

検査案内書【保険】

ジュベール症候群関連疾患遺伝子検査

K010-166 / Ver 10

運用開始日 2026年6月1日

かずさ遺伝子検査室

改訂履歴

No.	改訂内容	Ver.	運用開始日	作成者	承認者
1	新規作成	1	2021/1/12	細川淳一	糸賀栄
2	一部修正	2	2021/4/13	細川淳一	糸賀栄
3	Deep intron領域追加	3	2021/4/21	細川淳一	糸賀栄
4	一部修正	4	2021/8/18	細川淳一	糸賀栄
5	書式変更	5	2022/4/1	細川淳一	糸賀栄
6	領域追加	6	2022/11/24	細川淳一	糸賀栄
7	(11)検査依頼書の記載項目の変更	7	2023/4/1	森千恵	糸賀栄
8	intron領域の変更	8	2024/6/1	細川淳一	糸賀栄
9	表紙の変更	9	2025/4/1	森千恵	糸賀栄
10	保険検査へ移行(K110-90)	10	2026/6/1	糸賀栄	内藤嘉磯

検査項目: ジュベール症候群関連疾患

検査名: ジュベール症候群関連疾患遺伝子検査

1. 概略

ジュベール症候群は、1969年に小脳虫部欠損と筋緊張低下、失調、発達の遅れ、眼球運動異常などを呈する疾患として報告された。その後、網膜異常、腎嚢胞、肝障害、口腔周囲、指（趾）などの幅広い臨床症状を伴うことが報告され、この疾患群には放射線学的な脳幹の形成異常（MTS：Molar Tooth Sign）を共通に有する特徴があることが明らかとなった。そのため、ジュベール症候群を含む一連の疾患群は、ジュベール症候群およびその関連疾患（JSRD）と総称される。

ジュベール症候群は、責任遺伝子の違いにより28亜型に分類されている（JBTS1〔OMIM: 213300〕～JBTS28〔OMIM: 617121〕）。その臨床的特徴は、脳画像上のMTSと、様々な程度の知的障害、運動障害、視覚障害、肝障害、腎障害などを呈することである。成人期においては、特に肝障害および腎障害の管理が重要となる。

JSRDには、有馬症候群（OMIM: 243910）、セニオール・ローケン症候群（OMIM: 266900）、COACH症候群（OMIM: 216360）、口-顔-指症候群（OMIM: 258860）などが含まれる。

有馬症候群は、1971年に有馬正高により報告された疾患であり、乳児期早期より重度精神運動発達遅滞、先天性視覚障害、嚢胞腎（ネフロン癆）、眼瞼下垂、小脳虫部欠損、下部脳幹形成異常を呈する。腎透析などを行わない場合、小児期までに死亡する最重症型の常染色体潜性遺伝(劣性遺伝)形式の疾患である。

セニオール・ローケン症候群では、Leber先天盲、網膜変性症、ネフロン癆、腎障害を小児期より合併し、成人では視覚障害（失明を含む）および腎不全の管理が必要となる。

COACH症候群では、精神発達遅滞、小脳失調、脈絡膜欠損、肝線維症を合併し、成人では肝線維症に伴う静脈瘤出血や肝不全、腎不全の管理が必要となる。

口-顔-指症候群では、口蓋裂などの口腔異常、顔面および指（趾）奇形、広範な脳形成異常（全前脳胞症、視床下部や下垂体の異形成）を合併する。成人では知的障害に起因する生活支援が必要となる。本症候群の一部はX連鎖潜性遺伝(劣性遺伝)形式であるが、その他は常染色体潜性遺伝(劣性遺伝)形式である。

本検査では、「ジュベール症候群関連疾患（指定難病177）」の診断基準に基づき、繊毛関連遺伝子48遺伝子を報告書対象遺伝子とする。

2. 解析対象遺伝子

解析対象遺伝子は以下の通り。いずれもアレル頻度1%以下のものを報告対象とする。

報告書対象遺伝子:

AHI1, ARL13B, ARL3, ARMC9, B9D1, B9D2, C2CD3, CC2D2A, CELSR2, CEP41, CEP104, CEP120, CEP164, CEP290, CLUAP1, CPLANE1, CSPP1, EXOC8, FAM149B1, HYLS1, IFT172, INPP5E,

KIAA0556, KIAA0586, KIAA0753, KIF7, MKS1, NPHP1, NPHP4, IQCB1, OFD1, PDE6D, PIBF1, RPGRIP1L, SUFU, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM67, TMEM107, TMEM138, TMEM218, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TOGARAM1, TTC21B, ZNF423

3. 検査対象領域

対象遺伝子のタンパク質コード領域（エクソンおよび近傍のスプライス部位）を解析対象とする。さらに、既知の病的バリエントが報告されている調節領域およびイントロン深部領域（ディープイントロン領域）については、別表1に示す領域の中から、各対象遺伝子に対応するもののみを解析対象とする。*注. 別表1に示すすべてを一律に対象とするのではない。また該当遺伝子が無い場合もある。）

[別表1\(ここをクリック\)](#)

4. 検査方法

短鎖リード型次世代シーケンサーを用い、ハイブリダイゼーション法あるいはPCR法により対象領域を濃縮・配列決定する。検出対象は塩基置換および短い欠失・挿入バリエント（アミノ酸置換、終止コドン、フレームシフト、スプライシング異常をきたすもの）とする。必要に応じてサンガー法による確認解析を行う。

5. 報告対象および制限事項

一般集団でのアレル頻度が一定基準を下回るものを報告対象とする。

体細胞モザイクは検出可能な範囲で報告対象に含める。

なお、本法では高精度な検出が困難なため、以下の項目は原則として報告対象外となる。

- ・大規模な欠失・重複等のコピー数変化
- ・大規模な構造異常

6. 検体の種類

原則として血液のみを受け付ける。

*調製済みDNAについては、やむを得ない場合に限り個別に判断し受け入れを検討する。

7. 基準値及び判定基準

国際的に標準とされるヒトゲノムリファレンス配列と比較を行い、低出現頻度バリエントの有無を判定する。

8. 医療機関に緊急報告を行うこととする検査値の範囲

該当なし（本検査は緊急報告の対象ではない）

9. 検査に要する日数

検体が弊所に到着した日から、60営業日以内とする。

10. 測定を委託する場合にあっては、実際に測定を行う衛生検査所の名称

測定の委託は行なっていない。

11. 検体の採取条件

医療機関において、検査の目的や限界について十分に説明し、本検査の申し込みに関する同意を得ること。

12. 検体の採取容器

弊所より発行した「匿名化ID記載ラベル」を貼付した採血管1本
(真空密封型採血管：EDTA-2KまたはEDTA-2Na入り)

13. 検体の採取量

血液を1 mL以上を採取する。

14. 検体の保存条件

採血後は速やかに冷蔵、または凍結にて保管する。

15. 検体の提出条件

上記12～14の条件を満たす検体については、箱に收容し、室温で弊所へ発送する。
なお、必要に応じて保冷剤の同梱も可とする。
原則として、発送日の翌日に到着するよう手配する。

16. 検査依頼書及び検体のラベルの記載項目

検体貼付用ラベルには、匿名化IDおよび検体管理用IDを記載する。
検査依頼書については、当検査室指定の様式を使用する。
主な記載項目は以下の通り。

- ・ 匿名化ID
- ・ 希望する検査項目（疾患名、検査コード番号、検体数）
- ・ 医療機関情報

- ・ガイドライン遵守の確認
- ・請求書送付先情報

17. 検体を医療機関から衛生検査所まで搬送するのに要する時間

発送日の翌日着を原則とする。

土日祝日は受付業務を行っていないため、配送日時に十分注意する。

18. 検査のお申し込み、お問い合わせ

公益財団法人かずさDNA研究所 遺伝子検査室（かずさ遺伝子検査室）

〒292-0818 千葉県木更津市かずさ鎌足2丁目5-23

<https://www.kazusa.or.jp/genetest/index.html>

E-mail: onjk@kazusa.or.jp