

## 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

● 先天性赤血球形成異常性貧血(CDA)の遺伝子解析 (依頼コード No.13284)

受託開始日 2019年5月7日(火) 受付分より

先天性赤血球形成異常性貧血 (congenital dyserythropoietic anemia:CDA)は、慢性的な貧血と黄疸を主な症状とする血液の病気であり、指定難病の対象とされています。本疾患では先天性の赤芽球形形成異常のために赤血球が壊れやすい、あるいは作られないという症状がみられます。そのために定期的な輸血による貧血の治療が必要となることもあります。これまで、臨床所見だけでの確定診断は困難でしたが、遺伝学的な検査の進歩によりCDAN1、SEC23BおよびKLF1などの責任遺伝子の変異を調べることでより確実な診断が可能となりました。

弊社では、名古屋大学大学院医学系研究科小児科学教室との技術連携により、保険適用が可能な次世代シーケンス(NGS)法による遺伝学的検査の受託を開始いたします。

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



## 受託要領

依頼コードNo.	13284
検査項目名	先天性赤血球形成異常性貧血の遺伝子解析
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	30～60
検査方法	次世代シーケンス(NGS)法
基準値	なし
単位	なし
報告範囲 (報告形式)	【親展報告】 <i>CDAN1</i> 、 <i>SEC23B</i> および <i>KLF1</i> 遺伝子における既知変異47か所について、ヘテロ接合体/ホモ接合体を識別して報告します。
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 匿名化依頼書を使用してください。
	※ 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)に遵守すること。

### 【検査方法の参考文献】

Muramatsu H. et al.: Genet Med 19, 796-802, 2017.