

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

「遺伝子・染色体検査」 検査項目名称変更のお知らせ

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。

さてこのたび、別掲の項目につきまして、2023年4月より検査項目名称を変更させていただきますのでご案内いたします。

誠に勝手ではございますが、何卒ご了承の程お願い申し上げます。

敬具

記

対象項目／変更内容

- 遺伝子・染色体検査の項目名を国際標準遺伝子記号 (HGNC^{※1} 正式遺伝子記号) に即した名称に変更いたします。その他、項目名称の統一を図ります。

[表記規則]

- ① 遺伝子記号はHGNC^{※1}が指定する記号のみを使用し、旧記号の併記を中止
- ② 遺伝子記号は斜体表記
- ③ 融合遺伝子の区切り記号をハイフン (-) からダブルコロン (::) に変更
- ④ 融合遺伝子の表記順を上流遺伝子を先頭に表記

※1 HGNC : HUGO^{※2} Gene Nomenclature Committee

※2 HUGO : Human Genome Organization

変更期日

- 2023年4月1日(土)ご報告日分より



遺伝子検査項目名称変更

● 遺伝子関連検査

項目コード	新	旧
45425	Major <i>BCR::ABL1</i> IS	Major BCR-ABL1 IS
12951	Major <i>BCR::ABL1</i> (ALL)	Major BCR-ABL1 (ALL)
12544	minor <i>BCR::ABL1</i> 《ABL1比》	minor BCR-ABL1/ABL1比
07778	<i>WT1</i> mRNA定量〈血液〉	WT1 mRNA定量〈血液〉
07985	<i>WT1</i> mRNA定量〈骨髓液〉	WT1 mRNA定量〈骨髓液〉
45834	<i>PML::RARA</i> mRNA定量解析	PML-RARA mRNA定量解析
45838	<i>RUNX1::RUNX1T1</i> mRNA定量解析	RUNX1 (AML1) -RUNX1T1 (ETO) mRNA定量解析
45842	<i>CBFB::MYH11</i> mRNA定量解析	CBFB-MYH11 mRNA定量解析
45846	<i>RUNX1::MECOM</i> mRNA定量解析	RUNX1 (AML1) -MECOM (EV1) mRNA定量解析
45850	<i>STIL::TAL1</i> mRNA定量解析	STIL (SIL) -TAL1 mRNA定量解析
45854	<i>DEK::NUP214</i> mRNA定量解析	DEK-NUP214 (CAN) mRNA定量解析
45858	<i>TCF3::HLF</i> mRNA定量解析	TCF3 (E2A) -HLF mRNA定量解析
45862	<i>TCF3::PBX1</i> mRNA定量解析	TCF3 (E2A) -PBX1 mRNA定量解析
45866	<i>ETV6::RUNX1</i> mRNA定量解析	ETV6 (TEL) -RUNX1 (AML1) mRNA定量解析
45870	<i>KMT2A::MLLT11</i> mRNA定量解析	KMT2A (MLL) -MLLT11 (AF1q) mRNA定量解析
45874	<i>KMT2A::AFF1</i> mRNA定量解析	KMT2A (MLL) -AFF1 (AF4) mRNA定量解析
45878	<i>KMT2A::AFDN</i> mRNA定量解析	KMT2A (MLL) -AFDN (AF6) mRNA定量解析
45882	<i>KMT2A::MLLT3</i> mRNA定量解析	KMT2A (MLL) -MLLT3 (AF9) mRNA定量解析
45886	<i>KMT2A::MLLT1</i> mRNA定量解析	KMT2A (MLL) -MLLT1 (ENL) mRNA定量解析
45890	<i>NUP98::HOXA9</i> mRNA定量解析	NUP98-HOXA9 mRNA定量解析
45894	Major <i>BCR::ABL1</i> mRNA定量解析	Major BCR-ABL1 mRNA定量解析
45898	minor <i>BCR::ABL1</i> mRNA定量解析	minor BCR-ABL1 mRNA定量解析
45902	micro <i>BCR::ABL1</i> mRNA定量解析	micro BCR-ABL1 mRNA定量解析
12223	<i>KIT</i> 変異解析 (AML/SM)	<i>KIT</i> 変異解析 (AML)
45634	<i>NPM1</i> 変異解析	<i>NPM1</i> 遺伝子変異解析
45564	<i>FLT3</i> -ITD 変異解析	<i>FLT3</i> -ITD 変異解析
45829	AML <i>FLT3</i> 変異解析 (FLT3阻害剤)	AML <i>FLT3</i> 変異解析 (FLT3阻害剤)
09930	<i>IGH</i> (免疫グロブリンH鎖) 再構成 《PCR法》	<i>IGH</i> (免疫グロブリンH鎖) 遺伝子再構成 《PCR法》
09931	<i>IGK</i> (免疫グロブリンL鎖κ) 再構成 《PCR法》	<i>IGK</i> (免疫グロブリンL鎖κ) 遺伝子再構成 《PCR法》
09932	<i>IGL</i> (免疫グロブリンL鎖λ) 再構成 《PCR法》	<i>IGL</i> (免疫グロブリンL鎖λ) 遺伝子再構成 《PCR法》
09933	<i>TRB</i> (T細胞受容体β鎖) 再構成 《PCR法》	<i>TRB</i> (T細胞受容体β鎖) 遺伝子再構成 《PCR法》
45793	<i>TRG</i> (T細胞受容体γ鎖) 再構成 《PCR法》	<i>TRG</i> (T細胞受容体γ鎖) 遺伝子再構成 《PCR法》
09935	<i>TRD</i> (T細胞受容体δ鎖) 再構成 《PCR法》	<i>TRD</i> (T細胞受容体δ鎖) 遺伝子再構成 《PCR法》
45611	<i>RHOA</i> p.G17V 変異解析	<i>RHOA</i> G17V 変異解析
45769	<i>JAK2</i> p.V617F 変異相対定量解析	<i>JAK2</i> V617F 変異相対定量解析
45641	<i>CALR</i> 変異解析	<i>CALR</i> 遺伝子変異解析
45638	<i>MPL</i> p.W515L/K 変異解析	<i>MPL</i> 遺伝子W515L/K 変異解析
06708	<i>IGH::BCL2</i> 再構成	<i>BCL2</i> -JH 再構成
12503	<i>EZH2</i> 変異解析 (タゼメトスタット)	<i>EZH2</i> 変異解析 (タゼメトスタット)
45295	<i>UGT1A1</i> 多型解析	<i>UGT1A1</i> 遺伝子多型解析

遺伝子検査項目名称変更

● 遺伝子関連検査

項目コード	新	旧
45366	悪性黒色腫 <i>BRAF</i> 変異解析 (ベムラフェニブ)	メラノーマ <i>BRAF</i> 変異解析 (ベムラフェニブ)
45561	悪性黒色腫 <i>BRAF</i> 変異解析 (ダブルフェニブ・エンコラフェニブ)	メラノーマ <i>BRAF</i> 変異解析 (ダブルフェニブ・エンコラフェニブ)
45545	肺癌 <i>EGFR</i> 変異解析 コバスv2	<i>EGFR</i> 遺伝子変異解析 コバスv2
45592	肺癌 <i>EGFR</i> 変異解析 コバスv2 (血漿)	<i>EGFR</i> 遺伝子変異解析 コバスv2 (血漿)
45602	肺癌 <i>ROS1</i> 融合遺伝子解析	<i>ROS1</i> 融合遺伝子解析
12840	肺癌 <i>KRAS</i> p.G12C 変異解析	肺癌 <i>KRAS</i> G12C 変異解析
45416	消化管間葉系腫瘍 (GIST) <i>KIT</i> 変異解析	<i>KIT</i> (c-kit) 遺伝子変異解析 (GIST)
45419	消化管間葉系腫瘍 (GIST) <i>PDGFRA</i> 変異解析	<i>PDGFRA</i> 遺伝子変異解析 (GIST)
12854	甲状腺癌 <i>RET</i> CDx 遺伝子解析	甲状腺癌 <i>RET</i> CDx 遺伝子解析
45617	大腸癌 <i>RAS/BRAF</i> 変異解析	<i>RAS-BRAF</i> 遺伝子変異解析
45588	固形癌 <i>TP53</i> 変異解析	<i>TP53</i> 遺伝子変異解析
45430	悪性骨軟部組織腫瘍 <i>EWSR1::FLI1</i> mRNA 解析	<i>EWSR1</i> (<i>EWS</i>) - <i>FLI1</i> (<i>Fli1</i>) mRNA 解析
45431	悪性骨軟部組織腫瘍 <i>FUS::DDIT3</i> mRNA 解析	<i>FUS</i> (<i>TLS</i>) - <i>DDIT3</i> (<i>CHOP</i>) mRNA 解析
45432	悪性骨軟部組織腫瘍 <i>SS18::SSX2</i> mRNA 解析	<i>SS18</i> (<i>SYT</i>) - <i>SSX2</i> (<i>SSX</i>) mRNA 解析
02811	脆弱X症候群 <i>FMR1</i> 解析	脆弱X症候群 <i>FMR1</i> 解析
09747	球脊髄性筋萎縮症 <i>AR</i> 解析	<i>SBMA</i> (<i>Kennedy</i> 病) <i>AR</i> 解析
02078	脊髄小脳変性症 <i>SCA1 ATXN1</i> 解析	<i>SCA1 ATXN1</i> 解析
02079	脊髄小脳変性症 <i>SCA2 ATXN2</i> 解析	<i>SCA2 ATXN2</i> 解析
02080	脊髄小脳変性症 <i>SCA3 ATXN3</i> 解析	<i>SCA3</i> (<i>MJD</i>) <i>ATXN3</i> 解析
02081	脊髄小脳変性症 <i>SCA6 CACNA1A</i> 解析	<i>SCA6 CACNA1A</i> 解析
07001	脊髄小脳変性症 <i>DRPLA ATN1</i> 解析	<i>DRPLA ATN1</i> 解析
05798	多発性内分泌腫症1型 <i>MEN1</i> 解析	<i>MEN1</i> 型 <i>MEN1</i> 解析
45589	甲状腺髄様癌 <i>MEN2A</i> 型/ <i>FMTC RET</i> 解析	<i>MEN2A</i> 型 <i>FMTC RET</i> 解析
45590	甲状腺髄様癌 <i>MEN2B</i> 型 <i>RET</i> 解析	<i>MEN2B</i> 型 <i>RET</i> 解析
45591	<i>RET</i> シングルサイト解析	<i>RET</i> シングルサイト解析
06873	ミトコンドリア病 <i>CPEO</i> ミトコンドリアDNA欠失解析	<i>CPEO</i> ミトコンドリアDNA欠失解析
06874	ミトコンドリア病 <i>MELAS</i> m.3243 変異解析	<i>MELAS</i> 3243塩基点突然変異解析
06875	ミトコンドリア病 <i>MERRF</i> m.8344 変異解析	<i>MERRF</i> 8344
06876	ミトコンドリア病 <i>LHON</i> m.11778 変異解析	<i>LHON</i> 11778
02468	ミトコンドリア病 アミノグリコシド誘発性難聴 m.1555 変異解析	アミノグリコシド誘発性難聴1555塩基点突然変異解析
02820	筋強直性ジストロフィー <i>DMPK</i> 解析	筋強直性ジストロフィー <i>DMPK</i> 解析
04480	デュシェンヌ型/ベッカー型筋ジストロフィー <i>DMD</i> 解析	ジストロフィン遺伝子解析《 <i>MLPA</i> 法》
03259	プラダー・ウィリ症候群/アンジェルマン症候群 DNAメチル化解析	<i>Prader-Willi/Angelman</i> 症候群遺伝子解析
45300	家族性アミロイドーシス (<i>ATTR</i> アミロイドーシス) <i>TTR</i> 解析	<i>TTR</i> 遺伝子変異解析
45665	<i>NUDT15</i> 多型解析	<i>NUDT15</i> 遺伝子多型解析

染色体検査項目名称変更

● 染色体関連検査

項目コード	新	旧
45338	先天性G分染法	先天性Gバンド分染法
01403	Q分染法	Qバンド分染法
01652	R分染法	Rバンド分染法
01802	C分染法	Cバンド分染法
00446	X/Y染色体 SHOX (Xp22.3/Yp11.2欠失解析)	X/Y染色体 SHOX (Xp22.3/Yp11.3欠失解析)
00453	Y染色体 SRY (Yp11.2転座/欠失解析)	Y染色体 SRY (Yp11.3転座/欠失解析)
05375	17染色体 CMT1A型/HNPP PMP22 (17p12重複/欠失解析)	17染色体 (17p12重複/欠失解析) CMT1A型 (PMP22遺伝子重複)/HNPP (PMP22遺伝子欠失)
01992	X染色体 STS (Xp22.3欠失解析)	X染色体 STS (Xp22.3欠失解析)
09773	G分染法 - 骨髄異形成症候群	Gバンド分染法 - 骨髄異形成症候群
09774	G分染法 - 骨髄増殖性疾患	Gバンド分染法 - 骨髄増殖性疾患
09775	G分染法 - 非リンパ性白血病	Gバンド分染法 - 非リンパ性白血病
09776	G分染法 - 移植後検査 ドナー男	Gバンド分染法 - 移植後検査 ドナー男
09777	G分染法 - 移植後検査 ドナー女	Gバンド分染法 - 移植後検査 ドナー女
09778	G分染法 - 急性リンパ性白血病	Gバンド分染法 - 急性リンパ性白血病
09779	G分染法 - 慢性リンパ性白血病	Gバンド分染法 - 慢性リンパ性白血病
09780	G分染法 - 悪性リンパ腫	Gバンド分染法 - 悪性リンパ腫
09781	G分染法 - 多発性骨髄腫	Gバンド分染法 - 多発性骨髄腫
01979	G分染法 - その他	Gバンド分染法 - その他
07282	好中球 BCR::ABL1 [t (9;22) 転座解析]	好中球 BCR-ABL1
05172	BCR::ABL1 [t (9;22) 転座解析]	BCR-ABL1 [t (9;22) 転座解析]
05174	RUNX1 [21q22転座解析]	RUNX1 (AML1) [21q22転座解析]
01493	RUNX1::RUNX1T1 [t (8;21) 転座解析]	RUNX1 (AML1) -RUNX1T1 (ETO) [t (8;21) 転座解析]
05173	PML::RARA [t (15;17) 転座解析]	PML-RARA [t (15;17) 転座解析]
01487	CBFB [inv (16) 逆位、t (16;16) 転座解析]	CBFB [inv (16) 逆位、t (16;16) 転座解析]
03827	KMT2A [11q23転座解析]	KMT2A (MLL) [11q23転座解析]
03836	ETV6 [12p13転座/欠失解析]	ETV6 (TEL) [12p13転座/欠失解析]
07223	ETV6::RUNX1 [t (12;21) 転座解析]	ETV6 (TEL) -RUNX1 (AML1) [t (12;21) 転座解析]
07928	TCF3::PBX1 [t (1;19) 転座解析]	TCF3-PBX1 [t (1;19) 転座解析]
45586	GATA2::MECOM [inv (3) 逆位、t (3;3) 転座解析]	RPN1-MECOM [inv (3) 逆位、t (3;3) 転座解析]
03858	CDKN2A [9p21欠失解析]	CDKN2A (p16) [9p21欠失解析]
05579	IRF1 [5q31欠失解析]	IRF1 [5q31欠失解析]
07157	IGH [14q32転座解析]	IGH [14q32転座解析]
45585	CCND1 [11q13転座解析]	CCND1 [11q13転座解析]
07152	IGH::CCND1 [t (11;14) 転座解析]	CCND1 (BCL1) -IGH [t (11;14) 転座解析]
09528	BCL2 [18q21転座解析]	BCL2 [18q21転座解析]
06879	IGH::BCL2 [t (14;18) 転座解析]	BCL2-IGH [t (14;18) 転座解析]
07280	IGH::MYC [t (8;14) 転座解析]	MYC (c-myc) -IGH [t (8;14) 転座解析]
07144	BCL6 [3q27転座解析]	BCL6 [3q27転座解析]
07147	MYC [8q24転座解析]	MYC (c-myc) [8q24転座解析]
01746	MALT1 [18q21転座解析]	MALT1 [18q21転座解析]
09530	BIRC3::MALT1 [t (11;18) 転座解析]	BIRC3 (API2) -MALT1 [t (11;18) 転座解析]
05282	IGH::MAF [t (14;16) 転座解析]	MAF-IGH [t (14;16) 転座解析]
05539	IGH::FGFR3 [t (4;14) 転座解析]	FGFR3-IGH [t (4;14) 転座解析]
09532	FIP1L1::PDGFRA [4q12欠失解析]	4q12欠失/挿入解析
45152	PDGFRB [5q32転座解析]	PDGFRB [5q32転座解析]
45587	FGFR1 [8p11.2転座解析]	FGFR1 [8p12転座解析]
05281	ALK [2p23転座解析]	ALK [2p23転座解析]
07930	ATM [11q22.3欠失解析]	ATM [11q22.3欠失解析]
07994	TP53 [17p13.1欠失解析]	TP53 [17p13.1欠失解析]
45052	EWSR1 [22q12転座解析]	EWSR1 [22q12転座解析]
01770	MYCN [2p24.1増幅解析]	MYCN (N-myc) [2p24.1増幅解析]
45151	CKS1B [1q21増幅解析]	CKS1B [1q21増幅解析]
45607	FIP1L1::PDGFRA融合遺伝子解析	FIP1L1-PDGFR融合遺伝子解析
45089	肺癌 ALK融合遺伝子解析	肺がんALK《FISH法》
45664	悪性中皮腫 CDKN2A欠失解析	悪性中皮腫 CDKN2A (p16) 欠失解析