

当案内及び過去に発行した案内は弊社ウェブサイト(<http://www.medience.co.jp/>)よりPDF形式にてダウンロードできます。

## 「UGT1A1遺伝子多型解析」 報告形態変更のお知らせ

拝啓 時下益々ご清栄のこととお慶び申し上げます。

平素は格別のお引き立てをいただき、厚くお礼申し上げます。

さて、下記項目の報告は専用報告書による“別紙報告”としておりましたが、ファーマコゲノミクス(PGx)検査の運用指針の改定に伴い、別紙報告を取りやめ、通常の項目と同様に通常報告書でのご報告に変更させていただきますので、取り急ぎご案内する次第です。

誠に勝手ではございますが、何卒ご了承を賜りますようお願い申し上げます。

敬具

### 記

#### 検査項目／変更内容

##### ● [02567]UGT1A1遺伝子多型解析

変更箇所	新	旧
項目コード	45295	02567
報告形態	通常報告書 (詳細は裏面を参照下さい。)	専用報告書(別紙報告)

※その他の検査要項に変更はございません。

#### 実施期日

##### ● 平成25年11月1日(金)受付日分より

## 遺伝子検査の運用指針について

本検査は従来、専用報告書で検査結果を報告してまいりましたが、下記運用指針の改定に伴い通常報告書にて、結果を報告させていただきます。

従来、単一遺伝子疾患が考えられる場合、医療機関等において、各種安全管理措置（組織的、人的、物理的、技術的安全管理措置）を講じた上で、検査結果など個人情報「匿名化」にて運用することになっていました。

しかしながら、検査指針（ファーマコゲノミクス（PGx）検査の運用指針）の改定に伴い、PGx検査の実施においては単一遺伝子疾患が考えられる場合でも、原則として、健康障害をもたらさない場合は、匿名化の必要性や電子カルテあるいは紙カルテでの取扱い方はその限りではありません。

※ファーマコゲノミクス検査の運用指針（日本臨床検査医学会等 2012年7月改定）より一部改変のうえ転記。

## 報告様式（新旧）

### 【旧：報告様式】

下表左側の検査結果を別紙報告書にて報告し、右表（付記）を参考に遺伝型を確認して頂きました。

報告例：		UGT1A1*6とUGT1A1*28の遺伝子多型		
<b>UGT1A1*6</b> ○G/G (—/—) ●G/A (—/*6) ヘテロ接合体 ○A/A (*6/*6) ホモ接合体  <b>UGT1A1*28</b> ○(TA) 6/ (TA) 6 (—/—) ●(TA) 6/ (TA) 7 (—/*28) ヘテロ接合体 ○(TA) 7/ (TA) 7 (*28/*28) ホモ接合体		UGT1A1*28 (TA) 6→(TA) 7		
		—/—	—/*28 (ヘテロ接合体)	*28/*28 (ホモ接合体)
		UGT1A1*6 211 G→A	—/*6 (ヘテロ接合体)	*6/*6 (ホモ接合体)
	①	②	③*28ホモ接合体 (UGT1A1*28/*28)	
	②	③複合ヘテロ接合体 (UGT1A1*6/*28)	※	
	③*6ホモ接合体 (UGT1A1*6/*6)	※	※	

① UGT1A1\*6 とUGT1A1\*28 をともにもたない  
 ② UGT1A1\*6 またはUGT1A1\*28 をヘテロ接合体としてもつ  
 ③ UGT1A1\*6 またはUGT1A1\*28 をホモ接合体としてもつ、もしくは両方をヘテロ接合体としてもつ  
 ※ 存在しないか極めてまれ  
 ③の患者では、イリノテカン塩酸塩水和物投与により重篤副作用（特に好中球減少）が発現する可能性が高くなる。①②の患者でも重篤な副作用が発現する可能性がある。

### 【新：報告様式】

● 検査結果を下表の報告例1～6のいずれかの検査結果及び結果から特定した遺伝型を通常報告書にてご報告致します。

測定結果	報告書表示内容
遺伝子多型を検出しなかった場合（報告例1）	遺伝型：—/— コメント：*6 *28認めず
遺伝子多型を検出した場合（報告例2～6）	検出した変異のタイプをコメントとして付記致します。

### ● 報告例

報告例	1	2	3	4	5	6
遺伝型	—/—	—/*6	—/*28	*6/*6	*6/*28	*28/*28
UGT1A1*6	—/—	—/*6	—/—	*6/*6	—/*6	—/—
UGT1A1*28	—/—	—/—	—/*28	—/—	—/*28	*28/*28
コメント	*6*28認めず	*6ヘテロ接合体	*28ヘテロ接合体	*6ホモ接合体	複合ヘテロ接合体	*28ホモ接合体