

〈新規受託〉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

● FH遺伝子変異解析

(依頼コード No.13127)

受託開始日 2018年4月2日(月) 受付分より

家族性高コレステロール血症(Familial Hypercholesterolemia: FH)は、高LDLコレステロール(LDL-C)血症、皮膚ならびに腱黄色腫、および早発性冠動脈硬化症を主徴とするlow density lipoprotein (LDL) 受容体 (*LDLR*) 関連遺伝子の変異による常染色体優性(顕性)遺伝性疾患です。FHは高LDL-C血症の程度が著しく、動脈硬化の進展は早く、それに伴う臓器障害の程度も強いいため、動脈硬化性疾患の予防を目的としたLDL-C低下治療が必要です。

FHヘテロ接合体患者は500人に1人以上、ホモ接合体患者は100万人に1人以上の頻度で認められ、わが国のFH患者総数は、25万人以上と推定されます。

FHの原因はLDL受容体 (*LDLR*)、アポリポ蛋白B-100 (*APOB*)、Proprotein Convertase Subtilisin/Kexin type 9 (*PCSK9*)の遺伝子変異で、臨床診断されたFHヘテロ接合体の5-8割で原因遺伝子の変異が確認されています。

本検査は*LDLR*、*APOB*、*PCSK9*遺伝子に加えて家族性劣性(潜性)高コレステロール血症の原因遺伝子である*LDLRAP1*遺伝子について次世代シーケンス(NGS)法により遺伝子異常を同定することで、FHの診断ならびにその家族の中のFHを発見し、早期治療および冠動脈疾患の予防に繋がる情報を提供します。

【参考URL】 http://www.j-athero.org/specialist/fh_s.html (一般社団法人 日本動脈硬化学会)

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

検査項目検索用
アプリ B-Book



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. | 13127 |
| 検査項目名 | FH遺伝子変異解析 |
| 検体必要量 | 血液 (EDTA2K加血) 6.0mL |
| 容器 | B-19 |
| 検体の保存方法 | 冷蔵、開封厳禁 |
| 所要日数 | 28～56 |
| 検査方法 | 次世代シーケンス(NGS)法 |
| 基準値 | なし |
| 単位 | なし |
| 報告範囲 (報告形式) | 【親展報告】 検査対象遺伝子(<i>LDLR, APOB, PCSK9, LDLRAP1</i>) において検出された遺伝子変異について、ヘテロ接合体/ ホモ接合体を識別して報告します。 |
| 検査実施料/判断料 | 未収載 |
| 備考 | 倫理指針項目 匿名化依頼書をご使用ください。 |

【参考文献】

Tada H, et al.: Eur Heart J 38, 1573-1579, 2017.