

## 遺伝子診療（遺伝子検索）のご案内

当科では遺伝子診療（遺伝子検索）を無料で行っています。遺伝子検索をご検討されている方は本ご案内の他、下に記載する資料も併せてお読みください。ご不明な点がございましたら、公式 HP 遺伝子診療ページのフォームからお問い合わせください。

近年、遺伝子検索のご依頼が増加しており、担当医が出張等で不在のことも多いためお電話がつながりにくい状況となっております。皆様にご不便をおかけいたしますが、お問い合わせはメールフォームからお願いいたします。ご協力の程、心よりお願い申し上げます。

◆遺伝子検索をご検討されている方もしくはお問い合わせをされる方にお読みいただきたい下の資料があります。ご一読の程、よろしく願いいたします。

- ① 遺伝子検索をご依頼される方へ
- ② 遺伝子検索における必要書類について
- ③ 遺伝子診断例一覧

2018年11月吉日  
弘前大学大学院医学研究科  
皮膚科学講座  
准教授 中野 創

## 遺伝子検索における必要書類について

1. ご準備いただく書類は下の通りです。すべてメールに添付して送信します。

- (1) 遺伝子診断 依頼要項
- (2) 遺伝子診断 患者情報書 (要返送①)
- (3) 遺伝子診断 説明書
- (4) 遺伝子診断 同意書 (要返送②)
- (5) 遺伝子診断 同意撤回書 \* 遺伝子診断の依頼を撤回する場合に必要です。検索結果が送付されるまで保存して下さい。
- (6) 遺伝子診断 依頼チェックリスト
- (7) 送付検体伝票 (要返送③)
- (8) 検体発送連絡 FAX 用紙
- (9) 遺伝子診断 検査法結果について

\* 要返送と記載されている書類は、検体発送の際に同梱する書類です。

2. 要返送書類一覧および補足

検体に同梱する書類一覧と各書類の補足は下の通りです。各書類に不備がありますと検索を開始することができません。ご注意ください。

- (1) 遺伝子診断 患者情報書 (要返送①)
- (2) 遺伝子診断 同意書 (要返送②) \* 被検者 1 名につき 1 枚、それぞれに署名が必要です。
- (3) 送付検体伝票 (要返送③)
- (4) 患者情報
  - ① 病歴
  - ② 臨床所見 (カルテのコピーなど)
  - ③ 病理組織
  - ④ 電顕写真
  - ⑤ 蛍光抗体検査の結果など
- (5) 検査結果送付用封筒: 宛名を書いた封筒に切手を貼付し、簡易書留と記載してください。  
同封物が規定を超える場合、差額分は受取人払いとなります。

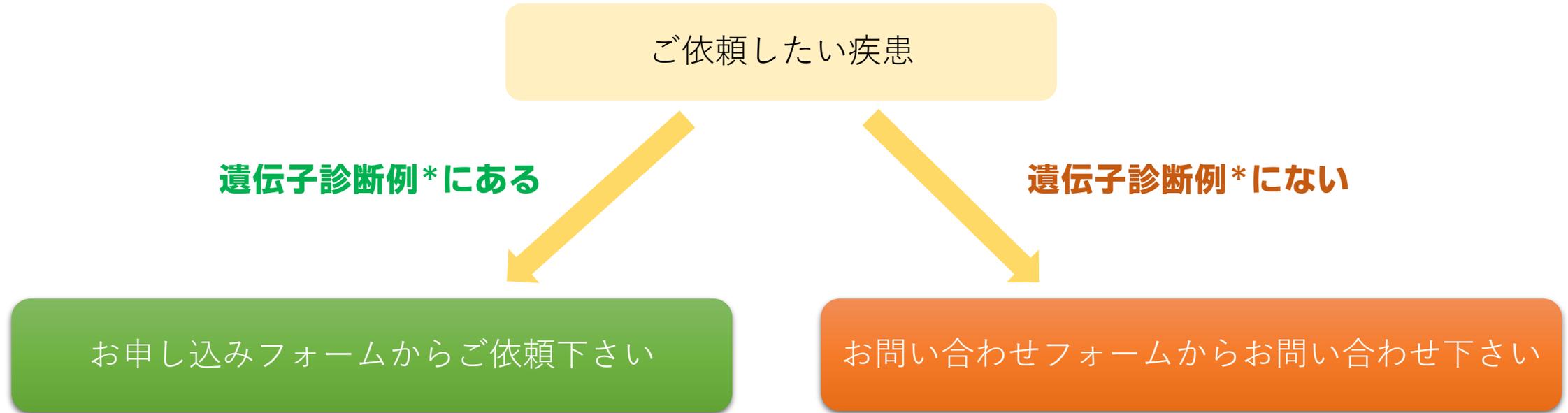
A4: ¥ 430 (120 + 簡易書留 310), 角 3 号 (A4 三つ折り): ¥ 392 (82 + 簡易書留 310)

## 遺伝子診断例一覧

	疾患名	原因遺伝
1.	先天性表皮水疱症（栄養障害型その他）	COL7A1 etc
2.	遺伝性ポルフィリン症	FECH etc
3.	腸性肢端皮膚炎（亜鉛欠乏症）	SLC39A4
4.	Fabry 病	GAL
5.	Siemens 型水疱性魚鱗癬	KRT2
6.	水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症	KRT1/10
7.	伴性劣性魚鱗癬	SS
8.	Sjögren-Larsson 症候群	FALDH
9.	色素失調症	NEMO
10.	Darier 病	ATP2A2
11.	Hailey-Hailey 病	ATP2C1
12.	顆粒変性性表皮母斑	KRT1/10
13.	Papillon-Lefèvre 症候群	CTSC
14.	Vörner 型掌蹠角化症	KRT9
15.	斑状掌蹠角化症	KRT6a, b, c
16.	先天性爪甲硬厚症	KRT6a, b, 16, 17
17.	Buschke-Ollendorff 症候群	LEMD3
18.	Cowden 病	PTEN
19.	Dowling-Degos 病	KRT5
20.	白色海綿状母斑	KRT4/13
21.	無（低）汗性外胚葉形成異常	EDA1/EDAR/EDARADD
22.	先天性無痛無汗症	NTRK1
23.	Albright 骨異栄養症	GNAS
24.	弾力線維性仮性黄色腫	ABCC6
25.	Waardenburg 症候群	PAX3/FOX10/MITF
26.	Wilson 病	ATP7B
27.	Netherton 症候群	SPINK5
28.	疣贅状表皮発育異常症	TMC6/TMC8

遺伝子検索をご依頼される方へ

## ● 遺伝子検索を初めてご依頼される場合



\* 遺伝子診断例は公式HPもしくはご案内からダウンロードすることができます。

## ◆ 同じ疾患をご依頼するリピーターの場合

お申し込みフォームから直接、ご依頼ください。遺伝子診断例にない疾患をご依頼の際は、お問い合わせフォームからご連絡ください。

# 遺伝子検索のご依頼から結果のお受取りまで



担当医の中野です。  
ご連絡ありがとうございます。  
内容を確認してお返事させていただきます。



Re: 遺伝子検索ができますので、必要書類を添付させていただきます。

\* 遺伝子検索のご依頼に対応できないケースもあります。

START!  
お申込み or お問い合わせ



必要書類のお受取り



書類の作成・準備



検体採取



お申込み or お問い合わせフォームは公式HP遺伝子診療のページ最下部にあります。



Re: 書類を受け取りました。



書類は全部で9種類。詳しい説明は“遺伝子検索における必要書類について”に記載しています。



同意書はおひとりにつき1枚です。家族で1枚はNG!



運送会社さんに集配の連絡はお済みですか? 発送の温度もご確認ください。



要冷蔵



Re: 検体を受け取りました。検索を開始します。



Re: IDをお知らせします（被験者1名につき1ID）。お問い合わせの際に必要ですので、大切に保管してください。



Re: 検査結果が出ました。結果を返信用封筒に入れて郵送します。



ご依頼の疾患が論文になりましたらご一報ください。よろしくお願いたします。ご依頼ありがとうございました。

検体の発送



検体受領書のお受取り



FINISH!  
検査結果のお受取り



検体発送連絡をFAXしましたか？



- 同梱書類は・・・
- ✓ 遺伝子診断 患者情報書
  - ✓ 遺伝子診断 同意書（ご家族分）
  - ✓ 送付検体伝票
  - ✓ 病歴、臨床所見、病理組織、電顕写真、蛍光抗体検査の結果 etc...
  - ✓ 検査結果の返信用封筒



Re: 検体受領書を受け取りました。



発送連絡と併せて簡易書留の追跡番号をお知らせします。送料が貼付切手分を超過した場合、超過分はお受取人側のお支払いになります。