

2014 年 6 月  
No.14-081a(本)※1

## 「ジストロフィン遺伝子変異解析《MLPA法》」 検査内容変更のお知らせ

拝啓 時下益々ご清栄のこととお慶び申し上げます。  
平素は格別のお引き立てをいただき、厚くお礼申し上げます。

さて、この度、下記項目の検査委託先より、測定試薬を同一メーカーが販売する改良試薬に変更する旨の連絡がございましたので、取り急ぎご案内致します。改良試薬ではより安定した検査結果が得られるよう、新たなリファレンス領域が追加され、プローブが改良されています。

なお、この変更に伴い、別紙報告書の記載内容につきましても別掲の通り変更致します。

誠に勝手ではございますが、事情をご賢察の上、何卒ご了承の程お願い申し上げます。

敬具

### 記

#### ■対象項目

頁	項目 コード	検査項目名
105	4991	ジストロフィン遺伝子解析《MLPA 法》

※検体量・検査方法・所要日数等の検査要項に変更はございません。

#### ■変更期日

2014 年 6 月 16 日(月)受付日分より

以上

## ■(新)MLPA法検査報告書

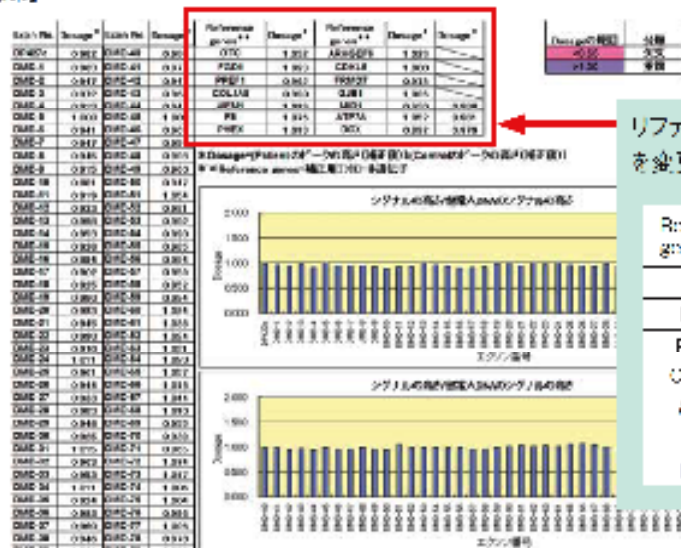


株式会社シスメディエンス

### MLPA法検査報告書

依頼者	MCM遺伝子分析研究部	報告日	2014年 3月 25日
氏名	テスト05	検体No	1403-1312
科名	腫瘍内科	病歴	Uterus Cancer
性別	男性	年齢	30+
検査項目	ジストロフィン遺伝子解析	検査者	島津 光博

#### 【検査結果】



リファレンスプローブの変更に伴い、報告書の記載内容を変更します。

Reference genes**	Dosage*	Reference genes**	Dosage*	Dosage*
OTC	1.032	ARHGEF8	1.023	
FGD1	1.023	CDKLE	1.000	
PPEF1	0.982	FRMD7	0.973	
COL4A5	0.990	GJB1	1.026	
ATP7B	1.019	MIL1	0.990	0.988
PHX	1.013	ATP7A	1.052	0.981
		UCX	0.892	0.979

上記エクソンにおいて、重複および欠失は認められませんでした。

本検査はMRC (MRC社) MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) Kit (MRC/PCR) (MRC/PCR) を使用して実施いたしました。本キットの特性上、数値レベルの微細な差異は検出できません。また、検査データが正常範囲内です。

#### 【参考文献】

- 1) Jansen R et al. Nucleic Acids Res. 2005; 33(1): 20-25.
- 2) Goto Y et al. J Clin Invest. 1997; 100: 20-25.
- 3) Schmidt M et al. Genet Test. 2001; 5(1): 20-25.
- 4) Lal R et al. J Clin Invest. 2001; 107: 20-25.

#### 【方法】



お問い合わせ先 株式会社シスメディエンス 遺伝子検査部 島津光博グループ  
〒174-8555 東京都板橋区上板橋 3-30-1 TEL: 03-5994-5505 FAX: 03-5154-2125