

## 新規受託項目

謹啓 時下益々ご清栄のこととお慶び申し上げます。

平素は格別なご愛顧を賜り厚くお礼申し上げます。

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。

謹白



### 項目名

● ジストロフィン遺伝子変異

(依頼コード No.10960)

受託開始日 2020年4月1日(水) 受付分より

筋ジストロフィー(muscular dystrophy:MD)とは、筋線維が壊死と再生を繰り返しながら次第に萎縮し、筋力の低下が進行していく遺伝性筋疾患の総称で指定難病の対象とされています。

デュシェンヌ型筋ジストロフィー(Duchenne muscular dystrophy:DMD)およびベッカー型筋ジストロフィー(Becker muscular dystrophy:BMD)は、X染色体短腕(Xp21)に存在するジストロフィン遺伝子の変異によりジストロフィン蛋白質が欠損することで生じます。DMDはジストロフィンが完全に欠損する重症型で、BMDは不完全ながら機能が残る軽症型として知られています。近年、DMDを対象とした新たな治療法として、エクソンスキップ誘導療法、リードスルー誘導療法などの遺伝子治療が確立されつつありますが、治療法の選択には、ジストロフィン遺伝子にどのような変異が存在するのかを確定する必要があります。

弊社では、この度MLPA(Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification)法を用いてジストロフィン遺伝子のエクソンの重複・欠失を測定する検査を開始します。デュシェンヌ型筋ジストロフィーの診断や治療方針決定の一助としてご利用ください。

裏面に続きます

## 受託要領

依頼コードNo.	10960
検査項目名	ジストロフィン遺伝子変異
統一コード	8C831-9901-019-856
検体必要量	血液 2.0mL
容器	B-30(EDTA2K加血)
検体の保存方法	冷蔵(開封厳禁)
所要日数	7~21
検査方法	MLPA法
基準値	—
単位	—
報告範囲 (報告形式)	【親展報告】【別紙報告】 79のエクソンについて重複および欠失を報告します。
検査実施料/判断料	3880点/100点(遺伝子関連・染色体検査)*
備 考	エクソン52の単一欠損については ダイレクトシーケンスによる確認試験を実施いたします。
	倫理指針項目 匿名化依頼書を使用してください。 ※ 遺伝学的検査の実施に当たっては、個人情報保護委員会・厚生労働省「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ダンス」(平成29年4月)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)に遵守すること。

\*診療報酬改定により、4月1日から新設されます。

### 【検査方法の参考文献】

Lalic T et al.: Eur J Hum Genet 13, 1231-1234, 2005.