



LABCORP GENETICS

Invitaeのマルチジーンパネル (遺伝性腫瘍)

Labcorp と Invitae について

ラボコープ (Labcorp) について

臨床検査と医薬品開発を主要事業としており、米国を中心としたグローバル市場においてライフサイエンス分野を50年以上に渡ってリードし続けています。

日本国内では、ラボコープ・ジャパン合同会社が30年以上に渡って出生前検査を提供し、現在では遺伝性腫瘍を含む様々な遺伝学的検査を提供しています。

Invitaeについて

米国を拠点として革新的な遺伝学的検査および関連サービスを提供し、遺伝学的検査の分野で比類のない豊富な実績を持つ検査機関です。2024年5月にInvitaeがラボコープの傘下に加わり、遺伝学的検査を多くの人々に届けるために連携しています。

500万以上

の検査を実施

200万以上

のバリエーション
評価を実施

170万以上

のバリエーションを
ClinVarへ登録※

200報以上

の論文を投稿

※InvitaeはClinVarに最も多くのバリエーションを登録している検査機関です

Submitter	Maximum review status	Total submissions	Submissions with interpretations	Submitted Genes ^①	Computed Genes ^②	Last updated
Labcorp Genetics (formerly Invitae): LabCorp	Assertion criteria	1891064	1891062	10294	10897	Apr 21, 2025
Ambry Genetics	Assertion criteria	1220415	1220415	18326	7211	Apr 14, 2025
GeneDx	Assertion criteria	415167	415039	5405	65622	Jul 02, 2025

(ClinVar 「Submitters and their submissions」 より引用、2025年7月時点)

Invitaeの多様な遺伝学的検査

遺伝性腫瘍以外にもあらゆる疾患領域に対する遺伝学的検査をご提供



発達障害

(Developmental disorders)



腎臓

(Nephrology)



循環器

(Cardiology)



皮膚

(Dermatology)



内分泌

(Endocrinology)



エクソーム

(Exome)



血液

(Hematology)



免疫

(Immunology)



代謝異常症および新生児スクリーニング

(Metabolic disorders and newborn screening)



神経

(Neurology)



眼

(Ophthalmology)



小児遺伝

(Pediatric genetics)



個別化腫瘍モニタリングおよびMRD

(Personalized cancer monitoring and MRD)

柔軟なフォローアップ検査



再解析サービス (Re-requisition)

初回に解析した遺伝子では望ましい結果が得られなかった場合、対象遺伝子を拡大して再解析を行うことが可能です。再解析の際に追加検体のご提出は必要ありません。



家系内変異解析 (Family Variant Testing)

Invitaeのマルチジーンパネル（以下、MGPT）でPathogenic/Likely Pathogenicバリエントが検出された場合、血縁者の家系内変異解析を実施可能です。発端者のバリエントとは異なるバリエントが当該遺伝子に検出された場合はそれらも報告対象となります。



VUSに対する無償血縁者解析プログラム (VUS resolution program)

InvitaeのMGPTでVUSが検出された場合、臨床的意義を明らかにするために血縁者解析を無償で提供させていただく場合があります。本プログラムへの参加によって直ちにVUSが判定変更となる可能性は高くありませんが、エビデンス蓄積や将来的な判定変更に寄与することが期待されます。もし判定変更が生じた場合は、改訂版の報告書を発行させていただきます。

充実した臨床サポート



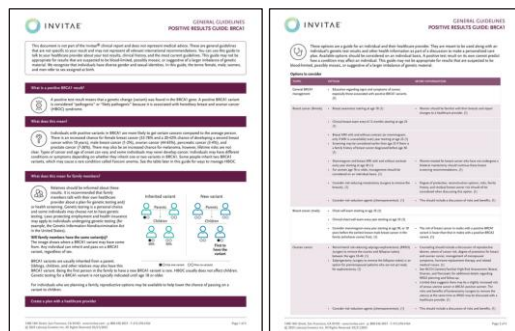
日米の遺伝カウンセラーによる臨床サポート

ラボコープ・ジャパンに所属する認定遺伝カウンセラーへ電話やメールにてお問い合わせいただくことが可能です。必要に応じてInvitaeの遺伝カウンセラーやラボディレクターと連携してサポートさせていただきます。



各遺伝子ごとの医学的管理に関する参考資料

検査結果報告後、今後の医学的管理の方針について話し合う際の参考資料として、各遺伝子ごとに医学的管理に関する情報を簡潔にまとめた資料をご提供させていただきますことが可能です。



マルチジーンパネル一覧（遺伝性腫瘍）

検査概要

- 検査手法※1： NGS（塩基配列解析、欠失・重複解析）
- 解析対象領域※2： コーディング領域、および隣接するイントロン領域10~20bp
- 解析対象遺伝子： 下記表をご参照ください

※1 必要に応じて、サンガー法、PacBio（長鎖シーケンシング）、アレイCGH、MLPA等による確認検査を行う場合があります

※2 一部の遺伝子は、解析対象領域が上記と異なる場合があります

Cross-Cancer（がん種横断的）	
Multi-Cancer Panel (70 遺伝子)	<i>AIP, ALK, APC, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN2A, CHEK2, CTNNA1, DICER1, EGFR, EPCAM, FH, FLCN, GREM1, HOXB13, KIT, LZTR1, MAX, MBD4, MEN1, MET, MIF, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NF1, NF2, NTHL1, PALB2, PDGFRA, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, RAD51C, RAD51D, RB1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, STK11, SUFU, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL</i>
Common Hereditary Cancers Panel (48 遺伝子)	<i>APC, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, CTNNA1, DICER1, EPCAM, FH, GREM1, HOXB13, KIT, MBD4, MEN1, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NF1, NTHL1, PALB2, PDGFRA, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RAD51C, RAD51D, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, SMARCA4, STK11, TP53, TSC1, TSC2, VHL</i>
Melanoma-Pancreatic Cancer Syndrome Panel (2 遺伝子)	<i>CDK4, CDKN2A</i>
DNA Damage Repair Panel (36 遺伝子)	<i>ARID1A, ATM, ATR, BAP1, BARD1, BLM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CHEK2, EPCAM, ERCC4, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, GEN1, MLH1, MRE11, MSH2, MSH3, MSH6, NBN, PALB2, PMS2, RAD50, RAD51, RAD51C, RAD51D, SLX4, WRN, XRCC2</i>
Breast and Gynecologic（乳房、婦人科系）	
Hereditary Breast Cancer Panel (13 遺伝子)	<i>ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, NF1, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53</i>
Hereditary Breast Cancer Guidelines-Based Panel (13 遺伝子)	<i>ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, NF1, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53</i>
Hereditary Breast and Gyn Cancers Panel (21 遺伝子)	<i>ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, DICER1, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, NF1, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, SMARCA4, STK11, TP53</i>
Hereditary Breast and Gyn Cancers Guidelines-Based Panel (19 遺伝子)	<i>ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, NF1, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53</i>
BRCA1 and BRCA2 Panel (2 遺伝子)	<i>BRCA1, BRCA2</i>
Colorectal and Gastrointestinal（消化器系）	
Hereditary Colorectal Cancer Panel (20 遺伝子)	<i>APC, AXIN2, BLM, BMPR1A, EPCAM, GREM1, MBD4, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11, TP53</i>
Hereditary Colorectal Cancer Guidelines-Based Panel (19 遺伝子)	<i>APC, AXIN2, BMPR1A, EPCAM, GREM1, MBD4, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11, TP53</i>
Hereditary Gastric Cancer Panel (21 遺伝子)	<i>APC, ATM, BMPR1A, CDH1, CTNNA1, EPCAM, KIT, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, NF1, PDGFRA, PMS2, RHBDF2, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, STK11, TP53</i>
Lynch Syndrome Panel (5 遺伝子)	<i>EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2</i>
Hereditary Diffuse Gastric Cancer Syndrome Panel (2 遺伝子)	<i>CDH1, CTNNA1</i>
Hereditary Juvenile Polyposis Syndrome Panel (2 遺伝子)	<i>BMPR1A, SMAD4</i>
Familial Gastrointestinal Stromal Tumor Syndrome Panel (7 遺伝子)	<i>KIT, NF1, PDGFRA, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD</i>
Adenomatous Polyposis Panel (2 遺伝子)	<i>APC, MUTYH</i>

Genitourinary (泌尿器系)	
Hereditary Prostate Cancer Panel (12 遺伝子)	<i>ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, EPCAM, HOXB13, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, TP53</i>
Hereditary Renal/Urinary Tract Cancers Panel (30 遺伝子)	<i>BAP1, BLM, BUB1B, CDC73, CDKN1C, CEP57, DICER1, DIS3L2, EPCAM, FH, FLCN, GPC3, MET, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN, REST, SDHB, SDHC, SMARCA4, SMARCB1, TP53, TRIM28, TRIP13, TSC1, TSC2, VHL, WT1</i>
Pediatric Oncology (小児科系)	
Hereditary Pediatric Solid Tumors Panel (61 遺伝子)	<i>AIP, ALK, APC, BAP1, BLM, BMPR1A, BUB1B, CDC73, CDK4, CDKN1B, CDKN1C, CDKN2A, CEP57, DICER1, DIS3L2, EPCAM, EXT1, EXT2, FH, GPC3, HRAS, LZTR1, MAX, MEN1, MITF, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, NF1, NF2, PHOX2B, PMS2, POT1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, RB1, RECQL4, REST, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, STK11, SUFU, TMEM127, TP53, TRIM28, TRIP13, TSC1, TSC2, VHL, WRN, WT1</i>
Hereditary Sarcoma Panel (29 遺伝子)	<i>APC, BLM, CDKN1C, DICER1, EPCAM, EXT1, EXT2, FH, HRAS, KIT, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, NF1, PDGFRA, PMS2, POT1, PRKAR1A, PTCH1, RB1, RECQL4, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SUFU, TP53, WRN</i>
Constitutional Mismatch Repair-Deficiency Panel (5 遺伝子)	<i>EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2</i>
Hereditary Wilms Tumor Panel (13 遺伝子)	<i>BLM, BUB1B, CDC73, CDKN1C, CEP57, DICER1, DIS3L2, GPC3, REST, TP53, TRIM28, TRIP13, WT1</i>
Other solid tumor types (その他の固形腫瘍)	
Hereditary Pancreatic Cancer Panel (18 遺伝子)	<i>APC, ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, EPCAM, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, PALB2, PMS2, STK11, TP53, TSC1, TSC2, VHL</i>
Hereditary Hyperparathyroidism Panel (8 遺伝子)	<i>AP2S1, CASR, CDC73, CDKN1B, GNA11, MEN1, RET, TRPV6</i>
Hereditary Nervous System/Brain Cancer Panel (42 遺伝子)	<i>AIP, ALK, APC, CDKN1B, CDKN1C, CDKN2A, DICER1, EPCAM, FH, GPC3, HRAS, LZTR1, MAX, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, NF1, NF2, PHOX2B, PMS2, POT1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, RB1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SUFU, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL</i>
Hereditary Skin Cancer Panel (19 遺伝子)	<i>BAP1, BLM, BRCA2, CDK4, CDKN2A, EPCAM, MBD4, MITF, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, POT1, PTCH1, PTEN, RB1, SUFU, TP53, WRN</i>
NF1-related Conditions Test (1 遺伝子)	<i>NF1</i>
Rhabdoid Tumor Predisposition Syndrome Panel (2 遺伝子)	<i>SMARCA4, SMARCB1</i>
Tuberous Sclerosis Complex Panel (2 遺伝子)	<i>TSC1, TSC2</i>
Basal Cell Nevus Syndrome Panel (2 遺伝子)	<i>PTCH1, SUFU</i>
Chronic Pancreatitis Panel (7 遺伝子)	<i>CASR, CFTR, CPA1, CTSC, PRSS1, SPINK1, TRPV6</i>
NF2-related Schwannomatosis Test (1 遺伝子)	<i>NF2</i>
Hereditary Schwannomatosis Panel (3 遺伝子)	<i>LZTR1, NF2, SMARCB1</i>
Hereditary Neuroendocrine Tumors and Adrenocortical Carcinoma Panel (24 遺伝子)	<i>APC, CDKN1B, CDKN1C, EPCAM, FH, MAX, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, PMS2, PRKAR1A, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL</i>
Hereditary Thyroid Cancer Panel (8 遺伝子)	<i>APC, CHEK2, DICER1, PRKAR1A, PTEN, RET, TP53, WRN</i>
Hereditary Paraganglioma-Pheochromocytoma Panel (11 遺伝子)	<i>FH, MAX, NF1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL</i>
Hematologic Neoplasms (造血器腫瘍)	
Hereditary Lymphoma Panel (43 遺伝子)	<i>ADA, ATM, BLM, CARD11, CARMIL2, CASP8, CD27, CTLA4, CTPS1, DOCK8, EPCAM, FADD, FAS, FASLG, FCHO1, IKZF1, IL2RA, IL2RB, ITK, MAGT1, MCM4, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, NF1, PIK3CD, PIK3R1, PMS2, PRKCD, RAC2, RASGRP1, RHOH, RMRP, SH2D1A, STAT3, STK4, STXBP2, TNFRSF13B, TP53, TPP2, WAS, XIAP</i>
Hereditary Myelodysplastic Syndrome/Leukemia Panel (32 遺伝子)	<i>ANKRD26, ATM, BLM, CBL, CEBPA, DDX41, ELANE, EPCAM, ERCC6L2, ETV6, G6PC3, GATA2, GFI1, HAX1, IKZF1, KRAS, MECOM, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, NF1, PMS2, PTPN11, RTEL1, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SRP72, TERC, TERT, TP53</i>

検査受託要項

検査材料	全血
検体必要量	6 mL
検体最低必要量	3 mL
採取容器	EDTA2K採血管
検体の保存条件	冷蔵
受託可能日	月～土（土曜日はラボコープに午前必着）
検体の安定性	採取日から検査実施まで14日以内
測定できない検体	<p>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、下記に該当する方の検体</p> <ul style="list-style-type: none">・ 骨髄移植もしくは幹細胞移植（他家移植）の既往がある・ 採血日の2週間以内に白血球を含む輸血を受けた・ 肝移植の既往がある <p>※ 濃厚赤血球、血漿、血小板の輸血を受けた方の検体は受託可能ですが、血液中の白血球濃度が低下している場合は、検査不能のリスクが高まる可能性があります。</p> <p>※ 末梢血における活動性の血液疾患に罹患している方の検体は、結果に影響を及ぼす可能性があります。代替検体に関する相談をご希望の場合は弊社までお問い合わせください。</p>
報告所要日数	2~4 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・ 検出したバリエーションの情報は、個人情報を含めて削除した上で、公的データベースに登録する場合があります

お問い合わせ先

ラボコープ・ジャパン合同会社

東京都中央区築地 2-11-9 RBM築地駅前ビル2F

TEL: 03-6226-0880 / Email: MarketJP@labcorp.co.jp



メールでの
お問い合わせ

