

遺伝学的検査 案内書

本案内書をご確認のうえ、ご不明点等ございましたら、お気軽にお問い合わせください。
なお、記載内容は変更の可能性がありますので、必ず最新版の案内書をご確認ください。

● 検査内容

■ 1. 手法

- ・ ショートリードNGS（全エクソーム解析）
- ・ サンガー法
 - ① ショートリードNGSで検出したバリアントの確認検査
 - ② 当センターで実施した発端者の検査により、疾患関連バリアントが同定された場合の当該家系員に対するシングルサイト解析
 - ③ 一部の対象疾患

■ 2. 対象疾患および遺伝子

現在検査を受託している疾患は、HGICホームページ「対象疾患リスト」をご確認ください。
疾患ごとの対象遺伝子は、契約手続き時にお渡しする検査依頼書の「遺伝学的検査一覧表」シートをご参照ください。

■ 3. 対象領域

対象遺伝子の coding領域、およびexon・intron境界領域

なお、以下の領域は、原則として解析対象外となります。

- ・ 5'UTR、3'UTR
- ・ deep intron領域、転写調節領域
- ・ coding領域であっても、相同領域など十分な精度で評価できない領域

■ 4. 検査限界

本検査は、すべての遺伝学的変化を検出できるものではありません。

なお、以下の項目は、本法では高精度検出が困難なため、原則として報告対象外となります。

- ・ コピー数変化（CNV）
- ・ 染色体再構成などの構造異常
- ・ モザイクバリアント
- ・ リピート伸長
- ・ non-coding領域
- ・ coding領域であっても、技術的理由により評価が困難なバリアント

■ 5. 当センターからの追加問い合わせ等

解析またはバリアント評価実施の際に、追加の臨床情報提供をお願いする場合がございます。
また、本検査の結果をうけて、別途追加での検査実施が望ましいと判断した際は、その旨をご提案させていただく場合もございます。

● 検体

■ 1. 条件等

※必ずHGICホームページで公開している
「検体輸送の手引き」も、併せてご確認ください。

検査材料： 全血

必要液量： 2mL 以上

採取容器： EDTA-2Na または EDTA-2K入り 真空密閉型採血管

検体保管： 発送までの間は、冷蔵 4℃で6時間以上予冷

※凍結および再融解された検体は、受入不可

検体識別： 当センター発行の「IDラベル」を印刷して、採血管に貼付

※詳細は、「検体輸送の手引き」をご確認ください。

発送期限： 採取から発送、当センターでの検査開始まで、原則7日以内

輸送日数： 基本は、発送翌日に当センターへ到着予定

※遠方の場合はさらに日数がかかりますので、ご注意ください。

輸送方法： 専用ロジスティクスを用いた着払い

※詳細は、「検体輸送の手引き」をご確認ください

発送曜日： 月～木曜日

※金曜日に発送をご希望の場合は、必ず事前にご相談ください。

休日に検体が到着する場合、受領できない可能性がございます。

■ 2. 受託解析不可

- ・ 液量が不足した検体
- ・ 凍結検体、再融解検体
- ・ 漏出検体（開封済みの採血管も不可）
- ・ 凝固検体、著しい溶血検体
- ・ 指定外の採血管を使用した検体（ヘパリンなど）
- ・ 真空密閉型採血管以外に入れられた検体（コニカルチューブなど）
- ・ 造血幹細胞移植後または骨髄移植後の検体
- ・ 採血前2週間以内に、白血球含有輸血を実施した検体
- ・ ラベル貼付忘れ等により、個人の特定が困難な検体
- ・ その他、当センターが解析困難と判断した検体

キャンセルについて

検体受領後の検査内容の変更はお受けできません。また、検査の中止は可能ですが、料金は発生いたしますので、ご了承ください。検体は、当センターが責任をもって廃棄いたします。

【名称】

医療法人錦秀会 阪和記念病院
阪和ゲノム・インフォマティクスセンター
(HGIC)

【所在】

〒558-0041
大阪府大阪市住吉区南住吉3-5-8

【メール】

HGIC受託解析事務局（★を@に置換）
hgic.office★kinshukai.or.jp

【電話】

06-6696-5591 (病院代表)
月～金曜日 9:00～17:00
「ゲノムセンター」とお呼び出してください。