

## 検体情報 ※ 必ず、英語で記入をしてください

受検者情報			
名	Hanako	姓	Yamada
生年月日	31/05/1994	性別	Female
電話番号	090 1234 5678	メールアドレス	hanakoyamada3105@gmail.com
国籍	Japanese	検体採取日	30/07/2023
市区町村以降の住所	Nishi-Kanda 1-3-6		
市区町村	Tokyo, Chiyoda-ku	郵便番号	101-0065
		国	Japan

依頼する医療機関の情報			
クリニック名	Hiro Clinic / HUMEDIT	クリニックID	
紹介した医療機関	HUMEDIT		
電話番号		FAX	
メールアドレス	info-hi@humedit.co.jp		
市区町村以降の住所			
市区町村		郵便番号	
		国	Japan

パートナーの情報	
パートナーもRODINIA検査を受けますか？	
<input type="checkbox"/> はい	氏名： 生年月日：
<input checked="" type="checkbox"/> いいえ	
コメント：	

希望される検査	
パネルオプションは以下からお選びいただけます。試験対象の遺伝子に関する詳細については、ページ3と4のテーブルを参照してください。	
<input checked="" type="checkbox"/> 女性不妊パネル	(55種の遺伝子疾患)
<input checked="" type="checkbox"/> 血栓性素因と新生児同種免疫性血小板減少症(NAIT)パネル (女性不妊パネルに追加)	(22の遺伝子変異)
<input type="checkbox"/> 男性不妊パネル	(40種の遺伝子疾患)
<input type="checkbox"/> 血栓性素因と新生児同種免疫性血小板減少症(NAIT)パネル (男性不妊パネルに追加)	(22の遺伝子変異)
<input type="checkbox"/> 血栓性素因と新生児同種免疫性血小板減少症(NAIT)パネル (単独)	(22の遺伝子変異)

検査に関する特記事項	
遺伝性疾患の家族歴 (具体的にご記入ください)	既往歴 (詳細な医学的状态を記入してください。多嚢胞性卵巣症候群、勃起不全、血栓性イベント、流産など)
臨床情報 (全ての症状を詳細に記入してください。性交時の痛み、月経周期の不規則性、射精の不規則性、血栓性イベント、血小板減少症、繰り返す流産など)	生化学的な検査結果 (検査内容、検体、検査結果を記入してください)
その他 (具体的にご記入ください)	

該当する場合は、詳細な医療記録や臨床情報を添付してください。

FOR LABORATORY USE ONLY	ORDER NUMBER	LAB ID NUMBER	KIT LOT NUMBER
F-OPR-01/16-V7-EN			
COMMENTS	DATE & TIME OF RECEIPT (DD/MM/YY HH:MM)	RECEIVED BY	

## 受検者同意

以下に署名することにより、私はここに同意します。

1. 私は、添付の受検者同意書を読み（または読んでもらい）内容を理解しました。
2. 私は、医療機関からRodinia検査に関するカウンセリングを受ける機会があり、医療従事者とRodinia検査の利点、リスク、限界、検査を行う理由、代替検査の選択肢の有無など、Rodinia検査およびこの文書のすべての側面について、医師から十分な説明を受けました。
3. 医療機関が、この文書で依頼された検査を実施するために、必要なサンプルを採取し、この同意書と、サンプルをMedicover Geneticsに輸送することに同意します。
4. この文書で依頼された検査を実施する目的で、検体の一部または全部を使用することをMedicover Geneticsに許可します。
5. Medicover Geneticsが医療機関に検査結果を伝達することに同意します。
6. この文書のすべての情報が私の知る限りにおいて真実であることを承認します。

検査結果や未使用の検体は、Medicover Geneticsが分析の質、正確さ、有効性を改善・発展させるため、使用される可能性があることに同意します。その際、Medicover Geneticsは、上記匿名化、非識別化された（お客様を特定できる個人情報をすべて削除した後）検査結果および生物試料として取り扱いま

上記の範囲において、私は、自身の検査結果がMedicover Geneticsのデータベースに含まれること、生物学的材料をコード化し、保存および使用されることに同意します。

受検者・保護者の署名

Hanako Yamada

日付

30/07/2023

## 医療機関証明書

私は、ここに、以下を証明します。

1. 私はこの検査を依頼した紹介者です。
2. 検査結果は、私の患者の医学的管理と治療の選択肢を決定します。
3. 患者は検査の内容と目的について説明を受けています。
4. 患者は、検査について適切かつ十分なカウンセリングを受け、Rodinia検査の利点、リスク、制限を含め、インフォームド・コンセントを提供するために必要なすべての説明を受けています。
5. Rodinia検査について、患者の疑問にすべてお答えしました。
6. 本書は、患者の希望・指示に基づき作成したものです。
7. 私は、患者のインフォームドコンセントを取得し、その署名をいただきました。

医療機関署名

日付

## 女性不妊パネル

55個の遺伝子と性染色体の数的異常（全体・部分・モザイク）を検査します。

検査対象の疾患には、原発性卵巣不全、卵巣過剰刺激症候群、Kallmann症候群などの性腺機能低下症が含まれます。

AIRE	EIF2B3	GALT	IRS2	PROKR2
ANOS1	FEZF1	GDF9	KISS1	PSMC3IP
BMP15	FGF8	GNAS	KISS1R	SEMA3A
CAPN10	FGF17	GNRH1	LHB	SPRY4
CHD7	FGFR1	GNRHR	LHCGR	STAG3
CYP11A1	FIGLA	HESX1	NOBOX	TAC3
CYP17A1	FLRT3	HS6ST1	NR5A1	TACR3
CYP19A1	FMR1	IL17RD	NSMF	THADA
DENND1A	FOXL2	INS	POF1B	WDR11
DUSP6	FSHB	INSR	POLG	WT1
EIF2B2	FSHR	IRS1	PROK2	ZP1

## 男性不妊パネル

40個遺伝子と性染色体の数的異常（全体・部分・モザイク）、Y染色体の微小欠失を検査します。

検査対象の疾患には、Kallmann症候群などの性腺機能低下症が含まれます。

ANOS1	DUSP6	FSHR	LHB	SPRY4
AR	FEZF1	GNRH1	LHCGR	SRD5A1
AURKC	FGF8	GNRHR	NR5A1	SRY
CATSPER1	FGF17	HESX1	NSMF	TAC3
CFTR	FGFR1	HS6ST1	PRM1	TACR3
CHD7	FLRT3	IL17RD	PROK2	USP26
DAZL	FMR1	KISS1	PROKR2	USP9Y
DDX25	FSHB	KISS1R	SEMA3A	WDR11

## 血栓性素因と新生児同種免疫性血小板減少症(NAIT)パネル

一般名称	遺伝子	変異	別名
Factor V Leiden	F5	NM_000130.4(F5):c.1601G>A (p.Arg534Gln)	G1691A F5, ARG506GLN R506Q Factor V Leiden
Factor V R2	F5	NM_000130.4(F5):c.3980A>G (p.His1327Arg)	FV R2 H1299R A4070G R2 allele
Factor XIII	F13A1	NM_000129.3(F13A1):c.103G>T (p.Val35Leu)	p.Val34Leu F13A1 VAL34LEU V34L
HPA-1	ITGB3	NM_000212.2(ITGB3):c.176T>C (p.Leu59Pro)	L33P
HPA-2	GP1BA	NM_000173.7(GP1BA):c.482C>T (p.Thr161Met)	rs6065
HPA-3	ITGA2B	NM_000419.5(ITGA2B):c.2621T>G (p.Ile874Ser)	I843S
HPA-4	ITGB3	NM_000212.2(ITGB3):c.506G>A (p.Arg169Gln)	R143Q
HPA-5	ITGA2	NM_002203.4(ITGA2):c.1600G>A (p.Glu534Lys)	該当なし
HPA-6	ITGB3	NM_000212.2(ITGB3):c.1544G>A (p.Arg515Gln)	R489Q
PAI-1 4G/5G	SERPINE1	NM_000602.5(SERPINE1):c.-820G[(4_5)]	4G/5G
MTHFR	MTHFR	NM_005957.5(MTHFR):c.665C>T (p.Ala222Val)	C677T MTHFR 677C-T ALA222VAL (rs1801133)
MTHFR	MTHFR	NM_005957.4(MTHFR):c.1286A>C (p.Glu429Ala)	MTHFR 1298A-C A1298C GLU429ALA (rs1801131)
ACE (I/D)	ACE	NM_000789.3(ACE):c.2306-117_2306-116insAF118569.1: g.14094_14382	ACE/ID polymorphism INS/DEL (rs1799752)
Apo B	APOB	NM_000384.3(APOB):c.10580G>A (p.Arg3527Gln)	R3500Q 9775G>A
Apo E	APOE	NM_000041.2(APOE):c.526C>T (p.Arg176Cys)	R158C R148C
Apo E	APOE	NM_000041.4(APOE):c.388T>C (p.Cys130Arg)	C112R ApoE4
MTR	MTR	NM_000254.2(MTR):c.2756A>G (p.Asp919Gly)	p.D919G:GAC>GGC 2756A-G
MTRR	MTRR	NM_002454.3(MTRR):c.66A>G (p.Ile22Met)	p.I49M:ATA>ATG
AGT	AGT	NM_000029.4(AGT):c.803T>C (p.Met268Thr)	M235T NM_000029.3:c.803T>C
AGTR1	AGTR1	NM_031850.3(AGTR1):c.*86A>C	A1166C
GSTP1	GSTP1	NM_000852.4(GSTP1):c.313A>G (p.Ile105Val)	rs1695 GSTP1*B
Prothrombin	F2	NM_000506.5(F2):c.*97G>A	F2 rs1799963 20210G-A G20210A

## 受検者同意書

### Rodinia検査

Rodiniaは不妊症に関する遺伝子検査であり、妊娠が困難な個人の遺伝子上の突然変異を対象とした試験です。Rodiniaは不妊症や性染色体障害に関連する遺伝子変異を特定することにより、正確な予後評価を提供し、治療方法を特定することができます。

Rodiniaは、過去に過期妊娠を経験した方、月経不順または無月経の女性、精子の数が少ないまたは精子の形や動きが不規則な男性、性発達障害が疑われる方、生殖補助医療（ART）治療を受ける予定の方、精子または卵子提供の候補者、不妊症の家族歴を持つ方に適用されます。

また、Rodiniaは2回以上の流産の経験があるカップルや個人、新生児同種免疫性血小板減少症（NAIT）の家族歴があるカップルや個人にも適用されます。

### サンプル採取

医療機関は、提供された検体採取手順に従って、頬粘膜からスワブサンプルを採取し、解析のためにMedicover Genetics研究所に送付します。出荷の遅延、検体採取デバイスの破損、検体の劣化、検体の汚染、不適切な検体、または検体の誤提出があった場合には、追加のサンプルが必要となることもあります。

### 結果の解釈

結果は約2~4週間以内に直接医療機関に通知されます。この検査を依頼した医療機関は、検査の具体的な用途と制約事項を理解し、この情報を受検者に伝え、質問に答える責任があります。以下は、女性不妊検査または男性不妊検査から得られる可能性のある結果について説明したものです。

**臨床的に有意な変異が検出されました:** この結果は、不妊症に関連する遺伝子に病原性または病原可能性のある遺伝子変異が同定されたことを示します。検査では臨床的に有意な変異が複数同定される可能性があります。結果は、受検者の臨床所見、生化学的プロファイル、または家族歴との関連で解釈する必要があります。

**臨床的に有意な変異は検出されませんでした:** この結果は、実施された検査で疾患の原因となる遺伝子変異が特定されなかったことを示しています。ただし、検査で評価されなかった領域や評価に十分なレベルでカバーされていない領域において、病原性の変異が存在しないことを意味しません。また、この結果は、遺伝的疾患や病状がないことを保証するものではありません。

**病的意義不明バリエーション(VUS):** 病的意義不明の所見は、遺伝子の変化が検出されたことを示していますが、その変化が遺伝性疾患と関連しているかは現時点では不明です。VUSとその疾患における役割を明らかにするためには、より多くの科学的な研究とデータが必要です。VUSは潜在的な病原性のある場合にのみ報告されます。劣性遺伝における保因者の状態は報告されません。VUSの結果が出た場合、医療提供者からはさらなる分析が推奨される場合があります。詳細な医療記録や他の家族の情報が、結果を明確にするために医療提供者から必要とされる場合があります。臨床カウンセリングと組み合わせて、結果を明確にするための対応が行われる場合があります。

結果の解釈は、医学文献、研究、科学データベースで現在利用可能な情報に基づいています。文献、医学的および科学的な知識は絶えず変化しているため、将来入手可能な新しい情報が現在知られている情報と置き換えられたり追加される可能性があります。結果の解釈に関する変更や新たな進展については、紹介元の医療専門家との関係を保つことをおすすめします。

### 情報開示

Medicover Geneticsは、最新の遺伝子検査研究機関であり、種々の認定を受けています。信頼性を確保し、厳格な基準の下で検査を行うために、必要なすべての対策を講じています。Rodiniaは非常に正確ですが、技術的および生物学的な理由により、偽陽性、偽陰性、または不明確な結果が発生する可能性がわずかに存在します。これらの理由は稀であり、以下に挙げるものに限定されません：検体のラベルリングミス、臨床/医学情報の報告の誤り、技術的エラー、またはモザイシズム（変異が細胞のごく一部で生じるために検出できない可能性がある）など、その他の稀な事象が含まれます。分析は、希望された検査に特化していません。この検査は、評価された遺伝子のすべての遺伝的変異を検出するわけではありません。検出されなかった遺伝的変異の中には、疾患と関連がある可能性があり、Rodiniaによって検査されていないものも存在します。Rodiniaでは遺伝子保因者の状態は報告されません。ただし、血栓性素因と新生児同種免疫性血小板減少症（NAIT）パネルでは、検査された変異の遺伝子型状態が報告されます。遺伝子検査は診断プロセスの重要な一部ではありますが、常に明確な答えを提供するわけではありません。一部の場合では、遺伝子変異が存在していても検査で特定されないことがあります。これは、現在の医学知識や検査技術の制約によるものです。他の臨床データや検査との臨床的相関を確認することが推奨されます。結果は常に他の臨床基準と照らし合わせて考慮する必要があります。検査前および検査後のカウンセリング、追加の遺伝子検査の必要性に関するアドバイスの提供など、紹介医師が責任を持って行うべきであり、他の診断検査が依然として必要な場合もあります。

### 利点

遺伝子検査の結果は、家族計画、医療、および管理に関して、あなたと医療提供者が情報に基づいた選択をする上で役立つ可能性があります。遺伝子検査の結果は、他の血縁者にも影響を与える可能性があります。この遺伝子検査を受ける前と後に遺伝子カウンセリングを受けることをお勧めします。

### 品質向上

Rodiniaの品質、正確性、有効性を向上させるために、匿名で残検体を使用する許可を与えるために同意書の関連項目を選択してください。

署名する前に、この文書の情報をよくお読みください。誤った情報は正確でない検査結果につながる可能性がありますので、関連する情報を正確に記入してください。ご質問がある場合は、医療提供者と相談してください。追加の情報については、弊社のウェブサイト [www.medicover-genetics.com](http://www.medicover-genetics.com) をご覧ください。



## 受検者プライバシー概要

Medicover Genetics Limitedは、この文書によりお客様の個人データを収集し、処理します。この個人情報保護方針は、当社のデータ処理に関する詳細な情報を含んでいます。コピーは [www.medicover-genetics.com](http://www.medicover-genetics.com) からオンラインで入手できます。

### 1. 重要な情報および当社について

Medicover Geneticsは、この文書で収集された個人データの処理に責任を負っています。

当社は、データ保護責任者（DPO）を任命しています。このプライバシー通知または当社のデータ保護の実施についてご質問がある場合は、DPOにお問い合わせください。

#### 連絡先

法人の正式名称: Medicover Genetics Limited (HE 418406)

メールアドレス: [dpo.cy@medicover.com](mailto:dpo.cy@medicover.com)

住所: 31 Neas Engomis Street, 2409 Engomi, Nicosia, Cyprus

電話番号: + (357) 22266888

### 2. 当社が収集するお客様に関するデータ

当社は、以下のとおり、お客様に関する個人データを収集、使用、保存、転送します。

- 身分証明書データ
- 連絡先データ
- 機密データ（民族、患者の遺伝的性別、医療・臨床データ）

### 3. 個人情報の利用方法

当社は、お客様の個人情報を、当社が策定した目的のためにのみ使用します。これには、以下が含まれます。

- お客様を新規顧客として登録するため。
- お客様が選んだ試験を実施し、その結果を処理・提供するため。
- 当社とお客様との関係を管理するため。
- お客様の結果やご相談についてご連絡するため。
- 紹介した臨床医に請求書を発行するため。

### 4. 個人情報の共有方法

当社は、お客様の検査結果を紹介元の医療機関に通知するために、お客様の個人情報を紹介元の医療機関と共有します。また、当社は、特定の情報をクラウドに保存するため、お客様の個人情報をクラウドサービスプロバイダーと共有する場合があります。

### 5. 国際的な転送

当社は、お客様またはご紹介いただいた医療機関が欧州経済地域外に所在する場合を除き、お客様の個人データを欧州経済地域外に転送、保管または処理することはありません。

### 6. お客様の法的権利

特定の状況下で、お客様は当社が保有するお客様の個人データのコピーを受け取る権利、消去する権利（「忘れられる権利」）、処理を制限する権利、個人データ保護委員会にいつでも苦情を申し立てる権利など、個人データに関連するデータ保護法上の権利を有しています。