

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.7586)

受託開始日 2015年8月10日(月) 受付分より

弊社では、2012年5月より、Invader法による先天性難聴の遺伝子解析の受託を行ってまいりました。その検査仕様は、日本人の難聴患者から同定された13種類の原因遺伝子に生じた計46箇所の遺伝子変異をスクリーニング的に検出し、先天性難聴患者のおよそ2割を確定診断できるものでした。

この度、信州大学医学部耳鼻咽喉科学教室との共同研究により、次世代シークエンス (NGS) 法を導入し、解析対象となる遺伝子数を19種類、遺伝子変異数を154箇所と大幅に増やした検査方法を開発し、新規受託を開始いたします。新仕様では確定診断率を3割に高めることが可能となります。

今後も新たに同定された遺伝子変異を解析パネルに組み入れていくことで、更なる診断効率の向上が期待できます。

裏面に続きます

株式会社 **ビー・エム・エル**

本社：〒151-0051 東京都渋谷区千駄ヶ谷5-21-3

総合研究所：〒350-1101 埼玉県川越市的場1361-1

☎ 049(232)3131 FAX 049(232)3132

検査項目検索用
アプリ B-Book



電子カルテはビー・エム・エル



Qualis
Medical Station

受託要領

依頼コードNo.	7586
検体必要量	血液 6.0mL
容器	B-19 (EDTA2K加血)
検体の保存方法	冷蔵、開封厳禁
所要日数	14～30
検査方法	次世代シーケンス(NGS)法、Invader法
報告形式	【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変異陽性のみ、変異%を数値で表記いたします。
検査実施料/判断料	3880点/125点(血液学的検査)
備考	倫理指針項目 匿名化依頼書をご使用ください

※遺伝学的検査の実施に当たっては、厚生労働省「医療・介護関係従事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」及び関係学会による「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」(平成23年2月)を遵守すること。

【検査方法の参考文献】 Nishio, SY. et al.: Genet. Test. Mol. Biomarkers 19, 209-217, 2015.

*当該検査の受託開始に伴い、現行のInvader法による先天性難聴の遺伝子解析(依頼コードNo. 3490)は平成27年9月30日(水)をもちまして検査受託を中止させていただきます。