

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	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
acrl401-01	ムコ多糖症Ⅰ型遺伝子検査	ムコ多糖症Ⅰ型	<i>IDUA</i>
acrl402-01	ムコ多糖症Ⅱ型遺伝子検査	ムコ多糖症Ⅱ型	<i>IDS</i>
acrl407-01	ムコ多糖症ⅣA型遺伝子検査	ムコ多糖症ⅣA型	<i>GALNS</i>
acrl409-01	ムコ多糖症Ⅵ型遺伝子検査	ムコ多糖症Ⅵ型	<i>ARSB</i>
acrl410-01	ムコ多糖症Ⅶ型遺伝子検査	ムコ多糖症Ⅶ型	<i>GUSB</i>
acrl411-01	ファブリー病遺伝子検査	ファブリー病	<i>GLA</i>
acrl412-01	ポンペ病遺伝子検査	ポンペ病	<i>GAA</i>
acrl413-01	ゴーシェ病遺伝子検査	ゴーシェ病	<i>GBA</i>
acrl414-01	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	<i>SMPD1</i>
acrl416-01	クラッペ病遺伝子検査	クラッペ病	<i>GALC</i>

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%以下の稀なバリエーション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増幅法（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エーション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

測定の実施は委託先で行います。

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れた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 1-2 mL 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	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	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 （採血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	
		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	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/（お急ぎでない場合はこちら）

（以上、以下余白）