

## 検査案内書

### 検査項目

筋型糖原病遺伝子検査

### 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>	筋型糖原病（糖原病Ⅲ型、Ⅳ型、Ⅸd型）
<b>検査名:</b>	筋型糖原病遺伝子検査
<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)と比較しバリエントを抽出する。
<b>対象遺伝子:</b>	AGL,GBE1,PHKA1
<b>鑑別に必要な遺伝子:</b>	G6PC1,SLC37A4,GAA,PYGM,PYGL,PFKM,PHKA2,PHKB,PHKG2,PGAM2,SLC2A2,LDHA,ALDOA,ENO3,PGM1,GYG1,PRKAG2,GYS2,GYS1
<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2%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)
AGL	chr1:99880621
AGL	chr1:99916398
GAA	chr7:80104542
GAA	chr7:80104552
GAA	chr7:80104553
GAA	chr7:80104554
GAA	chr7:80108467
GAA	chr7:80118633
PFKM	chr12:48141676
PHKB	chr6:47666026-47666058
PHKG2	chr6:30751095
PYGM	chr11:64756159
PYGM	chr11:64758375

# 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