

## 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

#### 【遺伝学的検査】

- 脆弱X症候群ならびに脆弱X症候群関連疾患(FXTAS・FXPOI)の遺伝子解析

(依頼コード No.12537)

受託開始日 2017年7月3日(月) 受付分より

脆弱X症候群や脆弱X関連振戦/運動失調症候群(FXTAS)、脆弱X関連早期卵巣不全(FXPOI)は、染色体Xq27.3に存在するfragile X mental retardation1(FMR1)遺伝子内の5'非翻訳領域に存在する通常6~44回の繰り返しの塩基配列であるCGGリピート数が、55回以上に延長することが原因で発症する疾患です。

このリピート数が、201回以上(Full mutation:全変異)に延長する場合、脆弱X症候群となり、知的障害等の症状がみられるとされています。

一方、CGGリピート数が55~200回に延長している方の中には、FXTASという、50歳を超えた頃から震え、ふらつきや認知症を呈する疾患を来たす方がいることが知られています。また、女性では、40歳までに月経の停止がみられるなどのFXPOIを示すことがあります。

本検査はPCR法を用いた、CGGリピート数を知ることができる検査であり、脆弱X症候群ならびに脆弱X症候群関連疾患の診断に有用です。

- 当該検査の受託開始に伴い、現行のサザンブロット法を用いた脆弱X症候群の遺伝子解析(依頼コードNo.06420)は2017年9月30日(土)受付分をもちまして検査受託を中止させていただきます。

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 埼玉県川越市の場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.	12537
検体必要量	血液 2.0mL
容器	B-30 (EDTA2K加血)
検体の保存方法	冷蔵、開封厳禁
所要日数	14～22
検査方法	PCR法
報告様式	<p>【親展報告】 X染色体<i>FMR1</i>遺伝子内の三塩基(CGG)繰り返し配列のリピート数と、その結果によるACMGガイドラインの判定区分より、Normal(正常)、Intermediate(中間)、Premutation(前変異)あるいはFull mutation(全変異)をご報告いたします。</p>
検査実施料 / 判断料	<p>3880点 / 125点 (血液学的検査)</p> <p>※ 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)および関係学会による「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。</p> <p>〔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)は平成29年5月29日をもって廃止され、新たに平成29年4月14日に策定された「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」が改正個人情報保護法等の施行の日(平成29年5月30日)から適用されました。〕</p>
備考	<p>倫理指針項目 匿名化依頼書を使用してください。</p>

### 【検査方法の参考文献】

Kwok, YK. et al.: Clinica Chimica Acta 456, 137-143, 2016.