

## 検査案内書

### 検査項目

ウィーバー症候群遺伝子検査

### 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> | ウィーバー症候群  |
| <b>検査名:</b>     | ウィーバー症候群遺伝子検査   |
| <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>   | EZH2  |
| <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0.1%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

## 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 |