

## 〈新規受託〉研究検査

謹啓 時下益々ご清栄のこととお慶び申し上げます。

平素は格別なご愛顧を賜り厚くお礼申し上げます。

この度、下記項目につきまして、検査の受託を開始いたしますのでご案内申し上げます。

謹白



### 項目名

- |            |                  |
|------------|------------------|
| ● シトステロール  | (依頼コード No.13778) |
| ● カンペステロール | (依頼コード No.13779) |
| ● コレスタノール  | (依頼コード No.13780) |

受託開始日 2022年10月3日(月) ご依頼分より

シトステロール血症(指定難病260)は、ATP結合カセットトランスポーターG5/G8(ABCG5/ABCG8)の遺伝子変異により腸管へのステロール排泄機能が低下することで発症する常染色体潜性遺伝(劣性遺伝)をとる疾患です。シトステロールやカンペステロールなど植物ステロールの血中濃度が著明に上昇するほか、幼少期から高コレステロール血症、皮膚黄色腫、早発性冠動脈硬化症などを呈し、早期に診断し食事療法や薬物治療を開始することが重要です。

脳腱黄色腫症(指定難病263)は、27-水酸化酵素をコードするCYP27A1の遺伝子変異により本酵素活性が低下することで発症する常染色体潜性遺伝(劣性遺伝)をとる疾患で、血中コレスタノールが上昇し全身組織に沈着して様々な臓器障害をきたすことが報告されています。早期に診断し治療を開始することが重要とされています。

本研究検査では、血中のシトステロール、カンペステロール、コレスタノールを質量分析法(LC-MS/MS)により測定します。これらは上記疾患の診断の補助に有用です。

裏面に続きます

## 受託要領

依頼コードNo.	13778	13779	13780
検査項目名	シトステロール	カンペステロール	コレスタノール
検体必要量	血清 または 血漿 0.5mL		
容器	血清 B-1→S-1 血漿 B-7→S-1		
検体の保存方法	凍結		
所要日数	5～21		
検査方法	LC-MS/MS法		
基準値	なし		
単位	μg/mL		
報告範囲	0.1未満～400.0以上		
報告桁数	小数第1位		
検査実施料/判断料	未収載		

### 【参考文献】

McDonald, J.G. et al.: J. Lipid Res. 53, 1399-1409, 2012.

### 【参考URL】

難病情報センター <https://nanbyou.or.jp/>