



Kazusa DNA Res. Inst.

はじめに

この資料は、弊所HPの検査依頼書の保険検査・非保険検査の記入例とよくあるご質問について、説明しています。

初めて検査をご依頼の方や記入の際に不明な点があれば、こちらをご参考ください。

- [検査依頼書の記入例](#) 2～10ページ
- [よくあるご質問](#) 11～12ページ

「かずさ遺伝子検査室」のホームページより



公益財団法人かずさDNA研究所 かずさ遺伝子検査室

オーファンネット・ジャパンかずさ(Orphan Net Japan Kazusa)

営業時間 : 9:00~12:00 13:00~17:00

定休日 : 土・日・祝祭日

※ GW・お盆・年末年始の休業日はHPのカレンダーでご確認ください

Home 初めて検査を依頼される方へ 検査依頼について 遺伝学的検査リスト [保険・保険点数] 遺伝学的検査リスト [非保険・検査費用] 検査項目・遺伝子名での検索 お問い合わせ・Q&A 採用情報

検査依頼について

【検査依頼の流れ】

下記の手順で検査を進めていただきますようお願いいたします。

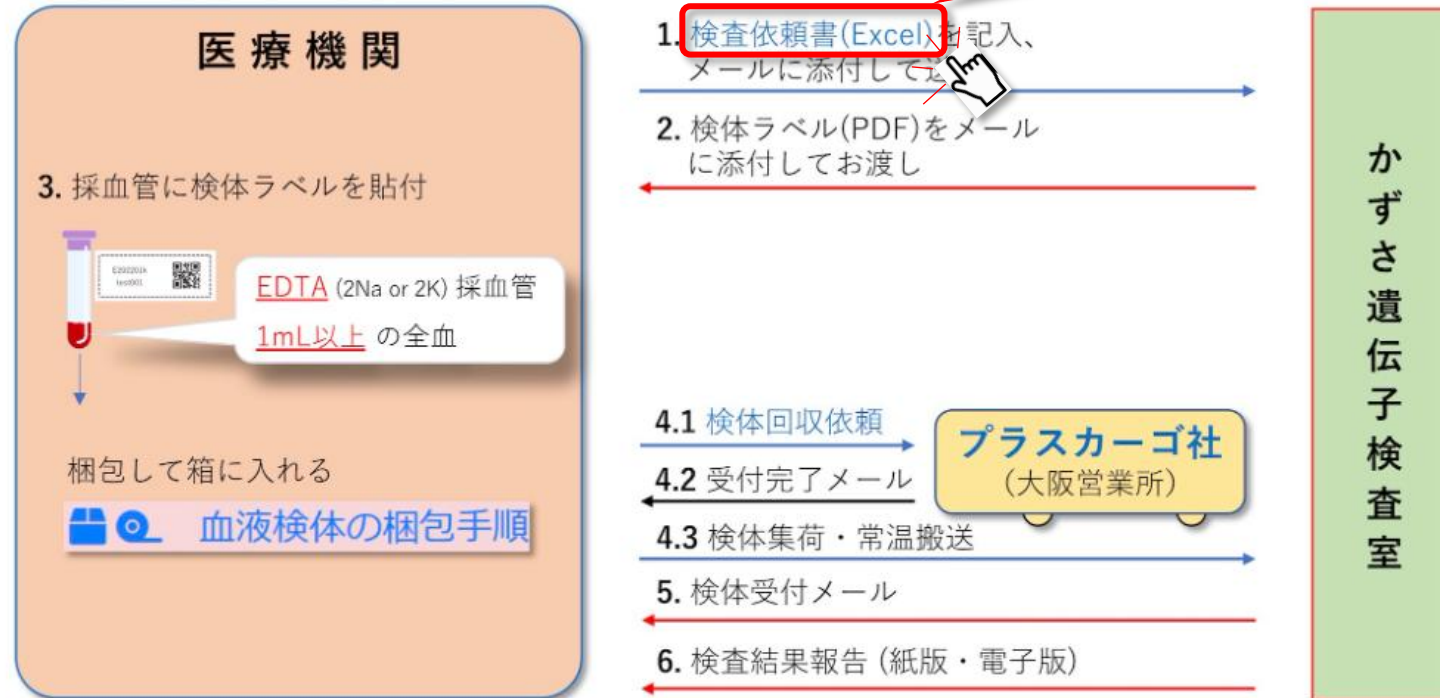


図3 検査依頼の流れ

「かずさ遺伝子検査室」のホームページより検査依頼書のダウンロード



公益財団法人かずさDNA研究所
かずさ遺伝子検査室

オーファンネット・ジャパンかずさ(Orphan Net Japan Kazusa)

営業時間 : 9:00~12:00 13:00~17:00

定休日 : 土・日・祝祭日

※ GW・お盆・年末年始の休業日はHPのカレンダーでご確認ください

Home 初めて検査を依頼される方へ 検査依頼について 遺伝学的検査リスト [保険・保険点数] 遺伝学的検査リスト [非保険・検査費用] 検査項目・遺伝子名での検索 お問い合わせ・Q&A 採用情報

弊所HP (<https://www.kazusa.or.jp/genetest/index.html>) の
「検査依頼について」から赤枠内の依頼書をダウンロードしてください。

※ 依頼書の記入方法について [依頼書記入例](#) で詳細をご確認ください。

※ 依頼書は office2016 以降の動作確認済みです。
また、Mac OSのofficeも未検証です。

依頼書はHPよりダウンロード頂き、最新のものをご利用ください。
依頼書は、Windows10およびOffice2016以降の環境のみ動作確認をしております。
それ以外の環境(MacOS、Office2013以前、等)では正常に動作しない可能性がございます。

遺伝学的検査依頼書*
2023保険v1.4.1

遺伝学的検査依頼書*
2023非保険v1.7.1

がん関連遺伝子のシングルサイト解析

Sanger法による単一エクソン解析

保険検査

非保険検査

非保険検査

非保険検査

NGS法

NGS法

Sanger法

遺伝子全長解析
(エクソンとその周辺配列)

シングルサイト解析
(指定のバリエーション部位を解析)

難病の遺伝学的検査の遺伝子

悪性腫瘍関連の52遺伝子

上記以外の遺伝子

[> Q&A\(Dana\)](#)

※ 自己炎症性疾患・免疫不全症の検査については、数多くの原因遺伝子が知られているため、検査対象の遺伝子パネルを臨床症状から適切に選ぶ必要があります。日本免疫不全・自己炎症学会は、この検査の始めから、検査結果を受け取った後の診断までのご支援を提供されています。また遺伝子検査でバリエーションが検出されなかった場合の他の遺伝子検索の可能性につきましてもご相談頂けます。ご希望の方は、<https://www.jsiad.org/consultation/>まで。検査前、検査後どちらでもご相談可能です。

(1-1) 医療機関検体管理番号の入力

このエクセル版依頼書をメール添付で onjk@kazusa.or.jp までお送りください。

検体受領後自動登録となります。依頼書提出後、修正を加えた場合は必ず再提出をお願いします。

遺伝学的検査依頼書 保険検査用

(1) 検体情報

匿名化ID (必須)
(医療機関検体管理番号):



性染色体情報 (必須):

その他染色体情報 (任意):

年齢 (任意):

(2) 希望される遺伝学的検査

シート「遺伝子検査一覧表」にてご希望の検査のA列を「○」に選択ください。

○は一つにしてください

遺伝子検査名:

自動で反映されます

検査コード番号:

自動で反映されます

(3) 専門医による診断支援の希望につき下記よりお選びください

(必須):

希望あり

※注意事項

エラー例1

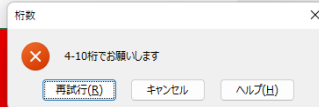
匿名化IDに禁止文字があります。変更して下さい。

123456789?

エラー例2

匿名化IDに禁止文字があります。

12345678901



※匿名化ID は半角英数字のみで、4～10 桁とし、下記の文字およびID は禁止としております。

@ # % ? () [] / ¥ = + < >

: ; * ^ | & . _ -

0(ゼロ)から始まるID、スペースも使用できません。

匿名化IDは半角英数字で4～10桁をお願いします。個人名などが類推できるものはご遠慮下さい。
匿名化ID禁止文字 @ # % ? () [] / ¥ = + < > : ; ' ' , * ^ | & . _ - などの記号
[0ゼロ]から始まるID、スペース、ハイフン、アンダーバーも使用できません。

報告書には記載しません。解析時の参考に使わせて頂きます。

報告書には記載しません。解析時の参考に使わせて頂きます。

整数で入力して下さい。報告書には記載しません。解析時の参考に使わせていただきます。

造血幹細胞移植後ではありませんか？

その場合血液での検査は不適です。唾液も不可です。

※「希望あり」の場合、専門医から臨床症状についての問い合わせがある可能性があります。

そのため弊所から担当医のメールアドレスを専門医に必要があれば提示する可能性があります。

※「希望なし」となっている場合、bam_fileとバリエーションExcelファイルをお送りします。

匿名化ID に禁止文字が入っている場合は、セルが赤くなり、「匿名化IDに禁止文字があります。変更してください。」と表示されます。

匿名化ID が、4桁以下または10桁以上の場合は「桁数」のメッセージが表示されます。

(1-2) 性染色体 (性別)/その他染色体情報・年齢の入力

このエクセル版依頼書をメール添付で onjk@kazusa.or.jp までお送りください。

検体受領後自動登録となります。依頼書提出後、修正を加えた場合は必ず再提出をお願いします。

遺伝学的検査依頼書 保険検査用

(1) 検体情報

匿名化ID (必須)
(医療機関検体管理番号):

1239456789

性染色体情報 (必須)

その他染色体情報 (任意)

年齢 (任意)

(2) 希望される遺伝学的検査

遺伝子検査名:

検査コード番号:

(3) 専門医による診断支援の希望につき下記よりお選びください

厳密に検査はしていないがおそらくXX

厳密に検査はしていないがおそらくXY

XX

XY

XO

XXX

XXY

XYY

あり

その他染色体情報、年齢の記入は任意になります。

* 弊所での解析時の参考にさせていただきます。

X(Y)染色体上の遺伝子を目的とする検査については、
「XX(XY)」を同定後にご依頼いただくのが確実ですが、多くの検査については「厳密に検査はしていないがおそらくXX (XY)」をご選択ください。

報告書には記載しません。解析時の参考にさせていただきます。

報告書には記載しません。解析時の参考にさせていただきます。

報告書には記載しません。解析時の参考にさせていただきます。

整数で入力して下さい。報告書には記載しません。解析時の参考にさせていただきます。

造血幹細胞移植後ではありませんか？

その場合血液での検査は不適です。唾液も不可です。

※「希望あり」の場合、専門医から臨床症状についての問い合わせがある可能性があります。

そのため弊所から担当医の先生のメールアドレスを専門医に必要があれば提示する可能性があります。

※「希望なし」となっている場合、bam fileとバリエーションExcelファイルをお送りします。

医療機関情報

遺伝子検査一覧表

(2) 遺伝学的検査の検査名と検査とコード番号の入力

このエクセル版依頼書をメール添付で onjk@kazusa.or.jp までお送りください。	
検体受領後自動登録となります。依頼書提出後、修正を加えた場合は必ず再提出をお願いします。	
遺伝学的検査依頼書 保険検査用	
(1) 検体情報	
匿名化ID (必須) (医療機関検体管理番号):	1239456789
性染色体情報 (必須):	厳密に検査はしていないがおそらくXX
その他染色体情報 (任意):	特記事項なし
年齢 (任意):	0
(2) 希望される遺伝学的検査	シート「遺伝子検査一覧表」にてご希望の検査のA列を「○」に選択ください。 ○は一つにしてください
遺伝子検査名:	自動で反映されます
検査コード番号:	自動で反映されます
(3) 専門医による診断支援の希望につき下記よりお選びください	
(必須):	希望あり
※注意事項	
医療機関情報 遺伝子検査一覧表	

匿名化IDは半角英数字で4～10桁をお願いします。個人名などが類推できるものはご遠慮下さい。
匿名化ID禁止文字 @ # % ? () [] / ¥ = + < > : ; " ' , * ^ | & . などの記号
[0ゼロ]から始まるID、スペース、ハイフン、アンダーバーも使用できません。

報告書には記載しません。解析時の参考にさせていただきます。

報告書には記載しません。解析時の参考にさせていただきます。

整数で入力して下さい。報告書には記載しません。解析時の参考にさせていただきます。

造血幹細胞移植後ではありませんか？

その場合血液での検査は不適です。唾液も不可です。

※「希望あり」の場合、専門医から臨床症状についての問い合わせがある可能性があります。

そのため弊所から担当医の先生のメールアドレスを専門医に必要があれば提示する可能性があります。

※「希望なし」となっている場合、bam fileとバリエーション一覧Excelファイルをお送りします。

(例：先天性銅代謝異常症/Wilson病を選択する場合)

	A	B	
1	選択してください	保険収載疾患名	検査名
53		先天性銅代謝異常症	Wilson病遺伝子検査

	A	B	
1	選択してください	保険収載疾患名	検査名
53	☐	先天性銅代謝異常症	Wilson病遺伝子検査
54	☐	先天性銅代謝異常症	Menkes病遺伝子検査

	A		
1	選択してください	保険収載疾患名	検査名
53		先天性銅代謝異常症	Wilson病遺伝子検査

(2) 遺伝学的検査の検査名と検査とコード番号の入力

(例：先天性銅代謝異常症/Wilson病を選択する場合)

このエクセル版依頼書をメール添付で onjk@kazusa.or.jp までお送りください。	
検体受領後自動登録となります。依頼書提出後、修正を加えた場合は必ず再提出をお願いします。	
遺伝学的検査依頼書 保険検査用	
(1) 検体情報	
匿名化ID (必須) (医療機関検体管理番号):	1239456789
性染色体情報 (必須):	厳密に検査はしていないがおそらくXX
その他染色体情報 (任意):	特記事項なし
年齢 (任意):	0
(2) 希望される遺伝学的検査	
シート「遺伝子検査一覧表」にてご希望の検査のA列を「○」に選択ください。	
遺伝子検査名:	Wilson病遺伝子検査
検査コード番号:	CMD_WIL_v1
(3) 専門医による診断支援の希望につき下記よりお選びください	
(必須):	希望あり
※注意事項	
報告書対象遺伝子: ATP7B 報告書外解析対象遺伝子: ありません。	
医療機関情報	

匿名化IDは半角英数字で4～10桁をお願いします。個人名などが類推できるものはご遠慮下さい。
匿名化ID禁止文字 @ # % ? () [] / ¥ = + < > : ; “ ” ‘ ’ , * ^ | & . などの記号
[0ゼロ]から始まるID、スペース、ハイフン、アンダーバーも使用できません。

報告書には記載しません。解析時の参考にさせていただきます。

報告書には記載しません。解析時の参考にさせていただきます。

整数で入力して下さい。報告書には記載しません。解析時の参考にさせていただきます。

造血幹細胞移植後ではありませんか？

その場合血液での検査は不適です。唾液も不可です。

※「希望あり」の場合、専門医から臨床症状についての問い合わせがある可能性があります。

そのため弊所から担当医の先生のメールアドレスを専門医に必要があれば提示する可能性があります。

※「希望なし」となっている場合、bam fileとバリエーション一覧Excelファイルをお送りします。

(3) 専門医による診断支援の希望の有無

遺伝学的検査依頼書 保険検査用

(1) 検体情報

匿名化ID (必須) (医療機関検体管理番号):	1239456789
性染色体情報 (必須):	厳密に検査はしていないがおそらくXX
その他染色体情報 (任意):	特記事項なし
年齢 (任意):	0

匿名化IDは半角英数字で4～10桁をお願いします。個人名などが類推できるものはご遠慮下さい。
匿名化ID禁止文字 @ # % ? () [] / ¥ = + < > ; : “ ’ , * ^ | & . などの記号
[0ゼロ]から始まるID、スペース、ハイフン、アンダーバーも使用できません。

報告書には記載しません。解析時の参考にさせていただきます。

報告書には記載しません。解析時の参考にさせていただきます。

整数で入力して下さい。報告書には記載しません。解析時の参考にさせていただきます。

(2) 希望される遺伝学的検査

シート「遺伝子検査一覧表」にてご希望の検査のA列を「○」に選択ください。

遺伝子検査名:	Wilson病遺伝子検査
検査コード番号:	CMD_WIL_v1

造血幹細胞移植後ではありませんか？

その場合血液での検査は不適です。唾液も不可です。

(3) 専門医による診断支援の希望につき下記よりお選びください

(必須): **希望あり**

希望あり
希望なし

※「希望あり」の場合、専門医から臨床症状についての問い合わせがある可能性があります。

そのため弊所から担当医の先生のメールアドレスを専門医に必要があれば提示する可能性があります。

※「希望なし」となっている場合、bam fileとバリエーション一覧Excelファイルをお送りします。

※注意事項

専門医による診断支援の希望の有無を選択してください。

● 「希望あり」の場合

検査結果について専門医のコメント等の診断に関する支援があります。

お返しするものは報告書のみになり、bam fileなどのデータは含まれません。

● 「希望なし」の場合

お返しするものは報告書に加え、bam file とバリエーション一覧Excel をお送りします。

こちらは、専門医のコメントが付きませんので、データの解釈等は自施設でご確認ください。

(4)医療機関情報,(6)請求書送付先情報,(7)特記事項欄の記載

	A	B
16	(4) 医療機関情報 (結果報告書送付先情報)	
17	医療機関 (必須) :	
18	診療科 (必須) :	
19	郵便番号 (必須) :	〒
20	所在地 (必須) :	
21	担当医氏名 (必須) :	
22	E-mailアドレス (必須) :	
23		
24	(5) 日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン(2022年3月改定)」の遵守事項の確認	
25	チェックボックスをチェックしてください	
26	☐	1.検査前に被験者等に対して、検査の意義や目的、検査結果が血縁者に影響を与える可能性などについて十分な説明を行い、書面による同意・了解(インフォームド・コンセント、インフォームドアセント)を得た。
27	☐	2.結果の解釈や遺伝カウンセリング等を実施できる、あるいは必要に応じて専門家の支援が受けられる体制である。
28	☐	3.本検査結果のみではなく、臨床医学的な情報を含め総合的に診断を行うことができる。
29	(6) 請求書送付先情報	
30	医療機関 (必須) :	
31	診療科または部署 (必須) :	
32	郵便番号 (必須) :	〒
33	所在地 (必須) :	
34	担当氏名 (必須) :	
35	E-mailアドレス (必須) :	
36		
37		
38	(7) 特記事項 (任意)	
39		

ご依頼の医療機関や請求書送付先の情報の(必須)の項目をご記入ください。

こちらにご記載いただいた情報をもとに、報告書の自動作成やメールの自動送信を行なっていますので、お間違いのないようにご記入ください。

受領メールと報告書送付メールは自動送信となりますので、必ずひとつのメールアドレスをお願いいたします。

貴院医事課等の請求書の送付先の情報をご記入ください。

* 「同上」のような表記はご遠慮ください。

特記事項がございましたら、ご記入ください。

例：家族診断歴

家族診断歴など、連絡事項をご記入ください。

* 担当医氏名はお一人のお名前か部署名をお願いいたします。

* 報告書送付先が検査室などの場合は、「担当医氏名」に検査室とご記入ください。

(5)日本医学会改定ガイドラインの遵守事項の確認

※注意事項

報告書対象遺伝子:ATP7B
報告書外解析対象遺伝子:ありません。

(4) 医療機関情報 (結果報告書送付先情報)

医療機関 (必須) : かずさDNA病院
診療科 (必須) : 遺伝子科
郵便番号 (必須) : 〒123-4567
所在地 (必須) : 千葉県木更津市かずさ鎌足123-456
担当医氏名 (必須) : 菅野いるか
E-mailアドレス (必須) : sogano_iruka@kazusa.or.jp

本検査は日本医学会「[医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン \(2022年3月改訂\)](#)」に従って実施いたします。検体提出にあたっては、本ガイドラインを遵守し、次の項目についての確認をお願いしています。

(5) 日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン(2022年3月改定)」の遵守事項の確認

チェックボックスをチェックしてください

- ☒ 1.検査前に被験者等に対して、検査の意義や目的、検査結果が血縁者に影響を与える可能性などについて十分な説明を行い、書面による同意・了解(インフォームド・コンセント、インフォームドアセント)を得た。
- ☒ 2.結果の解釈や遺伝カウンセリング等を実施できる、あるいは必要に応じて専門家の支援が受けられる体制である。
- ☒ 3.本検査結果のみではなく、臨床医学的な情報を含め総合的に診断を行うことできる。

(6) 請求書送付先情報

医療機関 (必須) : かずさDNA病院
診療科または部署 (必須) : 用度課
郵便番号 (必須) : 〒123-4567
所在地 (必須) : 千葉県木更津市かずさ鎌足123-456
担当氏名 (必須) : 中野皇子
E-mailアドレス (必須) : nakano_oenouji@kazusa.or.jp

(8) 必須事項の未記入項目の確認

チェックボックスをチェックしてください

・依頼書の必須項目に空欄がある場合は、赤枠内にあるように「必須事項に未記入項目があります。ご提出できません。」と表示されますので、必須事項の記入をお願いします。

(6) 請求書送付先情報

医療機関	
診療科または部署 (必須)	
郵便番号 (必須)	
所在地 (必須)	
担当氏名 (必須)	
E-mailアドレス (必須)	

(7) 特記事項 (任意)

家族診断歴など、連絡事項をご記入ください。

患者様から検査同意(書)取得を前提としています

必須事項に未記入項目があります。ご提出できません。

検査時間記入が9:00以降の場合、提出可能
〒292-0818 千葉県木更津市かずさ鎌足2丁目5-23

医療機関情報

チェックボックスをチェックしてください

必須事項を全て記入されますと、先ほど表示されていた「必須事項に未記入項目があります。ご提出できません。」が消えますので、提出が可能となります。

(6) 請求書送付先情報

医療機関 (必須)	かずさDNA病院
診療科または部署 (必須)	遺伝子科
郵便番号 (必須)	〒123-4567
所在地 (必須)	千葉県木更津市かずさ鎌足123-456
担当氏名 (必須)	中野皇子
E-mailアドレス (必須)	nakano_kenouji@kazusa.or.jp

(7) 特記事項 (任意)

家族診断歴など、連絡事項をご記入ください。

患者様から検査同意(書)取得を前提としています

必須事項に未記入項目があります。ご提出できません。

検査時間記入が9:00以降の場合、提出可能
〒292-0818 千葉県木更津市かずさ鎌足2丁目5-23

・依頼書の必須項目に空欄がある場合は、赤枠内にあるように「必須事項に未記入項目があります。ご提出できません。」と表示されますので、必須事項の記入をお願いします。

・ご使用のPC環境によっては表示が消えないことがあります。その際は、記入された依頼書を添付して頂き、表示が消えない旨をメールにてご連絡ください。

・依頼書が提出可能になりましたら、依頼書を保存して、「onjk@kazusa.or.jp」までお送りください。

・お送りいただく前に今一度、記入間違い等がないことをご確認ください。

・お送りいただいた依頼書を弊所で確認できましたら、匿名化IDを印字した検体貼り付け用シールを郵送いたしますので、採血管に貼付してください。

・その後、プラスカーゴサービス株式会社 (pcs-kentai@plus-cs.co.jp) 宛てに [検体輸送回収依頼書](#) をExcelファイルのままご提出いただき、集荷依頼いただくようお願いいたします。

よくあるご質問

- 報告書外解析遺伝子とはなんですか？

疾患によっては鑑別診断のために必要な遺伝子もあるかと思います。そちらに関しても報告書対象遺伝子と同様に解析をし、低頻度バリエーションがあった場合、その一覧を別紙にて報告しております。ただし、報告書外解析遺伝子につきましては、原則専門医の先生のコメントはつきません。

- 専門医による診断支援を「希望なし」でお願いしたのですが、報告書を受け取り後に「希望あり」に変更できますか？

可能ですが、コメント記載の臨床専門医への追加依頼が発生するため、別途有償とさせていただきます。税抜き5,000円となります。

ご希望の際は[こちら](#)をご記入いただき、onjkアットkazusa.or.jp までメールしてください。

- 同時に複数の検査を行いたいのですが可能でしょうか？

可能ですが、複数の検査項目をご依頼される際は、メールにてご連絡ください。

よくあるご質問

- 以前一度検査をした患者様の2回目の検査をしたいのですが可能ですか？
抽出DNA検体に残りがあれば、検体を再送いただく必要はありません。検体の
保管状態等確認しますので、匿名化IDとご希望の検査項目をメールにてご連絡
ください。
＊抽出DNA検体の保管期間は2年間になります。
- 依頼書がうまく動作しません。
Windows以外のOS（Mac OSなど）や office2013以前等は依頼書が正常に動作
しません。Windows10 かつoffice2016以降のみ動作を確認しております。
恐れ入りますが、条件を満たす環境にて依頼書の作成をお願いします。
- その他、様々な質問事項に対して弊所HPのQ&Aに回答しておりますので、
ご参照ください。（<https://www.kazusa.or.jp/genetest/qa.html>）