

SNPマイクロアレイ検査に限界はありますか？

SNPマイクロアレイ検査には限界があります。**すべての先天異常のうち、SNPマイクロアレイ検査で検出できる疾患は一部に限られています。**

- ・患者様のDNAの変化の量がごくわずかな場合、マイクロアレイ検査であっても検出できないこともあります。
- ・遺伝情報の過不足をもたらさないDNAの構造の変化(均衡型構造異常と呼ばれています)は検出できません。
- ・一部の細胞にだけDNAの変化がある場合、これをモザイクと呼びます。DNAの変化がある細胞の割合が低いと、マイクロアレイ検査はこれらの変化を常に検出できるわけではありません。

Reveal SNPマイクロアレイ検査では結果が正常(DNAの変化が認められない)であっても、患者様の健康や正常な発達を保証するものではありません。

Reveal SNPマイクロアレイについて さらに知りたい場合はどうしたらよいですか？

Reveal SNPマイクロアレイに関してご質問がある場合、またはより詳しい内容をお知りになりたい方は、担当医、臨床遺伝専門医、遺伝カウンセラーなどの医療従事者にご相談下さい。

参考文献

- 1) McKinlay Gardner, RJM, Sutherland, GR. Elements of medical cytogenetics. In : McKinlay Gardner RD, Sutherland GR, eds. Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling. 3rd ed. New York, NY : Oxford University Press : 2004 : 3-20.
- 2) Sutcliffe, JS. Insights into the pathogenesis of autism. Science 2008 ; 321 : 208-9.
- 3) Sagoo, S, et al. Array CGH in patients with learning disability (mental retardation) and congenital anomalies : Updated systematic review and meta-analysis of 19 studies and 13,926 subjects. Genet Med 2009 ; 11 : 139-46.
- 4) Tepperberg, J et al. Genomic imbalances, UPD and consanguinity identified by whole genome SNP microarray analysis. Abstract presented at : Annual Clinical Genetics Meeting : March 25-29, 2009 ; Tampa, FL.
- 5) Schwartz, S et al. SNP array detection of additional clinically significant chromosomal abnormalities in patients with established cytogenetics abnormalities : An important factor in phenotypic variability. Abstract presented at : Annual Clinical Genetics Meeting : March 25-29, 2009 ; Tampa, FL.
- 6) Rosenfeld, J et al. Development of an extensive array CGH database as a free resource for large scale collaborative research. Abstract presented at : Annual Clinical Genetics Meeting : March 25-29, 2009 ; Tampa, FL.

医療機関名

LabCorp ラボコープ・ジャパン
Laboratory Corporation of America

RevealSMは、米国Laboratory Corporation of America Holdingsの子会社である
Esoterix Genetic Laboratories, LLCのサービスマークです。
©2012 Laboratory Corporation of America® Holdings. All rights reserved. LCJ-11-38

RevealSM

SNPマイクロアレイ



小児科領域

RevealSM SNPマイクロアレイは、特定の種類の先天異常、発達遅滞、または知的障害、および自閉症スペクトラム障害の原因となっている染色体の変化を分析する検査です。このパンフレットでは、従来の染色体分析およびReveal SNPマイクロアレイについて説明します。

RevealSM

SNPマイクロアレイ

RevealSM SNPマイクロアレイは、特定の種類の先天異常、発達遅滞、または知的障害、および自閉症スペクトラム障害の原因となっている染色体の変化を分析する検査です。このパンフレットでは、従来の染色体分析およびRevealSM SNPマイクロアレイについて説明します。

現在、一般的に行われている染色体分析について教えてください。

従来の染色体分析では、ヒトの染色体を顕微鏡下で観察しています。ヒトの体を構成する各細胞には、46本の染色体が含まれ、23本を母親から、23本を父親から受け継ぎます。染色体にはヒトの設計図にあたる遺伝情報 (DNA) が含まれています。DNAの量や構造の変化は、知的障害、特定の先天異常、および自閉症スペクトラム障害の原因となっている可能性があります。¹⁾²⁾³⁾

染色体分析では、染色体全体、または染色体のごく一部のいずれかにおいて、特定のDNAの欠損や過剰なDNAを検出します。染色体分析では、染色体中のDNAの構造の変化が起こったかどうかも知ることができます。

Reveal SNPマイクロアレイ検査とは何ですか？ またこの検査にはどんな利点があるのですか？

Reveal SNPマイクロアレイは、顕微鏡下で観察する従来の染色体分析よりも、さらに詳細に患者様の染色体を検査できる最新の技術です。この検査によって、DNA量のわずかな変化を検出することができます。⁴⁾⁵⁾

Reveal SNPマイクロアレイによって、従来の染色体分析では検出されない可能性のある問題の診断に役立つ有益な情報が得られることがあります。⁵⁾

Reveal SNPマイクロアレイは、DNAのわずかな過不足を検出できるだけでなく、患者様のある染色体対が両親からではなく、片方の親のみに由来するものかどうかを示したり、遺伝子が血縁関係のある両親に由来するものかどうかを示したりすることもできます。こうした検査結果は、特定の遺伝性疾患の説明に役立つ場合があります。²⁾⁴⁾⁵⁾

Reveal SNPマイクロアレイ検査には、何が必要ですか？

患者様の血液を採取し、血液中に含まれるDNAを検査に用います。

DNAに変化が認められた場合、何を意味する可能性がありますか？

Reveal SNPマイクロアレイで、あるDNAの変化が見つかった場合、健康への影響が判明している場合もありますが、不明な場合もあります。³⁾

患者様に認められたDNAの変化の解釈は、以下の3通りが考えられます。

- ① あるDNAの変化が、健康に影響を及ぼすことが判明している場合
予測される具体的な健康への影響について、担当医や遺伝カウンセラーにご相談ください。
- ② あるDNAの変化が、健康に影響を及ぼさないことが判明している場合
SNPマイクロアレイ検査は、染色体のわずかな変化を検出することができるため、健康に影響を及ぼさない変化をとらえる場合があります。
- ③ あるDNAの変化による健康への影響が不明な場合
患者様に認められたDNAの変化が持つ意味をより明らかにするために、患者様のご両親のDNAを用いた追加検査を実施する必要があると判断される場合もあります。ご両親の検査を実施することにより、患者様に認められたDNAの変化が遺伝によるものなのか、また患者様において初めて起こった変化であるのかどうかを調べます。ご両親のどちらにも無い変化が患者様に認められた場合は、その変化は疾患発症の原因となっている可能性が高いと推測できます。

研究者達は、マイクロアレイ検査により検出されるDNAの変化によって起こりうる健康への影響を確定するべく、たゆまぬ研究を続けています。⁶⁾