

全ゲノム検査 開示対象項目一覧

【腫瘍】

BRCA1 遺伝性乳癌卵巣癌症候群
BRCA2 遺伝性乳癌卵巣癌症候群
TP53 リ・フラウメニ症候群
PTEN PTEN過誤腫症候群
EPCAM リンチ症候群
MLH1 リンチ症候群
MSH2 リンチ症候群
MSH6 リンチ症候群
PMS2 リンチ症候群
APC 家族性大腸ポリポーシス
MUTYH 家族性大腸ポリポーシス
NTHL1 家族性大腸ポリポーシス
BMPR1A 若年性ポリポーシス症候群
SMAD4 若年性ポリポーシス症候群
STK11 ポイツ・イエガース症候群
CDH1 遺伝性びまん性胃癌
NF1 神経線維腫症1型
NF2 神経線維腫症2型
TSC1 結節性硬化症
TSC2 結節性硬化症
ATM 乳癌関連/原発性免疫不全症候群
PALB2 乳癌関連
BARD1 乳癌関連
RAD51C 卵巣癌関連
RAD51D 卵巣癌関連
BRIP1 卵巣癌関連
CHEK2 乳癌/大腸癌関連
POLD1 大腸癌関連
POLE 大腸癌関連/原発性免疫不全症候群
MEN1 多発性内分泌腫瘍症1型
RET 多発性内分泌腫瘍症2型
SDHA 遺伝性褐色細胞腫・パラガングリオーマ症候群
SDHAF2 遺伝性褐色細胞腫・パラガングリオーマ症候群
SDHB 遺伝性褐色細胞腫・パラガングリオーマ症候群
SDHC 遺伝性褐色細胞腫・パラガングリオーマ症候群
SDHD 遺伝性褐色細胞腫・パラガングリオーマ症候群
MAX 遺伝性褐色細胞腫・パラガングリオーマ症候群
TMEM127 遺伝性褐色細胞腫・パラガングリオーマ症候群
VHL フォン・ヒッペル・リンドウ病
CDKN2A メラノーマ/膵癌関連
CDK4 メラノーマ
POT1 メラノーマ
BAP1 BAP1腫瘍素因症候群
FLCN バード・ホック・デュベ症候群
MET 遺伝性乳頭状腎細胞癌
FH 遺伝性平滑筋腫症および腎細胞癌症候群
DICER1 DICER1症候群
RB1 網膜芽細胞腫
WT1 ウィルムス腫瘍
PTCH1 Gorlin症候群

SUFU Gorlin症候群
SMARCA4 ラブドイド腫瘍易罹患性症候群
SMARCB1 ラブドイド腫瘍

【循環器】

ACTA2 遺伝性大動脈疾患
FLNA 遺伝性大動脈疾患
MYH11 遺伝性大動脈疾患
MYLK 遺伝性大動脈疾患
SLC2A10 遺伝性大動脈疾患
SMAD3 遺伝性大動脈疾患
TGFB2 遺伝性大動脈疾患
TGFB3 遺伝性大動脈疾患
EFEMP2 遺伝性大動脈疾患
ACTC1 肥大型心筋症
MYBPC3 肥大型心筋症
MYH7 肥大型心筋症
MYL2 肥大型心筋症
MYL3 肥大型心筋症
PRKAG2 肥大型心筋症
TNNI3 肥大型心筋症
TPM1 肥大型心筋症
LMNA 拡張型心筋症／
(ハッチンソン・ギルフォード症候群)
TNNT2 拡張型心筋症
FLNC 拡張型心筋症
TTN 拡張型心筋症
BAG3 拡張型心筋症
DES 拡張型心筋症
RBM20 拡張型心筋症
TNNC1 拡張型心筋症
DSC2 不整脈性原性右室心筋症
DSG2 不整脈性原性右室心筋症
DSP 不整脈性原性右室心筋症
PKP2 不整脈性原性右室心筋症
TMEM43 不整脈性原性右室心筋症
ACVRL1 オスラー病
ENG オスラー病
FBN1 マルファン症候群
FBN2 マルファン症候群
TGFB1 ロイス・ディーツ症候群
TGFB2 ロイス・ディーツ症候群
COL3A1 血管型エーラスダンロス症候群
SCN5A 先天性QT延長症候群
KCNH2 先天性QT延長症候群
KCNQ1 先天性QT延長症候群
CALM1 先天性QT延長症候群
CALM2 先天性QT延長症候群
CALM3 先天性QT延長症候群
RYR2 カテコラミン誘導多形性心室頻拍
CASQ2 カテコラミン誘発多形性心室頻拍
TRDN カテコラミン誘発多形性心室頻拍

【消化器】

PRSS1 遺伝性膵炎

【代謝】

ALPL 低ホスファターゼ症
APOB 家族性低 β リポタンパク血症1
ATP7B 先天性銅代謝異常症
BTD 複合カルボキシラーゼ欠損症
GLA ファブリー病
LDLR 家族性高コレステロール血症
OTC 尿素サイクル異常症
PCSK9 家族性高コレステロール血症
HNF1A MODY3
GAA ポンペ病

【代謝/神経】

TTR 遺伝性ATTRアミロイドーシス

【免疫】

MEFV 家族性地中海熱

【血液】

HFE 遺伝性ヘモクロマトーシス

【眼】

RPE65 RPE65関連網膜症

【薬剤代謝】

CYP2C19 薬剤代謝に関連
CYP2C9 薬剤代謝に関連
NAT2 薬剤代謝に関連
TPMT 薬剤代謝に関連
UGT1A1 薬剤代謝に関連
VKORC1 薬剤代謝に関連
HLA-DQA1 薬剤代謝に関連
HLA-DQB1 薬剤代謝に関連

【その他】

CACNA1S 悪性高熱症／遺伝性周期性四肢麻痺
RYR1 悪性高熱症

以上