

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

● マイクロアレイ染色体検査(先天性疾患) (依頼コード No.13612)

受託開始日 2021年11月15日(月) ご依頼分より

マイクロアレイ染色体検査は、先天性疾患を疑う患者のDNAとリファレンスDNAを異なる蛍光色素で標識し、蛍光強度の比較によって染色体ゲノムDNAのコピー数変化と、ヘテロ接合性喪失の検出を目的とした検査(アレイCGH法)です。

アレイスライド上には全染色体領域を網羅する約17万個のプローブが配置され、国際的コンソーシアムであるThe ISCA(International Standards for Cytogenomics Arrays) Consortiumにより診断に有用と指定されたプローブが含まれています。

従来の染色体検査(G分染法)の異常検出率は約3%ですが、マイクロアレイ染色体検査は15～20%とG分染法に比べて5倍以上高いことが知られています。

臨床症状から該当するFISHプローブを選択することが困難な症例において、マイクロアレイ染色体検査を用いることで、染色体微細欠失(重複)症候群の責任遺伝子コピー数異常の有無を確認することができ、G分染法やSKY法では由来が判らない、微小な過剰マーカー染色体の同定が可能です。なお、本検査では転座や逆位などの構造異常は確認できません。

裏面に続きます

受託要領

依頼コードNo.	13612
検査項目名	マイクロアレイ染色体検査(先天性疾患)
検体必要量	血液 2.0mL
容器	B-30
検体の保存方法	冷蔵
所要日数	7~16
検査方法	アレイCGH法
基準値	なし
単位	なし
報告範囲 (報告形式)	【親展報告】 別紙報告
検査実施料 / 判断料	<p>8000点(遺伝学的検査「3」処理が極めて複雑なもの) /100点(遺伝子関連・染色体検査)</p> <p>薬事承認を得ている体外診断用医薬品を用いて測定した場合は、本区分の「3」処理が極めて複雑なものを準用して患者1人につき1回に限り算定する。本検査は下記に掲げる対象疾患のいずれかを疑う患者に対して実施すること。本検査を実施する場合は、関連学会が定める指針を遵守し、本検査を実施する医学的な理由を診療報酬明細書の摘要欄に記載すること。本検査は、遺伝カウンセリング加算の施設基準に係る届出を行っている保険医療機関において実施すること。</p>
対象疾患	<p>12q14欠失症候群、15q13.3欠失症候群、15q24反復性微細欠失症候群、15q26過成長症候群、16p11.2重複症候群、16p11.2-p12.2欠失症候群、16p11.2-p12.2重複症候群、16p13.11反復性微細欠失症候群、16p13.11反復性微細重複症候群、17q21.31反復性微細欠失症候群、1p36欠失症候群、1q21.1反復性微細欠失症候群、1q21.1反復性微細重複症候群、1q21.1領域血小板減少-橈骨欠損症候群、22q11.2欠失症候群、22q11重複症候群、22q11.2遠位欠失症候群、22q13欠失症候群(フェラン・マクダーミド症候群)、2p15-16.1欠失症候群、2p21欠失症候群、2q33.1欠失症候群、2q37モノソミー、3q29欠失症候群、3q29重複症候群、7q11.23重複症候群、8p23.1微細欠失症候群、8p23.1重複症候群、8q21.11欠失症候群、9q34欠失症候群、アンジェルマン症候群、ATR-16症候群、22qテトラソミー症候群(キョットアイ症候群)、シャルコー・マリー・トゥース病、5p-症候群、遺伝性脆弱性ニューロパチー、レリー・ワイル症候群、ミラー・ディカー症候群、NF1欠失症候群、ペリツェウス・メルツバッハ病(先天性大脳白質形成不全症)、ポトキルプスキ症候群、ポトキ・シェイファー症候群、ブラダー・ウィリ症候群、腎嚢胞-糖尿病症候群、16p12.1反復性微細欠失症候群、ルビンシュタイン・テイビ症候群、スミス・マギニス症候群、ソトス症候群、裂手/裂足奇形1、ステロイドスルファターゼ欠損症、WAGR症候群、ウィリアムズ症候群、ウォルフ・ヒルシュホーン症候群、Xp11.22連鎖性知的障害、Xp11.22-p11.23重複症候群、MECP2重複症候群、ベックウィズ・ヴィーデマン症候群、シルバー・ラッセル症候群、第14番染色体父親性ダイソミー症候群(鏡-緒方症候群)並びに14番染色体母親性ダイソミーおよび類縁疾患。</p>

【検査方法の参考文献】

稲澤謙治, 他 編: アレイ CGH 診断活用ガイドブック 2008. (医薬ジャーナル社)

山本俊至: 臨床遺伝に関わる人のためのマイクロアレイ染色体検査 2011. (診断と治療社)