

Ver 1

## 検査案内書

(がん関連遺伝子のシングルサイト解析)

作成日 2019年 6月 17日

管 理 者 糸賀 栄 印

---

精度管理責任者 細川 淳一 印

---

### 改訂履歴一覧表

No.	改訂内容	Ver.	改訂日	作成者	承認者
1	新規作成	1	2019/06/17	小原 収	糸賀 栄
2					
3					
4					
5					
6					
7					

## 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】

#### 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5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（48 遺伝子）：*APC* *ATM* *AXIN2* *BMPR1A* *BRCA1* *BRCA2* *BRIP1*  
*CDH1* *CDKN2A* *CHEK2* *EPCAM* *FANCC* *FANCG* *FLCN* *GREM1* *MEN1* *MLH1*  
*MSH2* *MSH3* *MSH6* *MUTYH* *NBN* *NF1* *NF2* *NTHL1* *PALB2* *PMS2*  
*POLD1* *POLE* *PTEN* *RAD51C* *RAD51D* *RB1* *RET* *SDHAF2* *SDHB* *SDHC*  
*SDHD* *SMAD3* *SMAD4* *STK11* *TGFBR1* *TGFBR2* *TP53* *TSC1* *TSC2* *VHL* *WT1*

なお、*PMS2*, *BMPR1A*, *SDHD*, *CHEK2*, *NF1* 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。

#### (1) 検査方法

血液（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）から回収したゲノム DNA から、該当する検査対象遺伝子のたんぱく質コード領域エクソンとそのイントロン境界部分をハイブリダイゼーションあるいは酵素的増量法（polymerase chain reaction 法、PCR 法と略）により濃縮し、次世代シーケンサーあるいはキャピラリーシーケンサーによる遺伝子配列決定を行い、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。

#### (2) 基準値及び判定基準

国際的に用いられているヒトゲノムリファレンス配列との比較から、指定位置における塩基配列変化の有無を判定する。

#### (3) 医療機関に緊急報告を行うこととする検査値の範囲

特になし。本検査は緊急性を要するものではない。

**(4) 検査に要する日数**

検体が本所に届いた日から 60 営業日以内。

**(5) 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**

測定のコマンドはありません。

**(6) 検体の採取条件**

医療機関にて検査の目的や限界について十分に説明し、本検査の申し込みの意思を確認する。

**(7) 検体の採取容器**

匿名化 ID 記載ラベルが貼付された採血管 2 本  
(真空密封型採血管 EDTA-2K (または Na) 顆粒)

**(8) 検体の採取量**

採血管 2 本にそれぞれ 1mL 以上ずつの血液を採血する。

**(9) 検体の保存条件**

採血後は、速やかに冷蔵または凍結保管する。

**(10) 検体の提出条件**

上記 (7)、(8)、(9) を満たす検体について、保冷剤入りの発泡スチロール箱に入れて室温にて本所に発送する。発送日の翌日に到着することを原則とする。

**(11) 検査依頼書及び検体のラベルの記載項目**

検体貼付ラベルには匿名化 ID ならびに検体管理用 ID を記載する。

検査依頼書は、当検査室指定の様式を使用する。主な記載項目を以下に示す。

- ・ 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
- ・ 遺伝カウンセリングを担当する臨床遺伝専門医
- ・ 請求書送付先情報
- ・ 匿名化 ID

**(12) 検体を医療機関から衛生検査所(他の衛生検査所に測定を依頼する場合に**

あたっては、当該衛生検査所等)まで搬送するのに要する時間  
発送日の翌日到着を原則とする。

土日祝日は受付け不可なので、医療機関には十分な注意を促す。

**(13) 免責事項**

**(14) 検査のお申し込み、お問い合わせ**

問い合わせ先：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

Tel : 0438-52-3335

E-mail : onjk@kazusa.or.jp