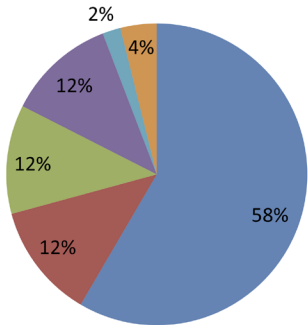
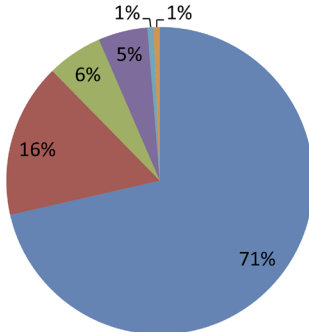


地域別受診者数 (n=154)



- 湘南
- 西湘
- 横浜
- 県央北相
- 川崎
- 県外

受診内容内訳 (n=154)



- 出生前相談
- 遺伝難聴相談
- 神経疾患相談
- 家族性腫瘍相談
- 眼科疾患相談
- 家族計画相談

遺伝子・染色体解析 実施項目一覧

|             | 検査項目                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | 臨床的意義                                                                                                                                                                                                                                                                          |
|-------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 家族性腫瘍遺伝子 *  | BRCA1,2<br>APC遺伝子解析<br>PTEN遺伝子シーケンス解析<br>MLH1遺伝子解析<br>MSH2遺伝子解析<br>MSH6遺伝子解析<br>VHL遺伝子解析<br>RET遺伝子 exon10(SEQ)<br>RET遺伝子 exon11(SEQ)<br>RET遺伝子 exon16(SEQ)<br>RET DNA点突然変異解析<br>MEN1遺伝子解析                                                                                                                                                                                                                                                                                 | 遺伝性卵巣・乳癌症候群<br>家族性大腸腺腫症<br>Cowden病、脳腫瘍、乳癌、前立腺癌<br>遺伝性非腺腫症性大腸癌、多重癌<br>同上<br>同上<br>von hippel-lindau病、散発性の腎癌<br>多発性内分泌腺腫瘍症 2 型 (MEN2)、家族性甲状腺髄様癌<br>同上<br>同上<br>同上<br>多発性内分泌腺腫瘍症 1 型(MEN1)、家族性副甲状腺機能亢進症                                                                           |
| 骨系統疾患遺伝子    | COMP(exon8-14)シークス解析<br>COMP(exon1-7,15-19)シークス解析<br>COL2A1(exon40-54)シークス解析<br>COL2A1(exon1-39)シークス解析                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | 偽性軟骨無形成症、多発性骨端異形成症<br>同上<br>先天性脊椎骨端異形成症および関連疾患<br>同上                                                                                                                                                                                                                           |
| 神経性疾患遺伝子    | MELASシンドローム DNA Evaluation<br>MERRFシンドローム DNA Evaluation<br>NARPシンドローム DNA Evaluation<br>LHONシンドローム DNA Evaluation<br>ミトコンドリア DNA11778塩基点突然変異<br>ミトコンドリア DNA3243塩基点突然変異<br>SCA1 DNA反復配列解析 (PCR)<br>SCA2 DNA反復配列解析 (PCR)<br>MJD(SCA-3)DNA反復配列解析 (PCR)<br>DRPLA DNA反復配列解析 (PCR)<br>アンドロゲンレセプターDNA反復配列解析<br>SCA-6(alカルシウムチャンネル)CAG repeats解析<br>SCA-7CAG反復配列解析<br>DMキナーゼDNA CTG反復配列解析<br>DMキナーゼDNA CTG反復配列解析 (PCR)<br>ジストロフィンDNA欠失<br>福山型筋ジストロフィーDNA挿入<br>福山型筋ジストロフィーシーケンス解析 | MELAS syndrome<br>MERRF syndrome<br>Leigh's syndrome<br>レーベル病の遺伝性眼性ニューロパチー<br>レーベル病<br>糖尿病、MELAS<br>脊髄小脳変性症 1 型<br>脊髄小脳変性症2型<br>マチャドジョセフ病<br>歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症<br>球脊髄性筋萎縮症<br>脊髄小脳変性症6型<br>脊髄小脳変性症7型<br>筋強直性ジストロフィー<br>同上<br>デユジャ型、A型筋ジストロフィー<br>先天性福山型筋ジストロフィー<br>先天性福山型筋ジストロフィー |
| 遺伝性小児疾患遺伝子  | メチレーションPCR SNRPN<br>Sotos(NSD1)遺伝子シーケンス解析                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 | Prader-will症候群、Angelman症候群<br>Sotos症候群                                                                                                                                                                                                                                         |
| その他遺伝性疾患遺伝子 | Leiden V遺伝子解析<br>Connexin 26(CX26,GJB2)(exon2) シーケンス解析<br>MEFV遺伝子(exon1,3-10) シーケンス解析<br>アルデヒドデヒドロゲナーゼ 2(ALDH2)遺伝子多型解析<br>DAX・SRY DNA<br>アンギオテンシン転換酵素(ACE)DNA・遺伝子多型<br>アデニンホスホリボシトラスフェラーゼ (APRT*J型)DNA点突然変異<br>アデニンホスホリボシトラスフェラーゼ (APRT*QO型)DNA点突然変異<br>FMR 1 DNA CGG反復配列解析<br>β3アドレナリンレセプター遺伝子多型<br>アポリポ蛋白EジェノタイプPCR<br>ビタミンDレセプターDNA遺伝子多型<br>ミトコンドリア転送蛋白遺伝子点突然変異<br>MTHFR DNA遺伝子多型<br>LDLレセプター遺伝子多型 PCR                                                                 | 血栓症の危険因子(先天性血栓素因子)、APCレジスタンス<br>遺伝性難聴の家系診断、保因者診断<br>家族性地中海熱病<br>アルコール性疾患<br>性分化異常、無精子症<br>心筋梗塞<br>APRT欠損症、DHA結石症<br>APRT欠損症、DHA結石症<br>脆弱X症候群<br>肥満<br>高脂血症<br>骨粗しょう症<br>高HDL-C血症<br>冠動脈硬化症<br>高脂血症                                                                             |
| 薬剤代謝遺伝子     | 薬剤代謝酵素P450遺伝子多型CYP2D6<br>薬剤代謝酵素P450遺伝子多型CYP2C9<br>薬剤代謝酵素P450遺伝子多型CYP2C19<br>N-アセチルトランスフェラーゼ2 (NAT2)遺伝子多型<br>チオプリンS-メチルトランスフェラーゼ(TPMT)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     | デシプラミン<br>フェニトイン<br>オメプラゾール<br>サラソスルファピリジン、イソニアジド、プロカインアミド<br>アザチオプリン・6-メルカプトプリン                                                                                                                                                                                               |
| 内分泌疾患遺伝子    | 甲状腺ホルモンレセプターβサブユニット(TRβeta)<br>TSHレセプター<br>SDHB、SDHD<br>FGF23、PHEX                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        | 甲状腺ホルモン不応症<br>同上<br>褐色細胞腫<br>低リン血症性骨軟化症                                                                                                                                                                                                                                        |

※適宜変更の可能性があります。