

## チトクローム P450 2D6 ; CYP2D6 (薬剤反応性遺伝子多型)

検査コード番号：

ONJ-GT-124030

MIM 番号：

+124030, #608902

臨床・生化学所見：

チトクローム P450 2D6 (CYP2D6) は、抗うつ薬、 $\beta$  遮断薬、乳がん治療薬等の代謝を触媒している。CYP2D6 活性は遺伝子多型に起因した個人差が確認されており、この酵素活性の変動が治療効果や副作用発生に影響を与えると考えられている。遺伝子多型を解析することにより、投薬量の調節や副作用予測ができる可能性がある。

遺伝形式：

常染色体劣性。ただし、野生型と異型アレルのヘテロ接合体では野生型ホモ接合体に比較して活性が低下する可能性が高い。

遺伝子名：

チトクローム P450 2D6 (CYP2D6) (遺伝子座 22q13.1)

遺伝子診断の適応：

処方設計方針の決定

遺伝子多型について：

日本人における CYP2D6 異型アレルは、20 種類報告されている。日本人以外の人種を含めると、その他に 100 種類以上の異型アレルが同定されている。

検査法：

CYP2D6 のタンパク質翻訳領域に相当するエキソン 1~9 領域について以下の解析をおこなう：

- 1) Long-PCR による CYP2D6\*5 アレル (遺伝子欠損) の同定
- 2) WAVE 核酸フラグメント解析法によって、遺伝子多型を有するエキソンを検出
- 3) シークエンスによる遺伝子多型の同定

検査の感度：

約 90%以上に遺伝子多型を同定できる

費用：

85,000 円

所要日数：

11 週間

参考文献：

<http://www.cypalleles.ki.se/cyp2d6.htm>

Ebisawa A., Hiratsuka M., Sakuyama K., Konno Y., Sasaki T., Mizugaki M., Two novel single nucleotide polymorphisms (SNPs) of the CYP2D6 gene in Japanese individuals. Drug Metabol. Pharmacokin., 20: 294-299 (2005)

Sakuyama K., Sasaki T., Ujiie S., Obata K., Mizugaki M., Ishikawa M., Hiratsuka M., Functional characterization of 17 CYP2D6 allelic variants (CYP2D6.2, 10, 14A-B, 18, 27, 36, 39, 47-51, 53-55, and 57). *Drug Metab. Dispos.*, 36: 2460-2467 (2008)