

Ver 8

検査案内書

ヒト遺伝子単一エクソン受託解析 【非保険検査】

運用開始日 2025 年 4 月 1 日

かずさ遺伝子検査室

改訂履歴一覧表

No.	改訂内容	Ver.	運用開始日	作成者	承認者
1	新規作成	1	2017/12/31	小原 収	森 千恵
2	概略修正	2	2018/4/3	細川淳一	森 千恵
3	依頼書修正	3	2019/4/1	細川淳一	糸賀栄
4	文言修正	4	2021/1/22	細川淳一	糸賀栄
5	書式変更	5	2022/4/1	細川淳一	糸賀栄
6	(11)検査依頼書の記載項目の変更	6	2023/4/1	森 千恵	糸賀栄
7	概略一部修正	7	2024/6/1	森 千恵	糸賀栄
8	表紙の変更	8	2025/4/1	森 千恵	糸賀栄

検査項目：「ヒト遺伝子単一エクソン受託解析」

検査名：【遺伝性疾患単一エクソン解析】

概略

遺伝子診断は、遺伝性疾患を持つ患者の適正な診断、治療方針の判断などに際して重要な検査である。そのため、発端者で検出された2つの変異が異なるアリルに存在するかどうか、次世代シーケンサーで得られた結果をピンポイントに他のシーケンシング法で確認することは、しばしば求められる。本検査は、そうした単一エクソンに存在するピンポイントの変異箇所が検査対象のゲノム上に存在するかどうかを汎用されているキャピラリーシーケンサーを用いて解析する。

解析は、検査対象の変異箇所を含むDNA断片をPCR法により調製し、それをキャピラリーDNAシーケンサーを用いて実施する。

なお偽遺伝子が存在する場合や繰り返し配列が含まれる場合、GC richな領域を含む場合、非常に大きな欠損を含む場合は検査ができない可能性がある。また、primer上にバリエーションが存在し、アリルドロップが起こる可能性を考え、primerは2setで行う。ただし、非常に低頻度であると考えられるが、2setともアリルドロップを起こす可能性は否定できない。

(1) 検査方法

血液から回収したゲノムDNAから、該当する検査対象箇所をPCR法により増幅し、キャピラリーDNAシーケンサーによる遺伝子配列決定を行い、想定されている塩基配列変化の有無を検出する。

(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

測定のコモロリティはありません。

(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