

## 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

#### 【脂質異常症遺伝子検査】

- 家族性高コレステロール血症の遺伝子変異解析 (Ver.2) (依頼コード No.14053)
- 無βリポタンパク血症の遺伝子変異解析 (依頼コード No.14054)
- 家族性低βリポタンパク血症1の遺伝子変異解析 (依頼コード No.14055)
- 原発性高カイロミクロン血症の遺伝子変異解析 (依頼コード No.14056)
- タンジール病の遺伝子変異解析 (依頼コード No.14057)

受託開始日 2024年5月1日(水) ご依頼分より

脂質異常症は血液中のコレステロールや中性脂肪の量が正常範囲を超える疾患で、心臓や脳の血管疾患のリスクを高めます。遺伝的な要因により発症する脂質異常症の診断には、遺伝子検査が有効です。本検査は脂質異常症について保険収載された項目に特化し、家族性高コレステロール血症(FH)、無βリポタンパク血症、家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体)、原発性高カイロミクロン血症、タンジール病の5疾患について、それらの原因遺伝子と他の疾患との鑑別に必要な遺伝子を合わせて計20種類の遺伝子を対象にし、次世代シーケンス法で翻訳領域とスプライス部位を同時に解析します。

- 家族性高コレステロール血症の遺伝子変異解析 (Ver.2) (依頼コードNo.14053)の受託開始に伴い、現行のFH遺伝子変異解析(依頼コードNo.13127)は2024年5月31日(金)ご依頼分をもって検査の受託を中止させていただきます。

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 埼玉県川越市的場1361-1

☎ 03(6629)7386 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



## 受託要領

依頼コードNo.	14053	14054	14055	14056	14057
検査項目名	FH遺伝子解析 Ver2	無βリポ蛋白 遺伝子解析	家族性低β 遺伝子解析	原発性高CM 遺伝子解析	タンジール病 遺伝子解析
統一コード	8C815-9951-019-966	なし			
検体必要量	血液 各2.0mL				
容器	B-30(遺伝子解析用)				
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				
報告範囲 (報告形式)	【親展報告】 各検査項目の解析対象遺伝子について、翻訳領域およびプライム部位における疾患の原因と考えられるバリエントを報告いたします。				
検査実施料/判断料	5,000点(遺伝学的検査:処理が複雑なもの)/100点(遺伝子関連・染色体検査) 家族性高コレステロール血症、無βリポタンパク血症、家族性低βリポタンパク血症1 (ホモ結合体)、原発性高カイロミクロン血症 8,000点(遺伝学的検査:処理が極めて複雑なもの)/100点(遺伝子関連・染色体検査) タンジール病				
備考	倫理指針項目 専用の匿名化依頼書をご使用ください。				

## 出検時の注意事項

- 本検査の実施に際しては、事前に遺伝性疾患の説明や検査の目的、結果の説明などについて患者またはその家族等に遺伝カウンセリングを実施していただきますようお願いいたします。
- 遺伝学的検査の実施に当たっては、個人情報保護委員会・厚生労働省「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイダンス」(2023年3月改正)および日本医学会による「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」(2022年3月改定)を遵守すること。

## 各検査項目における解析対象の遺伝子一覧

項目名	対象遺伝子	鑑別のために結果開示の対象とする遺伝子
家族性高コレステロール血症の遺伝子変異解析(Ver.2)	<i>LDLR, APOB, PCSK9, LDLRAP1</i>	<i>ABCG5, ABCG8, CYP27A1, LIPA</i>
無βリポタンパク血症の遺伝子変異解析	<i>MTTP</i>	<i>LCAT, APOA1</i>
家族性低βリポタンパク血症1の遺伝子変異解析	<i>APOB</i>	<i>APOE</i>
原発性高カイロミクロン血症の遺伝子変異解析	<i>LPL, APOC2, GPIHBP1, LMF1, APOA5</i>	<i>APOB, PCSK9, ANGPTL3, SAR1B</i>
タンジール病の遺伝子変異解析	<i>ABCA1</i>	<i>MTTP, SAR1B</i>

## 【参考文献】

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