

SALSA[®] MLPA[®] 試薬一覧

2026年 5月

| | |
|----------------------------|-----|
| ■ 先天性/遺伝性疾患..... | P1 |
| ■ 数的/構造異常..... | P11 |
| ■ 遺伝性腫瘍..... | P12 |
| ■ メチル化解析..... | P14 |
| ■ 腫瘍組織解析..... | P16 |
| ■ カスタムプローブなどを用いた解析用試薬..... | P20 |
| ■ その他..... | P20 |
| MLPA, MS-MLPA解析例..... | P21 |

※キット別に詳しい資料をご用意しています。
ご要望の際は下記までお問合せ下さい。
fs.sal-bio.grp@falco.co.jp

※最新情報は製造元のWebサイトをご参照下さい。
<https://www.mrcholland.com/products>

先天性/遺伝性疾患

| Kit名 | 解析染色体・遺伝子 | 品番 | 対象 | 備考 |
|----------------------|---|-----------|---|---|
| A | | | | |
| ABCA4 | ABCA4 (ABCR) | P151/P152 | シュタルガルト病、網膜色素変性症、加齢黄斑変性 他 | |
| ABCB4 | ABCB4 (MDR1) | P109 | リン脂質低下による胆石症 | |
| ABCC6 | ABCC6, ABCC1, TSC2 | P092 | 弾性繊維性仮性黄色腫 | |
| ABCC8 | ABCC8 | P117 | 新生児持続性高インスリン血症性低血糖症 | |
| ACADM | ACADM | P465 | 中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 | エクソン11には点変異(985A>G)の野生型配列を認識するプローブも設計。 |
| ACADVL-SLC22A5 | ACADVL, SLC22A5 | P076 | 極長鎖アシル-CoA脱水素酵素欠損症 (VLCAD欠損症)、原発性カルニチン欠損症 | |
| ADA2 | ADA2 | P490 | Adenosine Deaminase 2 (ADA2) 欠損症 | |
| AGS | TREX1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1 | P388 | アイカルディ・ゴーシェ症候群 | |
| AGXT | AGXT, GRHPR | P305 | 原発性シュウ酸尿症 | AGXT遺伝子にはI244T(エクソン7), C33_34insC(エクソン1), G170R(エクソン4)の点変異に対応したプローブも含まれる。 |
| aHUS | MCP, CFI | P296 | 溶血性尿毒症症候群 | |
| ALDOB-FBP1 | ALDOB, FBP1 | P255 | 遺伝性果糖不耐症 | ALDOB遺伝子のエクソン5には、点変異(A149P, A174D)に特異的なプローブも設計。 |
| ALPL | ALPL | P484 | 低ホスファターゼ症 | |
| Alport | COL4A5 | P191/P192 | X連鎖型アルポート症候群 | P191とP192を併せてCOL4A5遺伝子の全エクソン領域をカバー。 |
| Androgen receptor | AR | P074 | アンドロゲン不応症 | |
| ANO5 | ANO5 | P436 | 肢帯型筋ジストロフィー2L型 | エクソン5には点変異(c.191dupA)の野生型配列を認識するプローブも設計。 |
| APP | APP, 21q21.3 | P170 | 早期発症型のアルツハイマー病、脳アミロイドアンギオパチー (脳アミロイド血管症) | |
| ARVC-PKP2 | PKP2, JUP, DSP, TGFb3, RYR2, DSG2, DSC2 | P168 | 不整脈源性右室心筋症 | |
| ATM | ATM | P041/P042 | 毛細血管拡張性運動失調症 | P041とP042を併せてATM遺伝子の全エクソン領域をカバー。 |
| ATP1A2-CACNA1A-PRRT2 | ATP1A2, CACNA1A, PRRT2 | P348 | 家族性片麻痺性片頭痛1型/2型、発作性運動誘発性ジスキネジア | |
| ATRX | ATRX, Xq13 | P013 | αサラセミア、精神遅滞 | |
| AUTISM-1 | 15q11-q13, 16p11, SHANK3 | P343 | 自閉症 | |
| B | | | | |
| BEST1-PRPH2 | BEST1, PRPH2 | P367 | 卵黄状黄斑ジストロフィー | |
| BTK | BTK | P210 | 無ガンマグロブリン血症 | |
| BWS/RSS | GRB10, MEST, H19, IGF2, KCNQ1, KCNQ1OT1, CDKN1C | ME030 | バックウイズ・ウィーデマン症候群、ラッセル・シルバー症候群 | メチル化解析にも使用可能。 |

| Kit名 | 解析染色体・遺伝子 | 品番 | 対象 | 備考 |
|-----------------|---|-----------|--|---|
| C | | | | |
| CACNA1A | CACNA1A, KCNA1 | P279 | 家族性片麻痺性片頭痛1型、一過性運動失調2型 | |
| CAH | CYP21A2, CYP21A1P, TNXB, ATF6B | P050 | 先天性副腎皮質過形成 | |
| Canavan | ASPA | P025 | カナバン病 | |
| CAPN3 | CAPN3 | P176 | 肢帯型筋ジストロフィー2A型(LGMD2A) | |
| CASK | CASK | P398 | X染色体連鎖精神発達遅滞症候群、MICPCH(小頭症・小脳脳幹部低形成を伴う発達遅滞症) | |
| CASR | CASR | P177 | 家族性低Ca尿性高Ca血症 | |
| CCM | CCM1, CCM2, CCM3 | P130/P131 | 家族性海綿血管腫 | P130とP131を併せて左記領域を解析。 |
| CDKL5/ARX/FOXG1 | CDKL5, ARX, NTNG1, FOXG1 | P189 | レット症候群(非典型例)、点頭てんかん 他 | |
| CFH Region | CFH, CFHR3, CFHR1, CFHR4, CFHR2, CFHR5 | P236 | 非定型溶血性尿毒症症候群、全身性エリテマトーデス、C3糸球体症、加齢黄斑変性症 | |
| CFTR | CFTR | P091 | 嚢胞性繊維症 | |
| CGD | CYBB, NCF2, CYBA, NCF4 | P454 | 慢性肉芽腫症 | |
| CHARGE | CHD7 | P201 | CHARGE症候群 | |
| CHD | GATA4, TBX5, NKX2-5, 22q11, BMP4, CRELD1 | P311 | 先天性心疾患 | |
| CHM-RP2-RPGR | RPGR, RP2, CHM | P366 | 網膜色素変性症 | |
| CLCN1-KCNJ2 | CLCN1, KCNJ2 | P350 | 先天性筋緊張症(Becker病、Thomse病)、Andersen-Tawil症候群 | |
| CLCNKB | CLCNKB, CLCNKA | P266 | パーター症候群 | |
| CMT1 | PMP22, COX10, TEK3 | P033 | シャルコー・マリー・トゥース病1型(1A)、遺伝性圧迫性ニューロパチー | |
| CMT1 | PMP22, COX10, TEK3, GJB1, MPZ, ELAC2 | P405 | シャルコー・マリー・トゥース病1型(1A/1B)、遺伝性圧迫性ニューロパチー | |
| CMT2 | RAB7A, GARS, HSPB1, HSPB8, SPTLC1 | P406 | シャルコー・マリー・トゥース病2型(2B/2D/2F/2L) | |
| CMT2A/1B | MFN2, MPZ | P143 | シャルコー・マリー・トゥース病1型(1B)、2型(2A) | |
| CMT4 | GDAP1, TMTR2, SBF2, EGR2, SH3TC2, NEFL, PRX | P353 | シャルコー・マリー・トゥース病1型(1F)、2型(2E)、4型 | |
| COL1A1 | COL1A1 | P271 | 骨形成不全症 | |
| COL1A2 | COL1A2 | P272 | 骨形成不全症 | |
| COL2A1 | COL2A1 | P214 | 軟骨無発生症、点状軟骨異形成症 他 | |
| COL4A3 | COL4A3 | P439 | 常染色体劣性アルポート症候群 | 同じく原因遺伝子の一つであるCOL4A4遺伝子のコピー数変化を解析可能なキットも用意。(P444) |
| COL4A4 | COL4A4 | P444 | 常染色体劣性アルポート症候群 | 同じく原因遺伝子の一つであるCOL4A3遺伝子のコピー数変化を解析可能なキットも用意。(P439) |

| Kit名 | 解析染色体・遺伝子 | 品番 | 対象 | 備考 |
|-------------------------|---|-----------|--|---|
| C | | | | |
| COL5A1 | COL5A1 | P331/P332 | エーラス・ダンロス症候群 (I 型、II 型) | |
| COL11A1 | COL11A1 | P381/P382 | マーシャル症候群 | P381とP382を併せてCOL11A1遺伝子の全エクソン領域をカバー。 |
| Craniofacial | TWIST, MSX2, ALX4, RUNX2, FGFR1, FGFR2, FGFR3 他 | P080 | セトル・ヒオーツェン症候群、Potocki-Shaffer症候群、アペール症候群 他 | |
| CREBBP | CREBBP, EP300 | P313 | ルビンスタイン・ティビー症候群 | |
| New! CSTB | CSTB | P498 | ウンフェルリヒト・ルンドボルグ病 (進行性ミオクロームステんかん) | |
| CTNS | CTNS | P473 | シスチン症 | CNTS遺伝子の点変異(c.414G>A)に特異的なプローブを設計。 |
| CYP11A1-CYP11B1-CYP11B2 | CYP11A1, CYP11B1, CYP11B2 | P495 | 先天性副腎不全、先天性副腎皮質過形成、偽性アルドステロン症/偽性低アルドステロン症 | |
| Cystinuria | SLC3A1, SLC7A9, PREPL 他 | P426 | シスチン尿症 | |
| D | | | | |
| DBA | RPL11, RPL5, RPL35A, RPS26, RPS17, RPS19 | P212 | 小児先天性慢性型赤芽球癆 (Diamond-Blackfan anemia) | |
| DCLRE1C | DCLRE1C, MEIG1, DCLRE1CP | P368 | 重度複合性免疫不全症、Omenn症候群 | |
| DHCR7 | DHCR7 | P457 | Smith-Lemli-Opitz 症候群 | |
| DiGeorge | Chr22q11 | P250 | ディジョージ症候群、口蓋・心・顔面症候群 (VCFS)、猫の目症候群 | Chr22q11に30種類のプローブを集中設計。 |
| Improved! DMD | DMD | P034/P035 | デュシェンヌ/ベッカー型筋ジストロフィー | DMDエクソン1、8、12、24、40、48、56、58、71用プローブを再設計。 DMDエクソン20、25、60、67および転写産物バリエーションDp427cのエクソン1用のプローブ長さを調整。 リファレンスプローブを2本追加、長さを調整。 |
| DNAH5 | DNAH5 | P238 | 一次性繊毛ジスキネジー | |
| DNAI1 | DNAI1 | P237 | 一次性繊毛ジスキネジー | |
| DOCK8-STAT3 | DOCK8, STAT3 | P385/P386 | 高IgE症候群 | P385とP386を併せて左記領域を解析。 |
| DPYD | DPYD | P103 | ジヒドロピリミジン脱水素酵素 (DPYD)欠損症 | イントロン11には点変異(c.1129_5923C>G)に特異的なプローブを設計。 エクソン14、エクソン24には、点変異(それぞれc.1679T>G, c.2846A>T)の野生型配列を認識するプローブを設計。 |
| DYSF | DYSF | P268 | 肢帯型筋ジストロフィー2B型 | |
| Dystonia | TOR1A, THAP1, ATP1A3, PRKRA | P059 | 早発性原発性捻転性筋緊張異常、ジストニアパーキンソンズム | TOR1A遺伝子のエクソン5には、変異(GAG-deletion)に特異的なプローブも設計。 |
| E | | | | |
| EDA | EDA, EDAR, EDARADD, WNT10A | P183 | 外胚葉性形成異常症 | |
| EDS | TNXB, COL3A1, CYP21A2 | P155 | エーラス・ダンロス症候群 (III 型、IV 型) | |
| EOFAD | PSEN1, APP, PSEN2 | P471 | 早期発症型家族性アルツハイマー病 | |
| EP300 | EP300 | P333 | ルビンスタイン・ティビー症候群 | |
| EVC/EVC2 | EVC, EVC2 | P456 | エリス・ファンクレフェルト症候群 | |
| EYA1 | EYA1 | P153 | 鰓・耳・腎症候群 (BOR症候群) | |
| EYS | EYS | P328 | 網膜色素変性症 | |
| F | | | | |
| F5 | F5 | P469 | 第V因子欠乏症 | |

| Kit名 | 解析染色体・遺伝子 | 品番 | 対象 | 備考 |
|------------------------------|---|-----------|---|---|
| F | | | | |
| F8 | F8 | P178 | 血友病A | |
| F9 | F7, F8, F9 | P207 | 血友病B | |
| F10+F11 | F10, F11 | P440 | 第X因子欠乏症、第XI因子欠乏症 (ローゼンタール症候群、血友病C) | |
| FANCA | FANCA | P031/P032 | ファンconi貧血 | P031とP032を併せてFANCA遺伝子の全エクソン領域をカバー。 |
| FANCB | FANCB | P113 | ファンconi貧血 | |
| FANCD2-PALB2 | FANCD2, PALB2 | P057 | ファンconi貧血 | |
| FH | FH | P198 | フマラーゼ欠乏症 (fumarase deficiency) | |
| FHL | UNC13D, PRF1, STX11 | P028 | 家族性血球貪食リンパ組織増多症候群 | |
| FLCN | FLCN | P256 | Birt-Hogg-Dube症候群 | |
| FMR1-AFF2 | FMR1, AFF2, 他 | ME029 | 脆弱X症候群、脆弱XE症候群 | メチル化解析にも使用可能。 MS-MLPA反応のDNA熱変性時に、変性バッファ(赤色キャップ試薬)の代わりに60 mM NaOH (別途購入)を使用。ハイブリダイゼーション反応時に、MLPA buffer(黄色キャップ試薬)の代わりにLow pH MLPA buffer(付属の紫色キャップ試薬)を使用。 |
| FOXF1 | MYCN, FOXF1, FOXC2, FOXL1, 他 | P431 | 肺泡毛細血管異形成、ファインゴールド症候群 | |
| FOXL2/TWIST | TWIST, FOXL2, FOXC1, FOXC2, ATR, PITX2, OAI, PISRT1 | P054 | セトル・ヒオーツェン症候群、 眼瞼裂狭小症候群、Seckel症候群、 リーガー症候群、X染色体劣性眼白子症 他 | |
| FOXP1-FOXP2 | FOXP1, FOXP2 | P475 | 精神遅滞(知的障害、言語機能障害、言語障害、自閉症兆候) | |
| G | | | | |
| GAA | GAA | P453 | ポンペ病(糖原病II型) | |
| GALC | GALC | P446 | クラッペ病 | GALC遺伝子のバリエント4がエクソン1とする領域にもプローブを設計。 |
| GATA4 | GATA3, GATA4 | P234 | 心臓障害、腎不全、難聴 他 | |
| GBA | GBA | P338 | ゴーシェ病 | GBA遺伝子変異(55bp deletion, L444P)の野生型配列を認識するプローブも設計。 |
| GCH1-TH-SGCE-PRRT2 | GCH1, TH, SGCE, PRRT2 | P099 | ドーパ反応性ジストニア(瀬川病)、ミオクロームス・ジストニア | |
| GHI | GHR, JAK2, IGF1, STAT5B | P262 | 成長ホルモン不応性症候群 | |
| Gitelman syndrome | SLC12A3 | P136 | Gitelman症候群 | |
| GJB-WFS1-POU3F4 | GJB3, WFS1, POU3F4, 13q12 region | P163 | 常染色体劣性無症候性言語修得前難聴、 Wolfram症候群 | |
| GLA | GLA | P159 | ファブリー病 | |
| Glycine Encephalopathy | GLDC, AMT, GCSH | P209 | 高グリシン血症 | |
| GNAS | GNAS, GNASXL, NESP55, NESPAS, STX16 他 | ME031 | オルブライト遺伝性骨異栄養症、 偽性副甲状腺機能低下症 他 | メチル化解析にも使用可能。 |
| Gonadal Development Disorder | DMRT1, CYP17A1, SRD5A2, HSD17B3 | P334 | 生殖腺発達障害 | |
| GPC3-GPC4 | GPC3, GPC4 | P154 | グリピカン異常症 (Simpson-Golabi-Behmel症候群) | |

| Kit名 | 解析染色体・遺伝子 | 品番 | 対象 | 備考 |
|---------------------------|--|------|--|---|
| G | | | | |
| GRIN2A GRIN2B | GRIN2A, GRIN2B | P410 | 神経発達障害(てんかん、精神遅滞、脳障害) | GRIN2Aのエクソン2b、GRIN2Bのエクソン6を除き、全エクソン領域をカバー。 |
| Growth Hormone Deficiency | GH1, POU1F1, PROP1, GHRHR, LHX3, LHX4, HESX1 | P216 | 成長ホルモン分泌不全症 | |
| H | | | | |
| HBA | HS-40, HBZ, HBZP, HBA1, HBA2 | P140 | ヒト α グロビン遺伝子群領域の欠失/増幅解析 | |
| HBB | HBB, HBD, HBE1, HBG1+2, HBBP1, HS1, HS2, HS3, HS4, HS5 | P102 | β サラセミア(β 地中海貧血症)、鎌状赤血球血症 | |
| Hemochromatosis | HFE, TFR2, HFE2, HAMP, SLC40A1 | P347 | 遺伝性ヘモクロマトーシス | |
| HEXA | HEXA | P199 | テイ・サックス病 | |
| HHT/PPH1 | ENG, ACVRL1, BMPR2 | P093 | 遺伝性出血性毛細血管拡張症、原発性肺高血圧症 | |
| Hirschsprung | RET, ZFHX1B, EDN3, GDNF | P169 | ヒルシュスプルング病 | |
| Hirschsprung-2 | PHOX2B, GFRA3, GFRA2, GFRA1, EDNRB, NRTN, PSPN, SOX10 | P318 | ヒルシュスプルング病 | |
| HPE | SHH, ZIC2, SIX2, SIX3, PTCH, TGIF | P187 | 全前脳胞症 (Holoprosencephaly) | |
| HSP | SPG3A, SPG4 | P165 | 遺伝性痙性対麻痺 | |
| HSP2 | REEP1, SPG7 | P213 | 遺伝性痙性対麻痺 | |
| HSP region mix | SPAST, SPG6 | P211 | 遺伝性痙性対麻痺 | |
| I | | | | |
| IDS | IDS | P164 | Hunter症候群(ムコ多糖症II型) | |
| IGF1R | IGF1R, IGFBP3, IGFALS | P217 | インシュリン様成長因子1抵抗性に起因する出生前後の成長障害 他 | |
| IGHMBP2 | IGHMBP2 | P058 | 遠位型脊髄性筋萎縮症 | |
| IKBK | IKBK, IKBKG1 他 | P073 | 色素失調症(プロットホ・サルツバーガー症候群) | |
| INSR | INSR | P464 | Donohue症候群、Rabson-Mendenhall症候群 | |
| J | | | | |
| JAG1 | JAG1 | P184 | アラジル症候群 (Alagille症候群) | |
| K | | | | |
| Kallmann-1 | ANOS1 | P132 | カルマン症候群 | |
| Kallmann-2 | FGFR1, GNRHR, GNRH1, KISSR1, NELF | P133 | カルマン症候群 | |
| KANSL1 | KANSL1, CRHR1, MAPT (17q21.31) | P443 | 17q21.31微細欠失症候群 (KANSL1) | |
| KCNQ2 | KCNQ2 | P166 | 良性家族性新生児けいれん | |
| KCNQ3 | KCNQ3, CHRNA4, EPM2A, EPM2b, CHRNB2 | P197 | 良性家族性新生児けいれん | |
| KDM6A | KDM6A | P445 | 歌舞伎症候群II型 | MLL2遺伝子のコピー数変異を解析可能な歌舞伎症候群I型用のキットも用意。(P389) |

| Kit名 | 解析染色体・遺伝子 | 品番 | 対象 | 備考 |
|--------------------|---|-----------|---|--|
| L | | | | |
| LAMA2 | LAMA2 | P391/P392 | メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー | P391とP392を併せてLAMA2遺伝子の全エクソン領域をカバー。 |
| LARGE1 | LARGE1, FKTN, POMT2 | P326 | Walker-Warburg症候群 | |
| LCA mix-1 | AIPL1, CRB1, CRX, LCA5, RPE65 | P221 | レーバー先天性黒内障 | |
| LCA mix-2 | GUCY2D, RDH12, RPGRIP1, CEP290 | P222 | レーバー先天性黒内障 | 1種のSNP(CEP290 c.2991+1655A->G)に対して特異的に設計されたプローブを含む。 c.2991+1655A->G変異も特異的に検出。 |
| LDLR | LDLR | P062 | 家族性高コレステロール血症 | LDLR遺伝子用プローブを1つ追加、9つ再設計。リファレンスプローブを5つ再設計。LDLR遺伝子用プローブ1つ、リファレンスプローブ2つの長さを調整。 |
| LIMB-1 | GLI3, HOXD13, ROR2 | P179 | 頭蓋早期癒合・合指症、パリスター・ホール症候群、多指症、短指症E型、短指症B型他の四肢奇形 | |
| LIMB-2 | SALL1, SALL4, TBX5 | P180 | Townes-Brocks症候群、Okhiro症候群、Holt-Oram症候群他の四肢奇形 | |
| Lissencephaly | PAFAH1B1, DCX, POMT1, POMGnT1, FLNA 他 | P061 | 滑脳症(ミラー・ディッカー症候群)、二重皮質症候群、Walker-Warburg症候群、muscle-eye-brain病、脳室周囲結節性異所性灰白質 他 | |
| LMNA/MYOT/ZMPSTE24 | LMNA, MYOT, ZMPSTE24, CAV3 | P048 | 拡張型心筋症、肢帯型筋ジストロフィー、エメリー・ドレイファス型筋ジストロフィー(常染色体優性遺伝型) | |
| LMNB1-PLP1-NOTCH3 | LMNB1, PLP1, NOTCH3 他 | P071 | 常染色体優性白質ジストロフィー、ペリツェウス・メルツバッハ病、白質脳症 | |
| LMX1B | LMX1B | P289 | 爪膝蓋骨症候群 | |
| Long-QT | KCNQ1, KCNH2, KCNE1, KCNE2, KCNJ2 | P114 | QT延長症候群 | |
| LPL | LPL, INTS10, LC18A1 | P218 | I型高脂血症 他 | |
| LRP5 | LRP5, DKK1, FZD4, NDP | P285 | 骨粗鬆症・偽性神経膠腫症候群、滲出性硝子体網膜症 | |
| M | | | | |
| MAPT-GRN | MAPT, GRN, CRHR1 | P275 | 神経変性障害(アルツハイマー病、ピック病、前頭側頭型痴呆 他) | |
| Marfan | FBN1, TGFB2 | P065/P066 | マルファン症候群 | |
| MECP2 | MECP2, CDKL5, ARX, NTNG1, 他 | P015 | レット症候群 | |
| MEF2C-FOXP1 | MEF2C, FOXP1, 他 | P395 | 精神遅滞、てんかん、大脳奇形、レット症候群 | |
| MEFV | MEFV | P094 | 家族性地中海熱(FMF) | エクソン10には、点変異(M694V)の野生型配列を認識するプローブも設計。 |
| Menkes | ATP7A | P104 | メンケス病 | |
| Microcephaly | MCPH1, ASPM, CDK5RAP2, CENPJ, STIL, WDR62 | P355 | 小頭症 | |
| MLL2 | MLL2 | P389 | 歌舞伎症候群 I 型 | KDM6A遺伝子のコピー数変異を解析可能な歌舞伎症候群 II 型用のキットも用意。(P445) |
| MODY mix-1 | GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A | P241 | 若年発症成人型糖尿病(MODY 1~3, 5) | |
| MODY mix-2 | PDX1, HNF1B, NEUROD1, KLF11, CEL, PAX4, INS | P357 | 若年発症成人型糖尿病(MODY 4, 6~10) | |

Improved!

| Kit名 | 解析染色体・遺伝子 | 品番 | 対象 | 備考 |
|---------------------------|--|-----------|--|---|
| M | | | | |
| MRKH | TBX6, LHX1, HNF1B, TBX1 | P463 | Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser 症候群 | |
| MTM1 | MTM1 | P309 | ミオチューブラーミオパチー | |
| Multi-locus Imprinting | PLAGL1, GRB10, MEST, H19, KCNQ1OT1, MEG3, MEG8, SNRPN, ZNF597, PEG3, 20q13 | ME034 | Multi-locus Imprinting異常、二雄核性三倍体と二雌核性三倍体の鑑別 | メチル化解析にも使用可能。 |
| MYBPC3 | MYBPC3 | P100 | 家族性肥大型心筋症 | |
| MYH7 | MYH7 | P418 | 肥大型心筋症 | |
| MYH9 | MYH9 | P432 | 先天性血小板異常症(MYH9異常症) | MYH9遺伝子のエクソン2とエクソン17Iには点変異(それぞれc.287C>T, c.2104C>T)に特異的なプローブを設計。エクソン31Iには、点変異(c.4270G>C/A/T)の野生型配列を認識するプローブも設計。 |
| N | | | | |
| NCL | PPT1, TPP1, CLN3, CLN6, CLN8 | P470 | 神経セロイドリポフスチン症/ハッテン病 | |
| Neurometabolic disorders | MLYCD, MLC1, L2HGDH, D2HGDH, ASPA | P107 | 神経系の代謝疾患(カナハン病他) | |
| NIPBL | NIPBL | P141/P142 | コルネリア・デ・ランゲ症候群 | P141とP142を併せてNIPBL遺伝子の全エクソン領域をカバー。 |
| NPC1-NPC2-SMPD1 | NPC1, NPC2, SMPD1 | P193 | C型ニーマンピック病(NPC) | |
| NPHP1 | NPHP1 | P387 | 家族性若年性ネフロン癆(のう)、シーニア・ローケン症候群 I 型、ジュベール症候群IV型 | |
| NRXN1 | NRXN1 | P379 | Pitt-Hopkins様症候群 II 型 | |
| O | | | | |
| Obesity | LEP, LEPR, POMC, SIM, MC4R, MC3R, MC2R | P220 | 肥満症 | |
| OCA2 | OCA2, TYR | P325 | 眼皮膚白子症 II 型 | |
| OPA1 | OPA1 | P229 | 視神経萎縮(I 型視神経萎縮症) | |
| Opsin | OPN1LW, OPN1MW, LCR | P497 | 錐体光受容体障害 | |
| OTC | OTC | P079 | オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症 | |
| P | | | | |
| PAH | PAH | P055 | フェニルケトン尿症 | |
| PALB2-RAD50-RAD51C-RAD51D | PALB2, RAD50, RAD51C, RAD51D | P260 | ファンconi貧血 | |
| Pancreatitis | CTRC, SPINK1, PRSS1, PRSS2, TRD-AS1 | P242 | 遺伝性膵炎 | PRSS1, PRSS2遺伝子ノ隣接領域およびTRD-AS1遺伝子用プローブを9つ追加。SPINK1遺伝子の点変異(N34S), PRSS1遺伝子の点変異(N29I, R122H)に特異的なプローブを3つ追加。SPINK1, PRSS1遺伝子用プローブを3つ再設計。GASP2, BRAF遺伝子の隣接領域プローブを全て削除。リファレンスプローブを8つ再設計。ターゲットプローブ6つの長さを調整。 |
| PANK2-PLA2G6 | PANK2, PLA2G6 | P120 | 脳への鉄沈着を伴う神経変性(NBIA) | |
| Parkinson | SNCA(PARK1), PARK2, UCHL1, PINK1, PARK7, LRRK2, GCH1, ATP13A2 | P051/P052 | パーキンソン病 | P051とP052を併せて左記領域を解析。 |

Improved!

| Kit名 | 解析染色体・遺伝子 | 品番 | 対象 | 備考 |
|----------------------|---|-----------|--|---|
| P | | | | |
| PAX3-MITF-SOX10 | PAX3, MITF, SOX10 | P186 | ワーデンブルグ症候群 | |
| PAX6 | PAX6 | P219 | 無虹彩症、黄斑低形成症、白内障、Peter奇形 他 | |
| PCCA-PCCB | PCCA, PCCB | P278 | プロピオン酸血症 | |
| PCDH15 | PCDH15 | P292 | アッシャー症候群 | |
| PCDH19 | PCDH19 | P330 | EFMR (女性に限られるてんかん及び精神遅滞) | |
| Pendred/SLC26A4 | SLC26A4 | P280 | ペンドレッド症候群 | エクソン5,20,21の3領域には各々、変異(NPC1 G530A,C2932T,C3104T)に特異的なプローブも設計。 |
| PHEX | PHEX, FGF23 | P223 | X連鎖低リン血症 | |
| PKD1-PKD2 | PKD1, PKD2, TSC2 | P351/P352 | 常染色体優性多発性嚢胞腎 | |
| PKHD1 | PKHD1 | P341/P342 | 常染色体劣性多発性嚢胞腎 | |
| PKLR | PKLR | P203 | 遺伝性非球状赤血球性溶血性貧血 | |
| PLOD1 | PLOD1 | P359 | エーラス・ダンロス症候群(VI型) | |
| PLP1 | PLP1 他 | P022 | ペリツェウス・メルツパツハ病 | |
| POLG | POLG, POLG2, C10orf2(PEO1), SLC25A4(ANT1) | P010 | POLG遺伝子用(ミトコンドリア)関連疾患 | |
| POR | POR | P312 | 先天性副腎過形成 | |
| Porphyria-1 | ALAD, HMBS, PPOX | P411 | ポルフィリン症(ADP, AIP, VP) | |
| Porphyria-2 | FECH, UROS, UROD, CPOX | P412 | ポルフィリン症(CEP, PCT, HCP, EPP) | |
| PROC | PROC | P265 | プロテインC欠乏症 | |
| PROS1 | PROS1, PROSP | P112 | 静脈血栓塞栓症 | |
| PSEN1 | PSEN1 | P254 | 家族性アルツハイマー病 | |
| PWS/AS | SNRPN, UBE3A 他 | ME028 | プラダーウィリー症候群、アンジェルマン症候群 | メチル化解析にも使用可能。 |
| R | | | | |
| RASA1 | RASA1, EPHB4 | P409 | 毛細血管奇形、Parkes Weber症候群 | |
| Recessive Ataxias | SETX, APTX, FXN | P316 | 失調症 | |
| Retinitis Pigmentosa | RP1, RHO, IMPDH1, PRPF31 | P235 | 網膜色素変性症 | |
| RS1 | RS1, CDKL5 | P488 | X連鎖性若年網膜分離症 | |
| S | | | | |
| SACS | SACS, SGCG | P441 | 常染色体劣性遺伝性のCharlevoix-Saguenay型痙攣性失調症(ARSACS) | |
| SCN1A | SCN1A | P137 | Dravet症候群、SCN1A関連のてんかん発作、家族性片麻痺性片頭痛3型 | |
| SCN4A-CACNA1S | CACNA1S, SCN4A | P397 | 低カリウム性周期性四肢麻痺 | |
| SCN5A | SCN5A | P108 | ブルガダ症候群、QT延長症候群 | |
| SEPT9 | SEPT9 | P307 | 遺伝性神経痛性筋萎縮症 | |
| SERPINA1 | SERPINA1 | P459 | α 1-アンチトリプシン欠損症 | |

| Kit名 | 解析染色体・遺伝子 | 品番 | 対象 | 備考 |
|---------------------------|--|-------|-----------------------------------|---|
| S | | | | |
| SerpinC1 | SerpinC1 | P227 | 先天性アンチトロンビンⅢ欠乏症 | |
| SERPING1-F12 | SerpinG1, F12 | P243 | 遺伝性血管浮腫 | |
| SGC | SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, FKRP | P116 | 肢帯型筋ジストロフィー | |
| SH2D1A-XIAP-ITK | SH2D1A, XIAP, ITK | P205 | 伴性劣性遺伝リンパ球増殖症候群 (Duncan症候群) | |
| SHANK3 | SHANK3, TCFL5, ARSA, ACR, RABL2B | P339 | 自閉症スペクトラム障害、22q13.3欠失症候群 | |
| SHOX | SHOX, PAR領域 | P018 | ターナー症候群、Leri-Weill症候群 他 | |
| SLC2A1-STXBP1 | SLC2A1, STXBP1 | P138 | I型グルコース・トランスポーター欠損症、大田原症候群 | |
| SLC6A8-ABCD1 | SLC6A8, BCAP31, ABCD1, PNCK 他 | P049 | 精神発達遅滞症候群 他 | |
| SMA | SMN1, SMN2 他 | P021 | 脊髄性筋萎縮症 | |
| SMA Carrier | SMN1, SMN2 | P060 | 脊髄性筋萎縮症 | |
| SMA Silent Carrier | SMN1, SMN2 | P460 | 脊髄性筋萎縮症 | P060にSMN1遺伝子のSNP用プローブ (g.27134T>G, g.27706-27707delAT) を追加し、SMN1遺伝子のエクソン8用プローブの長さを調整、SMN2遺伝子のエクソン8用プローブを削除したプローブミックス。併せて、リファレンスプローブを3つ再設計、1つ追加。 |
| SMARCE1 | SMARCE1 他 | P478 | 髄膜腫、Coffin-Siris症候群 | |
| SMCHD1 | SMCHD1 | P493 | 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー2 | |
| Smith-Magenis | RAI1, HDAC4, 2q37, 17p12, 17p11.2 他 | P369 | スミス・マゲニス症候群 | |
| SOTOS | NSD1, NFIX | P026 | ソトス症候群 | |
| SPG11 | SPG11, B2M, CASC4 | P306 | 遺伝性痙性対麻痺 | |
| SPRED1 | SPRED1 | P295 | カフェオレ斑点、大頭症 他 | |
| STRC-CATSPER2-OTOA | STRC, CATSPER2, STRCP1, OTOA, 他 | P461 | 難聴-不妊症候群、難聴 | |
| STS | STS, KAL1, NLGN4X 他 | P160 | X連鎖性魚鱗癬(STS欠損症)、カルマン症候群 他 | |
| T | | | | |
| TCF4-FOXP1 | TCF4, FOXP1 | P075 | Pitt-Hopkins症候群 | |
| TGF12-ERF | TCF12, ERF | P479 | 頭蓋顔面疾患(頭蓋骨癒合症他) | |
| TCOF1 | TCOF1 | P310 | Treacher Collins-Franceschetti症候群 | |
| TERT-DKC1 | TERT, DKC1 | P257 | 先天性角化異常症 | |
| TGFBR1-TGFBR2-TGFB2-SMAD3 | TGFBR1, TGFBR2, TGFB2, SMAD3 | P148 | ロイス・ディーツ症候群、遺伝性胸部大動脈疾患、マルファン症候群 | TGFB2, SMAD3遺伝子用プローブ15個を新設計。TGFBR1遺伝子用プローブを1つ削除。リファレンスプローブを5つ再設計。ターゲットプローブ9つとリファレンスプローブ1つの長さを調整。 |
| Thyroid | TPO, PAX8, FOXE1, NKX2-1, TSHR | P319 | 甲状腺発育不全 | |
| TK2 | MPV17, DGUOK, SUCLG1, RRM2B, SUCLA2, TK2 | P089 | ミトコンドリアDNA枯渇症候群 | |
| TNDM | 6q24 (PLAGL1, ZC2HC1B), ZFP57, INS, KCNJ11 他 | ME033 | 新生児一過性糖尿病 | メチル化解析にも使用可能。 |
| TNNT2-BAG3 | TNNT2, BAG3 | P196 | 家族性肥大型心筋症 | |

Improved!

| Kit名 | 解析染色体・遺伝子 | 品番 | 対象 | 備考 |
|-----------------------------|--|-----------|-----------------------------|---|
| T | | | | |
| TPMT | TPMT | P283 | チオプリンメチルトランスフェラーゼ (TPMT)遺伝子 | |
| TSC1 | TSC1 | P124 | 結節性硬化症 | |
| TSC2 | TSC2 | P046 | 結節性硬化症 | |
| TSC2 Confirmation | TSC2 | P337 | 結節性硬化症 | P046とはプローブの設計領域が異なる。 |
| U | | | | |
| UBE3A | UBE3A, GABRB3, MTHFR | P336 | アンジェルマン症候群 | ME028を使用して、アンジェルマン症候群で変異が見つからなかった場合に使用。 |
| USH2A | USH2A | P361/P362 | アッシュャー症候群 II a型、網膜色素変性症 | P361とP362を併せてUSH2A遺伝子の全エクソン領域をカバー。 |
| V | | | | |
| VPS13B | VPS13B | P321/P322 | Cohen症候群 | P321とP322を併せてVPS13B遺伝子の全エクソン領域をカバー。 |
| VWF | VWF | P011/P012 | Von Willebrand病 | P011とP012を併せてVWF遺伝子の全エクソン領域をカバー。 |
| W | | | | |
| WBS | ELN, FZD9, TBL2, STX1A, LIMK1, RFC2, CLIP2, POR, HSPB1 | P029 | ウィリアムズ-ブビューレン症候群 | |
| WHS & Achondroplasia | 4p16 | P480 | Wolf-Hirschhorn症候群、軟骨無形成症 | FGFR3遺伝子には、点変異(c.1138G>A)検出用のプローブを設計。 |
| Wilson | ATP7B, ALG11 | P098 | ウィルソン病 | ATP7B遺伝子の点変異(N1270S)の野生型配列を認識するプローブを含む。 |
| Y | | | | |
| Y-Chromosome Microdeletions | Y染色体 AZF領域 (AZFa, AZFb, AZFc) | P360 | 男性不妊(無精子症、巨大頭部精子) | AZF領域内の微小欠失(および重複)の検出。 |

数的/構造異常

| Kit名 | 解析染色体・遺伝子 | 品番 | 対象 | 備考 |
|---------------------------|---|-----------|--|--------------------------|
| 1~22 | | | | |
| 1p36 | Chr1p36 | P147 | 染色体不均衡型構造異常 | |
| 22q11 | Chr22q11 | P324 | 染色体不均衡型構造異常 | |
| 22q13 | Chr22q13 | P188 | 染色体不均衡型構造異常 | |
| A | | | | |
| Aneuploidy | Chr13, 18, 21, X, Y | P095 | 染色体数的異常 | |
| ARID1A-ARID1B | ARID1A, ARID1B | P433 | 精神遅滞症候群、Coffin-Siris症候群、その他 神経芽細胞腫 他 | |
| C | | | | |
| Centromere | Chr1~22, X(動原体近傍遺伝子) | P181/P182 | 染色体構造異常、がん細胞 | P181とP182を併せて左記領域を解析。 |
| D | | | | |
| DiGeorge | Chr22q11 | P250 | ディジョージ症候群、口蓋・心・顔面症候群(VCFs)、猫の目症候群 | Chr22q11に30種類のプローブを集中設計。 |
| E | | | | |
| EHMT1 | EHMT1, CACNA1B, ARRDC1-AS1 | P340 | 9qサブテロメア欠失症候群、Kleefstra症候群 | |
| K | | | | |
| KANSL1 | KANSL1, CRHR1, MAPT(17q21.31) | P443 | 17q21.31微細欠失症候群 | |
| M | | | | |
| Microdeletion syndromes 1 | Chr1p36, 2p16.1, 3q29, 4p16.3, 5p25, 5q35.3, 7q11.23, 8q24.12, 9q22.3 | P245 | 原因不明の発達/精神遅滞症候群における染色体微細欠失(重複) | |
| Microdeletion syndromes 2 | Chr1q21.1, 3q29, 15q13, 15q24, 16p13.11, 16p12.1, 16p12.1-p11.2, 16p11.2, 17q12 | P297 | 原因不明の発達/精神遅滞症候群における染色体微細欠失(重複) | |
| MR1 | Chr1p, 5q, 17p, 15q 他 | P064 | ウィリアムズ症候群、スミスメイジェニス症候群、ディジョージ症候群、ソトス症候群、アラジール症候群、セトル・ヒーーツェン症候群 他 | |
| MRX | FMR1, FMR2, TM4SF2, GDI1, SLC6A8, ARX, OPHN1, DCX, FAFL4, PQBP1 他 | P106 | X染色体連鎖精神発達遅滞症候群 | |
| S | | | | |
| Subtelomeres Mix 1 | Chr1~22, X, Y サブテロメア領域 | P036 | 染色体不均衡型構造異常 | |
| Subtelomeres Mix 2B | Chr1~22, X, Y サブテロメア領域 | P070 | 染色体不均衡型構造異常 | P036とは異なるプローブが含まれる。 |

| Kit名 | 解析染色体・遺伝子 | 品番 | 対象 | 備考 |
|-----------------------------|-------------------------------|-------|-------------------|------------------------|
| U | | | | |
| UPD7/UPD14 | 7p12, 7q32, 14q32 | ME032 | 片親性ダイソミー | メチル化解析にも使用可能。 |
| Y | | | | |
| Y-Chromosome Microdeletions | Y染色体 AZF領域 (AZFa, AZFb, AZFc) | P360 | 男性不妊(無精子症、巨大頭部精子) | AZF領域内の微小欠失(および重複)の検出。 |

遺伝性腫瘍

| Kit名 | 解析染色体・遺伝子 | 品番 | 対象 | 備考 |
|-----------------------|--------------------------------------|-----------|-------------------------------------|--|
| 9 | | | | |
| 9p21 CDKN2A/2B region | CDKN2A, CDKN2B 他 | ME024 | メラノーマ 他 | メチル化解析にも使用可能。 |
| A | | | | |
| AIP-MEN1-CDKN1B | AIP, MEN1, CDKN1B 他 | P244 | 下垂体腺腫、多発性内分泌腫瘍症 | |
| APC | APC, MUTYH, GREM1 | P043 | 家族性大腸腺腫症 | MUTYH遺伝子には点変異(Y179C, G396D)特異的プローブを設計。 |
| ATM | ATM | P041/P042 | 毛細血管拡張性運動失調症 | P041とP042を併せてATM遺伝子の全エクソン領域をカバー。 |
| B | | | | |
| BAP1 | BAP1 | P417 | ぶどう膜悪性黒色腫、悪性胸膜中皮腫 他 | |
| BARD1 | BARD1 | P489 | 遺伝性乳がん・卵巣がん症候群、神経芽細胞腫 | |
| BRCA1 | BRCA1 | P002 | 遺伝性乳がん・卵巣がん症候群 | スクリーニング用 |
| BRCA1 confirmation | BRCA1 | P087 | 遺伝性乳がん・卵巣がん症候群 | 結果確認用 |
| BRCA1 region | NBR1, NBR2, VAT1, RND2, GRN, BRCA1 他 | P239 | 遺伝性乳がん | BRCA1遺伝子の近傍に位置する遺伝子の解析用 |
| BRCA1-BRCA2-RAD51C | BRCA1, BRCA2, RAD51C, 他 | ME053 | 遺伝性乳がん・卵巣がん | メチル化解析にも使用可能。 |
| BRCA2 | BRCA2 | P090 | 遺伝性乳がん・卵巣がん症候群 | スクリーニング用 |
| BRCA2/CHEK2 | BRCA2, CHEK2 | P045 | 遺伝性乳がん・卵巣がん症候群 | スクリーニング用 |
| BRCA2 confirmation | BRCA2 | P077 | 遺伝性乳がん・卵巣がん症候群 | 結果確認用 |
| BRIP1-CHEK1 | BRIP1, CHEK1 | P240 | 遺伝性乳がん | |
| C | | | | |
| CDC73 | CDC73 | P466 | 副甲状腺機能亢進症顎腫瘍症候群、家族性副甲状腺機能亢進症、副甲状腺がん | |
| CDH1 | CDH1 | P083 | 家族性胃がん | |
| CDKN2A/2B-CDK4 | CDKN2A, CDKN2B, CDK4, MITF 他 | P419 | 家族性メラノーマ | 2種類の点変異(MITF E318K, CDK4 WT for codon24)に特異的なプローブを設計。コントロールDNA(MITF E318K)付。 |

| Kit名 | 解析染色体・遺伝子 | 品番 | 対象 | 備考 |
|---------------------------|---------------------------------|-----------|---|--|
| C | | | | |
| CHEK2 | CHEK2, ATM, TP53, HSCB | P190 | 遺伝性がん | 点変異(CHEK2 1100delC)に特異的なプローブを設計。 |
| D | | | | |
| DICER1 | DICER1, 他 | P482 | DICER1症候群、セルトリ・ライディッヒ細胞腫を伴う又は伴わない多結節性甲状腺腫、胸膜肺芽腫 | |
| E | | | | |
| EXT | EXT1, EXT2 | P215 | 遺伝性多発性外骨腫 | |
| F | | | | |
| Familial MDS-AML | RUNX1, CEBPA, GATA2, TERC, TERT | P437 | 家族性骨髄異形成症候群、家族性急性骨髄性白血病 | GATA2遺伝子の点変異(R398W, T354M)に特異的なプローブを含む。 |
| FANCA | FANCA | P031/P032 | ファンconi貧血 | P031とP032を併せてFANCA遺伝子の全エクソン領域をカバー。 |
| FANCD2-PALB2 | FANCD2, PALB2 | P057 | ファンconi貧血 | |
| H | | | | |
| HER gene family | EGFR, ERBB2, ERBB3, ERBB4, 他 | P483 | 乳がん | |
| J | | | | |
| JPS | PTEN, SMAD4, BMPR1A | P158 | 若年性ポリポース症候群 | |
| L | | | | |
| LZTR1 | LZTR1 | P455 | シュワノマトーシス | I型神経線維腫症(P081/P082)、II型神経線維腫症(P044)用のキットも用意。 |
| M | | | | |
| MEN1 | MEN1 | P017 | 多発性内分泌腫瘍症 | |
| MET | MET, LRRK2, PTEN | P308 | 遺伝性乳頭状腎細胞癌 | |
| MLH1/MSH2 | MLH1, MSH2, EPCAM | P003 | リンチ症候群(遺伝性非ポリポース大腸がん) | |
| MLH1-MSH2 confirmation | MLH1, MSH2 | P248 | リンチ症候群(遺伝性非ポリポース大腸がん) | P003とは異なるプローブを含み、P003を用いて検出された変異の再確認に用いる。 |
| MSH6-MUTYH | MSH6, MSH2, EPCAM, MUTYH | P072 | リンチ症候群(遺伝性非ポリポース大腸がん) | MUTYH遺伝子の点変異(Y179C, G396D)に特異的なプローブを設計。 |
| MUTYH | MUTYH, GREM1, SCG5 | P378 | 遺伝性大腸がん、胃がん | |
| N | | | | |
| NBN | NBN | P494 | ナイミーヘン(Nijmegen)染色体不安定症候群、乳がん | |
| NF1 | NF1 | P081/P082 | I型神経線維腫症 | シュワノマトーシス(P455)用のキットも用意。 |
| NF1 area | NF1近傍領域 | P122 | I型神経線維腫症 | |
| NF2 | NF2 他 | P044 | II型神経線維腫症 | シュワノマトーシス(P455)用のキットも用意。 |
| P | | | | |
| PALB2-RAD50-RAD51C-RAD51D | PALB2, RAD50, RAD51C, RAD51D | P260 | ファンconi貧血 | |
| PMS2 | PMS2, PMS2CL | P008 | リンチ症候群(遺伝性非ポリポース大腸がん) | |
| POLD1-POLE | POLD1, POLE | P492 | 大腸がん | |
| PRKAR1A-ARMC5 | PRKAR1A, ARMC5 他 | P481 | カーニー複合、先端骨形成不全、下垂体腺腫、副腎皮質過形成、副腎皮質疾患/腫瘍 | |
| PTCH1 | PTCH1 | P067 | 基底細胞母斑症候群 | |

| Kit名 | 解析染色体・遺伝子 | 品番 | 対象 | 備考 |
|------------------|----------------------------------|------|---|--|
| P | | | | |
| PTEN | PTEN, PTENP1 他 | P225 | Cowden(カウデン)病 他 | |
| R | | | | |
| RB1 | RB1 | P047 | 網膜芽細胞腫 | RB1遺伝子にはメチル化特異的プローブが設計され、メチル化解析にも使用可能。腫瘍細胞由来のDNAを使用した解析にも対応。 |
| S | | | | |
| SDH | SDHD, SDHB, SDHC, SDHAF1, SDHAF2 | P226 | パラングリオーマ、褐色細胞腫 | |
| SDHA-MAX-TMEM127 | SDHA, MAX, TMEM127 他 | P429 | パラングリオーマ、褐色細胞腫 | |
| SMARCB1 | SMARCB1, TBX1 他 | P258 | 悪性横紋筋様腫瘍 | |
| SMARCE1 | SMARCE1 他 | P478 | 髄膜腫、Coffin-Siris症候群 | |
| Improved! STK11 | STK11 | P101 | ポイツ・イエガース症候群 | DNA変性コントロールプローブを2つ追加、2つ再設計。STK11遺伝子用プローブを1つ再設計。全てのリファレンスプローブを再設計。一部プローブの長さを調整。 |
| SUFU | SUFU | P472 | 家族性髄膜腫、家族性髄芽腫 | |
| T | | | | |
| TP53 | TP53, CHEK2 他 | P056 | リー・フラウメニ症候群 | |
| V | | | | |
| VHL | VHL | P016 | フォンヒッペル・リンドウ病 | |
| W | | | | |
| WT1 | WT1, FAM123B | P118 | ウィルムス腫瘍、WAGR症候群、Denys-Drash症候群、Frasier症候群 | |

メチル化解析

| Kit名 | 解析染色体・遺伝子 | 品番 | 対象 | 備考 |
|-----------------------|--|-------|--|-----------------------|
| 9 | | | | |
| 9p21 CDKN2A/2B region | CDKN2A, CDKN2B 他 | ME024 | メラノーマ 他 | 遺伝子欠失/増幅(重複)解析にも使用可能。 |
| B | | | | |
| BRCA1-BRCA2-RAD51C | BRCA1, BRCA2, RAD51C, 他 | ME053 | 遺伝性乳がん・卵巣がん | 遺伝子欠失/増幅(重複)解析にも使用可能。 |
| BWS/RSS | GRB10, MEST, H19, IGF2, KCNQ1, KCNQ1OT1, CDKN1C | ME030 | ベックウィズ・ウィーデマン症候群、ラッセル・シルバー症候群 | 遺伝子欠失/増幅(重複)解析にも使用可能。 |
| C | | | | |
| CIMP | CACNA1G, CDKN2A, CRABP1, IGF2, MLH1, NEUROG1, RUNX3, SOCS1, BRAF | ME042 | CIMP (CpG island methylator phenotype) | 遺伝子欠失/増幅(重複)解析にも使用可能。 |

| Kit名 | 解析染色体・遺伝子 | 品番 | 対象 | 備考 |
|------------------------|--|-------|---|---|
| F | | | | |
| FMR1-AFF2 | FMR1, AFF2, 他 | ME029 | 脆弱X症候群、脆弱XE症候群 | 遺伝子欠失/増幅(重複)解析にも使用可能。 MS-MLPA反応のDNA熱変性時に、変性バッファ(赤色キャップ試薬)の代わりに60 mM NaOH (別途購入)を使用。ハイブリダイゼーション反応時に、MLPA buffer(黄色キャップ試薬)の代わりにLow pH MLPA buffer(付属の紫色キャップ試薬)を使用。 |
| G | | | | |
| GNAS | GNAS, GNASXL, NESP55, NESPAS, STX16 他 | ME031 | オルブライト遺伝性骨異栄養症、偽性副甲状腺機能低下症 他 | 遺伝子欠失/増幅(重複)解析にも使用可能。 |
| M | | | | |
| MGMT-IDH-TERT | MGMT, IDH1, IDH2, TERT | ME012 | 神経膠腫(グリオーマ) | 遺伝子欠失/増幅(重複)解析にも使用可能。 6種類の点変異(IDH1 R132H, R132C, IDH2 R172M, R172K, TERT C228T, C250T)に特異的プローブを設計。 |
| Mismatch Repair Genes | EPCAM, MSH2, MSH6, MLH1, PMS2, BRAF | ME011 | 神経膠腫(グリオーマ)、遺伝性非ポリポーシス大腸がん 他 | 遺伝子欠失/増幅(重複)解析にも使用可能。 BRAF遺伝子の点変異(V600E)特異的プローブを設計。 |
| Multi-locus Imprinting | PLAGL1, GRB10, MEST, H19, KCNQ1OT1, MEG3, MEG8, SNRPN, ZNF597, PEG3, 20q13 | ME034 | Multi-locus Imprinting異常、二雄核性三倍体と二雌核性三倍体の鑑別 | 遺伝子欠失/増幅(重複)解析にも使用可能。 |
| P | | | | |
| PWS/AS | SNRPN, UBE3A 他 | ME028 | ブラダーウィリー症候群、アンジェルマン症候群 | 遺伝子欠失/増幅(重複)解析にも使用可能。 |
| R | | | | |
| RB1 | RB1 | P047 | 網膜芽細胞腫 | 遺伝子欠失/増幅(重複)解析にも使用可能。腫瘍細胞由来のDNAを使用した解析にも対応。 |
| T | | | | |
| TNDM | 6q24 (PLAGL1, ZC2HC1B), ZFP57, INS, KCN11 他 | ME033 | 新生児一過性糖尿病 | 遺伝子欠失/増幅(重複)解析にも使用可能。 |
| Tumour suppressor mix | VHL, TIMP3, APC, FHIT, ATM, PTEN, MLH1 他 | ME001 | がん細胞 | 遺伝子欠失/増幅(重複)解析にも使用可能。 |
| U | | | | |
| UPD7/UPD14 | 7p12, 7q32, 14q32 | ME032 | 片親性ダイソミー | 遺伝子欠失/増幅(重複)解析にも使用可能。 |

腫瘍組織解析

| Kit名 | 解析染色体・遺伝子 | 品番 | 対象 | 備考 |
|------------------------------|--|-----------|---|---|
| 9~20 | | | | |
| 9p21 CDKN2A/2B region | CDKN2A, CDKN2B 他 | ME024 | メラノーマ 他 | メチル化解析にも使用可能。 |
| A | | | | |
| ALL-IKZF1 | IKZF1, PAX5, ETV6, RB1, BTG1, EBF1, CDKN2A, CDKN2B, CRLF2, CSF2RA, IL3RA | P335 | 急性リンパ性白血病 | |
| ARID1A-ARID1B | ARID1A, ARID1B | P433 | 神経芽細胞腫、卵巣がん、その他がん細胞、精神遅滞症候群、Coffin-Siris症候群 | |
| B | | | | |
| BAP1 | BAP1 | P417 | ぶどう膜悪性黒色腫、悪性胸膜中皮腫 他 | |
| BRAF-HRAS-KRAS-NRAS | BRAF, HRAS, KRAS, NRAS | P298 | がん細胞 | BRAF遺伝子の点変異(V600E)特異的プローブを設計。KRAS遺伝子の点変異(G12C, G12V)の野生型配列を認識するプローブも設計。 |
| BRAF-IDH1-IDH2 | BRAF, IDH1, IDH2, FGFR1, MYB, MYBL1, CDKN2A/2B, MIR31, RAF1, 他 | P370 | 神経膠腫(グリオーマ) | 5種類の点変異(IDH1 R132H, R132C, BRAF V600E, IDH2 R172M, R172K)に特異的プローブを設計。 |
| Breast Tumour | ERBB2, BIRC5, MYC, TOP2A, ESR1, MTDH, CCND1, CCNE1, EGFR, C11orf30, ZNF703 | P078 | 乳がん | |
| C | | | | |
| CDC73 | CDC73 | P466 | 副甲状腺機能亢進症顎腫瘍症候群、家族性副甲状腺機能亢進症、副甲状腺がん | |
| CDH1 | CDH1 | P083 | 家族性胃がん | |
| CDK4-HMGA2-MDM2 | Chr.12, MDM2, CDK4, HMGA2 | P323 | 肉腫全般(脂肪肉腫、骨肉腫、平滑筋・横紋筋肉腫)、脳下垂体腺腫、唾液腺腫 | |
| CDKN2A/2B-CDK4 | CDKN2A, CDKN2B, CDK4, MITF 他 | P419 | 家族性メラノーマ | 2種類の点変異(MITF E318K, CDK4 WT for codon24)に特異的プローブも設計。コントロールDNA(MITF E318K)付。 |
| Centromere | Chr1~22, X(動原体近傍遺伝子) | P181/P182 | 染色体構造異常、がん細胞 | P181とP182を併せて左記領域を解析。 |
| CIMP | CACNA1G, CDKN2A, CRABP1, IGF2, MLH1, NEUROG1, RUNX3, SOCS1, BRAF | ME042 | CIMP(CpG island methylator phenotype) | メチル化解析にも使用可能。 |

| Kit名 | 解析染色体・遺伝子 | 品番 | 対象 | 備考 |
|-------------------------------------|--|-----------|-------------------------------|--|
| C | | | | |
| CLL | TP53, RB1, ATM, PTEN, MYC, CDKN2A/B 他 | P037/P038 | 慢性リンパ性白血病 | P037とP038を併せて対象領域をカバー。 |
| CLL | TP53, RB1, DLEU1, MIRN15A, ATM 他 | P040 | 慢性リンパ球性白血病 | P037とP038のプローブを選抜し、再構成したプローブミックス。 |
| CRLF2-CSF2RA-IL3RA | IL3RA, CSF2RA, CRLF2 | P329 | 急性リンパ性白血病、統合失調症 | |
| D | | | | |
| DPYD | DPYD | P103 | ジヒドロピリミジン脱水素酵素 (DPYD)欠損症 | イントロン11には点変異 (c.1129_5923C>G) に特異的なプローブを設計。エクソン14, エクソン24には、点変異 (それぞれc.1679T>G, c.2846A>T) の野生型配列を認識するプローブを設計。 |
| E | | | | |
| EGFR | EGFR, DDC, GBAS, POR | P315 | がん細胞 | 2種類の点変異 (L858R, T790M) に特異的なプローブを設計。コントロールDNA (L858R, T790M) 付。 |
| EXT | EXT1, EXT2 | P215 | 遺伝性多発性外骨腫 | |
| F | | | | |
| Familial MDS-AML | RUNX1, CEBPA, GATA2, TERC, TERT | P437 | 家族性骨髄異形成症候群、家族性急性骨髄性白血病 | GATA2遺伝子の点変異 (R398W, T354M) に特異的なプローブを含む。 |
| G | | | | |
| Glioma | EGFR, PTEN, PDGFRA, TERT, CDKN2A, TP53 他 | P105 | 神経膠腫 (グリオーマ) | TERT遺伝子の点変異 (C228T, C250T) に特異的なプローブを2つ新設計。Chr7q, 10pに隣接領域用プローブを2つ追加。リファレンスプローブを3つ再設計。一部プローブの長さを調整。 |
| H | | | | |
| New! Head and neck carcinoma | CUL3, PIK3CA, SOX2, FAT1, KIAA0825, EGFR, SNAI2, NFIB, CCND1, FADD, TGIF1, BCL2L1 | P477 | 頭頸部がん | |
| Hematologic Malignancies | Chr2p, 5q, 6q, 7p12, 7q, 8q24, 9p, 10q23, 11q22, 12p, 12q, 13q, 17p, 17q, Chr 18, Chr 19, 21q | P377 | 造血器腫瘍全般 (白血病、骨髄異形成症候群、リンパ腫等) | JAK2遺伝子にはV617F変異特異的なプローブを設計。コントロールDNA (V617F) 付。 |
| I | | | | |
| iAMP21 – ERG | iAMP21, RUNX1, ERG | P327 | 急性リンパ性白血病 | |
| IKZF1-ERG | IKZF1, CDKN2A, CDKN2B, ERG 他 | P202 | 急性リンパ性白血病、慢性骨髄性白血病、分類不能型免疫不全症 | IKZF1用プローブを集中設計。 |
| K | | | | |
| KMT2A | KMT2A, chr.5, 7, 11, 17, ASXL1 | P496 | 急性骨髄性白血病、骨髄異形成症候群 | |
| M | | | | |
| MDS | Chr.3, 5q(EGR1, MIR145, SPARC, MIR146A), 7q(EZH2), 8q(MYC), 11q(KMT2A), 12p(ETV6), Chr17(TP53, NF1, SUZ12), Chr19, 20q(ASXL1), 他 | P414 | 骨髄異形成症候群 | JAK2遺伝子には点変異特異的なプローブ (V617F) を設計。改訂国際予後スコアリングシステム (IPSS-R) における予後因子に絞り、プローブを設計。 |

| Kit名 | 解析染色体・遺伝子 | 品番 | 対象 | 備考 |
|--------------------------|--|------------------|---|---|
| M | | | | |
| Medulloblastoma | Chr 1～10, 14, 16, 17, 20 | P301/P302 / P303 | 髄芽腫 | P301・P302・P303を併せて対象領域をカバー。 |
| MGMT-IDH-TERT | MGMT, IDH1, IDH2, TERT | ME012 | 神経膠腫(グリオーマ) | メチル化解析にも使用可能。 6種類の点変異(IDH1 R132H, R132C, IDH2 R172M, R172K, TERT C228T, C250T)に特異的プローブを設計。 |
| Mismatch Repair Genes | EPCAM, MSH2, MSH6, MLH1, PMS2, BRAF | ME011 | 神経膠腫(グリオーマ)、 遺伝性非ポリポーシス大腸がん 他 | メチル化解析にも使用可能。 BRAF遺伝子の点変異(V600E)特異的プローブを設計。 |
| MPN mix-1 | JAK2 (V617F, N542_E543del, E543_D544del), CALR (L367fs*46, K385fs*47), MPL(W515K, W515L), KIT(D816V) | P420 | 骨髄増殖性腫瘍 (真性赤血球増加症、本態性血小板血症、 原発性骨髄線維症) | P520と同じ遺伝子変異を解析対象としているが、検出感度は10～20%以上(～100%)である。 |
| MPN mix-2 | JAK2 (V617F, N542_E543del, E543_D544del), CALR (L367fs*46, K385fs*47), MPL(W515K, W515L), KIT(D816V) | P520 | 骨髄増殖性腫瘍 (真性赤血球増加症、本態性血小板血症、 原発性骨髄線維症) | P420と同じ遺伝子変異を解析対象としているが、検出感度は1～5%とより高感度である。 |
| Multiple Myeloma(MM) | 1p32-p12, 1q21-q23, 5q31, chr.9, 12p13, 13q14(RB1-DLEU1-DLEU2), 14q32(TRAFF3), 16q12-q23(CYLD-WWOX), 17p13(TP53) | P425 | 多発性骨髄腫 | |
| N | | | | |
| Neuroblastoma | Chr1p36, 3p22/3p21.3, 11q23, 2p24.1/MYCN, 2q33, 17p13/TP53 他 | P251/P252 /P253 | 神経芽腫 | MYCN遺伝子用のサイレンサー試薬付。 P251・P252・P253を併せて対象領域をカバー。 |
| NF1 | NF1 | P081/P082 | I型神経線維腫症 | シュワノマトーシス(P455)用のキットも用意。 |
| O | | | | |
| Oligodendroglioma 1p-19q | Chr1p, 19q, IDH1/2, CDKN2A/2B 他 | P088 | 神経膠腫(グリオーマ) | |
| P | | | | |
| PTEN | PTEN, PTENP1 他 | P225 | Cowden(カウデン)病 他 | |
| R | | | | |
| RB1 | RB1 | P047 | 網膜芽細胞腫 | メチル化解析にも使用可能。 腫瘍細胞由来のDNAを使用した解析にも対応。 |
| S | | | | |
| SMARCB1 | SMARCB1, TBX1 他 | P258 | 悪性横紋筋様腫瘍 | |
| SMARCE1 | SMARCE1 他 | P478 | 髄膜腫、Coffin-Siris症候群 | |
| SUFU | SUFU | P472 | 家族性髄膜腫、家族性髄芽腫 | |

| Kit名 | 解析染色体・遺伝子 | 品番 | 対象 | 備考 |
|-----------------------|---|-------|---|---------------|
| T | | | | |
| T-ALL | STIL-TAL1, LEF1, CASP8AP2, MYB, EZH2, NUP214-ABL1, PTEN, LMO1, LMO2 他 | P383 | T細胞急性リンパ性白血病 | |
| TP53 | TP53, CHEK2 他 | P056 | リー・フラウメニ症候群 | |
| Tumour-Gain | MDM4, MYCN, ALK, PDGFRA, KIT, KDR, DHFR, EGFR, MET, SMO, BRAF 他 | P175 | がん細胞 | |
| Tumour suppressor mix | VHL, TIMP3, APC, FHIT, ATM, PTEN, MLH1 他 | ME001 | がん細胞 | メチル化解析にも使用可能。 |
| U | | | | |
| Uveal Melanoma | 1p, 3, 6p, 8q (MYC region) | P027 | ぶどう膜悪性黒色腫 | |
| V | | | | |
| VHL | VHL | P016 | フォンヒッペル・リンドウ病 | |
| W | | | | |
| Wilms' tumour | 1p, 1q, 16p, 16q, WT1, BXW7, AMER1/FAM123B, MYCN, TP53 他 | P380 | ウィルムス腫瘍 | |
| WT1 | WT1, FAM123B | P118 | ウィルムス腫瘍、WAGR症候群、Denys-Drash症候群、Frasier症候群 | |

カスタムプローブなどを用いた解析用試薬

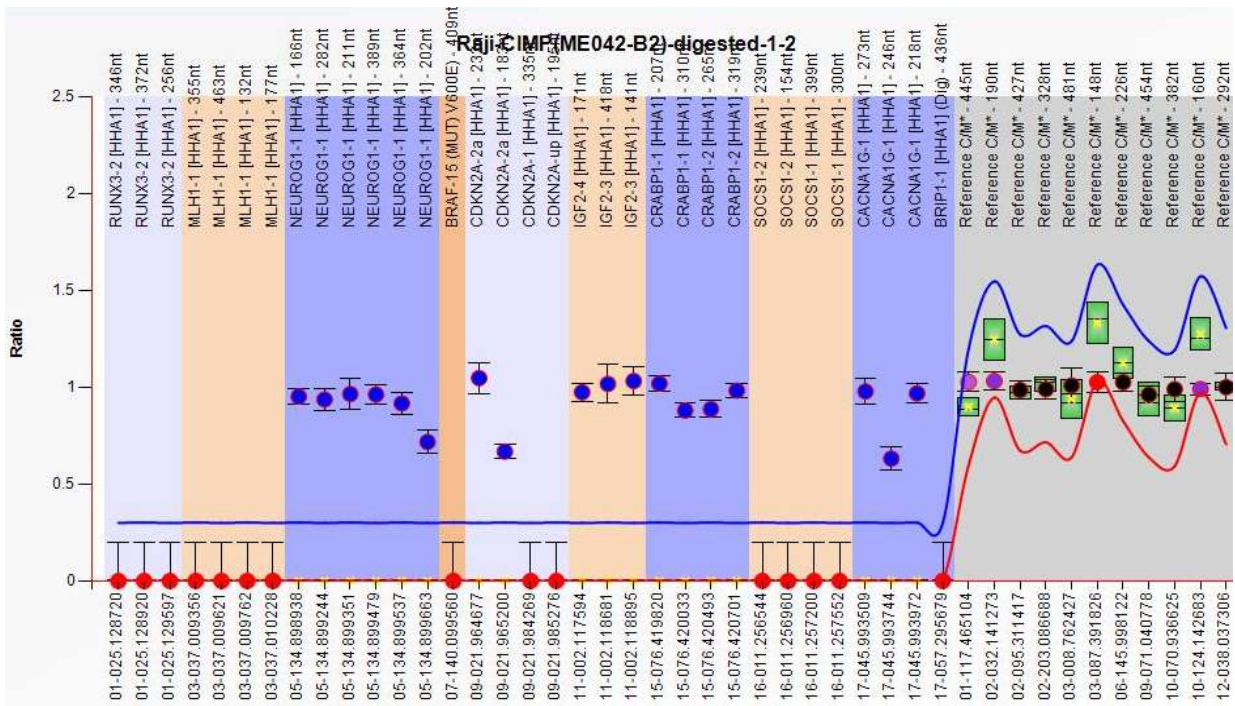
| Kit名 | 解析染色体・遺伝子 | 品番 | 対象 | 備考 |
|-------------|-----------|------|--|---|
| E | | | | |
| EK1 | — | EK1 | — | MLPAプローブミックスを除く全ての試薬100反応分(6本分注)。 |
| EK5 | — | EK5 | — | MLPAプローブミックスを除く全ての試薬500反応分(6本分注が5セット梱包)。 |
| R | | | | |
| Reference-1 | — | P200 | カスタムプローブに加えて使用する為の、内部コントロールのみのプローブミックス | フラグメント長173~250nt内で14種類のコントロール用プローブを設計。 |
| Reference-2 | — | P300 | カスタムプローブに加えて使用する為の、内部コントロールのみのプローブミックス | フラグメント長88~274nt内で21種類のコントロール用プローブを設計。メチル化解析用としても使用可能。 |

その他

| Kit名 | 解析染色体・遺伝子 | 品番 | 対象 | 備考 |
|-------------------|---|-----------|--|--|
| C | | | | |
| CYP450 | CYP2D6, CYP2C9, CYP2C19, CYP1B1, CYP3A4, CYP3A5, CYP2E1, CYP1A1 他 | P128 | Cytochrome P450 | 点突然変異に対するプローブ設計はされていない。 |
| D | | | | |
| DPYD | DPYD | P103 | ジヒドロピリミジン脱水素酵素(DPYD)欠損症 | イントロン11には点変異(c.1129_5923C>G)に特異的なプローブを設計。エクソン14, エクソン24には、点変異(それぞれc.1679T>G, c.2846A>T)の野生型配列を認識するプローブを設計。 |
| F | | | | |
| FCGR | FCGR2A, FCGR2B, FCGR2C, FCGR3A, FCGR3B | P110/P111 | IgG抗体のFc受容体 | |
| H | | | | |
| HLA | HLA-DQA1*02, *03, *05 HLA-DQB1*0302, *0303, *0305, *02, *03 | P438 | セリアック病 | 各アレルに特異的に設計された(そのアレルが存在するときのみピークが出現するような)プローブが含まれる。 |
| I | | | | |
| Intersex | NR0B1, NR5A1, SOX9, WNT4, CXorf21, SRY, ZFY, UTY | P185 | 性決定遺伝子、関連遺伝子のコピー数解析 | |
| M | | | | |
| Mitochondrial DNA | ミトコンドリアゲノム | P125 | カーンズ・セイヤー症候群、ピアソン症候群、進行性外眼筋まひ、ミオパチー(MERRF, MELAS, 他) | 6種の点変異(3243A>G, 3460G>A, 8344A>G, 8993T>G, 11778G>A, 14484T>C)に対して、変異特異的プローブ・野生型特異的プローブを設計。 |

★ME042 (CIMP)

大腸癌サンプルにおいて、CACNA1G, CRABP1, IGF2, CDKN2A(upstream, Exon1を除く), NEUROG1遺伝子のmethylationが確認された例



※各キットの内容は、予告なく変更される場合がございます。予めご了承ください。
※各キットの詳細につきましては、下記までお問い合わせ下さい。

発行:



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

〒540-0021

大阪府大阪市中央区大手通2-2-2

TEL: 0570-055-810 FAX: 06-6734-2924 E-mail: fbs.sal-bio.grp@falco.co.jp

※音声ガイダンスに従い「2番(試薬販売)」を選択してください。

M2605_1