

## 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 2018年8月1日(水) ご依頼分より

### ■新規項目内容一覧

項目コード	検査項目 JLAC10	検体量 (mL)	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
5871 4	<span style="background-color: #e91e63; color: white; padding: 2px;">倫理指针对象</span> PRRT2遺伝子 変異解析 8C575-0000-019-848	血液 7.0 (EDTA-2Na加)	PN7 (A)	冷蔵 (3日)	12~16		ダイレク トシーケ ンス法		<span style="border: 2px solid red; padding: 2px;">重凍</span> 凍結保存は避けてください。 本項目はPRRT2遺伝子のc.649dupCのみを解析しています。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充分ご注意ください。 &ユ

## ● PRRT2遺伝子変異解析

発作性運動誘発性舞蹈アテトーゼの診断・治療方針決定に関連する検査です。

PRRT2遺伝子は、発作性運動誘発性舞蹈アテトーゼ (paroxysmal kinesigenic dyskinesia ; PKD、paroxysmal kinesigenic choreoathetosis ; PKC)、片麻痺性片頭痛、良性家族性乳児てんかんの責任遺伝子であることが明らかとなり、日本人のPKD、PKC患者において、c.649dupC (p.Arg217Profs\*8) がhotspotであることが報告されました。

また、けいれん性疾患を含む他の神経疾患にも深く関わっていることが相次いで報告されています。

本検査は臨床診断確定、治療方針決定の一助となる重要な遺伝子検査です。

### ▼疾患との関連

発作性運動誘発性舞蹈アテトーゼ  
片麻痺性片頭痛  
良性家族性乳児てんかん

### ▼検査要項

検査項目名	<b>倫理指針対象</b> PRRT2遺伝子変異解析
項目コードNo.	5871 4
検体量	血液 7.0 mL
容器	PN7 (A) EDTA-2Na入り
保存方法	冷蔵保存してください
所要日数	12~16 日
検査方法	ダイレクトシーケンス法
基準値	
検査実施料	
判断料	
備考	<b>重凍</b> 凍結保存は避けてください。 本項目はPRRT2遺伝子のc.649dupCのみを解析しています。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充分ご注意ください。 &コ

### ●参考文献

Ono S, et al : J Hum Genet 57 (5) : 338~341, 2012. (検査方法参考文献)  
加藤 竹雄, 他 : Epilepsy 9 (1) : 29~33, 2015. (臨床的意義参考文献)