

↓ 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。

## 「ミトコンドリア遺伝子解析」検査内容変更のお知らせ

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。

さてこのたび、下記項目につきまして、検査項目の細分化および検査材料変更をご案内いたします。

誠に勝手ではございますが、何卒ご了承の程お願い申し上げます。

敬具

### 記

#### 対象項目

項目コード	検査項目名
06873	CPEO ミトコンドリアDNA欠失解析
06876	LHON 11778塩基点突然変異解析
02468	アミノグリコシド誘発性難聴 1555塩基点突然変異解析

#### 変更期日

- 2023年4月3日(月)受付日分より



## 「ミトコンドリア遺伝子解析」変更内容

ミトコンドリアの機能低下により発症する疾患の総称であるミトコンドリア病の原因遺伝子は、ミトコンドリアDNAおよび核DNAに存在します。ミトコンドリアDNAの欠失または点変異に起因する疾患では、疾患の種類により病変組織や末梢血に存在する細胞内の変異型ミトコンドリアDNAの割合が異なるため、疾患に応じて適切な検査材料を用いる必要があります。

### ● 検査項目の細分化および検査材料の設定

ミトコンドリアDNA欠失に起因する下記の疾患について、正常型と変異型ミトコンドリアDNAが混在した状態（ヘテロプラスミー）の割合に応じた検査材料を明示するために、疾患別に検査項目を設定いたします。いずれの検査項目も測定法は同一ですので、ミトコンドリアDNA欠失を特徴とする複数の疾患が疑われる場合は、強く疑われる1項目をご依頼ください。

新			旧		
項目コード	検査項目名	検査材料	項目コード	検査項目名	検査材料
06873	ミトコンドリア病 CPEO ミトコンドリアDNA欠失解析	組織 30mg (3mm角)	06873	CPEO ミトコンドリア DNA欠失解析	EDTA加血液 3mL または 組織 30mg (3mm角)
(新設) 13141	ミトコンドリア病 カーンズ・セイアー症候群 ミトコンドリアDNA欠失解析	EDTA加血液 3mL または 組織 30mg (3mm角)			
(新設) 13142	ミトコンドリア病 ピアソン症候群 ミトコンドリアDNA欠失解析	EDTA加血液 3mL			
(新設) 13143	ミトコンドリア病 リー症候群 ミトコンドリアDNA欠失解析	EDTA加血液 3mL または 組織 30mg (3mm角)			

### ● 検査材料および検査項目名称変更

レーベル遺伝性視神経症 (LHON) は変異型ミトコンドリアDNAの割合が高いことから、またほとんどのアミノグリコシド誘発性難聴は100%変異型のホモプラスミーであることから、検査材料をEDTA加血液のみとさせていただきます。また、検査項目名称も変更させていただきます (INFORMATION (23-01)にてご案内済み)。

新			旧	
項目コード	検査項目名	検査材料	検査項目名	検査材料
06876	ミトコンドリア病 LHON m.11778変異解析	EDTA加血液 3mL	LHON 11778塩基点突然変異解析	EDTA加血液 3mL または 組織 30mg (3mm角)
02468	ミトコンドリア病 アミノグリコシド誘発性難聴 m.1555変異解析	EDTA加血液 3mL	アミノグリコシド誘発性難聴 1555塩基点突然変異解析	EDTA加血液 3mL または 組織 30mg (3mm角)

検体採取容器および保存方法に変更はございません。EDTA加血液は容器番号13を用い冷蔵で、組織は容器番号27を用い凍結（-70℃以下）にてご提出ください。

### ■ 参考文献

Chinnery PF, et al. "Primary Mitochondrial Disorders Overview". GeneReviews. 29 July, 2021. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1224/>, (accessed 24 Feb, 2023)