

よくある Q&A

Q1. 遺伝歴がはっきりしないのですが、解析は受け付けてもらえますか？

A1. 家系内にいとこ婚などの近親婚がある場合、脳梁に菲薄化が見られる場合には依頼を受けることができる場合もあります。事務局にお問い合わせ下さい。それ以外の場合は残念ながらお受けすることができません。

Q2. 日本人以外の患者さんも解析を受け付けてもらえますか？

A2. 残念ながら現在のところ、日本人の家系のみが対象となっています。

Q3. 結果が出るまでにどのくらい時間がかかりますか？

A3. 典型的な遺伝子の病型についてはスクリーニングを行っておりますので、比較的早く診断がつきますが、それでも現時点では2年から2年半ほど時間がかかっております。珍しい遺伝子、今まで知られていない遺伝子の場合はさらに時間がかかります。最終的に診断がつかない場合もありますので、ご理解下さい。

Q4. 家系内発症者1名のみ診断を受け付けるということですが、他の発症者の解析は受け付けてもらえませんか？

A4. 初回の解析については1名のみでお願いいたします。必要に応じて、家系内の発症者、未発症者の解析をお願いする場合があります。

Q5. 解析結果を待っている間に異動になってしまう場合にはどうしたらよいでしょうか？

A5. 事務局に後任の主治医の先生をお知らせ下さい。

結果報告まで時間を要しており、結果報告を送付しても主治医の先生がすでに異動されており、詳細がわからないという連絡が時々あります。事務局でも送付前に異動されている可能性が高そうな場合は検体提出時期、提出医等の照合の助けになる情報も合わせて送付しております。