検査案内書

検査項目

神経線維腫症遺伝子検査

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:	神経線維腫症
検査名:	神経線維腫症遺伝子検査
検査方法:	ショートリード型(150bp PE)の次世代シークエ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)と比較しバリアントを抽出する。
対象遺伝子:	NF1,NF2,SPRED1,C19orf12
鑑別に必要な遺伝子:	LZTR1,SMARCB1
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0.1%未満のバリア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ト型のシークエ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。

別紙1

以下のpositionにバリアントが見られた場合は報告書に記載する。

遺伝子名	position(hg38)
C19orf12	chr19:29708415
C19orf12	chr19:29708423
C19orf12	chr19:29708424
LZTR1	chr22:20995369
LZTR1	chr22:20995426
LZTR1	chr22:20995470
LZTR1	chr22:20995490
LZTR1	chr22:20996679
NF1	chr17:31094977-31095311
NF1	chr17:31104359-31104537
NF1	chr17:31122745-31122900
NF1	chr17:31148360-31148650
NF1	chr17:31158810-31158999
NF1	chr17:31159500-31159720
NF1	chr17:31161000-31161240
NF1	chr17:31162810-31163040
NF1	chr17:31181300-31181411
NF1	chr17:31181500-31181699
NF1	chr17:31182410-31182497
NF1	chr17:31183240-31183540
NF1	chr17:31191870-31192060
NF1	chr17:31192950-31193100
NF1	chr17:31200340-31200411
NF1	chr17:31200606-31201026
NF1	chr17:31202480-31202760
NF1	chr17:31202980-31203260
NF1	chr17:31206150-31206229
NF1	chr17:31207050-31207300
NF1	chr17:31207525-31207670
NF1	chr17:31212840-31213000
NF1	chr17:31213720-31213950
NF1	chr17:31214596-31214650
NF1	chr17:31215240-31215900
NF1	chr17:31221300-31221570
NF1	chr17:31222410-31222600
NF1	chr17:31223350-31223433
NF1	chr17:31226360-31226424
NF1	chr17:31227090-31227209
NF1	chr17:31227302-31227512
NF1	chr17:31227617-31227720
NF1	chr17:31228930-31229014
NF1	chr17:31229476-31229824
NF1	chr17:31230170-31230249
NF1	chr17:31231650-31232062
NF1	chr17:31235783-31235907
NF1	chr17:31236032-31236380
NF1	chr17:31246280-31246420
NF1	chr17:31248920-31248973

NF1	chr17:31249880-31250180
NF1	chr17:31251180-31251310
NF1	chr17:31251460-31251600
NF1	chr17:31252480-31252570
NF1	chr17:31253011-31253450
NF1	chr17:31254770-31254920
NF1	chr17:31257580-31257780
NF1	chr17:31261630-31261700
NF1	chr17:31265180-31265226
NF1	chr17:31314330-31314480
NF1	chr17:31327380-31327488
NF1	chr17:31329730-31330020
NF1	chr17:31330509-31330900
NF1	chr17:31333530-31333770
NF1	chr17:31334350-31334828
NF1	chr17:31336484-31336624
NF1	chr17:31337300-31337357
NF1	chr17:31337593-31337808
NF1	chr17:31337891-31338014
NF1	chr17:31338150-31338200
NF1	chr17:31348240-31348440
NF1	chr17:31348980-31349109
NF1	chr17:31352170-31352246
NF1	chr17:31357101-31357258
NF1	chr17:31358050-31358469
NF1	chr17:31358633-31358958
NF1	chr17:31362220-31362440
NF1	chr17:31367150-31367350
NF2	chr22:29654957
NF2	chr22:29658175
SMARCB1	chr22:23787821
SMARCB1	chr22:23801964
SMARCB1	chr22:23801968
SMARCB1	chr22:23834250
SMARCB1	chr22:23834262

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