

表 1 医療を必要とする遺伝性疾患の確定診断や発症リスク予測に関連しない項目の薬理遺伝学検査

遺伝子名	目的
<b>保険適用あり</b>	
<i>CYP2C9</i>	シポニモド フマル酸の投与可否・維持用量の判断
<i>UGT1A1</i>	イリノテカンによる重篤な副作用(特に好中球減少)の発現リスクの予測 <sup>a</sup>
<i>NUDT15</i>	アザチオプリン投与後の白血球減少等の発現リスクの予測, 投与可否の判断 メルカプトプリンの投与後の白血球減少等の発現リスクの予測
<b>保険適用なし</b>	
<i>CYP2B6</i>	エファビレンツの定常状態における AUC の予測
<i>CYP2C19</i>	プロトンポンプ阻害薬による胃食道逆流症の治療効果との関係 <sup>b</sup> エスシタロプラムによる QT 延長等の副作用の発現リスクの予測 クロピドグレルの AUC, C <sub>max</sub> の予測
<i>CYP2D6</i>	アトモセチンによる副作用の発現リスクの予測 ブレクスピプラゾールの投与量の判断
<i>CYP3A5</i>	タクロリムスの投与量の判断 <sup>c</sup>
<i>NAT2</i>	イソニアジドによる肝障害の発現リスクの予測 <sup>d</sup>
<i>VKORC1</i> & <i>CYP2C9</i>	ワルファリンの投与量の判断
<i>TPMT</i>	チオプリン製剤による骨髄抑制の発現リスクの予測
<i>SLCO1B1</i> ( <i>OATP1B1</i> )	シンバスタチン, ロスバスタチンによる副作用の発現リスクの予測 <sup>e</sup>
<i>ABCG2</i> ( <i>BCRP</i> )	イマチニブ, エルロチニブ, ゲフィチニブ, スニチニブによる副作用の発現リスクの予測 <sup>f, g</sup>
<i>HLA-A*31:01</i>	カルバマゼピンによる重症薬疹の発現リスクの予測
<i>HLA-B*15:02</i>	カルバマゼピンによる重症薬疹の発現リスクの予測

*HLA-B\*57:01* アバカビルによる過敏症の発現リスクの予測

*HLA-B\*58:01* アロプリノールによる重症薬疹の発現リスクの予測

*HLA-DQAI\*02:01* ラパチニブによる重篤な肝機能障害の発現リスクの予測

*HLA-DRBI\*07:01* ラパチニブによる重篤な肝機能障害の発現リスクの予測

---

注) 日本において保険承認された体外診断薬, 医薬品の添付文書やインタビューフォーム及び診療ガイドライン, 複数の論文など, 診療における有用性のエビデンスの強さが一定以上であると判断したものをリスト化した.

<sup>a</sup> *UGT1A1* は体質性黄疸の原因遺伝子であるが, 保険診療で診断される遺伝子変異に関連する体質性黄疸の血清ビリルビン値の上昇は軽度であり, 一般には医療を必要としない.

<sup>b</sup> 胃食道逆流症 (GERD) 診療ガイドライン 2021 改訂第 3 版. 日本消化器病学会

<sup>c</sup> 免疫抑制薬 TDM 標準化ガイドライン 2018[臓器移植編]. 日本 TDM 学会 日本移植学会

<sup>d</sup> Azuma J, Ohno M, Kubota R, et al. *NAT2* genotype guided regimen reduces isoniazid-induced liver injury and early treatment failure in the 6-month four-drug standard treatment of tuberculosis: a randomized controlled trial for pharmacogenetics-based therapy. *Eur J Clin Pharmacol*. 2013 May;69(5):1091-101. doi: 10.1007/s00228-012-1429-9. Epub 2012 Nov 14.

<sup>e</sup> Giacomini KM, Balimane PV, Cho SK, et al. International Transporter Consortium commentary on clinically important transporter polymorphisms. *Clin Pharmacol Ther*. 2013 Jul;94(1):23-6. doi: 10.1038/clpt.2013.12.

<sup>f</sup> Hira D, Terada T. BCRP/ABCG2 and high-alert medications: Biochemical, pharmacokinetic, pharmacogenetic, and clinical implications. *Biochem Pharmacol*. 2018 Jan;147:201-210. doi: 10.1016/j.bcp.2017.10.004. Epub 2017 Oct 13.

<sup>g</sup> *ABCG2* 遺伝子の機能低下型変異は尿酸排出能低下による高尿酸血症の発症と関連するが, 他の単一遺伝子疾患の病態と異なり, 飲酒や食事内容などの生活習慣, 肥満など他の因子も血清尿酸値の上昇に関連する.