

## 検査内容変更のお知らせ

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、検査の仕様を変更させていただきます。  
何卒ご了承のほどよろしくお願い申し上げます。

謹白



### 項目名

総合検査案内 2022 : 171ページ掲載

### ● 若年発症型両側性感音難聴の遺伝子解析

(依頼コード No.13173)

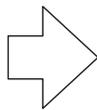
変更日 2022年10月3日(月) ご依頼分より

若年発症型両側性感音難聴は2015年に難病認定され、2016年4月に遺伝学的検査の対象疾患として保険適用となりました。当時の診断基準では7遺伝子 (*ACTG1*, *CDH23*, *COCH*, *KCNQ4*, *TECTA*, *TMPRSS3*および*WFS1*)の変異が発症に関与するとされていましたが、その後の研究の進展により、新たに4遺伝子(*EYA4*, *MYO6*, *MYO15A*および*POU4F3*)が原因として報告され、それら遺伝子変異を診断基準に追加することについて、2020年に日本聴覚医学会、2021年に厚生労働省の指定難病検討委員会で承認されました。

弊社では、2018年より、7遺伝子を解析対象とする検査を受託してまいりましたが、診断基準の改定を受け、標記の期日より新たに4遺伝子を加えた計11遺伝子の解析結果を報告するよう、NGSパネル検査の仕様を変更させていただきます。

従来の解析対象遺伝子(7遺伝子)

<i>ACTG1</i>	<i>TECTA</i>
<i>CDH23</i>	<i>TMPRSS3</i>
<i>COCH</i>	<i>WFS1</i>
<i>KCNQ4</i>	



変更後の解析対象遺伝子(11遺伝子)

<i>ACTG1</i>	<i>TECTA</i>	<i>EYA4</i>
<i>CDH23</i>	<i>TMPRSS3</i>	<i>MYO6</i>
<i>COCH</i>	<i>WFS1</i>	<i>MYO15A</i>
<i>KCNQ4</i>		<i>POU4F3</i>

裏面に続きます

## 受託要領

	新	従来
依頼コードNo.	13173	同左
検査項目名	若年感音難聴遺伝子変異	同左
検体必要量	血液 6.0mL	同左
容器	B-19(EDTA2K加血)	同左
検体の保存方法	冷蔵、開封厳禁	同左
所要日数	30～60	同左
検査方法	次世代シーケンス(NGS)法	同左
報告範囲 (報告形式)	【親展報告】 11 遺伝子 ( <i>ACTG1</i> , <i>CDH23</i> , <i>COCH</i> , <i>EYA4</i> , <i>KCNQ4</i> , <i>MYO6</i> , <i>MYO15A</i> , <i>POU4F3</i> , <i>TECTA</i> , <i>TMPRSS3</i> および <i>WFS1</i> ) のエクソン領域およびスプライス部位を測定し、疾患の原因と考えられる遺伝子変異をご報告いたします。	【親展報告】 7 遺伝子 ( <i>ACTG1</i> , <i>CDH23</i> , <i>COCH</i> , <i>KCNQ4</i> , <i>TECTA</i> , <i>TMPRSS3</i> および <i>WFS1</i> 遺伝子) のエクソン領域を測定し、疾患の原因と考えられる遺伝子変異をご報告いたします。
検査実施料/判断料	8,000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。	同左
	別に厚生労働大臣が定める施設基準に適合しているものとして地方厚生(支)局長に届け出た保険医療機関において行われる場合に限り算定する。	同左
	※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)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。	※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)を遵守すること。

### 【参考文献】

Nishio, SY., Usami, S. et al.: Genet Test Mol Biomarkers. 19, 209-217, 2015.  
 Nishio, SY., Usami, SI.: Hum Mutat. 38, 252-259, 2017.  
 西尾信哉, 宇佐美真一, 難治性聴覚障害に関する調査研究班: Audiol Jpn. 64, 423, 2021.

### 【参考URL】

難病情報センター <https://nanbyou.or.jp/>