



2023年1月30日

各 位

会 社 名 株式会社ビー・エム・エル
代 表 者 名 代表取締役社長 近藤 健介
(コード番号：4694 東証プライム市場)

***SF3B1* 遺伝子変異解析の受託開始について**

当社は2023年1月30日より、*SF3B1* 遺伝子変異解析(以下、本検査)の受託を開始しましたのでお知らせします。

本検査は、東洋鋼鈑株式会社のDNA chip技術「ジーンシリコン」を用いたPCR法により、本遺伝子のK700Eをはじめとした計14種の変異を検出します。

対象疾患は、骨髄に環状鉄芽球を認める鉄芽球性貧血で、大きく先天性(遺伝性)と後天性に分けられ、後者では骨髄異形成症候群と合併する例が多く、環状鉄芽球を伴う骨髄異形成症候群(MDS-RS)と呼ばれます。MDS-RSの多くに*SF3B1* 遺伝子変異が検出されることが知られており、2017年のWHO分類(第4版)では本遺伝子変異の有無が病型分類に採用されました。*SF3B1* 変異陽性例は陰性例と比較して予後良好とされ、MDS-RSの診断と病型分類、および予後予測に有用と考えられます。

また、治療薬については、2020年4月3日、米国食品医薬品局(FDA)が、MDS-RS、または環状鉄芽球と血小板増加を伴う骨髄異形成・増殖性腫瘍(MDS/MPN-RS-T)を有する成人患者に認められる貧血に対して、赤血球造血刺激因子製剤が有効ではなく、8週間で2単位以上の赤血球輸血を必要とする場合に、ラスパテルセプト(販売名:REBLOZYL、Celgene社)の投与を承認しています。

当社では、今後も造血器疾患領域で、正確な病型診断と治療薬の有効性判断に資するゲノム検査の開発と上市に努めてまいります。

<本件に関してのお問合せ先>

BML 総合研究所 総研第三検査部ゲノム検査課
電話番号 049-232-0440

以上