

報告書変更のお知らせ

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、検査報告書の変更をご案内いたします。
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

■ 変更日 2024年2月6日（火）ご報告分より

■ 変更理由

ClinVar Webサイト（米国国立生物工学情報センターが提供するデータベース）の2024年1月29日の更新に伴い、検査報告書を変更いたします。
詳細は次ページをご参照ください。

■ 対象項目

項目コード	検査項目
5999 7	RET遺伝子解析（甲状腺髄様癌）
R616 2	RET遺伝子シングルサイト解析（甲状腺髄様癌）
5871 4	PRRT2遺伝子解析（発作性運動誘発性舞踏アテトーゼ）
OE36 1	TTR遺伝子解析（家族性アミロイドーシス）
Y443 3	MECP2遺伝子解析（レット症候群）
ON96 0	TACSTD2遺伝子解析（角膜ジストロフィー）
X799 8	MEFV遺伝子解析（家族性地中海熱）
ON99 1	SOD1遺伝子解析（筋萎縮性側索硬化症）

検査項目名は2024年3月1日以降の名称です。
名称変更については、SRL NEWS No.2024-003をご参照ください。



報告書表面の【データベース ClinVar に記載されている情報】、【結果解釈について】及び、報告書裏面の表記を ClinVar の表記変更に合わせて反映いたします。

① 表現の変更

「Interpretation (Clinical Significance)」を「Germline Classification」に変更します。

② 「Conflicting interpretations of pathogenicity」の表記内容の変更

「Conflicting **interpretations** of pathogenicity」を

「Conflicting **classifications** of pathogenicity」に変更します。

また、従来 ClinVar 上に記載されていた解釈 (分類) の内訳 (例: Pathogenic(1);

Uncertain significance(10); Benign(5); Likely benign(5)など) は表示されなくなったため、

今後は「Conflicting classifications of pathogenicity」のみ記載します。

③ Classification の追加

Classification が増えたため、報告書裏面の解説を更新いたします。

【新 報告書 表面】

【検査項目】MEFV遺伝子解析 (家族性地中海熱)

【結果】

NCBI Reference Sequence "NM_000243.3" 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。

n'リファクト No.	Zygous	HGVS c (Nucleotide Change)	HGVS p (Amino Acid Change)
1	Heterozygous	c.442G>C	p.Glu148Gln

【データベース ClinVar に記載されている情報】

n'リファクト No.	Germline Classification	Accession
1	Conflicting classifications of pathogenicity	VCV000002542.94

【測定範囲】MEFV遺伝子 exon1~10のコード領域

【方法】

DNA抽出 → PCR → シナプス反応 → シークワーサー → 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ようお願いいたします。

本検査は、LDT (Laboratory Developed Test) です。

【現 報告書 表面】

【検査項目】MEFV遺伝子解析 (家族性地中海熱)

【結果】

NCBI Reference Sequence "NM_000243.3" 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。

n'リファクト No.	Zygous	HGVS c (Nucleotide Change)	HGVS p (Amino Acid Change)
1	Heterozygous	c.442G>C	p.Glu148Gln

【データベース ClinVar に記載されている情報】

n'リファクト No.	Interpretation (Clinical Significance)	Accession
1	Conflicting interpretations of pathogenicity (Pathogenic(1); Uncertain significance(10); Benign(5); Likely benign(5))	VCV000002542.94

【測定範囲】MEFV遺伝子 exon1~10のコード領域

【方法】

DNA抽出 → PCR → シナプス反応 → シークワーサー → 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ようお願いいたします。

本検査は、LDT (Laboratory Developed Test) です。

【新 報告書 裏面】

【表記方法について】

用語	説明
Zygous	Homozygous (ホモ接合体) か Heterozygous (ヘテロ接合体) を示します。
HGVS c.	coding nucleotide を指し、該当する nucleotide の番号と変化を示します。
HGVS p.	protein を指し、該当する codon の番号とアミノ酸変化を示します。

【ClinVar Germline Classification に記載されている主なバリエーションの分類】

用語	説明
Pathogenic	病的なバリエーション
Likely Pathogenic	おそらく病的なバリエーション
Likely Benign	おそらく病的なバリエーションではない
Benign	病的なバリエーションではない
Uncertain significance	疾患の発症リスクに関与するのかがはっきりしないバリエーション
Pathogenic, low penetrance	病的なバリエーションではあるが、浸透率が低い
Likely pathogenic, low penetrance	おそらく病的なバリエーションではあるが、浸透率が低い
Established risk allele	確立されたリスクアレル
Likely risk allele	おそらくリスクアレル
Uncertain risk allele	リスクアレルかはっきりしない
drug response	疾患ではないが、薬剤応答に影響するバリエーション
Conflicting classifications of pathogenicity	分類に不一致があるバリエーション
not provided	不明なバリエーション

上記は参考情報です

【現 報告書 裏面】

【表記方法について】

用語	説明
Zygous	Homozygous (純接合体) か Heterozygous (雑接合体) を示します。
HGVS c.	coding nucleotide を指し、該当する nucleotide の番号と変化を示します。
HGVS p.	protein を指し、該当する codon の番号とアミノ酸変化を示します。

【ClinVar Interpretation (Clinical Significance) に記載されているバリエーションの解釈】

用語	説明
Pathogenic	病的な n'リファクト
Likely Pathogenic	おそらく病的な n'リファクト
Likely Benign	おそらく病的な n'リファクトではない
Benign	病的な n'リファクトではない
Uncertain significance	疾患の発症リスクに関与するのかがはっきりしない n'リファクト
Conflicting interpretations of pathogenicity	解釈に不一致がある n'リファクト