

インフォメーション

登録衛生検査所 臨床 宮崎

TEL0985-52-6688 FAX0985-52-8093

新規受託項目のお知らせ

謹啓 時下ますますご清栄のこととお喜び申し上げます。
平素は格別のご愛顧を賜り、有難く厚く御礼申し上げます。
さて、この度、下記項目につきまして、検査の受託を開始いたしますのでご案内申し上げます。
何卒、ご利用、ご用命の程よろしくお願い申し上げます。

謹 白

記

● 新規受託項目:

■ 先天性難聴の遺伝子検査

◆ 受託開始期日:平成 27 年 9 月 29 日(火)受付分より

※詳細につきましては裏面をご参照ください

ご不明な点は弊社担当までお申し付け下さい

■ 先天性難聴の遺伝子検査

従来、先天性難聴の遺伝子解析検査仕様は、日本人の難聴患者から同定された 13 種類の原因遺伝子に生じた計 46 箇所の変異をスクリーニング的に検出し、先天性難聴患者のおよそ 2 割を確定診断できるものでした。

この度、信州大学医学部耳鼻咽喉科学教室と最終委託先(株式会社ビー・エム・エル)の共同研究により、次世代シーケンス(NGS)法を導入し、解析対象となる遺伝子数を 19 種類、遺伝子変異数を 154 箇所と大幅に増やした検査方法を開発し、新規受託を開始いたします。新仕様では確定診断率を 3 割に高めることが可能となります。

今後新たに同定された遺伝子変異を解析パネルに組み入れていくことで、更なる診断効率の向上が期待できます。

◆ 検査内容:

検査項目名	先天性難聴の遺伝子解析
採取容器	EDTA2K加血(スプレーコート)
検体必要量	血液 6.0mL
保存方法	冷蔵(開封厳禁)
所要日数	14~30日
報告形式	【親展報告(別紙報告書)】 検出された遺伝子変異について、ヘテロ接合体/ホモ接合体を識別してご報告します。 なお、ミトコンドリア遺伝子については、検出された遺伝子変異をご報告し、ミトコンドリア遺伝子 3243 変異陽性のみ、変異%を数値で表記いたします。
実施料	D006-4 遺伝学的検査 ヤ 先天性難聴 3880 点 (レセ電コード:160178210)
判断料	125 点(血液学的検査)

※遺伝学的検査の実施に当たっては、厚生労働省「医療・介護関係従事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」及び関係学会による「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」(平成 23 年 2 月)を遵守すること。

【検査方法の参考文献】Nishio, SY. et al.: Genet. Test. Mol. Biomarkers 19, 209-217, 2015.

◆ 専用依頼書および報告書見本

● 専用依頼書見本

ヒト遺伝子検査依頼書(遺伝子検査) 検査コード GC-4-1

検査項目: 先天性難聴の遺伝子解析

検査必要量: 末梢血 6mL (ただし、乳幼児の場合は採血が困難な場合、2mL でも検査可能です)

検査容器: 血液(A2)

使用採血管: 真空採血管(EDTA-2K)【検査コード B-19】

検査料: 検査料 3880 点

※専用依頼書でのご提出が必須となります

● 報告書見本

【先天性難聴の遺伝子解析 報告書】

検査コード: D006-000 検査料: 3880 点

検査項目: 先天性難聴の遺伝子解析

検査結果: 遺伝子変異が検出されました

【検査結果】

遺伝子変異	遺伝子型
GJB2(PK)3243A>G(100%)	AA
GJB2(PK)3243A>G(100%)	AA
GJB2(PK)3243A>G(100%)	AA

【検査結果のご説明】

遺伝子変異が検出されたことにより、先天性難聴の原因が遺伝子変異によるものであることが確認されました。

【検査結果の解釈】

遺伝子変異が検出されたことにより、先天性難聴の原因が遺伝子変異によるものであることが確認されました。

【検査結果の解釈】

遺伝子変異が検出されたことにより、先天性難聴の原因が遺伝子変異によるものであることが確認されました。

※上記、2 様式の親展報告書をご返却させていただきます