

報告内容変更のお知らせ

謹啓 時下ますますご清栄のこととお喜び申し上げます。
平素は格別のご高配を賜り厚くお礼申し上げます。
このたび、ダイレクトシーケンス法による家族性腫瘍等の遺伝学的検査項目におきまして、ご報告内容を変更させていただきたく、ご案内いたします。
何卒ご了承賜りますよう、よろしくお願い申し上げます。

敬白

記

■ 実施日 2019年7月31日(水) ご報告分より

■ 変更項目


項目コード	検査項目	変更内容
58714	PRRT2 遺伝子変異解析	報告書 記載内容
Y4433	MECP2 遺伝子 (exon3,4) 変異解析	

● 変更内容

ダイレクトシーケンス法による遺伝学的検査項目の報告書内容について、バリエーションの表記を国際表記に変更いたします。また、国際的なデータベース（ClinVar）からの情報として、登録されたバリエーションと関連疾患の「解釈（臨床的な重要性）： Interpretation（Clinical Significance）」を加えた報告書内容へ変更させていただきます。

なお、報告書内容以外の変更はありません。

<新 報告書>



0626-0629
0999- - - (999)

氏名	エスアールエル ハナコ	殿			
性別	F	年齢	10才	カルテNo	
材料	ゼンケツ	採取日	月	日	
受付No	111111	受付日	01年06月15日		
検査No	OSST0001	報告日	01年06月30日		

病院名	エスアールエル ヨウケン	殿
提出窓	先生	
科名	外来	
病棟	未定	
その他		

【検査項目】 **MECP2遺伝子変異解析**

【結果】

NCBI Reference Sequence “NM_004992.3” をリファレンスに用いて解析を行った結果、下記のバリエーションが確認されました。

バリエーション No.	Zygous	HGVS. c (Nucleotide Change)	HGVS. p (Amino Acid Change)
1	Heterozygous	c. 316C>T	p. Arg106Trp
2	Heterozygous	c. 695G>C	p. Gly232Ala

【データベースClinVarに記載されている情報】

バリエーション No.	Interpretation(Clinical Significance)	Accession
1	Pathogenic / Likely Pathogenic	VCV000011814.3
2	Benign	VCV000143661.1


【測定範囲】 MECP2遺伝子exon3, 4のコーディング領域

【方法】

DNA抽出
PCR
シーケンス反応
シーケンサー
判定

【結果解釈について】

- ・本検査結果の解釈につきましては、臨床症状と併せてご判断いただくようお願いいたします。
- ・必要に応じて臨床遺伝専門医にもご相談ください。
- ・ Interpretation(Clinical Significance)につきましては、報告書作成時点でのClinVarの情報に基づいています。詳細は、NCBI（米国国立生物工学情報センター）が提供しているデータベース、ClinVar（<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar>）をご参照ください。
- ・本検査は、LDT(Laboratory Developed Test)です。



医療機関専用問い合わせ先
(データインフォメーション)

☎ (042)646-5911 検査責任者 和田 かおり &1

①バリエーションの結果

HGVS（Human Genome Variation Society）準拠の表記法によるバリエーション結果をご報告いたします。

②データベース ClinVar に記載されている情報

データベース（ClinVar）に記載されているバリエーションの解釈（Interpretation（Clinical Significance））と、バリエーション固有の登録番号（Accession）をご報告いたします。

③結果解釈について

データベース（ClinVar）の解釈について、ご留意事項を記載させていただきます。バリエーションと関連疾患の情報は日々更新されるため、あくまで報告書作成時点での情報に基づきます。