

## マイクロアレイ染色体検査(先天性疾患) 検査結果報告書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、下記項目で使用している解析ソフトウェアのバージョンアップに伴い、検査結果報告書(親展報告書)を別掲のように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等の変更はございません。

先生方には大変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 2023:159 ページ掲載

● マイクロアレイ染色体検査(先天性疾患)

(依頼コード No.13612)

変更日 2023年10月2日(月) 報告分より

次ページに続きます

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。

# 変更内容

1. ACMG (American College of Medical Genetics and Genomics) ガイドラインにおいて提唱された定義を、検査結果報告書の表紙下段に追記いたします。

【変更後】

BML  
000-00 00000.00 サンプル病院  
受付日 00年 00月 00日 受付No. 000-0000  
氏名 サンプル1  
性別 男  
年齢 歳  
検査日 00年 00月 00日 検査時間 分 先生  
診療科 内科  
検査者 検査室

検査結果報告書 CGH01234

項目コード : 0013612  
項目名称 : マイクロアレイ染色体検査 (先天性疾患)

2021年発行のACMG(American College of Medical Genetics and Genomics)ガイドライン\*において、先天異常疾患等の copy-neutral loss of heterozygosity (cn-LOH)は、region of homozygosity (ROH)と定義することが提唱されました。本検査で検出対象としているcn-LOHは、ROHと同義になります。

\* Lina S, et al.; Genet Med. 23: 1818, 2021

BML総合研究所 03-6629-7386 検査日 0000年 00月 00日 検査責任者

【変更前】

BML  
000-00 00000.00 サンプル病院  
受付日 00年 00月 00日 受付No. 000-0000  
氏名 サンプル1  
性別 男  
年齢 歳  
検査日 00年 00月 00日 検査時間 分 先生  
診療科 内科  
検査者 検査室

検査結果報告書 CGH01234

項目コード : 0013612  
項目名称 : マイクロアレイ染色体検査 (先天性疾患)

BML総合研究所 03-6629-7386 検査日 0000年 00月 00日 検査責任者



2021年発行のACMG(American College of Medical Genetics and Genomics)ガイドライン\*において、先天異常疾患等の copy-neutral loss of heterozygosity (cn-LOH)は、region of homozygosity (ROH)と定義することが提唱されました。本検査で検出対象としているcn-LOHは、ROHと同義になります。

\* Lina S, et al.; Genet Med. 23: 1818, 2021

2. 検査結果報告書に表示される範囲が大きくなります。( 箇所)

【変更後】

CGH01234

サンプル情報  
Sample Information  
アレイID : 254457119963\_L3  
マイクロアレイデータ名 (Global Display Name) : CGH01234  
受付No. : 000-0000  
受付日 : 0000/00/00  
性別 : Male  
患者名 : サンプル1  
結果報告書作成 (Signed Off by) : BMLDM001/asenoy

ゲイン/ロス領域表  
Gain/Loss Intervals Table

染色体 Chr	最小始点-終点 (bp) Min Start-Stop(bp)	最小サイズ (kb) Min Size(kb)	最大サイズ (kb) Max Size(kb)	最小サイトバンド Min Cytoband	最大サイトバンド Max Cytoband	ゲイン/ロス Gain/Loss	アノテーション Annotations
chr1	1634369-16370251	21.884	24.638	p36.13	p36.13	-0.633	CLONKA
chr17	24457-5882948	5858.192	5880.818	p13.3 - p13.2	p13.3 - p13.2	-0.911	LINC02091, RP3HAL, LOC100506388, LOC10037439, C17orf49, RFLNB, VPS33, TLOC2A, GEMIN1, DDB1, SLC6A14, MIR63, NIN, LOC101927127, TM2M2, ABR, MIR3183, BHLHE40, TM6SF1, YHAE, C9orf102, INP3K, PITPNA-AS1, PITPNA, SLC3A2, SCARF1, RPLP, PRPF8, TLOC2, MIR29HG, MIR22, WDR81, SERPINC2, SERPINE1, SMYD4, RPA1, RTNMR1, LOC100371483, DPH1, OVC42, MIR132, MIR121, HIC1, SMC6, LOC101937638, SRR, TSP1, SNORD91B, SNORD91A, SGGM2, HNT, LOC285808, METTL16, PAFAH1B1, CLUH, MIR9176, LOC100311592, CDC326B, MIR1253, RAPPAP2, LOC101927811, OR1D5, OR1D2, OR1E5, OR1G1, LOC100887878, OR1A2, OR1A1, OR1D4, OR1A2, OR1A1, OR3A4P, OR1E1, OR3A3, OR1E2, SPAT22, ASPA, TRPV1, TRPV1, DUFX, CTN5, PRKX-TAX1BP3, TAX1BP3, EMC6, PRKX, ITGA2, HASP9, NCBP3, GANK1, PRKX1, ATP2A3, LINC01978, ZEEF1, CYBBD2, ANKFF1, UBE2D1, LOC10021256, SPN53, SPN52, MYBIP1A, G0T1, SMYD2, LINC01986, ALOX15, PELP1, LOC101928451, ARSB2, MED11, CXCL16, ZNF703, TM6SF1, VNO1, G1D2, PSMAR2, PLD2, MNK1, CHRNA, C17orf107, GP1BA, SLC26A11, RNF181, PPN1, ENO3, SPAG1, CAMTA2, MIR594, MIR595, INCA1, NF1G, KIF1C-AS1, SLC26A1, ZFP1, ZNF232, ZNF232-AS1, USP9, ZNF954, LOC100130905, SCMP, RABF1, NUBP8, SPAN, C10BP, DHX33, DHX33-DT, DERL2, MSL12, LOC78892, NLRP1, LOC338166

体外診断用  
報告方法 : GeneSire Dx Phenotypic Analysis Method v1  
ページ 1/9  
サンプル1

【変更前】

CGH01234

サンプル情報  
Sample Information  
アレイID : 254457119963\_L3  
マイクロアレイデータ名 (Global Display Name) : CGH01234  
受付No. : 000-0000  
受付日 : 0000/00/00  
性別 : Male  
患者名 : サンプル1  
結果報告書作成 (Signed Off by) : BMLDM001/asenoy

ゲイン/ロス領域表  
Gain/Loss Intervals Table

染色体 Chr	最小始点-終点 (bp) Min Start-Stop(bp)	最小サイズ (kb) Min Size(kb)	最大サイズ (kb) Max Size(kb)	最小サイトバンド Min Cytoband	最大サイトバンド Max Cytoband	ゲイン/ロス Gain/Loss	アノテーション Annotations
chr1	1634369-16370251	21.884	24.638	p36.13	p36.13	-0.632610	CLONKA
chr17	24457-5882948	5.858192	5.880818	p13.3 - p13.2	p13.3 - p13.2	-0.910912	LINC02091, RP3HAL, LOC100506388, LOC10037439, C17orf49, RFLNB, VPS33, TLOC2A, GEMIN1, DDB1, SLC6A14, MIR63, NIN, LOC101927127, TM2M2, ABR, MIR3183, BHLHE40, TM6SF1, YHAE, C9orf102, INP3K, PITPNA-AS1, PITPNA, SLC3A2, SCARF1, RPLP, PRPF8, TLOC2, MIR29HG, MIR22, WDR81, SERPINC2, SERPINE1, SMYD4, RPA1, RTNMR1, LOC100371483, DPH1, OVC42, MIR132, MIR121, HIC1, SMC6, LOC101937638, SRR, TSP1, SNORD91B, SNORD91A, SGGM2, HNT, LOC285808, METTL16, PAFAH1B1, CLUH, MIR9176, LOC100311592, CDC326B, MIR1253, RAPPAP2, LOC101927811, OR1D5, OR1D2, OR1E5, OR1G1, LOC100887878, OR1A2, OR1A1, OR1D4, OR1A2, OR1A1, OR3A4P, OR1E1, OR3A3, OR1E2, SPAT22, ASPA, TRPV1, TRPV1, DUFX, CTN5, PRKX-TAX1BP3, TAX1BP3, EMC6, PRKX, ITGA2, HASP9, NCBP3, GANK1, PRKX1, ATP2A3, LINC01978, ZEEF1, CYBBD2, ANKFF1, UBE2D1, LOC10021256, SPN53, SPN52, MYBIP1A, G0T1, SMYD2, LINC01986, ALOX15, PELP1, LOC101928451, ARSB2, MED11, CXCL16, ZNF703, TM6SF1, VNO1, G1D2, PSMAR2, PLD2, MNK1, CHRNA, C17orf107, GP1BA, SLC26A11, RNF181, PPN1, ENO3, SPAG1, CAMTA2, MIR594, MIR595, INCA1, NF1G, KIF1C-AS1, SLC26A1, ZFP1, ZNF232, ZNF232-AS1, USP9, ZNF954, LOC100130905, SCMP, RABF1, NUBP8, SPAN, C10BP, DHX33, DHX33-DT, DERL2, MSL12, LOC78892, NLRP1, LOC338166

体外診断用  
報告方法 : GeneSire Dx Phenotypic Analysis Method v1  
ページ 1/9  
サンプル1



3. ゲイン/ロス領域表の値を、小数第6位から小数第3位表示に変更いたします。(   箇所)

【変更前】

染色体 Chr	最小始点-終点(bp) 最大始点-終点(bp) Min Start-Stop(bp) Max Start-Stop(bp)	最小サイズ(kb) 最大サイズ(kb) Min Size(kb) Max Size(kb)	最小サイトバンド 最大サイトバンド Min Cytoband Max Cytoband	ゲイン/ロス Gain/Loss
chr1	16348368-16370251 16347344-16372181	21.884 24.838	p36.13 p36.13	-0.632610
chr17	24457-5882648 20177-5900994	5,858.192 5,880.818	p13.3 - p13.2 p13.3 - p13.2	-0.910912

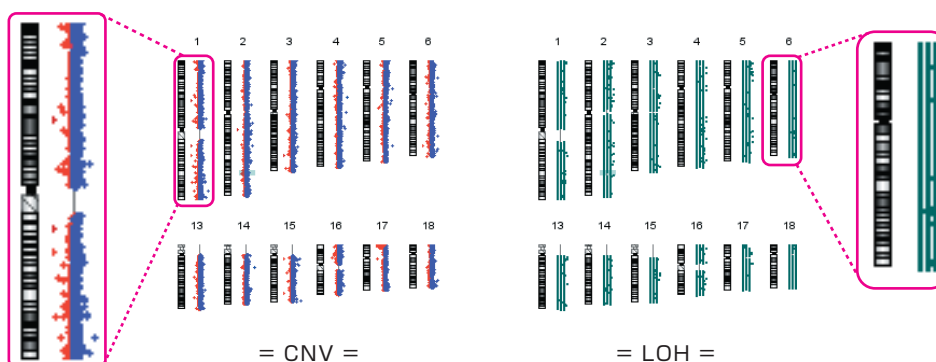


【変更後】

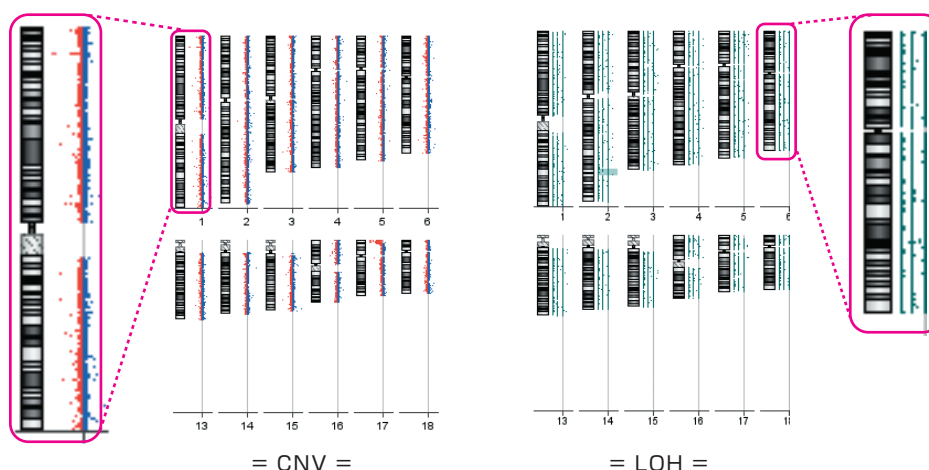
染色体 Chr	最小始点-終点(bp) 最大始点-終点(bp) Min Start-Stop(bp) Max Start-Stop(bp)	最小サイズ(kb) 最大サイズ(kb) Min Size(kb) Max Size(kb)	最小サイトバンド 最大サイトバンド Min Cytoband Max Cytoband	ゲイン/ロス Gain/Loss
chr1	16348368-16370251 16347344-16372181	21.884 24.838	p36.13 p36.13	-0.633
chr17	24457-5882648 20177-5900994	5858.192 5880.818	p13.3 - p13.2 p13.3 - p13.2	-0.911

4. ゲノムビューの染色体番号の表示位置を上段から下段に移動し、プロットのサイズが小さくなります。

【変更前】

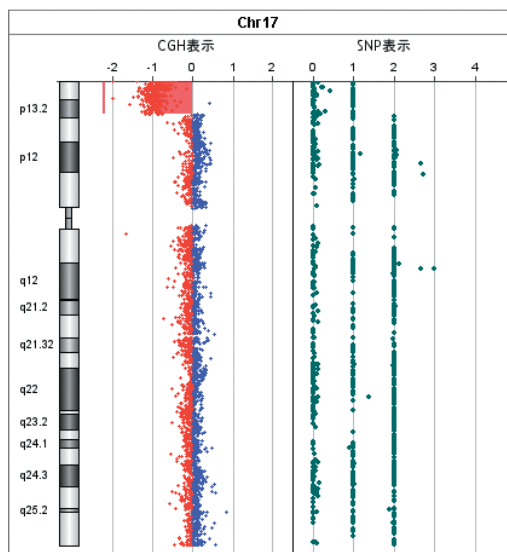


【変更後】



5. 染色体ビューの染色体番号と染色体模式図をCGH表示、SNP表示と同じ枠内に表示いたします。

【変更後】



【変更前】

