

## 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

● 先天性難聴の遺伝子解析 (Ver.2) (依頼コード No.13749)

受託開始日 2022年9月20日(火) ご依頼分より

先天性難聴の遺伝子解析については、2012年にInvader法を用いた13遺伝子46バリエーションのスクリーニング検査として受託開始し、その後、次世代シーケンス法(NGS法)との併用により19遺伝子154バリエーションをスクリーニングできる検査として実施してきました。

本検査につきまして、この度、信州大学名誉教授 宇佐美真一先生のご協力を得て、最新の遺伝子解析研究の成果を反映し、さらに解析対象を50遺伝子1135バリエーションと大幅にアップグレードした検査内容に更新して受託開始させていただくことになりましたのでご案内いたします。

新検査内容は、宇佐美先生のグループが実施した日本人難聴患者10,047例の遺伝子解析で見出されたバリエーションに加え、それ以降の解析で見つかった機能喪失型バリエーションも対象に含まれます。この更新により、難聴患者全体の約40%、遺伝子の関与する先天性難聴患者では約50%の症例で、原因となるバリエーションの同定が可能となることを見込まれます。

裏面に続きます

## 受託要領

	新規受託項目	ご参考：現行項目
依頼コードNo.	13749	07586
検査項目名	先天性難聴遺伝子変異-2	先天性難聴遺伝子変異解析
統一コード	8C809-9951-019-966	同左
検体必要量	血液 6.0mL	同左
容器	B-19	同左
検体の保存方法	冷蔵、開封厳禁	同左
所要日数	30～50	14～30
検査方法	次世代シーケンス(NGS)法 Invader法	同左
解析対象	50遺伝子 1135バリエント	19遺伝子 154バリエント
報告範囲	<p><b>【親展報告】</b>            検出された遺伝子バリエントについて、遺伝子型、病原性、gnomAD データベース(all/East Asian)における頻度、機能予測プログラムの評価、文献情報をご報告いたします。なお、ミトコンドリア遺伝子3243変異陽性の場合のみ、変異%を数値で表記いたします。            検出された遺伝子バリエントから推定される原因遺伝子をご報告いたします。また、検出された遺伝子バリエント情報に基づく結果判定のコメントもご報告いたします。</p>	<p><b>【親展報告】</b>            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 変異陽性の場合のみ、変異%を数値で表記いたします。</p>
検査実施料/判断料	3880点/100点 (遺伝子関連・染色体検査)	同左
備考	倫理指針項目 専用の匿名化依頼書をご使用ください。	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、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」(2022年3月改正)および日本医学会による「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」(2022年3月改定)を遵守すること。

### 【参考文献】

Nishio, S.Y. et al.: Genet. Test. Mol. Biomarkers 19, 209-217, 2015.

Usami S.I. et al.: Hum. Genet. 141, 665-81, 2022.

西尾信哉,宇佐美真一: Otol. Jpn. 31, 116-124, 2021.