

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

先天性難聴の遺伝子解析

(依頼コード No.3490)

受託開始日 2012年5月14日(月)受付分より

先天性の聴覚障害の発生頻度は、出生 1,000 人に約 1 人とされており、先天性疾患の中でも高い頻度の疾患の一つです。その発生原因は様々であり、原因によって聴力型や経過が異なることが判っています。

近年の調査では、先天性難聴の原因の少なくとも 50% に遺伝子が関与しているものと推測され、そのうちおよそ 80% が劣性遺伝形式を取ると考えられています。また、25% 程度は非遺伝性の環境要因、例えばサイトメガロウイルスなどの感染、外傷、薬物摂取などによる難聴であると言われています。

その先天性難聴の原因となる遺伝子は 100 種類にも上りますが、本遺伝学的検査では、今までに日本人難聴患者から見つかった 10 種類の遺伝子、計 46 箇所の遺伝子変異の有無をスクリーニング的にパネル測定します。

この検査方法を用い、平成 20 年 7 月より信州大学医学部耳鼻咽喉科学教室を中心とした先進医療制度の中で遺伝子変異解析が行われてきました。このたび、弊社ではその解析パネルの仕様を変えることなく継承し、保険適用検査として受託を開始いたします。

これまでの先進医療制度での成績では、本検査によっておよそ 30 ~ 35% の難聴の原因が特定されています。先天性難聴の原因のうち、およそ半分が遺伝子変異の関与であることを考え合わせると、本検査によって遺伝性難聴のおよそ 60 ~ 70% の原因を特定することが可能であると考えられます。

裏面に続きます

受託要領

依頼コード No.	3490
検体必要量	血液 12.0 mL (6.0 mL × 2本)
検体の保存方法	冷蔵
採取容器	B・19 (EDTA2K加血)
検査方法	Invader 法
報告様式	【親展報告】 検出された遺伝子変異について、ヘテロ接合体 / ホモ接合体を識別してご報告します。なお、ミトコンドリア遺伝子については、検出された遺伝子変異をご報告し、ミトコンドリア遺伝子 3243 変異陽性の場合のみ、変異%を数値で表記いたします。
所要日数	14 ~ 30 日
検査実施料 / 判断料	4000 点 (「D006-4」遺伝学的検査 先天性難聴) / 125 点 (血液学的検査)

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)及び関係学会による「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。

ご注意

倫理指針遵守項目となりますので、匿名化依頼書をご使用ください。

【測定法の参考文献】 Usami, S. et al.: PLoS One 7 e31276, 1-8, 2012.