

〈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

● NUDT15 遺伝子 V18I 多型解析

(依頼コード No.13263)

受託開始日 2019年3月1日(金) 受付分より

NUDT15(Nudix hydrolase 15)は、酸化により損傷したDNAの塩基を分解する酵素で、炎症性腸疾患や白血病などの治療に用いられるチオプリン製剤の代謝に関与しています。

NUDT15の酵素活性はコドン139とともにコドン18の遺伝子多型により変化することが知られています。

NUDT15遺伝子のコドン139多型検査については、本年2月1日より保険収載され、弊社でも別途受託を開始いたしました。(Information No.2019-8 依頼コードNo.13152:NUDT15遺伝子コドン139多型検査)

本研究検査は、NUDT15遺伝子のコドン18における多型を検出します。コドン139多型検査に追加することにより、チオプリン製剤のより詳細な副作用出現予測が可能となります。

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

検査項目検索用
アプリ B-Book



電子カルテはビー・エム・エル



受託要領

依頼コードNo.	13263
検査項目名	NUDT15遺伝子V18I多型解析
検体必要量	血液 2.0mL
容器	B-30(EDTA2K加血)
検体の保存方法	冷蔵、開封厳禁
所要日数	不定期
検査方法	PCR-Invader法
基準値	VAL/VAL
単位	なし
報告範囲 (報告形式)	VAL/VAL、VAL/ILE、ILE/ILE ----- NUDT15遺伝子のコドン18がコードする塩基配列を検出し、2種類のアミノ酸(バリン、イソロイシン)に変換して報告いたします。
検査実施料/判断料	未収載
備考	本遺伝子多型解析はファーマコゲノミクス検査(PGx)対象項目であり、通常の臨床検査項目に準じた取り扱いが可能です。 匿名化受付や親展報告をご希望の場合は、別途ご相談ください。

【参考文献】

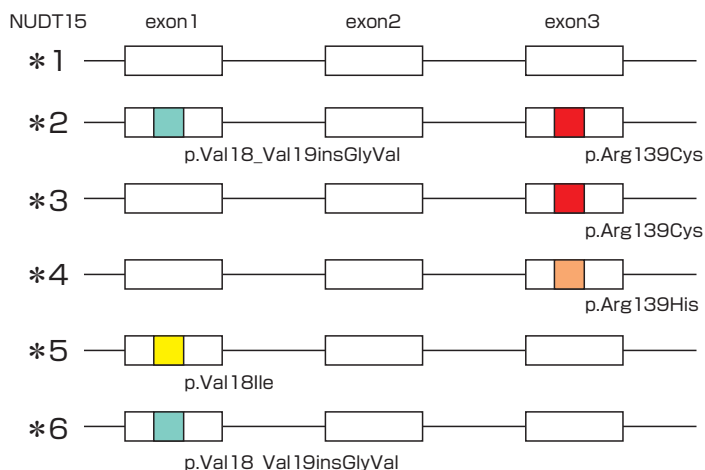
Moriyama T. et al.: Nature Genet. 48, 367-373, 2016.

Tsujimoto A. et al.: Leukemia 32, 2710-2714, 2018.

Kakuta Y. et al.: J Gastroenterol. Doi: 10.1007/s00535-018-1486-7, 2018.

参考資料

NUDT15遺伝子には、体外診断用医薬品を用いた「NUDT15遺伝子コドン139多型解析」検査で調べることができるp.Arg139Cys(c.415C>T)とp.Arg139His(c.416G>A)の遺伝子多型を含め、主に4種類の多型が日本人に報告されています。この4つの多型の組み合わせから*1～*6の6つのハプロタイプが存在し、野生型である*1以外はいずれも酵素活性低下をきたすことが判明しています。*1以外のハプロタイプのホモ接合体あるいは複合ヘテロ接合体は40人～50人に1人の割合で存在し、これらを有する患者ではチオプリン製剤投与時に副作用を示すリスクが高いことが報告されています。



p.Val18_Val19insGlyVal(c.36_37insGGAGTC)
p.Arg139Cys(c.415C>T)
p.Arg139His(c.416G>A)
p.Val18Ile(c.52G>A)