

↓ 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。

平素より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

- [45585] CCND1 (11q13転座解析)
- [45586] MECOM/RPN1 (3番逆位解析)
- [45587] FGFR1 (8p12転座解析)

受託開始日

- 平成29年1月4日 (水)



血液疾患染色体検査

この度、弊社では下記3項目の造血器腫瘍関連FISH検査の受託を開始致します。

●CCND1 (11q13転座解析)

B細胞系の非ホジキン悪性リンパ腫瘍であるマンテル細胞リンパ腫 (Mantle Cell Lymphoma : MCL) や多発性骨髄腫 (Multiple Myeloma : MM)、慢性リンパ性白血病 (Chronic Lymphocytic Leukemia : CLL) の一部にはt(11; 14) (q13; q32) の染色体転座が認められることがあり、転座切断点からCCND1 (BCL1) のDNA断片が単離されています。

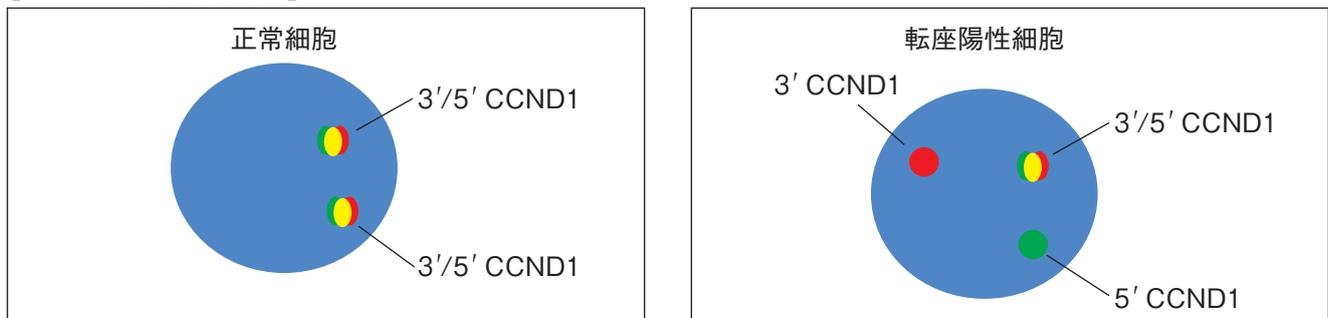
CCND1 (BCL1) 遺伝子は、細胞周期制御に関するCyclinD1タンパクをコードしており、染色体転座に伴うIGH-CCND1 (BCL1) 遺伝子再構成により異常発現することが明らかになりました。

本検査ではCCND1遺伝子の分断をFISH法により検出します。したがって従来の転座先がIgHのみ検出可能な検査とは異なり、転座先の遺伝子を限定せずCCND1遺伝子転座細胞の検出が可能です。

※IgH以外に報告されているCCND1転座先遺伝子例

CDK2 (12q13.2)、CDK4 (12q14.1)、DPP6 (7q36.2)、IGL (22q11.22)、PHYHIPL (10q21.1)、TMA7 (3p21.31)

【シグナル検出様式図】



●MECOM/RPN1 (3番逆位解析)

inv (3) (q21q26.2) 又はt (3; 3) (q21q26.2) は急性骨髄性白血病 (Acute Myelogenous Leukemia ; AML) では一般的な3q異常で、骨髄異形成症候群 (myelodysplastic syndrome : MDS) でも認められ、逆位例のinv (3) の方が頻度が高いとされています。

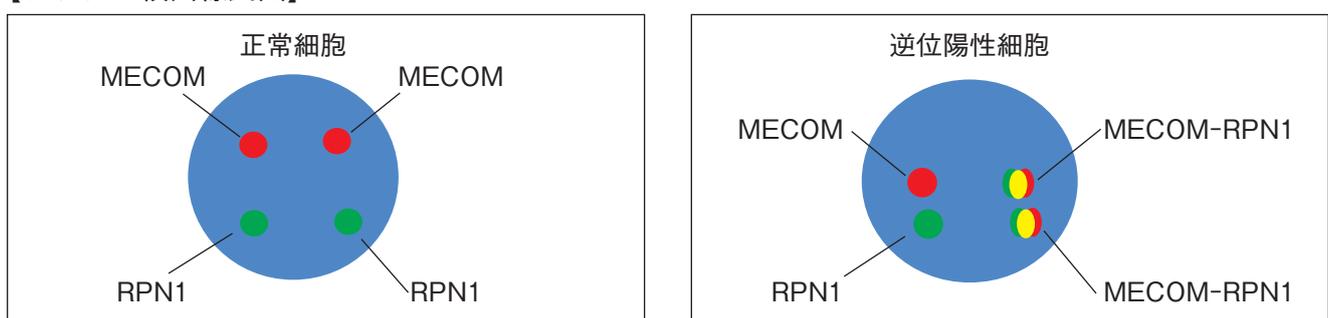
3番染色体の逆位または転座によりRPN1-MECOM (EVI1) 融合遺伝子が形成されることによりMECOM (EVI1) 遺伝子が過剰発現すると考えられています。

臨床的には血小板数が正常～増加を伴うことが多く、多血球系に異形成を伴い、巨核球増加、多核分離、単核、小型の細胞が認められ、予後不良とされています。また付加的異常として-7/del (7) および-5/del (5) を認める症例はさらに予後不良とされています。

本検査はFISH法により、これらの陽性細胞を検出するもので、治療方針の決定や予後の予測に有用であると考えられます。

※MECOM : MDS1 EVI1 Complex

【シグナル検出様式図】



●FGFR1 (8p12転座解析)

造血器腫瘍のWHO分類第4版(2008年)において、「PDGFR α 、PDGFR β あるいはFGFR1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」というカテゴリーが新たに新設されました。

FGFR1 (Fibroblast Growth Factor1) では様々な遺伝子との転座が報告されていますが、中でもt(8;13)(p12;q12)ZMYM2-FGFR1の頻度が高いとされています。

PDGFR α 、PDGFR β の再構成に伴う腫瘍の場合はイマチニブなどのチロシンキナーゼ(TK)阻害剤投与による治療効果が認められますが、FGFR1の場合は効果が期待しにくいとされています。

本検査はFISH法を用いることによりFGFR1遺伝子転座細胞の検出が可能のため、治療法の選択に有用と考えられます。

【シグナル検出様式図】



検査要項

項目コード	45585	45586	45587
検査項目名	CCND1 (11q13転座解析)	MECOM/RPN1 (3番逆位解析)	FGFR1 (8p12転座解析)
検体量	ヘパリン加血液 3 mL [容器番号：10] または 骨髄液 0.5 mL [容器番号：22]		
保存方法	冷常温 (4~20℃)		
検査方法	FISH法		
基準値	1.8% 以下	1.3% 以下	1.5% 以下
所要日数	5~7日		
検査実施料	2712点+397点 ([D006-5] 染色体検査)		
判断料	125点 (血液学的検査判断料)		
備考	受付曜日：月~金曜日 (休祝日は不可) 採取後は、24時間以内に当社中央総合ラボラトリーまで搬入されるようお願い致します。 ご依頼に際しては、『染色体検査依頼書』をご利用下さい。 骨髄液は専用保存液入り容器にてご提出下さい。		
主な対象疾患	悪性リンパ腫 (ML) 多発性骨髄腫 (MM)	急性骨髄性白血病 (AML) 骨髄異形成症候群 (MDS)	好酸球増加症 骨髄性およびリンパ性腫瘍

参考文献

- Takimoto M, et al : Int J Hematol **87**(3) : 260-265, 2008.
 Soderholm J, et al : Leukemia **11**(3) : 352-358, 1997.
 松下弘道 : Medical Technology **38**(8) : 760-766, 2010.