

お知らせ (2018/8/27記載)

エーラス・ダンロス症候群 (血管型) 遺伝子検査

マルファン症候群遺伝子検査

ロイス・ディーツ症候群LDS遺伝子検査

家族性大動脈瘤・解離遺伝子検査

メチルマロン酸血症遺伝子検査

NLRP3遺伝子検査※

高IgD症候群遺伝子検査※

遺伝性自己炎症疾患遺伝子検査※

上記遺伝子検査に関しまして、従来の解析に加え鑑別診断のため報告書外解析遺伝子を設定しました。

報告書外解析遺伝子で低頻度バリエーションがあった場合には別紙にて添付いたします。

報告書内解析遺伝子並びに報告書外解析遺伝子のリストは以下になります。

遺伝子検査名	報告書内解析遺伝子
エーラス・ダンロス症候群 (血管型) 遺伝子検査	COL3A1
マルファン症候群遺伝子検査	FBN1,TGFBR1,TGFBR2
ロイス・ディーツ症候群LDS遺伝子検査	TGFBR1,TGFBR2,SMAD3,TGFB2,TGFB3
家族性大動脈瘤・解離遺伝子検査	ACTA2,MYH11,MYLK,TGFBR1,TGFBR2
メチルマロン酸血症遺伝子検査	MUT,PCCA,PCCB
NLRP3遺伝子検査	NLRP3
高IgD症候群遺伝子検査	MVK
遺伝性自己炎症疾患遺伝子検査	NLRC4,ADA2,TNFAIP3,TREX1,RNASEH2A,RNASEH2B,RNASEH2C,SAMHD1,ADAR,IFIH1

遺伝子検査名	報告書外解析遺伝子
エーラス・ダンロス症候群 (血管型) 遺伝子検査	ACTA2,EFEMP2,FBN1,FBN2,FLNA,MYH11,MYLK,SLC2A10,SMAD3,TGFB2,TGFB3,TGFBR1,TGFBR2
マルファン症候群遺伝子検査	ACTA2,COL3A1,EFEMP2,FBN2,FLNA,MYH11,MYLK,SLC2A10,SMAD3,TGFB2,TGFB3
ロイス・ディーツ症候群LDS遺伝子検査	ACTA2,COL3A1,EFEMP2,FBN1,FBN2,FLNA,MYH11,MYLK,SLC2A10
家族性大動脈瘤・解離遺伝子検査	SLC2A10,COL3A1,EFEMP2,FBN1,FBN2,FLNA,SMAD3,TGFB2,TGFB3
メチルマロン酸血症遺伝子検査	ABCD4,HCFC1,LMBRD1,MMAA,MMAB,MMACHC,MMADHC
NLRP3遺伝子検査	NLRC4,PLCG2
高IgD症候群遺伝子検査	MEFV,TNFRSF1A,TNFAIP3
遺伝性自己炎症疾患遺伝子検査	MEFV,TNFRSF1A,NLRP3,MVK,PLCG2

※2018/8/27受注分より

以上