

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。

## 新規受託項目のお知らせ

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、弊社では皆様のご要望にお応えするため、検査の新規拡大に努めておりますが、この度、下記項目の検査受託を開始することとなりました。

取り急ぎご案内致しますので、宜しくご利用の程お願い申し上げます。

敬具

### 記

#### 新規受託項目

- [45300] TTR遺伝子変異解析

#### 受託開始日

- 平成25年11月20日(水)

# TTR遺伝子変異解析

家族性アミロイドポリニューロパチー (familial amyloidotic polyneuropathy : FAP) は、成人期に末梢神経、自律神経、消化管、心、腎、眼などにアミロイドが沈着し、臓器障害を起こす常染色体優性遺伝形式の全身性アミロイドーシスです。なかでもトランスサイレチン (transthyretin : TTR) 遺伝子の変異によって生じる異型TTRがアミロイド沈着の原因となるTTR-FAPの患者数が最も多いとされています。これまで有効性が確立された治療法は肝移植だけでしたが、近年、TTR四量体を安定化させてアミロイド形成を阻止する作用機序を有する新規治療薬の開発が進んでおり、今後のTTR-FAP治療に大きな期待が寄せられています。

このたび、受託を開始する本検査では、18q12.1に存在するTTR遺伝子の4つのエクソンを解析します。本検査は専用依頼書にてご依頼を承りますので、ご依頼の際には最寄の営業所へご連絡ください。

## 検査要項

項目コード	45300
検査項目名	TTR遺伝子変異解析
検体量及び保存方法	EDTA加血液 5mL/冷蔵 [容器番号：14番 (EDTA-2Na採血管)]
検査方法	PCR/ダイレクトシーケンス
基準値	変異を認めず
所要日数	14～25日
検査実施料	4,000点 (D006-4 遺伝学的検査)
判断料	125点 (血液学的検査判断料)
備考	<ul style="list-style-type: none"><li>●検査にあたり、被検者 (又は代諾者) への十分なお説明をいただき、被検者ご自身の承諾が文書で得られた場合にのみ検査の受託をさせていただきます。</li><li>●依頼書の被検者名はプライバシー保護のため、匿名化をお願いします。</li><li>●検査前後の被検者への十分なカウンセリングを併せてお願い致します。</li><li>●本検査では遺伝子配列の決定を三菱化学メディエンスで行い、解析ならびに結果判定を信州大学内科学 (脳神経内科、リウマチ・膠原病内科) にて行います。</li><li>●本検査だけでは、家族性アミロイドポリニューロパチー (FAP) の診断はできません。</li></ul>

## 参考文献

Sakaki Y., et al., Mol Biol Med., 6(2) : 161-8, 1989.

アミロイドーシス診療ガイドライン2010. (アミロイドーシスに関する調査研究班)