

検査案内書

検査項目

筋ジストロフィー遺伝子検査

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:	デュシェンヌ型筋ジストロフィー、ベッカー型筋ジストロフィー
検査名:	筋ジストロフィー遺伝子検査
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:	DMD
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)
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
DMD	chrX:31345940-31346080
DMD	chrX:31348510-31348545
DMD	chrX:31348645-31348700
DMD	chrX:31364100-31364300
DMD	chrX:31478755-31478972
DMD	chrX:31479114-31479140

GENErize

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
DMD	chrX:32442130-32442230
DMD	chrX:32452600-32452700
DMD	chrX:32453720-32453860
DMD	chrX:32459650-32459770
DMD	chrX:32461195-32461460
DMD	chrX:32481600-32481700

GENErize

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

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