

# 脊髄性筋萎縮症 (SMA) 遺伝子解析(MLPA法)

**-SMA-NBS陽性時の確定診断用迅速検査-**



東京女子医科大学 ゲノム診療科  
ゲノム検査室



# お願い

迅速に遺伝学的検査を行うために**準備が必要**になります。  
出検する前に**必ずご相談の連絡**をしてください。

## 【連絡先】

☎ : (直通) 03-5269-7509 ※平日9時から17時まで

☎ : (代表) 03-3353-8111(内線27645)

✉ : [yokomura.mamoru@twmu.ac.jp](mailto:yokomura.mamoru@twmu.ac.jp)  
[gene.ba@twmu.ac.jp](mailto:gene.ba@twmu.ac.jp)

## 【担当者】

責任医師 : 齋藤 (サイトウ)

事務担当 : 常光 (ツネミツ)

検査担当 : 横村 (ヨコムラ)

「どれくらいで結果が出るの？」

「契約していないけど大丈夫？」



「**担当者が説明しますで、まずはお問合せください**」

「検体ってどうやって送ればいいの？」

「年末年始直前だけ出検できる？」

# SMA遺伝学的検査

検査項目	検体量	容器	保存	所要日数	実施料 判断料	検査方法	備考
脊髄性筋萎縮症 (SMA) 遺伝子解析 (迅速検査)	全血10mL ※1	EDTA-2Na または EDTA-2K	冷蔵	3-4日 (次ページ 参照)	お問合せ ください ※2※3	MLPA法 ※4	

- ※1 新生児で採血困難な場合、**4mL程度**でも検査実施します。不明な場合はお問い合わせください。
- ※2 検査受託には病院間契約が必要です。
- ※3 SMA遺伝学的検査は、健康保険収載されており遺伝学的検査の費用を患者さんに請求可能です。  
遺伝学的検査費用は5000点ですので、「脊髄性筋萎縮症の疑い」の病名をお付けになり、患者さんにご請求ください。
- ※4 報告はSMN(survival motor neuron)1遺伝子とSMN2遺伝子のエクソン7とエクソン8を報告します。  
またNAIP(neuronal apoptosis inhibitory protein)遺伝子のエクソン5も合わせて報告します。

# 検体の受領から報告までの所要日数



# 検体発送までのフロー

診察室



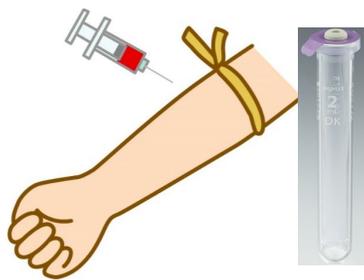
説明と同意  
依頼書の作成



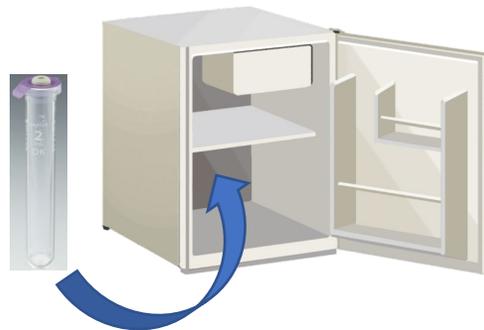
検体と一緒に  
お送りください

同意書は貴院で保管ください  
(同意書のフォーマットは自由です)

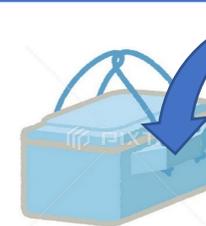
検査室



**EDTA-2Na**(またはEDTA-2K)採血管  
を用いて**10mL以上** (採血困難な場合  
**4mL程度でも可**) 分注してください。  
※搬送中に血液が漏れ出すことがあります。  
開栓部分を**パラフィルム**などで補強してください



- ・採血管に**匿名符号**をご記載ください
- ・採血管は搬送の準備がととのうまで**冷蔵庫 (4℃)** で保管してください



◎ **採血管と依頼状**を  
お送りください

◎ 発送時は**発砲スチロール**を使用し、**緩衝材**  
(プチプチ) などで検体を保護してください。



- ・搬送温度は**冷蔵**です
- ・発送が完了したら「問い合わせ番号」  
など追跡可能な番号をお知らせください
- ・検体受付：**月曜から金曜**です。  
土曜日になる場合は事前にご連絡ください

輸送会社  
クロネコヤマト・佐川急便など

発送先

〒162-8666  
東京都新宿区河田町8-1 総合研究棟2階  
東京女子医科大学ゲノム診療科医局  
03-5269-7509  
横村 守 宛

# 依頼状の記入

東京女子医科大学

## ゲノム診療科 遺伝学的検査 依頼状

1

匿名符号  
(必ずご記入ください)

匿名符号は、カタカナおよび英数字20桁以内でご記入ください

性別 男・女 年齢 歳 ヶ月

検体採取日 年 月 日

2

3

検体材料 (□ 内にチェックをしてください)

- 血液 EDTA-2Na採血管にて5ml採血  
 その他 ( )

4

1) 遺伝学的検査依頼内容 (□ 内にチェックをしてください)  
 SMN遺伝子解析 (MLPA法)  SMN2シークエンス解析 (Long-Range PCR法)  
 その他具体的に記入してください

2) 臨床所見を記入してください。  
新生児スクリーニング (NBS) 陽性など発症前の検査依頼の場合は「発症していない」に✓を記入してください

① □ 発症年齢・発症時期 ( 歳 か月 [ 年 月 ] ) □ 発症していない

② 診断  
 0型: 胎児期発症  IIb型: 座位獲得月齢 ≤ 8か月  
 Ia型: 予定未獲得  IIIa型: 階段昇降不可能  
 Ib型: 予定獲得、座位未獲得  IIIb型: 階段昇降可能  
 IIa型: 座位獲得月齢 > 8か月  IV型: 成人型

③ 現在の運動機能  
 未予定  支持ありで立位  支持なく歩行  
 予定  支持なく立位  階段を登る  
 座位保持  支持ありで歩行  その他 ( )

④ 最高到達運動機能  
 未予定  支持ありで立位  支持なく歩行  
 予定  支持なく立位  階段を登る  
 座位保持  支持ありで歩行  その他

⑤ その他 ( )

5

〒

住所

名称

科名

医師名

TEL

FAX

E-mail:

お問い合わせ先

東京女子医科大学ゲノム診療科

〒162-8666

東京都新宿区河田町8-1

TEL 03-5269-7509 (直通)

① 検査は匿名化でお受けしております

② 性別・年齢・検体採取日を記載ください  
NBS陽性の場合、「生後〇日」と記載ください

③ 検体材料は血液に☑を入れてください

④ 1) 検査項目「SMN遺伝子」に☑を入れてください  
2) NBS陽性など発症する前の検査依頼の場合は、  
①の「発症していない」の□欄に✓を入れてください。  
奇異呼吸などSMA発症を疑う身体所見があった場合は⑤その他に記載ください。

3) ③現在の運動機能④最高到達運動機能は記載不要です

⑤ 報告書の送付先、依頼医の連絡先をご記入ください

依頼状は当科から郵送にてお送りします。

緊急の場合はメールにPDF版を添付してお送りします。

お問合せください。

# ゲノム診療科ゲノム検査室

・2018年医療法改正に準じた検査室体制で実施しています



検査責任者：齋藤 加代子  
精度管理責任者：横村 守

# 実績

全国の医療施設から検体を受付けています。

【SMA拡大新生児スクリーニング陽性後の遺伝学的検査（迅速検査）】

2022年・・・0件

2023年・・・3件

【出生前診断で陽性判定された児のSMA遺伝学的検査（迅速検査）】

2022年・・・2件

2023年・・・0件

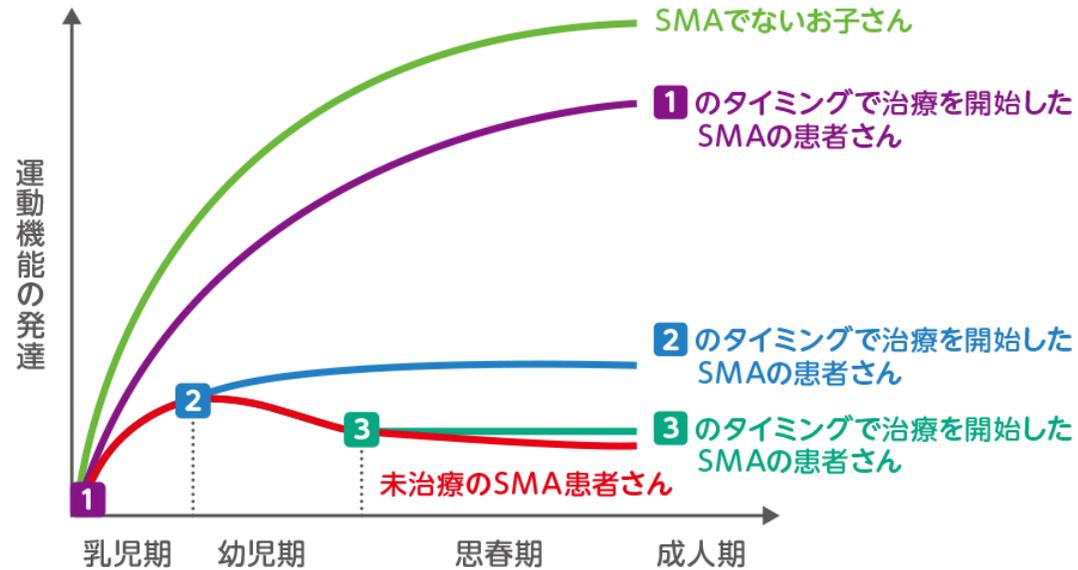
【通常のSMA遺伝学的検査】

2022年・・・23件

2023年・・・12件

2023年5月まで

# 1日も早い治療開始を目指して



Summer CJ. Et al.: J Clin Invest. 128(8). 3219.2018

治療のタイミングと治療効果 (イメージ図)



SMAは進行性の疾患で、運動ニューロンの急速かつ不可逆的な喪失を引き起こし、呼吸、嚥下および基本運動などの筋機能に影響を及ぼします。しかし、治療を開始した時期が早ければ早いほど、治療効果が高いことがわかっています。無症状に見える段階から治療することでSMAでない子と近い発達を実現することが可能で1日も早い治療が重要です。ゲノム診療科では検査だけでなく治療方針の相談などSMA診療についてトータルでサポートします。

# 検体発送時の確認事項

□に✓を入れ、検体を発送前の最終チェックにご使用ください

- 採血管は**EDTA管**（EDTA-2NaまたはEDTA-2K）を使用している
- 採血量は**10mL**以上（**4mL**でも可）入っている
- 遺伝学的検査依頼状に必要な事項を明記した
- 採血管に**匿名符号**を明記した
- 採血管**と**遺伝学的検査依頼状**を搬送ボックス（発砲スチロール）に入れた