

# 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

■ 実施日 平成 23 年 4 月 1 日（金）ご依頼分より

## ■ 新規項目

検査項目	● MECP2 遺伝子 (exon3, 4) 変異解析
------	-----------------------------

## ■ 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 (安定性)	所要 日数	実施料 判断料	検査 方法	基準値 (単位)	備考
Y443 3	<b>倫理指針対象</b> MECP2遺伝子 (exon3, 4) 変異解析	血液 7.0 (EDTA- 2Na 加)	A	冷蔵 (3日)	17~ 21		ダイレクト シーケンス法		本項目は MECP2 遺伝子の exon3,4 を解析しています。 他項目との重複依頼は避けてください。本検査方法ではコンタミネーションの影響がより大きくなりますので、検体採取にあたっては取り扱いに十分ご注意ください。&ユ

● MECP2 遺伝子 (exon3, 4) 変異解析

レット症候群 (Rett Syndrome) の原因遺伝子 MECP2 遺伝子の変異を解析します。

レット症候群は、主に女兒に発症する疾患で、進行性の神経疾患です。典型的な症状としては、生後 6 ヶ月～18 ヶ月の頃から筋緊張低下や繰り返される手もみ運動がみられ、自閉傾向、精神発達遅滞、発作性の無呼吸、失調性歩行などの機能的な退行が始まります。軽微な学習障害から重度の脳症まで非常に幅広い臨床像を持っています。発症頻度は、女子の 10,000～15,000 人に 1 人の割合といわれ、99%以上が孤発例であるとされています。

原因遺伝子は、X 染色体長腕 (Xq28) に位置する MECP2 (Methyl-CpG-binding protein2) 遺伝子で、典型的なレット症候群の 80%に MECP2 遺伝子変異が認められ、その変異箇所は本遺伝子の exon3、4 に多く存在します。本遺伝子検査は類似疾患との判別および自閉症、軽度学習障害等と診断されてきた非典型的なレット症候群の診断に有用です。

▼ 疾患との関連

- レット症候群 (Rett Syndrome)

▼ 検査要項

検査項目名	MECP2 遺伝子 (exon3, 4) 変異解析
項目コード No.	Y443 3
検体量	血液 7.0 mL
容器	A (EDTA-2Na 入り)
保存方法	冷蔵保存してください。
保存安定性	冷蔵保存で3日間
所要日数	17～21日
検査方法	ダイレクトシーケンス法
基準値 (単位)	
実施料	未収載
判断料	未収載
備考	<b>倫理指針対象</b> 本項目は MECP2 遺伝子の exon 3,4 を解析しています。 他項目との重複依頼は避けてください。本検査方法ではコンタミネーションの影響がより大きくなりますので、検体採取にあたっては取り扱いに十分ご注意ください。&コ

**倫理指針対象**：本検査は、ヒト生殖細胞系列遺伝子解析に関わる検査ですので、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。

● 参考文献

Thierry Bienvenu, et al : Human Molecular Genetics (9) 9 : 1377～1384 , 2000.

(検査方法参考文献)

Takayuki Fukuda, et al : Brain & Development 27 : 211～217, 2005.