

## 新規実施項目のお知らせ

謹啓 時下ますますご清栄のこととお喜び申し上げます。  
平素は格別のご高配を賜り厚くお礼申し上げます。  
このたび、下記の検査項目を新たに受託開始いたしますので、ご利用いただきたくご案内いたします。  
当社におきましては皆様のご要望に幅広くお応えすべく研鑽を重ねてまいりますので、今後とも引き続きお引き立てのほどよろしくお願い申し上げます。

敬 白

記

■ 変更実施日 平成 23 年 3 月 1 日 (火) ご依頼分より

### ■ 新規項目内容一覧

項目コード (統一コード)	検査項目	検体量	容器	保存	所要 日数	実施料 判断料	検査 方法	基準値 (単位)	備考
6388 4	<b>倫理指針対象</b> 曜日指定 1 染色体 (1 p36欠失症候群)	血液 3.0 (ヘパリン加)	G	冷蔵	8~10	2600 + 400 ※2	FISH		受託可能日は月~金曜日です。依頼書には臨床診断名および臨床所見などをご記入ください。新生児採血において、必要検体量に満たない場合はご相談ください。 &コ
6389 1 (8B434)	<b>倫理指針対象</b> 曜日指定 4 染色体 (ウォルフ・ヒルシュホーン症候群)	血液 3.0 (ヘパリン加)	G	冷蔵	8~10		FISH		
6390 1 (8B322)	<b>倫理指針対象</b> 曜日指定 13 染色体 (先天性網膜芽細胞腫RB1)	血液 3.0 (ヘパリン加)	G	冷蔵	8~10		FISH		
6391 9	<b>倫理指針対象</b> 曜日指定 X 染色体 (ステロイドサルファターゼ遺伝子STS)	血液 3.0 (ヘパリン加)	G	冷蔵	8~10		FISH		

検体は採血後、当日中にご提出ください。

**倫理指針対象**：本検査は、遺伝性疾患の診断に関わる染色体検査です。ヒト遺伝子倫理指針対象項目として、各種ガイドラインや倫理指針を遵守した運用を実施しております。弊社受託運用にご理解とご協力をお願いいたします。

- 1 染色体（1 p36 欠失症候群）
- 4 染色体（ウォルフ・ヒルシュホーン症候群）
- 13 染色体（先天性網膜芽細胞腫 RB1）
- X 染色体（ステロイドサルファターゼ遺伝子 STS）

Gバンド分染法では検出が困難な染色体の微細欠失を、FISH 法により検出します

.....

先天異常染色体の微細欠失を FISH 法にて検出する4項目を新規受託開始いたします。

- 1p36 欠失症候群は、微細な欠失が原因で精神遅滞を主症状とする先天奇形症候群です。本検査は、1p36 欠失症候群の共通欠失領域である CDC2L1 領域の欠失を検出します。
- ウォルフ・ヒルシュホーン症候群も 4p16 の欠失が原因の先天奇形症候群で、本検査はその責任領域の WHSCR 遺伝子の欠失を検出します。
- 網膜芽細胞腫（Retinoblastoma）は小児の眼球に発生する悪性腫瘍です。先天性網膜芽細胞腫の責任領域で 13q14 に局在する RB1 遺伝子の欠失を検出します。
- 先天性X連鎖性魚鱗癬に関連する steroid sulfatase (STS) 活性欠損症の責任領域で、Xp22.3 にある STS 遺伝子の欠失を検出します。

本検査は、遺伝性疾患の診断に関わる染色体検査です。ヒト遺伝子倫理指針対象項目として、各種ガイドラインや倫理指針を遵守した運用を実施しております。弊社受託運用にご理解とご協力をお願いいたします。

▼検査要項

検査項目名	1 染色体 (1 p36 欠失症候群)	4 染色体 (ウォルフ・ヒルシュ ホーン症候群)	13 染色体 (先天性網膜芽細胞腫 RB1)	X 染色体 (ステロイドサルファ ターゼ遺伝子 STS)
項目コード No.	6388 4	6389 1	6390 1	6391 9
検体量	血液 各3.0 mL			
容器	G (ヘパリン入り)			
保存方法	冷蔵保存してください。			
所要日数	8~10日			
検査方法	FISH			
基準値 (単位)				
実施料	2600点+400点 (「D006-5」染色体検査と加算点)			
判断料	125点 (血液学的検査)			
備考	<b>倫理指針対象 曜日指定</b> 依頼書には臨床診断名および臨床所見などをご記入ください。 受託可能日は月~金曜日です。新生児採血においては、必要検体量に満たない場合はご相談ください。 &コ			

検体は採血後、当日中にご提出ください。

●参考文献

稲澤 譲治, 他: 臨床 FISH プロトコール 阿部達生監修 (秀潤社) : 90~95, 1997. (共通検査方法参考文献)  
 GajECKa M, et al: American Journal Medical Genetics 145C (1 5) : 346~356, 2007. (1 染色体)  
 Kuan-Yun Gandelman, et al: American Journal of Human Genetics 51: 571~578, 1992. (4 染色体)  
 Lohmann D: Advances in Experimental Medicine and Biology 685 : 220~227, 2010. (13 染色体)  
 Jia-Woei Hou: Chang Gung Medical Journal 28 (9) : 643~649, 2005. (X 染色体)