

マイクロアレイ染色体検査（染色体構造変異解析キット GenetiSure Dx Postnatal Assay 「アジレント」）対象 59 疾患の責任領域表

作成：マイクロアレイ染色体検査普及のための産学連携コンソーシアム

#### 本表の使用上の注意

- 本表は、マイクロアレイ染色体検査（染色体構造変異解析キット GenetiSure Dx Postnatal Assay 「アジレント」）対象 59 疾患の対象疾患、疾患英語名、疾患責任領域の染色体番号、細胞遺伝学的位置、GRCh37/hg19 でのバリエーション位置、Gain/Loss を纏めました。検査結果解釈の参考として使用ください。
- 本表の内容のいかんにかかわらず最新のデータベースに含まれる疾患情報、臨床所見等を必ずご自分で確認し、マイクロアレイ染色体検査結果解釈を行ってください。
- 本表は以下のデータベース DECIPHER、OMIM®の 2024 年 7 月時点での情報を元に作成されました。

DECIPHER

<https://www.deciphergenomics.org/>

OMIM

<https://www.omim.org/>

また以下のデータベースも合わせて参考にしてください

ClinGen

<https://www.clinicalgenome.org/>

UCSC Genome Browser Gateway

<https://genome.ucsc.edu/cgi-bin/hgGateway>

- 本表のバリエーション位置は DECIPHER あるいは OMIM に記載されている情報（GRCh37/hg19）に基づいています。各検査報告書の始点-終点(bp)とは、必ずしも一致しません。各症例での CNV の領域は異なります。また、DECIPHER CNV Syndrome の責任領域と、検査報告書との重なりがどの程度あればその症候群と診断できるかは、症候群ごとに異なるので注意が必要となります。
- 注意 —\*が記入されている疾患は、DECIPHER の DECIPHER CNV Syndromes に記載されておらず、Gain/Loss の情報はありません。詳細は OMIM などほかのデータベースでご確認ください。
- 本表を使用に基づいて発生したいかなる損害についても、「マイクロアレイ染色体検査普及のための産学連携コンソーシアム」並びに日本小児遺伝学会は一切の責任を負いません。