

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喜び申し上げます。
 平素は格別のご高配を賜り厚くお礼申し上げます。
 このたび、下記の検査項目を新たに受託開始いたしますので、
 ご利用いただきたくご案内いたします。
 当社におきましては皆様のご要望に幅広くお応えすべく研鑽を
 重ねてまいりますので、今後とも引き続きお引き立てのほ
 どよろしくお願い申し上げます。

敬白

記

■実施日 2018年8月10日(金) 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
5840 1	倫理指针对象 先天性QT延長 症候群遺伝子解析	血液 5.0 <small>(EDTA-2Na加)</small>	PN5 (C)	冷蔵 (10日)	35~45	8000 ※2	次世代シ ークエン ス(NGS) 法		重凍 凍結保存は避けてください。 本項目は、KCNQ1、KCNH2、 SCN5A遺伝子のExonとその intron境界部分を解析してい 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。 &イ

※2：血液学的検査判断料

● 先天性QT延長症候群遺伝子解析

KCNQ1、KCNH2、SCN5A遺伝子を次世代シーケンス法にて解析いたします。

QT延長症候群 (long QT syndrome ; LQTS) は、心電図にT波の形態異常を伴うQT延長を認め、特徴的な心室頻拍や心室細動などの重症心室性不整脈を生じて、めまいや失神などの脳虚血症状や突然死を引き起こす症候群です。大きく先天性と二次性に分けられ、先天性の多くの方に遺伝性を認めます。

本項目は、血液から抽出したゲノムDNA中の検査対象遺伝子 (KCNQ1、KCNH2、SCN5A) のタンパク質コード領域であるexonとそのintron境界部分の塩基配列を次世代シーケンス (NGS) 法により決定し、得られた塩基配列を公開されているヒトゲノムリファレンス配列 (GRCh38/hg38) と比較し、低出現頻度 (データベース上1%以下) のバリエーション (塩基置換と短い塩基配列の挿入と欠失) の有無を検出いたします。

本項目は、診断補助や治療方針決定の一助となる重要な遺伝子検査です。

▼疾患との関連

先天性QT延長症候群

▼検査要項

検査項目名	倫理指針対象 先天性QT延長症候群遺伝子解析
項目コードNo.	5840 1
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	35~45 日
検査方法	次世代シーケンス (NGS) 法
基準値	
検査実施料	8000点 (「D006-4」遺伝学的検査「3」)
判断料	125点 (血液学的検査判断料)
備考	重 凍 凍結保存は避けてください。 本項目は、KCNQ1、KCNH2、SCN5A遺伝子のexonとそのintron境界部分を解析しています。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。 &I (かずさDNA研究所)

●参考文献

Fujiki R, et al : J Mol Diagn / pii : S1525-1578 (17) 30554-8 : Jun 25, 2018. (検査方法参考文献)

Priori SG, et al : Heart Rhythm 10 (12) : 1932~1963, 2013. (臨床的意義参考文献)