

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 24 年 1 月 4 日（水）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 (安定性)	所要 日数	実施料 判断料	検査 方法	基準値 (単位)	備考
64158	倫理指針対象 予約検査 HTT遺伝子 CAG反復配列解析	血液 5.0 (EDTA- 2Na 加)	C	冷蔵 (3日)	12~ 16	4000 ※2	PCR		本項目は HTT 遺伝子 exon1 領域内の CAG 反復回数を解析しています。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。凍結保存は避けてください。 &コ

予約検査 : 検体採取前に必ず最寄の営業所へ予約のご連絡をお願いいたします。ご予約後、本項目専用依頼書にてご依頼を承ります。
倫理指針対象 : 本検査は、遺伝学的検査ですので、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。

※2 : 血液学的検査判断料。なお、本項目（「遺伝学的検査」）は D026 検体検査判断料の注 4. 遺伝カウンセリング加算の対象項目です。

●参考文献 La Spada A.R, et al : Nature 352 : 77~79, 1991. (検査方法参考文献)
 Walker FO : Lancet 369 (9557) : 218~228, 2007.

●HTT 遺伝子 CAG 反復配列解析

ハンチントン病の原因遺伝子 *HTT* 遺伝子の CAG 反復回数を解析します。

ハンチントン病は、常染色体優性遺伝形式の進行性神経変性疾患です。主症状は舞踏運動等の不随意運動、精神症状、認知障害などで、浸透性は 100%とされています。また、世代を経るごとに、発症年齢が早まる表現促進現象が見られ、父親からの遺伝ではより顕著になるとされています。

ハンチントン病の原因遺伝子は4番染色体短腕（4p16.3）に局在する *HTT* 遺伝子で、この遺伝子内の不安定な CAG 三塩基反復配列（triplet repeat）が異常伸長することにより発症します。CAG 反復配列（リピート数）は、正常型アレルでは 26 回以下、変異型アレルは 36 回以上と分類*されており、リピート数が多いほど発症年齢が若いという傾向があります。

本項目は、ハンチントン病の鑑別診断に有用な *HTT* 遺伝子の CAG 反復配列を解析いたします。

★神経疾患の遺伝子診断のガイドライン 2009

▼検査要項

検査項目名	HTT 遺伝子 CAG 反復配列解析
項目コード No.	64158
検体量	血液 5.0 mL
容器	C (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	12~16日
検査方法	PCR
基準値 (単位)	
実施料	4000点 (「D006-4」遺伝学的検査のセ、ハンチントン舞踏病)
判断料	125点 (血液学的検査判断料)
備考	<p>倫理指針対象 予約検査</p> <p>本項目は <i>HTT</i> 遺伝子 exon1 領域内の CAG 反復回数を解析しています。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。凍結保存は避けてください。</p> <p style="text-align: right;">&G</p>

▼検査について

- ・本検査は、CAG 反復配列を含む領域を PCR で増幅し、CAG 反復回数を算出しています。
- ・CAG 反復配列中には通常 1 回 CAA 配列が含まれており、この CAA も反復回数に含めております。
- ・増幅している領域には個人差のある CCG 反復配列を含んでいます (この CCG 反復回数は通常 9 回ですが、10 回、11 回、12 回の人がいることが判っています)。そのため、反復回数が 1~3 回程多く算出される場合があります。
- ・本検査はハンチントン病の鑑別診断を進める上で有用な検査として保険収載されております。臨床的に症状がみられる場合においてご依頼くださいますようお願いいたします。

【ご依頼に際しての留意点】

本検査のご依頼に際しては、検査前後の遺伝カウンセリングの適切な実施をお願いいたします。必要に応じて、所属医療機関の臨床遺伝専門医等との連携、または臨床遺伝医療部門のある他の医療機関への紹介をお願いいたします。詳細は、日本医学会および日本神経学会の下記ガイドラインの検査実施における留意点をご確認ください。

▼参考資料

「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」日本医学会 (2011 年 2 月)

「神経疾患の遺伝子診断のガイドライン 2009」日本神経学会

「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」日本衛生検査所協会 (平成 23 年 10 月改正)

「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」厚生労働省 (平成 18 年 4 月改正)