

新規実施項目のお知らせ

謹啓 時下ますますご清栄のこととお慶び申し上げます。
平素は格別のご高配を賜り厚くお礼申し上げます。
この度、新たな検査項目の受託開始について、下記の通りご案内いたします。
健康と医療の未来に貢献すべく、より良い検査サービスのご提供に努めてまいります。
謹白

記

■ 実施日 2021年10月14日(木) ご依頼分より

■ 新規項目内容一覧

項目コード	検査項目 JLAC10	検体量 (mL)	容器	保存 (安定性)	所要 日数	実施料 判断料	検査 方法	基準値 (単位)	備考
OE379	倫理指针对象 マイクロアレイ 染色体検査 (染色体構造変異 解析) 8B200-0000-019-961	血液 7.0	PN7 (EDTA- 2Na加) (A)	冷蔵 (7日)	7~16	①②③ 8000 ※2	アレイ CGH法		重凍 凍結保存は避けてください。 依頼書に性別・臨床診断名お よび臨床所見などをご記入く ださい。新生児採血におい て、必要検体量に満たない場 合はご相談ください。 検体は採取後、当日中にご提 出ください。 指定の容器に採血し、よく混 和させ、冷蔵保存してください。 &コ

※2：遺伝子関連・染色体検査判断料

(留意事項)

- ① アレイCGH法により染色体ゲノムDNAのコピー数変化及びヘテロ接合性の喪失を測定した場合は、原則として患者1人につき1回算定できる。
- ② 保険請求上の名称は「遺伝学的検査」です。
- ③ 本検査は、遺伝カウンセリング加算の施設基準に係る届出を行っている保険医療機関において実施すること。



● マイクロアレイ染色体検査（染色体構造変異解析）

発育遅延、知的障害、先天異常、または外表形態異常等の診断補助に有用です。

現在の染色体検査は、染色体標本を顕微鏡で観察し染色体の数的異常や構造異常を検出し、国際規約（ISCN）に準じて染色体異常の有無を解析します。構造異常は転座や部分欠失、付加染色体など多彩な異常が含まれ、異常のサイズもまちまちであり通常のG-band法では確認することが困難な場合があります。またFISH法は、ターゲットとする染色体領域の欠失の有無しか判定できず未知の異常を発見することができません。

本検査で用いるアレイCGH（comparative genomic hybridization）法は、これらの点を克服し微細な染色体異常を網羅的に解析することができる検査方法になります。

本検査は、全血から抽出したゲノムDNAのコピー数変化（CNV：Copy Number Variations）及びコピー数変化のないヘテロ接合性の喪失（cnLOH：copy-neutral loss of heterozygosity）の検出を目的としています。

本検査に関連して、2020年3月30日に日本小児遺伝学会、日本先天異常学会、日本人類遺伝学会等から「診療において実施するマイクロアレイ染色体検査のガイダンス」を公表しており、本検査が適切に用いられることを目的として、検査の適応、実施や限界などの本検査が適切に用いられるための提言がなされています。

▼疾患との関連

発育遅延、知的障害、先天異常、
外表形態異常等

▼関連する主な検査項目

染色体 G-Banding
染色体SKY（先天異常）

▼検査要項

検査項目名	倫理指针对象 マイクロアレイ染色体検査（染色体構造変異解析）
項目コード	OE379
検体量	血液 7.0 mL
容器	PN7 (A) EDTA-2Na 入り
保存方法	冷蔵保存してください
所要日数	7～16日
検査方法	アレイCGH法
基準値	
報告形式	【親展報告】 コピー数変化（CNV：Copy Number Variations）及びコピー数変化のないヘテロ接合性の喪失（cnLOH：copy-neutral loss of heterozygosity）を報告いたします。
検査実施料	8000点* （「D006-4」遺伝学的検査「3」）
判断料	100点（遺伝子関連・染色体検査検査判断料）
備考	重凍 凍結保存は避けてください。 依頼書に性別・臨床診断名および臨床所見などをご記入ください。新生児採血において、必要検体量に満たない場合はご相談ください。 検体は採取後、当日中にご提出ください。 指定の容器に採血し、よく混和させ、冷蔵保存してください。 &コ

* 保険点数の条件については、SRL NEWS No.2021-79をご参照ください。

●参考文献

David T. Miller, et al : Am J Hum Genet. 86 (5) : 749～764, 2010. （検査方法参考文献）
山本 俊至 : 脳と発達 42 (2) : 138～143, 2010. （臨床的意義参考文献）

● マイクロアレイ染色体検査（染色体構造変異解析）の対象疾患

以下の疾患および類縁疾患。

12q14 欠失症候群	ATR-16 症候群
15q13.3 欠失症候群	22q テトラソミー症候群（キャットアイ症候群）
15q24 反復性微細欠失症候群	シャルコー・マリー・トゥース病
15q26 過成長症候群	5p-症候群
16p11.2 重複症候群	遺伝性脆弱性ニューロパチー
16p11.2-p12.2 欠失症候群	レリー・ワイル症候群
16p11.2-p12.2 重複症候群	ミラー・ディカー症候群
16p13.11 反復性微細欠失症候群	NF1 欠失症候群
16p13.11 反復性微細重複症候群	ペリツェウス・メルツバッハ病（先天性大脳白質形成不全症）
17q21.31 反復性微細欠失症候群	ポトキ・ルプスキ症候群
1p36 欠失症候群	ポトキ・シェイファー症候群
1q21.1 反復性微細欠失症候群	ブラダー・ウィリ症候群
1q21.1 反復性微細重複症候群	腎嚢胞－糖尿病症候群
1q21.1 領域血小板減少-橈骨欠損症候群	16p12.1 反復性微細欠失症候群
22q11.2 欠失症候群	ルビンシュタイン・テイビ症候群
22q11 重複症候群	スミス・マギニス症候群
22q11.2 遠位欠失症候群	ソトス症候群
22q13 欠失症候群（フェラン・マクダーミド症候群）	裂手／裂足奇形 1
2p15-16.1 欠失症候群	ステロイドスルファターゼ欠損症
2p21 欠失症候群	WAGR 症候群
2q33.1 欠失症候群	ウィリアムズ症候群
2q37 モノソミー	ウォルフ・ヒルシュホーン症候群
3q29 欠失症候群	Xp11.22 連鎖性知的障害
3q29 重複症候群	Xp11.22-p11.23 重複症候群
7q11.23 重複症候群	MECP2 重複症候群
8p23.1 微細欠失症候群	ベックウィズ・ヴィーデマン症候群
8p23.1 重複症候群	シルバー・ラッセル症候群
8q21.11 欠失症候群	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群 （鏡－緒方症候群）
9q34 欠失症候群	14 番染色体母親性ダイソミー
アンジェルマン症候群	