

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

● 若年発症型両側性感音難聴の遺伝子解析 (依頼コード No.13173)

受託開始日 2018年11月1日(木) 受付分より

従来、原因不明の感音難聴のうち両側性に難聴が進行する疾患は、特発性両側性感音難聴とされてきました。その後、老人性難聴との鑑別診断のために、以下の要件を満たすものは若年発症型両側性感音難聴として分類され、2015年には指定難病に追加されました。

1. 遅発性かつ若年発症である(40歳未満の発症)。
2. 両側性である。
3. 遅発性難聴を引き起こす原因遺伝子が同定されており、既知の外的因子によるものが除かれている。

原因遺伝子として *ACTG1* 遺伝子、*CDH23* 遺伝子、*COCH* 遺伝子、*KCNQ4* 遺伝子、*TECTA* 遺伝子、*TMPRSS3* 遺伝子、*WFS1* 遺伝子が同定されています。これらの遺伝子の一部の変異は、既存の先天性難聴の遺伝子解析(依頼コードNo.07586)の解析対象となっていますが、鑑別診断のためには全ての遺伝子変異を対象として網羅的に解析する必要があります。

この度、信州大学医学部附属病院の宇佐美真一教授との連携検査項目として本検査の受託を開始しますので、若年発症型両側性感音難聴の診断にご利用ください。

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 埼玉県川越市の場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. | 13173 |
| 検査項目名 | 若年発症型両側性感音難聴の遺伝子解析 |
| 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 | 30～60 |
| 検査方法 | 次世代シーケンス(NGS)法 |
| 報告範囲 (報告形式) | 【親展報告】 <i>ACTG1, CDH23, COCH, KCNQ4, TECTA, TMPRSS3</i> および <i>WFS1</i> 遺伝子のエクソン領域を測定し、疾患の原因と 考えられる遺伝子変異をご報告いたします。 |
| 検査実施料/判断料 | 8000点/125点(血液学的検査) |
| 備考 | 倫理指針項目 当項目専用の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、個人情報保護委員会・ 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ダンス」(平成29年4月)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., Usami, S. et al.: Genet Test Mol Biomarkers. 19, 209-217, 2015.

Nishio, SY., Usami, SI.: Hum Mutat. 38, 252-259, 2017.