

Information

No. 2024-9 Date 2024.2.

測定試薬および報告形式一部変更のお知らせ

謹啓 時下益々ご清栄のこととお慶び申し上げます。

平素は格別なご愛顧を賜り厚くお礼申し上げます。

この度、下記項目につきまして、従来試薬販売中止のため、同等の性能を有する試薬に変更させていただきます。また、この変更に伴い、報告形式を一部変更させていただきます。

なお、この変更に伴う受託要領の変更はございません。

先生方にはご迷惑をお掛けいたしますが、何卒ご了承のほどよろしくお願い申し上げます。

謹白



項目名

総合検査案内 2023:172 ページ掲載

- 脆弱X症候群ならびに脆弱X症候群関連疾患(FXTAS・FXPOI)の遺伝子解析
(依頼コード No. 12537)

変更日 2024年4月1日(月) ご依頼分より

●報告形式の変更点

判定結果が「Full Mutation」の場合、
3塩基繰り返し数(リピート数)の報告形式が
変更となります。

新	従来
200回超	実測値

変更箇所

【新報告書見本】

脆弱X症候群ならびに脆弱X症候群関連疾患 (FXTAS・FXPOI)の遺伝子解析 報告書	
営業所コード	施設コード
施設名	診療科
採取日	カルテNo
受付日	担当
検体No	性別
患者名	年齢

【測定範囲と検出精度】
脆弱X症候群および脆弱X症候群関連疾患の原因である、染色体 Xq27.3に存在するFragile X mental retardation 1(FMR1)遺伝子内の3塩基対領域に存在するCGG塩基の繰り返し数について解析しました。今回の結果が患者様の疾患の原因であるかどうかは、臨床家等の情報も考慮し総合的に判断してください。
・本検査では、Qiagen社の研究用キット「FragileXess™」を使用しています。
・キットに含まれるPCRプライマーを用いて、FMR1遺伝子内のCGG塩基の領域を増幅し、増幅した繰り返し数の判別を行う検査のみで実施するのではなく、患者様の臨床的経過も考慮して報告いたします。
・本検査の精度は、キットの特性上およそ±10%です。例えば、真の繰り返し数が「201回」の場合、本検査で180~220回の結果が得られる可能性があります。患者様の繰り返し数が下記判定区分のカットオフ近くの場合は、結果の取り扱いについて十分注意してください。
・プライマー領域内に予期せぬ多型および変異が存在する場合、測定結果に影響を及ぼす可能性があります。

【結果】 3塩基繰り返し数 **200回超**
FMR1 遺伝子の繰り返し配列数は、「Full mutation」(全変異)でした。

判定区分:	区分	繰り返し数
ACMGガイドライン	Normal	正常 < 45
	Intermediate	中間型 45 ~ 54
	Premutation	前変異 55 ~ 200
	Full mutation	全変異 > 200

備考

報告日: 検査責任者:

株式会社 ビー・エム・エル 川越総合研究所 〒350-1101 埼玉県川越市駒場1361-1
TEL 049-2323131

株式会社 **第一岸本臨床検査センター**

札幌本社:〒007-0867 札幌市東区伏古七条三丁目5番10号 ☎(011)787-2111 FAX(011)787-2191

資料、お問い合わせは担当者または最寄りの営業所までお願いいたします。