

## 検査案内書

### 検査項目

古典型エーラス・ダンロス症候群遺伝子検査

### 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>   | 古典型エーラス・ダンロス症候群   |
| <b>検査名:</b>       | 古典型エーラス・ダンロス症候群遺伝子検査  |
| <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)と比較しバリエーションを抽出する。TNXB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>     | COL5A1, COL5A2, COL1A1, TNXB, COL1A2, ADAMTS2, PLOD1, FKBP14, ZNF469, PRDM5, B4GALT7, B3GALT6, SLC39A13, CHST14, DSE, COL12A1, CIR, CIS |
| <b>鑑別に必要な遺伝子:</b> | COL3A1  |
| <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%未満のバリエーション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)          |
|--------|-------------------------|
| COL1A1 | chr17:50189549          |
| COL1A1 | chr17:50194643-50194673 |
| COL1A1 | chr17:50194840          |
| COL1A2 | chr7:94395818           |
| COL3A1 | chr2:189007457          |
| COL5A1 | chr9:134753839          |
| COL5A1 | chr9:134795057          |
| COL5A1 | chr9:134834960          |
| COL5A2 | chr2:189062929          |

# 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 |