

当案内及び過去に発行した案内は弊社ウェブサイト(<https://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。

平素より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

- [45665] NUDT15遺伝子多型解析

### 受託開始日

- 平成31年2月13日(水)



# NUDT15遺伝子多型解析

「NUDT15遺伝子多型解析」はチオプリン製剤の投与による副作用を予測するために有用な検査です。チオプリン製剤（アザチオプリン、メルカプトプリン水和物）は炎症性腸疾患（潰瘍性大腸炎、クローン病）や白血病、リウマチ性疾患などの治療に広く日本国内で用いられている薬剤です。

しかし、チオプリン製剤投与により全身脱毛症や重度の白血球減少症などの副作用を生じることが知られており、特に白血球減少症は重篤になると死亡する危険性も示唆されています。

近年、チオプリン製剤が薬効を表す活性型分子の代謝に関与しているNUDT15の遺伝子多型が、東アジア人のチオプリン製剤による副作用の発症メカニズムに関わっていることが分かりました。

NUDT15の多型によりチオプリン製剤の活性型分子の代謝酵素活性が著しく変化することがあり、特に139番目のアミノ酸がシステインの場合はその代謝酵素活性が著しく低下するため薬効が過剰になり、上記のような強い副作用が発現する原因になります。

「NUDT15遺伝子多型解析」は採取した血液からゲノムDNAを抽出し、リアルタイムPCR法によりNUDT15遺伝子のコドン139に存在する遺伝子多型を検出し、3種類のアレル（アルギニン、システインもしくはヒスチジンをコードする遺伝子配列）を判定するものであり、きわめて感度、特異度とも高く投薬前の副作用のリスク確認に有用とされます。

日本において、コドン139の塩基配列がシステインとなるアレルをホモで有する頻度は約1%であり、20万人を超えるとされる炎症性腸疾患患者や、約2千人と推定されている小児急性リンパ性白血病患者も今後増加が危惧されています。なお、結果の解釈につきましては、各疾患の最新治療指針・ガイドライン等に従ってご対応下さい。

## 検査要項

項目コード	45665
検査項目名	NUDT15遺伝子多型解析 <sup>*1,2</sup>
検体量/保存方法	EDTA加血液 3.0mL / 冷蔵 [容器番号：13番]
検査方法	リアルタイムPCR法
基準値	(設定せず)
所要日数	5～11日
検査実施料	2,100点 <sup>*3</sup> [D006-7]
判断料	125点 (血液学的検査判断料)
備考	*1：受付曜日：月～金曜日 (休祝日とその前日は不可) *2：ご依頼の際は、『遺伝子検査依頼書』をご利用下さい。 *3：難治性の炎症性腸疾患および急性リンパ性白血病等の患者であって、チオプリン製剤の投与対象となる患者に対して、その投与の可否および投与量等を判断することを目的として、リアルタイムPCR法により測定を行った場合、当該薬剤の投与開始前に1回を限度として算定できます。

## 参考文献

- Kakuta Y, et al. : Pharmacogenomics J. **16** (3) : 280-285, 2016.  
Tanaka Y, et al. : Br J Haematol. **171** (1) : 109-115, 2015.