

## 〈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

● LDLR遺伝子変異解析(MLPA法) (依頼コード No.13257)

#### 【FH遺伝子単一部位解析】

● FH単一変異1座位 (依頼コード No.13258)

● FH単一変異2座位 (依頼コード No.13259)

● FH単一変異3座位 (依頼コード No.13260)

受託開始日 2019年5月1日(水) 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、腱・皮膚黄色腫、早発性冠動脈疾患を主徴とする遺伝性疾患です。

FHは遺伝的背景のない高LDL-C血症に比べて動脈硬化の進展が早いため、早期の診断と冠動脈疾患予防のためのLDL-C低下治療の開始、家族スクリーニングが重要になります。

FHの原因遺伝子変異は、LDL受容体(LDLR)、アポリポ蛋白B-100(APOB)、proprotein convertase subtilisin/kexin type 9(PCSK9)、LDL receptor adaptor protein 1(LDLRAP1)遺伝子の広い領域に発生するため、弊社では次世代シーケンサー(NGS)によるこれら遺伝子全領域解析を受託しています。(依頼コードNo. 13127: FH遺伝子変異解析)

LDLR遺伝子変異解析(MLPA法)は、NGS法では検出できないLDLR遺伝子の構造変異(欠失、重複)を検出する検査です。また、FH遺伝子単一部位解析は、原因遺伝子変異部位がすでに同定されている発端者の家族を対象にダイレクトシーケンス法による対象変異の単一部位解析をおこないます。これらの新規項目はNGS法を補完し、FHの診断ならびにその家族の保因者を発見し、早期治療開始により冠動脈疾患の予防に繋が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

検査項目検索用  
アプリ B-Book



Google play



Available on the  
App Store



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.	13257	13258	13259	13260
検査項目名	LDLR遺伝子変異解析 (MLPA法)	FH単一変異 1座位*	FH単一変異 2座位*	FH単一変異 3座位*
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	14～21	14～25		
検査方法	MLPA法	ダイレクトシーケンシング法		
基準値	なし			
単位	なし			
報告範囲 (報告形式)	【親展報告】 変異の有無、ヘテロ接合体または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 匿名化依頼書を使用してください。			

\*FH遺伝子単一部位解析では、同一検体内での解析依頼変異数により項目を使い分けてください。

1変異の場合はFH単一変異1座位(依頼コードNo.13258)

2変異の場合はFH単一変異2座位(依頼コードNo.13259)

3変異の場合はFH単一変異3座位(依頼コードNo.13260)

### 【参考文献】

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