

# SALSA® MLPA® 試薬一覧

2017年 6月

■ 先天性/遺伝性疾患.....	P1
■ 数的/構造異常・CNV.....	P12
■ 家族性・遺伝性腫瘍.....	P14
■ メチル化解析.....	P17
■ 腫瘍組織解析.....	P18
■ カスタムプローブなどを用いた解析用試薬.....	P22
■ その他.....	P23
MLPA, MS-MLPA解析例.....	P25

※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。  
[contact@falco-genetics.com](mailto:contact@falco-genetics.com)

# 先天性/遺伝性疾患

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>A</b>				
ABCA4	ABCA4 (ABCR)	P151/P152	シユタルガルト病、網膜色素変性症、加齢黄斑変性など	
ABCB4	ABCB4 (MDR1)	P109	リン脂質低下による胆石症	
ABCC6	ABCC6	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	ABCC8遺伝子用プローブを10個再設計。リファレンスプローブを4つ再設計、4つ追加。コントロール用プローブを調整。
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	
ADLTE-LGI1	ADAM22, GPR98, KCNA1, KCNA4, KCNAB1, LGI1, PDYN	P408	側頭葉てんかん	
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(exon7), C33_34insC(exon 1), G170R(exon 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。 FBP1遺伝子用プローブを追加。ターゲットプローブとリファレンスプローブをいくつか再設計、追加。
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)	APP遺伝子の点変異特異的プローブを削除し、エクソン1,3,7,10,12,13,15,17,19用プローブを追加し、エクソン16用プローブを再設計。リファレンス・コントロール用プローブを再設計。
ARMD mix-1	CFH, CFHR3, CFHR2, CFHR1, KCNT2 他	P236	加齢黄斑変性症	6種のSNP (CFH rs1061170 allele C, CFH rs1410996 allele A, ARMS2 (LOC387715) rs10490924 allele T, ARMS2 (LOC387715) rs10490924 allele G, C2/CFB loci rs9332739 polymorphism rare allele/common allele) に対して特異的に設計されたプローブを含む。
ARVC-PKP2	PKP2, JUP, DSP, TGFb3, RYR2, DSG2, DSC2	P168	不整脈源性右室心筋症	PKP2遺伝子のエクソン1, 9, 11, 12と DSP遺伝子のエクソン1用プローブを追加。リファレンスプローブを再設計。
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。 大多数のリファレンスプローブを再設計。プローブの長さを調整。 <P041> ATM遺伝子用プローブを1つ削除。ターゲットプローブを12個再設計。 <P042> ATM遺伝子用プローブを12個再設計、3つ追加。リファレンスプローブを4つ追加。

For basic research

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>A</b>				
Improved! ATP1A2-CACNA1A	ATP1A2, CACNA1A	P348	家族性片麻痺性片頭痛	CACNA1A遺伝子用プローブを2つ削除。 リファレンスプローブを2つ再設計。 一部のプローブの長さを調整。
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>B</b>				
BEST1-PRPH2	BEST1, PRPH2	P367	卵黄状黄斑ジストロフィー	
Improved! BTK	BTK	P210	無ガンマグロブリン血症	ターゲットプローブを6つ、隣接プローブを1つ、リファレンスプローブを7つ再設計。 隣接プローブを1つ削除。 一部のプローブの長さを調整。
BWS/RSS	NSD1, H19, IGF2, CDKN1C, KCNQ1	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	メチル化感受性酵素 (Hha I) 処理を除くことで、通常の遺伝子欠失/増幅(重複)解析にも転用可能。
<b>C</b>				
CACNA1A	CACNA1A	P279	家族性片麻痺性片頭痛、一過性運動失調	
GAH	CYP21A2, CYP21A1P, TNXB, ATF6B	P050	先天性副腎皮質過形成	CYP21A2, CYP21A1P遺伝子用プローブを追加。C4A, C4B遺伝子用プローブを削除。 CYP21A2変異 (I172N, V237E(V236E), M239K(M238K), F306+T, I2G, 8nt deletion) のスクリーニング用プローブを追加。
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。  <P130> 隣接プローブとリファレンスプローブを1つずつ削除。リファレンスプローブを14個再設計。  <P131> ターゲットプローブを1つ削除。 リファレンスプローブを6つ再設計、6つ削除。
CDKL5	CDKL5, NTNG1, AXR	P189	レット症候群 (非典型例)、点頭てんかん など	CDKL5遺伝子用プローブを1つ、FOXG1遺伝子用プローブを2つ、リファレンスプローブを1つ追加、CDKL5遺伝子用プローブを1つ、ARX遺伝子用プローブを2つ、リファレンスプローブを5つ再設計。
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	リファレンスプローブを2つ再設計。 GATA4遺伝子用プローブを1つ、同遺伝子の隣接プローブを1つ削除。
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	バーター症候群	
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	

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>C</b>				
CMT2	RAB7A, GARS, HSPB1, HSPB8, SPTLC1	P406	シャルコー・マリー・トウス病2型 (2B/2D/2F/2L)	
CMT2A/1B	MFN2, MPZ	P143	シャルコー・マリー・トウス病1型(1B)、2型(2A)	
CMT4	GDAP1, MTMR2, SBF2, EGR2, SH3TC2, NEFL, PRX	P353	シャルコー・マリー・トウス病4型	
Coffin Lowry	RPS6KA3, PQBP1	P259	コフィンローリー症候群	
COL1A1	COL1A1	P271	骨形成不全症	
Improved! COL1A2	COL1A2	P272	骨形成不全症	COL1A2遺伝子用プローブを1つ削除。
COL2A1	COL2A1	P214	軟骨無発生症、点状軟骨異形成症 など	COL2A1遺伝子用プローブを18個追加。リファレンス・コントロール用プローブを再設計。
Improved! 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) COL4A3遺伝子用プローブを1つ削除。2つのリファレンスプローブの長さを調整。
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)
Improved! COL5A1	COL5A1	P331/P332	エーラス・ダンロス症候群(Ⅰ型、Ⅱ型)	<P332> COL5A1遺伝子用プローブを1つ削除。
Improved! COL7A1-KRT5	COL7A1(3p21.31), KRT5(12q13.13)	P415	表皮水疱症	COL7A1遺伝子用プローブを1つ削除。リファレンスプローブを1つ再設計。一部のプローブの長さを調整。
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・ヒーツェン症候群、Potocki-Shaffer症候群、アペール症候群 など	
CREBBP	CREBBP, EP300	P313	ルビンスティン・ティビー症候群	リファレンス・コントロール用プローブを再設計。
New! CTNS	CTNS	P473	システン症	CTNS遺伝子の点変異(c.414G>A)に特異的なプローブを設計。
Cystinuria	SLC3A1, SLC7A9, PREPL 他	P426	システン尿症	
<b>D</b>				
Dandy-Walker	ZIC1, ZIC4, VLDLR	P267	ダンディー・ウォーカー症候群	
DBA	RPL11, RPL5, RPL35A, RPS26, RPS17, RPS19	P212	小児先天性慢性型赤芽球癆 (Diamond-Blackfan anemia)	CSMD1, ANGPT2, AGPAT5遺伝子用プローブを削除。RPL11, RPL5, RPL35A, RPS26, RPS17, RPS19遺伝子用プローブを追加。リファレンスプローブを再設計。
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。
DIS	STRC, CATSPER2, CKMT1B, OTOA	P461	難聴-男性不妊 症候群、非症候群性難聴	

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>D</b>				
DMD	DMD	P034/P035	デュシェンヌノベッカー型筋ジストロフィー	P034とP035を併せてDMD遺伝子の全エクソン領域をカバー。 <P034> リファレンスプローブを再設計、3つ追加。Y染色体特異的コントロール用プローブを1つ削除。DMD遺伝子のエクソン8, 22, 23, 30, 49, 50, 65, 69用のプローブを再設計。全プローブの長さを調整。 <P035> リファレンスプローブを再設計、4つ追加。DMD遺伝子のエクソン12-15, 19, 32, 33, 39, 40, 56, 71, 78, 79用プローブを再設計。全プローブの長さを調整。
DNAH5	DNAH5	P238	一次性繊毛ジスキネジー	DNAH5遺伝子用プローブを1つ削除。リファレンスプローブを1つ削除、9つ再設計。
DNAI1	DNAI1	P237	一次性繊毛ジスキネジー	一部のリファレンスプローブを削除、再設計。コントロール用プローブを再設計。
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	
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ニズム	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。
<b>E</b>				
EDA	EDA, EDAR, EDARADD, WNT10A	P183	外胚葉性形成異常症	WNT10A遺伝子用プローブを4つ新設計。EDAR遺伝子用プローブを1つ削除。リファレンスプローブを1つ削除、7つ再設計。コントロール用プローブを再設計。
EDS	TNXB, COL3A1, CYP21A2	P155	エーラス・ダンロス症候群 (Ⅲ型、Ⅳ型)	リファレンスプローブ、COL3A1遺伝子用プローブを1つずつ削除。一部のプローブの長さを調整。
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-テイビ症候群	
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)	EYA1遺伝子のエクソン6, 9, 14用プローブを再設計、エクソン1, 8, 13, 16用プローブを追加、一部のエクソン6, 9, 10用プローブを削除。リファレンスプローブを4つ削除、10個再設計。
EYS	EYS	P328	網膜色素変性症	
<b>F</b>				
<b>New!</b> F5	F5	P469	第Ⅴ因子欠乏症	
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	ファンコニ貧血	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	ファンコニ貧血	
FGD1	FGD1	P232	顔面性器形成不全、Aarskog-Scott症候群	
FGF10-FGFR2	FGF10, FGFR2	P231	ラッド症候群	

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>F</b>				
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	UNC13D遺伝子のエクソン17, 20, 26用プローブを追加、エクソン22用プローブを削除、エクソン27, 29用プローブを再設計。リファレンスプローブを1つ再設計。
FLCN	FLCN	P256	Birt-Hogg-Dube症候群	
FLNB	FLNB	P435	アテロオステオジェネシス I 型、III 型、ブーメラン型異形成、Larsen 症候群	
FMR1/AFF2	FMR1, AFF2	ME029	脆弱X症候群	遺伝子欠失/増幅(重複)解析に加え、メチル化解析にも転用可能。
FOXF1	MYCN, FOXF1, FOXC2, FOXL1	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, OA1, 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 など	ターゲットプローブを再設計。PISRT1遺伝子用プローブを追加。
FRMD7	FRMD7	P269	先天性眼振	FRMD7遺伝子用プローブを1つ削除。リファレンスプローブを3つ再設計。
<b>G</b>				
GAA	GAA	P453	ポンペ病(糖原病 II 型)	
GALC	GALC	P446	クラッペ病	GALCのバリエーション4がExon1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 など	
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	GCH1, TH, SGCE	P099	遺伝性進行性ジストニア(瀬川病)	
GHD	GH1, PIT1, PROP1, GHRHR, LHX3, LHX4, HESX1	P216	成長ホルモン分泌不全症	
Gitelman syndrome	SLC12A3	P136	Gitelman症候群	
GJB1	GJB1	P129	X連鎖優性シャルコー・マリー・トウス病	
GJB-WFS1	GJB2, GJB3, GJB6, WFS1, POU3F4	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	AMT遺伝子とGCSH遺伝子用プローブを追加。GLDC遺伝子用プローブを1つ追加、いくつか再設計。リファレンスプローブとコントロール用プローブを再設計。
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 など	遺伝子欠失/増幅(重複)解析に加え、メチル化解析にも転用可能。ほぼ全てのプローブを再設計。
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)	
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。

For basic research

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>H</b>				
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	HBA遺伝子用プローブを8つ削除、11個追加。HBA遺伝子の隣接プローブを5つ追加。リファレンスプローブを7つ再設計。
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	ターゲットプローブを5つ削除、13個追加。リファレンスプローブを再設計。
Hemochromatosis	HFE, TFR2, HFE2, HAMP, SLC40A1	P347	遺伝性ヘモクロマトーシス	
Heterotaxy syndrome	ZIC3, CFC1, ACVR2B, NODAL	P434	Heterotaxy症候群	
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, ZFH1B, EDN3, GDNF	P169	ヒルシュスプリング病	ZEB2遺伝子用プローブを2つ、GDNF遺伝子用プローブを2つ、RET遺伝子用プローブを8つ、EDN3遺伝子用プローブを2つ、リファレンスプローブを9つ追加。
Hirschsprung-2	PHOX2B, GFRA3, GFRA2, GFRA1, EDNRB, NRTN, PSPN, SOX10	P318	ヒルシュスプリング病	
HPE	SHH, ZIC2, SIX2, SIX3, PTCH, TGIF	P187	全前脳胞症(Holoprosencephaly)	
HPRT1	HPRT1, PLAC1, PHF6	P447	レッシュ・ナイハン症候群	
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	
<b>I</b>				
IDS	IDS	P164	Hunter症候群(ムコ多糖症Ⅱ型)	
IGF1R	IGF1R, IGFBP3	P217	インシュリン様成長因子1抵抗性に因する成長障害 など	
IGHMBP2	IGHMBP2	P058	遠位型脊髄性筋萎縮症	
IKBKG	IKBKG, IKBKG1 他	P073	色素失調症(ブロッホ・サルツバーガー症候群)	
IRF6-GRHL3	IRF6, GRHL3	P304	Van der Woude症候群	IRF6遺伝子用プローブを全て再設計し、点変異特異的プローブを削除。GRHL3遺伝子用プローブを追加。リファレンスプローブ、コントロール用プローブを再設計。
<b>J</b>				
JAG1	JAG1	P184	アラジル症候群(Alagille症候群)	
<b>K</b>				
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)	

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>K</b>				
KCNQ2	KCNQ2	P166	良性家族性新生児けいれん	
KCNQ3	KCNQ3, CHRNA4, EPM2A, EPM2b, CHRN2	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 SNAI2	KIT, SNAI2	P354	まだら症	
KRT14-LAMA3-LAMB3-LAMC2	17q21.2 KRT14, 18q11.2 LAMA3, 1q32.2 LAMB3, 1q25.3 LAMC2	P416	先天性表皮水疱症	
<b>L</b>				
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。
LARGE, FKTN, POMT2	LARGE, 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	CRB1遺伝子用プローブを1つ削除。その他プローブをいくつか再設計。
LCA mix-2	GUCY2D, RDH12, RRGRI1, 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。 ターゲットプローブを1つ削除。リファレンスプローブを5つ再設計、3つ追加。
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12個再設計。リファレンスプローブを10個再設計。
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型などの四肢奇形	
LIMB-2	SALL1, SALL4, TBX5	P180	Townes-Brocks症候群、Okhiro症候群、Holt-Oram症候群などの四肢奇形	
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 など	FLNA遺伝子用プローブを2つ削除。リファレンスプローブを1つ再設計、1つ削除。一部のプローブの長さを調整。
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、ペリソエウス・メルツバッハ病、白質脳症	リファレンスプローブを3つ再設計。NOTCH3遺伝子のエクソン22用プローブを削除。
LMX1B	LMX1B	P289	爪膝蓋骨症候群	
LPL	LPL, INTS10, LC18A1	P218	I型高脂血症 など	LPL遺伝子のエクソン1用プローブ、リファレンスプローブを追加、再設計。
LQT	KCNQ1, KCNH2, KCNE1, KCNE2	P114	QT延長症候群	
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	
<b>M</b>				
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 など)	
Marfan	FBN1, TGFBR2	P065/P066	マルファン症候群	
MECP2	MECP2, Xq28, CDKL5, ARX, NTNG1	P015	レット症候群	MECP2遺伝子のエクソン3, 4用プローブを4つ、リファレンスプローブを2つ追加。その他ARX, NTNG1, CDKL5, IRAK1遺伝子用プローブを再設計。

Improved!



Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>M</b>				
MEF2C-FOGX1	MEF2C, FOXG1	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	ATP7A遺伝子用プローブを1つ削除。 リファレンスプローブを1つ追加、 2つ再設計。
MID1	MID1	P233	オピッツ症候群	
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)	
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, MEST, H19, KCNQ10T1, MEG3, SNRPN, PEG3, NESP55, NESPAS, GNASXL, GNAS	ME034	Multi-locus Imprinting異常、二雄核性三倍体と二雌核性三倍体の鑑別	メチル化感受性酵素(Hha I)処理を除くことで、通常の遺伝子欠失/増幅(重複)解析にも転用可能。
MYBPC3	MYBPC3	P100	家族性肥大型心筋症	
MYH7	MYH7	P418	肥大型心筋症	MYH7遺伝子用プローブを3つ削除。
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17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31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。
MYO5B	MYO5B	P394	微絨毛封入病	
<b>N</b>				
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(カナバン病など)	
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)	SMPD1遺伝子用プローブを6つ追加。 NPC1, 2遺伝子用プローブを12個再設計、1つ追加。(NPC1遺伝子のエクソン20, 21の2領域に、点変異(それぞれP1007A, I1061T)の野生型配列を認識するプローブを設計) リファレンスプローブをいくつか再設計、1つ追加。
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	
<b>O</b>				
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)	
OTC	OTC	P079	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	

Improved!

New!  
For basic  
research

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
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	RAD51D遺伝子用プローブを追加。 ターゲット用プローブ、リファレンスプローブをいくつか再設計、追加。
Pancreatitis	PRSS1, PRSS2, SPINK1 他	P242	遺伝性膵炎	
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。 ターゲット用プローブ、リファレンスプローブを再設計。 <P051> SNCA遺伝子のエクソン2には点変異(A30P)に、LRRK2遺伝子のエクソン41には点変異(G2019S)に特異的なプローブも設計。 PARK7, SNCA遺伝子用プローブを追加。 <P052> LRRK2遺伝子のエクソン41には、点変異(G2019S)に特異的なプローブも設計。 UCHL1, GCH1遺伝子用プローブを追加。
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奇形など	
PCCA	PCCA	P278	プロピオン酸血症	
PCDH15	PCDH15	P292	アッシャー症候群	PCDH15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、1つ追加。一部のプローブの長さを調整。
PCDH19	PCDH19	P330	EFMR (女性に限られるてんかん及び精神遅滞)	
PDHA1	PDHA1	P427	Leigh症候群	
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	P351/P352	常染色体優性多発性嚢胞腎	<P351> PKD1遺伝子用のプローブを1つ削除。 リファレンスプローブを3つ再設計。 <P352> PKD2遺伝子用のプローブを1つ削除。 リファレンスプローブを2つ再設計。
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	
PLCG2	PLCG2	P430	寒冷じんましん、免疫不全症候群	
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・メルツバッハ病	
PLS3	PLS3	P452	骨形成不全症	
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)	ターゲットプローブを1つ削除。 6つのプローブの長さを調整。
Porphyria-2	FECH, UROS, UROD, CPOX	P412	ポルフィリン症(GEP, PCT, HCP, EPP)	

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>P</b>				
PPARG	PPARG	P224	Ⅱ型糖尿病、部分的脂肪萎縮症(遺伝性)	
Primary Microcephaly	MCPH1, ASPM, CDK5RAP2, CENPJ, STIL	P355	小頭症	
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	
Improved: 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	メチル化感受性酵素(Hha I)処理を除くことで、通常の遺伝子欠失/増幅(重複)解析にも転用可能。 メチル化感受性プローブの設計領域をNDN遺伝子からMAGEL2遺伝子へ変更。OCA2遺伝子用プローブを2つ追加。15q11用プローブを4つ再設計。Hha Iコントロール用プローブを2つ再設計。一部のリファレンスプローブを再設計。
<b>R</b>				
RASA1	RASA1	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	
RYR1	RYR1	P281/P282	悪性高熱症	33カ所の既知変異(C487T等)に特異的なプローブを設計。その他プローブはコピー数解析用。
<b>S</b>				
SACS	SACS, SGCG	P441	常染色体劣性遺伝性のCharlevoix-Saguenay型痙性失調症(ARSACS)	
SCN1A	SCN1A	P137	ミオクローニー発作、乳児重症ミオクローニーてんかん	
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	α1-アンチトリプシン欠損症	
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	F12遺伝子用プローブを追加。リファレンスプローブを再設計、追加。
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)	ITK, XIAP遺伝子用プローブを追加。リファレンス・コントロール用プローブを再設計。
SHANK2	SHANK2	P396	自閉症スペクトラム障害	
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	SHANK3遺伝子用プローブを17個、隣接プローブを3つ再設計。リファレンス/コントロール用プローブを再設計。
SHOX	SHOX, PAR領域	P018	ターナー症候群、Leri-Weill症候群 など	SHOX遺伝子のエンハンサー配列CNE4用プローブを再設計、CNE2, 3, 5の上流に、また、CNE7の下流にプローブを追加。
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	STXBP1遺伝子用プローブを追加。リファレンスプローブを1つ削除、8つ再設計。
SLC6A5-GLRA1-GLRB	SLC6A5, GLRA1, GLRB	P274	ビックリ病(グリシン受容体チャネルopathy)	
SLC6A8-ABCD1	SLC6A8, BCAP31, ABCD1, PNCK 他	P049	精神発達遅滞症候群 など	
SLC26A3	SLC26A3	P393	先天性クローラ下痢症	

For basic research

Improved!

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>S</b>				
SMA	SMN1, SMN2 他	P021	脊髄性筋萎縮症	
SMA	SMN1, SMA2	P060	脊髄性筋萎縮症	
SMA	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。
Smith-Magenis	RAI1, HDAC4, 17p11.2 他	P369	スミス・マゲニス症候群	
SOTOS	NSD1, NFIX	P026	ソトス症候群	NFIX遺伝子用プローブを10個追加。NSD1遺伝子用プローブを5つ、リファレンスプローブを10個再設計。隣接プローブを1つ削除。
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 など	
STS	STS, KAL1, NLGN4X 他	P160	X連鎖性魚鱗癬(STS欠損症)、カルマン症候群 など	STS遺伝子用プローブを2つ追加、2つ再設計。リファレンスプローブを1つ再設計。隣接プローブを1つ削除、2つ再設計。Y染色体特異的プローブ(118nt)を削除。プローブの長さを調整。
<b>T</b>				
TCF4-FOXP1	TCF4, FOXP1	P075	Pitt-Hopkins症候群	ターゲットプローブを7つ再設計、8つ追加。リファレンスプローブを3つ削除、7つ再設計。コントロール用プローブを再設計。
TCOF1	TCOF1	P310	Treacher Collins-Franceschetti症候群	
TERT-DKC1	TERT, DKC1	P257	先天性角化異常症	
TGFBR1+2	TGFBR1, TGFBR2	P148	両眼隔離症、口蓋裂を特徴とする大動脈瘤、マルファン症候群	
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枯渴症候群	
TNDM	6q24 (PLAGL1, ZC2HC1B), ZFP57, INS, KCNJ11 他	ME033	新生児一過性糖尿病	メチル化感受性酵素(Hha I)処理を除くことで、通常の遺伝子欠失/増幅(重複)解析にも転用可能。
TNNT2-BAG3	TNNT2, BAG3	P196	家族性肥大型心筋症	
TPMT	TPMT	P283	チオプリンメチルトランスフェラーゼ (TPMT)遺伝子	TPMT遺伝子の点変異(A80P, A154T)に特異的なプローブを追加。同遺伝子のエクソン6用プローブ、DPYD用プローブを削除。リファレンスプローブの大部分を再設計。
TRPS1-EXT1	TRPS1, EXT1, 8q23, 8q24 他	P228	毛髪・鼻・指節骨症候群 I 型、毛髪・鼻・指節骨症候群 II 型 (ランガー・ギーデイオン症候群)	ターゲット用プローブを1つ削除。隣接プローブを4つ追加、1つ再設計。リファレンスプローブを7つ再設計、2つ追加。
TSC1	TSC1	P124	結節性硬化症	
TSC2	TSC2	P046	結節性硬化症	
TSC2	TSC2	P337	結節性硬化症	P046とはプローブの設計領域が異なる。TSC2遺伝子用プローブを4つ追加、1つ再設計。隣接プローブを1つ追加。リファレンスプローブを2つ再設計、2つ削除。コントロール用プローブを再設計。

Improved!

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>U</b>				
UBE3A	UBE3A, GABRB3, MTHFR	P336	アンジェルマン症候群	MEQ28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。 16p13用プローブを4つ削除。 MTHFR遺伝子の点変異特異的プローブを削除。リファレンスプローブを4つ再設計。
USH2A	USH2A	P361/P362	アッシャー症候群 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。
<b>V</b>				
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。
<b>W</b>				
WBS	ELN, TBL2, STX1A, LIMK1, CLIP2, HSPB1 他	P029	ウィリアムズ-ビューレン症候群	
Wilson	ATP7B	P098	ウィルソン病	点変異(A874V・H1069Q)検出用のプローブを設計。
<b>Y</b>				
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。 DPY19L2遺伝子用プローブを全て削除。 RBMX2CP, KDM5D遺伝子用プローブを1つずつ削除。USP9Y遺伝子用プローブを1つ再設計、DDX3Y遺伝子用プローブを2つ追加。リファレンスプローブを4つ追加、6つ再設計。

For basic research

## 数的/構造異常・CNV

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>1~22</b>				
1p36	Chr1p36	P147	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	
<b>A</b>				
Aneuploidy	Chr13, 18, 21, X, Y	P095	染色体数異常	
ARID1A-ARID1B	ARID1A, ARID1B	P433	精神遅滞症候群、コフィン・シリス症候群、その他 神経芽細胞腫 など	
<b>C</b>				
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。 <P181> ISL1遺伝子用プローブを1つ再設計。 コントロール用プローブを再設計。
Chromosome 22q	22q11, 22q13	P356	染色体不均衡型構造異常	
<b>D</b>				
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。
<b>H</b>				
Human Telomere-6	Chr2p, 3p, 6p, 8p サブテロメア領域	P208	染色体不均衡型構造異常	P036, P069/P070で得られた結果の確認、追試用。
Human Telomere-7	Ch9p, 10p, 11p, 12p サブテロメア領域	P230	染色体不均衡型構造異常	P036, P069/P070で得られた結果の確認、追試用。

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>H</b>				
Human Telomere-8	Chr17p,18p,19p, 20p サブテロメア領域	P249	染色体不均衡型構造異常	P036、P069/P070で得られた結果の確認、追試用。
Human Telomere-10	Chr5q, 6q, 7q, 8q サブテロメア領域	P277	染色体不均衡型構造異常	P036、P069/P070で得られた結果の確認、追試用。
Human Telomere-11	Chr9q, 10q, 11q, 12q サブテロメア領域	P286	染色体不均衡型構造異常	P036、P069/P070で得られた結果の確認、追試用。
Human Telomere-12	Chr13q, 14q, 15q, 16q サブテロメア領域	P291	染色体不均衡型構造異常	P036、P069/P070で得られた結果の確認、追試用。
Human Telomere-13	17q, 18q, 19q, 20q サブテロメア領域	P320	染色体不均衡型構造異常	P036、P069/P070で得られた結果の確認、追試用。
Human Telomere-14	7p, 15q-cen, 16p, 21q-cen, 21qサブテロメア・セントロメア領域	P365	染色体不均衡型構造異常	P036、P069/P070で得られた結果の確認、追試用。 15、21番染色体(端部着糸型染色体)用プローブの一部はセントロメア近傍に設計。
Human Telomere-15	4p, 5p, 13q-cen, 14q-cen サブテロメア・セントロメア領域	P358	染色体不均衡型構造異常	P036、P069/P070で得られた結果の確認、追試用。一部の13、14番染色体(端部着糸型染色体)用プローブはセントロメア近傍に設計。
<b>K</b>				
KANSL1	KANSL1, CRHR1, MAPT(17q21.31)	P443	17q21.31微細欠失症候群	
<b>M</b>				
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, 1q21.1, 3q29, 7q36.1, 12p11.23, 15q13, 15q24.1, 16p11, 17q12, 18q21.2, 20p12.2	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)	CHRNA7遺伝子用プローブを1つ追加。
Microdeletion syndromes 5	Chr2p16, 2q33, 8q24, 9q22, 15q24, 17q21	P371	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)	2q33用のプローブを1つ追加。 9q22, 17q21用のプローブをいくつか追加。 11p13用のプローブを全て削除。 コントロール用プローブを再設計。
Microdeletion syndromes 6	Chr5q35, 10p14, 16p13, 17q11, 22q11	P372	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)	NF1遺伝子領域(17q)のプローブを1つ削除、1つ再設計。 DiGeroge症候群関連遺伝子領域(22q11)のプローブを2つ再設計。 DiGeroge2症候群関連遺伝子領域(10p14)のプローブを1つ削除。 DiGeroge症候群関連遺伝子領域(22q11)の遠位のプローブを7つ追加。 コントロール用プローブを再設計。
Improved! Microdeletion syndromes 7	Chr1p36, 3q29, 4p16, 5p15, 22q13	P373	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)	1p, 5p用プローブを1つずつ削除。 5つのプローブの長さを調整。
Microdeletion syndromes 8	ChrXq28, 7q11, 15q11, 17p13, 17p11, 2q23	P374	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)	7q11, 15q11, 17q11用プローブをそれぞれ1つ、Xq28用プローブを2つ削除。 2q23用プローブを3つ追加。 コントロール用プローブを再設計。

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>M</b>				
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、 デジジョージ症候群、 ソトス症候群、アラジール症候群、 セトル・ヒオーツェン症候群 など	大部分のプローブを再設計。
MR2	Chr4, 5, 8, 11, 21	P096	ウオルフ・ヒルシュホーン症候群、 ネコなき症候群、WAGR症候群、 髪・鼻・指節症候群Ⅱ型、 ルビンスティン・ティビー症候群 など	LETM1遺伝子用プローブを削除。 コントロール用プローブを再設計。
MRX	FMR1, FMR2, TM4SF2, GDI1, SLC6A8, ARX, OPHN1, DCX, FACL4, PQBP1 他	P106	X染色体連鎖精神発達遅滞症候群	ARX遺伝子用プローブを1つ再設計。 Y染色体特異的プローブ(118nt)の長さを 121ntに変更。
<b>P</b>				
Prenatal microdeletions	Chr13, 18, 21, X, Y 他	P290	原因不明の発達/精神遅滞症候群における 染色体微小欠失(重複)	P245と共通のプローブも含む。
<b>S</b>				
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 2A	Chr1~22, X, Y サブテロメア領域	P069	染色体不均衡型構造異常	P070とほぼ同一のプローブミックス。 13, 14, 15, 21, 22番染色体 (端着糸型染色体)短腕のプローブは 含まず。 4, 11番, X染色体短腕用プローブ、 コントロール用プローブを再設計。
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ミックスが 含まれる。 Y染色体特異的プローブを再設計。 5つのターゲットプローブの長さを調整。
<b>U</b>				
UPD7/UPD14	6q24, 7p12, 7q32, 14q32	ME032	片親性ダイソミー	メチル化感受性酵素(Hha I)処理を 除くことで、通常の遺伝子欠失/増幅 (重複)解析にも転用可能。
<b>Y</b>				
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。 DPY19L2遺伝子用プローブを全て削除。 RBMV2CP, KDM5D遺伝子用プローブを 1つずつ削除。USP9Y遺伝子用プローブを 1つ再設計、DDX3Y遺伝子用プローブを 2つ追加、リファレンスプローブを4つ追加、 6つ再設計。

For basic  
research

## 家族性/遺伝性腫瘍

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>9</b>				
9p21 CDKN2A/ 2B region	CDKN2A, CDKN2B 他	ME024	メラノーマ など	メチル化感受性酵素(Hha I)処理を 除くことで、通常の遺伝子欠失/増幅 (重複)解析にも転用可能。

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>A</b>				
AIP-MEN1-CDKN1B	AIP, MEN1, CDKN1B 他	P244	下垂体腺腫、多発性内分泌腫瘍症	CDKN1B遺伝子用のプローブを3つ追加し、MEN1遺伝子用のプローブを3つ追加。リファレンス・コントロール用プローブを再設計。
Improved! APC	APC, MUTYH, GREM1	P043	家族性大腸腺腫症	MUTYH, GREM1遺伝子用プローブをそれぞれ2つ追加。MUTYH遺伝子の点変異(Y179C, G396D)プローブを追加。MUTYH遺伝子用プローブを1つ、リファレンスプローブを3つ削除。
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。 大多数のリファレンスプローブを再設計。プローブの長さを調整。 <P041> ATM遺伝子用プローブを1つ削除。ターゲットプローブを12個再設計。 <P042> ATM遺伝子用プローブを12個再設計、3つ追加。リファレンスプローブを4つ追加。
<b>B</b>				
BAP1	BAP1	P417	ぶどう膜悪性黒色腫、悪性胸膜中皮腫 など	
BRIP1-CHEK1	BRIP, CHEK1	P240	遺伝性乳がん	
<b>C</b>				
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 Melanoma	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も設計。コントロールDNA(MITF E318K)付。
CHEK2	CHEK2, ATM, BRCA1, TP53 他	P190	遺伝性がん	ATM遺伝子用のプローブを1つ削除。ターゲットプローブをいくつか調整。リファレンスプローブを4つ再設計。
<b>E</b>				
EXT	EXT1, EXT2	P215	遺伝性多発性外骨腫	
<b>F</b>				
Improved! 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。 TERT遺伝子の点変異(A1062T)に特異的なプローブ、リファレンスプローブをそれぞれ1つ追加。ターゲットプローブを5つ、リファレンスプローブを6つ再設計。一部のプローブの長さを調整。
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	
<b>J</b>				
JPS	PTEN, SMAD4, BMPR1A	P158	若年性ポリポース症候群	
<b>L</b>				
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。
<b>M</b>				
MEN1	MEN1	P017	多発性内分泌腫瘍症	MEN1遺伝子用プローブを1つ削除。リファレンスプローブを3つ再設計。
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)	MSH2遺伝子イントロン7上の10Mb逆位反復配列に特異的なプローブを2つ追加。8つのプローブの長さを調整。リファレンスプローブを1つ再設計。



Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>M</b>				
MLH1-MSH2 confirmation	MLH1, MSH2	P248	リンチ症候群 (遺伝性非ポリポーシス大腸がん)	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。 MSH2遺伝子用プローブを4つ、MLH1遺伝子用プローブを6つ再設計。MLH1遺伝子のエクソン1用プローブを1つ、隣接プローブを1つ削除。リファレンスプローブを追加。
MSH6	MSH6, MLH1, MSH2, MUTYH 他	P072	リンチ症候群 (遺伝性非ポリポーシス大腸がん)	MSH6遺伝子のエクソン4用プローブを1つ、リファレンスプローブを3つ追加。 リファレンスプローブを5つ再設計。
MUTYH	MUTYH, GREM1, SCG5	P378	遺伝性大腸がん、胃がん	GREM1, SCG5遺伝子用プローブを追加。 MUTYH遺伝子の点変異(Y179C, G396D)に特異的なプローブを追加。 リファレンスプローブを全て再設計。 MUTYH遺伝子のエクソン10用プローブを追加。
<b>N</b>				
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。  <P081> ターゲットプローブを11個再設計、または追加。リファレンスプローブを10個追加。 <P082> ターゲットプローブを13個再設計、または追加。リファレンスプローブを8つ追加。
Improved! NF1 area	NF1近傍領域	P122	I 型神経線維腫症	NF1遺伝子近傍領域用プローブを4つ削除。 リファレンスプローブを1つ削除、4つ再設計。
NF2	NF2, AP1B1	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。
<b>P</b>				
PALB2-RAD50-RAD51C-RAD51D	PALB2, RAD50, RAD51C, RAD51D	P260	ファンconi貧血	RAD51D遺伝子用プローブを追加。 ターゲット用プローブ、リファレンスプローブをいくつか再設計、追加。
PMS2	PMS2, PMS2CL	P008	リンチ症候群 (遺伝性非ポリポーシス大腸がん)	PMS2遺伝子用のプローブを3つ再設計、1つ削除。
PTCH-Gorlin	PTCH	P067	基底細胞母斑症候群	
PTEN	PTEN, PTENP1, KLLN 他	P225	Cowden (カウデン) 病 など	PTENとKLLNにはメチル化特異的プローブが設計され、メチル化解析にも転用可能。 PTEN遺伝子エクソン3用プローブを1つ追加。PTEN遺伝子の隣接プローブを1つ追加、4つ再設計。 Hha I コントロール用プローブを1つ追加。 リファレンスプローブを再設計。
<b>R</b>				
RB1	RB1	P047	網膜芽細胞腫	RB1遺伝子用プローブと隣接プローブを多数追加、再設計。 RB1遺伝子にはメチル化特異的プローブが設計され、メチル化解析にも転用可能。 また、腫瘍細胞由来のDNAを使用した解析にも対応させるため、リファレンスプローブを再設計。

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>S</b>				
SDH	SDHD, SDHB, SDHC, SDHAF1, SDHAF2	P226	パラングリオーマ、褐色細胞腫	SDHB遺伝子用プローブを5つ、SDHC遺伝子用プローブを6つ、SDHD遺伝子用プローブを3つ再設計。SDHC遺伝子用プローブを1つ削除。SDHAF1、SDHAF2遺伝子用プローブを1つずつ追加。リファレンスプローブを再設計。
SDHA-MAX	SDHA, MAX 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	
STK11	STK11	P101	ポイツ・イエガース症候群	
<b>New!</b> SUFU	SUFU	P472	家族性髄膜腫、家族性髄芽腫	
<b>T</b>				
TP53	TP53	P056	リー・フラウメニ症候群	リファレンスプローブと隣接プローブを再設計、追加。TP53遺伝子エクソン9a用プローブを1つ、エクソン11の下流用プローブを1つ追加。CHEK2遺伝子用プローブを1つ再設計、1つ追加。
<b>V</b>				
VHL	VHL	P016	フォンヒッペル・リンドウ病	
<b>W</b>				
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
<b>9</b>				
9p21 CDKN2A/2B region	CDKN2A, CDKN2B 他	ME024	メラノーマ など	メチル化感受性酵素(Hha I)処理を除くことで、通常の遺伝子欠失/増幅(重複)解析にも転用可能。
<b>B</b>				
BWS/RSS	NSD1, H19, IGF2, CDKN1C, KCNQ1	ME030	ベックウィズ・ヴィーデマン症候群、ラッセル・シルバー症候群	メチル化感受性酵素(Hha I)処理を除くことで、通常の遺伝子欠失/増幅(重複)解析にも転用可能。
<b>C</b>				
<b>For basic research</b> CIMP	CACNA1G, CDKN2A, CRABP1, IGF2, MLH1, NEUROG1, RUNX3, SOCS1, BRAF	ME042	CIMP (CpG island methylator phenotype)	メチル化感受性酵素(Hha I)処理を除くことで、通常の遺伝子欠失/増幅(重複)解析にも転用可能。 BRAF遺伝子の点変異特異的プローブ(V600E)の長さを変更。リファレンスプローブを追加、再設計。
<b>F</b>				
FMR1/AFF2	FMR1, AFF2	ME029	脆弱X症候群	メチル化感受性酵素(Hha I)処理を除くことで、通常の遺伝子欠失/増幅(重複)解析にも転用可能。
<b>G</b>				
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 など	遺伝子欠失/増幅(重複)解析に加え、メチル化解析にも転用可能。ほぼ全てのプローブを再設計。
<b>M</b>				
MGMT-IHD1-IDH2	MGMT, IDH1, IDH2	ME012	神経膠腫(グリオーマ)	4種類の点変異(IDH1 R132H, R132C, IDH2 R172M, R172K)に特異的プローブを設計。 メチル化感受性酵素(Hha I)処理を除くことで、通常の遺伝子欠失/増幅(重複)解析にも転用可能。

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>M</b>				
<b>MMR</b>	MLH1, MSH2, MSH6, MLH3, PMS2, MSH3, MGMT	ME011	神経膠腫(グリオーマ)、 遺伝性非ポリポーシス大腸がん など	メチル化感受性酵素(Hha I)処理を 除くことで、通常の遺伝子欠失/増幅 (重複)解析にも転用可能。
<b>Multi-locus Imprinting</b>	PLAGL1, MEST, H19, KCNQ1OT1, MEG3, SNRPN, PEG3, NESP55, NESPAS, GNASXL, GNAS	ME034	Multi-locus Imprinting異常、 二雄核性三倍体と二雌核性三倍体の鑑別	メチル化感受性酵素(Hha I)処理を 除くことで、通常の遺伝子欠失/増幅 (重複)解析にも転用可能。
<b>P</b>				
<b>PTEN</b>	PTEN, PTENP1, KLLN 他	P225	Cowden(カウデン)病 など	PTENとKLLN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 転用可能。  PTEN遺伝子エクソン3用プローブを 1つ追加。PTEN遺伝子の隣接プローブを 1つ追加、4つ再設計。 Hha I コントロール用プローブを1つ追加。 リファレンスプローブを再設計。
<b>PWS/AS</b>	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	メチル化感受性酵素(Hha I)処理を 除くことで、通常の遺伝子欠失/増幅 (重複)解析にも転用可能。  メチル化感受性プローブの設計領域を NDN遺伝子からMAGEL2遺伝子へ変更。 OCA2遺伝子用プローブを2つ追加。 15q11用プローブを4つ再設計。 Hha I コントロール用プローブを2つ再設計。 一部のリファレンスプローブを再設計。
<b>R</b>				
<b>RB1</b>	RB1	P047	網膜芽細胞腫	RB1遺伝子用プローブと隣接プローブを 多数追加、再設計。 RB1遺伝子にはメチル化特異的プローブが 設計され、メチル化解析にも転用可能。 また、腫瘍細胞由来のDNAを使用した 解析にも対応させるため、リファレンス プローブを再設計。
<b>T</b>				
<b>TNDM</b>	6q24 (PLAGL1, ZC2HC1B), ZFP57, INS, KCNJ11 他	ME033	新生児一過性糖尿病	メチル化感受性酵素(Hha I)処理を 除くことで、通常の遺伝子欠失/増幅 (重複)解析にも転用可能。
<b>Tumor Suppressor 1</b>	VHL, TIMP3, APC, FHIT, ATM, PTEN, MLH1 他	ME001	がん細胞	メチル化感受性酵素(Hha I)処理を 除くことで、通常の遺伝子欠失/増幅 (重複)解析にも転用可能。
<b>Tumor Suppressor 2</b>	TP73, MSH6, VHL, RARB, KLLN, PTEN, MGMT 他	ME002	がん細胞	メチル化感受性酵素(Hha I)処理を 除くことで、通常の遺伝子欠失/増幅 (重複)解析にも転用可能。 各遺伝子において、ME001キットとは 異なる配列にプローブを設計。  KLLN用、MGMT用、コントロール用プローブ を再設計。
<b>U</b>				
<b>UPD7/UPD14</b>	6q24, 7p12, 7q32, 14q32	ME032	片親性ダイソミー	メチル化感受性酵素(Hha I)処理を 除くことで、通常の遺伝子欠失/増幅 (重複)解析にも転用可能。

New!  
For basic  
research

Improved!

For basic  
research

For basic  
research

## 腫瘍組織解析

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>9~20</b>				
<b>9p21 CDKN2A/2B region</b>	CDKN2A, CDKN2B 他	ME024	メラノーマ など	メチル化感受性酵素(Hha I)処理を 除くことで、通常の遺伝子欠失/増幅 (重複)解析にも転用可能。
<b>20q region</b>	BCL2L1, SRC, MYBL2, PTPN1, ZNF217, BCAS1, GNAS 他	P157	がん細胞(大腸がん、乳がん)	

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>A</b>				
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、コフィン・シリズ症候群	
<b>B</b>				
BAP1	BAP1	P417	ぶどう膜悪性黒色腫、悪性胸膜中皮腫 など	
<b>For basic research</b> 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。
<b>For basic research</b> BRAF-IDH1-IDH2	BRAF, IDH1, IDH2 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。FGFR1, MYB, MYBL1遺伝子用プローブを追加。3p, 7q, 9p用プローブ、リファレンス・コントロール用プローブを再設計。
BRCA1ness	BRCA1, BRCA2, Chr3q21, 10p14, 10q23 他	P376	乳がん(トリプルネガティブ乳がん)	aCGH解析で報告された領域にプローブを設計。(Lips E et al., 2011)
Breast Tumour	ERBB2, BIRC5, MYC, TOP2A, ESR1, MTDH, CCND1, CCNE1, EGFR, C11orf30, ZNF703	P078	乳がん	
<b>C</b>				
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 Melanoma	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を併せて対象領域を解析。 <P181> ISL1遺伝子用プローブを1つ再設計。コントロール用プローブを再設計。
Chr.8	MYC, RAD54, FGFR1 他	P014	がん細胞 など	ターゲットプローブを再設計および追加。リファレンスプローブを全て再設計。
<b>For basic research</b> CIMP	CACNA1G, CDKN2A, CRABP1, IGF2, MLH1, NEUROG1, RUNX3, SOCS1, BRAF	ME042	CIMP(CpG island methylator phenotype)	メチル化感受性酵素(Hha I)処理を除くことで、通常の遺伝子欠失/増幅(重複)解析にも転用可能。 BRAF遺伝子の点変異特異的プローブ(V600E)の長さを変更。リファレンスプローブを追加、再設計。
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。

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>C</b>				
For basic research CRC-GAIN	8q12.1-q24.3, 13q12.11-q31.3, 20q11.21-q13.33	P146	大腸がん	
For basic research CRC-LOSS	Chr8p, 15q, 17p, 18q	P413	大腸がん	
CRLF2-CSF2RA-IL3RA region	IL3RA, CSF2RA, CRLF2	P329	急性リンパ性白血病、統合失調症	
<b>D</b>				
DPYD	DPYD	P103	ジヒドロピリミジン脱水素酵素 (DPYD) 欠損症	
<b>E</b>				
EGFR	EGFR	P315	がん細胞	2種類の点変異 (L858R, T790M) に特異的プローブを設計。コントロールDNA (L858R, T790M) 付。
ERBB2	ERBB2 他	P004	乳がん	
EXT	EXT1, EXT2	P215	遺伝性多発性外骨腫	
<b>F</b>				
Improved! 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。 TERT遺伝子の点変異 (A1062T) に特異的なプローブ、リファレンスプローブをそれぞれ1つ追加。ターゲットプローブを5つ、リファレンスプローブを6つ再設計。一部のプローブの長さを調整。
FHIT-WWOX	FHIT, WWOX	P063	染色体脆弱部位 (CFS)	
Follicular Lymphoma	1p (TNFRSF14), 1q (BTG2), 2p (REL, BCL11A), 3q (BCL6), 6q (EPHA7, PRDM1, TNFAIP3), 7q (EZH2), 8q (MYC), 9p (CDKN2A/2B), 10q (PTEN, FAS), 12q (CDK2), 15q (B2M), 17p (TP53), 18q (MALT1, BCL2) 他	P462	濾胞性リンパ腫	
<b>G</b>				
Gastric cancer	PIK3CA, EGFR, CDK6, MET, GATA4, FGFR1, MYC, PTP4A3, FGFR2, CCND1, KRAS, KLF5, ERBB2, TOP2A, GATA6, CCNE1	P458	胃がん	
Glioma2	TP53, PTEN, CDKN2A, EGFR, ERBB2 他	P105	神経膠腫 (グリオーマ)	オプションとして、EGFR, ERBB2遺伝子用のサイレント試薬も用意。 既存のプローブを再設計。PDGFRA, NFKBIA遺伝子、12q14-q15領域のプローブを新しく追加。リファレンスプローブの大部分を再設計。
<b>H</b>				
Hematologic Malignancies	Chr2p, 5q, 6q, 7p12, 7q, 8q24, 9p, 10q23, 11q23, 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変異特異的プローブを設計。コントロールDNA (V617F) 付。
<b>I</b>				
iAMP21 - ERG	iAMP21, RUNX1, ERG	P327	急性リンパ性白血病	ERG遺伝子用プローブを12個追加。Chr.21用プローブを3つ追加、15個再設計。リファレンスプローブの大部分を再設計。
IKZF1 (IKAROS)	IKZF1, IKZF2, IKZF3, MIR31, CDKN2A, CDKN2B 他	P202	急性リンパ性白血病、慢性骨髄性白血病	IKZF1用プローブを集中設計。

For basic research

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>M</b>				
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。  リファレンスプローブを1つ、ターゲットプローブを2つ再設計。いくつかのプローブについて長さを調整。Y染色体特異的プローブ(118nt)をコントロールフラグメントに分類。
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-IDH1-IDH2	MGMT, IDH1, IDH2	ME012	神経膠腫(グリオーマ)	メチル化感受性酵素(Hha I)処理を除くことで、通常の遺伝子欠失/増幅(重複)解析にも転用可能。  4種類の点変異(IDH1 R132H, R132C, IDH2 R172M, R172K)に特異的プローブを設計。
MMR	MLH1, MSH2, MSH6, MLH3, PMS2, MSH3, MGMT	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)解析に加え、メチル化解析にも転用可能。
Multiple Myeloma(MM)	1p32-p12, 1q21-q23, 5q31, chr.9, 12p13, 13q14(RB1-DLEU1-DLEU2), 14q32(traf3), 16q12-q23(CYLD-WWOX), 17p13(TP53)	P425	多発性骨髄腫	
<b>N</b>				
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	<P081> ターゲットプローブを11個再設計、または追加。リファレンスプローブを10個追加。 <P082> ターゲットプローブを13個再設計、または追加。リファレンスプローブを8つ追加。
<b>O</b>				
Oligodendroglioma 1p-19q	Chr1p, 19q, IDH1/2, CDKN2A/2B 他	P088	神経膠腫(グリオーマ)	既存のプローブとリファレンスプローブを再設計。IDH1, IDH2遺伝子用の点変異(それぞれC394T, G515T/G515A)特異的プローブを追加。 CDKN2A/2B遺伝子用のプローブを追加。
<b>P</b>				
PARD3	PARD3	P448	がん細胞	
PTEN	PTEN, PTENP1, KLLN 他	P225	Cowden(カウデン)病 など	PTENとKLLNにはメチル化特異的プローブが設計され、メチル化解析にも転用可能。  PTEN遺伝子エクソン3用プローブを1つ追加。PTEN遺伝子の隣接プローブを1つ追加、4つ再設計。 Hha I コントロール用プローブを1つ追加。リファレンスプローブを再設計。

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>R</b>				
RB1	RB1	P047	網膜芽細胞腫	RB1遺伝子用プローブと隣接プローブを多数追加、再設計。 RB1遺伝子にはメチル化特異的のプローブが設計され、メチル化解析にも転用可能。 また、腫瘍細胞由来のDNAを使用した解析にも対応させるため、リファレンスプローブを再設計。
<b>S</b>				
SMARCB1	SMARCB1, TBX1 他	P258	悪性横紋筋様腫瘍	
New! SUFU	SUFU	P472	家族性髄膜腫、家族性髄芽腫	
<b>T</b>				
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	P056	リー・フラウメニ症候群	リファレンスプローブと隣接プローブを再設計、追加。TP53遺伝子エクソン9a用プローブを1つ、エクソン11の下流用プローブを1つ追加。CHEK2遺伝子用プローブを1つ再設計、1つ追加。
For basic research Tumour-Gain	MDM4, MYCN-ALK, PDGFRA, KIT, KDR, DHFR, EGFR, MET, SMO 他	P175	がん細胞	
For basic research Tumour-Loss	1p36, VHL, FHIT, APC, CDKN2A-CDKN2B, PTCH, TSC1, PTEN, WT1, BRCA2 他	P294	がん細胞	リファレンスプローブを12個追加。 ターゲットプローブをいくつか再設計。
For basic research Tumor Suppressor 1	VHL, TIMP3, APC, FHIT, ATM, PTEN, MLH1 他	ME001	がん細胞	メチル化感受性酵素(Hha I)処理を除くことで、通常の遺伝子欠失/増幅(重複)解析にも転用可能。
For basic research Tumor Suppressor 2	TP73, MSH6, VHL, RARB, KLLN, PTEN, MGMT 他	ME002	がん細胞	メチル化感受性酵素(Hha I)処理を除くことで、通常の遺伝子欠失/増幅(重複)解析にも転用可能。 各遺伝子において、ME001キットとは異なる配列にプローブを設計。  KLLN用、MGMT用、コントロール用プローブを再設計。
<b>U</b>				
Uveal Melanoma	1p, 3, 6p, 8q (MYC region)	P027	ぶどう膜悪性黒色腫	
<b>V</b>				
VHL	VHL	P016	フォンヒッペル・リンドウ病	
<b>W</b>				
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
<b>E</b>				
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)。

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>E</b>				
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)。
<b>L</b>				
Lig-5a	—	Lig-5a	—	内容: 550 ul Ligase-65 with MLPA buffer, Ligase-65 buffer A and Ligase-65 buffer B
Lig-10	—	Lig-10	—	Ligase-65 2×550 ul のみ
Lig-50	—	Lig-50	—	Ligase-65 10×550 ul のみ
<b>P</b>				
PCR001	—	PCR001	—	内容: 1x SALSA PCR Primer mix 240 ul 1x SALSA Polymerase 65 ul
PCR003	—	PCR003	—	内容: 3x SALSA PCR Primer mix 240 ul 3x SALSA Polymerase 65 ul
<b>R</b>				
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。 全リファレンスプローブを再設計。
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。 全プローブを再設計。 メチル化解析用としても使用可能。
<b>S</b>				
Salsa Polymerase	—	SP001	—	内容: 2,500 units (2x 280 µl), 4x 1.1 ml SALSA PCR buffer
Salsa Polymerase-2	—	SP002	—	内容: 5,000 units (4x 280 µl), 8x 1.1 ml SALSA PCR buffer
Salsa Polymerase-8	—	SP008	—	内容: 20,000 units (16x 280 µl), 32x 1.1 ml SALSA PCR buffer
Salsa Polymerase-16	—	SP016	—	内容: 40,000 units (32x 280 µl), 64x 1.1 ml SALSA PCR buffer

## その他

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>C</b>				
<b>Chemokine-2</b>	CXCR4, CX3CR1, CCR5, CCR2, CD4, CD209	P247	ケモカイン	
<b>Cytochrome P-450</b>	CYP2D6, CYP2C9, CYP2C19, CYP1B1, CYP3A4, CYP3A5, CYP2E, 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。
<b>D</b>				
DPYD	DPYD	P103	ジヒドロピリミジン脱水素酵素 (DPYD) 欠損症	
<b>F</b>				
<b>FCGR</b>	FCGR2A, FCGR2B, FCGR2C, FCGR3A, FCGR3B, HSPA6-HSPA7	P110/P111	IgG抗体のFc受容体	

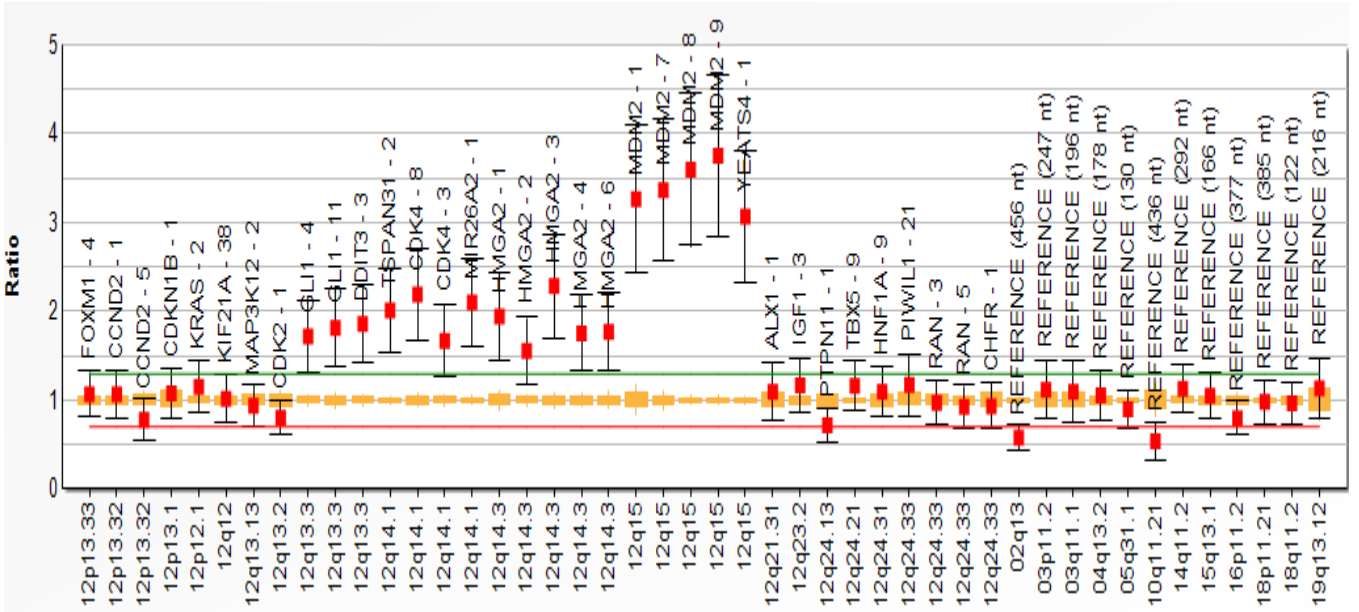


Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>H</b>				
HLA	HLA-DQA1*02, *03, *05 HLA-DQB1*0302, *0303, *0305, *02, *03	P438	セリアック病	各アレルに特異的に設計された(そのアレルが存在するときのみピークが出現するような)プローブが含まれる。
<b>I</b>				
Intersex	NR0B1, NR5A1, SOX9, WNT4, CXorf21, SRY, ZFY, UTY	P185	性決定遺伝子、関連遺伝子のコピー数解析	
<b>M</b>				
Mitochondria	ミトコンドリアゲノム	P125	カーンズ-セイア症候群、ピアソン病、MELAS	5種の点変異(MT11778G>, MT14484T>C, MT8344A>G, MT3460G>A, MT3243A>G)に対して特異的に設計されたプローブが含まれる。
<b>S</b>				
SULT1A1	SULT1A1	P344	SULT1A1遺伝子のコピー数解析	

# MLPA, MS-MLPA解析例

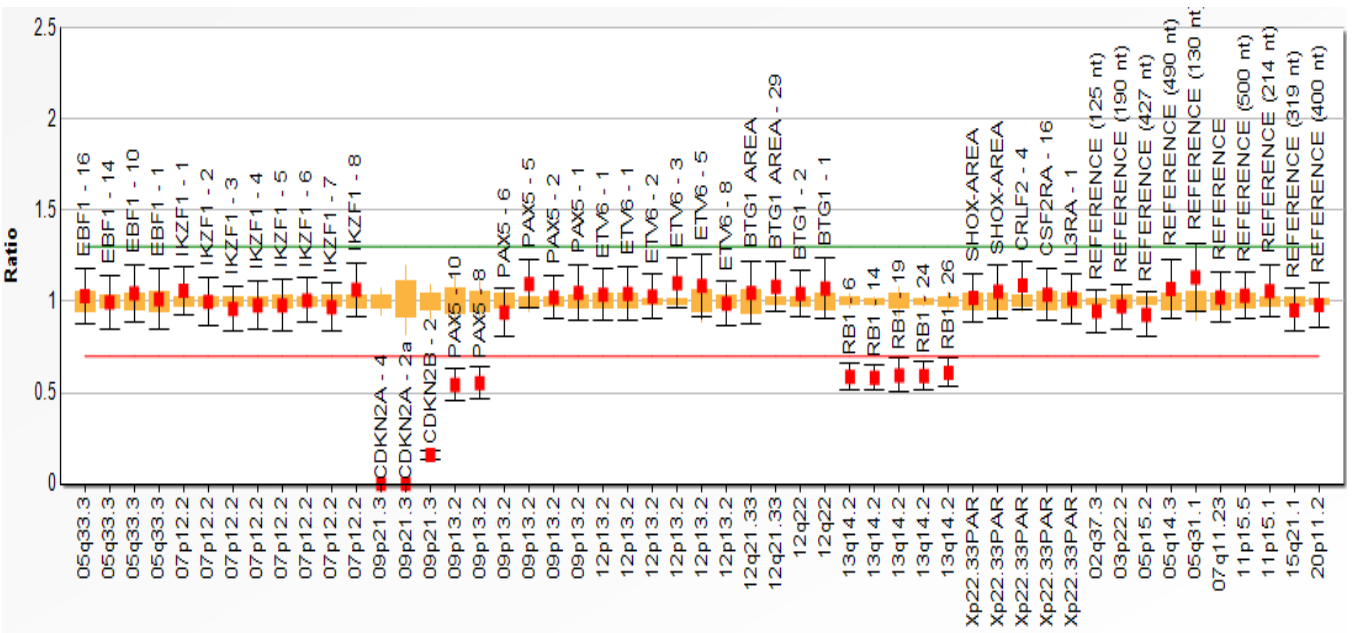
## ☆P323 (CDK4-HMGA2-MDM2)

FFPE組織から抽出された脂肪肉腫患者サンプルにおいて、12q13.3-q14.3 (例: CDK4, HMGA2)の低レベルな増加と12q15 (MDM2, YEATS4)の高レベルな増幅が確認された例



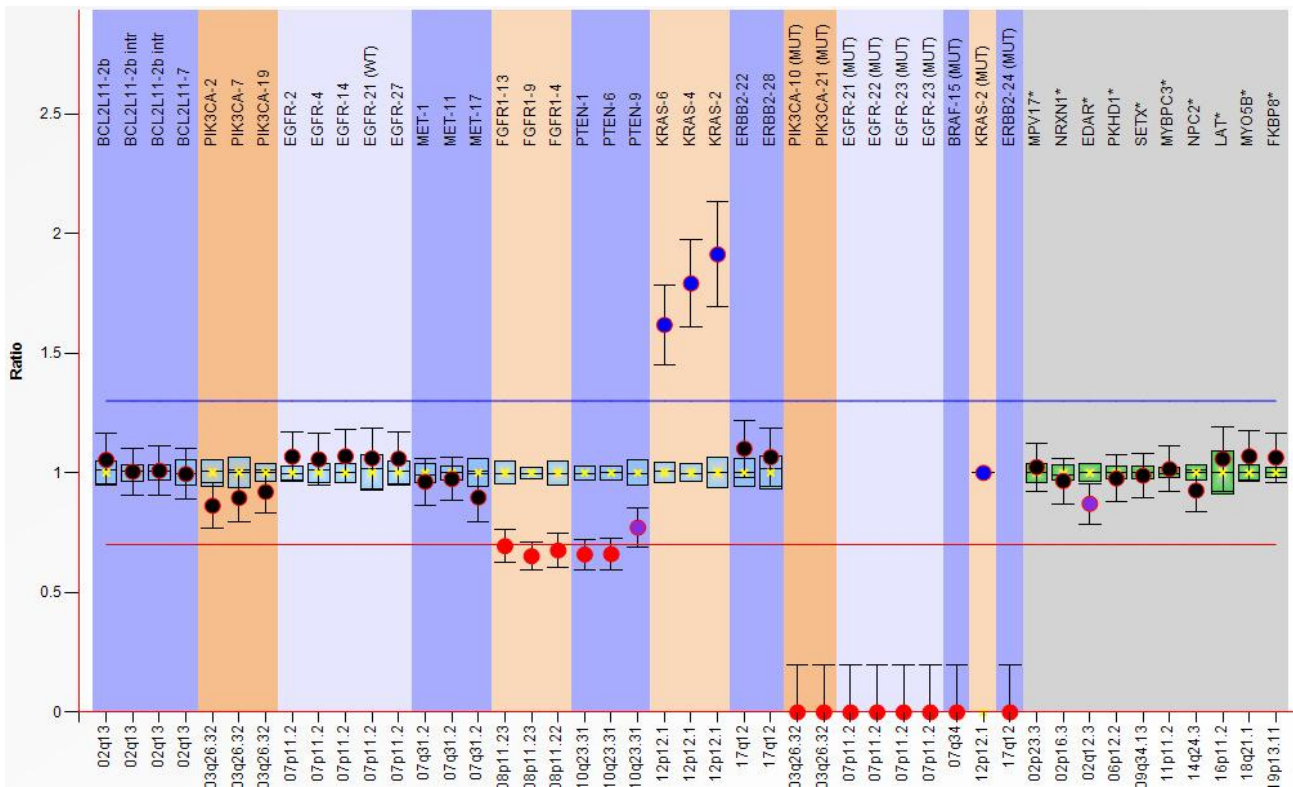
## ☆P335 (ALL-IKZF1)

ALL患者サンプルにおいて、CDKN2A/B遺伝子のホモ欠失とPAX5 exon 8-10, RB1遺伝子のヘテロ欠失が確認された例



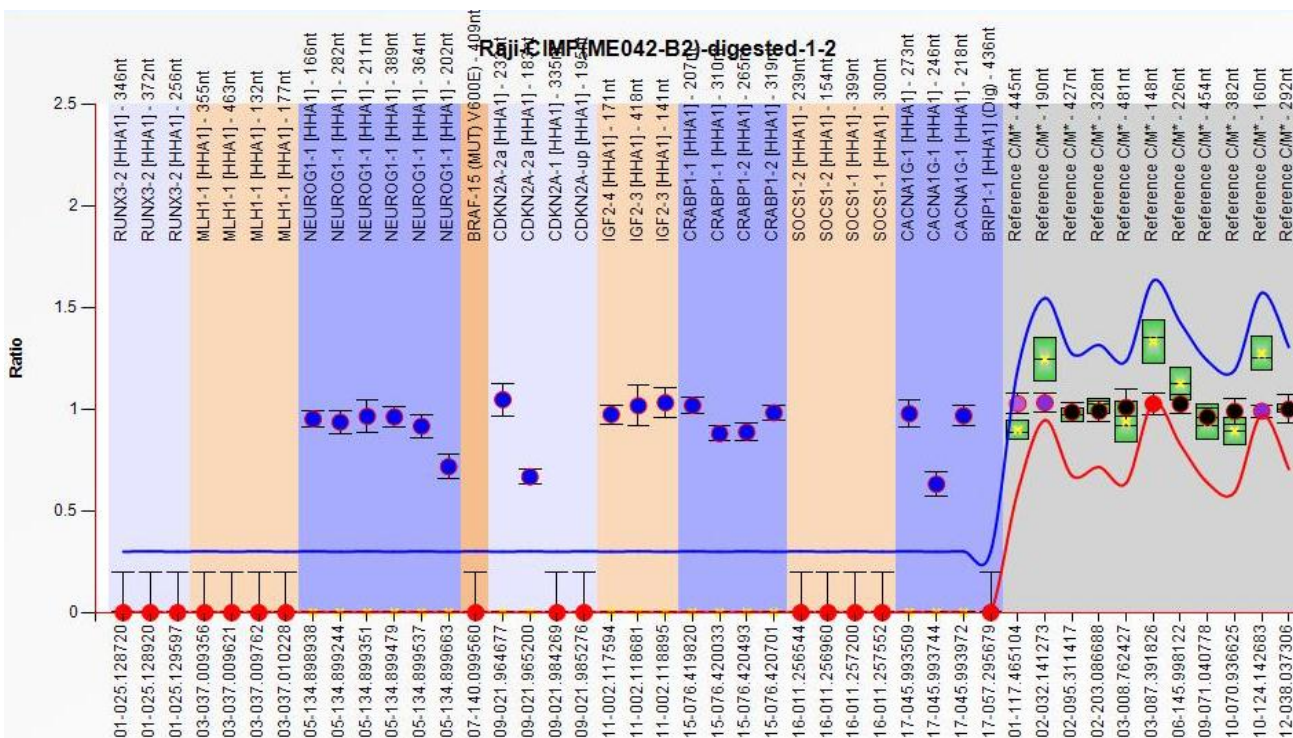
### ☆X050 (lung cancer)

肺癌サンプルにおいて、PTEN, FGFR1遺伝子のヘテロ欠失、KRAS遺伝子の増幅、KRAS(G12C)点変異が確認された例



### ☆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 バイオメディカル部

〒613-0036

京都府久世郡久御山町田井西荒見17-1

TEL: 0774-46-2639 FAX: 0774-46-2655 E-mail: [contact@falco-genetics.com](mailto:contact@falco-genetics.com)

M1706\_1