

↓ 当案内及び過去に発行した案内は弊社ウェブサイト(<http://www.medience.co.jp/>)よりPDF形式にてダウンロードできます。

## 新規受託項目のお知らせ

拝啓 時下益々ご清栄のこととお慶び申し上げます。

平素は格別のお引き立てをいただき、厚くお礼申し上げます。

さて、弊社では皆様のご要望にお応えし、また医療の進歩に寄与するべく絶えず検査領域の拡大に努めておりますが、此の度、下記項目の検査受託を開始することとなりました。

取り急ぎご案内致しますので、宜しくご利用の程お願い申し上げます。

敬具

記

### 新規受託項目

#### 血液疾患染色体検査

- [ 9528 ] *BCL2* (18q21 転座解析)
- [ 9530 ] *API2/MALT1* [t(11;18) 転座解析]
- [ 9532 ] 4q12 欠失/挿入解析

#### 先天異常染色体検査

- [ 4565 ] 5番染色体 Sotos 症候群

### 受託開始日

平成 19年 10月 9日 (火)

## 血液疾患染色体検査

### 【*BCL2* (18q21 転座解析)】

B細胞系リンパ腫である濾胞性リンパ腫や、びまん性大細胞型Bリンパ腫にはt(14;18)(q32;q21), t(2;18)(p12;q21), t(18;22)(q21;q11)が特徴的に認められます。18q21領域に位置する*BCL2*遺伝子が転座により免疫グロブリン遺伝子(*IgH*, *Ig*, *Ig*)に近接して脱制御を受け、その結果、細胞のアポトーシスが阻害され、腫瘍化を来すと考えられています。

既存の*IGH/BCL2*は*IgH*遺伝子とのt(14;18)転座のみが検出可能で、他の遺伝子との転座を検出することができませんでしたが、本検査では転座先に関わらず18q21(*BCL2*)が関与する転座を迅速、かつ高感度に検出することが可能です。

### 【*API2/MALT1*[t(11;18)転座解析]】

粘膜とリンパ球の複合組織が存在するという新しい概念が提唱され、この組織から発生するB細胞性リンパ腫をMALTリンパ腫と呼び、悪性リンパ腫全体の7~8%を占めるとされています。t(11;18)(q21;q21)転座はMALTリンパ腫で最も多く認められる染色体転座であり、MALTリンパ腫の約30%に認められます。t(11;18)転座に伴い、*MALT1*遺伝子とアポトーシス抑制遺伝子である*API2*遺伝子が融合して形成される*MALT1-API2*キメラ遺伝子が、MALTリンパ腫発症の一因と考えられています。

t(11;18)転座陽性例は、胃MALTリンパ腫治療の第一選択とされる*H.pylori*除菌療法に反応しないことが報告されており、FISH法によるt(11;18)転座の有無確認は、除菌療法の反応性の予測、代替治療手段の選択に有用と考えられます。

### 【4q12 欠失/挿入解析】

好酸球増多症候群は、持続的な骨髄での好酸球の産生亢進を背景に、末梢血中の好酸球増多をきたし、しばしば臓器浸潤を伴う疾患です。近年、*FIP1L1-PDGFR* 遺伝子再構成が一部の好酸球増多症候群発症の原因であることが明らかになりました。

*FIP1L1*、*PDGFR* 遺伝子はいずれも4q12上に近接して存在し、両遺伝子間の領域が欠失もしくは別の染色体へ挿入することにより*FIP1L1-PDGFR* 再構成が生じることが知られています。本検査は、FISH法により両遺伝子間の領域の欠失または挿入を検出し、*FIP1L1-PDGFR* 再構成の有無を間接的に解析します。

欧州では、分子標的薬剤のメシル酸イマチニブが治療薬として承認され、国内での適用が期待されています。

## 先天性疾患染色体検査

### 【5番染色体 Sotos 症候群】

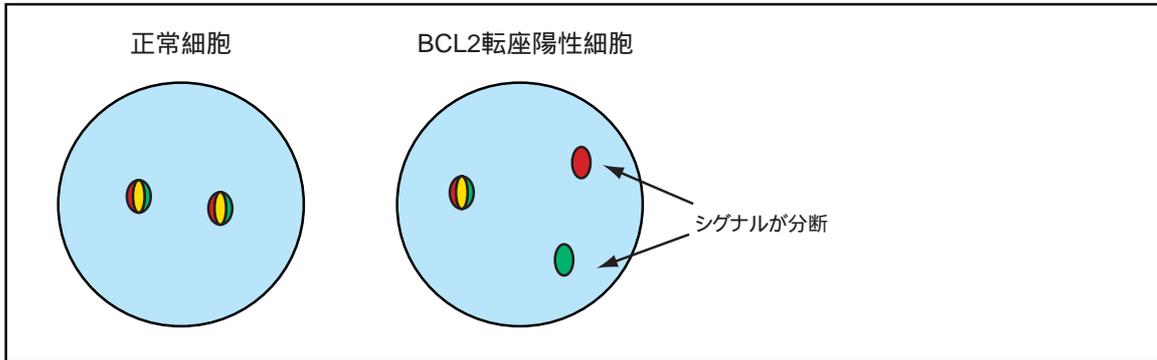
Sotos症候群は、過成長、特異顔貌、精神運動発達遅滞などを伴う常染色体優性遺伝性の小児神経疾患で、約1万人に1人の罹患率と考えられています。

原因遺伝子として5q35領域に存在する*NSD1*遺伝子が判明しており、約2.2Mbの共通領域の欠失による「欠失型」と*NSD1*単一遺伝子疾患としての「点変異型」とに分類されます。欠失例の方が発達の遅れが顕著であり、合併症も多いと言われています。

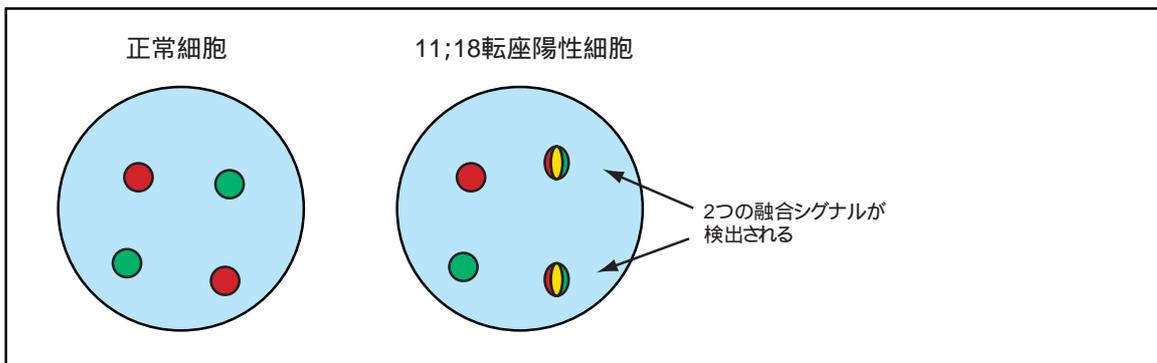
本検査は、FISH法により*NSD1*遺伝子を含むSotos症候群責任領域の欠失を解析することが可能です。

## 報告模式図

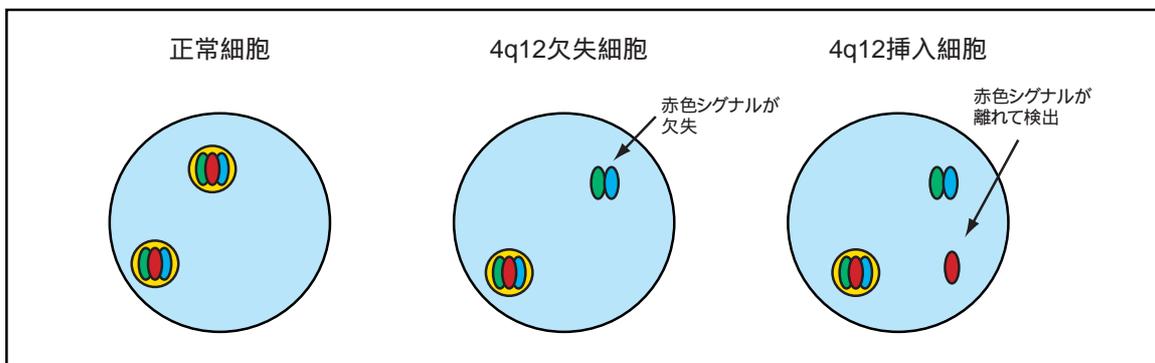
### 【BCL2(18q21 転座解析)】



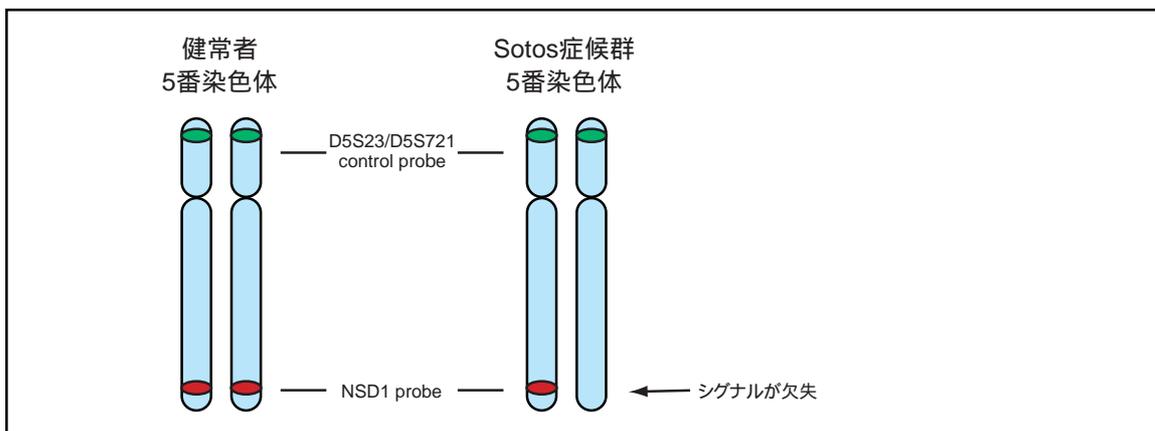
### 【API2/MALT1[t(11;18)転座解析]】



### 【4q12 欠失/挿入解析】



### 【5番染色体 Sotos 症候群】



## 新規受託項目

項目コード	9528	9530	9532	4565
検査項目名	BCL2(18q21転座解析)	API2/MALT1[t(11;18)転座解析]	4q12欠失挿入解析	5番染色体 Sotos 症候群
検体量	へパリン加血液 3mL 骨髄液 0.5mL リンパ節		へパリン加血液 3mL 骨髄液 0.5mL	へパリン加血液 3mL
保存方法	冷室温 (4 ~ 20 )			
検査方法	FISH 法			
所要日数	3 ~ 7日			6 ~ 10日
検査実施料	2000 + 400点 ( [ D006-5 染色体検査 ] )			
判断料	135点 ( 血液学的検査判断料 )			
定価	30,000円			
備考	受付曜日：月～金曜日（休祭日とその前日は不可） 骨髄液・リンパ節は、専用保存液入り容器にてご提出下さい。 API2/MALT1を胃粘膜組織でご提出する場合は、予めご連絡下さい。			
主な対象疾患	濾胞性リンパ腫 びまん性大細胞型Bリンパ腫	MALTリンパ腫	好酸球増多症候群	Sotos 症候群
関連検査	IgH, IgH/CCND1 IgH/BCL2, c-MYC/IgH BCL6/IgH, FGFR3/IgH	MALT1		

### 参考文献

#### 5 番染色体 Sotos 症候群

Kurotaki, N. et al : Haploinsufficiency of NSD1 causes Sotos syndrome. Nature Genet 2002 ; 30 : 365-366

#### BCL2(18q21 転座解析)

Vaandrager, JW et al : Interphase FISH detection of BCL2 rearrangement in follicular lymphoma using Breakpoint-flanking probes. Genes Chrom Cancer 2000 ; 25 : 85-94

#### API2/MALT1[t(11;18) 転座解析]

Dierlamm J, Baens M, Stefanova-Ouzounova M et al : Detection of t(11;18)(q21;q21) by interphase fluorescence in situ hybridization using API2 and MLT Specific probes. Blood 2000 ; 96(6) : 2215-2218

#### 4q12欠失/挿入解析(好酸球増多症)

Animesh Pardanani, Stephanie R. Brockman, Sarah F. Paternoster, et al : FIP1L1-PDGFRFA fusion : prevalence and clinicopathologic correlates in 89 consecutive patients with moderate to severe eosinophilia. Blood 2004 ; 104(10) : 3038-3045