

シーケンス解析を用いた遺伝学的検査 説明補助資料

あなたの診療方針やご家族への影響について検討するためには病気の原因を明らかにすることが有用です
病気の原因を探る一つの方法として、**シーケンス解析**（DNAの塩基配列を決定する方法）を用いた**遺伝学的検査**があります
本資料では、検査の流れや概要などについて記載しています

医療機関

主治医や遺伝カウンセリング担当者による事前の説明と同意・了解

- 検査の内容、利益と不利益、限界、留意点などについて説明します
- 医師や担当者と一緒に、検査を受けるかどうかを検討しましょう



検体採取

検査を受ける場合、
検査に使用する血液などの検体を採取します



核酸抽出

検体に含まれるDNAを抽出します



1次解析

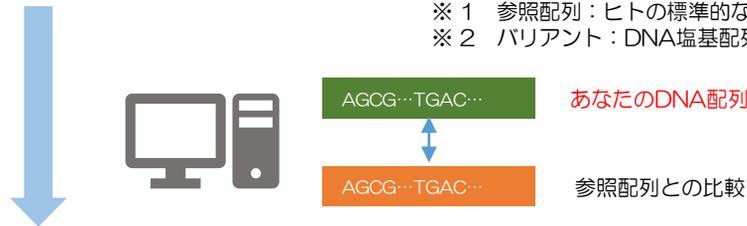
検査の目的に応じた専用の試薬や機器を使用して
DNA配列を解析します



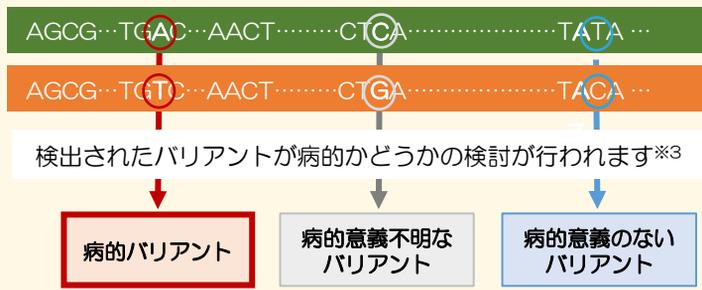
2次解析

あなたのDNA配列と、信頼できるデータベースの**参照ゲノム配列***1 を比較して
ゲノムのバリエーション*2を確認します

- ※ 1 参照配列：ヒトの標準的なDNA配列のことをいいます
- ※ 2 バリエーション：DNA塩基配列の個人差のことをいいます



全てのヒトが、ゲノムのバリエーションをもっています



解析結果として、**病気の原因となるゲノムのバリエーションが検出されない場合があります**
（原因として病気の原因のすべてが今回実施した方法で検出できないこと、想定した病気とは異なること、などが考えられます）

解析結果が出ない場合があります
（原因として検体の品質の問題などが考えられます）
この場合、検体の再採取などが必要となる場合があります

※3 病的バリエーションの判定結果は最新の知見によって変わることがあります

結果報告

結果の検討

あなたの解析結果の妥当性や今後の診療方針などについて専門家同士で協議します



医療機関

結果の開示と遺伝カウンセリング

- 検査結果をお伝えします
- 遺伝カウンセリングでは、**結果の説明と今後の対応をあなたと一緒に考えます**

必要に応じて以下の対応を提示することがあります

- ・ 追加検査（別の方法による検査、別の病気の検査、血縁者の検査など）
- ・ 他科への受診や、遺伝カウンセリングでのフォロー

