

Sistemas Genomicos 社の遺伝子解析サービス

	疾患名		対象遺伝子	分析システム*
	(英文)	(和文)		
1	Achondroplasia	軟骨無形成症	FGFR3	①
2	Adenomatous Polyposis, familial	家族性大腸ポリープ症	APC	②
3	Alagille Syndrome	アラジール症候群	JAG1	②
4	Albinism, Oculocutaneous type 1	白皮症、白子症	TYR	②
5	Albinism, Oculocutaneous type 2	白皮症、白子症	OCA2	②
6	Alpha-1-Antitrypsin Deficiency	α1アンチトリプシン欠損症	SERPINA1	②
7	Alport Syndrome	アルポート症候群	COL4A3 COL4A4 COL4A5	② ② ②
8	Alzheimer Disease	アルツハイマー病	Apo E APP PSEN1 PSEN2	genotyping ② ② ②
9	Amyloid Polyneuropathy	アミロイド多発性神経障害	TTR	①
10	Angelman Syndrome	アンジェルマン症候群	UBE3A	②
11	Aniridia	無虹彩症	PAX6	②
12	Antithrombin III Deficiency	アンチトロンビンIII欠損症	SERPINC1	②
13	Apert Syndrome	アペール症候群	FGFR2	①
14	Arritmogenic Right Ventricular Dysplasia	不整脈惹起性右心室形成異常症	PKP2 PYP2 DSP DSG2	② ① ② ②
15	Ataxias, Spinocerebellar (SCA)	脊髄小脳性運動失調	SCA1, 2, 3, 6, 7, 8, 12 & 17	Individual analysis
16	Bartter Syndrome	バーター症候群	BSND	②
17	Beckwith-Wiedemann Syndrome	ベクウィス・ウィーデマン症候群	CDKN1C	②
18	Beta Thalassemia	ベータサラセミア	HBB	②
19	Brachydactyly, type B	短指症	ROR2	②
20	Breast Cancer, familial	家族性乳がん	BRCA1&2 BRCA1 BRCA2 BRCA1&2	② ② ② ③
21	CADASIL	脳動脈症	NOTCH3	①
22	Campomelic Dysplasia	四肢湾曲骨異常形成症	SOX9	②
23	Celiac Disease	セリアック病	DQ2	genotyping
24-1	Charcot-Marie-Tooth Disease type 1A	シャルコー・マリー・トゥース病 1A	PMP22	②
24-2	type 1B	1B	MPZ	②
24-3	type 2A	2A	MFN2	②
24-4	type 2A2	2A2	MTMR2	②
24-5	type 2B1	2B1	LMNA	②
24-6	type 4A	4A	GDAP1	②
24-7	type 4D	4D	NRDG1	②
24-8	type 1D&4E	1D&4E	EGR2	②
24-9	X-linked type	X-linked	GJB1	②
25	Cleidocranial Dysplasia	鎖骨頭骸骨形成不全症	RUNX2	②
26	Coffin-Lowry Syndrome	コフィン・ローリー症候群	RSK2	②
27	Congenital Adrenal Hyperplasia duet 21-hydr	先天性副腎過形成	CYP21A2	①
28	Congenital Nystagmus X-linked	先天性眼振(ニスタグムス)	FRMD7	②
29	Cranio metaphyseal Dysplasia	頭骸骨幹端形成異常	ANKH	①
30	Craniosynostosis	頭蓋骨癒合症	FGFR1	①
31	Crigler-Najjar Syndrome	クリグラー・ナジャール症候群	UGT1A1	②
32	Cystic Fibrosis	嚢胞性線維症	CFTR	① ②

*分析システム

- ①-Detection of point mutations(PCR+sequencing) ④-Methylation analysis
 ②-Complete sequencing(Sanger technology) ⑤-Southern Blot
 ③-Detection and duplication detection(MLPA) ⑥-CGH array

33	Deafness, nonsyndromic sensorineural autoso	難聴、聴覚失調症	GJB2	①
34	Dejerine-Sottas Syndrome	ドジエリーヌ・ソッタ症候群	PM22 MPZ	② ②
35	Dentatorubral Pallidoluysian Atrophy	歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症	DRPLA	③
36-1	Diabetes MODY type 1	糖尿病 MODY1型	HNF4	②
36-2	MODY type 2	糖尿病 MODY2型	GCK	②
36-3	MODY type 3	糖尿病 MODY3型	TCF1	②
37	Duchenne-Becker Muscular Dystrophy	ドゥシェンヌ・ベッカー筋萎縮症	MLPA DMD	③ ②
38	Dystrophic Epidermolysis Bullosa	栄養障害型表皮水胞症	COL7A1 PLEC1	① ②
39	Ectrodactyly, Ectdermal Dysplasia	欠損症・外胚葉形成異常	TP73L	①
40-1	Ehlers-Danlos Syndrome type I	エーラーズ・ダンロス症候群 I 型	COL5A1 COL5A2	② ②
40-2	type IV	IV型	COL3A1	②
41	Exostoses, hereditary multiple	遺伝性多発性外骨腫症	EXT1 EXT2 EXT1&2	② ② ③
42	Factor V (Leiden) Deficiency	第V因子欠損症	F5	①
43	Familial Hypokalaemic Periodic Paralysis	家族性低カリウム血症周期性麻痺	CACNA1S	①
44	Familial Paraganglioma	傍神経節腫	SDHB SDHD	② ②
45	Fragile X Chromosome Syndrome	ぜい弱X症候群	FMR1	③
46	Friedreich Ataxia	フリードライ化運動失調	FRDA	① ② ⑤
47	Gastric Cancer	胃がん	CDH1	②
48	Gilbert Syndrome	シルベール症候群	UGT1A1	①
49	Glutaric Aciduria, type I	グルタル酸尿症 I 型	GCDH	②
50-1	Glycogen Strage Disease type Ia	糖原病	G6PC	①
50-2	Glycogen Strage Disease type V	糖原病	PYGM	①
51	Gonadal Dysgenesis (XY Female)	性器発育異常(XY女性)	SRY	① ②
52	Gorlin Syndrome	基底細胞母斑症候群	PTCH	②
53	Hemochromatosis	ヘモクロマトーシス(鉄代謝異常)	HFE	① ②
54	Hemophilia A	血友病A	F8	②
55	Hemophilia B	血友病B	F9	②
56	Hereditary Pancreatitis	遺伝性膵炎	PRSS1 SPINK1	① ①
57	Hidrotic Ectodermal Dysplasia	発汗性外胚葉性形成異常	GJB6	②
58	Hypobetalipoproteinemia	低ベータリポ蛋白血症	APOB	②
59	Holt Oram Syndrome	ホルト・オーラム症候群	TBX5	① ②
60	Huntington Diseas	ハンチントン舞踊病	HD	③
61	Hypercholesterolemia, familal	家族性高コレステロール症	APOB APOB LDLR	① ② ②
62	Hyperprothronbinemia	高プロトロンビン血症	F2	①
63	Hypochondroplasia	低軟骨形成症	FGFR	②
64	Hypophosphatemic Rickets	低リン血症性くる病	FGF23	②
65	Hypoplastic Left Heart Syndrome	左心室発育不全症候群	GJA1	②
66	Ichthyosis X linked	X染色体性魚鱗癬	TGM1	②
67	Incontinentia Pigmenti	色素失調症	IKBKG	③
68	Kostmann Syndrome	コストマン症候群	ELA2	②
69	Leber Hereditary Optic Neuropathy	レーバー遺伝性視神経萎縮	MTND1,4,6	①
70	Leigh Mitochondrial Syndrome	リー病	MTATP6	①
71	Leopard Syndrome	多発性黒子症候群	PTPN11	①

*分析システム

- ①-Detection of point mutations(PCR+sequencing) ④-Methylation analysis
 ②-Complete sequencing(Sanger technology) ⑤-Southern Blot
 ③-Detection and duplication detection(MLPA) ⑥-CGH array

72	Li Fraumeni Syndrome	リー・フラウメニ癌症候群	p53	②
73	Liddle Syndrome	リドル症候群	SCNN1B&1G SCNN1B SCNN1G	① ② ②
74	Long QT Syndrome	QT延長症候群	KCNQ1,KCNH2, KCNE1&2, KCNJ2 SCN5A	① ②
75	Lowe Syndrome	ロウ症候群	OCRL1	②
76-1	Marfan Syndrome type I	マルファン症候群 I型	FBN1	① ②
76-2	Marfan Syndrome type II	マルファン症候群 II型	TGFB2	②
77	Mediterranean Fever, familial	家族性地中海熱	MEFV	① ②
78	Medullary Cystic Kidney Disease 2	腎髄質嚢胞病	UMOD	① ②
79	Melanoma, familial	家族性黒色腫	CDKN2A(p16)	②
80	MELAS Syndrome	MELAS症候群	MTTL1 MTND5	① ① ②
81	MERRF Syndrome	ミクロ-ヌステんかん	MTTK	①
82	Monilethrix	連珠毛	KRTHB1&6	②
83	Morbid Obesity	病的肥満	LEP MC4R	② ②
84	MTHFR Deficiency	MTHFR酵素欠損症	MTHFR	①
85	Multiple Cavematomatosis	家族性複数脳・肝臓・網膜血管海綿腫	KRIT1	① ②
86-1	Multiple Endocrine Neoplasia type I	多発性内分泌腫瘍 I型	MEN1	②
86-2	Multiple Endocrine Neoplasia type II	多発性内分泌腫瘍 II型	RET	②
87	Multiple Epiphyseal Dysplasia	多発性骨端形成異常	COMP COL9A1,2,3	① ② ①
88	Myoclonus Dystonia	ミクロ-ヌ障害、筋間代失調症	SGCE	① ②
89	Myotonia Congenita	先天性筋緊張症	CLCN1	②
90	Nail Patella Sybdorone	爪・膝骸骨症候群	LMX1B	①
91	Neuroferritinopathy	ニューロフェリチノパシー	FTL	① ②
92-1	Neurofibromatosis type I	神経線維腫症 I型	NF1	③ ⑥
92-2	Neurofibromatosis type II	神経線維腫症 II型	NF2	② ③
93	Non-Polyposic Hereditary Colorectal Cancer	非遺伝性ホリホース大腸直腸癌	MLH1 MLH1&MSH2 MSH2 MSH6 PMS2	② ③ ② ② ③
94	Nonsyndromic Mitochondrial Hearing Loss	難聴、聴覚失調症	MTRNR1	①
95	Noonan Syndrome	ヌーナン症候群	PTPN11 RAF1 SOS1	② ① ① ② ① ②
96	Norrie Disease	ノリエ病	NDP	②
97	Ocular Albinism type I	眼白子症 I型	GPR143	②
98	Ocular Pharyngeal Muscular Dystrophy	眼咽頭筋ジストロフィー	PABPN1	①
99	Opitz G/BBB Syndrome X Linked	両眼隔離症	MID1	①
100	Osteogenesis Imperfecta	骨形成不全症	COL1A1& A2	②

*分析システム

- ①-Detection of point mutations(PCR+sequencing) ④-Methylation analysis
 ②-Complete sequencing(Sanger technology) ⑤-Southern Blot
 ③-Detection and duplication detection(MLPA) ⑥-CGH array

101	Osteopetrosis, Autosomal Dominant 2	大理石骨病	CLCN7	②
102	Otopalatodigital Syndrome	耳口蓋指趾症候群	FLNA	①
103	Parkinson	振せん麻痺	LRRK2 PINK1 PARK2 DJ1	① ① ② ②
104	Peuts-Jeghers Syndrome	ホイツ・ジェガース症候群	STK11	②
105	Phenylketonuria	フェニルケトン尿症	PAH	②
106	Plasminogen Activator Inhibitor 1	プラスミノゲン活性化因子阻害	PLG	②
107	Polycystic Kidney Disease	多発性嚢胞腎	PKHD1	②
108	Polycythemia Vera	真性赤血球増加症	JAK2	①
109	Porphyria Variegata	異型ポルフィリン症	PPOX	②
110	Porphyria, Acute Intermittent	急性間欠性	HMBS	②
111	Prader-Willi Syndrome	プラーダー・ウイリ症候群	PWS/AS	④
112	Primary Microcephaly, autosomal recessive	原発性小頭症	MCPH1	① ②
113	Profound Bilateral Hypoacusia	両耳難聴症	OTOF	①
114	Pseudoxanthoma Elasticum	弾性線維仮性黄色腫	ABCC6	① ② ③
115	Pulmonary Hypertension, primary	原発性肺高血圧症	BMPR2	②
116	Recessive Multiple Epiphyseal Dysplasia	劣性多発性骨端骨異型性	SLC26A2	③
117	Rendu-Osler-Weber Syndrome	ランデュ・オスラー・ウェーバー症候群	ACVRL1	②
118	Retinoblastoma	網膜芽腫	RB1	② ③
119	Rett Syndrome	レット症候群	MECP2	②
120	Russell-Silver Syndrome	シルバー・ラッセル症候群	H19	④
121	Saethre-Chotzen Syndrome	シーザー・ショツェン症候群	TWIST	②
122	Severe Myoclonic Epilepsy	重篤ミオクロヌステんかん	SCN1A	②
123	Shwachman-Diamond Syndrome	シュハツハン症候群	SBDS	②
124	Simple Epidermolysis Bullosa	単純型先天性水疱症	KRT5 KRT5&14	① ②
125	Simpson-Golabi-Behmel Syndrome	シンプソン・ゴラビ・ベームル症候群	GPC3	②③
126	Smith-Lemli-Opitz Syndrome	スミス・レムリ・オピッツ症候群	DHCR7	②
127	Spastic Ataxia Charlevoix-Saquenay type	痙攣性運動失調	SACS	①
128-1	Spastic Paraplegia 3A	痙攣性対麻痺	SPG3A	②
128-2	Spastic Paraplegia 4	痙攣性対麻痺	SPG4	②
129-1	Spinal and Bulbar Muscular Atrophy	脊髄&延髄筋萎縮症	AR	③
129-2	Spinal Muscular Atrophy (SMA)	脊髄性筋萎縮症	SMN1	①
130	Steinert Myotonic Dystrophy	筋緊張性ジストロフィー	DMPK	①
131	Tay-Sachs Disease	テイ・サックス病	TATC	①
132	Torsion Dystonia	ねじれ失調症	DYT1	①
133	Tuberous Sclerosis	結節硬化	TSC1 TSC2	② ②
134	Van der Woude Syndrome	遺伝性奇形症候群	IRF6	②
135	Von Hippel Lindau Syndrome	フォン・ヒッペル・リンダウ症候群	VHL	② ③
136	Williams-Beuren Syndrome	ウィリアムズ症候群	7q11.2	③
137	Wilson Disease	ウィルソン病	ATP7B	②
138	X-Linked Hypophosphatemic	X連鎖性低リン血症性くる病	PHEX	②
139	X-Linked Periventricular Heterotopia	X連鎖性脳室周囲結節性 異所性簸意灰白質	FLN1	②
140	X-Linked Retinoschisis	X連鎖性網膜分離症	RS1	①
141	XX Male Syndrome	ヘロー症候群	SRY	①
142	Y Chromosome Microdeletions	Y染色体微小決失	AZFa,b,c	③

*分析システム

- ①-Detection of point mutations(PCR+sequencing) ④-Methylation analysis
 ②-Complete sequencing(Sanger technology) ⑤-Southern Blot
 ③-Detection and duplication detection(MLPA) ⑥-CGH array