

検査内容変更のお知らせ

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、所要日数の短縮を目的として検査方法を変更させていただきます。
なお、この変更に伴い、所要日数、報告形式を変更させていただきます。
先生方には大変ご迷惑をお掛けいたしますが、何卒ご了承のほどよろしくお願い申し上げます。

謹白



項目名

総合検査案内 2024 : 171 ページ掲載

● 脊髄性筋萎縮症(SMA)の遺伝子解析

(依頼コード No.13086)

変更日 2025年1月6日(月) ご依頼分より

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
☎ 03(6629)7386 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



受託要領

	新	従来
依頼コードNo.	13086	同左
検査項目名	脊髄性筋萎縮症遺伝子解析	同左
検体必要量	血液 2.0mL	同左
容器	B-30(EDTA2K加血)	同左
検体の保存方法	冷蔵、開封厳禁	同左
所要日数	3~6	14~22
検査方法	デジタルPCR法	MLPA法
報告範囲 (報告型式)	【親展報告】 SMN1 遺伝子エクソン7及びSMN2 遺伝子 エクソン7のコピー数を報告します。	【親展報告】 SMN1 遺伝子のエクソン7および8の コピー数とSMN2 遺伝子のエクソン7 および8のコピー数も併せて報告します。
検査実施料/判断料	5,000点/100点(遺伝子関連・染色体検査) ^{※1}	同左
備考	倫理指針項目 当項目専用の匿名化依頼書を使用してください。	同左
	その他備考については下記参照 ^{※2}	—

※1 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」(2022年3月改正)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」(2022年3月改定)を遵守すること。

また、別に厚生労働大臣が定める施設基準に適合しているものとして地方厚生局長等に届け出た保険医療機関において行われる場合に限り算定する。

※2 およそ98.6%のSMA患者はSMN1 遺伝子欠失のホモ接合体であり、デジタルPCR法の本検査では0コピーと判定されます。残る少数の患者では、欠失と微小変異を1つずつ有する複合ヘテロ接合体(本検査では1コピーと判定)、もしくは稀に微小変異のホモ接合体(本検査では2コピーと判定)である可能性がありますが、確定にはダイレクトシーケンシング法による詳細な解析が必要です。

新法と従来法の比較

N=19	新法(デジタルPCR法)		従来法(MLPA法)	
	SMN1(コピー数)	SMN2(コピー数)	SMN1(コピー数)	SMN2(コピー数)
1	0	3	0	3
2	0	3	0	3
3	0	4	0	4
4	1	2	1	2
5	1	1	1	1
6	1	3	1	3
7	1	3	1	3
8	1	0	1	0
9	1	3	1	3
10	2	0	2	0
11	2	2	2	2
12	2	3	2	3
13	2	2	2	2
14	3	1	3	1
15	2	2	2	2
16	3	0	3	0
17	0	4	0	4
18	1	2	1	2
19	0	3	0	3

判定一致率:100.0%

自社検討資料

【参考文献】 Jiang L. et al.: Sci. Rep. 10, 19892, 2020.