

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	
RHOA変異	p.Gly17Val	ダイレクトシーケンス法	
SETBP1変異	p.Asp868~p.Asp880	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	
UBA1変異	c.118-1,p.Met41,p.Ser56Pro	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	
★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	