

2022年10月28日

診療科長 医局長
病棟医長 外来医長
中央診療施設副部長 殿
看護部長 看護師長
事務部長

検査部 外注検査作業室

検査部回報2022-No.29

外注新規項目開始のお知らせ

外注検査委員会で承認されました検査項目を下記期日より開始致しますので、ご案内いたします。

記

< 開始項目 >

- ①FH 遺伝子変異解析
(家族性高コレステロール血症遺伝子変異解析)
- ②LDLR 遺伝子変異解析
(LDL レセプター遺伝子変異解析)

| | ①FH 遺伝子変異解析 | ②LDLR 遺伝子変異解析 |
|------|---|--|
| 測定原理 | 次世代シーケンス (NGS) 法 | MLPA 法 |
| 材料 | 全血 | 全血 |
| 採取容器 | BML B-19  各科採血をお願いします。 | BML B-30  各科採血をお願いします。 |

※①、②ともにBMLの専用依頼書が必要です。

<専用依頼書の記入箇所>

①FH遺伝子変異解析（家族性高コレステロール血症遺伝子変異解析）

| | | | |
|-----------------|-------|------------------|----------------|
| ヒト遺伝子検査依頼書①担当医控 | 管理コード | 依頼書コード GC-4-1 | 赤枠内の記載をお願い致します |
|-----------------|-------|------------------|----------------|

お願い この控書は患者名と匿名化IDを結び付ける唯一の手段です。
弊社からの結果報告が完了するまで、必ずお手元に保管願います。

| | |
|--------------|--|
| カルテ (ID) No. | |
| カタカナ氏名 | |
| 生年月日 | |

匿名化ID番号 CA2495
 

弊社の報告書患者名欄には、このID番号のみが記載されます。

エンボスカードをご使用の際は、必ずこの枠に合わせてください。

| | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
|---------|----|----|----|-----|----|----|----|----------|----------|----|---|----|----|----|----|----|------|---|---|
| 科名 | 内科 | 消化 | 小児 | 精神 | 外科 | 脳外 | 泌尿 | その他科名記入欄 | 採取日 (西暦) | 20 | 年 | | 月 | | 日 | | | | |
| 産科 | 婦人 | 耳鼻 | 眼科 | ドック | 神内 | | | | 性別 | 男 | 女 | 材料 | 全血 | 21 | 80 | 90 | 検査本数 | 本 | |
| 外来入院 | 外来 | 入院 | | | | | | | 病棟 | | | | | | | | | | |
| 担当医(分科) | 8 | 8 | 8 | 8 | 8 | 8 | 8 | 8 | 8 | 8 | 8 | 8 | 8 | 8 | 8 | 8 | 8 | 8 | 8 |

この検査依頼書はヒト遺伝子検査のための匿名化依頼書です。
【ご使用の際のお願い】
1. 通常の手順で必要欄をご記入ください。
2. 採血管には患者名を記入せず、下の添付ラベル (ID番号) を貼ってください。
ヒト遺伝子検査は単独依頼でお願いします。
生化学検査等も同時に依頼される場合は、別途通常の依頼書を使用してください。

←【必須】 ※必ずご記入ください。

13127 FH遺伝子変異解析

※本検査は遺伝学的検査です。検査依頼の際は、下記にご注意ください。
1. 検査にあたり、被検者または代諾者への文書を用いた説明と、承諾の取得をお願い致します。
2. プライバシー保護のため、被検者名の匿名化をお願い致します。
3. 検査前後に被検者または代諾者への適切な遺伝カウンセリングの実施をお願い致します。

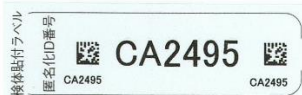
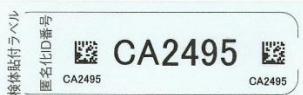
検体必要量: 末梢血6.0mL
使用採血管: 遺伝子解析用真空採血管 (EDTA2K) 【容器コード B-19】
保存条件: 冷蔵 (4℃)

● 所見記入欄

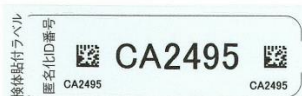
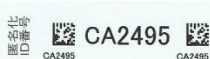
- 性別 男性 女性 年齢 () 歳
- * 臨床所見 ホモ疑い ヘテロ疑い 不明
- * 脂質値 (可能な限り未治療時のデータでお願いします)
- 未治療時 治療中
- 総コレステロール () mg/dL 中性脂肪 () mg/dL
- HDLコレステロール () mg/dL LDLコレステロール () mg/dL
- * 治療中の場合、治療内容 ()
- * 身体所見
- 腿黄色腫 あり なし 不明
- 冠動脈疾患 あり なし 不明 (口狭心症 口心筋梗塞 発症年齢 () 歳)
- * 家族歴
- 血縁関係にある第2度以内の近親者のFHあるいは早発性冠動脈疾患の家族歴 あり なし 不明
- * その他 特記事項 ()

本検査は、シーケンス解析を弊社で行い、検出された遺伝子変異と病因との関係については家族性高コレステロール血症専門医にご相談の上で判定を致します。
上記の所見はその際の解釈に必要となりますので記入にご協力下さい。

検体ラベル
検体には患者名を記入せずこのラベルを貼付してください。



補助ラベル
匿名化IDをお手元に記録しておくために、カルテや出検ノート等にご利用ください。



②LDLR遺伝子変異解析（LDLレセプター遺伝子変異解析）

ヒト遺伝子検査依頼書①担当医控 管理コード

依頼書コード GC-4-1 検体コード

赤枠内の記載をお願い致します

お願い この控書は患者名と匿名化IDを結び付ける唯一の手段です。弊社からの結果報告が完了するまで、必ずお手元に保管願います。

匿名化ID番号 CA4713

弊社の報告書患者名欄には、このID番号のみが記載されます。

カルテ (ID) No. カタカナ氏名 生年月日

エンボスカードをご使用の際は、必ずこの枠に合わせてください。

科名 内科 消化 小児 精神 外科 脳外 泌尿 その他科名記入欄 採取日 (西暦) 20 年 月 日

産科 婦人 耳鼻 眼科 トク 神内

外来入院 外来 入院 性別 男 女 材料 (本数) 21 80 90 全血 組織 DNA抽出液 検体本数

病棟 担当医 (分科)

←【必須】※必ずご記入ください。

13257 LDLR遺伝子変異解析(MLPA法)

材料：末梢血 2mL (B-30)
保存条件：冷蔵(4℃)

※本検査は遺伝子学的検査です。検査依頼の際は、下記にご注意ください。
1. 検査にあたり、被験者または代諾者への文書を用いた説明と、承諾の取得をお願い致します。
2. プライバシー保護のため、被験者名の匿名化をお願い致します。
3. 検査前後に被験者または代諾者への適切な遺伝カウンセリングの実施をお願い致します。

□ **13257 LDLR遺伝子変異解析(MLPA法)**

検体必要量：末梢血 2.0mL
使用採血管：遺伝子解析用真空採血管(EDTA2K)【容器コードB-30】
保存条件：冷蔵(4℃)

【測定範囲と検出精度】
家族性高コレステロール血症(FH: Familial Hypercholesterolemia)の原因遺伝子である、LDLR遺伝子の全エクソンのコピー数について解析しています。今回の結果が患者様の疾患の原因であるかどうかは、臨床像等の情報も考慮して総合的に判断してください。

・本検査では、研究用試薬SALSA MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) probemix P062-D2 LDLR (MRC Holland社)を使用しています。
・同一バッチで測定した、正常者コントロール3名をリファレンスとして、患者様のLDLR遺伝子の各エクソンのコピー数を解析しています。
・本検査では、点変異や微小欠失の探索は行いません。プローブ結合部位に予期せぬ変異や多型が存在する場合、シグナル強度が大きく低下したり、まれに増強して、正しいコピー数が得られないことがあります。

検体ラベル
検体には患者名を記入せずにこのラベルを貼付してください。

補助ラベル
匿名化IDをお手元に記録しておくために、カルテや出検ノート等にご利用ください。

検体貼付ラベル
匿名化ID番号 CA4713

検体貼付ラベル
匿名化ID番号 CA4713

検体貼付ラベル
匿名化ID番号 CA4713

検体貼付ラベル
匿名化ID番号 CA4713

< 開始日 >

2022年11月1日（火）より

上記についてのお問い合わせは、外注検査作業室（内線7254）までお願い致します。