

## 検査案内書

### 検査項目

ライソゾーム病遺伝子検査(ゴーシェ病以外)

### 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>	ライソゾーム病
<b>検査名:</b>	ライソゾーム病遺伝子検査(ゴーシェ病以外)
<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)と比較しバリエントを抽出する。
<b>対象遺伝子:</b>	AGA,NAGA,CTSD,CTNS,LAMP2,GLA,ASAHI,FUCA1,GALC,GLB1,HEXA,HEXB,CTSA,LIPA,MAN2B1,MANBA,ARSA,NEU1,GNPTAB,GNPTG,IDUA,SGSH,NAGLU,HGSNAT,GNS,GALNS,ARSB,GUSB,HYAL1,SUMF1,SMPD1,NPC1,NPC2,GAA,SLC17A5,PPT1,TPP1,CLN3,CLN6,DNAJC5,CLN5,MFSD8,CLN8,CTSD,GRN,ATP13A2,CTSF,KCTD7,IDS
<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%未満のバリエント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)
ARSB	chr5:78885003
CLN3	chr16:28486663
CTNS	chr17:3640187
CTNS	chr17:3648823
CTNS	chr17:3660224
CTSA	chr20:45891567
GAA	chr17:80104542
GAA	chr17:80104552
GAA	chr17:80104553
GAA	chr17:80104554
GAA	chr17:80108467
GAA	chr17:80118633
GALNS	chr16:88842978
GALNS	chr16:88855422
GLA	chrX:101399747
GLA	chrX:101399805
GRN	chr17:44345337
GRN	chr17:44345339
HEXA	chr15:72353667
HEXB	chr5:74720617
HEXB	chr5:74720760
HGSNAT	chr8:43159853
IDS	chrX:149483233
IDS	chrX:149487231
IDUA	chr4:1001411
NPC1	chr18:23534325
NPC1	chr18:23539755
NPC1	chr18:23552736
PPT1	chr1:40092522
SGSH	chr17:80213898
SMPD1	chr11:6393872-6393876
TPPI	chr11:6615761

# 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