

検査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慶び申し上げます。
平素は格別のご高配を賜り厚くお礼申し上げます。
この度、下記検査項目におきまして、受託数増加に伴い所要日数の見直しを行いました。
また、測定委託先の報告書が一部変更されましたので、併せてご案内いたします。
健康と医療の未来に貢献すべく、より良い検査サービスのご提供に努めてまいります。

謹白

記

■ 実施日 2021年10月6日(水) ご依頼分より

■ 変更項目

項目コード	検査項目
5840 1	先天性QT延長症候群遺伝子解析

■ 変更内容

変更内容	新	現
所要日数	35~80	35~45
報告書	ゲノム上の配列表記 「Ref / Alt (genome)」を追加	-
案内書欄外	受託数の増減により所要日数が変わる場合があります。あらかじめご了承ください。 夏休みの7~8月や年末年始などの長期休暇の時期は受託数が増加する傾向があります。	-

- 所要日数について、現在の平均所要日数は約50日です。
- 2021年10月6日以降にご依頼分の報告予定日は、2021年11月中旬以降です。



■ 報告書変更箇所

従来記載しておりました、cDNA上の配列表記「HGVS. c」に加えて、ゲノム上の配列表記「Ref / Alt (genome)」を追加いたします。

遺伝学的検査結果報告書

Genetic Medical Test

医療機関名: SKL
 担当医氏名: _____
 検体ID: 2021010102E50001006840
 検体種別: 血液
 検体受領日: 2021年1月1日
 結果報告日: 2021年2月1日
 検査名: 先天性QT延長症候群遺伝子解析
 遺伝学的検査コード番号: _____

検査方法:
 下記遺伝子のたんばく質コード領域(exon)ならびにそのIntronとの境界領域 (intron内部、10塩基まで) について、ハイブリキャプチャー法によるターゲット次世代シーケンシング解析(NGS)法を用いてゲノム遺伝子配列を解析し、得られた塩基配列を公開されているヒトゲノムリファレンス配列 (GRCh38/hg38) と比較し、抽出頻度の塩基置換、短い塩基配列の欠失・挿入の有無をコンピュータにより解析しました。データベースに記載のないバリエーションおよび抽出頻度が1%以下のバリエーションが検出された場合は下記に記載いたします。

解析遺伝子名: KCNQ1, KCNH2, SCN5A

その結果、次のバリエーションが検出されました。

バリエーションNo.	Gene_Name	Feature_ID	Genotype	Annotation	HGVS. c	HGVS. p	Position	Ref/Alt (genome)
1	KCNQ1	NM_000218.3	heterozygous	missense_variant	c.830C>T	p.Ser277Leu	chr11:2572895	C/T
2	SCN5A	NM_198056.2	heterozygous	missense_variant	c.3578G>A	p.Arg1193Gln	chr3:38575385	C/T

検査結果:
 バリエーション1について
 ClinVarのデータベースでは「Pathogenic」とされています。
 (dbSNP:rs199472730, MAF記載なし、ToMM記載なし)
 gnomADのデータベースでのアレル頻度は0.000007です。
 HGMD には下記の記載があります。
 1. Liu (2002) Hum Mutat 20: 475 PubMed: 12442276
 その他3件記載があります。

バリエーション2について
 ClinVarのデータベースでは「Benign/Likely_benign」とされています。
 (dbSNP:rs1800170, MAF:T=0.0089862, ToMM:0.0406)
 gnomADのデータベースでのアレル頻度は0.00212841です。
 HGMD には下記の記載があります。
 1. Vatta (2002) Hum Mol Genet 11: 337 PubMed: 11823463
 その他35件記載があります。

コメント:

参考:
 用いたバリエーション頻度情報データベース:
 ・ gnomAD_v3.1, <https://gnomad.broadinstitute.org/>
 ・ iJGVd_3_kjpe, <https://jmorp.segabank.tohoku.ac.jp/ijgvd/>
 ・ CLINSIG_Clinvar_20210617
 ・ HGMD_2021.1, <http://www.hgmd.cf.ac.uk/ac/index.php>

〈実施施設〉
 遺伝子解析: (公財) かずさDNA研究所遺伝子検査室
 管理者 永賀 崇、指導監督医 細川 洋一

※ の箇所について

現

バリエーションNo.	Gene_Name	Feature_ID	Genotype	Annotation	HGVS. c	HGVS. p	Position
1	KCNQ1	NM_000218.3	heterozygous	missense_variant	c.830C>T	p.Ser277Leu	chr11:2572895
2	SCN5A	NM_198056.2	heterozygous	missense_variant	c.3578G>A	p.Arg1193Gln	chr3:38575385



新

バリエーションNo.	Gene_Name	Feature_ID	Genotype	Annotation	HGVS. c	HGVS. p	Position	Ref/Alt (genome)
1	KCNQ1	NM_000218.3	heterozygous	missense_variant	c.830C>T	p.Ser277Leu	chr11:2572895	C/T
2	SCN5A	NM_198056.2	heterozygous	missense_variant	c.3578G>A	p.Arg1193Gln	chr3:38575385	C/T

追加