

↓ 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。

新規受託項目のお知らせ

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。

さてこのたび、下記項目の検査受託を開始することとなりましたのでご案内いたします。

弊社では皆様のご要望にお応えすべく、今後とも検査の新規拡大に努めてまいります。

敬具

記

新規受託項目

- [12520] マイクロアレイ染色体検査《CGH法》

受託開始日

- 2021年10月5日(火)



マイクロアレイ染色体検査《CGH法》

本検査はマイクロアレイCGH法による出生後の生殖細胞系列遺伝学的検査です。全血から抽出したゲノムDNAのコピー数変化 (CNV) およびコピー数変化のないヘテロ接合性の喪失 (cnLOH) を網羅的に検出します。

これまで小児の発達遅滞、知的障害、先天異常症に関する検査は、染色体G分染法が第一選択でしたが、染色体異常検出率は3%と低く、追加検査や確定診断に時間を必要としていました。そのため、適切な治療方法の選択および合併症に対する予防措置が遅れ、患者とその家族の時間的、経済的、精神的な負担となることが問題となっていました。本検査の染色体異常検出率は15-20%であり、染色体変異関連疾患の早期診断に有用と考えられます。

本検査は特定の先天性疾患疑いのある患者における染色体変異関連疾患の診断補助検査として、2021年10月に保険適用されました。

検査要項

| | |
|-------|--|
| 項目コード | 12520 |
| 検査項目名 | マイクロアレイ染色体検査《CGH法》*1, 2, 3 |
| 検体量 | EDTA加血液 3mL [容器番号：13番] |
| 保存方法 | 冷蔵 |
| 検査方法 | マイクロアレイCGH法 |
| 基準値 | (設定せず) |
| 所要日数 | 11～16日 |
| 報告形態 | 親展報告書 |
| 検査実施料 | 8,000点*4, 5, 6, 7 ([D006-4] 遺伝学的検査「3」処理が極めて複雑なもの) |
| 判断料 | 100点(遺伝子関連・染色体検査判断料) |
| 備考 | *1：受付曜日：月～金曜日(休日は受付不可) *2：検査に当たり、被検者へ十分な説明を行ってください。被検者ご自身の承諾が文書で得られた場合にのみ、検査を受託します。依頼書の被検者名はプライバシー保護のため、匿名化をお願いします。また、検査前後の被検者への十分なカウンセリングを併せてお願いします。 *3：ご依頼の際は、『遺伝学的検査依頼書【先天異常 染色体検査】』をご利用ください。 *4：アレイCGH法により染色体ゲノムDNAのコピー数変化およびヘテロ接合性の喪失を測定した場合に、患者1人につき1回に限り算定できます。 *5：本検査の対象疾患は次頁をご参照ください。 *6：本検査を実施する場合は、関連学会が定める指針を遵守し、本検査を実施する医学的な理由を診療報酬明細書の摘要欄に記載してください。 *7：本検査は、区分番号 [D026] 検体検査判断料の「注6」遺伝カウンセリング加算の施設基準に係る届出を行っている保険医療機関において実施してください。 |

参考文献

Manning M, et al. : Genetics in Medicine 12 (11) : 742-745, 2010.

Miller DT, et al. : The American Journal of Human Genetics 86 (5) : 749-764, 2010.

黒澤健司: Journal of Mammalian Ova Research 30 (4) : 145-148, 2013.

マイクロアレイ染色体検査《CGH法》の対象疾患

| | | | | | |
|---------------------|---------------------------|-------------------------------|------------------------------|-----------------|------------------------------|
| 12q14 欠失症候群 | 15q13.3 欠失症候群 | 15q24 反復性微細欠失症候群 | 15q26 過成長症候群 | 16p11.2 重複症候群 | 16p11.2-p12.2 欠失症候群 |
| 16p11.2-p12.2 重複症候群 | 16p13.11 反復性微細欠失症候群 | 16p13.11 反復性微細重複症候群 | 17q21.31 反復性微細欠失症候群 | 1p36 欠失症候群 | 1q21.1 反復性微細欠失症候群 |
| 1q21.1 反復性微細重複症候群 | 1q21.1 領域血小板減少-橈骨欠損症候群 | 22q11.2 欠失症候群 | 22q11 重複症候群 | 22q11.2 遠位欠失症候群 | 22q13 欠失症候群 (フェラン・マクダーミド症候群) |
| 2p15-16.1 欠失症候群 | 2p21 欠失症候群 | 2q33.1 欠失症候群 | 2q37 モノソミー | 3q29 欠失症候群 | 3q29 重複症候群 |
| 7q11.23 重複症候群 | 8p23.1 微細欠失症候群 | 8p23.1 重複症候群 | 8q21.11 欠失症候群 | 9q34 欠失症候群 | アンジェルマン症候群 |
| ATR-16 症候群 | 22q テトラソミー症候群 (キャットアイ症候群) | シャルコー・マリー・トウス病 | 5p-症候群 | 遺伝圧脆弱性ニューロパチー | レリー・ワイル症候群 |
| ミラー・ディカー症候群 | NF1 欠失症候群 | ペリツェウス・メルツバッハ病 (先天性大脳白質形成不全症) | ポトキ・ルプスキ症候群 | ポトキ・シェイファー症候群 | ブラダー・ウィリ症候群 |
| 腎嚢胞-糖尿病症候群 | 16p12.1 反復性微細欠失症候群 | ルビンシュタイン・テイビ症候群 | スミス・マグニス症候群 | ソトス症候群 | 裂手/裂足奇形 1 |
| ステロイドスルファターゼ欠損症 | WAGR症候群 | ウィリアムズ症候群 | ウォルフ・ヒルシュホーン症候群 | Xp11.22 連鎖性的障害 | Xp11.22-p11.23 重複症候群 |
| MECP2 重複症候群 | ベックウィズ・ヴィーデマン症候群 | シルバー・ラッセル症候群 | 第14番染色体父親性ダイソミー症候群 (鏡-緒方症候群) | 第14番染色体母親性ダイソミー | |

上記の疾患およびその類縁疾患。