

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するため、検査の新規拡大に努めておりますが、この度、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

- [45152] *PDGFR β* (5q32転座解析)
- [45151] *CKS1B* (1q21増幅解析)

受託開始日

- 平成24年9月24日(月)

PDGFR β (5q32転座解析)

血小板由来成長因子 β 受容体 (Platelet-derived Growth Factor Receptor-beta; PDGFR β) は細胞増殖に深く関与するチロシンキナーゼの受容体です。

t(5;12)(q33;p13)転座によるETV6/PDGFR β 融合遺伝子はETV6由来helix-loop-helix領域依存性にoligomerを形成することがPDGFR β を恒常的に活性化し、慢性骨髄単球性白血病(CMML)を発症させると考えられています。

近年、慢性骨髄性白血病の治療にチロシンキナーゼ阻害薬のイマチニブメシル酸塩(グリベック[®])が用いられていますが、PDGFR β 発現症例にも適応となり効果が期待されています。

また、PDGFR β はPDGFRのsubtypeの一つであり、PDGFR α 陰性例の骨髄増殖性疾患でPDGFR β の発現が認められることがあるため、白血病の診断及び治療方針の決定に有用と考えられます。

本検査はFISH法によりPDGFR β 遺伝子の分断を検出し、転座相手の遺伝子座にこだわらずPDGFR β の転座を迅速かつ高精度に検出することが可能です。

検査要項

項目コード	45152
検査項目名	PDGFR β (5q32転座解析)
検体量	ヘパリン加血液3.0mL 〈容器番号：10〉 骨髄液0.5mL 〈容器番号：22〉
保存方法	冷常温(4~20℃)
検査方法	FISH法
所要日数	3~7日
検査実施料	2,730点+400点([D006-5]染色体検査)
判断料	125点(血液学的検査判断料)
定価	35,000円
備考	受付曜日：月~金曜日(休祭日とその前日は不可)
主要な対象疾患	慢性骨髄単球性白血病(CMML) / 骨髄増殖性疾患

参考文献

- Pardanani A., et al ; Blood, **101** (9) ; 3391~3397, 2003
Wilkinson K, et al ; Blood, **102** (12) ; 4187~4190, 2003
Wlodarska I, et al ; Blood, **89** (5) ; 1716~1722, 1997

CKS1B (1q21増幅解析)

多発性骨髄腫 (Multiple Myeloma; MM) は骨髄中に腫瘍性形質細胞が増殖し、その結果として血液中に単クローン性の免疫グロブリンが多量に分泌される疾患です。

治療法として造血幹細胞移植などが選択されますが、一般的に予後不良であり、最近では新規にサリドマイドやレナリドマイド、ボルテゾミブなどが臨床的に使用されつつあります。

最近のヒト骨髄腫細胞株を用いた検討では、80%以上の細胞株に染色体1q21領域の増加/増幅が認められ、その多くは1番染色体そのもの、または長腕の増殖によるものであるという報告がなされました。そのため、1q21はMMにおいて特異的な領域であることが示唆されています。

この1q21領域の増加/増幅に伴い、CKS1B^{*}-mRNAおよびCKS1Bタンパク量の発現が増加することが分かってきました。

また、MM症例では、IgH領域が関与する転座が高頻度に認められるとともに、p53遺伝子やp16遺伝子の不活化が病態の増悪化に関与していると考えられています。

さらに、1q21領域のコピー数が増幅している患者は、無病生存期間および全生存期間が改善されないことが示唆されており、1q21増幅解析はMMの予後不良を推定するための独立した因子として有用性が報告されています。

*CKS1B : cyclin kinase subunit 1B

検査要項

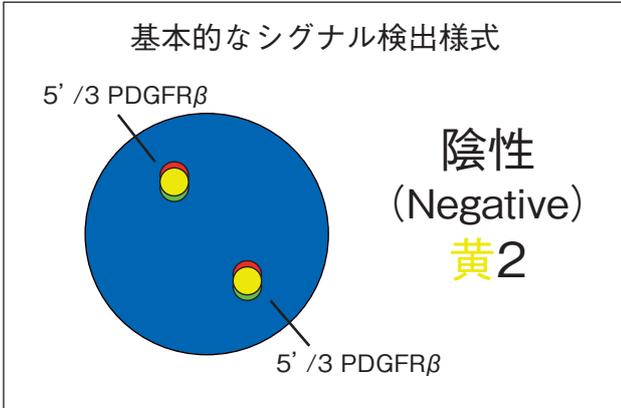
項目コード	45151
検査項目名	CKS1B (1q21増幅解析)
検体量	ヘパリン加血液3.0mL 〈容器番号:10〉 骨髄液0.5mL 〈容器番号:22〉
保存方法	冷常温(4~20℃)
検査方法	FISH法
所要日数	3~7日
検査実施料	2,730点+400点 ([D006-5] 染色体検査)
判断料	125点(血液学的検査判断料)
定価	35,000円
備考	受付曜日:月~金曜日(休祭日とその前日は不可)
主要な対象疾患	多発性骨髄腫(MM)

参考文献

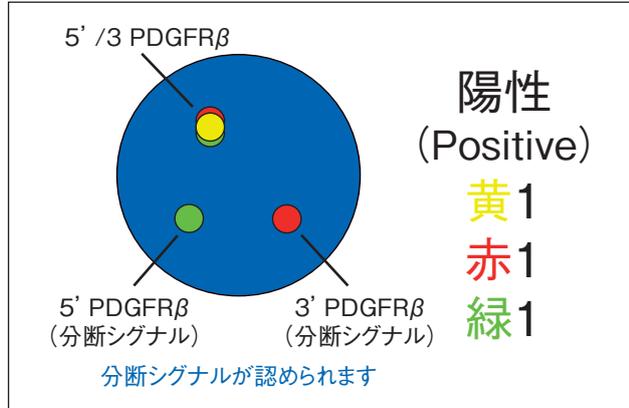
Fonseca R et al ; Leukemia, 20 (11) ; 2034~2040, 2006

【*PDGFRβ* (5q32転座解析)】

(正常細胞)



(転座陽性細胞)

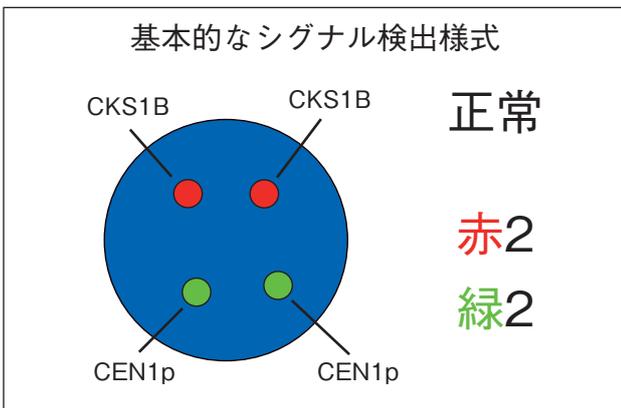


● *PDGFRβ* 転座陽性細胞について

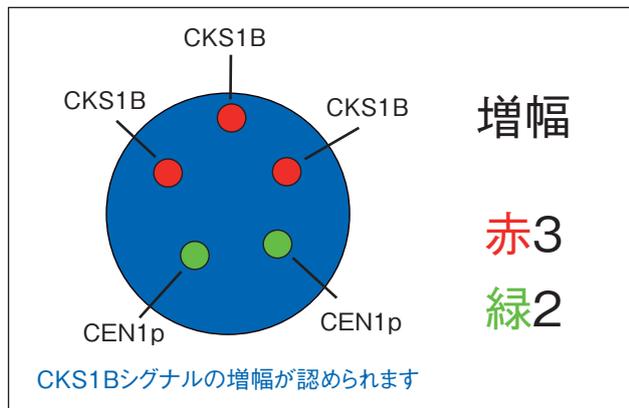
本検査では、5番染色体上の*PDGFRβ* (5q32) を認識する2種のプローブ (赤・緑) により *PDGFRβ* の転座を判定します。正常細胞では、接近する赤と緑のシグナルが融合し、黄色のシグナルとして観察されますが、転座陽性細胞では、緑のシグナルが転座相手先に移動するため、黄色の融合シグナルが分断され、赤と緑のシグナルとして観察されます。通常正常細胞では黄色の融合シグナルが2個、転座陽性細胞では黄色の融合シグナル1個と赤と緑のシグナル各1個が観察されます。報告書には、正常細胞と転座陽性細胞の計測値およびその比率を記載します。

【*CKS1B* (1q21増幅解析)】

(正常細胞)



(1q21増幅細胞)



● 1q21増幅について

本検査では、1番染色体の動原体領域 (CEN1p) を認識するプローブ (緑) により1番染色体の数を計測し、*CKS1B* (1q21) を認識するプローブ (赤) により *CKS1B* 遺伝子領域のコピー数を計測します。緑のシグナル数に対し赤のシグナル数が1個以上多い場合を増幅と判定します。報告書には、正常細胞と増幅細胞の計測数およびその比率を記載します。