

↓ 当案内及び過去に発行した案内は弊社ウェブサイト(<http://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。

平素より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、弊社では皆様のご要望にお応えするため、検査の新規拡大に努めておりますが、この度、下記項目の検査受託を開始することとなりました。

取り急ぎご案内致しますので、宜しくご利用の程お願い申し上げます。

敬具

### 記

#### 新規受託項目

- [02081] SCA6 CACNA1A解析

#### 受託開始日

- 平成30年4月2日(月)



# SCA6 CACNA1A解析

脊髄小脳変性症 (SCD) は、小脳や脊髄の神経細胞が障害されることでさまざまな症状を引き起こす疾患の総称です。炎症や血流不全など明瞭な原因がないにも関わらず、神経細胞が徐々に障害されていき、最終的には神経細胞がなくなって脳が萎縮します。SCDの約30%が遺伝性、残りの約70%は非遺伝性(孤発性)といわれています。原因遺伝子は現在30以上発見されており、これらは常染色体劣性遺伝子と、常染色体優性遺伝子に分けられます。日本人の遺伝性SCDのほとんどは、後者が原因といわれています。

日本人の優性遺伝性脊髄小脳変性症 (SCA) のうち、最も多いのがSCA3であり、次いでSCA6が約30%を占め、遺伝性皮質性小脳萎縮症 (HCCA) のうち、約半数がSCA6と推定されています。

SCA6の発症年齢は平均45歳で、緩徐進行性であり、生命予後は比較的良好です。主な症状はふらつきや運動失調ですが、まれに痙縮、認知症など小脳外症状も認められます。治療にはTRH製剤である酒石酸プロチレリンや、TRH誘導体のタルチレリン水和物が使用されますが、日本では指定難病18として医療費助成制度が利用できます。

## 検査要項

項目コード	02081
検査項目名	SCA6 CACNA1A解析 <sup>*1,2,3</sup>
検体量/保存方法	EDTA-2K加血液 3mL / 冷蔵 [容器番号: 13番]
検査方法	フラグメント解析法
基準値	リピート数の増加を認めない
所要日数	11~17日
検査実施料	未収載
備考	*1: 受付曜日: 月~金曜日 (休祝日とその前日は不可) *2: 検査に当たり、被検者への十分なお説明をいただき被検者ご自身の承諾が文書で得られた場合にのみ検査の受託をさせていただきます。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致します。 *3: ご依頼に際しては、『遺伝学的検査依頼書【遺伝子検査】』をご利用下さい。

## 参考文献

- Nozaki H, et al. : Mov Disord **22** (6) : 857-862, 2007.  
Kraig K, et al. : Ann Neurol **55** (5) : 752-755, 2004.