

当案内及び過去に発行した案内は弊社ウェブサイト(<https://www.medience.co.jp/>)よりPDF形式にてダウンロードできます。

## 「遺伝学的検査」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、別掲の遺伝学的検査につきまして、報告書の内容を2023年6月より改訂いたしますのでご案内いたします。

誠に勝手ではございますが、何卒ご了承の程お願い申し上げます。

敬具

### 記

#### 対象項目 / 改訂内容

- 遺伝学的検査の報告書を変更し、正確な臨床的判断の補助となる情報を提供いたします。詳細は裏面をご参照ください。

#### 改訂期日

- 2023年6月1日(木)ご報告分より



# 遺伝学的検査 報告書改訂内容

## 対象項目

項目コード	項目名称
02811	脆弱X症候群 <i>FMR1</i> 解析
09747	球脊髄性筋萎縮症 <i>AR</i> 解析
02078	脊髄小脳変性症 <i>SCA1 ATXN1</i> 解析
02079	脊髄小脳変性症 <i>SCA2 ATXN2</i> 解析
02080	脊髄小脳変性症 <i>SCA3 ATXN3</i> 解析
02081	脊髄小脳変性症 <i>SCA6 CACNA1A</i> 解析
07001	脊髄小脳変性症 <i>DRPLA ATN1</i> 解析
05798	多発性内分泌腫瘍1型 <i>MEN1</i> 解析
45589	甲状腺髄様癌 <i>MEN2A型 RET</i> 解析
45590	甲状腺髄様癌 <i>MEN2B型 RET</i> 解析
45591	<i>RET</i> シングルサイト解析
07213	マイクロサテライト不安定性検査 (MSI) (リンチ症候群)
06873	ミトコンドリア病 <i>CPEO</i> ミトコンドリアDNA欠失解析

項目コード	項目名称
13141	ミトコンドリア病 カーンズ・セイアー症候群 ミトコンドリアDNA欠失解析
13142	ミトコンドリア病 ピアソン症候群 ミトコンドリアDNA欠失解析
13143	ミトコンドリア病 リー症候群 ミトコンドリアDNA欠失解析
06874	ミトコンドリア病 <i>MELAS m.3243</i> 変異解析
06875	ミトコンドリア病 <i>MERRF m.8344</i> 変異解析
06876	ミトコンドリア病 <i>LHON m.11778</i> 変異解析
02468	ミトコンドリア病 アミノグリコシド誘発性難聴 <i>m.1555</i> 変異解析
02820	筋強直性ジストロフィー <i>DMPK</i> 解析
04480	デュシェンヌ型/ベッカー型筋ジストロフィー <i>DMD</i> 解析
03259	ブラダー・ウィリ症候群/アンジェルマン症候群 DNAメチル化解析
45300	家族性アミロイドーシス (ATTRアミロイドーシス) <i>TTR</i> 解析

## 報告書改訂内容

- 下記8カ所の変更および注意書きの追記を行います。  
多発性内分泌腫瘍1型 *MEN1* 解析を例示します。

### 1 表面

#### 【多発性内分泌腫瘍1型 *MEN1* 解析】

＜検査結果＞ バリエントを認める

バリエント	接合性	NCBI db SNP ID (Build156)
NG_008929.1:g.11165G>T	ヘテロ接合型	rs2071313
NM_130799.3:c.1254C>T		
NP_570711.2:p.Asp418=		

NCBI Reference SNP ReportではClinical Significance: Benignと記載されています。

バリエント	接合性	NCBI db SNP ID (Build156)
NG_008929.1:g.11749G>A	ヘテロ接合型	rs2959656
NM_130799.3:c.1621=		
NP_570711.2:p.Thr541=		

NCBI Reference SNP ReportではClinical Significance: Benign&Uncertain-Significanceが記載されています。

- 3 上記の内容は報告書作成時点での *MEN1* に関する遺伝学的知見に基づくものです。疾患との関連性については、十分ご確認のうえ、総合的にご判断いただくようお願い致します。

※日本医学会「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)や各医学会分科会の指針・ガイドライン等を参考にして、被検者に本検査結果の説明を行うようお願い致します。検査結果の解釈・診断、遺伝カウンセリングにおいて、必要に応じて専門家の支援を受けてください。

札幌医科大学 医学部 遺伝医学教授 櫻井 晃洋 先生 監修

### 1 裏面

#### 【多発性内分泌腫瘍1型 *MEN1* 解析】

- 4 【疾患との関連性】  
本検査法において、家族性の多発性内分泌腫瘍1型患者の80%~90%、孤発性の多発性内分泌腫瘍1型患者の65%に病的バリエントが認められます。多発性内分泌腫瘍1型は、常染色体顕性遺伝(優性遺伝)形式をとります。

- 5 【測定範囲】  
*MEN1* エクソン2、3、4、5、6、7、8、9および10のコーディング領域とその両端のエクソン-イントロン境界領域  
参照配列: NCBI Reference Sequence NG\_008929.1

- 6 【限界】  
本検査では、測定範囲に記載の領域を対象に解析を実施しています。これ以外の領域にバリエントがある場合、本検査では検出されません。  
本検査で病的バリエントが認められない場合でも、多発性内分泌腫瘍1型を否定するものではありません。  
サンガー法ダイレクトシーケンスによる塩基配列解析は、検査を行った領域内の塩基置換・欠失・挿入を高い感度で検出できますが、100%の感度ではありません。本検査の結果、「バリエントを認めない」の場合でも、病的バリエントを保有している可能性があります。  
プライマー配列内にバリエントがある場合や、対象遺伝子を含む欠失等がある場合には、正確な検査結果が得られないことがあります。  
バリエントが2つ以上検出された場合、同一アレルに存在しているか、異なるアレルに存在しているかを区別することはできません。  
抗凝固剤としてヘパリンNaを含む採血管を使用した場合など、検体の状態が最悪ではない場合、結果に影響を与える可能性があります。  
いずれかの検査工程で発生した検査室におけるエラーが検査結果に影響を与える可能性を完全に排除することはできません。  
結果に基づく治療方針の決定は、他の関連する検査結果や臨床症状などあわせて総合的に判断し、被検者にご説明をお願い致します。

- 7 【方法】  
本検査は検査室開発検査(LDT)です。  
手法: サンガー法ダイレクトシーケンス  
提出検体から抽出したDNAを用い、*MEN1* 領域をPCR増幅しました。その後、シーケンス反応を実施し、塩基配列解析にはSeqScapeソフトウェア(Thermo Fisher Scientific社)を使用し解析を行いました。  
バリエントは、Human Genome Variation Society (HGVS)の表記法に基づき報告しています。

- 8 【参考文献】  
-Giusti F et al. "多発性内分泌腫瘍症1型(Multiple Endocrine Neoplasia Type 1)" 眞浦祐子 櫻井晃洋 訳.  
GeneReviews Japan. 2022-6-22. <http://gj.umin.jp/gj/men1.htm>. (参照2023-4-18).

- 1 表裏両面印刷とします。
- 2 検査結果のバリエント表記を国際標準表記法とします。
- 3 カウンセリングの推奨を追記します。

- 4 疾患との関連性を追記します。
- 5 測定範囲を追記します。
- 6 検査の限界をより詳細に記載します。
- 7 検査方法をより詳細に記載します。
- 8 参考文献を追記します。