

新規受託項目

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

● TTR 遺伝子変異解析

(依頼コードNo.12128)

受託開始日 2014年1月6日(月) 受付分より

トランスサイレチン (TTR) は、生体内では主に血漿や髄液中に存在している 127 個のアミノ酸からなる蛋白質であり、通常はこの単量体が 4 つ集まり四量体を形成しています。TTR はサイロキシンの一部と結合して輸送体としての機能やレチノール結合蛋白と複合体を形成してそれらが腎糸球体から漏出するのを防いでいると考えられています。

アミロイドーシスは、線維構造を持つ蛋白である各種アミロイドが全身臓器に沈着することによって機能障害を引き起こす疾患群の総称ですが、アミロイドの形成や沈着機序の違いにより 27 種類の病型に分類されています。その中に家族性トランスサイレチン型アミロイドポリニューロパチー (TTR-FAP) があります。この疾患は、TTR 遺伝子の変異により、蛋白の高次構造に変化を来たして TTR 四量体構造の安定性が低下し、単量体に解離することで形成しやすくなったアミロイド線維が神経、心臓、腎臓など、さまざまな器官に蓄積し、正常な機能が阻害される常染色体優性遺伝病です。

この度、TTR 遺伝子変異による異常な四量体分子を安定化させる新しい薬剤が開発され、治療薬として薬価収載されました。その薬剤の投与が有効なアミロイドーシス患者を見極めるためには、TTR 遺伝子の変異を同定することが必要となります。本検査では、ダイレクトシーケンシング法によって TTR 遺伝子の 4 つのエキソンを解析いたします。

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 埼玉県川越市市場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.	12128
検体必要量	血液 2.0mL
容器	B-30
検体の保存方法	冷蔵
所要日数	14～25
検査方法	ダイレクトシーケンス法
基準値	設定なし
単位	なし
報告形式	遺伝子変異・遺伝子多型の有無、変異パターンを親展報告書にてご報告、変異を認めない場合は「遺伝子変異は検出されませんでした。」と報告いたします。
検査実施料 / 判断料	4000点(D006-4 遺伝学的検査) /125点(血液学的検査)
備考	【親展報告】 倫理指針遵守項目となりますので、 匿名化依頼書を使用してください。

ご注意

1. ご依頼の前に、被検者または代諾者からインフォームド・コンセントを得ていただけますようお願いいたします。
2. ご出検の際は、弊社で用意する専用の匿名化依頼書をご使用ください。
3. 解析結果は、封書による親展報告の形でお届けします。
4. 検査の前後に、被検者または代諾者に対する遺伝カウンセリングの実施をお願いいたします。

【測定法の参考文献】 Ueda, M. et al.: Modern Pathology 24, 1533-1544, 2011.