

検査案内書【保険】

先天異常症候群遺伝子検査

K010-85 / Ver 11

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	2018/11/5	細川淳一	森 千恵
2	一部訂正	2	2018/12/7	細川淳一	森 千恵
3	概略の修正(報告対象の明文化)	3	2019/4/1	細川淳一	糸賀栄
4	文書管理番号の修正	4	2020/4/1	細川淳一	糸賀栄
5	内容の修正	5	2020/4/2	細川淳一	糸賀栄
6	書式変更	6	2022/4/1	細川淳一	糸賀栄
7	領域追加	7	2022/11/24	細川淳一	糸賀栄
8	(11)検査依頼書の記載項目の変更	8	2023/4/1	井野元茜	糸賀栄
9	intron領域の変更	9	2024/6/1	細川淳一	糸賀栄
10	表紙の変更	10	2025/4/1	森 千恵	糸賀栄
11	様式の変更、鑑別・補助診断用遺伝子ANKRD11の追加	11	2026/6/1	石毛崇之	糸賀栄

検査項目: 先天異常症候群

検査名: 先天異常症候群遺伝子検査

1. 概略

先天異常 (malformation) 症候群は、先天的に複数の器官系統に先天異常がある疾患の総称であり、単一部位に先天異常がある疾患と区別される。障害される解剖学的部位の組み合わせにより数十から数百の疾患に分類される。先天異常症候群で問題となる症状は、影響を受ける臓器による。心肺機能・消化管機能・難治性痙攣などの中枢神経障害等より生命の危険を生じることもあり、運動器や感覚器の進行性の機能低下による後遺症を残すこともある。本検査ではコルネリア・デランゲ症候群、スミス・レムリ・オピッツ症候群をそれぞれ個別に検査する。

コルネリア・デランゲ症候群は特徴的な顔貌（濃い眉毛、両側眉癒合、長くカールした睫毛、上向きの鼻孔、薄い上唇、長い人中など）を主徴とする先天異常症候群である。約半数の症例に5番染色体短腕（5p13）に存在する*NIPBL*遺伝子の変異を認める。一部の症例はX染色体上*SMC1A*の変異により発症する。その他、*RAD21*, *HDAC8*, *SMC3*遺伝子にも変異を認める場合がある。

スミス・レムリ・オピッツ症候群は、コレステロール合成の最終段階である7-デヒドロコレステロール還元酵素をコードする*DHCR7*遺伝子の変異によってコレステロール産生が低下することにより発症する症候群である。コレステロール産生の低下は細胞膜の構成やステロイドホルモン合成の異常をきたし、全身性の多彩な症状を呈する。特徴的な症状として成長障害、小頭症、知的障害、特徴的顔貌、口蓋裂、外性器異常（男児）、合趾等が見られる。コレステロールから生成される副腎皮質ホルモンや性ホルモンの合成障害のため、二次的な副腎・性腺機能低下があり、補充療法を要する。

2. 解析対象遺伝子

解析対象遺伝子は以下の通り。

コルネリア・デランゲ症候群

いずれもアレル頻度0.1%以下のものを報告対象とする。

報告書対象遺伝子:

NIPBL, *SMC1A*, *RAD21*, *SMC3*, *HDAC8*

鑑別・補助診断用遺伝子:

ANKRD11

スミス・レムリ・オピッツ症候群

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:

DHCR7

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、箱に収容し、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