

2023年8月
No.23-092a(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

- [-] ZEB2遺伝子解析(モワット・ウィルソン症候群)

※詳細は裏面をご確認ください。

■受託開始日

- 2023年8月25日(金)

以上

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・ヒルシュスブルグ病・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ます。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

項目コード	-
検査項目名	ZEB2 遺伝子解析(モワット・ウィルソン症候群)
検体量 / 容器	血液 5.0 mL (容器番号: 14) EDTA-2Na 容器
保存方法	冷蔵保存してください
検査方法	ダイレクトシーケンス法
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)「オ」)
所要日数	30 ~ 90日
備考	凍結保存は避けてください。受託可能日は月～水曜日です。 本項目は、採取した当日に再委託先に搬送する必要があるため、出検する場合は事前にご連絡ください。 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。
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。

【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ヵ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)