

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。

さてこのたび、下記項目の検査受託を開始することとなりましたのでご案内いたします。

弊社では皆様のご要望にお応えすべく、今後とも検査の新規拡大に努めてまいります。

敬具

記

新規受託項目

- [13047] α -ガラクトシダーゼ活性

受託開始日

- 2023年4月1日(土)

(お知らせ)

Mayo Clinic Laboratories委託の [07963] α -ガラクトシダーゼは、2023年3月31日(金)をもって検査受託を中止させていただきます。
先生方にはご不便をお掛けすると存じますが、何卒ご了承の程お願い申し上げます。



α -ガラクトシダーゼ活性

ファブリー病 (FD) は、細胞内ライソゾームの酵素である α -ガラクトシダーゼ (α -galactosidase : α -Gal) の遺伝子変異により発症する先天代謝異常症です。 α -Gal活性の低下により、基質であるグロボトリアオシルセラミド (globotriaosylceramide : Gb3) が代謝されず様々な組織や臓器に蓄積し、四肢末端痛、皮膚の発疹、腎機能低下、心肥大などの臨床症状が生じます。

FDはX連鎖遺伝形式の遺伝子疾患であり、 α -Gal活性が男性患者では著明に低下するのに対し、女性ヘテロ患者では低下しないことが多いです。FDの特異的治療には酵素補充療法があります。酵素補充療法は臓器に沈着したGb3を分解することで病気の進行を抑えることができます。

本検査は、蛍光標識した合成基質を用いて、血液中の α -Gal活性を測定します。酵素補充療法による血中の酵素量の確認などにご活用ください。

検査要項

項目コード	13047
検査項目名	α -ガラクトシダーゼ活性
検体量	血清 0.5mL ^{*1,2} [容器番号：01番→02番]
保存方法	凍結 (-70℃以下)
検査方法	蛍光法
基準値 (健常者参考値)	9.24~23.94 nmol/hr/mL
所要日数	4~9日
検査実施料	未収載
報告下限	0.50 nmol/hr/mL 未満
報告上限	9,999.99 nmol/hr/mL 以上
報告桁数	小数2位
備考	*1：同一検体での他項目との重複依頼は避けてください (凍結融解により測定値が低下傾向となる場合があります)。 *2：血清分離後、-70℃以下の条件で速やかに凍結してください。

参考文献

日本先天代謝異常学会: ファブリー病診療ガイドライン 2020.