

## 検査内容変更のお知らせ

謹啓 時下ますますご清栄のこととお慶び申し上げます。  
平素は格別のご高配を賜り厚くお礼申し上げます。  
この度、下記検査項目におきまして、検査内容の変更をご案内いたします。  
健康と医療の未来に貢献すべく、より良い検査サービスのご提供に努めてまいります。

謹白

### 記

■ 変更日 2026年3月2日(月) 依頼分より

■ 対象項目

項目コード (旧項目コード)	検査項目	備考
02552 6 (2552 4)	22染色体(22q11欠失) (CATCH22) conotruncal anomaly face症候群 velo-cardio-facial症候群 DiGeorge症候群	項目名称・臨床的意義の変更



## ■ 変更内容

項目名称・臨床的意義を一般的な内容に変更いたしました。

受託要項に関する変更はございません。

変更内容	新	現
案内書名称	22 染色体 (22q11.2 欠失症候群) [FISH]	22 染色体(22q11 欠失) (CATCH22) conotruncal anomaly face 症候群 velo-cardio-facial 症候群 DiGeorge 症候群
臨床的意義	<p>22 q11.2 欠失症候群は、染色体 22 q11.2 の欠失を原因とする症候群です。</p> <p>主な症状として、精神発達遅滞、特徴的顔貌、胸腺低形成・無形成による免疫低下、口蓋裂・軟口蓋閉鎖不全、鼻声、低カルシウム血症などを示します。</p> <p>本検査では TUPLE1 プローブにより染色体 22 q11.2 の責任領域を特異的に検出します。</p>	<p>円錐動脈幹異常顔貌症候群 (CTAFS: conotruncal anomaly face syndrome) は、心奇形・鼻声・特有な顔貌を主徴とする症候群で、軟口蓋心臓顔貌症候群 (VCFS:velo-cardio-facial syndrome) は、粘膜下口蓋裂・鼻声・構音障害・心奇形・特有な顔貌を主徴とする症候群。DiGeorge 症候群 (DGS:DiGeorge syndrome) は、免疫不全・低カルシウム血症・心奇形・特有な顔貌を主徴とする。</p> <p>この 3 症候群は臨床特徴、表現型が多少異なるが共有している特長が多く、患者の 70%以上に第 22 染色体長腕(q11.2)の欠失が認められ、各症候群の主要な症状である心血管奇形(cardiac defect)、異常顔貌(abnormal facies)、胸腺低形成(thymic hypoplasia)、口蓋裂(cleft palate)、低カルシウム血症(hypocalcemia)、の頭文字と第 22 染色体の異常から CATCH22 と総称されている。</p> <p>本検査では TUPLE1 プローブにより 22 番染色体長腕 q11.2 の責任領域を特異的に検出する。</p>