

## 〈新規開発による〉研究検査

謹啓 時下益々ご清栄のこととお慶び申し上げます。  
平素は格別なご愛顧を賜り厚くお礼申し上げます。  
この度、下記項目につきまして、検査の受託を開始いたしますので、ご案内申し上げます。  
謹白



### 項目名

● ABCG2 遺伝子多型解析

(依頼コード No. 6517)

受託開始日 2012年12月3日(月) 受付分より

### 痛風・高尿酸血症のリスク評価

ABCG2 (ATP-binding cassette transporter G2、別称 BCRP : breast cancer resistance protein) は、抗がん剤耐性に関する研究から発見されたトランスポーターで、薬物などの排泄機能を担い、消化管、腎臓、脳など、多くの組織に存在しています。

最近、ABCG2 が尿酸の排泄に強くかわり、尿中や消化管への尿酸排泄を司ることが明らかになりました。さらに、ABCG2 の機能低下は、痛風のリスクを著しく高めることが報告されました<sup>1)</sup>。

本検査は、ABCG2 の機能低下にかかわる遺伝子多型のうち Q126X (376C>T : 機能欠損型) と Q141K (421C>A : 機能半減型) を解析することで、痛風の罹患リスクを知り、早期の発症予防や治療に役立てていただける情報を提供します。

裏面に続きます

株式会社 **ビー・エム・エル**

本社 : 〒151-0051 東京都渋谷区千駄ヶ谷 5-21-3

総合研究所 : 〒350-1101 埼玉県川越市の場 1361-1

☎ 049(232)3131 FAX 049(232)3132

電子カルテはビー・エム・エル

**Qualis**  
Medical Station

## 受託要領

依頼コードNo.	6517																										
検体必要量	血液 2.0mL																										
容器	B-30 (EDTA2K)																										
検体の保存方法	冷蔵																										
所要日数	3～12日																										
検査方法	PCR-Invader 法																										
報告形式	<p><b>【親展報告】</b>            Q126X(376C&gt;T)について「C/C」「T/C」「T/T」、Q141K(421C&gt;A)について「C/C」「A/C」「A/A」で塩基配列を表し、その組み合わせから下表のとおり、推定尿酸排泄機能を%でご報告します。</p> <p style="text-align: center;"><b>ABCG2 遺伝子多型解析結果と推定尿酸排泄機能</b></p> <table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <thead> <tr> <th style="width: 15%;">Q126X [376C&gt;T]</th> <th style="width: 15%;">Q141K [421C&gt;A]</th> <th style="width: 50%;">遺伝子多型の組合せ</th> <th style="width: 20%;">推定尿酸排泄機能</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>C/C</td> <td>C/C</td> <td>Q126X、Q141K をともにもたない。</td> <td>100%</td> </tr> <tr> <td>C/C</td> <td>A/C</td> <td>Q141K をヘテロ接合体でもつ。</td> <td>75%</td> </tr> <tr> <td>T/C</td> <td>C/C</td> <td>Q126X をヘテロ接合体でもつ。</td> <td rowspan="2">50%</td> </tr> <tr> <td>C/C</td> <td>A/A</td> <td>Q141K をホモ接合体でもつ。</td> </tr> <tr> <td>T/C</td> <td>A/C</td> <td>Q126X、Q141K をともにヘテロ接合体でもつ。</td> <td rowspan="2">25% 以下</td> </tr> <tr> <td>T/T</td> <td>C/C</td> <td>Q126X をホモ接合体でもつ。</td> </tr> </tbody> </table> <p>ABCG2は尿酸排泄を司り、その機能低下により血清尿酸値が上昇し、痛風リスクが高まることが報告されています。早期予防・治療の判断の参考にしてください。</p>	Q126X [376C>T]	Q141K [421C>A]	遺伝子多型の組合せ	推定尿酸排泄機能	C/C	C/C	Q126X、Q141K をともにもたない。	100%	C/C	A/C	Q141K をヘテロ接合体でもつ。	75%	T/C	C/C	Q126X をヘテロ接合体でもつ。	50%	C/C	A/A	Q141K をホモ接合体でもつ。	T/C	A/C	Q126X、Q141K をともにヘテロ接合体でもつ。	25% 以下	T/T	C/C	Q126X をホモ接合体でもつ。
Q126X [376C>T]	Q141K [421C>A]	遺伝子多型の組合せ	推定尿酸排泄機能																								
C/C	C/C	Q126X、Q141K をともにもたない。	100%																								
C/C	A/C	Q141K をヘテロ接合体でもつ。	75%																								
T/C	C/C	Q126X をヘテロ接合体でもつ。	50%																								
C/C	A/A	Q141K をホモ接合体でもつ。																									
T/C	A/C	Q126X、Q141K をともにヘテロ接合体でもつ。	25% 以下																								
T/T	C/C	Q126X をホモ接合体でもつ。																									
検査実施料 / 判断料	未収載																										

**【ご注意】** 遺伝学的検査受託に関する倫理指針遵守項目となりますので、匿名化依頼書をご使用ください。

- 【参考文献】**
- 1) Matsuo H., Takada T., Ichida K., et al.: Sci. Transl. Med. 1, 5ra111, 2009.
  - 2) Ichida K., Matsuo H., Takada T., et al.: Nat. Commun. 3, 764, 2012.
  - 3) 松尾洋孝, 市田公美, 高田龍平, 他: 細胞工学 31(5), 553, 2012.