

検査案内書【非保険】

がん関連遺伝子のシングルサイト解析

K110-40 / Ver 8

運用開始日 2026年6月1日

かずさ遺伝子検査室

改訂履歴

No.	改訂内容	Ver.	運用開始日	作成者	承認者
1	新規作成	1	2019/6/17	小原 収	糸賀栄
2	書式変更	2	2022/4/1	細川淳一	糸賀栄
3	遺伝子追加	3	2022/8/2	細川淳一	糸賀栄
4	(11)検査依頼書の記載項目の変更	4	2023/4/1	森 千恵	糸賀栄
5	遺伝子追加	5	2024/3/5	細川淳一	糸賀栄
6	表紙の変更	6	2025/4/1	森 千恵	糸賀栄
7	対象遺伝子の追加	7	2025/11/1	石毛崇之	糸賀栄
8	様式の変更	8	2026/6/1	石毛崇之	糸賀栄

検査項目: がん関連遺伝子のシングルサイト解析

検査名: がん関連遺伝子のシングルサイト解析

1. 概略

本検査では以下に示す遺伝子のたんぱく質コードエクソンとそのイントロン境界（イントロン側10塩基内）における指定された一ヶ所の位置の塩基配列変を解析し、依頼された塩基配列変化の有無を報告する。検査対象の塩基配列変化は、1塩基置換あるいは短い欠失・挿入に限る。

対象遺伝子（60 遺伝子）：

APC, ATM, AXIN2, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDKN2A, CHEK2, DDX41, DICER1, EPCAM, ETV6, FANCA, FANCB, FANCC, FANCG, FLCN, GREM1, MEN1, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NTHL1, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RAD51C, RAD51D, RB1, RET, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD3, SMAD4, STK11, TGFB1, TGFB2, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1, FH, MAX, SDHA, TMEM127

なお、*PMS2, BMPR1A, SDHD, CHEK2, NF1, SDHA*にはゲノム上に複数の相同配列領域が存在する部分があるため、短鎖リード型の次世代シーケンサーでは配列精度が保てない場合がある。こうした精度上の問題がある位置の変異については検査の受け入れができない場合がある。

2. 解析対象遺伝子

依頼書により指定

3. 検査対象領域

依頼書により指定

4. 検査方法

短鎖リード型次世代シーケンサーを用い、ハイブリダイゼーション法あるいはPCR法により対象領域を濃縮・配列決定する。検出対象は塩基置換および短い欠失・挿入バリエーション（アミノ酸置換、終止コドン、フレームシフト、スプライシング異常をきたすもの）とする。

5. 報告対象および制限事項

指定positionの±2 塩基を含むバリエーションについて報告する。なお、*deletion, insertion* については10塩基以内のものを検査対象とする。エクソン領域とイントロン領域との境界については10塩基以内のものを検査対象とする。

6. 検体の種類

原則として血液のみを受け付ける。

※例外的に、生殖系列のゲノム配列を反映していると考えられる組織からの精製DNAも受け入れる。

7. 基準値及び判定基準

国際的に標準とされるヒトゲノムリファレンス配列と比較を行い、指定位置における塩基配列変化の有無を判定する。

8. 医療機関に緊急報告を行うこととする検査値の範囲

該当なし（本検査は緊急報告の対象ではない）

9. 検査に要する日数

検体が弊所に到着した日から、60営業日以内とする。

10. 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

測定の委託は行なっていない。

11. 検体の採取条件

医療機関において、検査の目的や限界について十分に説明し、本検査の申し込みに関する同意を得ること。

12. 検体の採取容器

弊所より発行した「匿名化ID記載ラベル」を貼付した採血管1本
（真空密封型採血管：EDTA-2KまたはEDTA-2Na入り）

13. 検体の採取量

血液を1 mL以上を採取する。

14. 検体の保存条件

採血後は速やかに冷蔵、または凍結にて保管する。

15. 検体の提出条件

上記12～14の条件を満たす検体については、箱に収容し、室温で弊所へ発送する。
なお、必要に応じて保冷剤の同梱も可とする。
原則として、発送日の翌日に到着するよう手配する。

16. 検査依頼書及び検体のラベルの記載項目

検体貼付用ラベルには、匿名化IDおよび検体管理用IDを記載する。
検査依頼書については、当検査室指定の様式を使用する。
主な記載項目は以下の通り。

- ・ 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

17. 検体を医療機関から衛生検査所まで搬送するのに要する時間

発送日の翌日着を原則とする。
土日祝日は受付業務を行っていないため、配送日時に十分注意する。

18. 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