

お客様各位

遺伝性腫瘍遺伝学的検査 新規検査項目のご案内

謹啓 時下益々ご清祥のこととお喜び申し上げます。また、平素はひとかたならぬお引き立てを賜り、厚くお礼申し上げます。

さて、遺伝性腫瘍遺伝学的検査につきまして、このたび新たに下記項目の受託を開始することになりましたのでご案内申し上げます。

今後とも変わらぬご愛顧のほど、よろしくお願い申し上げます。

謹白

記

【受託開始日】 2024年5月7日（火）受付分より

【検査要項】

検査項目名称	VHL スクリーニング
検査コード	8408
JLAC10	該当なし
検体量	全血 2.0mL
保存・容器	冷蔵・E52
実施料（判断料）	未収載
所要日数	21～22日
基準値	病的バリエーションを検出せず
検査目的および異常値を示す主な疾患名	フォン・ヒッペル・リンドウ（VHL）病

【解説】

フォン・ヒッペル・リンドウ（VHL）病は、VHL 遺伝子の病的バリエーションを原因とする常染色体顕性遺伝（優性遺伝）形式の遺伝性腫瘍症候群であり、幼少児期より中枢神経系の血管芽腫、網膜血管腫、内耳リンパ嚢腫、副腎褐色細胞腫、腎細胞癌などの腫瘍を発症します。VHL 遺伝子の病的バリエーションは塩基レベルの小さな遺伝子変化が約70%、エクソンレベルの大きな遺伝子変化が約30%を占めています。

本検査は VHL 遺伝子の全翻訳領域の3つのエクソン（エクソン1～3）と隣接するイントロン領域について塩基配列を解析します。あわせてエクソンレベルの比較的大きな欠失や重複（MLPA法）も同時に解析します。

以上

本件に関するお問い合わせ先
株式会社ファルコバイオシステムズ
バイオメディカル事業部
TEL:03-6730-7970（東京）
TEL:06-6734-2923（大阪）