

検査案内書

検査項目

先天性大脳白質形成不全症遺伝子検査

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:	先天性大脳白質形成不全症
検査名:	先天性大脳白質形成不全症遺伝子検査
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。
対象遺伝子:	AARS1,AIFM1,AIMP1,CLCN2,CNP,CNTNAP1,DARS1,DEGS1,EIF2AK2,ELOVL1,EPRS1,ERCC2,ERCC3,ERCC6,ERCC8,FIG4,FUCA1,GABRG2,GALT,GJA1,GJC2,GTF2E2,GTF2H5,HIKESHI,HSPD1,HYCC1,MARS1,MBP,MPLKIP,NKX6-2,PLP1,POLR1C,POLR3A,POLR3B,POLR3K,PYCR2,RARS1,RNF113A,SLC16A2,SLC17A5,SLC35A2,SNAP29,SOX10,SPTAN1,TARS1,TMEM106B,TMEM63A,TUBB4A,U2AF2,UBTF,VPS11,WT1
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)
ERCC6	chr10:49473613
ERCC6	chr10:49538959
ERCC8	chr5:60927745
FIG4	chr6:109788786-109788785
GALT	chr9:34648907
GJC2	chr1:228150008
PLP1	chrX:103786736-103786940
PLP1	chrX:103787451-103787610
POLR3A	chr10:77983869
POLR3A	chr10:77984023
POLR3A	chr10:78009515
POLR3A	chr10:78009519
SOX10	chr22:37984338
SPTAN1	chr9:128627908

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