

# 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11月22日(月) 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
6952 6	<span style="background-color: #e91e63; color: white; padding: 2px;">倫理指针对象</span> SNRPN遺伝子解析 [メチレーションPCR] ブラダー・ウィリ症候群 アンジェルマン症候群 80861-9952-019-865	血液 5.0	PN5 (EDTA- 2Na加)  (C)	冷蔵 (3日)	12~16	<span style="color: green;">①②③</span> 5000 ※2	メチレー ション PCR		<span style="border: 2px solid red; padding: 2px;">重凍</span> 凍結保存は避けてくだ さい。SNRPN遺伝子の 5' CpGアイランドの メチル化を解析してい ます。他項目との重複 依頼は避けてください。 本検査方法はコンタミ ネーションの影響がより 大きくなりますので、検 体採取にあたっては取 り扱いに充分ご注意ください。 £ & J

※2：遺伝子関連・染色体検査判断料

- ① 原則として患者1人につき1回に限り算定できる。ただし2回以上実施する場合は、その医療上の必要性について診療報酬明細書の摘要欄に記載する。
- ② 保険請求上の名称は「遺伝学的検査」です。
- ③ 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(支)局長に届け出た保険医療機関において 検査が行われる場合に算定できる。



## ● SNRPN遺伝子解析〔メチレーションPCR〕

### プラダー・ウィリ症候群 アンジェルマン症候群

プラダー・ウィリ症候群およびアンジェルマン症候群の診断補助に有用です。

プラダー・ウィリ症候群 (Prader-Willi Syndrome ; PWS) は、乳児早期の重度の筋緊張低下と摂食障害、その後乳児期後期から小児早期に始まる過食と徐々に進行する病的肥満症を特徴とする疾患です。またアンジェルマン症候群は重度の運動発達遅滞や精神遅滞、重度の言語障害、失調性歩行や四肢の振戦等を特徴とし、小頭症や痙攣発作も多い疾患です。

健常人では、15番染色体の15q11.2 - q13領域に存在する母由来・父由来両方の遺伝子を持ちます。対象領域の欠失、片親性ダイソミーもしくはインプリンティング異常により、プラダー・ウィリ症候群では母由来の遺伝子のみが発現し、アンジェルマン症候群では父由来の遺伝子のみが発現し、症状を呈します。

本検査では、15番染色体の15q11.2領域に存在するSNRPN遺伝子の5' CpGアイランドのメチル化を解析いたします。父由来アレルはメチル化されていないのに対し、母由来アレルはメチル化されていることを利用しており、プラダー・ウィリ症候群およびアンジェルマン症候群の診断補助に有用な検査です。

#### ▼疾患との関連

プラダー・ウィリ症候群  
アンジェルマン症候群

#### ▼関連する主な検査項目

15染色体 (プラダーウィリ症候群)  
15染色体 (アンジェルマン症候群)  
マイクロアレイ染色体検査 (染色体構造変異解析)

#### ▼検査要項

検査項目名	<b>倫理指針対象</b> SNRPN遺伝子解析〔メチレーションPCR〕 プラダー・ウィリ症候群 アンジェルマン症候群
項目コード	6952 6
検体量	血液 5.0 mL
容器	PN5 (EDTA-2Na加)
保存方法	冷蔵保存してください
所要日数	12~16 日
検査方法	メチレーションPCR
基準値	
報告形式	【親展報告】メチル化・非メチル化プライマーの増幅の有無をご報告します。
検査実施料	<b>①②③</b> 5000点 (「D006-4」遺伝学的検査「1」の工)
判断料	100点 (遺伝子関連・染色体検査判断料)
備考	<b>重凍</b> 凍結保存は避けてください。 SNRPN遺伝子の5' CpGアイランドのメチル化を解析しています。他項目との重複依頼は避けてください。本検査方法はコンタミネーションの影響がより大きくなりますので、検体採取にあたっては取り扱いに充分ご注意ください。 & & 1

①原則として患者1人につき1回に限り算定できる。ただし2回以上実施する場合は、その医療上の必要性について診療報酬明細書の摘要欄に記載する。

②保険請求上の名称は「遺伝学的検査」です。

③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(支)局長に届け出た保険医療機関において 検査が行われる場合に算定できる。

#### ●参考文献

Kenjiro K, et al : Am J Med Genet. 73 (3) : 308~313, 1997. (検査方法参考文献)  
久保田 健夫 : 医学の歩み 197 (13) : 1025~1028, 2001. (臨床的意義参考文献)