**脳小血管病・脳卒中・白質脳症・認知症　遺伝子検査申込書**

No.\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

採血年月日　西暦　　　　年　　月　　日

施設名　　\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_（　　　　　　　　　　科）

主治医名　\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_（　　　　　　　　　）

ご連絡のメールアドレス　（　　　　　　　　@　　　　　　　　　　　　　　）

ふりがな

患者氏名　\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_　（ID番号　　　　　　　　　）

生年月日　西暦　　　　年　　月　　日　（　　歳）（ 男　女 ）

病名 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_　(※多発性硬化症などを疑っている場合はその通り記載ください)

**【研究利用に関する確認事項】**

この遺伝子検査は研究利用の対象となります。下記にチェックをしてください。

**☐ あなたの所属機関において、検体提供に関する機関長の承認を取得済みである**

※ 上記にチェックがない場合、本検体は研究対象から除外され、検査は開始できません。

(詳細は別紙「研究協力機関おける機関長の承認について」を参照)

**解析依頼遺伝子**

今後の後方視的な解析研究のために、**疑っている疾患名/遺伝子名にチェック(複数回答可)**をお願いします。

**チェックの有無に関わらず全113遺伝子を網羅的に検査**致します。※全項目チェックはご遠慮ください。

・臨床情報・神経学的所見 (**初診時カルテや退院サマリー**で可)

・MRI画像 **(CD-R)** ※脳小血管病疑いは**T2\*もしくはSWI画像**も極力含めてください。

**□ 脳小血管病・脳卒中(全56遺伝子)**

□CADASIL(*NOTCH3*)

□CADASIL2 / CARASIL (*HTRA1*)

□COL4A1A2関連疾患(*COL4A1/A2*)

□Fabry病(*GLA*)

□RVCL(*TREX1*)

□PXE (*ABCC6*)

□もやもや病・ICAD (*RNF213*)

□他 ( )

**□ 白質脳症等(全42遺伝子)**

□vWMD(*EIF2B1-5*)

□HDLS / ALSP(*CSF1R*)

□Alexander病(*GFAP*)

□副腎白質ジストロフィー(*ABCD1*)

□Krabbe病(*GALC*)

□髄鞘形成不全関連疾患

(□*MLC1*, □他( )

□他 ( )

**□ 認知症(全15遺伝子)**

□Alzheimer病

□*APP*

□*PSEN1/PSEN2*

FTLD

□*GRN* □*MAPT*

□*VCP* □*FUS*

□他（　　　　　 　　）

※　検査の目的（　遺伝性疾患の除外のため　・　遺伝性疾患を強く疑うため　）*どちらかに○をして下さい*

※　発症年齢　（　　）歳　*おおよそで結構ですので必ず記載して下さい*

※　脳卒中家族歴 一親等　（　　あり　　　なし　　）二親等　（　　あり　　　なし　　）

※　認知症、パーキンソニズム、歩行障害などの家族歴　（　　あり　　　なし　　）

***下記に可能な限り家系図を記載して下さい***

遺伝子検査　発送方法

**送付物リスト**

1. 血液検体 (もしくはDNA検体）
2. 遺伝子検査申込書
3. 同意文書
* **本人または代諾者の署名**、**チェックボックス**、**医師署名**を必ずご記入ください。
1. 患者サマリー
* 変異の病的意義を検討する上で、臨床症状は重要な情報となります。そのため、**臨床情報を記載したサマリー**を同封してください。書式は貴院で使用されているもので構いません。**発症年齢**や**家族歴（家系図）**、**神経学的所見**は必ずご記入ください。**血液検査**や**髄液検査**の結果や**画像所見**についても、可能な範囲でご提供いただけますと幸いです。

**採血方法について**

* **EDTA-2Na (7ml) 採血管 (紫色スピッツ)**で**2本** 採血していただき、**4℃ (冷蔵便：冬は常温便でも結構です)**でお送りください。
* 採血から時間経過に伴いDNA抽出量及び質が低下いたしますので、必ず**採血後速やかにお送りください**。採血後の時間経過によりDNA抽出量が著しく低い場合は再度採血をお願いすることもあります。
* DNA抽出後に送付される場合は**DNA濃度を100ng/μLとして200μL以上**をお送りください．**冷蔵便**でご発送ください。

※　採血管には必ず**採血日と患者氏名**をご記入ください。

**発送方法について**

* 採血管は必ず袋に入れ，万一漏れた際も外に漏れ出ないように二重包装などにご協力ください。
* 当院到着は**「平日・午前中到着」**でお願い申しあげます．

（土日祝日の受け取り不可：平日午後になる際はお問い合わせください）。

また、ご面倒とは存じますが検体発送前に発送日と到着日時をメールでご連絡ください。

* 患者様に新規遺伝子変異が認められた場合、家系解析（segregation study）が必要となります。その際、ご家族の検体が必要となるため、ご協力をお願いいたします。場合によっては、ご両親などのご家族の検体を同時に送付いただくこともございます。同意書は統一されたものを使用する必要があり、1検体につき1通必要です。健常者でも必要となります。ご家族の検体を送付いただける場合は、それぞれの方の同意書を取得の上、ご提出をお願いいたします。申込書は全体で1枚で構いませんが、必ず家系図を記載し、各検体がどのご家族のものかが分かるように申込書に明記してください。
* 検査は当院到着順に施行していまして、検査の順番待ちが多数あります。解析結果につきましてはおそらく数ヶ月かかるかと思われます。解析効率を上げる様、努力して参りますので何卒ご了承ください。
* ご不明な点がございましたら遠慮なくお問い合わせください。
* 特に検体に関するお問い合わせはDNA検査担当の吉村明子までご連絡下さい。099-275-5332

\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*

**送付先**

〒890-8520 鹿児島市桜ヶ丘8丁目35−1

鹿児島大学大学院医歯学総合研究科　脳神経内科・老年病学講座

髙嶋 博

TEL 099-275-5332, 　FAX 099-265-7164

\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*