

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

● 脊髄小脳変性症(SCD)の遺伝子解析 (依頼コード No.13397)

受託開始日 2020年8月1日(土) ご依頼分より

脊髄小脳変性症 (spinocerebellar degeneration: SCD) は、小脳を中心として脳幹、脊髄あるいは大脳に障害を認める神経変性疾患です。臨床的には運動失調のほか、パーキンソニズム、錐体路障害、末梢神経障害、認知症など様々な症状を呈します。

日本における有病率は人口10万人あたり18.6人と推定されており、そのうち約2/3が孤発性、約1/3が遺伝性とされています。遺伝性の脊髄小脳変性症のうち、日本ではSCA3(MJD)、SCA6、DRPLA、SCA31が高頻度に認められ、次いで SCA1、SCA2、SCA17、SCA8の頻度が高いことが知られています。これらの疾患は、原因遺伝子領域内に存在する一部塩基の繰り返し配列が異常に伸長することに起因しています。

現在、脊髄小脳変性症の疾患機序に関する研究が進んでおり、今後、発病や進行を阻止できる根本的治療法の確立へつながっていくものと期待されています。

この度、遺伝学的検査(8000点)の保険収載項目として、マルチプレックスPCR法およびRepeat Primed PCR法を用いて脊髄小脳変性症の8疾患を網羅的に解析する検査の受託を開始します。

脊髄小脳変性症の診断補助にご利用ください。

裏面に続きます

受託要領

依頼コードNo.	13397
検査項目名	脊髄小脳変性症(SCD)の遺伝子解析
検体必要量	血液 6.0 mL
容器	B-19(EDTA2K加血)
検体の保存方法	冷蔵、開封厳禁
所要日数	10~16
検査方法	PCR法
基準値	なし
単位	なし
報告範囲 (報告形式)	【親展報告】 SCA1、SCA2、SCA3(MJD)、SCA6、SCA17および DRPLAについては 遺伝子領域内の3塩基(CAG)、SCA8については遺伝子領域内の3塩基 (CTG)のリピート数および病原性の判定をご報告いたします。 SCA31については遺伝子領域内の5塩基(TGGAA)リピート配列の有無 および病原性の判定をご報告いたします。
検査実施料/判断料	遺伝学的検査(処理が極めて複雑なもの)8000点/ 100点(遺伝子関連・染色体検査)
備考	倫理指針項目 匿名化依頼書をご使用ください。

- 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)および関係学会による「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。

【参考文献】

日本神経学会監修「神経疾患の遺伝子診断ガイドライン2009」(医学書院)

日本神経学会監修「脊髄小脳変性症・多系統萎縮症診療ガイドライン2018」(南江堂)