

	高知大学医学部附属病院検査部 共通	使用開始日：2026 年 6 月 3 日 《第 1 版使用開始日：2026 年 4 月 1 日》	
	肥大型心筋症遺伝学的検査マニュアル	文書番号 T11	第 1 版 Page 1/10

肥大型心筋症遺伝学的検査マニュアル

	高知大学医学部附属病院検査部 共通		使用開始日：2026 年 6 月 3 日 《第 1 版使用開始日：2026 年 4 月 1 日》	
	肥大型心筋症遺伝学的検査マニュアル	文書番号 T11	第 1 版	
			Page 2/10	

改版/レビュー履歴

版数	改版・修正 年月日	改版・修正事項	作成
1	使用開始日 2026/6/3	第 1 版 制定	西田愛恵 2026/4/1

	高知大学医学部附属病院検査部 共通	使用開始日：2026 年 6 月 3 日 《第 1 版使用開始日：2026 年 4 月 1 日》	
	肥大型心筋症遺伝学的検査マニュアル	文書番号 T11	第 1 版 Page 3/10

目次

目次.....	3
1. はじめに.....	4
2. 検査実施場所.....	4
3. 連絡先及び業務時間.....	4
5. 対象遺伝子.....	5
6. 保険点数.....	5
7. 検査の依頼.....	5
8. 検査項目に関する情報.....	6
9. 検査前の患者の準備.....	7
10. 変更事項について.....	7
11. 緊急報告を行う検査項目.....	8
12. 再検査と追加検査.....	8
13. 検査後の検体保管.....	8
14. アドバイスサービス、問い合わせ、ご意見等について.....	9
15. 継続性及び緊急事態準備計画.....	10
16. 関連文書およびリスト.....	10

	高知大学医学部附属病院検査部 共通	使用開始日：2026 年 6 月 3 日 《第 1 版使用開始日：2026 年 4 月 1 日》	
	肥大型心筋症遺伝学的検査マニュアル	文書番号 T11	第 1 版 Page 4/10

1. はじめに

本マニュアルは、当院において肥大型心筋症（HCM）の遺伝学的検査を行う際の検体採取、取り扱い、および提出手順について定めるものである。本検査に関わる職員は、本手順を把握し、品質管理を遵守しなければならない。

また、依頼者は本検査を依頼することで、本マニュアル記載の検査プロセスに同意したものとみなされます。

2. 検査実施場所

検査実施場所は、中央診療棟 2 階検査部

本検査は、検査部および老年病・循環器内科の協力体制のもと実施される。

3. 連絡先及び業務時間

連絡先	業務時間	E メール	外線番号
肥大型心筋症遺伝学的検査(HCM)事務局 (老年病・循環器内科)	検体受付は、平日 8：30～16：00 まで	hcmgene●kochi-u. ac. jp ※迷惑メール防止のため、●マークを@に変えて送信ください。	088-880-2352

	高知大学医学部附属病院検査部 共通	使用開始日：2026 年 6 月 3 日 《第 1 版使用開始日：2026 年 4 月 1 日》	
	肥大型心筋症遺伝学的検査マニュアル	文書番号 T11	第 1 版 Page 5/10

5. 対象遺伝子

MYH7, *MYBPC3*, *TNNI3*, *TPM1*, *MYL2*, *MYL3*, *ACTC1*, *TNNT2*, *CSRP3*, *TNNC1*, *JPH2*, *GAA*, *GLA*, *TTR*

(*GAA*, *GLA*, *TTR*は二次性心筋症鑑別の参考として)

※検出対象は上記対象遺伝子のエクソンのみです。転写調節領域やディープイントロン領域などのバリエーションは検出できません。対象領域内においても塩基配列の特性上解析が困難な領域が存在します。

※以下については、本パネルでは十分なカバレッジが得られないため解析対象外です。

MYH7 (exon27)、*MYBPC3* (exon10、exon14)、*TNNI3* (exon2)、*TNNI2* (exon13)、*JPH2* (exon6)

6. 診療報酬点数

5,000 点

7. 検査の依頼

7. 1 検査依頼

高知大学医学部附属病院 肥大型心筋症 遺伝学的検査のホームページ上の〈解析のご依頼〉Forms の URL もしくはメールにて直接依頼してください。依頼の受け取り後、HCM 事務局よりメールでご連絡いたします。

高知大学医学部附属病院内での採取の場合は、T1.検体採取マニュアルに従ってください。

7. 2 検査依頼システムがダウンした場合の検査依頼

検査依頼システムがダウンした場合は、以下の《依頼時の必要事項》とともに、HCM 事務局へメールにて、直接ご連絡ください。後日、HCM 事務局より、メールもしくは電話等にて確認をさせていただきます。

Kochi Medical School Hospital Clinical Laboratory

	高知大学医学部附属病院検査部 共通	使用開始日：2026 年 6 月 3 日 《第 1 版使用開始日：2026 年 4 月 1 日》	
	肥大型心筋症遺伝学的検査マニュアル	文書番号 T11	第 1 版 Page 6/10

《依頼時の必要事項》

- ・依頼医師のご所属、お名前、連絡先
- ・依頼件数
- ・検体到着予定日
- ・その他、特記事項

※メール誤送信による個人情報漏洩を防ぐため、メール本文に患者名を記載しないでください。

7. 3 至急の検査依頼

至急対応はしていません。

8. 検査項目に関する情報

検査名：肥大型心筋症 遺伝学的検査

対象：肥大型心筋症と診断された患者、およびその血縁者

検体種別：全血

採取容器：EDTA-2Na 入り採血管

採取量：7.0 mL（少なくとも 5.0 mL 以上）

測定方法：Miseq システム

測定方法：特定の遺伝子※を対象としたアンプリコンシーケンス解析

※5.対象遺伝子を参照

参考基準範囲：GRCh / hg38

所要時間：3 か月

	高知大学医学部附属病院検査部 共通	使用開始日：2026 年 6 月 3 日 《第 1 版使用開始日：2026 年 4 月 1 日》	
	肥大型心筋症遺伝学的検査マニュアル	文書番号 T11	第 1 版 Page 7/10

9. 検査前の患者の準備

患者さんに、説明書「肥大型心筋症患者さんにおける遺伝子パネル検査について」の内容を説明して下さい。患者さんが説明を十分理解したうえで、同意書「肥大型心筋症 遺伝学的検査 同意書」に署名をいただくようお願いします。

9. 1 患者確認

患者さんの採血について、以下の確認を行います。

- 1) 貴施設の手順に従い、患者確認を実施してください。
- 2) 検体採取前に、識別可能なラベル等を試験管に貼付したうえで採血してください。
- 3) 採血後、速やかに数回転倒混和を行ってください。

9. 2 検体取扱いおよび搬送

- 1) ラベル貼付：採血管に患者氏名、ID 等を明記したバーコードラベル等を貼付してください。
- 2) 搬送条件：冷蔵で速やかに搬送してください。当日中に提出できない場合は 4℃（冷蔵）で保管し、7 日以内に発送してください。搬送する際は、緩衝材等により試験管の破損を防ぐようにしてください。

9. 3 受け入れ不可基準

以下の場合、再採取を依頼する場合があります。

- 必要量に満たない検体
- 氏名（もしくは識別番号）記載のない検体
- 試験管が破損している検体
- 冷蔵でない検体
- EDTA-2Na 入り採血管以外での採血検体

また、同意書などの提出書類が不足している、あるいは提出書類に不備がある場合は、確認できるまで検査を開始することができない場合があります。

受け入れ不可基準に該当する検体について、ご相談のうえ、検査を実施する場合は、報告書にその内容を記載いたします。

10. 変更事項について

本マニュアルに変更が生じた場合は、高知大学医学部附属病院 肥大型心筋症 遺伝学的検査のホームページ上または HCM 事務局からメール等にてお知らせいたします。

	高知大学医学部附属病院検査部 共通	使用開始日：2026 年 6 月 3 日 《第 1 版使用開始日：2026 年 4 月 1 日》	
	肥大型心筋症遺伝学的検査マニュアル	文書番号 T11	第 1 版 Page 8/10

1 1. 緊急報告を行う検査項目

緊急報告には該当しません。

本検査は、HCM 関連遺伝子を対象としたターゲットシーケンスであり、それ以外に一般的に想定される二次的所見が生じる可能性は極めて低い検査です。しかしながら、遺伝学的検査における情報提供の在り方については、2024 年改訂版 心臓血管疾患における遺伝学的検査と遺伝カウンセリングに関するガイドラインに示される考え方を遵守した運用を行います。

1 2. 再検査と追加検査

- ・再検査が必要な場合は HCM 事務局までご連絡下さい。
- ・検査結果により再検査および追加検査を相談させて頂く場合があります。
- ・解析不能などの理由で再検査が必要な場合は、依頼医師へ連絡し、再度検体採取の調整を相談させて頂く場合があります。

1 3. 検査後の検体保管

検査実施後の残余検体は、同意内容に基づき一定期間厳重に凍結保管されます。

二次利用（研究利用）については、別途、高知大学の「倫理審査承認」および「包括同意※」の確認を必要とします。（※同意書で医学研究への使用についての同意を取得する）

	高知大学医学部附属病院検査部 共通	使用開始日：2026 年 6 月 3 日 《第 1 版使用開始日：2026 年 4 月 1 日》	
	肥大型心筋症遺伝学的検査マニュアル	文書番号 T11	第 1 版 Page 9/10

14. アドバイスサービス、問い合わせ、ご意見等について

検査結果の解釈などのアドバイスに関する問い合わせ、苦情、ご意見、ご要望については HCM 事務局にメールにてご連絡ください。頂いたご意見について協議します。また必要な場合、再発防止、改善に努めます。

14. 1 ご意見などが直接寄せられた場合

直接寄せられたご意見などは、対応した職員あるいは検査担当職員などがクレームトラブル報告書を作成し、部内にて原因分析や対処などが検討されます。その後、必要な処理が実施されます。

14. 2 緊急対応が必要な場合

緊急な対応が必要と判断された事例に関しては、検査部部長あるいは技師長の判断により対応や処理をおこなうことがあります。

14. 3 その他のクレームトラブル処理

本検査に関連して発生したクレームやトラブルは、対応あるいは担当した職員がクレームトラブル報告書を作成し、部内にて原因分析や対処などが検討された後、必要な処理が実施されます。

14. 4 アドバイスサービスについて

検査の選択、検査の限界および検査結果の解釈などの専門的判断について、問い合わせに対応いたします。

本検査では、臨床的有用性を高めるため、専門知識を有するコンサルタントからの助言を受けています。コンサルタントは、エキスパートパネル（遺伝学的検査カンファレンス）に参加し、検査結果の解釈に関する専門的な意見を提供します。本検査の報告書は、これらの助言および患者さんの臨床的背景を総合的に勘案し、最終的な報告内容は、報告書記載の検査プロセス「発行責任医師」の責任において決定し、報告書として作成します。

	高知大学医学部附属病院検査部 共通	使用開始日：2026 年 6 月 3 日 《第 1 版使用開始日：2026 年 4 月 1 日》	
	肥大型心筋症遺伝学的検査マニュアル	文書番号 T11	第 1 版 Page 10/10

15. 継続性及び緊急事態準備計画

緊急事態等により検査室のサービスが制限される、又は利用不可能となった場合は、高知大学医学部附属病院 肥大型心筋症 遺伝学的検査のホームページ上または HCM 事務局からメール等にてお知らせいたします。また、検査の進捗具合などにより、個別に対応を相談させていただく場合もあります。

16. 関連文書およびリスト

肥大型心筋症 遺伝学的検査 同意書

HCM 臨床情報記入シート

送付物チェックリスト

肥大型心筋症 遺伝学的検査結果報告書

外部文書

- ・日本医師会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」
- ・日本循環器学会/日本心臓病学会/日本小児循環器学会合同ガイドライン

2024 年改訂版 心臓血管疾患における遺伝学的検査と遺伝カウンセリングに関するガイドライン