

## 新規受託項目

謹啓 時下益々ご清栄のこととお慶び申し上げます。

平素は格別なご愛顧を賜り厚くお礼申し上げます。

この度、下記項目につきまして、検査の受託を開始いたしますのでご案内申し上げます。

謹白



### 項目名

#### 【遺伝性結合組織疾患の遺伝子解析】

- |                         |                  |
|-------------------------|------------------|
| ● 血管型エーラス・ダンロス症候群の遺伝子解析 | (依頼コード No.13636) |
| ● 古典型エーラス・ダンロス症候群の遺伝子解析 | (依頼コード No.13637) |
| ● マルファン症候群の遺伝子解析        | (依頼コード No.13638) |
| ● ロイス・ディーツ症候群の遺伝子解析     | (依頼コード No.13639) |
| ● 家族性大動脈瘤・解離の遺伝子解析      | (依頼コード No.13640) |
| ● 骨形成不全症の遺伝子解析          | (依頼コード No.13641) |
| ● オスラー病の遺伝子解析           | (依頼コード No.13670) |

受託開始日 2025年4月7日(月) ご依頼分より

遺伝性結合組織疾患は血管、骨、皮膚など結合組織の脆弱性に起因する遺伝性疾患群であり、多種多様な症状を示します。診断基準を一部しか満たさない患者や、症状の重複する複数疾患が疑われる場合などにおいては、遺伝学的検査が診断に有用となることがあります。遺伝子パネル検査による網羅的解析を行うことで、予後の予測や治療マネジメントに役立てることが期待できます。

このたび、信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター(古庄知己センター長)との連携検査項目として7疾患の遺伝学的検査の受託を開始いたします。検出されたバリエーションは世界標準の臨床遺伝子診断ガイドラインであるACMG/AMPガイドライン(2015; 2018)等により病原性の評価を行い、報告いたします。

各検査項目の解析対象遺伝子は別掲の一覧表をご確認ください。

次ページに続きます

株式会社 **第一岸本臨床検査センター**

札幌本社: 〒007-0867 札幌市東区伏古七条三丁目5番10号 ☎0570-085-212 FAX(011)787-2191

資料、お問い合わせは担当者または最寄りの営業所までお願いいたします。

## 受託要領

依頼コードNo.	13636	13637	13638
検査項目名	血管型エーラス・ダンロス	古典型エーラス・ダンロス	マルファン症候群
検体必要量	血液 各6.0mL		
容器	B-19		
検体の保存方法	冷蔵、開封厳禁		
所要日数	30~60		
検査方法	次世代シーケンス(NGS)法		
報告形式	<p>【親展報告】 各検査項目の解析対象遺伝子の翻訳領域及びスプライス部位におけるバリエーションについて、病原性を評価し、以下に該当したバリエーションを報告します。 「病的なバリエーション(Pathogenic)」 「病的な可能性のあるバリエーション(Likely pathogenic)」 「病的意義不明のバリエーション(Variant of uncertain significance [VUS])」</p>		
検査実施料 / 判断料	<p>各8000点※/100点(遺伝子関連・染色体検査) ※ 遺伝学的検査(処理が極めて複雑なもの)</p>		
備考	<p>倫理指針項目 当項目専用の匿名化依頼書を使用してください。</p>		

依頼コードNo.	13639	13640	13641
検査項目名	ロイス・ディーツ症候群	家族性大動脈瘤・解離	骨形成不全症の 遺伝子解析
検体必要量	血液 各6.0mL		
容器	B-19		
検体の保存方法	冷蔵、開封厳禁		
所要日数	30~60		
検査方法	次世代シーケンス(NGS)法		
報告形式	<p>【親展報告】 各検査項目の解析対象遺伝子の翻訳領域及びスプライス部位におけるバリエーションについて、病原性を評価し、以下に該当したバリエーションを報告します。 「病的なバリエーション(Pathogenic)」 「病的な可能性のあるバリエーション(Likely pathogenic)」 「病的意義不明のバリエーション(Variant of uncertain significance [VUS])」</p>		
検査実施料 / 判断料	<p>各8000点※/100点(遺伝子関連・染色体検査) ※ 遺伝学的検査(処理が極めて複雑なもの)</p>		
備考	<p>倫理指針項目 当項目専用の匿名化依頼書をご使用ください。</p>		

## 受託要領

依頼コードNo.	13670
検査項目名	オスラー病の遺伝子解析
検体必要量	血液 6.0mL
容器	B-19
検体の保存方法	冷蔵、開封厳禁
所要日数	30~60
検査方法	次世代シーケンス(NGS)法
報告形式	【親展報告】 検査項目の解析対象遺伝子の翻訳領域及びスプライス部位におけるバリエーションについて、病原性を評価し、以下に該当したバリエーションを報告します。 「病的なバリエーション(Pathogenic)」 「病的な可能性のあるバリエーション(Likely pathogenic)」 「病的意義不明のバリエーション(Variant of uncertain significance [VUS])」
検査実施料 / 判断料	5000点※/100点(遺伝子関連・染色体検査) ※遺伝学的検査(処理が複雑なもの)
備考	倫理指針項目 専用の匿名化依頼書をご使用ください。

## 出検時の注意事項

- 本検査の実施に際しては、事前に遺伝性疾患の説明や検査の目的、結果の説明などについて患者またはその家族等に遺伝カウンセリングを実施していただきますようお願いいたします。
- 遺伝学的検査の実施に当たっては、個人情報保護委員会・厚生労働省「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイダンス」(2024年12月改正)及び日本医学会による「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)を遵守すること。

### 【参考文献】

Yamaguchi T. et al.: Am. J. Med. Genet. A 191, 37-51, 2023.

## 各検査項目における解析対象遺伝子一覧

依頼コードNo.	項目名	対象遺伝子	鑑別のために 結果開示の対象とする遺伝子
13636	血管型エーラス・ダンロス症候群の遺伝子解析	<i>COL3A1</i>	<i>ACTA2, ACVRL1, ADAMTS2, ADAMTSL4, AEBP1, B3GALT6, B4GALT7, C1R, C1S, CHST14, COL12A1, COL1A1, COL1A2, COL5A1, COL5A2, DSE, ENG, FBN1, FBN2, FKBP14, FLNA, LOX, MYH11, MYLK, PLOD1, PRDM5, SKI, SLC2A10, SLC39A13, SMAD2, SMAD3, SMAD4, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TNXB, ZNF469</i>
13637	古典型エーラス・ダンロス症候群の遺伝子解析	<i>COL5A1, COL5A2</i>	<i>ACTA2, ADAMTS2, ADAMTSL4, AEBP1, B3GALT6, B4GALT7, C1R, C1S, CHST14, COL12A1, COL1A1, COL1A2, COL3A1, DSE, FBN1, FBN2, FKBP14, FLNA, LOX, MYH11, MYLK, PLOD1, PRDM5, SKI, SLC2A10, SLC39A13, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TNXB, ZNF469</i>
13638	マルファン症候群の遺伝子解析	<i>FBN1</i>	<i>ACTA2, ADAMTS2, ADAMTSL4, AEBP1, B3GALT6, B4GALT7, C1R, C1S, CHST14, COL12A1, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, DSE, FBN2, FKBP14, FLNA, LOX, MYH11, MYLK, PLOD1, PRDM5, SKI, SLC2A10, SLC39A13, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TNXB, ZNF469</i>
13639	ロイス・ディーツ症候群の遺伝子解析	<i>SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2</i>	<i>ACTA2, ADAMTS2, ADAMTSL4, AEBP1, B3GALT6, B4GALT7, C1R, C1S, CHST14, COL12A1, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, DSE, FBN1, FBN2, FKBP14, FLNA, LOX, MYH11, MYLK, PLOD1, PRDM5, SKI, SLC2A10, SLC39A13, TNXB, ZNF469</i>
13640	家族性大動脈瘤・解離の遺伝子解析	<i>ACTA2, COL3A1, FBN1, LOX, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFBR1, TGFBR2</i>	なし
13641	骨形成不全症の遺伝子解析	<i>BMP1, COL1A1, COL1A2, CRTAP, FKBP10, IFITM5, P3H1, PPIB, SERPINF1, SERPINH1, SP7, TMEM38B, WNT1</i>	<i>PLOD2, SEC24D</i>
13670	オスラー病の遺伝子解析	<i>ACVRL1, ENG, SMAD4</i>	なし

※「鑑別のために結果開示の対象とする遺伝子」に含まれる*TNXB*遺伝子(NM\_019105.8)はエクソン1から31のみ解析します。(NM\_019105.8はRefSeqという参照配列のIDです。)