Ver 1

検査案内書

(APRT 欠損症遺伝子検査)

作成日　2020 年　 2 月　 1 日

管　理　者　　糸賀　栄　　印

精度管理責任者　　細川　淳一　　印

改訂履歴一覧表

No.	改訂内容	Ver.	改訂日	作成者	承認者
1	新規作成	1	2020/2/1	細川淳一	糸賀 栄
2					
3					
4					
5					
6					
7					

検査項目：「APRT 欠損症」

検査名：【APRT 欠損症遺伝子検査】

概略

アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ(APRT)の遺伝子異常による常染色体劣性遺伝疾患である。APRT は、アデニンとホスホリボシルピロリン酸よりピロリン酸と AMP を合成する反応を触媒する酵素である。APRT が欠損すると、アデニンはキサンチン酸化還元酵素により著しく溶解度が低く腎毒性が強い 2,8-ジヒドロキシアデニン(DHA)にまで代謝される。APRT 欠損症では、2,8-DHA を成分とする尿路結石を主症状とする(全尿路結石症の 0.1～0.2%)。乳幼児期や小児期に発見されることが特徴の一つであるが、無症状の場合から腎不全を呈する場合まで症状は多様である。

本検査では *APRT* 遺伝子のタンパク質コード領域エクソンとその両端のスプライス部位領域を次世代シークエンサーで解析し、主に検出されたアレル頻度 1%以下の稀な一塩基置換と短い挿入・欠失について報告する。短鎖リード型次世代シーケンサーのデータの補完が必要な場合は、サンガー法によるキャピラリーシーケンサーでの解析を行う。なお大規模欠失・挿入等のコピー数変化や大規模なゲノム構造変化に関しては高精度での検出が短鎖リード型の次世代シーケンサーでは困難なため、報告対象としない。体細胞モザイクについてはバリアントコーラーで検出できたものに関しては報告するが、バリアントコーラーで検出できなかったものに関しては報告しない。

(1) 検査方法

血液から回収したゲノム DNA から、該当する検査対象遺伝子のたんぱく質コード領域エクソンとそのイントロン境界部分をハイブリダイゼーションあるいは酵素的増量法（polymerase chain reaction 法、PCR 法と略）により濃縮し、次世代シーケンサーあるいはキャピラリーシーケンサーによる遺伝子配列決定を行い、検査対象遺伝子のたんぱく質コード領域におけるシーケンシングで検出可能な低出現頻度の塩基配列変化の有無を検出する。

(2) 基準値及び判定基準

国際的に用いられているヒトゲノムリファレンス配列との比較から、指定位置における塩基配列変化の有無を判定する。

(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。本検査は緊急性を要するものではない。

(4) 検査に要する日数

検体が本所に届いた日から 60 営業日以内。

(5) 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

測定の委託はありません。

(6) 検体の採取条件

医療機関にて検査の目的や限界について十分に説明し、本検査の申し込みの意思を確認する。

(7) 検体の採取容器

匿名化 ID 記載ラベルが貼付された採血管　2 本
（真空密封型採血管 EDTA-2K（または Na）顆粒）

(8) 検体の採取量

採血管 2 本にそれぞれ 1mL 以上ずつの血液を採血する。

(9) 検体の保存条件

採血後は、速やかに冷蔵または凍結保管する。

(10) 検体の提出条件

上記（７）、（８）、（９）を満たす検体について、保冷剤入りの発泡スチロール箱に入れて室温にて本所に発送する。発送日の翌日に到着することを原則とする。

(11) 検査依頼書及び検体のラベルの記載項目

検体貼付ラベルには匿名化 ID ならびに検体管理用 ID を記載する。
検査依頼書は、当検査室指定の様式を使用する。主な記載項目を以下に示す。

- 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
- 遺伝カウンセリングを担当する臨床遺伝専門医
- 請求書送付先情報
- 匿名化 ID

(12) 検体を医療機関から衛生検査所(他の衛生検査所に測定を依頼する場合にあたっては、当該衛生検査所等)まで搬送するのに要する時間

発送日の翌日到着を原則とする。

土日祝日は受付け不可なので、医療機関には十分な注意を促す。

(13) 免責事項

(14) 検査のお申し込み、お問い合わせ

問い合わせ先：公益財団法人かずさ DNA 研究所　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
Tel　：　0438-52-3335
E-mail　：　onjk@kazusa.or.jp