

Anges Clinical Research laboratory		運用開始日	2026年2月2日	
文書名		第1版運用開始日	2025年9月1日	
検査案内書（ライソゾーム病遺伝子検査）		文書番号	Anges-MNL-3001	
版数	第1.1版	ページ数	1 / 7	

## 検査案内書

# ライソゾーム病遺伝子検査

文書番号：Anges-MNL-3001

第1.1版

運用開始日：2026年2月2日

管理者（発行者） 濱野 和可子

精度管理責任者 大星 航

Anges Clinical Research Laboratory



Anges Clinical Research laboratory		運用開始日	2026年2月2日	
		第1版運用開始日	2025年9月1日	
文書名	検査案内書（ライソゾーム病遺伝子検査）	文書番号	Anges-MNL-3001	
		版数	第1.1版	ページ数 2 / 7

## 改版/レビュー履歴

版数	運用開始日	改訂事項	承認	確認	作成
1	2025/9/1	第1版発行	濱野和可子 2025/7/29	大星航 2025/7/17	開山麻美 2025/7/1
1.1	2026/2/2	第1.1版発行 改訂した見出しを列記する。 8.検体採取条件、15.検査申し込み・お問い合わせ内容	濱野和可子 2026/2/1	大星航 2026/1/31	開山麻美 2026/1/30

Anges Clinical Research laboratory		運用開始日	2026年2月2日	
		第1版運用開始日	2025年9月1日	
文書名 検査案内書（ライソゾーム病遺伝子検査）		文書番号	Anges-MNL-3001	
版数	第1.1版	ページ数	3 / 7	

## 目次

1. 検査項目及び検査名 .....	4
2. 概要 .....	4
3. 検査方法 .....	4
4. 基準値及び判定基準 .....	5
5. 医療機関に緊急報告を行うこととする検査値の範囲 .....	5
6. 検査に要する日数 .....	5
7. 測定を委託する場合にあっては、実際に測定を行う衛生検査所の名称 .....	5
8. 検体の採取条件 .....	5
9. 検体の採取容器 .....	5
10. 検体の採取量 .....	5
11. 検体の保存条件 .....	6
12. 検体の提出条件 .....	6
13. 検査依頼書及び検体のラベルの記載項目 .....	6
14. 検体を医療機関から衛生検査所(他の衛生検査所に測定を依頼する場合にあたっては、当該衛生検査所等)まで搬送するのに要する時間 .....	6
15. 検査のお申し込み・お問い合わせ .....	7

Anges Clinical Research laboratory		運用開始日	2026年2月2日	
		第1版運用開始日	2025年9月1日	
文書名	検査案内書（ライソゾーム病遺伝子検査）		文書番号	Anges-MNL-3001
版数	第1.1版	ページ数	4 / 7	

## 1. 検査項目及び検査名

個別検査名と対応する疾患・遺伝子は以下の組み合わせである。

検査コード	検査名	疾患名	遺伝子
acr1401-01	ムコ多糖症I型遺伝子検査	ムコ多糖症I型	IDUA
acr1402-01	ムコ多糖症II型遺伝子検査	ムコ多糖症II型	IDS
acr1407-01	ムコ多糖症IVA型遺伝子検査	ムコ多糖症IVA型	GALNS
acr1409-01	ムコ多糖症VI型遺伝子検査	ムコ多糖症VI型	ARSB
acr1410-01	ムコ多糖症VII型遺伝子検査	ムコ多糖症VII型	GUSB
acr1411-01	ファブリー病遺伝子検査	ファブリー病	GLA
acr1412-01	ポンペ病遺伝子検査	ポンペ病	GAA
acr1413-01	ゴーシェ病遺伝子検査	ゴーシェ病	GBA
acr1414-01	ニーマンピック病A/B型遺伝子検査	ニーマンピック病A/B型	SMPD1
acr1416-01	クラッペ病遺伝子検査	クラッペ病	GALC

## 2. 概要

ライソゾーム病は、様々なライソゾーム酵素の欠損により組織に分解されない代謝産物が蓄積する疾患である。肝臓、脾臓、腎臓、骨、眼球、心臓、脳などに症状を呈することが多い。ライソゾーム病には多くの疾患が含まれ、臨床像により解析する遺伝子は異なる。本検査はたんぱく質コード領域エクソンとその両端のスプライス部位領域を、キャピラリーシーケンサーで解析し、主に検出されたアレル頻度1%以下の稀なバリアント変異について報告する。

## 3. 検査方法

血液から抽出したゲノムDNAから、該当する検査対象遺伝子のたんぱく質コード領域エクソンとそのイントロン境界部分をハイブリダイゼーションあるいは酵素的增幅法（polymerase chain reaction法、以後PCR法と略）により濃縮し、キャピラリーシーケンサーによる遺伝子配列決定を行い、検査対象遺伝子のたんぱく質コード領域における低出現頻度の塩基配列変化の有無を検出する。なお大規模欠失・挿入等のコピー数変化や大規模なゲノム構造変化に関してはこの手法では検出できないため、報告対象としない。

ムコ多糖症II型については、キャピラリーシーケンサーによる遺伝子配列決定後に病的バリアントが認められない検体について、IDS-IDS2組み換え体をPCRで確認する。

ゴーシェ病については、シングルエクソンのPCRではGBA偽遺伝子との区別ができないため、GBA遺伝子全長PCRの増幅産物をシーケンスする。

原則血液のみの受け入れとするが、やむを得ない場合は調整されたDNAも受け入れる。この場合は個々の事例により判断するものとする。

Anges Clinical Research laboratory		運用開始日	2026年2月2日	
		第1版運用開始日	2025年9月1日	
文書名 検査案内書（ライソゾーム病遺伝子検査）		文書番号	Anges-MNL-3001	
版数	第1.1版	ページ数	5 / 7	

#### 4. 基準値及び判定基準

国際的に用いられているヒトゲノムリファレンス配列との比較から、低出現頻度変異の有無を判定する。

#### 5. 医療機関に緊急報告を行うこととする検査値の範囲

特になし。本検査は緊急性を要するものではありません。

#### 6. 検査に要する日数

検体がACRLに届いた日から60日営業日以内。

#### 7. 測定を委託する場合にあっては、実際に測定を行う衛生検査所の名称

測定の委託はありません。

#### 8. 検体の採取条件

8.1. 医療機関にて医師または遺伝カウンセラーから検査の目的や限界についての遺伝カウンセリングを受け、本検査の申し込みの意思を確認し、説明日・説明者のサイン・患者または代理人のサインがかかる同意書が作成されていることとする（同意書の保管は医療機関のみとする）。

8.2. 同種造血幹細胞移植後、血液細胞はドナー（提供者）由来細胞に置き換わるため、検出された変異がどちらのもの由来かわからない。移植後の検査を希望する場合は、個々の事例により判断するものとする。

8.3. 検体送付日の前日に採血することが望ましい。これが難しい場合、弊社到着まで1週間以内であれば可能とする。

#### 9. 検体の採取容器

採血管1本（真空密封型採血管EDTA-2Na顆粒）

#### 10. 検体の採取量

血液1-2mLを採血する。

Anges Clinical Research laboratory		運用開始日	2026年2月2日	
		第1版運用開始日	2025年9月1日	
文書名		文書番号	Anges-MNL-3001	
版数	第1.1版	ページ数	6 / 7	

## 11. 検体の保存条件

採取後は、速やかに冷蔵保管する。

## 12. 検体の提出条件

上記(8)、(9)、(10)、(11)を満たす検体について、検体輸送BOXに保冷剤と一緒に以下の3点を一緒に入れて発送する。

EDTA-2Na 血 1-2 mL (採取後は送付まで冷蔵庫で保管)

検査依頼書(見積書2枚目)

検体搬送・受領作業日誌(見積書3枚目) \*必要事項を記入

## 13. 検査依頼書及び検体のラベルの記載項目

検査依頼書と検体受領・搬送日誌を印刷して検体に同封する。主な記載項目を以下に示す。

① 検査依頼書(登録情報が自動入力) 見積書2枚目

- ・医療機関情報 (医療機関名、医師氏名、診療科)
- ・医療機関検体管理番号
- ・患者情報 (氏名、性別、生年月日)
- ・検体採取情報 (検体採取日)
- ・希望する検査情報 (検査コード、検査項目、検体種別、検体輸送条件)

② 検体受領・搬送日誌(依頼者記入) 見積書3枚目

- ・担当者名
- ・電話番号
- ・検体発送日時 (年月日、時刻)
- ・ボックスの個数
- ・検査依頼書枚数
- ・種類別検体数 (検体種別、保存状態、検体数)

## 14. 検体を医療機関から衛生検査所(他の衛生検査所に測定を依頼する場合にあたっては、当該衛生検査所等)まで搬送するのに要する時間

発送日の翌日又は翌々日到着を原則とする。

土日祝日は受付け不可なので、医療機関には十分な注意を促す(翌日到着が可能な地域;月曜日から木曜日発送、火曜日から金曜日受取)。

AnGes Clinical Research laboratory		運用開始日	2026年2月2日	
文書名		第1版運用開始日	2025年9月1日	
検査案内書（ライソゾーム病遺伝子検査）		文書番号	AnGes-MNL-3001	
版数	第1.1版	ページ数	7	/7

## 15. 検査のお申し込み・お問い合わせ

AnGes Clinical Research Laboratory

〒210-0821 神奈川県川崎市川崎区殿町3丁目25-13

川崎生命科学・環境研究センター4階

TEL: 044-223-7886 平日: 9:00~17:00 (お急ぎの場合のみ)

お問い合わせフォーム: [https://www.anges.co.jp/contact\\_acrl/](https://www.anges.co.jp/contact_acrl/) (お急ぎでない場合はこちら)

(以上、以下余白)