

## 検査案内書

### 検査項目

先天性ミオパチー遺伝子検査

### 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

# GENErize

<b>保険収載疾患名:</b>	先天性ミオパチー
<b>検査名:</b>	先天性ミオパチー遺伝子検査
<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。TTNのchr2:178653400-178663060は解析困難なため検査対象外とする。NEBのchr2:151579300-151609000は広範囲の繰り返し領域のためバリエントの正確なポジションの確定は困難である。
<b>対象遺伝子:</b>	ACTA1,ACTN2,BINI,CACNA1S,CCDC78,CFL2,CNTN1,DES,DNAJB4,DM2,FHL1,FXR1,HACD1,JPH1,KBTBD13,KLHL40,KLHL41,LMOD3,MAP3K20,MEGF10,MTM1,MYBPC1,MYF6,MYH2,MYH7,MYL1,MYOD1,MYPN,NEB,PAX7,RYR1,RYR3,SCN4A,SELENON,SPEG,SPTBN4,STAC3,TNNC2,TNNT1,TPM2,TPM3,TTN,TUBA4A
<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。
<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)
DES	chr2:219424922
MTMI	chrX:150598581
MTMI	chrX:150614573
MTMI	chrX:150658042
MYH7	chr14:23415522
NEB	chr2:151505314
NEB	chr2:151696298
RYRI	chr19:38523867
RYRI	chr19:38583494
SELENON	chr1:25812674
SELENON	chr1:25816825
TNNT1	chr19:55146533
TTN	chr2:178649342
TTN	chr2:178664522-178664552

# 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	2026/6/1	山本 俊介	細川 淳一