

## 検査案内書

### 検査項目

遺伝性腫瘍関連遺伝子検査(50遺伝子以下)

### 株式会社Generize遺伝子検査室

管理者	細川 淳一
精度管理責任者	羽田 明

〒260-0856

千葉市中央区亥鼻1-8-15 千葉大亥鼻キャンパス内

千葉大亥鼻イノベーションプラザ307号室

電話番号：043-400-3508

E-mail：support@generize.co.jp

<b>保険収載疾患名:</b>	非保険検査
<b>検査名:</b>	遺伝性腫瘍関連遺伝子検査(50遺伝子以下)
<b>検査方法:</b>	ショートリード型(150bp PE)の次世代シーケンサーで目的の遺伝子の配列を解読する。レファレンス(hg38)と比較しバリエントを抽出する。PMS2の一部の領域は相同領域があるためlong PCR産物をNGSで解析する。
<b>対象遺伝子:</b>	APC,ATM,AXIN2,BARD1,BMPRIA,BRCA1,BRCA2,BRIP1,CDHI,CDKN2A,CHEK2,DICER1,EPCAM,FANCC,FANCG,FH,FLCN,GREMI,MAX,MEN1,MLH1,MSH2,MSH3,MSH6,MUTYH,NBN,NF1,NF2,NTHL1,PALB2,PMS2,POLD1,POLE,PTEN,RAD51C,RAD51D,RBI,RET,SDHA,SDHAF2,SDHB,SDHC,SDHD,SMAD3,SMAD4,STK11,TGFBRI,TGFBR2,TMEM127,TP53,TSC1,TSC2,VHL,WTI,BAP1,CDK4,HNF1A,MET,POT1,PTCH1,SMARCA4,SMARCB1,SUFU,PTCH2,SMO,CDKN1B,CDKN2C
<b>例外領域:</b>	別紙1参照
<b>報告基準:</b>	別に記載する遺伝子のCDS領域±10bp(並びに例外領域の表記がある場合には例外領域も)について、ToMMoのデータベースを参照し0.1%未満のバリエントが検出された場合は報告書に記載する。この項目は別に記載する遺伝子のうち任意に選択された遺伝子のみ解析を行う。
<b>検査法の限界:</b>	本検査に用いるショートリード型のシーケンサーでは大きな構造変化、挿入・欠失は確定に至らないことがある。Coverage(depth>=20)の保証は99.5%以上とする。
<b>緊急報告:</b>	なし。
<b>検査日数:</b>	検体受領後60営業日以内
<b>衛生検査所:</b>	株式会社Generize遺伝子検査室
<b>採取方法:</b>	1.綿棒を3本用意し頬の内側をこする。2.容器の溶液に浸す。3.3本分を同様に採取する。
<b>保存方法:</b>	常温保管。2年間可能。
<b>提出方法:</b>	レターパックライトでポスト投函。
<b>搬送時間:</b>	通常1日~2日
<b>申込み:</b>	弊社WEBサイトより記入。
<b>紐づけ:</b>	バーコードと患者情報を複数人でチェック。
<b>提出先:</b>	株式会社Generize 千葉県千葉市中央区亥鼻1-8-15-307
<b>結果報告:</b>	弊社WEBサイトを通じてPDFを送付。

# GENErize

## 別紙 I

以下のpositionにバリエーションが見られた場合は報告書に記載する。

遺伝子名	position(hg38)
APC	chr5:112771671
APC	chr5:112775605-112775608
APC	chr5:112775617
APC	chr5:112775618
APC	chr5:112779849
APC	chr5:112779856
APC	chr5:112822720
APC	chr5:112822722
APC	chr5:112822734-112822736
APC	chr5:112827910
APC	chr5:112834929
APC	chr5:112834938-112834949
ATM	chr11:108223781
ATM	chr11:108252547
ATM	chr11:108253794
ATM	chr11:108268026
ATM	chr11:108268388-108268401
ATM	chr11:108272521
ATM	chr11:108287439
ATM	chr11:108287441
ATM	chr11:108293301
ATM	chr11:108309110
ATM	chr11:108315997-108316002
ATM	chr11:108325298
ATM	chr11:108327634-108327637
ATM	chr11:108330199
ATM	chr11:108330200
ATM	chr11:108345924
BAP1	chr3:52401643-52401644
BARD1	chr2:214767667
BRCA1	chr17:43045571-43045575
BRCA1	chr17:43045842
BRCA1	chr17:43047626-43047642
BRCA1	chr17:43049215-43049230
BRCA1	chr17:43057147
BRCA1	chr17:43063977-43063978
BRCA1	chr17:43067711
BRCA1	chr17:43099892-43099902
BRCA1	chr17:43104967
BRCA1	chr17:43104968
BRCA1	chr17:43124117
BRCA1	chr17:43125358
BRCA2	chr13:32316332-32316333
BRCA2	chr13:32316420
BRCA2	chr13:32316421
BRCA2	chr13:32370389
BRCA2	chr13:32379735
BRCA2	chr13:32396870

# GENErize

BRCA2	chr13:32398150
CDKN1B	chr12:12717383-12717387
CDKN1B	chr12:12718807
EPCAM	chr2:47378939
FH	chr1:241500601
HNF1A	chr12:120978705-120978714
MEN1	chr11:64805022-64805033
MEN1	chr11:64807693-64807695
MEN1	chr11:64810154
MLH1	chr3:36993521
MLH1	chr3:36993769
MLH1	chr3:36996608
MLH1	chr3:37000943
MLH1	chr3:37008801
MLH1	chr3:37028945
MSH2	chr2:47416281
MSH2	chr2:47470947
MSH2	chr2:47480684
MSH2	chr2:47480685
MSH2	chr2:47482755
MSH6	chr2:47783233-47783239
MSH6	chr2:47803397-47803416
MSH6	chr2:47805027-47805038
MSH6	chr2:47806438-47806442
MSH6	chr2:47806875
MUTYH	chr1:45331862
MUTYH	chr1:45332886-45332899
MUTYH	chr1:45340280
NF1	chr17:31094977-31095311
NF1	chr17:31104359-31104537
NF1	chr17:31122745-31122900
NF1	chr17:31148360-31148650
NF1	chr17:31158810-31158999
NF1	chr17:31159500-31159720
NF1	chr17:31161000-31161240
NF1	chr17:31162810-31163040
NF1	chr17:31181300-31181411
NF1	chr17:31181500-31181699
NF1	chr17:31182410-31182497
NF1	chr17:31183240-31183540
NF1	chr17:31191870-31192060
NF1	chr17:31192950-31193100
NF1	chr17:31200340-31200411
NF1	chr17:31200606-31201026
NF1	chr17:31202480-31202760
NF1	chr17:31202980-31203260
NF1	chr17:31206150-31206229
NF1	chr17:31207050-31207300
NF1	chr17:31207525-31207670
NF1	chr17:31212840-31213000
NF1	chr17:31213720-31213950
NF1	chr17:31214596-31214650
NF1	chr17:31215240-31215900

# GENErize

NFI	chr17:31221300-31221570
NFI	chr17:31222410-31222600
NFI	chr17:31223350-31223433
NFI	chr17:31226360-31226424
NFI	chr17:31227090-31227209
NFI	chr17:31227302-31227512
NFI	chr17:31227617-31227720
NFI	chr17:31228930-31229014
NFI	chr17:31229476-31229824
NFI	chr17:31230170-31230249
NFI	chr17:31231650-31232062
NFI	chr17:31235783-31235907
NFI	chr17:31236032-31236380
NFI	chr17:31246280-31246420
NFI	chr17:31248920-31248973
NFI	chr17:31249880-31250180
NFI	chr17:31251180-31251310
NFI	chr17:31251460-31251600
NFI	chr17:31252480-31252570
NFI	chr17:31253011-31253450
NFI	chr17:31254770-31254920
NFI	chr17:31257580-31257780
NFI	chr17:31261630-31261700
NFI	chr17:31265180-31265226
NFI	chr17:31314330-31314480
NFI	chr17:31327380-31327488
NFI	chr17:31329730-31330020
NFI	chr17:31330509-31330900
NFI	chr17:31333530-31333770
NFI	chr17:31334350-31334828
NFI	chr17:31336484-31336624
NFI	chr17:31337300-31337357
NFI	chr17:31337593-31337808
NFI	chr17:31337891-31338014
NFI	chr17:31338150-31338200
NFI	chr17:31348240-31348440
NFI	chr17:31348980-31349109
NFI	chr17:31352170-31352246
NFI	chr17:31357101-31357258
NFI	chr17:31358050-31358469
NFI	chr17:31358633-31358958
NFI	chr17:31362220-31362440
NFI	chr17:31367150-31367350
NF2	chr22:29654957
NF2	chr22:29658175
PALB2	chr16:23614101-23614107
PALB2	chr16:23637964
PALB2	chr16:23638058-23638068
PMS2	chr7:6008968-6008976
POLE	chr12:132672595
POLE	chr12:132676217
POLE	chr12:132676218
PTEN	chr10:87925479

# GENErize

PTEN	chr10:87927604
PTEN	chr10:87931034
PTEN	chr10:87932992
PTEN	chr10:87942769
PTEN	chr10:87965547-87965563
RAD51C	chr17:58693537
RET	chr10:43116744
RET	chr10:43116750
SDHA	chr5:218355-218357
SMARCB1	chr22:23787821
SMARCB1	chr22:23801964
SMARCB1	chr22:23801968
SMARCB1	chr22:23834250
SMARCB1	chr22:23834262
TMEM127	chr2:96265399
TSC1	chr9:132910534
TSC1	chr9:132921451
TSC1	chr9:132924919
TSC2	chr16:2056072
TSC2	chr16:2057459
TSC2	chr16:2060655
TSC2	chr16:2060942
TSC2	chr16:2070443-2070447
TSC2	chr16:2077476
TSC2	chr16:2080154-2080160
TSC2	chr16:2088030
TSC2	chr16:2088187-2088209
VHL	chr3:10141787
VHL	chr3:10146503
VHL	chr3:10150035

# GENErize

## 改訂履歴一覧表

ver	改訂内容	改訂日	作成者	承認者
1	新規作成	2026/2/2	山本 俊介	細川 淳一