

Targeted Variant Analysis

ラボコープの MGPT「VistaSeq®」に含まれる全 60 遺伝子のシングルサイト解析

Targeted Variant Analysis では、バリエーション情報をもとに NGS によるシングルサイト解析を行います。
Targeted Variant Analysis の解析対象領域は、VistaSeq®（下記表を参照）と同様です。

VistaSeq®に含まれる遺伝性腫瘍関連遺伝子

ALK, APC, ATM, AXIN2, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, FAM175A, FANCC, FH, FLCN, GPC3, HOXB13, MAX, MEN1, MET, MITF, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, PALB2, PHOX2B, PMS2, POLD1, POLE, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RB1, RET, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, SMARCB1, STK11, SUFU, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1

VistaSeq®の解析対象領域

- コーディング領域、およびエクソンに隣接する +/-10bp（BRCA1/2 遺伝子は +/-20bp）
- ただし、一部の遺伝子には以下の例外があります
 - APC 遺伝子： プロモーター1A および 1B 領域の欠失を含む
 - EPCAM 遺伝子： 欠失・重複解析のみ
 - HOXB13, POLD, POLE1 遺伝子： 塩基配列解析のみ
 - MITF 遺伝子： 「c.952G>A」の1バリエーションのみ
 - PTEN 遺伝子： プロモーター領域のバリエーション「c.-1300_-750」を含む

他の検査機関で検出されたバリエーションのシングルサイト解析としても利用可能

VistaSeq®等の当社検査を受検後の血縁者検査だけでなく、以下のような用途でも利用可能です。

血縁者検査	VistaSeq®等の当社検査で検出されたバリエーションに対する血縁者検査
	他の検査機関で検出された生殖細胞系列のバリエーションに対する血縁者検査 ¹⁾
本人検査	研究等で検出された生殖細胞系列のバリエーションに対する CLIA ラボでの確認検査
	CGP 検査で検出された PGPV に対する生殖細胞系列の確認検査 ²⁾

- 発端者の検査が登録衛生検査所（海外の検査機関の場合は CLIA/CAP 認証ラボ）で実施されている場合、ポジティブコントロールとして発端者の解析を無償で承ることが可能です。ただし、発端者の検査が研究等で実施されている場合は、無償解析の対象外となります。
- 発端者（CGP 検査の受検者本人）に対する生殖細胞系列の確認検査を実施不可能な場合は、CGP 検査で検出された PGPV に対する血縁者検査を承ることも可能です。ただし、発端者の確認検査が未実施であることに伴う検査の限界を予めご了承ください必要があります。

シングルサイト解析でも病原性解釈を付して結果報告

バリエーション評価の専門家であるバリエーション・サイエンティストチームが病原性解釈を行います。

- 病的意義の判定には、数十種類のデータベースやピアレビュー論文、複数の機能予測アルゴリズムなどを用います。
- 病的意義の判定には、遺伝子やタンパク質の機能への影響、遺伝子やタンパク質に病的影響があるというエビデンス、一般（非罹患）集団におけるバリエーション出現頻度、罹患者での遺伝子型-表現型の関連性評価などを指標とします。
- バリエーション・サイエンティストチームによる判定後、人類遺伝学の PhD チームによるレビュー、遺伝専門医および遺伝カウンセラーチームによるレビューを行い、ラボディレクターによる承認を得て報告書が作成されます。
- 他施設で行われたバリエーションの病的意義判定とラボコープの判定が異なる場合がありますので予めご了承ください。
- 検出したバリエーションの情報は、個人情報全てを削除した上で、公的データベースに登録する場合があります。

MGPT : Multi-Gene Panel Testing (多遺伝子パネル検査)
CGP : Comprehensive Genomic Profiling (がんゲノムプロファイリング検査)
PGPV : Presumed Germline Pathogenic Variant (生殖細胞系列由来である可能性が疑われる病的バリエーション)

ラボコープ・ジャパン

〒104-0045 東京都中央区築地 2-11-9 RBM 築地駅前ビル 2 階

TEL: 03-6226-0880 / FAX: 03-6226-0913

Targeted Variant Analysis 検査受託要項

検体必要量	全血 7mL
検体最低必要量	全血 4mL
採取容器	EDTA 2K 10mL 採血管（弊社指定容器）
検体の保存条件	冷蔵
採血から検査までの安定性	採取日から検査実施まで 7 日以内
測定できない検体	最低必要量に満たない検体、凍結検体、採血管から漏れ出ている検体、凝固検体、溶血検体、指定外の抗凝固剤入り採血管に採取された検体
必要書類	<ul style="list-style-type: none"> 検査依頼書 質問票（ご本人・血縁者の方の既往歴、診断時年齢などの情報） 報告書コピー <p>①発端者が VistaSeq 等の当社検査を受検の場合 → VistaSeq 等の報告書コピーを添付してください</p> <p>②受検者本人、もしくは発端者が他検査機関の検査を受検の場合 → バリエント情報（塩基変化・アミノ酸変化の HGVS 表記、RefSeq ID）を含む他検査機関の報告書コピーを添付してください</p>
事前に解析可否の確認が必要なバリエント	<ul style="list-style-type: none"> 10 塩基を超える indel BMPRI1A, CHEK2, FAM175A, NF1, PTEN 遺伝子のバリエント CNV（エクソンレベルの欠失・重複） <div style="border: 1px solid orange; border-radius: 15px; padding: 10px; text-align: center;"> <p>メールでのお問い合わせ</p> <p>＜解析可否お問い合わせ先＞</p> <p>ラボコープ・ジャパン 臨床遺伝課</p> <p>Email: Geneco@labcorp.co.jp TEL: 03-6226-0902</p>  </div>
報告所要日数	4～5 週間（ラボコープ・ジャパンにて検体を受領した日より起算）
備考	<ul style="list-style-type: none"> 連休前など搬送に時間がかかる可能性がある場合は事前にご相談ください。 検出したバリエントの情報は、個人情報情報を全て削除した上で、公的データベースに登録する場合があります。