

検査案内書

検査項目

筋力低下群遺伝子検査

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:	筋力低下群
検査名:	筋力低下群遺伝子検査
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)と比較しバリエントを抽出する。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。
対象遺伝子:	ACTA1,AGRN,ALG14,ALG2,BIN1,CCDC78,CFL2,CHAT,CHRNA1,CHRN B1,CHRND,CHRNE,CLCN1,COL6A1,COL6A2,COL6A3,COLQ,DMD,DNM 2,DOK7,DPAGT1,GFPT1,GNE,KBTBD13,KLHL40,KLHL41,LAMB2,LMO D3,LRP4,MTM1,MUSK,MYF6,NEB,PLEC,PREPL,RAPSN,RYR1,SCN4A,S ELENON,SPEG,TNNT1,TPM2,TPM3,VMA21
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。
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)
AGRN	chr1:1043197
CHRNE	chr17:4901641
COL6A1	chr21:45989713
COL6A1	chr21:45989967
COL6A2	chr21:46111447
COL6A3	chr2:237359403
DMD	chrX:31121941-31122020
DMD	chrX:31126540-31126631
DMD	chrX:31126684-31126780
DMD	chrX:31134040-31134091
DMD	chrX:31134205-31134270
DMD	chrX:31146425-31146450
DMD	chrX:31147529-31147600
DMD	chrX:31150480-31150600
DMD	chrX:31169400-31169432
DMD	chrX:31169612-31169640
DMD	chrX:31172280-31172337
DMD	chrX:31172424-31172500
DMD	chrX:31173480-31173528
DMD	chrX:31173615-31173680
DMD	chrX:31177810-31177921
DMD	chrX:31177981-31178060
DMD	chrX:31178580-31178658
DMD	chrX:31178816-31178860
DMD	chrX:31180310-31180359
DMD	chrX:31180492-31180560
DMD	chrX:31182480-31182727
DMD	chrX:31182915-31182930
DMD	chrX:31195520-31195700
DMD	chrX:31201320-31201460
DMD	chrX:31203920-31203950
DMD	chrX:31206540-31206571
DMD	chrX:31206678-31206770
DMD	chrX:31207000-31207200
DMD	chrX:31208220-31208360
DMD	chrX:31209460-31209487
DMD	chrX:31209710-31209750
DMD	chrX:31210780-31210940
DMD	chrX:31222880-31223036
DMD	chrX:31223132-31223180
DMD	chrX:31260910-31260944
DMD	chrX:31261027-31261390
DMD	chrX:31261580-31261760
DMD	chrX:31266755-31266799
DMD	chrX:31266830-31266900
DMD	chrX:31314340-31314540
DMD	chrX:31323540-31323587
DMD	chrX:31323669-31323740

GENErize

DMD	chrX:31345940-31346080
DMD	chrX:31348510-31348545
DMD	chrX:31348645-31348700
DMD	chrX:31364100-31364300
DMD	chrX:31478755-31478972
DMD	chrX:31479114-31479140
DMD	chrX:31507464-31507500
DMD	chrX:31508160-31508197
DMD	chrX:31508238-31508300
DMD	chrX:31595435-31595600
DMD	chrX:31609540-31609760
DMD	chrX:31627630-31627662
DMD	chrX:31627873-31627900
DMD	chrX:31679597-31679610
DMD	chrX:31681140-31681320
DMD	chrX:31681550-31681700
DMD	chrX:31774203-31774229
DMD	chrX:31819000-31819200
DMD	chrX:31819900-31819964
DMD	chrX:31820094-31820115
DMD	chrX:31836650-31836707
DMD	chrX:31836830-31836860
DMD	chrX:31838115-31838280
DMD	chrX:31879450-31879600
DMD	chrX:31964960-31965140
DMD	chrX:31968525-31968580
DMD	chrX:32127320-32127465
DMD	chrX:32168945-32169120
DMD	chrX:32185850-32186000
DMD	chrX:32216840-32216905
DMD	chrX:32230580-32230750
DMD	chrX:32258840-32258960
DMD	chrX:32284340-32284460
DMD	chrX:32287712-32287740
DMD	chrX:32306700-32306850
DMD	chrX:32327100-32327170
DMD	chrX:32342293-32342360
DMD	chrX:32342750-32342900
DMD	chrX:32343075-32343123
DMD	chrX:32347235-32347300
DMD	chrX:32348320-32348395
DMD	chrX:32348539-32348570
DMD	chrX:32348680-32348820
DMD	chrX:32353740-32353835
DMD	chrX:32360900-32361100
DMD	chrX:32366590-32366730
DMD	chrX:32380691-32380740
DMD	chrX:32388930-32389110
DMD	chrX:32411924-32412008
DMD	chrX:32412058-32412151
DMD	chrX:32412210-32412250
DMD	chrX:32441145-32441169
DMD	chrX:32441325-32441480

GENErize

DMD	chrX:32442130-32442230
DMD	chrX:32452600-32452700
DMD	chrX:32453720-32453860
DMD	chrX:32459650-32459770
DMD	chrX:32461195-32461460
DMD	chrX:32481600-32481700
DMD	chrX:32498450-32498520
DMD	chrX:32516950-32517060
DMD	chrX:32517920-32517997
DMD	chrX:32530950-32531080
DMD	chrX:32566550-32566690
DMD	chrX:32573648-32573734
DMD	chrX:32613960-32614040
DMD	chrX:32644645-32644800
DMD	chrX:32650900-32651080
DMD	chrX:32696020-32696130
DMD	chrX:32698009-32698120
DMD	chrX:32700130-32700200
DMD	chrX:32738645-32738800
DMD	chrX:32809622-32809650
DMD	chrX:32823790-32823940
DMD	chrX:33014445-33014600
DMD	chrX:33126780-33126900
DMD	chrX:33174250-33174400
DMD	chrX:33211313-33211500
MTM1	chrX:150598581
MTM1	chrX:150614573
MTM1	chrX:150658042
NEB	chr2:151505314
NEB	chr2:151696298
RYR1	chr19:38523867
RYR1	chr19:38583494
SELENON	chr1:25812674
SELENON	chr1:25816825
TNNT1	chr19:55146533
VMA21	chrX:151403604
VMA21	chrX:151405064
VMA21	chrX:151405070-151405162

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