

非特異性多発性小腸潰瘍症の遺伝学的検査について

非特異性多発性小腸潰瘍症は、消化管の潰瘍性病変に由来する慢性の鉄欠乏性貧血と低蛋白血症を特徴とするまれな疾患です。近年、プロスタグランジン輸送体をコードする *SLCO2A1* 遺伝子の病的バリエントを原因とすることが判明しました (Umeno, et al. PLoS Genet. 2015)。

2021 年 2 月より公益財団法人かずさ DNA 研究所 かずさ遺伝子検査室で本症の遺伝学的検査を実施することが可能となりました(¥ 38,500、非保険)。

ホームページ(<https://www.kazusa.or.jp/genetest/index.html>)をご参照ください。

検査方法:

血液から抽出したゲノム DNA 中の *SLCO2A1* 遺伝子のたんぱく質コード領域であるエクソンならびにイントロンとの境界部分の塩基配列を、次世代シーケンス解析(NGS)法により決定します。得られた塩基配列を公開されているヒトゲノムリファレンス配列(GRCh38/hg38)と比較し、低出現頻度(データベース上 1%以下)のバリエント(塩基置換と短い塩基配列の挿入と欠失)を同定します。同定されたバリエントについては遺伝医学的観点と臨床的観点から判定医によるコメントも含め報告します。

2021 年 5 月 14 日

厚生労働科学研究費補助金(難治性疾患政策研究事業)

難治性炎症性腸管障害に関する調査研究

難治性小児消化器疾患の医療水準向上および移行期・成人期の QOL 向上に関する研究

松本主之(岩手医科大学消化器内科消化管分野)

内田恵一(三重大学医学部附属病院小児外科)

梅野淳嗣(九州大学大学院病態機能内科学)