

## 検査案内書

### 検査項目

肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）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>	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）
<b>検査名:</b>	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）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。FOXF1のchr16:86182579-86245420はコピーナンバーバリエーションのみ検査する。
<b>対象遺伝子:</b>	NKX2-1,FOXF1,GATA2,OAS1,MARS1,FARSB,FARSA,TBX4
<b>鑑別に必要な遺伝子:</b>	ABCA3,CSF2RA,CSF2RB,SFTPB,SFTPC
<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)
ABCA3	chr16:2283456
FOXF1	chr16:86182580-86182700
FOXF1	chr16:86183700-86183820
FOXF1	chr16:86184820-86184940
FOXF1	chr16:86185940-86186060
FOXF1	chr16:86187060-86187180
FOXF1	chr16:86188180-86188300
FOXF1	chr16:86189300-86189420
FOXF1	chr16:86190420-86190540
FOXF1	chr16:86191540-86191660
FOXF1	chr16:86192660-86192780
FOXF1	chr16:86193780-86193900
FOXF1	chr16:86194900-86195020
FOXF1	chr16:86196020-86196140
FOXF1	chr16:86197140-86197260
FOXF1	chr16:86198260-86198380
FOXF1	chr16:86199380-86199500
FOXF1	chr16:86200500-86200620
FOXF1	chr16:86201620-86201740
FOXF1	chr16:86202740-86202860
FOXF1	chr16:86203860-86203980
FOXF1	chr16:86206100-86206220
FOXF1	chr16:86207220-86207340
FOXF1	chr16:86208340-86208460
FOXF1	chr16:86209460-86209580
FOXF1	chr16:86210580-86210700
FOXF1	chr16:86212820-86212940
FOXF1	chr16:86213940-86214060
FOXF1	chr16:86215060-86215180
FOXF1	chr16:86216180-86216300
FOXF1	chr16:86217300-86217420
FOXF1	chr16:86218420-86218540
FOXF1	chr16:86219540-86219660
FOXF1	chr16:86220660-86220780
FOXF1	chr16:86221780-86221900
FOXF1	chr16:86222900-86223020
FOXF1	chr16:86224020-86224140
FOXF1	chr16:86225140-86225260
FOXF1	chr16:86226260-86226380
FOXF1	chr16:86227380-86227500
FOXF1	chr16:86228500-86228620
FOXF1	chr16:86229620-86229740
FOXF1	chr16:86230740-86230860
FOXF1	chr16:86231860-86231980
FOXF1	chr16:86232980-86233100
FOXF1	chr16:86239700-86239820
FOXF1	chr16:86240820-86240940
FOXF1	chr16:86241940-86242060

# GENErize

FOXF1	chr16:86243060-86243180
FOXF1	chr16:86244180-86244300
FOXF1	chr16:86245300-86245420
FOXF1	chr16:86510510-86511608
FOXF1	chr16:86512865-86513264
FOXF1	chr16:86513334-86513455
FOXF1	chr16:86513487-86513607
FOXF1	chr16:86514189-86514309
FOXF1	chr16:86514316-86514436
GATA2	chr3:128483288
GATA2	chr3:128483319-128483347

# 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
2	解析遺伝子の変更	2026/6/1	山本 俊介	細川 淳一