

2018 年 8 月  
No.18-075a(山)※5

## 新規受託項目のお知らせ

拝啓 時下益々ご清栄のこととお慶び申し上げます。  
平素は格別のお引き立てをいただき、厚くお礼申し上げます。

さて、弊社では皆様のご要望にお応えするため、検査の新規拡大に努めておりますが、  
この度、下記項目の検査受託を開始することとなりました。  
取り急ぎご案内致しますので、宜しくご利用の程お願い申し上げます。

敬具

### 記

#### ■新規受託項目

- [ - ] PRRT2 遺伝子変異解析

#### ■受託開始日

- 2018 年 8 月 20 日(月)

## PRRT2 遺伝子変異解析

発作性運動誘発性舞蹈アテトーゼの診断・治療方針決定に関連する検査です。

PRRT2 遺伝子は、発作性運動誘発性舞蹈アテトーゼ (paroxysmal kinesigenic dyskinesia; PKD, paroxysmal kinesigenic choreoathetosis; PKC)、片麻痺性片頭痛、良性家族性乳児てんかんの責任遺伝子であることが明らかとなり、日本人の PKD、PKC 患者において、c.649dupC (p.Arg217Profs\*8) が hotspot であることが報告されました。

また、けいれん性疾患を含む他の神経疾患にも深く関わっていることが相次いで報告されています。

本検査は臨床診断確定、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

発作性運動誘発性舞蹈アテトーゼ

片麻痺性片頭痛

良性家族性乳児てんかん

### ■検査要項

|                |  |
|----------------|--|
| 項目コード          | -  |
| 検査項目名          | <b>倫理指針対象 PRRT2 遺伝子変異解析</b>  |
| 検体量(容器)        | 血液 7.0 mL (容器形態:PN7)   |
| 保存方法           | 冷蔵保存   |
| 検査方法           | ダイレクトシーケンス法  |
| 基準値            | (なし)   |
| 所要日数           | 13~18 日  |
| 検査実施料<br>/ 判断料 | 未収載  |
| 備考             | <b>重凍</b><br>凍結保存は避けてください。<br>本項目は PRRT2 遺伝子の c.649dupC のみを解析しています。他項目との重複依頼は避けてください。<br>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。 |
| 検査委託先          | エスアールエル (→5)   |

### ■参考文献

- Ono S, et al: J Hum Genet 57(5):338~341, 2012. (検査方法参考文献)  
加藤 竹雄, 他:Epilepsy 9(1):29~33, 2015. (臨床的意義参考文献)