

# 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 2019年10月11日(金) ご依頼分より

### ■ 新規項目内容一覧

項目 コード	検査項目 JLAC10	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
5999 7	<span style="background-color: #e91e63; color: white; padding: 2px;">倫理指針対象</span> RET遺伝子 変異解析 (甲状腺髄様癌)  8C061-9951-019-848					5000 ※2			<span style="border: 1px solid black; padding: 2px;">重凍</span> 凍結保存は避けてください。 RET遺伝子の exon10,11,13,14,15,16を解析 しています。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 っては取り扱いに充分ご注意ください。 &1
R616 2	<span style="background-color: #e91e63; color: white; padding: 2px;">倫理指針対象</span> RET シングルサイト 解析  8C061-9951-019-848	血液 2.0	PN2 PN5 (C)	冷蔵 (3日)	17~21		ダイレク トシーケ ンス法		<span style="border: 1px solid black; padding: 2px;">重凍</span> 凍結保存は避けてください。 発端者で検出されたバリエーションと 同じバリエーションの有無を調べま す。ご依頼の際は、発端者で検出 されたバリエーション情報を必ず明記 してください。 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 取り扱いに充分ご注意ください。 &1

※2：血液学的検査判断料

#### ●[R616 2]RETシングルサイト解析のご依頼に際して

ご依頼の際は発端者で検出されたバリエーション情報が必要なため、発端者を解析した際の検査受付日、ID、検出されたバリエーションを依頼書へ記載のうえ、匿名化した報告書コピーを添付してください。

## ● RET遺伝子変異解析

甲状腺髄様癌において、約70%はRET遺伝子に病的バリエーションを認めない散発性ですが、約30%は病的バリエーションを認める多発性内分泌腫瘍症2型 (Multiple Endocrine Neoplasia type 2 : MEN2) です。

MEN2は、10番染色体長腕に位置するRET遺伝子に病的バリエーションを有する、常染色体優性遺伝性疾患の一つで、臨床像や家族歴に基づき、MEN2A、MEN2B、家族性甲状腺髄様癌 (Familial Medullary Thyroid Carcinoma : FMTC) の3つの病型に分類されます。RET遺伝子における病的バリエーションは病型によって特定の部位に集中しており、MEN2Aはexon 10,11に、MEN2Bはexon 16に、FMTCはexon 10,11,13,14,15であり、これらの遺伝子変異は全てミスセンス変異です。

甲状腺髄様癌診断後における本検査の測定は、MEN2及びFMTCの診断や治療方針決定の一助として有用です。

なお、本検査で病的バリエーションが認められた場合には、血縁者において同様のバリエーションを有する可能性があります。家系内で認められたバリエーションと同様の部位を解析し、未発症RETバリエーションキャリア (未発症RET病的バリエーション保持) を特定することでMEN2、FMTCの早期発見や早期治療に役立てることが可能となります。

### ▼疾患との関連

甲状腺髄様癌  
多発性内分泌腫瘍症2型 (MEN2)

### ▼検査要項

検査項目名	倫理指針対象 RET遺伝子変異解析 (甲状腺髄様癌)	倫理指針対象 RETシングルサイト解析
項目コードNo.	5999 7	R616 2
検体量	血液 2.0 mL	
容器	PN2,PN5 (C) EDTA-2Na入り	
保存方法	冷蔵保存してください	
所要日数	17~21 日	
検査方法	ダイレクトシーケンス法	
基準値		
検査実施料	5000点 (「D006-4」遺伝学的検査「2」のイ)	
判断料	125点 (血液学的検査判断料)	
備考	<b>重凍</b> 凍結保存は避けてください。 RET遺伝子のexon10,11,13,14,15,16を解析しています。 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充分ご注意ください。	<b>重凍</b> 凍結保存は避けてください。 発端者で検出されたバリエーションと同じバリエーションの有無を調べます。ご依頼の際は、発端者で検出されたバリエーション情報を必ず明記してください。 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充分ご注意ください。

### ●[R616 2]RETシングルサイト解析のご依頼に際して

ご依頼の際は発端者で検出されたバリエーション情報が必要なため、発端者を解析した際の検査受付日、ID、検出されたバリエーションを依頼書へ記載のうえ、匿名化した報告書コピーを添付してください。

### ●参考文献

Kihara M, et al : Auris Nasus Larynx 43 (5) : 551~555, 2016. (検査方法参考文献)  
 櫻井 晃洋 : 内分泌甲状腺外会誌 32 (4) : 267~273, 2015. (臨床的意義参考文献)