

「マイクロアレイ染色体《CGH法》」 報告書改訂のお知らせ

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、下記項目で使用している検査報告書(親展)の様式を下記期日より変更させていただきます。

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／変更内容

● [12520] マイクロアレイ染色体検査《CGH法》

変更箇所	変更点
鑑部 : 注意書き文言追加	詳細は別掲資料をご参照ください。
解析データ : 遺伝子ビューの削除	

※その他検査要項に変更はございません。

変更期日

● 2022年1月4日(火)ご報告分より



マイクロアレイ染色体《CGH法》

鑑部：注意書き文言の追加

- 親展報告書(鑑部)につきまして、下記4箇所の注意書きの文言を追加いたします。

① **【コメント】** コメントはありません

【使用試薬】 GenetiSure Dx Postnatal Assay「アジレント」

【解析機器・ソフト】 SureScan Dx Scanner「アジレント」 CytoDx ソフトウェア

【参考資料】 検査の実施や結果解釈には以下のガイダンスやデータベースなどをご参照ください。
・「診療において実施するマイクロアレイ染色体検査ガイダンス」に従い検査を実施し、臨床遺伝の専門家による遺伝カウンセリング、および必要に応じた追加検査をご検討ください。

② データベースDECIPHER(<https://www.deciphergenomics.org/>) DECIPHERの座標はGRCh38で設定されていますが、本検査の結果はGRCh37で表記されます。検索の際は補正を表す"grch37:"を先頭に入力して実行してください。(例 grch37:20:62037542-62103993)

・日本小児遺伝学会では本検査の結果解釈の補助ソフトウェアツールを公表しています。詳細は学会案内ページをご参照ください。 <https://plaza.umin.ac.jp/p-genet/> <https://cmg.med.keio.ac.jp/arrayclassified/>

【注意事項】

1) CytoDx ソフトウェアでは、Y 染色体の偽常染色体領域 (pseudoautosomal regions; PAR) の aberration を検出できません。PAR 配列は X 染色体上と Y 染色体上で同一であるため、男性のサンプルでは、X 染色体上の PAR の aberration であるのか、Y 染色体上の PAR aberration であるのかを、CytoDx では区別できないため、PAR で同定された aberration は X 染色体に割り当てられます。

2) コピー数のモザイク現象 50 %未満のものについては正確に検出できないことがあります。

3) 均衡型の染色体再編成(例えば、転位または逆位)を同定することはできません。

4) ソフトウェアによって報告される最小領域は、ゲインについては 20 kb および 5 プローブ、ロスについては 10 kb および 5 プローブです。報告対象として、これらの条件を下回る CNV については、本アッセイの性能を評価していません。

5) ソフトウェアによって報告される onLOH の最小領域は 5 Mb および 100 SNP です。

③ 6) 報告書の「領域表」欄には検出した最小範囲と最大範囲が示されます。最小範囲とは、CNV・onLOHを実際に検出したプローブの範囲を示し、最大範囲とは最小範囲のプローブに隣接するプローブで規定される範囲を示します。アノテーション欄は最小範囲に含まれる遺伝子名を記載します。

④ 7) 報告書の「ISCN表記」欄は薬事承認外のため参考情報です。この欄に記載する CNV コピー数は「領域表」欄のコピー数と乖離することがあります。この欄に記載する LOHI は片側欠失に起因する LOHI は記載されず、onLOHI は記載されます。この欄には良性の CNV も記載されます。ISCN は International System for Human Cytogenetic Nomenclature の略です。

① 特記すべきコメントの記載欄を「新設」しました。

② データベースへの入力時の注意事項を記載しました。

③ 「領域表」の内容と用語解説を記載しました。

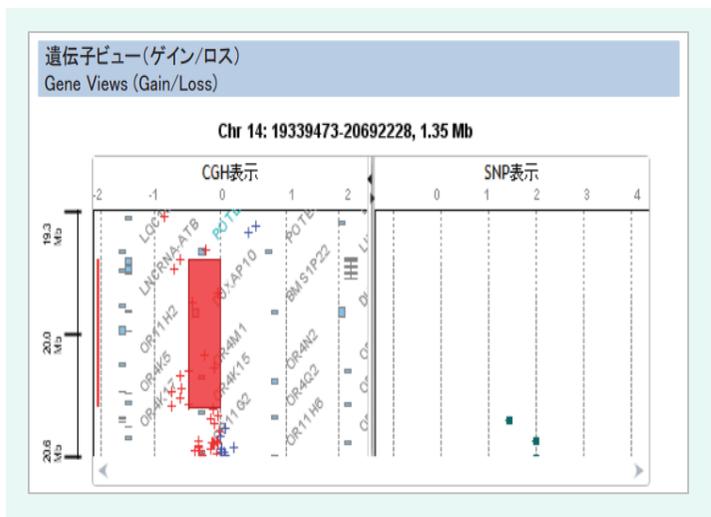
④ 「ISCN表記」について注意事項を記載しました。

解析データ：遺伝子ビューの削除

- 解析データとしてご報告していた「遺伝子ビュー」を削除いたします。

【変更前】

【変更後】



削除いたします。