

↓ 当案内及び過去に発行した案内は弊社ウェブサイト(<https://www.medience.co.jp/>)よりPDF形式にてダウンロードできます。

「ミトコンドリア病関連検査等」 検査報告様式変更のお知らせ

拝啓 時下益々ご清栄のこととお慶び申し上げます。

平素は格別のお引き立てをいただき、厚くお礼申し上げます。

さてこの度、別掲の遺伝子検査5項目につきまして来年1月より検査報告様式(別紙報告書)を変更させていただくことに致しましたので、取り急ぎご案内申し上げます。

誠に勝手ではございますが、事情をご賢察の上、何卒ご了承の程お願い申し上げます。

敬具

記

対象項目／変更内容

● 下記一覧表をご参照下さい。

コード	検査項目名	変更内容	新	旧
06874	MELAS 3243塩基点突然変異解析	別紙報告書の報告様式	別添図参照	
06875	MERRF 8344塩基点突然変異解析			
06876	LHON 11778塩基点突然変異解析			
03259	Prader-Willi/Angelman症候群遺伝子解析			
02468	アミノグリコシド誘発性難聴 1555塩基点突然変異解析			

※ 項目コード・検体量・基準値等の検査要項に変更はございません。

変更期日

● 平成31年1月4日(金) 報告分より



ミトコンドリア病関連検査等検査報告様式変更

新旧の報告書例

変更点	新*1	旧
記載事項	①測定箇所(範囲) ②検査の限界 ③検査室開発検査(LDT)*2であること 以上の情報を記載	①～③ の記載無し
	④～⑤ の情報を削除	④泳動写真 ⑤参考文献 の情報を表示

*1：記載内容を遺伝子関連検査に関する日本版ベストプラクティス・ガイドライン(JCCLS 日本臨床検査標準協議会)に準拠させます。

*2：LDT (Laboratory-Developed Test, 自家調整試薬等による薬事未承認検査)

新報告書例：

株式会社LSIメディエンス

遺伝子解析検査報告書

病院名 報告日 8888年 88月 88日
受付日 年 月 日

施設名 氏名 検査者ID 保存No.
科名 担当医 先生 検体No.
病棟 材料 採取日 年 月 日
カルテ No. 性別 年齢 才 担当者
検査項目 責任者

【検査結果】 MT 3243

検出

① → 【測定箇所】
ヒトミトコンドリアDNA点突然変異 3243A>G
参照配列: NCBI Reference Sequence NC_012920.1

② → 【検査の限界】
プライマー配列内にバリエーションがある場合やミトコンドリアDNA上に大きな欠失等がある場合、正確な検査結果が得られないことがあります。また、変異型DNAの割合が少ない場合には偽陰性となる可能性があります。

③ → 【方法】
本検査は検査室開発検査(LDT)です。

DNA抽出 → PCR → 制限酵素消化 → 電気泳動 → 結果判定

※制限酵素はApo Iを使用しました。

お問合せ先 株式会社LSIメディエンス 〒114-8555 東京都板橋区志村3-30-1 遺伝子解析部 遺伝子検査グループ
TEL: 03-3994-0498 FAX: 03-3994-0273 1/1

旧報告書例：

株式会社LSIメディエンス

遺伝子解析検査報告書

病院名 報告日 8888年 88月 88日
受付日 年 月 日

施設名 氏名 検査者ID 保存No.
科名 担当医 先生 検体No.
病棟 材料 採取日 年 月 日
カルテ No. 性別 年齢 才 担当者
検査項目 責任者

【検出バンドサイズ】 MELAS 3243
3243塩基に点突然変異が存在しない場合・・・322bp (1本)
3243塩基に点突然変異が存在する場合・・・206bp、116bp (2本)

④ →

N.G. P.G. P.

322bp
206bp
116bp

N.G.: Normal Control
P.G.: Positive Control (heteroplasmy)
P.: Patient

【検査結果】
検出

【方法】
DNA抽出 → PCR → 制限酵素消化 → 電気泳動 → 結果判定

※制限酵素はApo Iを使用しました。

参考文献: 1) Goto Y, Nonaka I, Horai S: A mutation in the tRNA(Leu)(UUR) gene associated with the MELAS subgroup of mitochondrial encephalomyopathies. Nature. 1990 Dec 13;348(6302):651-3.
2) Goto Y, Nonaka I, Horai S: A new mtDNA mutation associated with mitochondrial myopathy, encephalopathy, lactic acidosis and stroke-like episodes (MELAS). Biochim Biophys Acta. 1991 Oct 21;1097(3):238-40.

お問合せ先 株式会社LSIメディエンス 〒114-8555 東京都板橋区志村3-30-1 遺伝子解析部 遺伝子検査グループ
TEL: 03-3994-0498 FAX: 03-3994-0273 1/1