

検査案内書

検査項目

福山型先天性筋ジストロフィー遺伝子検査

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

保険収載疾患名:	福山型先天性筋ジストロフィー
検査名:	福山型先天性筋ジストロフィー遺伝子検査
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。FKTNの非翻訳領域における3kbのレトロトランスポゾン挿入変異についても報告する。
対象遺伝子:	FKTN
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。またFKTNの3'非翻訳領域における3kbのレトロトランスポゾン挿入については存在した場合には報告する。
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) \geq 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にバリエントが見られた場合は報告書に記載する。

遺伝子名	position(hg38)
FKTN	chr9:105598084
FKTN	chr9:105606576

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