

2023年5月
No.23-065a(全)※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、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のでご案内いたします。
弊社では皆様のご要望にお応えすべく、今後とも検査の新規拡大に努めてまいります。

敬具

記

■新規受託項目

- [ー] SOD1遺伝子解析(筋萎縮性側索硬化症)

※詳細は裏面をご確認ください。

■受託開始日

- 2023年5月11日(木)

以上

SOD1 遺伝子解析(筋萎縮性側索硬化症)

筋萎縮性側索硬化症(ALS)の診断補助に有用な検査です。

筋萎縮性側索硬化症(ALS)は、指定難病対象で日本における患者数は約1万人、毎年1,000~2,000人が新たに診断されています。ALSは、運動ニューロンの障害により、手足・のど・舌の筋肉や呼吸に必要な筋肉が萎縮する一方で、身体の感覚や視力・聴力・内臓機能は一般的にすべて保たれる進行性の疾患です。ALS患者の約95%に家族歴がなく、責任遺伝子は30種類以上報告があります。SOD1遺伝子は、家族性ALSの約20%、孤発性ALSの約3%に病的バリエーションが認められ、本邦の家族性ALSでは最も病的バリエーションの頻度が多い遺伝子です。

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、ALSの診断補助に有用です。

▼疾患との関連

筋萎縮性側索硬化症(ALS)

■検査要項

項目コード	-
検査項目名	SOD1 遺伝子解析(筋萎縮性側索硬化症) 倫理対象
検体量	血液 2mL (容器番号:14番)
保存方法	冷蔵
検査方法	ダイレクトシーケンス法
基準値	(なし)
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)に記載されている情報を報告いたします。
所要日数	18~23日
検査実施料	5000点 ^{※1,2} (「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	・凍結保存は避けてください。 ・本項目は、SOD1 遺伝子の全 exon(exon1~5)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。
検査委託先	エスアールエル (→5)

※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。

■参考文献

Miller T, et al: N Eng J Med. 383(2):109~119, 2020. (臨床的意義参考文献)