GENErize

検査案内書

検査項目

晩発性皮膚ポルフィリン症遺伝子検査

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

文書番号 G100-166ja
使用開始日 2026/02/02
version 1

GENErize

保険収載疾患名:	晩発性皮膚ポルフィリン症
検査名:	晩発性皮膚ポルフィリン症遺伝子検査
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。FECH IVS3-48Cについても報告する。
対象遺伝子:	UROD
鑑別に必要な遺伝子:	FECH,CLPX,UROS,ALAD,HMBS,CPOX,PPOX,ALAS2
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%未満のバリアントが検出された場合は報告書に記載する。またFECH IVS3-48Cについても存在する場合には報告する。
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)
ALAD	chr9:113391634
ALAS2	chrX:55028202
ALAS2	chrX:55028203
PPOX	chr1:161166672
UROS	chr10:125789036
UROS	chr10:125816708
UROS	chr10:125816718
UROS	chr10:125816722
UROS	chr10:125823205

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