

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

● ソトス症候群(5番染色体q35)

(依頼コード No.10627)

受託開始日 2018年5月1日(火) 受付分より

ソトス(Sotos)症候群は、特徴的な顔貌、学習障害、過成長などの症状をもつ常染色体優性遺伝性疾患です。罹患率は1万～2万人に1人とされ、大多数が孤発例です。

原因として5番染色体長腕(5q35領域)にある*NSD1*遺伝子の異常が判明しており、約半数は*NSD1*遺伝子を含んだ染色体の微細な欠失で、1～2割は*NSD1*遺伝子内部の変異です。*NSD1*領域微細欠失の頻度は、日本人では症例の約50%、日本人以外は約10%で、諸外国と比べて高い傾向が認められています。ソトス症候群の微細な染色体欠失や異常をG分染法で検出することは困難で、FISH法による染色体診断が有効と考えられます。

本検査は、*NSD1*プローブを用いたFISH法により、*NSD1*遺伝子領域5q35部分の欠失を検索いたします。

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

Google play

Available on the
App Store



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.	10627
検査項目名	ソトス症候群(5番染色体q35)
統一コード	8B355-0000-019-841
検体必要量	血液(ヘパリン加血) 3.0mL
容器	B-18
検体の保存方法	冷蔵、凍結不可
所要日数	9~13
検査方法	FISH法
基準値	設定なし
単位	なし
報告範囲	なし
報告桁数	なし
検査実施料/判断料	2631+(分染法加算397)点/125点(血液学的検査)
備考	【親展報告】

【検査方法の参考文献】

稲澤譲治: FISH実験プロトコール, 128-136, 1994. (秀潤社)