

## 検査案内書

### 検査項目

リンチ症候群並びに遺伝性乳がん卵巣がん(HBOC)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>	非保険検査
<b>検査名:</b>	リンチ症候群並びに遺伝性乳がん卵巣がん(HBOC)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。PMS2の一部の領域は相同領域があるためlong PCR産物をNGSで解析する。
<b>対象遺伝子:</b>	APC,ATM,BARD1,BRCA1,BRCA2,BRIP1,EPCAM,MLH1,MSH2,MSH3,MSH6,MUTYH,PALB2,PMS2,POLD1,POLE,RAD51C,RAD51D,BAP1,PTEN,TP53
<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0.1%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)
APC	chr5:112771671
APC	chr5:112775605-112775608
APC	chr5:112775617
APC	chr5:112775618
APC	chr5:112779849
APC	chr5:112779856
APC	chr5:112822720
APC	chr5:112822722
APC	chr5:112822734-112822736
APC	chr5:112827910
APC	chr5:112834929
APC	chr5:112834938-112834949
ATM	chr11:108223781
ATM	chr11:108252547
ATM	chr11:108253794
ATM	chr11:108268026
ATM	chr11:108268388-108268401
ATM	chr11:108272521
ATM	chr11:108287439
ATM	chr11:108287441
ATM	chr11:108293301
ATM	chr11:108309110
ATM	chr11:108315997-108316002
ATM	chr11:108325298
ATM	chr11:108327634-108327637
ATM	chr11:108330199
ATM	chr11:108330200
ATM	chr11:108345924
BAP1	chr3:52401643-52401644
BARD1	chr2:214767667
BRCA1	chr17:43045571-43045575
BRCA1	chr17:43045842
BRCA1	chr17:43047626-43047642
BRCA1	chr17:43049215-43049230
BRCA1	chr17:43057147
BRCA1	chr17:43063977-43063978
BRCA1	chr17:43067711
BRCA1	chr17:43099892-43099902
BRCA1	chr17:43104967
BRCA1	chr17:43104968
BRCA1	chr17:43124117
BRCA1	chr17:43125358
BRCA2	chr13:32316332-32316333
BRCA2	chr13:32316420
BRCA2	chr13:32316421
BRCA2	chr13:32370389
BRCA2	chr13:32379735
BRCA2	chr13:32396870

# GENErize

BRCA2	chr13:32398150
EPCAM	chr2:47378939
MLH1	chr3:36993521
MLH1	chr3:36993769
MLH1	chr3:36996608
MLH1	chr3:37000943
MLH1	chr3:37008801
MLH1	chr3:37028945
MSH2	chr2:47416281
MSH2	chr2:47470947
MSH2	chr2:47480684
MSH2	chr2:47480685
MSH2	chr2:47482755
MSH6	chr2:47783233-47783239
MSH6	chr2:47803397-47803416
MSH6	chr2:47805027-47805038
MSH6	chr2:47806438-47806442
MSH6	chr2:47806875
MUTYH	chr1:45331862
MUTYH	chr1:45332886-45332899
MUTYH	chr1:45340280
PALB2	chr16:23614101-23614107
PALB2	chr16:23637964
PALB2	chr16:23638058-23638068
PMS2	chr7:6008968-6008976
POLE	chr12:132672595
POLE	chr12:132676217
POLE	chr12:132676218
PTEN	chr10:87925479
PTEN	chr10:87927604
PTEN	chr10:87931034
PTEN	chr10:87932992
PTEN	chr10:87942769
PTEN	chr10:87965547-87965563
RAD51C	chr17:58693537

# 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