

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。

謹白

記

■ 実施日 2020年2月14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	検体量(mL)	容器	保存	所要日数	実施料判断料	検査方法	基準値(単位)	備考
R6251	MPN遺伝子変異解析	血液 5.0	PN5 (C)	冷蔵	4~8		PCR	変異検出せず	重凍 凍結保存は避けてください。 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。 JAK2遺伝子(V617F、exon12)、MPL遺伝子(W515L、W515K)、CALR遺伝子(type I~V)の変異解析を目的としております。 検出対象としていない変異がある場合、PCR反応およびハイブリダイズ反応に影響を及ぼす場合があります。そのため、このような変異を有する検体では正確な判定結果が得られない可能性があります。 &1

今回の新規項目受託開始に伴い、下記項目の受託を中止させていただきます。

項目コード	項目名	受託中止日
5880 2	MPL・CALR遺伝子変異解析	2020年3月31日(火) ご依頼分をもって受託中止



● MPN遺伝子変異解析

骨髄増殖性腫瘍 (MPN) のスクリーニングや診断補助に有用な検査です。

近年、古典的MPN*では、大多数の症例で*JAK2*、*MPL*、*CALR*のいずれかの遺伝子変異が、おおむね相互排他的に検出されることが明らかになってきています。これら3つの遺伝子変異は、MPN発症過程においてドライバー変異として働くと考えられています。

真性多血症 (PV) では*JAK2*遺伝子変異、本態性血小板血症 (ET) と原発性骨髄線維症 (PMF) では*JAK2*、*MPL*、*CALR*の遺伝子変異が検出される一方で、少数の古典的MPN症例では、*JAK2*、*MPL*、*CALR*いずれの遺伝子変異も検出されないトリプルネガティブ症例もあります。

本検査は、WHO分類改訂第4版 (2017) のPV、ET、PMFの診断基準に記載されている遺伝子検査の内容を網羅しており、*JAK2*遺伝子、*MPL*遺伝子、*CALR*遺伝子の変異有無を同時に確認する検査として、スクリーニングや診断補助に有用です。

*古典的MPN：真性多血症 (PV)、本態性血小板血症 (ET)、原発性骨髄線維症 (PMF)

▼疾患との関連

骨髄増殖性腫瘍 (MPN)

▼関連する主な検査項目

JAK2V617F遺伝子変異解析
G-Banding MPN(骨髄増殖性腫瘍)

▼検査要項

検査項目名	MPN遺伝子変異解析
項目コードNo.	R6251
検体量	血液 5.0 mL
容器	PN5 (C)
保存方法	冷蔵保存してください
所要日数	4~8 日
検査方法	PCR
基準値	変異検出せず
検査実施料・判断料	
備考	<p>凍 凍結保存は避けてください。 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。 <i>JAK2</i>遺伝子 (V617F, exon12)、<i>MPL</i>遺伝子 (W515L、W515K)、<i>CALR</i>遺伝子 (type I ~ V) の変異解析を目的としております。 検出対象としていない変異がある場合、PCR反応およびハイブリダイズ反応に影響を及ぼす場合があります。そのため、このような変異を有する検体では正確な判定結果が得られない可能性があります。 &1</p>

〈造血器腫瘍遺伝子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。

〈検出対象〉

報告対象	遺伝子	エクソン	検出対象変異 (アミノ酸)	報告対象	遺伝子	エクソン	検出対象変異 (アミノ酸)
<i>JAK2</i> V617F	<i>JAK2</i>	14	V617F	<i>MPL</i> W515L	<i>MPL</i>	10	W515L
<i>JAK2</i> exon12 (※)		12	N542_E543del	<i>MPL</i> W515K		<i>CALR</i>	9
			E543_D544del	<i>CALR</i> type I	L367fs*46		
			R541_E543>K	<i>CALR</i> type II	K385fs*47		
			F537_K539>L	<i>CALR</i> type III	L367fs*48		
			K539L (TT)	<i>CALR</i> type IV	K368fs*51		
K539L (CT)		<i>CALR</i> type V	E364fs*46				

(※) 検出対象毎には報告いたしません。

●参考文献

Tsunedomi R, et al : Cancer Science 108 (7) : 1504~1509, 2017. (検査方法参考文献)

金倉 謙 編 : Ph陰性骨髄増殖性腫瘍~分子病態と治療の最前線~初版.医薬ジャーナル, 2016.

(臨床的意義参考文献)