

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

● 脊髄性筋萎縮症(SMA)の遺伝子解析 (依頼コード No.13086)

受託開始日 2017年9月1日(金) 受付分より

脊髄性筋萎縮症 (spinal muscular atrophy: SMA)は脊髄の運動神経細胞の病変によって起こる神経原性の筋萎縮症で、体幹や四肢の筋力低下、筋萎縮を進行性に示し、重症度によってI～IVの4つの病型に分類されます。脊髄性筋萎縮症は Survival Motor Neuron 1 (SMN1) 遺伝子の欠失変異および微小変異に起因することが知られており、父親由来と母親由来の両方の染色体上で遺伝子変異が認められる場合に発症します。また、SMN1 遺伝子の重複遺伝子である Survival Motor Neuron 2 (SMN2) 遺伝子は、疾患の重症度や治療薬の適応と関連しています。

SMA 治療薬「スピンラザ®」(一般名:ヌシネルセンナトリウム)の投与には、遺伝子検査を実施し、以下の2つの所見を確認する必要があります。

- 1) SMN1 遺伝子の欠失または変異を有している
- 2) SMN2 遺伝子のコピー数が1以上

弊社ではこの度、MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) 法を用いて SMN1 遺伝子および SMN2 遺伝子のコピー数を測定する検査を開始します。脊髄性筋萎縮症の診断や治療方針決定の一助としてご利用ください。

裏面に続きます

受託要領

依頼コードNo.	13086
検査項目名	脊髄性筋萎縮症(SMA)の遺伝子解析
検体必要量	血液 2.0mL
容器	B-30(EDTA2K加血)
検体の保存方法	冷蔵、開封厳禁
所要日数	14~22
検査方法	MLPA法
報告様式	<p>【親展報告】 <i>SMN1</i>遺伝子のエクソン7および8のコピー数をご報告いたします。 また、<i>SMN2</i>遺伝子のエクソン7および8のコピー数も併せてご報告いたします。</p>
検査実施料/判断料	<p>3880点/125点(血液学的検査)</p> <p>※ 遺伝学的検査の実施に当たっては、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ドライン」(平成16年12月)および関係学会による「遺伝学的検査に関するガイドライン」(平成15年8月)を遵守すること。</p> <p>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ドライン」(平成16年12月)は平成29年5月29日をもって廃止され、新たに平成29年4月14日に策定された「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」が改正個人情報保護法等の施行の日(平成29年5月30日)から適用されました。</p>
備考	<p>1) 倫理指針対象項目ですので、匿名化依頼書を使用してください。</p> <p>2) およそ95%のSMA患者は<i>SMN1</i>遺伝子欠失のホモ接合体であり、MLPA法の本検査では0コピーと判定されます。残る少数の患者では、欠失と微小変異を1つずつ有する複合ヘテロ接合体(本検査では1コピーと判定)、もしくは稀に微小変異のホモ接合体(本検査では2コピーと判定)である可能性があります。確定にはダイレクトシーケンス法による詳細な解析が必要です。</p>

【検査方法の参考文献】

Arkkblad EL et al.: Neuromuscular Disorders 16, 830-838, 2006.

齋藤加代子(編): 脊髄性筋萎縮症診療マニュアル, 2014. (金芳堂)