

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

- 肥大型心筋症の遺伝子解析 (依頼コード No.14093)
- 拡張型心筋症の遺伝子解析 (依頼コード No.14094)

受託開始日 2026年4月27日(月) ご依頼分より

心筋症は心臓の筋肉(心筋)自体の異常により心機能異常をきたす疾患です。心筋症のうち、肥大型心筋症は心臓の左室ないし右室心筋の肥大に伴う左室拡張機能の低下が特徴で、拡張型心筋症は左室収縮低下と左室内腔の拡張が特徴です。

診断には心エコー検査や心臓MRI検査などが使用されますが、これらの疾患においては、一部の患者で家族性の発症が認められており、疾患関連遺伝子が多数報告されていることから、遺伝学的検査が有用な場合があります。

このたび、信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター(古庄知己センター長)との連携検査項目として肥大型心筋症と拡張型心筋症の遺伝学的検査の受託を開始いたします。

検出されたバリエントは世界標準の臨床遺伝子診断ガイドラインであるACMG/AMPガイドライン(2015; ClinGen SVI WG推奨事項)等により病原性の評価を行い、報告いたします。

裏面に続きます

受託要領

依頼コードNo.	14093	14094
検査項目名	肥大型心筋症の遺伝子解析	拡張型心筋症の遺伝子解析
検体必要量	血液 各6.0mL	
容器	B-19	
検体の保存方法	冷蔵(開封厳禁)	
所要日数	30~60	
検査方法	次世代シーケンス(NGS)法	
報告形式	【親展報告】 各検査項目の解析対象遺伝子*1の翻訳領域及びスプライス部位におけるバリエーションについて、病原性を評価し、以下に該当したバリエーションを報告します。 「病的なバリエーション(Pathogenic)」 「病的な可能性のあるバリエーション(Likely pathogenic)」 「病的意義不明のバリエーション(Variant of uncertain significance [VUS])」	
検査実施料/判断料	5000点*/100点(遺伝子関連・染色体検査) ※ 遺伝学的検査(処理が複雑なもの)	未収載
備考	倫理指針項目 当項目専用の匿名化依頼書を使用してください。	

*1	検査項目名	解析対象遺伝子
	肥大型心筋症の遺伝子解析	MYBPC3、MYH7、TNNC1、TNNI3、TNNT2
	拡張型心筋症の遺伝子解析	LMNA、TTN

出検時の注意事項

- 本検査の実施に際しては、事前及び事後に遺伝性疾患の説明や検査の目的、結果の説明などについて患者またはその家族等に遺伝カウンセリングを実施していただきますようお願いいたします。
- 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」(令和8年4月改正)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」(2022年3月改定)を遵守すること。

【参考URL】(2026年4月13日閲覧)

1. 日本循環器学会/日本心臓病学会/日本小児循環器学会.
2024年改訂版 心臓血管疾患における遺伝学的検査と遺伝カウンセリングに関するガイドライン
https://www.j-circ.or.jp/cms/wp-content/uploads/2024/03/JCS2024_Imai.pdf
2. 難病情報センター 肥大型心筋症(指定難病58)
<https://www.nanbyou.or.jp/entry/177>
3. 難病情報センター 特発性拡張型心筋症(指定難病57)
<https://www.nanbyou.or.jp/entry/3985>