

造血器腫瘍遺伝子解析 ★はRNA検査

遺伝子名	検索箇所	検査方法
ABL変異	tyrosine kinase domain	ダイレクトシーケンス法
AML1変異	runt domain	ダイレクトシーケンス法
ASXL1変異	coding region	ダイレクトシーケンス法
BRAF変異	p.Val600Glu	ダイレクトシーケンス法
BTK変異	p.Cys481Ser	ダイレクトシーケンス法
CALR変異	ex9	ダイレクトシーケンス法
CBL変異	ex8,ex9	ダイレクトシーケンス法
CD79B変異	ex5	ダイレクトシーケンス法
CEBPA変異	coding region	ダイレクトシーケンス法
CSF3R変異	ex14,ex17	ダイレクトシーケンス法
CXCR4	p.Thr311~p.Glu345	
FLT3-ITD		ダイレクトシーケンス法
FLT3-TK		ダイレクトシーケンス法
GATA1変異	coding region	ダイレクトシーケンス法
GATA2変異	coding region,intron4~5	ダイレクトシーケンス法
GATA3変異	coding region	ダイレクトシーケンス法
HRAS変異	ex2~ex5	ダイレクトシーケンス法
IDH1変異	ex4	ダイレクトシーケンス法
IDH2変異	ex4	ダイレクトシーケンス法
JAK2変異	p.Val617Phe,ex12	ダイレクトシーケンス法
KIT変異	tyrosine kinase domain	ダイレクトシーケンス法
KRAS変異	ex2~ex5	ダイレクトシーケンス法
MAP2K1変異	ex2,ex3	ダイレクトシーケンス法
MAP2K2変異	ex2,ex3,ex7	ダイレクトシーケンス法
MPL変異	p.Trp515Leu	ダイレクトシーケンス法
MYD88変異	p.Leu265Pro	ダイレクトシーケンス法
NFE2変異	coding region	ダイレクトシーケンス法
NOTCH1変異	ex34	ダイレクトシーケンス法
NPM1変異	ex11	ダイレクトシーケンス法
NRAS変異	ex2~ex5	ダイレクトシーケンス法
P53変異	ex4~11	ダイレクトシーケンス法
PLCG2変異	p.Arg665Trp, Leu845Phe	ダイレクトシーケンス法
PDGFRA変異	ex12,ex14,ex18	ダイレクトシーケンス法
PTPN11変異	coding region	ダイレクトシーケンス法
SETBP1変異	ex4	ダイレクトシーケンス法
SF3B1変異	ex12~ex16	ダイレクトシーケンス法
SRSF2変異	ex1,ex2	ダイレクトシーケンス法
STAT3変異	p.554,640,661,715	ダイレクトシーケンス法
TET2変異	coding region	ダイレクトシーケンス法
WT1変異	ex7~ex9	ダイレクトシーケンス法
★CyclinD1 mRNA 定量		リアルタイムPCR
★MLL-PTD		ダイレクトシーケンス法
★NUP98-HOXA9 融合遺伝子		ダイレクトシーケンス法
★NUP98-HOXA11 融合遺伝子		ダイレクトシーケンス法
★NUP98-HOXA13 融合遺伝子		ダイレクトシーケンス法
★NUP98-HOXC11 融合遺伝子		ダイレクトシーケンス法
★NUP98-HOXD11 融合遺伝子		ダイレクトシーケンス法
★NUP98-HOXD13 融合遺伝子		ダイレクトシーケンス法
★NUP98-NSD1 融合遺伝子		ダイレクトシーケンス法
★TEL-ABL 融合遺伝子		ダイレクトシーケンス法
★TEL-TRAKC 融合遺伝子		ダイレクトシーケンス法
★NUP98-RARG 融合遺伝子		ダイレクトシーケンス法
遺伝学的検査		
遺伝子名	検索箇所	検査方法
低ホスファターゼ症	coding region	ダイレクトシーケンス法
グルタル酸血症 1型	coding region	ダイレクトシーケンス法
MCAD 欠損症	coding region	ダイレクトシーケンス法
VLCAD 欠損症	coding region	ダイレクトシーケンス法
MTP (LCHAD) 欠損症	coding region	ダイレクトシーケンス法