

## 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慶び申し上げます。  
平素は格別のご高配を賜り厚くお礼申し上げます。  
この度、新たな検査項目の受託開始について、下記の通りご案内いたします。  
健康と医療の未来に貢献すべく、より良い検査サービスのご提供に努めてまいります。  
謹白

### 記

■ 受託開始日 2023年3月31日(金) ご依頼分より

### ■ 新規項目内容一覧

項目コード	検査項目	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
OG94 7	<span style="background-color: #f08080; padding: 2px;">検理指針対象</span> 脊髄小脳変性症 遺伝子解析	血液 2.0 (EDTA- 2Na加)	PN2 PN5 (C)	冷蔵 (3日)	19~ 23	① 8000 ※2	マルチ プレックス PCR- フラグメント 解析	裏面 参照	<span style="border: 2px solid red; padding: 2px;">重凍</span> 凍結保存は避けてください。 SCA1、SCA2、MJD/SCA3、 SCA6、SCA7、SCA8、 SCA12、SCA17、DRPLAに関 わるリポート伸長及び SCA31に 関わる伸長挿入と PLEKHG4 遺伝 子の c.-16 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。 f & 1

※2：遺伝子関連・染色体検査判断料

① 原則として患者1人につき1回に限り算定できる。ただし、2回以上実施する場合は、その医療上の必要性について診療報酬明細書の摘要欄に記載する。



## ● 脊髄小脳変性症 遺伝子解析

脊髄小脳変性症の診断および病型判断の補助に有用な検査です。

脊髄小脳変性症（Spinocerebellar degeneration：SCD）は、運動失調あるいは痙性対麻痺を主症状とする疾患であり、原因が、感染症、中毒、腫瘍、栄養素の欠乏、奇形、血管障害、自己免疫性疾患等によらない疾患の総称です。遺伝性と孤発性に大別され、脊髄小脳変性症の67.2%が孤発性で、27%が常染色体顕性遺伝性（優性遺伝性）、1.8%が常染色体潜性遺伝性（劣性遺伝性）といわれています。

本項目は、マルチプレックスPCRの技術を用いて一度に10病型（SCA1、SCA2、MJD/SCA3、SCA6、SCA7、SCA8、SCA12、SCA17、DRPLAに関わるリピート伸長、SCA31に関わる伸長挿入とPLEKHG4遺伝子のバリエーション）を測定し、脊髄小脳変性症の診断補助に用いる検査です。

### ▼検査要項

検査項目名	<b>倫理指针对象</b> 脊髄小脳変性症 遺伝子解析
項目コード	OG94 7
検体量	血液 2.0 mL
容器	PN2 PN5 (C) EDTA-2Na 入り
保存方法	冷蔵保存してください
所要日数	19~23 日
検査方法	マルチプレックスPCR-フラグメント解析
基準値	下記参照
報告形式	【親展報告】各遺伝子のリピート数を報告いたします。 SCA31については、伸長挿入の有無およびPLEKHG4遺伝子のc.-16の塩基を報告します。
検査実施料	① 8000点 (「D006-4」遺伝学的検査(1)「才」)
判断料	100点(遺伝子関連・染色体検査判断料)
備考	<b>重凍</b> 凍結保存は避けてください。 SCA1、SCA2、MJD/SCA3、SCA6、SCA7、SCA8、SCA12、SCA17、DRPLAに関わるリピート伸長及びSCA31に関わる伸長挿入とPLEKHG4遺伝子のc.-16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。 f & 1

① 原則として患者1人につき1回に限り算定できる。ただし、2回以上実施する場合は、その医療上の必要性について診療報酬明細書の摘要欄に記載する。

### [OG94 7]脊髄小脳変性症 遺伝子解析の判定基準

疾患略号	遺伝子名	リピート塩基	判定基準 (リピート数)
			正常
SCA1	ATXN1	CAG	35以下
SCA2	ATXN2	CAG	14~31
MJD/SCA3	ATXN3	CAG	12~44
SCA6	CACNA1A	CAG	4~18
SCA7	ATXN7	CAG	7~17
SCA8	ATXN8OS	CAG/CTG	15~34
SCA12	PPP2R2B	CAG	9~18
SCA17	TBP	CAA/CAG	29~42
DRPLA	ATN1	CAG	6~35

疾患略号	遺伝子名	リピート塩基 /バリエーション	判定基準
			正常
SCA31	BEAN1	TGGAA	伸長挿入を認めず
	PLEKHG4	c.-16C>T	—

### ●参考文献

石毛 崇之, 他: 日本臨床検査自動化学会誌39(2): 250~256, 2014. (検査方法参考文献)  
脊髄小脳変性症・多系統萎縮症診療ガイドライン2018 (臨床的意義参考文献)