

↓ 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

- [45634] NPM1 遺伝子変異解析

#### 受託開始日

- 平成30年10月1日(月)



# NPM1遺伝子変異解析

急性骨髄性白血病 (AML) 症例の約半数は染色体分析にて正常核型 (cytogenetically normal ; CN) を示し、一般に予後分類の上で中間リスク群として扱われますが、実際の治療反応性や予後には症例ごとの違いがあり、染色体分析だけでは把握できない遺伝子変異の確認が推奨されます。

NPM1遺伝子変異は正常核型AMLの約50%に認められる極めて高頻度な変異で、WHOによる造血器腫瘍分類においてもNPM1変異陽性AMLは“AML with recurrent genetic abnormalities (反復性遺伝子異常を有するAML)”中の独立した一病型に位置付けられています。NPM1遺伝子変異を有し、且つFLT3遺伝子の重複変異 (FLT3-ITD/internal tandem duplication) を認めない症例の予後は良好とされ、治療方針の決定に有用です。ここでNPM1遺伝子変異とはexon12領域への4塩基以上の挿入によるframeshiftを意味し、挿入される塩基配列の違いから複数のタイプに分けられますが、タイプA (TCTGの4塩基挿入) が全体の約70%、タイプB (同CATG) が5%、タイプD (同CCTG) が15%をそれぞれ占めています。なお、タイプの違いに伴う予後の差は認められません。

本検査は、NPM1遺伝子における主要な3変異 (タイプA、B、およびD) の有無を個別に判定します。

## 検査要項

項目コード	45634
検査項目名	NPM1遺伝子変異解析 <sup>*1,2</sup>
検体量/保存方法	EDTA加血液 3mL / 冷蔵 [容器番号: 13番] または 骨髄液 1mL / 冷蔵 [容器番号: 22番]
検査方法	リアルタイムPCR法
基準値	検出せず
所要日数	4~10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

- 薄井紀子: Medical Practice 34 (10): 1669-1674, 2017.  
小川原陽子, 他: 最新医学 67 (10): 2455-2458, 2012.