

## 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10日(金) ご依頼分より

### ■新規項目内容一覧

| 項目<br>コード | 検査項目<br>JLAC10  | 検体量<br>(mL)                             | 容器         | 保存<br>(安定性) | 所要<br>日数 | 実施料<br>判断料 | 検査方法                        | 基準値<br>(単位) | 備考   |
|-----------|---|---|------------|-------------|----------|------------|-----------------------------|-------------|--|
| 5840 1    | <span style="background-color: #e91e63; color: white; padding: 2px;">倫理指针对象</span><br>先天性QT延長<br>症候群遺伝子解析 | 血液<br>5.0<br><small>(EDTA-2Na加)</small> | PN5<br>(C) | 冷蔵<br>(10日) | 35~45    | 8000<br>※2 | 次世代シ<br>ークエン<br>ス(NGS)<br>法 |             | <span style="border: 2px solid red; padding: 2px;">重凍</span><br>凍結保存は避けてください。<br>本項目は、KCNQ1、KCNH2、<br>SCN5A遺伝子のExonとその<br>intron境界部分を解析してい<br>ます。他項目との重複依頼は避<br>けてください。<br>本検査方法ではコンタミネー<br>ションの影響がより大きくな<br>りますので、検体採取にあたっ<br>ては取り扱いに充分ご注意く<br>ださい。<br>&イ |

※2：血液学的検査判断料

## ● 先天性QT延長症候群遺伝子解析

KCNQ1、KCNH2、SCN5A遺伝子を次世代シーケンス法にて解析いたします。

QT延長症候群 (long QT syndrome ; LQTS) は、心電図にT波の形態異常を伴うQT延長を認め、特徴的な心室頻拍や心室細動などの重症心室性不整脈を生じて、めまいや失神などの脳虚血症状や突然死を引き起こす症候群です。大きく先天性と二次性に分けられ、先天性の多くの方に遺伝性を認めます。

本項目は、血液から抽出したゲノムDNA中の検査対象遺伝子 (KCNQ1、KCNH2、SCN5A) のタンパク質コード領域であるexonとそのintron境界部分の塩基配列を次世代シーケンス (NGS) 法により決定し、得られた塩基配列を公開されているヒトゲノムリファレンス配列 (GRCh38/hg38) と比較し、低出現頻度 (データベース上1%以下) のバリエーション (塩基置換と短い塩基配列の挿入と欠失) の有無を検出いたします。

本項目は、診断補助や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

先天性QT延長症候群

### ▼検査要項

|          |  |
|----------|--|
| 検査項目名    | <b>倫理指針対象</b> 先天性QT延長症候群遺伝子解析  |
| 項目コードNo. | 5840 1   |
| 検体量      | 血液 5.0 mL  |
| 容器       | PN5 (C) EDTA-2Na入り   |
| 保存方法     | 冷蔵保存してください   |
| 所要日数     | 35~45 日  |
| 検査方法     | 次世代シーケンス (NGS) 法   |
| 基準値      |  |
| 検査実施料    | 8000点<br>(「D006-4」遺伝学的検査「3」)   |
| 判断料      | 125点 (血液学的検査判断料)   |
| 備考       | <b>重 凍</b><br>凍結保存は避けてください。<br>本項目は、KCNQ1、KCNH2、SCN5A遺伝子のexonとそのintron境界部分を解析しています。他項目との重複依頼は避けてください。<br>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。<br><br>&I (かずさDNA研究所) |

### ●参考文献

Fujiki R, et al : J Mol Diagn / pii : S1525-1578 (17) 30554-8 : Jun 25, 2018. (検査方法参考文献)

Priori SG, et al : Heart Rhythm 10 (12) : 1932~1963, 2013. (臨床的意義参考文献)