

# 新規実施項目のお知らせ

謹啓 時下ますますご清栄のこととお喜び申し上げます。  
平素は格別のご高配を賜り厚くお礼申し上げます。  
このたび、下記の検査項目を新たに受託開始いたしますので、御  
利用いただきたくご案内いたします。  
当社におきましては皆様のご要望に幅広くお応えすべく研鑽を重  
ねてまいりますので、今後とも引き続きお引き立てのほどよろしく  
お願い申し上げます

敬 白

## 記

■ 実施日 平成 23 年 1 月 11 日 (火) ご依頼分より

## ■ 新規項目内容一覧

項目コード (統一コード)	検査項目	検体 量	容 器	保存 (安定性)	所要 日数	実施料 判断料	検査方法	基準値 (単位)	備考
6098 9 (8C125)	曜日指定 major BCR-ABL ABL 変異解析	骨髓液 1.0	H	冷蔵 (1日)	10~14		ダイレクト シーケンス法		受託可能日は月~金曜日 です。検体採取後、速やか にご提出ください。本検査 はmajor (またはminor) BCR-ABL における ABL 領域codon 115-486 を 解析します。他項目との重 複依頼は避けてください。 本検査方法ではコンタミ ネーションの影響がより 大きくなりますので、検体 採取にあたっては取り扱 いに十分ご注意ください。 &コ
		血液 7.0	A						
6099 6 (8C127)	曜日指定 minor BCR-ABL ABL 変異解析	骨髓液 1.0	H	冷蔵 (1日)	10~14		ダイレクト シーケンス法		
		血液 7.0	A						

### 留意事項

ご提出にあたっては、必ずキメラ遺伝子の存在をご確認のうえ、本項目をご依頼ください。

- major BCR-ABL ABL 変異解析
- minor BCR-ABL ABL 変異解析

慢性骨髄性白血病（CML）の治療効果、治療法の選択の判断材料として有用です。

*BCR-ABL* 遺伝子は、慢性骨髄性白血病（CML）の90%以上、急性リンパ性白血病（ALL）の約20%に認められる、疾患に特徴的な相互転座により形成される融合遺伝子（キメラ遺伝子）です。

このBCR-ABL を阻害する分子標的薬イマチニブは、慢性期のCML に画期的に高い治療効果を得ました。しかし、一部症例では抵抗性を示し、その原因のひとつが *BCR-ABL* 遺伝子の点突然変異であることが明らかになり、第二世代のBCR-ABL 阻害薬が開発されています。

BCR-ABL 阻害薬に抵抗性を示す *ABL* 点突然変異は薬剤により異なり、イマチニブでは *ABL* ほぼ全域に、第二世代のニロチニブ、ダサチニブに抵抗性を示す変異は T315I 変異などが報告されています。*BCR-ABL ABL* 変異解析は、抵抗性の変異の箇所に応じた治療法や薬剤の選択へと臨床応用が期待されています。このたび受託開始いたします検査は、major-*BCR-ABL* または minor-*BCR-ABL* の *ABL* 領域 codon 115-486 を網羅的に解析いたします。

▼ ご報告の表記方法について

変異を認めた場合、下記2通りの表記方法でご報告いたします。

(例) codon 315 がスレオニンからイソロイシンに変異している例

変異を認めました。  
**T 315 I** ①  
 codon 315 ACT (Thr) → ATT (Ile) ②

従来の表記方法（下記②）に加え、最近の文献で用いられている表記（下記①）も併せてご報告いたします。

①野生型のアミノ酸 + codon 番号 + 変異型のアミノ酸

②codon 番号 塩基配列（アミノ酸）を、野生型→変異型別に表示

▼ 疾患との関連

- 慢性骨髄性白血病（CML）
- Ph+急性リンパ性白血病

▼ 関連する主な検査項目

- major-bcr bcr-abl キメラmRNA定性及び定量
- minor-bcr bcr-abl キメラmRNA定性及び定量

検査要項

検査項目名	major BCR-ABL ABL 変異解析		minor BCR-ABL ABL 変異解析	
項目コード No.	6098 9		6099 6	
検体量	骨髄液 1.0 mL	血液 7.0 mL	骨髄液 1.0 mL	血液 7.0 mL
容器	H (保存液入り)	A (EDTA-2Na 入り)	H (保存液入り)	A (EDTA-2Na 入り)
保存方法	冷蔵保存してください。			
保存安定性	冷蔵保存で1日間			
所要日数	10~14日			
検査方法	ダイレクトシーケンス法			
基準値 (単位)				
実施料・判断料	未収載			
備考	本検査はmajor BCR-ABL における <i>ABL</i> 領域 codon 115-486 を解析します。		本検査はminor BCR-ABL における <i>ABL</i> 領域 codon 115-486 を解析します。	
	<b>曜日指定</b> 受託可能日は月~金曜日です。検体採取後、速やかにご提出ください。本検査方法ではコンタミネーションの影響がより大きくなりますので、検体採取にあたっては取り扱いに十分ご注意下さい。他項目との重複依頼は避けてください。 &コ			

**留意事項** ご提出にあたっては、必ずキメラ遺伝子の存在をご確認のうえ、本項目をご依頼ください。

- 参考文献 Arghya Ray, et al : BLOOD 109 (11) : 5011~5015, 2007.  
 田内哲三, 大屋敷一馬 : Molecular Medicine 42 (8) : 873~878, 2005.