

検査内容変更のお知らせ

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、下記項目につきましては海外委託先(Mayo Clinic Laboratories)で検査実施しておりますが、この度、国内委託先(LSIメディエンス)にて検査開始されることとなりましたので、検査委託先を変更させていただきたく、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、何卒ご了承の程お願い申し上げます。

敬具

記

■対象項目/変更内容

頁	項目 コード	検査項目名	変更内容	新	旧
245	1282	α-ガラクトシダーゼ	検査項目名	α-ガラクトシダーゼ活性	α-ガラクトシダーゼ
			検体量	血液 2mL(容器番号:01) ↓ 遠心 血清 0.5mL(容器番号:02)	血液 6mL(容器番号:01) ↓ 遠心 血清 2mL(容器番号:01)
			保存方法	凍結(-70℃以下)	凍結
			基準値	9.24~23.94 nmol/hr/mL (健常者参考値)	0.074~0.457 U/L
			所要日数	5~11日	21~32日
			備考	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)。 血清分離後、-70℃以下の条 件で速やかに凍結してくださ い。	キャリアは通常正常値内に あるため、本検査はキャリ ア判定に有用ではありません。
			検査場所	LSIメディエンス(→1)	Mayo Clinic Laboratories

※ その他の検査要項に変更はございません。

※ 新旧で単位が異なります。換算式および変更後の検査要項は裏面をご確認ください。

■変更期日

●2023年3月30日(木)受付日分より

以上

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	1282
検査項目名	α -ガラクトシダーゼ活性
検体量	血液 2mL (容器番号:01) ↓ <u>遠心</u> 血清 0.5mL *1,2 (容器番号:02)
保存方法	凍結 (-70°C 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	5~11 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°C 以下の条件で速やかに凍結してください。
検査委託先	LSI メディエンス (→1)

※単位につきまして

変更前は (U/L)、変更後は (nmol/hr/mL) となります。(U/L) から (nmol/hr/mL) への換算式は以下のとおりです。
(U/L) × 60 = (nmol/hr/mL)

■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.