

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

■ 受託開始日 2023年7月26日(水) 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
OR93 3	倫理指针对象 曜日指定 ZEB2遺伝子解析 (モワット・ ウィルソン症候群)	血液 5.0 (EDTA- 2Na加)	PN5 (C)	冷蔵 (3日)	30~ 90	①② 5000 ※2	ダイレクト シーケンス 法		重凍 凍結保存は避けてください。 受託可能日は月~水曜日です。 ZEB2遺伝子のexon2~10と その周辺のintron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。本検査方法では 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。 f & s (愛知県医療療育総合センター)

※2：遺伝子関連・染色体検査判断料

- 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。
- 臨床症状や他の検査等では診断がつかない場合に、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検査が行われる場合に算定できる。

ZEB2遺伝子解析 (モワット・ウィルソン症候群) について

ダイレクトシーケンス法で有意な結果が得られなかった場合は、MLPA法を併用させていただきます。

バリエーションが見つからない場合、MLPA法の解析を行う場合、予想外の結果が出た場合などでは、報告日数が6か月程度まで遅くなる場合があります。



● ZEB2遺伝子解析（モワット・ウィルソン症候群）

モワット・ウィルソン症候群の診断補助に有用な検査です。

モワット・ウィルソン症候群（Mowat-Wilson syndrome：MOWS）は、発達遅滞・小頭症・特徴的顔貌・てんかん・ヒルシュスプルング病・先天性心疾患などの症状を特徴とする先天異常症候群であり、1998年にMowat, Wilsonらにより報告されました。2001年に若松らによって疾患原因遺伝子ZEB2が同定されて以来、現在までに100カ所以上の病的バリエーションが報告されています。

本症候群の診断は身体所見や臨床経過などから総合的に行う必要があり、遺伝学的検査は重要な判断材料の一つとなります。また、ほとんどの症例におけるZEB2遺伝子の病的バリエーションは、ミスセンスバリエーション・フレームシフトバリエーション・欠失などの機能喪失型バリエーションであることが報告されています。本検査は、臨床症状やほかの検査等では診断がつかない場合に、モワット・ウィルソン症候群の診断補助に有用な検査です。

▼疾患との関連

モワット・ウィルソン症候群

▼検査要項

検査項目名	倫理指针对象 曜日指定 ZEB2遺伝子解析（モワット・ウィルソン症候群）
項目コード	OR93 3
検体量	血液 5.0 mL
容器	PN5 (C) EDTA-2Na入り
保存方法	冷蔵保存してください
所要日数	30 ~ 90 日
検査方法	ダイレクトシーケンス法
基準値（単位）	
報告形式	【親展報告】バリエーションおよびデータベース（ClinVar・gnomAD）に記載されている情報、バリエーションの病的意義を報告いたします。
検査実施料	①② 5000点 （「D006-4」遺伝学的検査（1）「才」）
判断料	100点（遺伝子関連・染色体検査判断料）
備考	重凍 凍結保存は避けてください。受託可能日は月～水曜日です。 ZEB2遺伝子のDexon2～10とその周辺のintron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。本検査方法で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。 〒 & 愛知県医療療育総合センター

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 臨床症状や他の検査等では診断がつかない場合に、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検査が行われる場合に算定できる。

ZEB2遺伝子解析（モワット・ウィルソン症候群）について

ダイレクトシーケンス法で有意な結果が得られなかった場合は、MLPA法を併用させていただきます。

バリエーションが見つからない場合、MLPA法の解析を行う場合、予想外の結果が出た場合などでは、報告日数が6か月程度まで遅くなる場合があります。

●参考文献

Yamada Y, et al : Am J Med Genet A. 164A (8) : 1899~1908, 2014. (検査方法参考文献)

Wakamatsu N, et al : Nat Genet. 27 (4) : 369~370, 2001. (臨床的意義参考文献)