

## 検査内容変更のお知らせ

拝啓 時下益々ご清栄のこととお慶び申し上げます。  
平素は格別のお引き立てをいただき、厚くお礼申し上げます。

さて、この度、下記項目につきまして検査委託先より検査内容変更の連絡がありましたので、取り急ぎご案内する次第です。

誠に勝手ではございますが、事情をご賢察の上、何卒ご了承の程お願い申し上げます。

敬具

### 記

#### ■対象項目

頁	項目コード	検査項目名	変更箇所	新	旧
42	1565	腓ホスホリパーゼ A <sub>2</sub> (腓 PLA <sub>2</sub> )	所要日数	3～7 日	3～6 日
66	2351	ジアゼパム		4～8 日	4～7 日
70	2099	ピルメノール		4～11 日	4～8 日
-	1630	ハイドロキシプロリン-総		5～19 日	5～12 日
-	4898	HVA(血漿・ホモバニリン酸)		5～8 日	4～8 日
-	2166	HVA・髄液			
-	7877	VMA(血漿)	5～8 日	4～8 日	
176	1231	アンドロゲンレセプター遺 伝子 CAG 反復配列解析	報告内容	CAP の要求事項を満たす報告内容へ の変更(詳細については、2 ページを参照)	
190	5980	先天異常染色体 G-Banding		CAP の要求事項を満たす報告内容へ の変更(詳細については、3 ページを参照)	
192	4991	ジストロフィン DNA		CAP の要求事項を満たす報告内容へ の変更(詳細については、2 ページを参照)	
-	8371	HTT 遺伝子 CAG 反復配 列解析			

#### ■変更期日

2024 年 3 月 30 日(土)受付日分より

※ジストロフィン DNA 等の遺伝学的検査の報告書変更については、2024 年 4 月 4 日(木)ご報告分より、先  
天異常染色体 G-Banding の報告書変更については、2024 年 4 月 9 日(火)ご報告分より変更させていただきます。

# アンドロゲンレセプター遺伝子 CAG 反復配列解析 ジストロフィン DNA、HTT 遺伝子 CAG 反復配列解析

CAG の要求事項、「患者に対して、検査結果の意味合い、残存リスク・不明な点、生殖的または医学的オプションを説明し、適切な遺伝カウンセリングを患者が受ける事を勧めるコメントが報告書に含まれている」を満たす報告内容に変更をおこないます。結果解釈について、「本検査結果の解釈につきましては、臨床症状と併せてご判断いただくようお願いいたします。必要に応じて臨床遺伝専門医にもご相談ください。」を報告書に追加させていただきます。

検査要項や検査内容の変更はありません。

## ■新報告書と現報告書の比較

(新報告書見本)

**検査報告書** 1102-1115-030-03000-00-02920

氏名 TEST 4 性別 男 年齢 29歳 検査項目 117-51A LUSTER HP

検査結果: 陽性 (CAG) 陰性 (HTT) 陽性 (DNA) 陰性 (HTT)

【検査項目】 福山型筋ジストロフィー-DNA挿入

【結果】 挿入は認められませんでした。

<判定内容>  
挿入を認めず、レトロトランスポゾンDNA挿入なし。  
挿入ヘテロ型：父または母由来の片方のFMO遺伝子にレトロトランスポゾンDNA挿入あり。  
挿入ホモ型：父由来両方のFMO遺伝子にレトロトランスポゾンDNA挿入あり。

**<結果解釈について>**  
本検査結果の解釈につきましては、臨床症状と併せてご判断いただくようお願いいたします。必要に応じて臨床遺伝専門医にもご相談ください。

<方法>  
DNA抽出  
PCR  
電気泳動  
写真撮影  
判定

(現報告書見本)

**検査報告書** 1102-1115-030-03000-00-02920

氏名 TEST 3 性別 男 年齢 29歳 検査項目 117-51A LUSTER HP

検査結果: 陽性 (CAG) 陰性 (HTT) 陽性 (DNA) 陰性 (HTT)

【検査項目】 福山型筋ジストロフィー-DNA挿入

【結果】 挿入は認められませんでした。

<判定内容>  
挿入を認めず、レトロトランスポゾンDNA挿入なし。  
挿入ヘテロ型：父または母由来の片方のFMO遺伝子にレトロトランスポゾンDNA挿入あり。  
挿入ホモ型：父由来両方のFMO遺伝子にレトロトランスポゾンDNA挿入あり。

<方法>  
DNA抽出  
PCR  
電気泳動  
写真撮影  
判定

赤枠内が追加になります

※「本検査結果の解釈につきましては、臨床症状と併せてご判断いただくようお願いいたします。必要に応じて臨床遺伝専門医にもご相談ください。」を印字。

# 先天異常染色体 G-Banding

GAP の要求事項、「報告書にはカウントした細胞数、分析した細胞数、核型分析した細胞数の記入が必要である」を満たす報告内容に変更をおこないます。分析詳細として、「染色体数、カウントした細胞数、分析した細胞数、カリオタイプを作成した細胞数」を報告書に追加させていただきます。

検査要項や検査内容の変更はありません。

## ■新報告書と現報告書の比較

(新報告書見本)

**新報告書見本**

検査項目: G-BANDING (セナ) Case ID: A200101-0A0011  
 検査方法: G-band バンドレベル: 400~550  
 培養方法: PHA添加 72時間培養  
 検査所見: (核型) 46, XY, ish 1p36 (CEB108/T7x2, CDC2L1x2)  
 (分析) [細胞数] 46, XY, ish 1p36 (CEB108/T7x2, CDC2L1x2) [細胞数] 20

【総分析細胞数】20  
 【検査結果】染色体異常は認められませんでした。(正常男性核型)  
 【検査コメント】

【分析詳細】

染色体数	46
カウントした細胞数	20
分析した細胞数	4
カリオタイプを作成した細胞数	3

(現報告書見本)

**現報告書見本**

検査項目: G-BANDING (セナ) Case ID: A200101-0A0011  
 検査方法: G-band バンドレベル: 400~550  
 培養方法: PHA添加 72時間培養  
 検査所見: (核型) 46, XY, ish 1p36 (CEB108/T7x2, CDC2L1x2)  
 (分析) [細胞数] 46, XY, ish 1p36 (CEB108/T7x2, CDC2L1x2) [細胞数] 20

【総分析細胞数】20  
 【検査結果】染色体異常は認められませんでした。(正常男性核型)  
 【検査コメント】

赤枠内が追加になります

※「染色体数、カウントした細胞数、分析した細胞数、カリオタイプを作成した細胞数」を表示。

以上