

検査案内書

検査項目

遺伝性ジストニア遺伝子検査

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

| | |
|-----------------|--|
| 保険収載疾患名: | 遺伝性ジストニア |
| 検査名: | 遺伝性ジストニア遺伝子検査 |
| 検査方法: | 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。 |
| 対象遺伝子: | TOR1A,HPCA,TAF1,TUBB4A,GCH1,THAP1,PNKD,SLC2A1,PRRT2,SGCE,ATP1A3,PRKRA,TSPOAP1,ANO3,GNAL,KCTD17,COL6A3,KMT2B,MECR,VPS16,AOPEP,VPS11,EIF2AK2,KCNN2,SHQ1,TMEM151A,NUP54 |
| 例外領域: | 別紙1参照 |
| 報告基準: | 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。 |
| 検査法の限界: | 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。 |
| 緊急報告: | なし。 |
| 検査日数: | 検体受領後60営業日以内 |
| 衛生検査所: | 株式会社Generize遺伝子検査室 |
| 採取方法: | 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。 |
| 保存方法: | 常温保管。2年間可能。 |
| 提出方法: | レターパックライトでポスト投函。 |
| 搬送時間: | 通常1日~2日 |
| 申込み: | 弊社WEBサイトより記入。 |
| 紐づけ: | バーコードと患者情報を複数人でチェック。 |
| 提出先: | 株式会社Generize 千葉県千葉市中央区亥鼻1-8-15-307 |
| 結果報告: | 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) |
|--------|----------------|
| COL6A3 | chr2:237359403 |
| GCHI | chr14:54902685 |
| PRRT2 | chr16:29812989 |
| PRRT2 | chr16:29814299 |
| SLC2A1 | chr1:42929791 |
| SLC2A1 | chr1:42929792 |
| SLC2A1 | chr1:42958758 |
| VPS16 | chr20:2866194 |

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 |