

<検査施設一覧>

対応可能な疾患名	検査項目	必要な検体	施設名	担当者氏名	連絡先	リンク先(Email)	備考
先天代謝異常症スクリーニング	アミノ酸分析 尿中有機酸分析 タンデムマス(アシルカルニチン分析) カルニチン2分画(フリー、アシル)	血清 or 血漿0.5ml以上 尿2-3ml 濾紙血(新生児マススクリーニング用の濾紙)	・千葉県 こども病院 代謝科	村山 圭	TEL:043-292-2111 FAX:043-292-3815	村山 kmuraya@mri.biglobe.ne.jp	事前にご相談ください
ミトコンドリア病全般 (ミトコンドリア呼吸鎖異常症)	生化学検査 ・呼吸鎖酵素活性 ・BN-PAGE解析(量と大きさ) ・酸素消費量(OCR)の測定	-80度凍結臓器(肝臓・筋肉・ 心筋・腎臓 50mg程度) 皮膚線維芽細胞 皮膚からの培養も可能 その他要相談	・千葉県こども病院代謝科	村山 圭	TEL:043-292-2111 FAX:043-292-3815	村山 kmuraya@mri.biglobe.ne.jp	事前にご相談ください(ICあり) この検査は、組織は1~2か月、培養細胞は3~6ヶ月必要です
			・埼玉医科大学 小児科	大竹 明	TEL:049-276-1218 FAX:049-276-1790	大竹 akira_oh@saitama-med.ac.jp	
	包括的遺伝子解析(染色体異常、mtDNA、核DNA) 遺伝子診断パネル(mtDNAと核の既知遺伝子)	血液または繊維芽細胞、臓器 など	・千葉県こども病院代謝科	村山 圭	TEL:043-292-2111 FAX:043-292-3815	村山 kmuraya@mri.biglobe.ne.jp	事前にご相談ください
			・埼玉医科大学 小児科	大竹 明	TEL:049-276-1218 FAX:049-276-1790	大竹 akira_oh@saitama-med.ac.jp	
呼吸鎖酵素活性測定、BN-PAGE解析、酸素消費 曲線→異常のあった時はmtDNAの全周解析	骨格筋、心筋よりのミトコンドリア分離	・久留米大学医学部 小児科	古賀靖敏	TEL:0942-31-7565 FAX:0942-38-1792	古賀 yasukoga@med.kurume-u.ac.jp	事前にご相談ください(ICあり)	
ミトコンドリアDNA枯渇症候群	mtDNAのPCR 比較定量(qPCR)	罹患臓器	・千葉県 こども病院 代謝科	村山 圭	TEL:043-292-2111 FAX:043-292-3815	村山 kmuraya@mri.biglobe.ne.jp	事前にご相談ください(ICあり)
			・埼玉医科大学 小児科	大竹 明	TEL:049-276-1218 FAX:049-276-1790	大竹 akira_oh@saitama-med.ac.jp	
			・久留米大学医学部 小児科	古賀靖敏	TEL:0942-31-7565 FAX:0942-38-1792	古賀 yasukoga@med.kurume-u.ac.jp	
ミトコンドリアDNA変異を伴う疾患	ミトコンドリアDNA欠失検査 (サザン法、long PCR法、欠失断点確定) ミトコンドリアDNA点変異検査 (サンガー法、パイロシーケンス法、次世代シーケ ンス法)	欠失検査(筋が原則) 点変異検査(いずれの細胞、 組織でも可能*) *ホルマリン固定組織の場合 は要相談	・国立精神・神経医療研究センター MGCゲノム診療開発部/ 神経研究 所疾病研究第二部	後藤雄一	TEL:042-346-1770	後藤 mbx@ncnp.go.jp goto@ncnp.go.jp	事前にご相談ください この検査は、筋病理検査と平行して、 もしくは、終了後に行うことで総合的な 診断が可能となります。おおよそ4ヶ 月程度要します
ミトコンドリアDNA多重欠失を 来す疾患	POLG1, POLG2,C10orf2, SLC25A4 の遺伝子検査	血液(EDTA採血)、その他	・国立精神・神経医療研究センター MGCゲノム診療開発部/ 神経研究 所疾病研究第二部	後藤雄一	TEL:042-346-1770	後藤 mbx@ncnp.go.jp goto@ncnp.go.jp	事前にご相談ください 原則として、骨格筋で多重欠失を確認 しておくことが必要となります
ミトコンドリア脳筋症 (mtDNAの異常のみ)	common mutation、large deletion その他の項目は相談の上で(GDF-15, FGF-21)	尿、血清、髄液、筋、心筋	・久留米大学医学部 小児科	古賀靖敏	TEL:0942-31-7565 FAX:0942-38-1792	古賀 yasukoga@med.kurume-u.ac.jp	事前にご相談ください。(ICあり)

ミトコンドリア脳筋症を含む筋疾患	筋病理	凍結筋、電顕用検体	・国立精神・神経医療研究センター MGCゲノム診療開発部	西野一三	TEL:042-346-1770	西野 mbx@ncnp.go.jp	HPを参照してください http://www.ncnp.go.jp/nin/guide/r1/diagnostic_service.html
非典型リー脳症	SLC19A3、HIBCH、ECHS1の変異解析	ヘパリン加(10%) 末梢血	・愛知県心身障害者コロニー発達 障害研究所遺伝学部	若松延昭	TEL:0568-88-0811 FAX:0568-88-0829	若松 nwaka@inst-hsc.jp	事前にご相談ください 病歴、脳MRI画像の送付が必要となります
リー脳症	ミトコンドリア遺伝子; tRNA(Leu), tRNA(Lys), ATPase6, ND1-6 核遺伝子; SURF1, NDUFA1, NDUFS4, PDHA1	EDTA血 5ml	・自治医科大学小児科	小坂 仁	TEL:0285-58-7366 FAX:0285-44-6123	小坂 hosaka@iichi.ac.jp	事前にご相談ください リンパ芽球化も行います。
ピルビン酸脱水素酵素欠損症	PDHA1, PDHB, DLAT, DLD, PDHXの遺伝子検査	血液(EDTA採血)、その他	・国立精神・神経医療研究センター MGCゲノム診療開発部/ 神経研究 所疾病研究第二部	後藤雄一	TEL:042-346-1770	後藤 mbx@ncnp.go.jp goto@ncnp.go.jp	事前にご相談ください おおよそ4ヶ月程度要します
成人ミトコンドリア病 (筋生検で異常を認めた症例)	mtDNA common mutation mtDNA全周配列の解析 相談の上で次世代シーケンサーを用いたエキソーム 解析	血液、筋肉	・鹿児島大学医学部・歯学部 附属病院 神経内科	高嶋 博 岡本裕嗣	TEL:099-275-5332 FAX:099-265-7164	岡本 kamoto@m.kufm.kagoshima- u.ac.jp	事前にご相談ください
ミトコンドリア心筋症	電子顕微鏡による形態学的解析	心筋	・国立循環器病研究センター 臨床病理科	池田善彦	TEL:06-6833-5012 FAX:06-6872-7486	池田 yikeda@ncvc.go.jp	事前にご相談ください