

## 検査案内書

### 検査項目

補体欠損症遺伝子検査(2)遺伝性血管性浮腫含む

### 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>   | 原発性免疫不全症候群  |
| <b>検査名:</b>       | 補体欠損症遺伝子検査(2)遺伝性血管性浮腫含む   |
| <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>     | SERPING1,F12,ANGPT1,PLG,CD55,CD59   |
| <b>鑑別に必要な遺伝子:</b> | KNG1,MYOF,HS3ST6,DAB2IP,CPN1  |
| <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にバリエントが見られた場合は報告書に記載する。

| 遺伝子名     | position(hg38) |
|----------|----------------|
| SERPING1 | chr11:57598094 |
| SERPING1 | chr11:57598246 |
| SERPING1 | chr11:57598248 |
| SERPING1 | chr11:57605998 |
| SERPING1 | chr11:57606394 |
| SERPING1 | chr11:57606931 |

# 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 |
| 2   | 解析遺伝子の変更 | 2026/6/1 | 山本 俊介 | 細川 淳一 |