

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

- [45610] KIT変異解析 (AML)

受託開始日

- 平成30年4月2日(月)



KIT変異解析 (AML)

急性骨髄性白血病 (AML) のFAB分類におけるM2型の約40%に出現するt(8;21) 転座、M4Eo型の約70%に認められるinv(16)あるいはt(16;16) 転座はいずれも転写調節因子 (core binding factor ; CBF) をコードするRUNX1 (CBFA2) 遺伝子、CBFB遺伝子の異常に起因するものとしてCBF-AMLと呼ばれ、一般に化学療法に感受性の高い予後良好群に分類されてきました。しかしながら、これらの染色体核型を有する症例であってもKIT遺伝子変異を伴う場合、むしろ予後不良となることが示唆されました。KIT遺伝子変異はCBF-AMLの25~30%という高頻度で認められ、予後予測の上で決して軽視できません。

KIT遺伝子変異は、AMLに留まらず肥満細胞腫、消化管間質腫瘍 (GIST) などでも数多く報告されており、変異部位もexon8~17の広範な領域に及ぶものの、AMLの病因に結び付けられる“pathogenic”な変異はKIT分子内のチロシンキナーゼ・ドメインをコードするexon17領域にほぼ限定されます。

KIT変異解析はCBF-AMLの病態との関連が明確なexon17領域のpathogenic変異に絞ってその有無を判定するものであり、より詳細かつ的確な予後層別化に有効と思われれます。

検査要項

項目コード	45610
検査項目名	KIT変異解析 (AML) *1,2
検体量/保存方法	骨髄液 1.0mL / 冷蔵 [容器番号：22番]
検査方法	ダイレクトシーケンス法
基準値	検出せず
所要日数	9~15日
検査実施料	未収載
備考	*1：受付曜日：月~金曜日 (休祝日とその前日は不可) *2：ご依頼に際しては、『遺伝子検査依頼書』をご利用下さい。

参考文献

- 日本血液学会：造血器腫瘍診療ガイドライン，2013.
清井 仁：日内会誌 104(6)：1180-1188，2015.
NCCN：Clinical Practice Guidelines in Oncology：Version 2，2014.