

検査案内書【非保険】

ヒト遺伝子単一エクソン受託解析

K110-6 / Ver 9

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	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
9	様式の変更	9	2026/6/1	石毛崇之	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

1. 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。

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

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。

5. 報告対象および制限事項

依頼書により指定されたバリエーションの有無を判定する。

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。

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。体細胞モザイクはアレル頻度によっては検出できない可能性がある。

6. 検体の種類

原則として血液のみを受け付ける。

※調製済みDNAについては、やむを得ない場合に限り個別に判断し受け入れを検討する。

7. 基準値及び判定基準

依頼書により指定されたバリエーションの有無を判定する。

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

測定の実行は行っていない。

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