

『ミトコンドリア病遺伝子検査』 検査案内

(1) 概略

ミトコンドリア病は、本邦では出生人口 5,000 人に 1 人の割合で発症するとされ、先天性代謝異常の中で最も頻度の高い疾患である。本検査では、核遺伝子 367 個とミトコンドリア DNA 全周 16.6kb を包括的に解析し、本疾患の既知のバリエーションについて報告する。さらに、研究同意のある場合については、別途、順天堂大学難病の診断と治療研究センターにて再解析を行い、VUS (Variants of Uncertain Significance) 等についても評価を行い、報告する。

(2) 検査方法

EDTA-2Na 採血管を使用し、2~7mL の末梢血を採取する。血液から抽出したゲノム DNA を用いてマルチプレックスターゲットキャプチャー法で DNA ライブラリを調製する。ミトコンドリア病の原因遺伝子 367 個とミトコンドリア DNA 全周 16.6kb を含む断片をハイブリダイゼーションキャプチャーによって濃縮し、次世代シーケンサー (NGS) を用いて塩基配列を決定し、参照配列と比較することにより塩基配列の異なる部位 (バリエーション) を調べる。報告対象は、あらかじめ定めたデータ解析パイプラインで検出された既知のミトコンドリア病関連疾患バリエーションのみとする。VUS 等については研究同意がある場合のみ、別途報告する。

(3) 医療機関に緊急報告を行うこととする検査値の範囲

特になし、本検査は緊急性をようするものではない。

(4) 検査に要する日数

検体受領日から起算して 60 日以内

(5) 検体の採取量・採取容器

末梢血 7 mL (最低量 2 mL)、EDTA-2Na 採血管 (PN7)

(6) 検体の保存条件

採血後、直ちによく混和し、発送まで冷蔵 (2~8°C) 保管する。原則として凍結は不可。

(7) 検体の採取条件

医療機関にて検査の目的について十分に説明いただき、本検査の申し込みの意思を確認する。

(8) 検査依頼・検体の提出方法

- ①ミトコンドリア病遺伝子検査依頼書 (エクセルファイル) に必要事項を入力し、メール添付で jun-iden-keiyaku@juntendo.ac.jp まで送る。
- ②SRL 匿名化専用依頼書 (ミトコンドリア病遺伝子検査 DNA 抽出依頼書) に必要事項を記載し、依頼書に付随されたラベルを EDTA-2Na 採血管 (PN7) に貼付し、SRL へ提出する。

(9) お問い合わせ

問い合わせ先：順天堂大学医学部附属順天堂医院 臨床検査部 遺伝子検査室
E-mail： jun-iden-keiyaku@juntendo.ac.jp