

# SALSA MLPA<sup>®</sup> 試薬一覧

## 2021年 8月

■ 先天性/遺伝性疾患.....	P1
■ 数的/構造異常・CNV.....	P11
■ 家族性・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

## 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>				
ABCA3-SFTPC	ABCA3, SFTPC	P314	新生児呼吸器不全、小児間質性肺疾患	
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	
Improved! ABCC6	ABCC6, ABCC1, TSC2	P092	弾性繊維性仮性黄色腫	ABCC6遺伝子のエクソン6用プローブ、隣接領域プローブ、リファレンスプローブを各1つ削除。リファレンスプローブを7つ再設計。プローブ1つの長さを調整。
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	
New! ADA2	ADA2	P490	Adenosine Deaminase 2 (ADA2) 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(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。
Improved! 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	PRRT2遺伝子用プローブを5つ新設計。リファレンスプローブを4つ再設計、1つ削除。プローブ6つの長さを調整。
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	
BTK	BTK	P210	無ガンマグロブリン血症	

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>B</b>				
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>				
Improved! 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	CACNA1A遺伝子用プローブを3つ追加、1つ再設計。リファレンスプローブを6つ再設計、2つを削除。プローブ4つの長さを調整。
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	CDKL5, NTNG1, AXR	P189	レット症候群(非典型例)、点頭てんかん 他	
Improved! 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	CFHR4遺伝子用プローブを4つ、CFH遺伝子用プローブを5つ新設計。一部のターゲットプローブを再設計。CFHR1遺伝子用プローブを1つ、CFHR5遺伝子用プローブを2つ追加。大部分のリファレンスプローブを再設計。CFH関連遺伝子の隣接領域プローブを削除。多型配列検出用プローブを削除。
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	バーター症候群	
CMT1	PMP22, COX10, TEKT3	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, TEKT3, 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)	
Improved! CMT4	GDAP1, MTMR2, 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	SH3TC2遺伝子用プローブを1つ削除。リファレンスプローブを4つ再設計。
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	
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	

Improved!

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>C</b>				
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) ターゲットプローブを5つ再設計、1つ削除、1つ追加。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 5つ、リファレンスプローブ 1つの長さを調整。
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)
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	ルビンスティン・ティビー症候群	
CTNS	CTNS	P473	シスチン症	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	シスチン尿症	
<b>D</b>				
Dandy-Walker	ZIC1, ZIC4, VLDLR, FOXC1, SMARCA2	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)	
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	
DMD	DMD	P034/P035	デュシェンヌ/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。
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	
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	ルビンスティン・ティビー症候群	

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>E</b>				
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	
<b>F</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)	
<b>F</b>				
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	
FGD1	FGD1	P232	顔面性器形成不全、Aarskog-Scott症候群	
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	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, 他	P431	肺胞毛細血管異形成、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 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)	
FRMD7	FRMD7	P269	先天性眼振	
<b>G</b>				
GAA	GAA	P453	ポンペ病(糖原病II型)	
GALC	GALC	P446	クラッペ病	GALC遺伝子のバリエーション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)、ミオクローヌス・ジストニア	PRRT2遺伝子用プローブを5つ新設計。リファレンスプローブを4つ再設計、2つ削除。プローブ11個の長さを調整。
GHD	GH1, PIT1, PROP1, GHRHR, LHX3, LHX4, HESX1	P216	成長ホルモン分泌不全症	
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	

Improved!

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<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 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。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。
<b>H</b>				
HBA	HS-40, HBZ, HBZP, HBA1, HBA2	P140	ヒト $\alpha$ 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	$\beta$ サラセミア( $\beta$ 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, ZFH1B, 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)	
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( $\mu$ 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	ターゲットプローブを2つ再設計、2つ追加。リファレンスプローブを8つ再設計、1つ追加。プローブ16個の長さを調整。
IGHMBP2	IGHMBP2	P058	遠位型脊髄性筋萎縮症	
IKBKKG	IKBKKG, IKBKGP1 他	P073	色素失調症 (プロットホ・サルツバーガー症候群)	
<b>J</b>				
JAG1	JAG1	P184	アラジル症候群(Alagille症候群)	
<b>K</b>				
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	

Improved!

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>K</b>				
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	
<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。
Improved! LARGE1	LARGE1, FKTN, POMT2	P326	Walker-Warburg症候群	ターゲットプローブを2つ再設計、3つ追加。リファレンスプローブを4つ再設計。プローブ28個の長さを調整。
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	
LIMB-1	GLI3, HOXD13, ROR2	P179	頭蓋早期癒合・合指症、パリストア・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	
LPL	LPL, INTS10, LC18A1	P218	I 型高脂血症 他	
Long-QT	KCNQ1, KCNH2, KCNE1, KCNE2, KCNJ2	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 他)	
Marfan	FBN1, TGFBR2	P065/P066	マルファン症候群	
MECP2	MECP2, CDKL5, ARX, NTNG1, 他	P015	レット症候群	
Improved! MEF2C-FOXP1	MEF2C, FOXP1, 他	P395	精神遅滞、てんかん、大脳奇形、レット症候群	ターゲットプローブを1つ再設計、2つ追加。リファレンスプローブを6つ再設計。ターゲットプローブ4つの長さを調整。
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	
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)	



Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>M</b>				
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	
Improved! Multi-locus Imprinting	PLAGL1, GRB10, MEST, H19, KCNQ1OT1, MEG3, MEG8, SNRPN, 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。 ターゲットプローブを5つ削除、7つ新設計。リファレンスプローブを3つ再設計。Hha I 消化コントロールプローブを1つ再設計。ターゲットプローブ 3つとHha I 消化コントロールプローブ 1つの長さを調整。
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。
<b>N</b>				
NCL	PPT1, TPP1, CLN3, CLN6, CLN8	P470	神経セロイドリポフスチン症/バッテン病	
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	
<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	
<b>P</b>				
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	
Improved! Pancreatitis	PRSS1, SPINK1, CTRC, 他	P242	遺伝性膵炎	CTRC遺伝子用プローブを8つ新設計。SPINK1遺伝子用プローブを2つ追加、1つ削除。PRSS1遺伝子用プローブ1つの長さを調整。リファレンスプローブを7つ再設計。
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。



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	
PCGA-PCGB	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	P351/P352	常染色体優性多発性嚢胞腎	
Improved! PKHD1	PKHD1	P341/P342	常染色体劣性多発性嚢胞腎	[P342] PKHD1遺伝子のエクソン44用プローブを1つ削除。リファレンスプローブを2つ再設計。
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)	
Porphyria-2	FECH, UROS, UROD, CPOX	P412	ポルフィリン症(CEP, PCT, HCP, EPP)	
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	
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	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。
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	
New! 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型痙性失調症(ARSACS)	
Improved! 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	SCN1A遺伝子のエクソン3, 15用プローブを再設計。リファレンスプローブを2つ再設計。

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>S</b>				
SCN4A-CACNA1S	CACNA1S, SCN4A	P397	低カル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	$\alpha$ 1-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	
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)	
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	
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	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	
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	
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	
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	
<b>T</b>				
TCF4-FOXP1	TCF4, FOXP1	P075	Pitt-Hopkins症候群	
TCF12-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+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。

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>T</b>				
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	
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・ギーディオン症候群)	
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。
<b>U</b>				
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, FZD9, TBL2, STX1A, LIMK1, RFC2, CLIP2, POR, HSPB1	P029	ウィリアムズ-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(R778L, A874V, H1069Q, N1270S)および[c.-441_427del15]変異の野生型配列を認識するプローブを設計。
<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。

## 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	
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	
<b>A</b>				
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	
<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。
<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>E</b>				
EHMT1	EHMT1, CACNA1B, ARRDC1-AS1	P340	9qサブテロメア欠失症候群、Kleefstra症候群	
<b>H</b>				
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/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/P070で得られた結果の確認、追試用。 15、21番染色体(端部着系型染色体)用 プローブの一部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)	
Improved! 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)	プローブミックスの大部分を再設計。 7q36.1, 12p11.23, 18q21.2, 20p12.2用プローブを全て削除。他の領域のプローブも修正、網羅性を改善。
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)	
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・ヒオーツェン症候群 他	
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	

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<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 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。
<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。

## 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 他	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>A</b>				
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>B</b>				
BAP1	BAP1	P417	ぶどう膜悪性黒色腫、悪性胸膜中皮腫 他	
<b>New!</b> 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
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	
<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	

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>C</b>				
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。
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。
<b>D</b>				
<b>New!</b> 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	
<b>E</b>				
EXT	EXT1, EXT2	P215	遺伝性多発性外骨腫	
<b>F</b>				
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	
<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	
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	
<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。
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。
<b>P</b>				
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)	
<b>New!</b> PRKAR1A-ARMC5	PRKAR1A, ARMC5 他	P481	カーニ-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	
PTEN	PTEN, PTENP1 他	P225	Cowden(カウデン)病 他	

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遺伝子にはメチル化特異的のプロープが設計され、メチル化解析にも転用可能。腫瘍細胞由来のDNAを使用した解析にも対応。
<b>S</b>				
SDH	SDHD, SDHB, SDHC, SDHAF1, SDHAF2	P226	パラングリオーマ、褐色細胞腫	
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	
SMARCE1	SMARCE1 他	P478	髄膜腫、Coffin-Siris症候群	
STK11	STK11	P101	ポイツ・イエガース症候群	
SUFU	SUFU	P472	家族性髄膜腫、家族性髄芽腫	
<b>T</b>				
TP53	TP53, CHEK2 他	P056	リー・フラウメニ症候群	
<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 他	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>				
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。
<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	オルプ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)解析に加え、メチル化解析にも転用可能。
<b>M</b>				
MGMT-IHD1-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)に特異的のプロープを設計。



Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>M</b>				
Improved! MMR	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(V600E)特異的プローブを設計。  Hha I 消化コントロールプローブを1つ再設計。リファレンスプローブを4つ削除。GCGCサイトを含むSNP特異的プローブを1つ追加。一部プローブの長さを調整。
Improved! Multi-locus Imprinting	PLAGL1, GRB10, MEST, H19, KCNQ1OT1, MEG3, MEG8, SNRPN, 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。  ターゲットプローブを5つ削除、7つ新設計。リファレンスプローブを3つ再設計。Hha I 消化コントロールプローブを1つ再設計。ターゲットプローブ 3つとHha I 消化コントロールプローブ 1つの長さを調整。
<b>P</b>				
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。
<b>R</b>				
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、メチル化解析にも転用可能。 腫瘍細胞由来のDNAを使用した解析にも対応。
<b>T</b>				
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。
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。
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。
<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。

## 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>				
9p21 CDKN2A/2B region	CDKN2A, CDKN2B 他	ME024	メラノーマ 他	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>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、Coffin-Siris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 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。
<b>Improved!</b> 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。 RAF1遺伝子用プローブを1つ、リファレンスプローブを4つ再設計。一部プローブの長さを調整。
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>				
CD274-PDCD1LG2-JAK2	CD274, PDLCD1LG2, JAK2	P474	がん細胞(ホジキンリンパ腫、肺がん、軟部肉腫 他)	
CDC73	CDC73	P466	副甲状腺機能亢進症類腫瘍症候群、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を併せて対象領域を解析。
Chromosome 16	16p, 16q	P451	乳がん、ウィルムス腫瘍、多発性骨髄腫 他	
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。

Improved!

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>C</b>				
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のプロープを選抜し、再構成したプロープミックス。
CRLF2-CSF2RA-IL3RA	IL3RA, CSF2RA, CRLF2	P329	急性リンパ性白血病、統合失調症	IL3RAプロープを1つ削除。隣接領域プロープを1つ削除、1つ再設計。大部分のリファレンスプロープを再設計、一部プロープの長さを調整。
<b>D</b>				
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_5923G>G) に特異的なプロープを設計。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プを設計。
<b>E</b>				
EGFR	EGFR, DDC, GBAS, POR	P315	がん細胞	2種類の点変異 (L858R, T790M) に特異的なプロープを設計。コントロールDNA (L858R, T790M) 付。
EXT	EXT1, EXT2	P215	遺伝性多発性外骨腫	
<b>F</b>				
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) に特異的なプロープを含む。
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。
<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変異特異的なプロープを設計。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	
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用プロープを集中設計。

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考	
<b>M</b>					
Improved!	<b>MDS</b>	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5つ再設計。一部プローブの長さを調整。
Improved!	<b>Medulloblastoma</b>	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。  【P301】一部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。
	<b>MGMT-IDH1-IDH2</b>	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。
Improved!	<b>MMR</b>	EPCAM, MSH2, MSH6, MLH1, PMS2, BRAF	ME011	神経膠腫(グリオーマ)、 遺伝性非ポリポージス大腸がん 他	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(V600E)特異的プローブを設計。  Hha I 消化コントロールプローブを1つ再設計。リファレンスプローブを4つ削除。GCGCサイトを含むSNP特異的プローブを1つ追加。一部プローブの長さを調整。
	<b>MPN mix-1</b>	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。
	<b>MPN mix-2</b>	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。
	<b>Multiple Myeloma(MM)</b>	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>					
	<b>Neuroblastoma</b>	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。
	<b>NF1</b>	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。

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>O</b>				
Oligodendroglioma 1p-19q	Chr1p, 19q, IDH1/2, CDKN2A/2B 他	P088	神経膠腫(グリオーマ)	
<b>P</b>				
PTEN	PTEN, PTENP1 他	P225	Cowden(カウデン)病 他	
<b>R</b>				
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、メチル化解析にも転用可能。腫瘍細胞由来のDNAを使用した解析にも対応。
<b>S</b>				
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	
<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, 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-Loss	1p36, VHL, FHIT, APC, CDKN2A-CDKN2B, PTCH1, TSC1, PTEN, WT1, BRCA2 他	P294	がん細胞	
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。
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。
<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	
<b>Z</b>				
ZNRF3	ZNRF3, 他	P476	副腎皮質がん、骨芽細胞腫、前立腺がん	

## 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)。
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>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。
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。

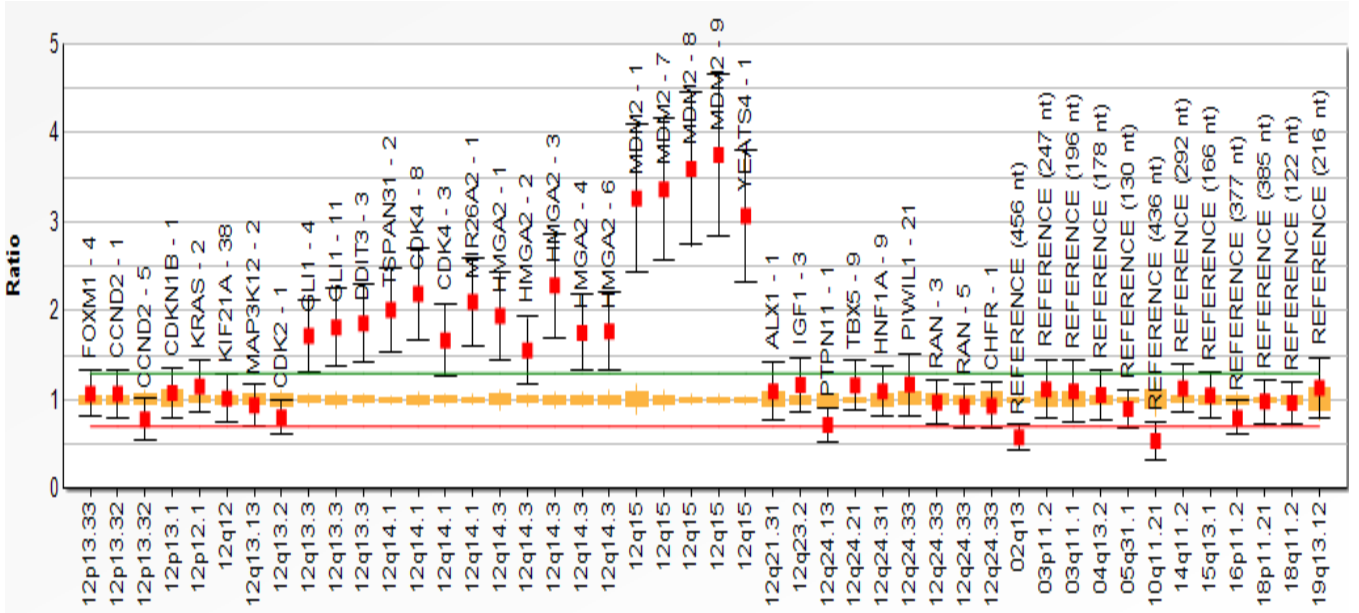
## その他

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>C</b>				
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。
<b>D</b>				
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。
<b>F</b>				
Improved! FCGR	FCGR2A, FCGR2B, FCGR2C, FCGR3A, FCGR3B	P110/P111	IgG抗体のFc受容体	プローブミックスを完全に再設計。 コピー数解析用プローブ, HNA1アレル用プローブ, ORF/STOPハプロタイプ用プローブを追加。既存のターゲットプローブを再設計、削除。リファレンスプローブを全て再設計。
<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>				
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、変異特異的なプローブ・野生型特異的なプローブを設計。

# MLPA, MS-MLPA解析例

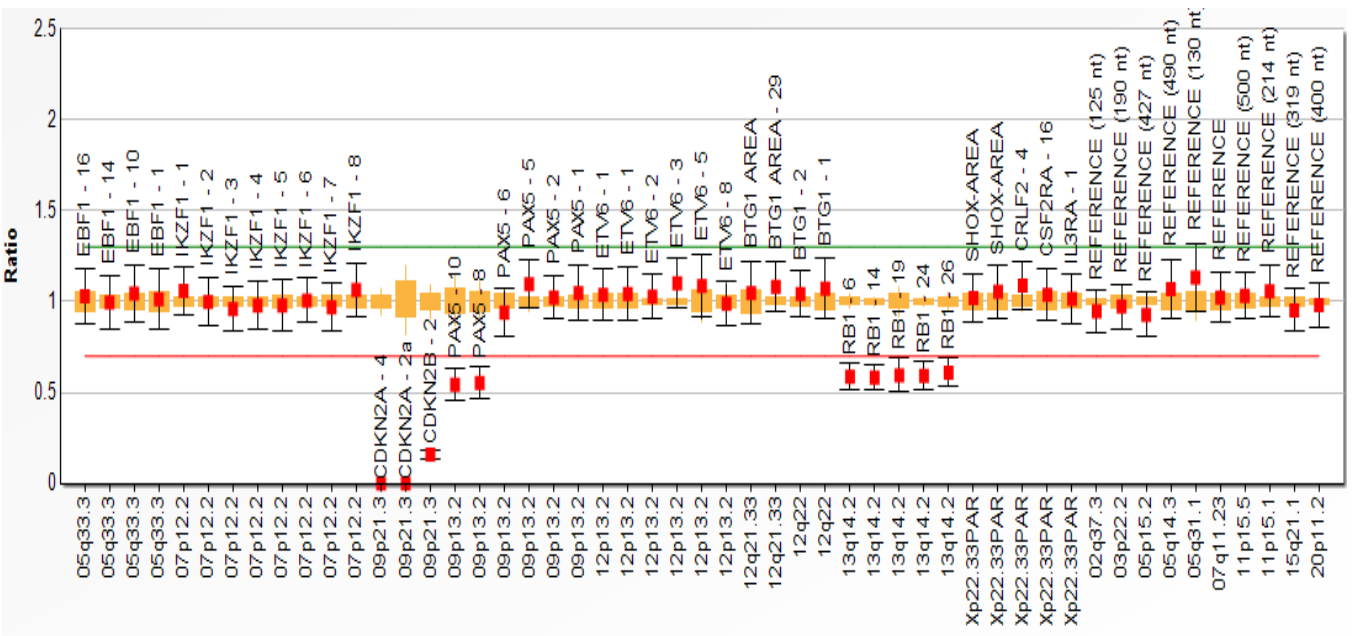
## ☆P323 (CDK4-HMGA2-MDM2)

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)

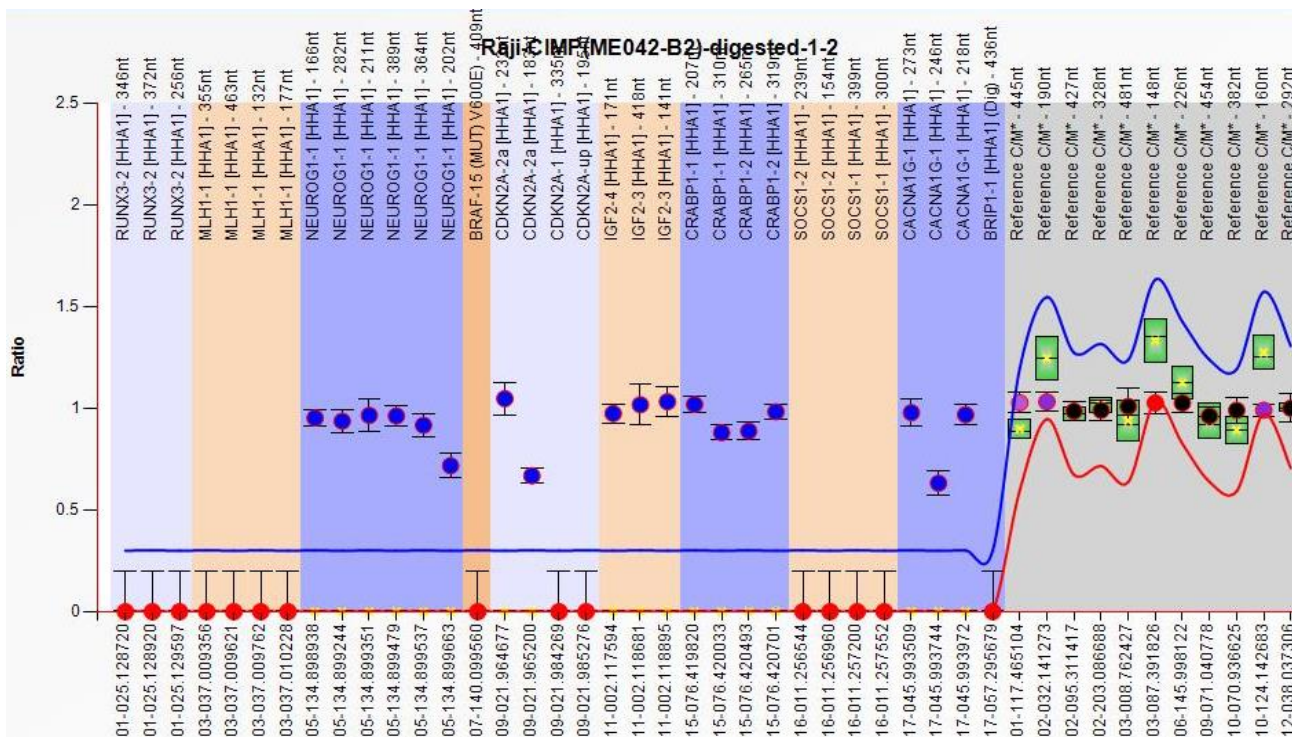
ALL患者サンプルにおいて、CDKN2A/B遺伝子のホモ欠失とPAX5 exon 8-10, RB1遺伝子のヘテロ欠失が確認された例





# ☆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

〒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: idenshi-grp@falco.co.jp

M2108\_1