

## 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 平成 24 年 1 月 4 日（水）ご依頼分より

### ■新規項目

項目コード (統一コード)	検査項目	検体量	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
64165	<b>倫理指針対象</b> アンドロゲン レセプター遺伝子 CAG反復配列解析	血液 5.0 (EDTA- 2Na 加)	C	冷蔵 (3日)	12~ 16	4000 ※2	PCR		本項目はアンドロゲンレセプター遺伝子 exon1 領域内のCAG反復回数を解析しています。 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十分ご注意ください。凍結保存は避けてください。 &G

**倫理指針対象**：本検査は、遺伝学的検査ですので、各種ガイドラインや倫理指針を遵守した運用を実施しております。弊社受託運用にご理解とご協力をお願いいたします。

※2：血液学的検査判断料。なお、本項目（「遺伝学的検査」）は D026 検体検査判断料の注 4. 遺伝カウンセリング加算の対象項目です。  
本検査は球脊髄性筋萎縮症の鑑別診断を進める上で有用な検査として保険収載されております。  
臨牀的に症状がみられる場合においてご依頼くださいますようお願いいたします。

## ●アンドロゲンレセプター遺伝子 CAG 反復配列解析

球脊髄性筋萎縮症の原因遺伝子アンドロゲン受容体遺伝子（AR遺伝子）のCAG反復回数を解析します。

球脊髄性筋萎縮症は、X連鎖性劣性遺伝形式の緩徐進行性の筋萎縮症で、通常成人男性に発症します。主症状は、球麻痺や四肢の筋力低下、筋萎縮などで、軽度のアンドロゲン感受性の低下を伴います。

球脊髄性筋萎縮症の原因遺伝子はX染色体上のAR遺伝子で、この遺伝子内の不安定なCAG三塩基反復配列（triplet repeat）が過剰伸長することにより発症します。CAG反復配列（リピート数）は、正常型アレルが34回以下、変異型アレルは38回以上と分類\*されています。

本項目は、球脊髄性筋萎縮症の鑑別診断に有用なアンドロゲンレセプター遺伝子のCAG反復配列を解析いたします。

★Gene Reviews Japan より

### ▼疾患との関連

●球脊髄性筋萎縮症（Spinal and Bulbar Muscular Atrophy：SBMA）

### ▼検査要項

検査項目名	アンドロゲンレセプター遺伝子 CAG 反復配列解析
項目コード No.	64165
検体量	血液 5.0 mL
容器	C (EDTA-2Na 入り)
保存方法	冷蔵保存してください。
保存安定性	冷蔵保存で3日間
所要日数	12~16 日
検査方法	PCR
基準値 (単位)	
実施料	4000点 (「D006-4」遺伝学的検査のソ. 球脊髄性筋萎縮症)
判断料	125点 (血液学的検査判断料)
備考	<p><b>倫理指针对象</b></p> <p>本項目はアンドロゲンレセプター遺伝子 exon1 領域内のCAG反復回数を解析しています。</p> <p>他項目との重複依頼は避けてください。</p> <p>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十分ご注意ください。凍結保存は避けてください。</p> <p style="text-align: right;">&amp;G</p>

**倫理指针对象**：本検査は、遺伝学的検査ですので、各種ガイドラインや倫理指針を遵守した運用を実施しております。弊社受託運用にご理解とご協力をお願いいたします。

### 【ご依頼に際しての留意点】

本検査のご依頼に際しては、検査前後の遺伝カウンセリングの適切な実施をお願いいたします。必要に応じて、所属医療機関の臨床遺伝専門医等との連携、または臨床遺伝医療部門のある他の医療機関への紹介をお願いいたします。詳細は、日本医学会および日本神経学会の下記ガイドラインの検査実施における留意点をご確認くださいようお願いいたします。

### ▼参考資料

「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」日本医学会（2011年2月）

「神経疾患の遺伝子診断のガイドライン 2009」日本神経学会

「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」日本衛生検査所協会（平成23年10月改正）

「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ドライン」厚生労働省（平成18年4月改正）

### ●参考文献

La Spada A.R, et al : Nature 352 : 77~79, 1991. (検査方法参考文献)

Kuhlenbäumer G, et al : Journal of Neurology 248 : 23~26, 2001.