

Anges Clinical Research laboratory		運用開始日	2026年2月2日		
		第1版運用開始日	2025年9月1日		
文書名	検査案内書（副腎白質ジストロフィー遺伝子検査）	文書番号	Anges-MNL-3002		
		版数	第1.1版	ページ数	1 / 7

検査案内書

副腎白質ジストロフィー遺伝子検査

文書番号：Anges-MNL-3002

第1.1版

運用開始日：2026年2月2日

管理者（発行者） 濱野 和可子

精度管理責任者 大星 航

Anges Clinical Research Laboratory



Anges Clinical Research laboratory		運用開始日		2026年2月2日	
		第1版運用開始日		2025年9月1日	
文書名	検査案内書（副腎白質ジストロフィー遺伝子検査）	文書番号		Anges-MNL-3002	
		版数	第1.1版	ページ数	2 / 7

改版/レビュー履歴

版数	運用開始日	改訂事項	承認	確認	作成
1	2025/9/1	第1版発行	濱野和可子 2025/7/29	大星航 2025/7/17	開山麻美 2025/7/1
1.1	2026/2/2	第1.1版発行 改訂した見出しを列記する。 8検体採取条件、15.検査申し込み・お問い合わせ内容	濱野和可子 2026/2/1	大星航 2026/1/31	開山麻美 2026/1/30

配布先

ラボ管理室	検査事業部		
-------	-------	--	--

Anges Clinical Research laboratory		運用開始日		2026年2月2日	
		第1版運用開始日		2025年9月1日	
文書名	検査案内書（副腎白質ジストロフィー遺伝子検査）	文書番号		Anges-MNL-3002	
		版数	第1.1版	ページ数	3 / 7

目次

1.	検査項目及び検査名	4
2.	概要	4
3.	検査方法	4
4.	基準値及び判定基準	4
5.	医療機関に緊急報告を行うこととする検査値の範囲	5
6.	検査に要する日数	5
7.	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	5
8.	検体の採取条件	5
9.	検体の採取容器	5
10.	検体の採取量	5
11.	検体の保存条件	5
12.	検体の提出条件	6
13.	検査依頼書及び検体のラベルの記載項目	6
14.	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	6
15.	検査のお申し込み・お問い合わせ	7

Anges Clinical Research laboratory		運用開始日	2026年2月2日	
		第1版運用開始日	2025年9月1日	
文書名	検査案内書（副腎白質ジストロフィー遺伝子検査）	文書番号	Anges-MNL-3002	
		版数	第1.1版	ページ数

1. 検査項目及び検査名

個別検査名と対応する疾患・遺伝子は以下の組み合わせである。

検査コード	検査名	疾患名	遺伝子
acr1417-01	副腎白質ジストロフィー遺伝子検査	副腎白質ジストロフィー	<i>ABCD1</i>

2. 概要

副腎白質ジストロフィーは、脳や脊髄の神経の異常やホルモンを産生する臓器である副腎の機能の異常によって、歩行障害、認知機能障害、精神障害、まひなどが生じるX連鎖性形式の遺伝性疾患である。発症年齢と症状により小児大脳型 (CCALD)、思春期大脳型 (AdolCALD)、副腎脊髄ニューロパチー (AMN)、成人大脳型 (ACALD)、小脳・脳幹型、アジソン型、女性保因者などの臨床病型が存在する。生化学的特徴としては、中枢神経系だけでなく、ほとんどの組織や血漿、赤血球膜、白血球などにおいて極長鎖脂肪酸の増加がみられる。原因遺伝子はX染色体のXq28に存在する *ABCD1* 遺伝子であるが、病的バリエーションと臨床病型の間には明らかな相関関係は認められないため、遺伝子型から臨床病型を予測することはできない。また、同じ病的バリエーションを有していても様々な表現型を呈している例が多く報告されており、*ABCD1* 遺伝子の異常だけでなく、他に病型を決定する要因（遺伝学的又は環境要因）の存在が想定される。

本検査はたんぱく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、キャピラリーシーケンサーで解析し、主に検出されたアレル頻度 1%以下の稀なバリエーション変異について報告する。

3. 検査方法

血液から抽出したゲノム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幅法 (polymerase chain reaction 法、以後PCR法と略) により濃縮し、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低出現頻度の塩基配列変化の有無を検出する。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この手法では検出できないため、報告対象としない。

原則血液のみの受け入れとするが、やむを得ない場合は調整されたDNAも受け入れる。この場合は個々の事例により判断するものとする。

4. 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、低出現頻度変異の有無を判定する。

Anges Clinical Research laboratory		運用開始日	2026年2月2日		
		第1版運用開始日	2025年9月1日		
文書名	検査案内書（副腎白質ジストロフィー遺伝子検査）	文書番号	Anges-MNL-3002		
		版数	第1.1版	ページ数	5 / 7

5. 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ありません。

6. 検査に要する日数

検体が ACRL に届いた日から 60 日営業日以内。

7. 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。

8. 検体の採取条件

8.1. 医療機関にて医師または遺伝カウンセラーから検査の目的や限界についての遺伝カウンセリングを受け、本検査の申し込みの意思を確認し、説明日・説明者のサイン・患者または代理人のサインがかかれた同意書が作成されていることとする（同意書の保管は医療機関のみとする）。

8.2. 同種造血幹細胞移植後、血液細胞はドナー（提供者）由来細胞に置き換わるため、検出された変異がどちらのもの由来かわからない。移植後の検査を希望する場合は、個々の事例により判断するものとする。

8.3. 検体送付日の前日に採血することが望ましい。これが難しい場合、弊社到着まで1週間以内であれば可能とする。

9. 検体の採取容器

採血管 1 本（真空密封型採血管 EDTA-2Na 顆粒）

10. 検体の採取量

血液 1-2 mL を採血する。

11. 検体の保存条件

採取後は、速やかに冷蔵保管する。

Anges Clinical Research laboratory		運用開始日	2026年2月2日		
		第1版運用開始日	2025年9月1日		
文書名	検査案内書（副腎白質ジストロフィー遺伝子検査）	文書番号	Anges-MNL-3002		
		版数	第1.1版	ページ数	6 / 7

12. 検体の提出条件

上記（8）、（9）、（10）、（11）を満たす検体について、検体輸送BOXに保冷剤と一緒に以下の3点を一緒に入れて発送する。

EDTA-2Na 血 1-2 mL（採血後は送付まで冷蔵庫で保管）

検査依頼書（見積書2枚目）

検体搬送・受領作業日誌（見積書3枚目）***必要事項を記入**

13. 検査依頼書及び検体のラベルの記載項目

検査依頼書と検体受領・搬送日誌を印刷して検体に同封する。主な記載項目を以下に示す。

① 検査依頼書（登録情報が自動入力） 見積書2枚目

- 医療機関情報（医療機関名、医師氏名、診療科）
- 医療機関検体管理番号
- 患者情報（氏名、性別、生年月日）
- 検体採取情報（検体採取日）
- 希望する検査情報（検査コード、検査項目、検体種別、検体輸送条件）

② 検体受領・搬送日誌（依頼者記入） 見積書3枚目

- 担当者名
- 電話番号
- 検体発送日時（年月日、時刻）
- ボックスの個数
- 検査依頼書枚数
- 種別別検体数（検体種別、保存状態、検体数）

14. 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

発送日の翌日又は翌々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（翌日到着が可能な地域；月曜日から木曜日発送、火曜日から金曜日受取）。

Anges Clinical Research laboratory		運用開始日	2026年2月2日		
		第1版運用開始日	2025年9月1日		
文書名	検査案内書（副腎白質ジストロフィー遺伝子検査）	文書番号	Anges-MNL-3002		
		版数	第1.1版	ページ数	7 / 7

15. 検査のお申し込み・お問い合わせ

AnGes Clinical Research Laboratory

〒210-0821 神奈川県川崎市川崎区殿町3丁目25-13

川崎生命科学・環境研究センター4階

TEL: 044-223-7886 平日：9:00～17:00（お急ぎの場合のみ）

お問い合わせフォーム：https://www.anges.co.jp/contact_acrl/（お急ぎでない場合はこちら）

（以上、以下余白）