

# 検査案内書

（原発性免疫不全症候群遺伝子検査）

使用開始日 2024年6月1日

管理者（発行者） 糸賀 栄

精度管理責任者 細川 淳一

### 改訂履歴一覧表

No.	改訂内容	Ver.	使用開始日	作成者	承認者
1	新規作成	1	2017/05/31	小原 収	森 千恵
2	連絡先アドレスの訂正 検査依頼書見本(添付②)の差し替え	2	2017/7/25	小原 収	森 千恵
3	検査依頼書見本(添付②)の差し替え	3	2017/9/11	小原 収	森 千恵
4	検査対象遺伝子の追加と修正 検査依頼書見本(添付②)の削除と対応する項目(11)の追記	4	2018/4/2	細川淳一	森 千恵
5	項目変更	5	2018/10/23	細川淳一	森 千恵
6	項目変更	6	2018/12/26	細川淳一	森 千恵
7	概略の修正(報告対象の明文化)	7	2019/4/1	細川淳一	糸賀栄
8	HUS 削除	8	2020/4/2	細川淳一	糸賀栄
9	項目変更	9	2020/7/5	細川淳一	糸賀栄
10	intron 領域の追加	10	2020/8/26	細川淳一	糸賀栄
11	intron 領域の追加	11	2021/1/13	細川淳一	糸賀栄
12	intron 領域の追加	12	2021/5/18	細川淳一	糸賀栄
13	intron 領域の追加	13	2021/11/12	細川淳一	糸賀栄
14	書式変更	14	2022/4/1	細川淳一	糸賀栄
15	遺伝子名変更(TAZ→TAFAZZIN)	15	2022/8/30	細川淳一	糸賀栄
16	領域追加	16	2022/11/24	細川淳一	糸賀栄
17	(11)検査依頼書の記載項目の変更	17	2023/4/1	森 千恵	糸賀栄
18	intron 領域の変更	18	2024/6/1	細川淳一	糸賀栄

検査項目：「 原発性免疫不全症候群 」

検査名：【 原発性免疫不全症候群遺伝子検査 】

概略

原発性免疫不全症とは、自然免疫系、獲得免疫系の発達成熟の過程のどこかに先天的な欠陥が生じた状態であり、罹患率は10万あたり2-3人である。原発性免疫不全症においては、易感染性が主たる症状であるが、感染が反復、遷延しやすく、時には重症化して致死的となる。不測の合併症または多様な表現型を認めたり、健常者では問題とならないような病原性の低い菌種による感染症を引き起こしたりすることも多い。原発性免疫不全症の原因遺伝子は数多く同定されており、本検査は治療方針を決定する重要な根拠となる。本検査で同定できる遺伝子を下記の表に示す。なお、各遺伝子検査の実施については、症状・病歴・検査所見等から総合的に判断する必要がある。原発性免疫不全症の治療に携わる専門医による検査対象遺伝子の判断が望ましい。本検査はタンパク質コード領域エクソンとその両端のスプライス部位領域を、次世代シーケンサーで解析し、主に検出されたアレル頻度1%以下の稀なバリエーションについて報告する。なお大規模欠失・挿入等のコピー数変化や大規模なゲノム構造変化に関しては高精度での検出が短鎖リード型の次世代シーケンサーでは困難なため、報告対象としない。体細胞モザイクについてはバリエーションコーラーで検出できたものに関しては報告するが、バリエーションコーラーで検出できなかったものに関しては原則として報告しない。

検査対象遺伝子

疾患名	原因遺伝子
1. 外胚葉形成不全症	<i>IKBKG, NFKB1A (IKBA), IKBKB, ORAI1</i>
2. 家族性血球貪食性リンパ組織球症	<i>PRF1, UNC13D, STX11, STXBP2, FAAP24, SLC7A7, LYST, RAB27A, AP3B1, AP3D1, SH2D1A, XIAP (BIRC4)</i>
3. 自己免疫性リンパ増殖症候群	<i>FAS, FASLG, CASP8, CASP10, NRAS, KRAS, AIRE, FOXP3, IL2RA, CTLA4, LRBA, STAT3, SH2D1A, IKZF1, PIK3CD, PIK3R1, PRKCD, TNFAIP3</i>
4. 炎症性腸疾患	<i>IL10, IL10RA, IL10RB, NFAT5, TGFB1, RIPK1, FOXP3, IL2RA, CTLA4, LRBA, WAS, XIAP (BIRC4), CYBA, CYBB, NCF2, NCF4, TNFAIP3</i>
5. 慢性肉芽腫症	<i>CYBB, CYBA, NCF2, NCF4, G6PD</i>
6. TLR 異常症	<i>IRAK4, MYD88, TIRAP, IKBKG, NFKB1A, IKBKB, RPSA, NKX2-5, RBCK1</i>

7. 重症複合免疫不全症 (panel1)	<i>IL2RG, JAK3, IL7R, RAG1, RAG2, DCLRE1C, ADA, PNP, ZAP70, LIG4, NHEJ1, TBX1</i>
8. 重症複合免疫不全症 (panel2)	<i>AK2, CORO1A, FOXP1, PRKDC, PTPRC, STAT5B, ORAI1, STIM1, MAGT1, RAC2, CHD7, SEMA3E, POLE, ATM, CD3D, CD3E, CD247, LAT</i>
9. MHC 欠損症	<i>TAP1, TAP2, B2M, CIITA, RFXANK, RFX5, RFXAP</i>
10. 分類不能型免疫不全症 (panel1)	<i>TNFSF12, TNFSF13, TNFRSF13B, TNFRSF13C, CD19, CR2, PLCG2, IKZF1, IKZF3, NFKB1, NFKB2, SEC61A1, IRF2BP2, ATP6AP1, SH3KBP1, ARHGAP1, DNMT3B, ZBTB24, CDCA7, HELLS</i>
11. 分類不能型免疫不全症 (panel2)	<i>ICOS, PLCG2, LRBA, CTLA4, IL21R, MALT1, MSN, CARD11, BCL10, ITK, PIK3CD, PIK3R1, NFKB1, NFKB2</i>
12. 好中球減少症 (panel1)	<i>ELANE, HAX1, WAS, CSF3R, SRP54, CXCR4</i>
13. 好中球減少症 (panel2)	<i>GFI1, G6PC3, SLC37A4, TAFAZZIN, VPS13B, USB1, JAGN1, CLPB</i>
14. 高 IgE 症候群	<i>STAT3, TYK2, IL6R, ZNF341, ERBIN, TGFB1, TGFB2, SPINK5, PGM3, CARD11, DOCK8</i>
15. 慢性皮膚粘膜カンジダ症	<i>IL17RA, IL17F, STAT1, TRAF3IP2, RORC, AIRE, STAT3, IL12RB1, IL12B, CARD9</i>
16. B 細胞欠損症	<i>BTK, IGHM, IGLL1, CD79A, BLNK, PIK3CD, PIK3R1, TCF3, SLC39A7, TRNT1, IKZF1, IKZF3</i>
17. 補体欠損症 (panel1)	<i>C1QA, C1QB, C1QC, C1R, C1S, C2, C3, C5, C6, C7, C8A, C8B, C9, CFB, CFI, CFP, MASP2, MBL2</i>
18. 補体欠損症 (panel2) (遺伝性血管性浮腫含む)	<i>SERPING1, F12, ANGPT1, PLG, CD55, CD59</i>
19. 先天性免疫不全症候群 (ウイルス易感染性)	<i>STAT1, STAT2, IRF7, IFNAR1, FCGR3A, IFIH1, TLR3, TBK1, DBR1, IRF8, MCM4, TMC6, TMC8, CXCR4</i>
20. メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症	<i>IL12RB1, IL12B, IL12RB2, IL23R, IFNGR1, IFNGR2, STAT1, CYBB, IRF8, TYK2, RORC, JAK1, IKBKKG, GATA2</i>
21. 高 IgM 症候群	<i>CD40LG, AICDA, CD40, UNG, INO80, PIK3CD, PIK3R1, PTEN, IKBKKG</i>
22. IPEX 症候群	<i>FOXP3, IL2RA, IL2RB, CTLA4, LRBA, STAT3, FERMT1, STAT1, STAT5B</i>

23. ウィスコットアルドリッチ症候群	<i>WAS, ARPC1B, CDC42, WIPF1</i>
24. 先天性角化異常症	<i>DKC1, TERC, TERT, TINF2, RTEL1, ACD, WRAP53, PARN, CTC1, DCLRE1C</i>
25. EB ウイルス関連リンパ増殖性疾患	<i>SH2D1A, XIAP, CD27, RASGRP1, CARMIL2, MAGT1, PRKCD, STK4, ITK, ZAP70, MCM4, PIK3CD, PIK3R1, NFKB1, CTLA4, PRF1, STXBP2, FAS</i>
26. 家族性樹状細胞欠損症	<i>GATA2, CSF2RA, CSF2RB, IRF7, IRF8</i>
27. 骨形成不全を伴う免疫不全症	<i>SMARCAL1, RNU4ATAC, EXTL3</i>
28. DNA 修復異常症	<i>ATM, MRE11, NBN, RAD50, LIG4, NHEJ1, DCLRE1C, PRKDC, DNMT3B, ZBTB24, CDCA7, HELLS, RNF168, MCM4, BLM</i>
29. 白血球粘着不全症	<i>ITGB2, SLC35C1, FERMT3, RASGRP2</i>
30. 食細胞機能異常症	<i>RAC2, ACTB, FPR1, CTSC, WDR1, MKL1, SLC11A1, CEBPE, G6PD, MPO</i>
31. シュワツハマン・ダイヤモンド症候群	<i>SBDS</i>

また上記領域に加え、下記の領域も解析に追加する。

遺伝子名	position (hg38)	HGVS. c
<i>ADA</i>	chr20:44619862	c. 1079-15T>A (NM_000022. 4)
<i>ADA</i>	chr20:44620435	c. 976-34G>A (NM_000022. 4)
<i>ADA</i>	chr20:44622730	c. 781-78G>T (NM_000022. 4)
<i>ATM</i>	chr11:108223043	c. -174A>G (NM_000051. 4)
<i>ATM</i>	chr11:108223781	c. -31+595G>A (NM_000051. 4)
<i>ATM</i>	chr11:108227593	c. -30-2A>G (NM_000051. 4)
<i>ATM</i>	chr11:108227594	c. -30-1G>T (NM_000051. 4)
<i>ATM</i>	chr11:108241292	c. 497-2661A>G (NM_000051. 4)
<i>ATM</i>	chr11:108252547	c. 1803-270T>G (NM_000051. 4)
<i>ATM</i>	chr11:108268026	c. 2639-384A>G (NM_000051. 4)
<i>ATM</i>	chr11:108268388-108268390	c. 2639-22_2639-20delAAT (NM_000051. 4)
<i>ATM</i>	chr11:108270485-108270488	c. 2839-579_2839-576delAAGT (NM_000051. 4)
<i>ATM</i>	chr11:108280983	c. 3403-12T>A (NM_000051. 4)
<i>ATM</i>	chr11:108287441	c. 3994-159A>G (NM_000051. 4)

<i>ATM</i>	chr11:108293301	c. 4612-12A>G (NM_000051. 4)
<i>ATM</i>	chr11:108309110	c. 5763-1050A>G (NM_000051. 4)
<i>ATM</i>	chr11:108325298	c. 6573-12C>A (NM_000051. 4)
<i>ATM</i>	chr11:108330199	c. 7308-15A>G (NM_000051. 4)
<i>ATM</i>	chr11:108344052	c. 8418+681A>G (NM_000051. 4)
<i>ATP6AP1</i>	chrX:154431597	c. 289-233C>T (NM_001183. 6)
<i>BLM</i>	chr15:90793909	c. 3020-258A>G (NM_000057. 4)
<i>BTK</i>	chrX:101349766	c. *119A>C (NM_000061. 3)
<i>BTK</i>	chrX:101354717	c. 1567-23A>C (NM_000061. 3)
<i>BTK</i>	chrX:101357480-101357481	c. 1177+28_1177+29insAGAAAAAAGGT (NM_000061. 3)
<i>BTK</i>	chrX:101358707	c. 895-11C>A (NM_000061. 3)
<i>BTK</i>	chrX:101370106-101370107	c. 310-28_310-27delGCinsTG (NM_000061. 3)
<i>BTK</i>	chrX:101374427	c. 240+109C>A (NM_000061. 3)
<i>BTK</i>	chrX:101374428	c. 240+108T>G (NM_000061. 3)
<i>BTK</i>	chrX:101374839	c. 142-205A>G (NM_000061. 3)
<i>BTK</i>	chrX:101375133	c. 141+11C>T (NM_000061. 3)
<i>BTK</i>	chrX:101386056	c. -31+6T>G (NM_000061. 3)
<i>BTK</i>	chrX:101386057	c. -31+5G>C (NM_000061. 3)
<i>BTK</i>	chrX:101386061	c. -31+1G>C (NM_000061. 3)
<i>BTK</i>	chrX:101386062	c. -31G>T (NM_000061. 3)
<i>BTK</i>	chrX:101386224	c. -193A>G (NM_000061. 3)
<i>CIQB</i>	chr1:22659438	c. -17-2A>C (NM_000491. 5)
<i>C2</i>	chr6:31943549-31943570	c. 1567+22_1567+43del22 (NM_000063. 6)
<i>C3</i>	chr19:6720594	c. -5delG (NM_000064. 4)
<i>C7</i>	chr5:40931041	c. 63-23T>A (NM_000587. 4)
<i>C8A</i>	chr1:56885915	c. 856-12G>A (NM_000562. 3)
<i>CARD9</i>	chr9:136367619	c. 1269+18G>A (NM_052813. 5)
<i>CD3D</i>	chr11:118342608	c. -1G>T (NM_000732. 6)
<i>CD40LG</i>	chrX:136654341-136654348	c. 289-32_289-25delAAAATGAC (NM_000074. 3)
<i>CD40LG</i>	chrX:136654358	c. 289-15T>A (NM_000074. 3)
<i>CD40LG</i>	chrX:136655441	c. 347-915A>T (NM_000074. 3)

<i>CHD7</i>	chr8:60821779	c. 2698-11A>G (NM_017780. 4)
<i>CHD7</i>	chr8:60822009	c. 2836-15C>G (NM_017780. 4)
<i>CHD7</i>	chr8:60845235	c. 5051-15T>A (NM_017780. 4)
<i>CHD7</i>	chr8:60850471	c. 5405-22T>A (NM_017780. 4)
<i>CHD7</i>	chr8:60850475	c. 5405-18C>A (NM_017780. 4)
<i>CHD7</i>	chr8:60850476	c. 5405-17G>A (NM_017780. 4)
<i>CHD7</i>	chr8:60850480	c. 5405-13G>A (NM_017780. 4)
<i>CHD7</i>	chr8:60851121	c. 5607+17A>G (NM_017780. 4)
<i>CLPB</i>	chr11:72308627	c. 1079-23T>A (NM_030813. 6)
<i>CTSC</i>	chr11:88337727	c. -55C>A (NM_001814. 6)
<i>CYBA</i>	chr16:88646212	c. 288-15C>G (NM_000101. 4)
<i>CYBB</i>	chrX:37780009	c. -69A>C (NM_000397. 4)
<i>CYBB</i>	chrX:37780011	c. -67T>C (NM_000397. 4)
<i>CYBB</i>	chrX:37780012	c. -66delT (NM_000397. 4)
<i>CYBB</i>	chrX:37780012-37780013	c. -66dupT (NM_000397. 4)
<i>CYBB</i>	chrX:37780013	c. -65C>T (NM_000397. 4)
<i>CYBB</i>	chrX:37780014	c. -64C>T (NM_000397. 4)
<i>CYBB</i>	chrX:37782074-37782077	c. 46-14_46- 11delTTCTinsGAA (NM_000397. 4)
<i>CYBB</i>	chrX:37782077	c. 46-11T>G (NM_000397. 4)
<i>CYBB</i>	chrX:37783462-37783478	c. 142-28_142- 12delACTCTGCTCCCTTCCC (NM_000397. 4)
<i>CYBB</i>	chrX:37783478	c. 142- 12delCinsACCTCTTCTAG (NM_000397. 4)
<i>CYBB</i>	chrX:37790096	c. 253-1879A>G (NM_000397. 4)
<i>CYBB</i>	chrX:37794788	c. 483+978G>T (NM_000397. 4)
<i>CYBB</i>	chrX:37797221	c. 674+1080A>G (NM_000397. 4)
<i>CYBB</i>	chrX:37797478	c. 674+1337T>G (NM_000397. 4)
<i>CYBB</i>	chrX:37797798	c. 675-1157A>G (NM_000397. 4)
<i>CYBB</i>	chrX:37798943	c. 675-12T>G (NM_000397. 4)
<i>CYBB</i>	chrX:37804995	c. 1152-11T>G (NM_000397. 4)
<i>DCLRE1C</i>	chr10:14924846	c. 973-1777G>C (NM_001033855. 3)
<i>DKC1</i>	chrX:154762824	c. -142C>G (NM_001363. 5)
<i>DKC1</i>	chrX:154762825	c. -141C>G (NM_001363. 5)

<i>DKC1</i>	chrX:154765429	c. 85-15T>C(NM_001363. 5)
<i>DNMT3B</i>	chr20:32807751	c. 2421-11G>A(NM_006892. 4)
<i>DOCK8</i>	chr9:317025	c. 742-18C>G(NM_203447. 4)
<i>DOCK8</i>	chr9:317028	c. 742-15T>G(NM_203447. 4)
<i>ELANE</i>	chr19:851430-851481	c. -899_-848del152(NM_001972. 4)
<i>ELANE</i>	chr19:852326	c. -3A>T(NM_001972. 4)
<i>F12</i>	chr5:177409589	c. -62C>T(NM_000505. 4)
<i>FAS</i>	chr10:89008877	c. 335-12C>G(NM_000043. 6)
<i>FAS</i>	chr10:89010737	c. 506-16A>G(NM_000043. 6)
<i>FASLG</i>	chr1:172658941	c. -261T>C(NM_000639. 3)
<i>FERMT1</i>	chr20:6094199	c. 1139+740G>A(NM_017671. 5)
<i>FERMT1</i>	chr20:6122775	c. -20A>G(NM_017671. 5)
<i>FOXP3</i>	chrX:49250456	c. *878A>G(NM_014009. 4)
<i>FOXP3</i>	chrX:49250458	c. *876A>G(NM_014009. 4)
<i>FOXP3</i>	chrX:49258512	c. -7G>T(NM_014009. 4)
<i>FOXP3</i>	chrX:49264656	c. -23+5G>A(NM_014009. 4)
<i>FOXP3</i>	chrX:49264659	c. -23+2T>G(NM_014009. 4)
<i>FOXP3</i>	chrX:49264660	c. -23+1G>T(NM_014009. 4)
<i>FOXP3</i>	chrX:49264661	c. -23G>A(NM_014009. 4)
<i>GATA2</i>	chr3:128483288	c. 1017+572C>T(NM_032638. 5)
<i>GATA2</i>	chr3:128483320-128483347	c. 1017+513_1017+540del128(NM_032638. 5)
<i>GATA2</i>	chr3:128483328	c. 1017+532T>A(NM_032638. 5)
<i>GATA2</i>	chr3:128487077	c. -45-1G>C(NM_032638. 5)
<i>GATA2</i>	chr3:128604048	c. -111195T>A(NM_032638. 5)
<i>IFNGR1</i>	chr6:137203727	c. 547-42A>T(NM_000416. 3)
<i>IKBKG</i>	chrX:154547745	c. -16G>C(NM_001099857. 5)
<i>IKBKG</i>	chrX:154547746	c. -16+1G>T(NM_001099857. 5)
<i>IKBKG</i>	chrX:154560384	c. 519-23A>T(NM_001099857. 5)
<i>IL10RB</i>	chr21:33296409	c. *52C>T(NM_000628. 5)
<i>IL2RB</i>	chr22:37132481	c. 819-13C>G(NM_000878. 5)
<i>IL2RG</i>	chrX:71107428	c. *308A>G(NM_000206. 3)
<i>IL2RG</i>	chrX:71110703	c. 270-15A>G(NM_000206. 3)
<i>IL2RG</i>	chrX:71111644	c. -105C>T(NM_000206. 3)
<i>IL7R</i>	chr5:35867751	c. 379+288G>A(NM_002185. 5)

<i>IRAK4</i>	chr12:43784244	c. 1188+520A>G(NM_016123. 4)
<i>ITGB2</i>	chr21:44900489	c. 742-14C>A(NM_000211. 5)
<i>ITGB2</i>	chr21:44901745	c. 500-12T>G(NM_000211. 5)
<i>JAK3</i>	chr19:17832430	c. 2680+89G>A(NM_000215. 4)
<i>JAK3</i>	chr19:17835226	c. 1915-11G>A(NM_000215. 4)
<i>NKX2-5</i>	chr5:173235739	c. -656delC(NM_004387. 4)
<i>NKX2-5</i>	chr5:173245288	c. -10205G>A(NM_004387. 4)
<i>NKX2-5</i>	chr5:173245300	c. -10217G>C(NM_004387. 4)
<i>PARN</i>	chr16:14630188	c. -63C>T(NM_002582. 4)
<i>PNP</i>	chr14:20474755	c. 286-18G>A(NM_000270. 4)
<i>POLE</i>	chr12:132672595	c. 1686+32C>G(NM_006231. 4)
<i>POLE</i>	chr12:132675164	c. 1226+234G>A(NM_006231. 4)
<i>PTEN</i>	chr10:87863231	c. -1239A>G(NM_000314. 8)
<i>PTEN</i>	chr10:87863274-87863285	c. -1196_- 1185delAAGCCGCAGCAA(NM_000314. 8)
<i>PTEN</i>	chr10:87863292	c. -1178C>T(NM_000314. 8)
<i>PTEN</i>	chr10:87863299	c. -1171C>T(NM_000314. 8)
<i>PTEN</i>	chr10:87863359	c. -1111A>G(NM_000314. 8)
<i>PTEN</i>	chr10:87863469	c. -1001T>C(NM_000314. 8)
<i>PTEN</i>	chr10:87863495	c. -975G>A(NM_000314. 8)
<i>PTEN</i>	chr10:87863539	c. -931G>A(NM_000314. 8)
<i>PTEN</i>	chr10:87863549	c. -921G>T(NM_000314. 8)
<i>PTEN</i>	chr10:87863574	c. -896T>C(NM_000314. 8)
<i>PTEN</i>	chr10:87863608	c. -862G>T(NM_000314. 8)
<i>PTEN</i>	chr10:87863616	c. -854C>G(NM_000314. 8)
<i>PTEN</i>	chr10:87863635	c. -835C>T(NM_000314. 8)
<i>PTEN</i>	chr10:87863671	c. -799G>C(NM_000314. 8)
<i>PTEN</i>	chr10:87863705	c. -765G>A(NM_000314. 8)
<i>PTEN</i>	chr10:87863741	c. -729C>T(NM_000314. 8)
<i>PTEN</i>	chr10:87864163	c. -307delC(NM_000314. 8)
<i>PTEN</i>	chr10:87864447	c. -23delT(NM_000314. 8)
<i>PTEN</i>	chr10:87932992	c. 254-21G>C(NM_000314. 8)
<i>PTEN</i>	chr10:87960843-87960878	c. 802-51_802-16del136(NM_000314. 8)
<i>PTEN</i>	chr10:87965537	c. *65T>A(NM_000314. 8)
<i>PTEN</i>	chr10:87965547-87965564	c. *75_*92delTAATGGCAATAGGACATTins

		CTATGGCAATAGGACATTG (NM_000314. 8)
<i>RAG1</i>	chr11:36568121	c. -16A>G (NM_000448. 3)
<i>RAG2</i>	chr11:36598102	c. -28G>C (NM_000536. 4)
<i>RFXANK</i>	chr19:19196952	c. 188-11C>T (NM_003721. 4)
<i>RPSA</i>	chr3:39406769	c. -34+5G>C (NM_002295. 6)
<i>RTEL1</i>	chr20:63662413-63662414	c. 396-61dupG (NM_032957. 5)
<i>SERPING1</i>	chr11:57597582	c. -163C>T (NM_000062. 3)
<i>SERPING1</i>	chr11:57597584	c. -161A>G (NM_000062. 3)
<i>SERPING1</i>	chr11:57597645	c. -100C>G (NM_000062. 3)
<i>SERPING1</i>	chr11:57598094	c. -22-155G>T (NM_000062. 3)
<i>SERPING1</i>	chr11:57598247	c. -22-2A>G (NM_000062. 3)
<i>SERPING1</i>	chr11:57598248	c. -22-1G>A (NM_000062. 3)
<i>SERPING1</i>	chr11:57605998	c. 686-12A>G (NM_000062. 3)
<i>SERPING1</i>	chr11:57606394	c. 890-14C>G (NM_000062. 3)
<i>SERPING1</i>	chr11:57606931	c. 1029+384A>G (NM_000062. 3)
<i>SERPING1</i>	chr11:57614315	c. 1250-13G>A (NM_000062. 3)
<i>SH2D1A</i>	chrX:124365744-124365750	c. 138-17_138- 11delAGTTTAT (NM_002351. 5)
<i>SPINK5</i>	chr5:148086393	c. 283-12T>A (NM_006846. 4)
<i>SPINK5</i>	chr5:148104940	c. 1431-12G>A (NM_006846. 4)
<i>SPINK5</i>	chr5:148111948	c. 1820+53G>A (NM_006846. 4)
<i>STAT1</i>	chr2:190978843	c. 1873+13T>C (NM_007315. 4)
<i>STAT3</i>	chr17:42326288	c. 1282-89C>T (NM_139276. 3)
<i>STXBP2</i>	chr19:7640870-7640877	c. 326-30_326- 23delGCCTGATG (NM_006949. 4)
<i>STXBP2</i>	chr19:7640877-7640884	c. 326-23_326- 16delGCCCCACT (NM_006949. 4)
<i>TFAZZIN</i>	chrX:154413362	c. 284+110G>A (NM_000116. 5)
<i>TFAZZIN</i>	chrX:154420840-154420852	c. 778-63_778- 51delCTCCCAGGGCACC (NM_000116. 5)
<i>TBX1</i>	chr22:19756055	c. -777C>T (NM_080647. 1)
<i>TBX1</i>	chr22:19756212	c. -620A>C (NM_080647. 1)
<i>TBX1</i>	chr22:19756832	c. -87+87C>G (NM_080647. 1)
<i>TBX1</i>	chr22:19756845	c. -87+100C>T (NM_080647. 1)
<i>TBX1</i>	chr22:19756902	c. -87+157G>T (NM_080647. 1)

<i>TBX1</i>	chr22:19759605	c. -39C>T (NM_080647. 1)
<i>TERC</i>	chr3:169765082	c. -22C>T (NR_001566. 1)
<i>TERC</i>	chr3:169765118	c. -58C>G (NR_001566. 1)
<i>TERC</i>	chr3:169765159	c. -99C>G (NR_001566. 1)
<i>TERT</i>	chr5:1271219	c. 2383-15C>T (NM_198253. 3)
<i>TERT</i>	chr5:1295046	c. -57A>G (NM_198253. 3)
<i>TGFB1</i>	chr19:41354714	c. -1670G>A (NM_000660. 7)
<i>TGFBR2</i>	chr3:30606825	c. -59C>T (NM_003242. 6)
<i>TRNT1</i>	chr3:3146404	c. 609-26T>C (NM_182916. 3)
<i>UNC13D</i>	chr17:75828098	c. 3152-12delC (NM_199242. 3)
<i>UNC13D</i>	chr17:75830164	c. 2831-13G>A (NM_199242. 3)
<i>UNC13D</i>	chr17:75831361	c. 2448-13G>A (NM_199242. 3)
<i>UNC13D</i>	chr17:75843826	c. 118-307G>A (NM_199242. 3)
<i>UNC13D</i>	chr17:75843827	c. 118-308C>T (NM_199242. 3)
<i>UNC13D</i>	chr17:75844078	c. 117+143A>G (NM_199242. 3)
<i>VPS13B</i>	chr8:99467391	c. 3446-23T>G (NM_017890. 5)
<i>WAS</i>	chrX:48689301-48689309	c. 1339-19_1339-11delTGATCCCTGinsATCTGCAGACC (NM_000377. 3)
<i>ZAP70</i>	chr2:97733464	c. 838-80G>A (NM_001079. 4)
<i>ZAP70</i>	chr2:97737984	c. 1624-11G>A (NM_001079. 4)

## (1) 検査方法

血液から回収したゲノム DNA から、該当する検査対象遺伝子のたんぱく質コード領域エクソンとそのイントロン境界部分をハイブリダイゼーションあるいは酵素的増量法（polymerase chain reaction 法、PCR 法と略）により濃縮し、次世代シーケンサーあるいはキャピラリーシーケンサーによる遺伝子配列決定を行い、検査対象遺伝子のたんぱく質コード領域における低出現頻度の塩基配列変化の有無を検出する。*IKBKG* に関しては相同領域があるため、次世代シーケンサーに加え、long-range PCR 後 sanger 法にてバリエーションを確認する。ただし、*IKBKG* の ex3-ex10 の大欠失の検出は不可能である。*SBDS* に関しては相同領域があるため、long-range PCR 後の産物を次世代シーケンサーにて解析する。

原則血液のみの受け入れとするが、やむを得ない場合は調整された DNA も受け入れる。この場合は個々の事例により判断するものとする。

**(2) 基準値及び判定基準**

国際的に用いられているヒトゲノムリファレンス配列との比較から、低出現頻度変異の有無を判定する。

**(3) 医療機関に緊急報告を行うこととする検査値の範囲**

特になし。本検査は緊急性を要するものではありません。

**(4) 検査に要する日数**

検体が本所に届いた日から 60 営業日以内。

**(5) 測定を委託する場合にあっては、実際に測定を行う衛生検査所の名称**

測定の実行は委託していません。

**(6) 検体の採取条件**

医療機関にて検査の目的や限界について十分に説明し、本検査の申し込みの意思を確認する。

**(7) 検体の採取容器**

弊所発行の匿名化 ID 記載ラベルが貼付された採血管 1 本  
(真空密封型採血管 EDTA-2K (または Na) 顆粒)

**(8) 検体の採取量**

血液 1mL 以上を採血する。

**(9) 検体の保存条件**

採血後は、速やかに冷蔵または凍結保管する。

**(10) 検体の提出条件**

上記 (7)、(8)、(9) を満たす検体について、箱に入れて室温にて本所に発送する  
(必要に応じて、保冷剤の同梱も可)。発送日の翌日に到着することを原則とする。

**(11) 検査依頼書及び検体のラベルの記載項目**

検体貼付ラベルには匿名化 ID ならびに検体管理用 ID を記載する。

検査依頼書は、当検査室指定の様式を使用する。主な記載項目を以下に示す。

- ・匿名化 ID
- ・希望する検査項目 (疾患名、検査コード番号、検体数)

- ・ 医療機関情報
- ・ ガイドライン遵守の確認
- ・ 請求書送付先情報

- (12) 検体を医療機関から衛生検査所(他の衛生検査所に測定を依頼する場合にあたっては、当該衛生検査所等)まで搬送するのに要する時間  
発送日の翌日到着を原則とする。  
土日祝日は受け付け不可なので、医療機関には十分な注意を促す。

(13) 免責事項

なし

(14) 検査のお申し込み、お問い合わせ

公益財団法人かずさ DNA 研究所 遺伝子検査室（かずさ遺伝子検査室）

〒292-0818 千葉県木更津市かずさ鎌足 2 丁目 5-23

<https://www.kazusa.or.jp/genetest/index.html>

E-mail : [onjk@kazusa.or.jp](mailto:onjk@kazusa.or.jp)