

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、
 ご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 25 年 9 月 2 日 (月) ご依頼分より

■ 新規項目内容一覧

項目コード	検査項目	検体量 (mL)	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
6474 3	曜日指定 PDGFR β 5q33転座	骨髓液 1.0	H	冷蔵	7~10	2730 + 400 ※2	FISH		凍結保存は避け てください 受託可能日は月 ~金曜日です。 &G
		血液 (ヘパリン加) 5.0	G						
6475 1	曜日指定 FGFR1 8p12転座	骨髓液 1.0	H						
		血液 (ヘパリン加) 5.0	G						
6476 8	曜日指定 ATM del(11) 長腕欠失	骨髓液 1.0	H						
		血液 (ヘパリン加) 5.0	G						

検体は採取後、当日中にご提出ください。

● PDGFRβ 5q33 転座

● FGFR1 8p12 転座

好酸球増加を伴う骨髄増殖性腫瘍に特徴的な遺伝子異常を、FISH 法にて検出します

近年、従来の疾患分類を超えて存在する遺伝子異常が発見され、特に慢性好酸球増多症 (Eosinophilia) においては、チロシンキナーゼに関する特徴から、WHO2008 分類において、「PDGFRA, PDGFRB あるいは EGFR1 遺伝子に異常を有し、好酸球増加を伴う骨髄系とリンパ系の腫瘍」として、新たに独立したカテゴリーとして分類されました。

本検査では、PDGFRβ や FGFR1 の遺伝子異常の有無を同定しますが、これらいずれの遺伝子異常も、チロシンキナーゼ活性の異常亢進を生じさせるため、チロシンキナーゼ阻害薬が治療薬となる可能性が考えられます。

現在、PDGFRβ の異常は、PDGFRα と同じくイマチニブが著効しますが、逆に、FGFR1 の異常ではその感受性がないとされることから、本項目の情報は治療薬選択に有用であるとされています。

▼関連項目

- FIP1L1-PDGFRα del(4)長腕欠失 (4q12 欠失)

● ATM del(11) 長腕欠失

慢性リンパ性白血病 (CLL) における予後不良の染色体異常を FISH 法にて検出します。

CLL は発症年齢が高く、進行は非常に緩やかで長期間安定した経過をとる例が多い疾患ですが、一方で、予後不良となる症例があります。特に、本検査で同定される ATM 遺伝子は 11q22.3 領域に位置しており、CLL においてこの部位が欠損する染色体異常の症例では、予後不良であることが知られています。

このような 11q22.3 欠失は、若年者に多く、進行も速いため、本項目は治療方針選択のために重要となってきました。

▼検査要項

検査項目名	PDGFRβ 5q33転座	FGFR1 8p12転座	ATM del(11) 長腕欠失
項目コード No.	6474 3	6475 1	6476 8
検体量	骨髄液 1.0 mL 又は 血液 5.0 mL		
容器	(骨髄液) H (保存液入り) 又は (血液) G (ヘパリン入り)		
保存方法	冷蔵保存してください。		
所要日数	7~10 日		
検査方法	FISH		
基準値 (単位)			
実施料	2730 点 + 400 点 (「D006-5」染色体検査と加算点)		
判断料	125 点 (血液学的検査)		
備考	曜日指定 凍結保存は避けてください。受託可能日は月~金曜日です。&u		

▼染色体検査のご提出について：検体は採取後、当日中にご提出ください。

●参考文献

稲澤 謙治：臨床FISHプロトコル 阿部達生監修 (秀潤社) :90~95,1997. (3項目共通検査方法参考文献)
 定 明子,他：WHO分類第4版による白血病・リンパ系腫瘍の病態学：59~69, 2009. (PDGFRβ 5q33転座, FGFR1 8p12転座)
 高山 信之：WHO分類第4版による白血病・リンパ系腫瘍の病態学：187~195, 2009. (ATM del(11) 長腕欠失)