

マイクロアレイ染色体検査 報告内容追加のお知らせ

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、マイクロアレイ染色体検査(先天性疾患)で結果報告している検出されたゲノムコピー数変化(CNV)、およびヘテロ接合性の喪失(LOH)領域について、検査結果と結果解釈補助情報を二次元コード化し、報告書に追加いたします。

これにより、日本小児遺伝学会で公表している「マイクロアレイ染色体検査の結果解釈の補助ソフトウェアツール」や「UCSC genome browser」、「DECIPHER」等のデータベースで検索する際の入力補助ツールとして利用が可能となります。

なお、この報告内容追加に伴う検査の受託要領の変更はございません。

何卒、ご了承のほどよろしくお願い申し上げます。

謹白



● 対象となる検査項目名

総合検査案内 2022 : 158 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)

実施日 2022年7月中旬より順次追加

裏面に続きます

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。

検査結果検索用QRコード表

ID : CGH999999

受付No. : 999-9999

受付日: 9999/99/99

患者名: ○○ ○○○

●マイクロアレイ染色体検査の結果解釈の補助ソフトウェアツール用

Loss



Gain



LOH



●UCSC genome browserおよび、DECIPHER検索用

染色体	最大始点	最大終点	Type	Thresold	UCSC genome browser 検索用文字列	DECIPHER 検索用文字列
chr9	567890123	678901234	Loss	-0.9825215	 chr9:567890123-678901234	 grch37:9:567890123-678901234
chr13	901234567	101234567	Gain	0.567864	 chr13:901234567-101234567	 grch37:13:901234567-101234567
chr7	121345678	121456789	LOH		 chr7:121345678-121456789	 grch37:7:121345678-121456789

【参考URL】

日本小児遺伝学会HP公表「マイクロアレイ染色体検査の結果解釈の補助ソフトウェアツール」

<https://cmg.med.keio.ac.jp/arrayclassified/>

UCSC genome browser

<http://genome.ucsc.edu/cgi-bin/hgTracks?db=hg19>

DECIPHER

<https://www.deciphergenomics.org/>

(2022年6月29日閲覧)