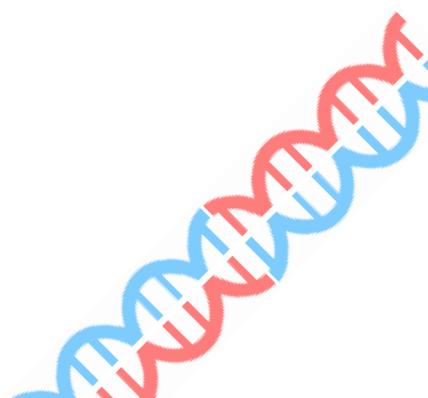


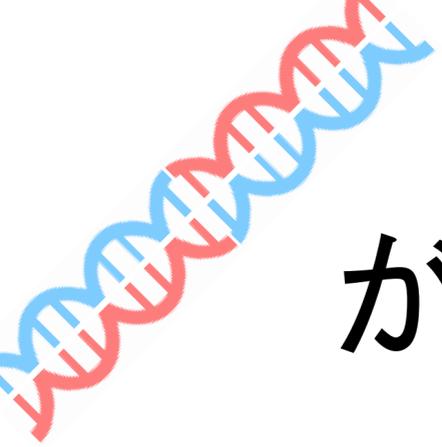
はじめに

この資料はがん関連シングルサイト解析についての検査目的や依頼時のゲノム位置
の

指定方法、依頼書の記入の仕方および注意点について記載しています。
検査目的が異なる場合は、「ヒト遺伝子単一エクソン解析」などその他の検査を
ご検討くださいますようお願いいたします。

- がん関連シングルサイト解析について 2~3ページ
- 変異の位置検索・指定方法について 4~7ページ
- 依頼書の記入について 9~26ページ





がん関連シングルサイト検査とは??

- 弊所のがん関連シングルサイト解析は、下記の2点を目的とした検査になります

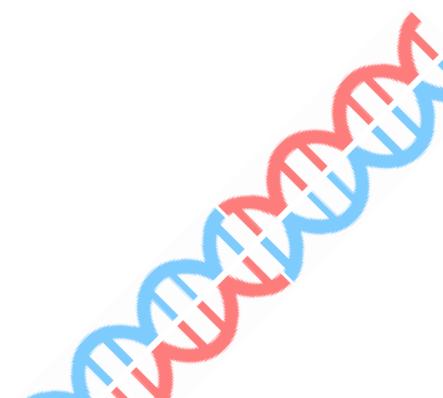
。

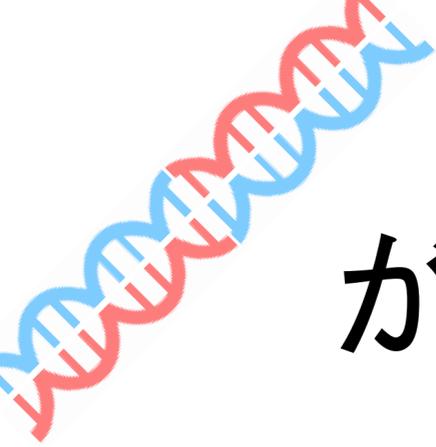
① 二次的所見の確認

がん遺伝子パネル検査で発端者に見つかった変異が、
遺伝性（生殖細胞系列）の変異であるかの確認

② 保因者の解析

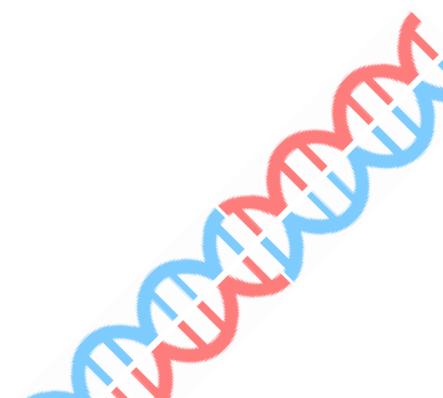
発端者において遺伝性の変異であることが判明している際に血縁者の方に
同様の変異があるかを検索





がん関連シングルサイト検査の注意点

- ① 解析方法は、ショートリード系次世代シーケンサを用いたNGS法になります。1～20塩基程度までの小さい欠失等は確認できますが、大欠失などは精度が担保できず、確定には至らないことがあるため、お断りすることがあります。
- ② *PMS2*、*BMPR1A*、*SDHD*、*CHEK2*、*NF1*などの遺伝子の一部領域には、ゲノム上に相同領域が存在するため、精度が担保できず、検査の受け入れが困難な場合があります。
- ③ 依頼者様の方で変異の位置情報を指定して頂くため、弊所では目的の位置であるか判断できませんので、お間違いのないようご指定をお願い致します。



遺伝子変異の場所をどうやって指定するか？

- 依頼者様の方で既に見つかっているバリエーションの位置情報は、以下のいずれかの形でお持ちだと思えます。
 1. リファレンスゲノムバージョンとゲノム位置情報（例：hg38, chr1:195507262など）
 2. スプライシング型指定のコーディングDNAの位置情報（例：NM_002253.2, c.889G>Aなど）
 3. スプライシング型指定のタンパク質アミノ酸残基の位置情報（例：NP_443086.1:p.Asp509Glyfsなど）
 4. スプライシング型不明のコーディングDNAあるいはタンパク質アミノ酸残基の位置情報
- 本検査では、最終的には1. のゲノム位置の情報に従って解析を進めます。そのため、2.~4. の情報しかない場合は、以下に1.のゲノム位置の情報を取得する手順を説明します。
- 現在、いくつかのWebサイトがこうしたゲノム位置検索の機能を提供していますが、一例としてMD Anderson Cancer Centerが提供するTransVar (<https://bioinformatics.mdanderson.org/transvar/>) を使って説明致します。

* バリエーションの表記方法には一般的なルールがあります。もしご興味があれば、以下のURLをご参照ください。
<http://www.hgvs.org/mutnomen/examplesDNA.html> または <https://varnomen.hgvs.org/>

2. または4. コードDNAの位置情報が判明している場合

TransVar

Select a task:

Coding DNAからの逆引き

Select a reference genome:

GRCh38/hg38

Select one or more annotation databases:

Ensembl CCDS RefSeq GENCODE UCSC AceView

Forward Transcription: Codon Search: Protein

Upload a plain text file or identifiers, one identifier per line, case sensitive

参照... ファイルが選択されていません。 Reset

Enter up to 100 identifiers, one identifier per line, case sensitive

PRF1:c.1090_1091delCT

④ Gene symbol : c.変異情報

Submit

③ 出力アノテーション情報の指定

TransVar Results

Search:

Copy CSV TSV

input	transcript	gene	strand	coordinates(gDNA/cDNA/protein)	region	info
PRF1:c.1090_1091delCT	NM_005041 (protein_coding)	PRF1	-	chr10:g.70598630_70598631delAG/c.1090_1091delCT/p.L364Efs*93	inside_[cds_in_exon_3]	CSQN=Frameshift;left_align_gDNA=g.70598630_70598631delAG
PRF1:c.1090_1091delCT	NM_001083116 (protein_coding)	PRF1	-	chr10:g.70598630_70598631delAG/c.1090_1091delCT/p.L364Efs*93	inside_[cds_in_exon_3]	CSQN=Frameshift;left_align_gDNA=g.70598630_70598631delAG

Showing 1 to 2 of 2 entries

Previous 1 Next

New Search

複数のNM番号配列があると、両方が表示されます。お手元の情報と矛盾がないかご確認ください。
NM番号が違くとゲノム位置が違う場合もありますので、必ずご確認ください。
“coordinates”にゲノム位置の情報が現れますので、確認すべき位置情報を検査依頼書にご記入ください。

3. または4. バリエーションアミノ酸の位置情報が判明している場合

TransVar

① アミノ酸位置からの逆引き

② 出力リファレンスゲノムのバージョン指定

Reverse Annotation: Protein (selected)

Select a reference genome: GRCh38/hg38 (selected)

Select one or more annotation databases: RefSeq (checked)

Upload a **plain text** file of identifiers, one identifier per line, case sensitive

参照... ファイルが選択されていません。 Reset

Enter up to 100 identifiers, one identifier per line, case sensitive

PRF1:p.Leu364fs

④ Gene symbol : p.アミノ酸変異情報

Submit

③ 出力アノテーション情報の指定

TransVar Results

Search:

Copy CSV TSV

input	transcript	gene	strand	coordinates(gDNA/cDNA/protein)	region	info
PRF1:p.Leu364fs	NM_005041 (protein_coding)	PRF1	-	chr10:g.(70598631_70598632)/c.(1090_1089)/p.L364fs	inside_[cds_in_exon_3]	CSQN=Frameshift;imprecise;dbxref=GeneID:5551,HGNC:HGNC:9360,MIM:1
PRF1:p.Leu364fs	NM_001083116 (protein_coding)	PRF1	-	chr10:g.(70598631_70598632)/c.(1090_1089)/p.L364fs	inside_[cds_in_exon_3]	CSQN=Frameshift;imprecise;dbxref=GeneID:5551,HGNC:HGNC:9360,MIM:1

Showing 1 to 2 of 2 entries

Previous 1 Next

New Search

複数のNM番号配列があると、両方が表示されます。お手元の情報と矛盾がないかご確認ください。
NM番号が違くとゲノム位置が違う場合もありますので、必ずご確認ください。
“coordinates”にゲノム位置の情報が現れますので、確認すべき位置情報を検査依頼書にご記入ください。

変異の位置指定についての留意点

- 得られたゲノムの位置情報が、間違いなく目的の変異であることをご確認いただくことを強く推奨します。

確認方法：

適当なゲノムブラウザ（左図はUCSC、<https://genome-asia.ucsc.edu/>）で検出されたゲノム位置の情報で同じゲノムリファレンス配列のバージョンを検索してください（赤枠）。すると、右図のように遺伝子の位置とその位置の各情報（SNP、COSMIC、ClinVarなど）がブラウザの設定で見られます。その情報が変異の元の情報と一致しているかどうかをご確認ください。

The image shows the UCSC Genome Browser Gateway interface. On the left, the 'Find Position' search form is visible, with 'Human Assembly' selected and 'chr10:70598631-70598632' entered in the search term field, which is circled in red. A red arrow points from this field to the right panel, which shows the resulting genome browser view for 'UCSC Genome Browser on Human Dec. 2013 (GRCh38/hg38) Assembly'. The view displays various tracks including RefSeq gene predictions, OMIM Alleles, and SNPs, with the specific variant position highlighted in red.

注意：なお、古くから知られている疾患原因のアミノ酸変異については、臨床分野ではシグナル配列を除いた成熟型タンパク質のアミノ酸残基の位置で表示されているケースが見られます。

この場合には今回説明している方法では変異位置の特定は困難ですので、まずコード領域（シグナル配列を含んだ）での位置を確認していただく必要があります。



かずさDNA 研究所遺伝子検査室

画像

地図

ニュース

書籍

動画

ショッピング

フ

約 25,500 件 (0.40 秒)



かずさDNA研究所

https://www.kazusa.or.jp/genetest

かずさ遺伝子検査室 - かずさDNA研究所

その一つの取り組みとして、かずさDNA研究所では、稀な遺伝性疾患の原因を調べる... このか
ずさ遺伝子検査室は、衛生検査所登録を受け、医療機関や研究機関等よりヒト...

遺伝学的検査リスト

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...

検査項目・遺伝子名での検索

疾患名やHGNC代表遺伝子名で検索できます。ライソソーム病. 更新...

検査依頼について

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...

初めて検査を依頼される方へ

同意書をかずさ遺伝子検査室にご送付いただく必要はありませんが、か...

[kazusa.or.jp からの検索結果](#) »

関連する質問 :

遺伝子検査はいくらくらいしますか?



遺伝子検査の結果が出るまでどれくらいの期間がかかりますか?



遺伝子検査の保険適用でかかる費用は?



お使いのブラウザで、
かずさDNA 研究所遺伝子検査室を検索し、
「かずさ遺伝子検査室-かずさDNA研究所」
より弊所HPに進みます。



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

かずさ遺伝子検査室のHPから、
「検査依頼について」に進みます。

かずさの難病克服への取り組み

かずさDNA研究所は、DNAの塩基の並び方を決めるという基礎的な研究を通じて、未来の健康問題や食料・環境問題に貢献することを目指して設立されました。DNAの研究が社会的にもよく理解されるようになってきた現在、私たちの研究所は、これまでに蓄積した技術ノウハウや研究資源を社会が直面している問題解決のために活用していくよう努めて参りました。

その一つの取り組みとして、かずさDNA研究所では、稀な遺伝性疾患の原因を調べるためのネットワークを患者さんやそのご家族、臨床医の先生方、それぞれの疾患の専門医の先生方と構築してきました。これらのネットワークや得られた知見を社会全体に還元していく段階に入ったと考えています。

そこで、かずさDNA研究所は公益財団の果たすべき公益事業として、かずさ遺伝子検査室を立ち上げました。



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

血液検体の梱包手順

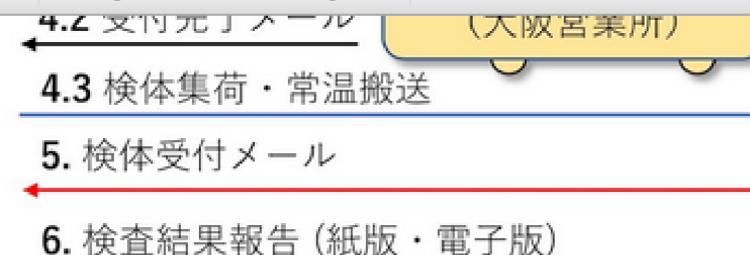


図3 検査依頼の流れ

【検査依頼の説明】

1. 遺伝学的検査依頼書(検査依頼書)のダウンロード(最新版)

検査依頼書は随時更新しております。ご依頼の際は最新版の依頼書をお願いいたします。

※ 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 以降の動作確認はしております。office2013 以前のものにつきましては正常に動作しない可能性があります。

また、Mac OSのofficeも未検証です。同様に正常に動作しない可能性があります。ご了承ください。

	保険適用	解析法	解析の分類	対象遺伝子
遺伝学的検査依頼書* 2023保険v1.4.1	保険検査			
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	非保険検査	NGS法	シングルサイト解析	悪性腫瘍関連の52遺伝子
Sanger法による単一エクソン解析	非保険検査	Sanger法	(指定のバリエーション部位を解析)	上記以外の遺伝子

「がん関連遺伝子のシングルサイト解析」を選択してください。

検査の遺伝子



図4 がん関連遺伝子のシングルサイト解析の流れ

非保険検査	価格(税込)	最終更新日
がん関連遺伝子のシングルサイト解析 発端者の方のバリエーションが遺伝性であるかどうか、 あるいはご家族の方の検索にご利用下さい。 専門家のコメントはつきません。	検査箇所数	2023.4.1
	1	¥ 11,000
	2	¥ 14,300
	3	¥ 17,600

「がん関連シングルサイト解析依頼書2023v1.0」
をクリックしてダウンロードします。

* 依頼書は最新のをダウンロードして
お使い頂くようお願いいたします。

1. ご注意

ゲノム
発端者
つきま
弊所で
検査目

があるかどうかにつきまして検査いたします。詳細に
せん。十分にご注意ください。

2. 依頼書はこちらからダウンロードしてください。

[がん関連遺伝子のシングルサイト解析依頼書2023v1.0](#)

5か所目以降は下記のものでご依頼ください。9か所目以降は下記のを繰り返しご利用ください。

[がん関連遺伝子のシングルサイト再解析依頼書2023v1.0](#)

※ 依頼書は office2016 以降の動作確認はしております。office2013 以前のものにつきましては正常に動作しない可能性があります。また、Mac OSのofficeも未検証です。同様に正常に動作しない可能性があります。ご了承ください。

3. 検査をお受けできる場合は、検体ラベル(PDF)をメールに添付してお渡しいたします。



図4 がん関連遺伝子のシングルサイト解析の流れ

ご希望の塩基の位置とhg38 (Reference sequence) の位置に相違があるかは弊所で確認は致しません。また、検体受領後の位置変更は出来ませんので、お間違いがないようお願い致します。位置の指定の確認は赤枠内のこちらのリンク(本解説)の「変異の位置検索・指定方法 4~7ページ」からご確認ください。

1. 2.

ゲノム発端者の方の解析は、アミノ酸の位置のみの情報しかないと想定されますので、指定ゲノムポジションの前後2塩基を含むハリアフトがあるかどうかにつきまして検査いたします。詳細につきましては[検査案内](#)をご参照ください。

弊所では意図されたポジションとhg38のポジションに相違があるかどうかにつきましては確認いたしません。また検体受領後のポジション変更もできません。十分にご注意ください。

検査目的・ゲノムポジションの指定・依頼書の記入手順について、[がんシングルサイト検査説明](#)にて案内しておりますので、ご覧ください。

2. 依頼書はこちらからダウンロードしてください。

[がん関連遺伝子のシングルサイト解析依頼書2023v1.0](#)

5か所目以降は下記のもので依頼ください。9か所目以降は下記のを繰り返しご利用ください。

[がん関連遺伝子のシングルサイト再解析依頼書2023v1.0](#)

※ 依頼書は office2016 以降の動作確認はしております。office2013 以前のものにつきましては正常に動作しない可能性があります。また、Mac OSのofficeも未検証です。同様に正常に動作しない可能性があります。ご了承ください。

3. 検査をお受けできる場合は、検体ラベル(PDF)をメールに添付してお渡しいたします。



図4 がん関連遺伝子のシングルサイト解析の流れ

非保険検査	価格(税込)	最終更新日
がん関連遺伝子のシングルサイト解析 発端者の方のバリエーションが遺伝性かどうか、 あるいはご家族の方の検索にご利用下さい。 専門家のコメントはつきません。	検査箇所数	2023.4.1
	1	¥ 11,000
	2	¥ 14,300
	3	¥ 17,600
	4	¥ 20,900
5	¥ 24,200	

1. ご注意点

ゲノムポジション (referenceはhg38) をご指定頂く必要があります。

発端者
つきま
弊
検

ダウンロードできる依頼書は、Windows10およびoffice2016以降の環境のみ動作確認しております。そのため、それ以外のMac OSなどの環境では、正常に動作しない可能性があります。

かどうかにつきまして検査いたします。詳細に
にご注意ください。

2. 依

5か所

[がん関連遺伝子のシングルサイト再解析依頼書2023v1.0](#)

※ 依頼書は office2016 以降の動作確認はしております。office2013 以前のものにつきましては正常に動作しない可能性があります。また、Mac OSのofficeも未検証です。同様に正常に動作しない可能性があります。ご了承ください。

3. 検査をお受けできる場合は、検体ラベル(PDF)をメールに添付してお渡しいたします。

このエクセル版依頼書のみメール添付で 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、必須項目に修正を加えた場合は必ず再提出をお願いします。

がん関連遺伝子のシングルサイト解析依頼書

(1) 検体情報

匿名化ID (必須)
(医療機関検体管理番号): 1234567890

遺伝子名1箇所目 (必須)	BF	NM	chr
position(hg38)		000059	chr13
遺			
posit			
遺			
posit			
遺			
posit			

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 @ # % - ? () [] / ¥ = + < > : ; " ' , * ^ | & .
[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。

(2) 医療機関情報

(3) 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

匿名化IDは依頼者様の方で任意に決めていただいても構いません。
しかし、匿名化のため個人が推測できないものを記入にしてください。
匿名化IDは半角英数字のみで、4~10桁にしてください。
この際に、下記の文字およびIDは禁止としております。

@ # % ? () [] / ¥ = + < > : ; * ^ |
& . _ - スペース 0(ゼロ)から始まるID

このエクセル版依頼書のみメール添付で 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、必須項目に修正を加えた場合は必ず再提出をお願いします。

がん関連遺伝子のシングルサイト解析依頼書

(1) 検体情報

匿名化ID (必須) (医療機関検体管理番号):	123456789:
遺伝子名1箇所目 (必須)	
position(hg38)1箇所目 全ての桁必須	
遺伝子名2箇所目	
position	
遺伝子名	
position	
遺伝子名	
position	

匿名化IDに禁止文字があります。変更して下さい。

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 @ # % - ? () [] / ¥ = + < > : ; “ ” ‘ ’ , * ^ | & .
[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。

入力は右詰で、桁数が9桁に満たない場合は左からゼロを入力して、9箇所すべて埋めてください。

匿名化IDに禁止文字がある場合は、セルが赤くなります。
また、「匿名化IDに禁止文字があります。変更してください。」と表示されるため、禁止文字を含まないIDにしてください。

所在地 (必須) :	
担当医氏名 (必須) :	
E-mailアドレス (必須) :	

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。

(3) 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

このエクセル版依頼書のみメール添付で 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、必須項目に修正を加えた場合は必ず再提出をお願いします。

がん関連遺伝子のシングルサイト解析依頼書

(1) 検体情報

匿名化ID (必須) (医療機関検体管理番号):	12345678901
遺伝子名1箇所目 (必須)	
position(hg38)1箇所目 全ての桁必須	
遺伝子名2箇所目	
position(hg38)2箇所目	
遺伝子名3箇所目	
position(hg38)3箇所目	
遺伝子名4箇所目	
position(hg38)4箇所目	

(2) 医療機関情報 (結果報告書送付先情報)

医療機関 (必須):	
診療科 (必須):	
郵便番号 (必須):	〒
所在地 (必須):	
担当医氏名 (必須):	
E-mailアドレス (必須):	

(3) 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

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 @ # % - ? () [] / ¥ = + < > : ; " ' , * ^ | & .
 [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。

入力方法は右詰めで、桁数が9桁に満たない場合は左からゼロを入力して、9箇所すべて埋めてください。

受取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。

桁数

✖ 4-10桁をお願いします

再試行(R) キャンセル ヘルプ(H)

匿名化IDが、 <4 桁または >10 桁の場合は「桁数」のメッセージが表示されるので、4~10桁に収まるようにお願いします。

検査対象の遺伝子を選択します。
 セルの右側のプルダウンリストから
 ご依頼の遺伝子名を選択してください。

このエクセル
 検体受領後自動登録
 が

(1) 検体情報			
匿名化ID (必須) (医療機関検体管理番号):	1234567890		
遺伝子名1箇所目 (必須)	BRCA2	NM_000059	chr13
position(hg38)1箇所目 全ての桁必須	BRCA2		
遺伝子名2箇所目	RB1		
position(hg38)2箇所目	GREM1		
遺伝子名3箇所目	SMAD3		
position(hg38)3箇所目	NTHL1		
遺伝子名4箇所目	TSC2		
position(hg38)4箇所目	PALB2		
	CDH1		

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 @ # % - ? () [] / ¥ = + < > : ; " ' , * ^ | & .
 [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。

入力は右詰で、桁数が9桁に満たない場合は左からゼロを入力して、9箇所すべて埋めてください。

遺伝子を選択すると、その遺伝子の解析
 に使用するRef seq ID と染色体番号が
 自動で表示されます。

(2) 医療機関情報 (結果報告書送付先情報)	
医療機関 (必須):	
診療科 (必須):	
郵便番号 (必須):	〒
所在地 (必須):	
担当医氏名 (必須):	
E-mailアドレス (必須):	

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。

(3) 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

遺伝子名 4 箇所まで記入できますので、1 箇所目の記入の仕方と同様に遺伝子名の選択と各9桁の位置を記入してください。

(1) 検体情報

匿名化ID (医療機関検体管理番号):	3456789								
遺伝子名1箇所目 (必須)	BRCA2			NM_000059			chr13		
position(hg38)1箇所目 全ての桁必須	0	3	2	3	2	5	7	6	5
遺伝子名2箇所目	BRCA1			NM_007294			chr17		
position(hg38)2箇所目	0	4	3	1					
遺伝子名3箇所目									
position(hg38)3箇所目									
遺伝子名4箇所目									
position(hg38)4箇所目									

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: #, *, ^, |, &, =, +, <, >, :, ;, ", ', * ^ | & . [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。

入力時は右詰で、桁数が9桁に満たない場合は左からゼロを入力して、9箇所すべて埋めてください。

(2) 医療機関情報 (結果報告書送付先情報)

医療機関 (必須):

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。

選択した位置がhg38上の位置と相違ないか再度ご確認ください。
* 弊所では、ご指定の位置を確認致しませんのでご了承下さい。

(3) 日本医学会「

チェ

(2) 医療機関情報 (結果報告書送付先情報)

医療機関 (必須) :	
診療科 (必須) :	
郵便番号 (必須) :	〒
所在地 (必須) :	
担当医氏名 (必須) :	
E-mailアドレス (必須) :	

(3) 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ができる。

(4) 請求書送付先情報

医療機関 (必須) :	
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) :	

(5) 特記事項 (任意)

ご依頼の医療機関および請求書送付先の情報の**(必須)**項目をご記入ください。

家族診断歴、発送予定日のほか、deletion等の検索をご依頼の場合は変異の内容をご記入ください。

(2) 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)	: 遺伝子検査室
郵便番号 (必須)	: 〒123-4567
所在地 (必須)	: 千葉県木更津市かずさ12-34-56
担当医氏名 (必須)	: かずさ太郎
E-mailアドレス (必須)	: kazusataro@test.ac.jp

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。

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。

(3) 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

記載の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、お間違いないようにご記入ください。

- * 検査室などに報告書の送付を希望する場合は、「担当医氏名」に「検査室」とご記入ください。
- * E-mail アドレスは必ずお一人のものをご記入ください。

(5) 特記事項 (任意)

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、以下の項目についての確認をお願いします。

(3) 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）](#)」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

- | | |
|-------------------------------------|--|
| <input checked="" type="checkbox"/> | 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。 |
| <input checked="" type="checkbox"/> | 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。 |
| <input checked="" type="checkbox"/> | 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。 |

(4) 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12-34-56
担当氏名 (必須) :	かずさ花子
E-mailアドレス (必須) :	kazusahanako@test.ac.jp

(5) 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

(2) 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) :	遺伝子検査室
郵便番号 (必須) :	〒123-4567

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。

請求書の送付先の情報をご記入ください。
医療機関情報と同じまたは、施設の医事課や
医局などの送付先情報をご記入ください。

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。

(4) 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12-34-56
担当氏名 (必須) :	かずさ花子
E-mailアドレス (必須) :	kazusahanako@test.ac.jp

(5) 特記事項 (任意)

空欄のテキストボックス

家族診断歴など、連絡事項をご記入ください。

B35 : X ✓ fx kazusahanako@test.ac.jp

20	A	郵便番号 (必須)	〒120-0801
21		所在地 (必須)	千葉県木更津市かずさ12-34-56
22		担当医氏名 (必須)	かずさ太郎
23		E-mailアドレス (必須)	kazusataro@test.ac.jp
24	(3) 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	<input checked="" type="checkbox"/>	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	<input checked="" type="checkbox"/>	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	<input checked="" type="checkbox"/>	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。	
29	(4) 請求書送付先情報		
30		医療機関 (必須)	かずさDNA研究所

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。

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。

(5) 特記事項

患者様から検査同意(書)取得を前提としています

公益財団法人 かずさDNA研究所 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

このエクセル版依頼書のみメール添付で 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、必須項目に修正を加えた場合は必ず再提出をお願いします。

がん関連遺伝子のシングルサイト解析依頼書

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。
 送付前に今一度、記入間違い等がないことをご確認ください。

(1) 検体情報

遺伝子名3箇所目					
position(hg38)3箇所目					
遺伝子名4箇所目					
position(hg38)4箇所目					

(2) 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)	遺伝子検査室
郵便番号 (必須)	〒123-4567
所在地 (必須)	千葉県木更津市かずさ12-34-56
担当医氏名 (必須)	かずさ太郎
E-mailアドレス (必須)	kazusataro@test.ac.jp

(3) 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

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。

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。

推奨できるものはご遠慮下さい。

“ ’ , * ^ | & .
 使用できません。

て、9箇所すべて埋めてください。