

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。

「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。

さてこのたび、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》

- ・鑑部：用語説明を追記
- ・解析データ：解析ソフト(CytoDxソフトウェア)のバージョンアップに伴う変更
ゲノムビューの描写変更
ゲイン/ロス領域表のゲイン/ロス比桁数変更
染色体ビューの描写変更
- ・検索補助情報：CAS用bedファイル文字列に最小始点 - 最小終点を追記

詳細は別掲資料をご参照ください。
その他検査要項に変更はございません。

実施期日

- 2023年10月2日(月)ご報告分より



鑑部

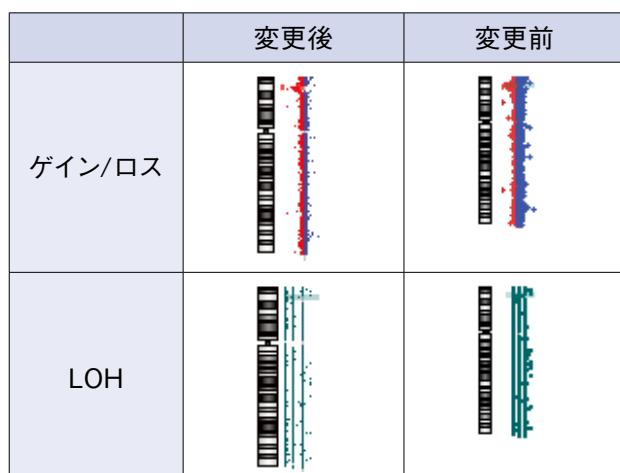
- 親展報告書(鑑部)につきまして、用語説明を追記し、それに伴い一部の表現を改めます。

- 5) ソフトウェアによって報告される LOH の最小領域は 5 Mb および100 SNP です。LOH領域表はcnLOH(ROH※)と片側欠失の両方を含みます。(※2021年発行のACMG 技術基準において、生殖細胞系列におけるコピー数変化を伴わないホモ接合性領域を表す用語としてRegion of homozygosity (ROH) が提唱されました。)
- 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・LOH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。
- 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」と乖離することがあります。この欄に記載されるLOHはcnLOH(ROH※)です。この欄には良性的CNVも記載されます。

参考資料 Lina S, et al. : Genetics in Medicine. 23: 1818, 2021

解析データ

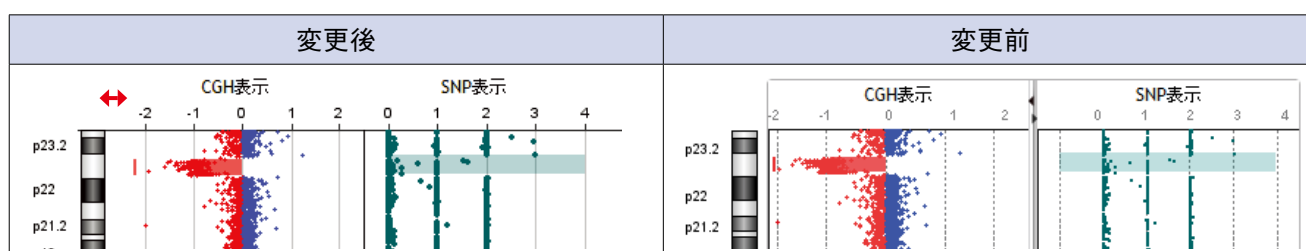
ゲノムビューの描写につきまして、サイズを大きくし、ドットを細くします。



ゲイン/ロス領域表の有効数字につきまして、小数点以下6桁から小数点以下3桁に変更します。

変更後	変更前
ゲイン/ロス Gain/Loss -0.714 -0.918	ゲイン/ロス Gain/Loss -0.714489 -0.918466

染色体ビューの描写につきまして、染色体模式図とチャートの距離を離し、ドットを大きくします。



検索補助情報

- CAS用bedファイル文字列に最小始点 - 最小終点を追記します。

検索補助情報 2-1

CAS用bedファイル文字列 (最小始点 - 最小終点)

結果解析の補助ソフトウェアツール(Ver.2)はLossとGainにのみ対応しておりLOHは対象外です。LOHの二次元コードにはSNVプローブでコールされたLossとROH(cnLOH)の両方が含まれています。



検索補助情報 2-2

CAS用bedファイル文字列 (最大始点 - 最大終点)

結果解析の補助ソフトウェアツール(Ver.2)はLossとGainにのみ対応しておりLOHは対象外です。LOHの二次元コードにはSNVプローブでコールされたLossとROH(cnLOH)の両方が含まれています。

