

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 **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



Google play



Available on the
App Store



電子カルテはビー・エム・エル



变更内容

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		院	
受付日 00 年 00 月 00 日 受付No. 0000-0000			
氏 名	サンプル1		
カルテNo.			
採取日	00 年 00 月 00 日	男 女	歳
診療科		先生	
病 名		病種	
薬 名		材 料	全血
		調体量	
検査結果報告書			
GRH01234			
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¹⁾において、先天異常疾患等の copy-neutral loss of heterozygosity (cnnLOH)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cnnLOHは、ROHと同義となります。 * Lin S, et al.: Genet Med. 23: 1818, 2021			
BML総合研究所 03-0629-7386		報告 0000 年 00 月 00 日 検査責任者 	

【变更前】

[illegible]

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】

[illegible]

【变更前】

[illegible]

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

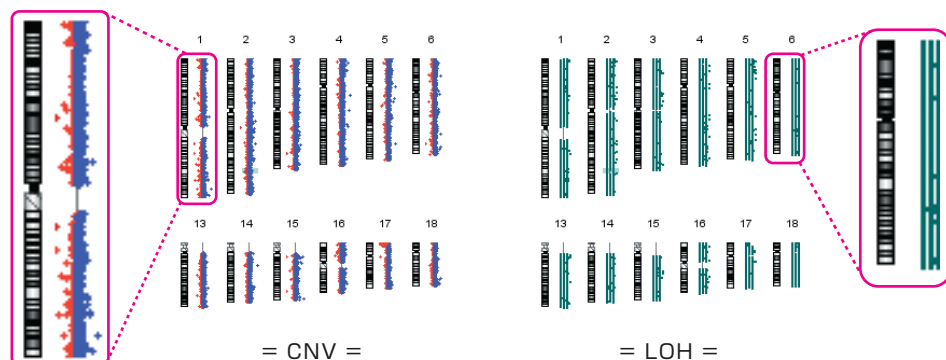


【変更後】

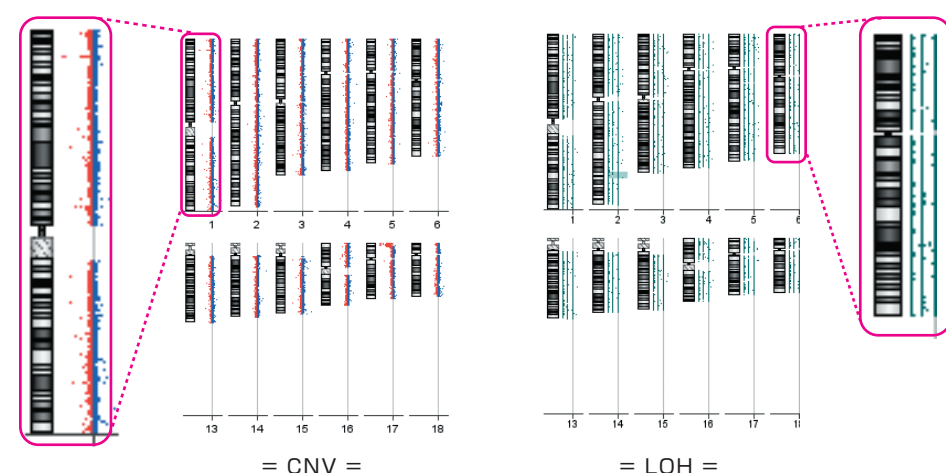
染色体 Chr	最小始点-終点(bp) 最大始点-終点(bp) Min Start-Stop(bp) Max Start-Stop(bp)	最小サイズ(kb) 最大サイズ(kb) Min Size(kb) Max Size(kb)	最小サイトバンド 最大サイトバンド Min Cytoband Max Cytoband	ゲイン/ロス Gain/Loss
chr1	16348368-16370251 16347344-16372181	21.884 24.838	p36.13 p36.13	-0.633
chr17	24457-5882648 20177-5900994	5858.192 5880.818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

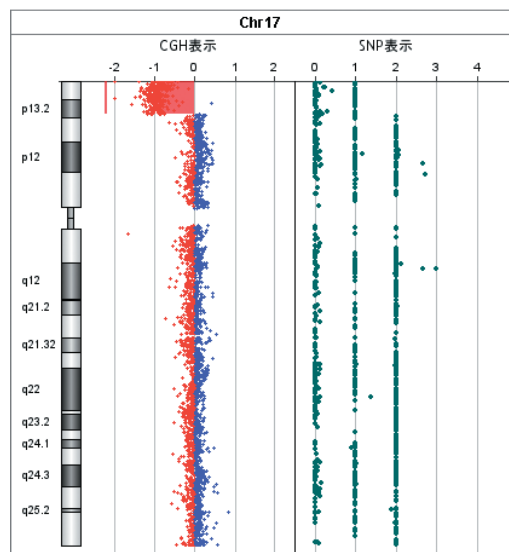


【変更後】



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】

