Ver 1

検査案内書

（ウルリッヒ型先天性筋ジストロフィー遺伝子検査）

【非保険検査】

作成日　2021 年　 5 月　19 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	2021/5/19	細川淳一	糸賀 栄
2					
3					
4					
5					
6					
7					

検査項目：「ウルリッヒ型先天性筋ジストロフィー」

検査名：【ウルリッヒ型先天性筋ジストロフィー遺伝子検査】

概略

ウルリッヒ型先天性筋ジストロフィーは1930年にUllrichがscleroatonic（sclero: 近位関節拘縮、atonic: 遠位関節過伸展）congenital muscular dystrophyとして報告し，日本では福山型先天性筋ジストロフィーの次に頻度の高い先天性筋ジストロフィーである．VI型コラーゲンの異常より，重症型のUllrich型先天性筋ジストロフィーと軽症型のBethlem型ミオパチーを生じる。

本検査は*COL6A1,COL6A2,COL6A3*遺伝子のタンパク質コード領域エクソンとその両端のスプライス部位領域を、次世代シークエンサーで解析し、主に検出されたアレル頻度1%以下の稀なバリアントについて報告する。短鎖リード型次世代シーケンサーのデータの補完が必要な場合は、サンガー法によるキャピラリーシーケンサーでの解析を行う。なお大規模欠失・挿入等のコピー数変化や大規模なゲノム構造変化に関しては高精度での検出が短鎖リード型の次世代シーケンサーでは困難なため、報告対象としない。体細胞モザイクについてはバリアントコーラーで検出できたものに関しては報告するが、バリアントコーラーで検出できなかったものに関しては報告しない。また上記領域に加えて*COL6A1*(chr21:45989967)についても報告する。

(1) 検査方法

血液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、検査対象遺伝子のたんぱく質コード領域におけるシーケンシングで検出可能な低出現頻度の塩基配列変化の有無を検出する。

(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。本検査に緊急性はない。

(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

測定の委託はない。

(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