



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

検査所コード	施設コード
施設名	診療科
採取日	検体No
受付日	照会
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)遺伝子の5'非翻訳領域に存在するCGG 3塩基の繰り返し数について解析しました。今回の結果が検査目的の疾患の原因であるかどうかは、臨床家等の情報と考慮し総合的に判断してください。
・本検査では、Purkinje細胞の研究用キット「FragileXess™」を使用しています。
・ネットに売られているPCRプライマーを用いて、FMR1遺伝子内のCGG 3塩基の領域を増幅し、実際に増幅した数の検出に用いる検査法の信頼性が非常に高い。検査時の試薬量の検出精度を向上させています。
・本検査の精度は、ネ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に基づき配列区分のカットオフ値は、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
	Pre-mutation	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 埼玉県川越市数場1361-1
TEL 049-222-0331

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 埼玉県川越市数場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

