

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 **ビー・エム・エル**

本社 : 〒151-0051 東京都渋谷区千駄ヶ谷5-21-3

総合研究所 : 〒350-1101 埼玉県川越市の場 1361-1

☎ 03(6629)7386 FAX 049(232)3132

検査項目検索用
アプリ B-Book



電子カルテはビー・エム・エル



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)