

検査案内書

検査項目

成長障害・知的障害・特徴的な顔貌群遺伝子検査

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

保険収載疾患名:	成長障害・知的障害・特徴的な顔貌群
検査名:	成長障害・知的障害・特徴的な顔貌群遺伝子検査
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)と比較しバリエーションを抽出する。
対象遺伝子:	ARID1A,ARID1B,ATRX,BRAF,CHD7,CREBBP,DHCR7,EHMT1,EP300,HDAC8,HRAS,KAT6B,KDM6A,KMT2D,KRAS,MAP2K1,MAP2K2,NIPBL,NSD1,PHF6,PTPN11,RAD21,RAI1,RECQL4,RPS6KA3,SMARCA4,SMARCB1,SMARCE1,SMC1A,SMC3,SOX11,TREM2,TYROBP,ZEB2
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%未満のバリエーション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)
ARID1A	chr1:26771104
CHD7	chr8:60830303
CHD7	chr8:60850475
CHD7	chr8:60850476
CHD7	chr8:60850480
CREBBP	chr16:3738683
CREBBP	chr16:3769366
EHMT1	chr9:137784094
EP300	chr22:41141036
KAT6B	chr10:75024944
KMT2D	chr12:49034678
KMT2D	chr12:49052438
NIPBL	chr5:36876791
NIPBL	chr5:36876801-36876802
NIPBL	chr5:36876937-36876938
NIPBL	chr5:36975136
NIPBL	chr5:37022036
NIPBL	chr5:37026216-37026217
PTPNI1	chr12:112477798
RPS6KA3	chrX:20169503
RPS6KA3	chrX:20195156
SMARCB1	chr22:23787821
SMARCB1	chr22:23801964
SMARCB1	chr22:23801968
SMARCB1	chr22:23834250
SMARCB1	chr22:23834262

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