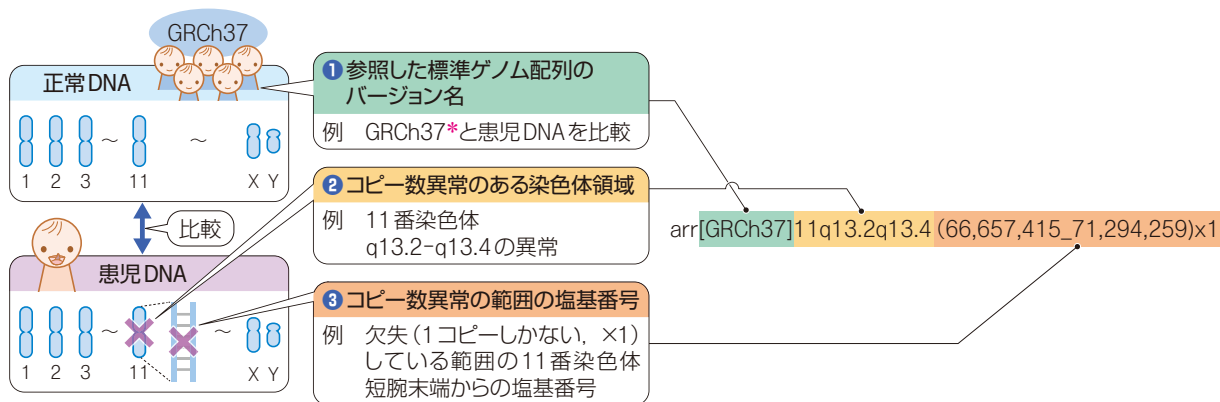


遺伝学的検査の結果記載法

- 遺伝学的検査 (p.158) を行い、国際的に蓄積されたゲノムについてのデータベースと比較することで、患児のもつ遺伝子異常を特定することができる。
- マイクロアレイ染色体検査 (p.159) と、遺伝子検査 (サンガー法 (p.158) や次世代シーケンス法 (p.162) を用いてゲノムの塩基配列を決定する検査) の、一般的な結果記載法の例について説明する。

マイクロアレイ染色体検査の結果記載法

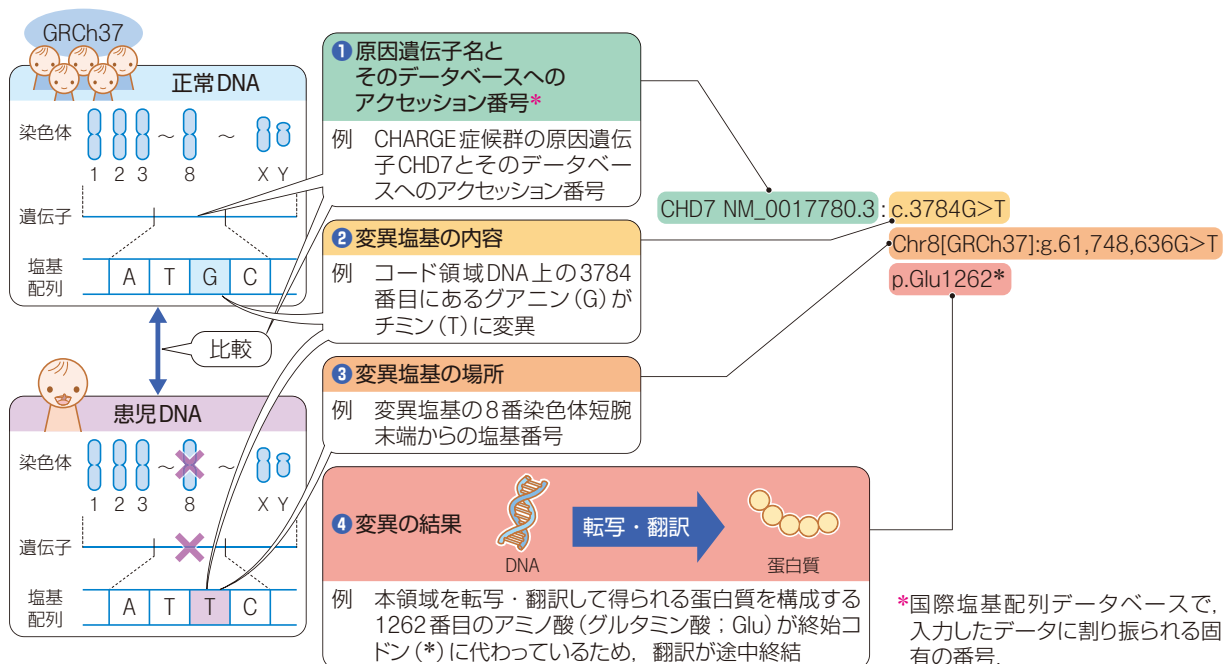
- ① データベース上で参照した標準ゲノム配列のバージョン名、② コピー数異常のある染色体領域、③ コピー数異常の範囲の塩基番号の順で記載する。
- 診断不明の発達遅滞を伴う先天多発異常症での検査結果記載例を示す。



*国際的な学術組織が継続的に公開・改訂している、ゲノムの多様性を記載する際の基準となる標準的なヒトゲノム配列の1つ。GRCh37は、37番目のバージョンとして2009年に公開されたもので、2013年に公開されたGRCh38とともに、現在用いられることが多い。

遺伝子検査の結果記載法

- ① 原因遺伝子名とそのデータベースへのアクセッション番号、② 変異塩基の内容、③ 変異塩基の場所、④ 変異の結果の順で記載する。
- CHARGE 症候群での検査結果記載例を示す。



*国際塩基配列データベースで、入力したデータに割り振られる固有の番号。