

お客様各位

令和6年4月吉日

遺伝性腫瘍関連遺伝学的検査 シングルサイトの項目拡充について

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。

この度、弊社にて実施しております検査項目「シングルサイト」で受託可能な検査項目を拡充することとなりましたのでご案内申し上げます。昨今、遺伝性腫瘍の血縁者診断に加え、がん遺伝子パネル検査でのGermline findings確認検査のご要望が増えていることから、解析可能遺伝子を追加いたしました。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

《変更日》 令和6年5月7日～

受託可能検査項目リスト(検査法)につきましては、添付のリーフレットをご確認ください。

【注意事項】

現在、シングルサイト1サイト・シングルサイト2サイト・シングルサイト3サイトをご契約いただいています医療機関様におかれましては、追加の手続きは不要です。

以上

お問合せ先: 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 営業グループ
大阪事業所
佐伯・清水・吉田・増田・嶋田
TEL: 06-6934-2923

東京事務所
野見山・楠原・水越・是枝
TEL: 03-6730-7970

総合研究所
TEL: 0774-46-2639

遺伝性腫瘍関連の遺伝学的検査

シングルサイト検査

◆ 検査受託のご案内

発端者または、がん遺伝子パネル検査で検出されたバリエントと同じバリエントの有無を調べます。ご依頼の際には、検出されたバリエント情報(バリエント名、RefSeq IDなど)を必ず提示ください。

血縁者向け・PGPV確定検査

検査項目	検体量(末梢血)	保存条件	所要日数	検査方法
シングルサイト 1サイト*	全血2mL	冷蔵	14~15日	サンガー法 または MLPA法
シングルサイト 2サイト*				
シングルサイト 3サイト*				

* サイトとはご依頼いただくバリエントの個数を示しています。

注1) 造血器腫瘍を発症したことのある被検者は、検査ができない場合があります。別途ご相談下さい。

注2) EDTA 2Naによる採血を推奨しています。

注3) 所要日数は、検体を受領した翌日を起算日として、祝日を除いた日数です。

注4) 遺伝子の5' UTRや3' UTRおよびイントロンの深部(エクソンとの境界部から離れた領域)は解析の対象外です。

弊社は、臨床検査として行われる遺伝性腫瘍関連の遺伝学的検査を受託するにあたって、日本衛生検査所協会「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」を遵守します。また、厚生労働省「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」、日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」および日本遺伝性腫瘍学会「家族性腫瘍における遺伝学的検査とこれを応用した診療に関する指針」(2019年版)に沿って同遺伝学的検査が実施されることを基本としています。同遺伝学的検査の受託にあたっては、ご依頼になる医療機関に必要な体制の整備をお願いしています。

詳細は、別紙の「遺伝性腫瘍関連遺伝学的検査 受託実施指針」をご参照ください。

バイオメディカル事業部 営業グループ



大阪事業所 TEL:06-6734-2923

東京事業所 TEL:03-6730-7970

URL <http://www.falco-genetics.com/>

No	遺伝子	リスクが上昇する疾患	サンガー	MLPA	小杉班 開示推奨度
1	BRCA1	遺伝性乳がん卵巣がん症候群	○	○	AAA
2	BRCA2	遺伝性乳がん卵巣がん症候群	○	○	AAA
3	MLH1	リンチ症候群	○	○	AAA
4	MSH2	リンチ症候群	○	○	AAA
5	MSH6	リンチ症候群	○	○	AAA
6	PMS2	リンチ症候群	○	○	AAA
7	EPCAM	リンチ症候群	-	○	AA
8	APC	家族性大腸腺腫症	○	○	AAA
9	PTEN	カウデン症候群	○	○	AAA
10	TP53	リ・フラウメニ症候群	○	○	AAA
11	MUTYH	MUTYH関連ポリポーシス	○	○	AA
12	RB1	網膜芽細胞腫	○	○	AAA
13	MEN1	多発性内分泌腫瘍症1型	○	○	AAA
14	RET	多発性内分泌腫瘍症2型	○	-	AAA
15	CDKN2A	膵臓がん・悪性黒色腫症候群	○	○	A
16	CDK4	膵臓がん・悪性黒色腫症候群	○	○	B
17	STK11	ポイツ・ジェガーズ症候群	○	○	AAA
18	CDH1	遺伝性びまん性胃がん	○	○	AA
19	BMPR1A	若年性ポリポーシス症候群	○	○	AAA
20	SMAD4	若年性ポリポーシス症候群	○	○	AAA
21	PALB2	がん素因症候群（乳がん・卵巣がん・膵臓がん・胃がん）	○	○	AAA
22	CHEK2	がん素因症候群（乳がん・卵巣がん・大腸がん）	○	○	A
23	ATM	がん素因症候群（乳がん・卵巣がん・膵臓がん・前立腺がん）	○	○	AA
24	NBN	がん素因症候群（乳がん・卵巣がん・前立腺がん）	○	○	-
25	BARD1	がん素因症候群（乳がん・卵巣がん）	○	○	AA
26	BRIP1	がん素因症候群（乳がん・卵巣がん）	○	○	AA
27	RAD51C	がん素因症候群（乳がん・卵巣がん）	○	○	AA
28	RAD51D	がん素因症候群（乳がん・卵巣がん）	○	○	AA
29	POLD1	ポリメラーゼ校正関連ポリポーシス	○	-	AA
30	POLE	ポリメラーゼ校正関連ポリポーシス	○	-	AA
31	NF2	神経線維腫症2型	○	○	AA
32	TSC1	結節性硬化症	○	○	AA
33	TSC2	結節性硬化症	○	○	AA
34	WT1	ウィルムス腫瘍	○	○	AA
35	NF1	神経線維腫症1型	○	○	AA
36	BAP1	BAP1腫瘍素因症候群	○	○	AA
37	FH	遺伝性平滑筋腫症-腎細胞がん症候群	○	○	AA
38	FLCN	パート・ホッグ・デュベ症候群	○	○	AA
39	MET	遺伝性乳頭状腎細胞がん	○	○	AA
40	POT1	悪性黒色腫	○	-	B
41	TERF2IP	悪性黒色腫	○	-	-
42	TERT	遺伝性骨髄不全症候群	○	○	-
43	SMARCB1	ラブドイド腫瘍症候群	○	○	A
44	VHL	フォン・ヒッペル・リンドウ病	○	○	AAA
45	MAX	遺伝性褐色細胞腫・パラグングリオーマ症候群	○	○	AA
46	SDHA	遺伝性褐色細胞腫・パラグングリオーマ症候群	○	○	A
47	SDHB	遺伝性褐色細胞腫・パラグングリオーマ症候群	○	○	AA
48	SDHC	遺伝性褐色細胞腫・パラグングリオーマ症候群	○	○	AA
49	SDHD	遺伝性褐色細胞腫・パラグングリオーマ症候群	○	○	AA
50	SDHAF2	遺伝性褐色細胞腫・パラグングリオーマ症候群	○	○	AA
51	TMEM127	褐色細胞腫	○	○	AA
52	SMAD3	ロイス・ディーツ症候群	○	-	A
53	TGFBR1	ロイス・ディーツ症候群	○	○	A
54	TGFBR2	ロイス・ディーツ症候群	○	○	A
55	HNF1A	若年発症成人型糖尿病(MODY3)	○	○	A