

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

- アッシャー症候群の遺伝子解析 (依頼コード No.14025)
- さいじじん 鰓耳腎 (BOR) 症候群の遺伝子解析 (依頼コード No.14026)

受託開始日 2024年3月1日(金) ご依頼分より

遺伝性難聴は難聴以外の症状の有無により、難聴のみを示す非症候群性難聴と難聴以外の症状も示す症候群性難聴に分類されます。アッシャー症候群や鰓耳腎 (Branchio-oto-renal: BOR) 症候群は症候群性難聴に分類され、難聴以外の症状として、アッシャー症候群では視力の低下、BOR症候群では腎臓の異常などを示すことがあります。しかし、これらの疾患は発症早期は難聴以外の症状が現れにくく、非症候群性難聴との鑑別が難しいことがあります。

これらの疾患の原因遺伝子として、アッシャー症候群は9遺伝子、BOR症候群は2遺伝子が同定されています。加えて、疾患との関連が報告されている遺伝子もいくつかあり、網羅的に解析する必要があります。

この度、信州大学名誉教授 宇佐美真一先生との連携検査項目として本検査の受託を開始しますので診断にご利用ください。

裏面に続きます

受託要領

依頼コードNo.	14025	14026
検査項目名	アッシャー症候群遺伝子変異	BOR症候群の遺伝子変異
検体必要量	血液 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	
報告範囲 (報告形式)	【親展報告】 10遺伝子(ADGRV1、CDH23、CIB2、CLRN1、MYO7A、PCDH15、USH1C、USH1G、USH2AおよびWHRN)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バリエーションをご報告いたします。	【親展報告】 3遺伝子(EYA1、SIX1およびSIX5)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バリエーションをご報告いたします。
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)	
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。	

出検時の注意事項

- 本検査の実施に際しては、事前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」(2023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 SY., Usami, SI.: Hum Mutat. 38, 252-259, 2017.

【参考URL】

難病情報センター アッシャー症候群(指定難病303) <https://www.nanbyou.or.jp/entry/4624>

難病情報センター 鰓耳腎症候群(指定難病190) <https://www.nanbyou.or.jp/entry/4387>