

↓ 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

- [45607] FIP1L1-PDGFR $\alpha$  融合遺伝子解析

#### 受託開始日

- 平成29年12月1日(金)



# FIP1L1-PDGFR $\alpha$ 融合遺伝子解析

「FIP1L1-PDGFR $\alpha$ 融合遺伝子解析」は好酸球増多症候群 (HES) や慢性好酸球性白血病 (CEL) などの鑑別診断および治療方針の決定に有用な検査です。

好酸球数増加を呈する原因は数多くありますが、末梢血中の好酸球数が1,500/ $\mu$ L (特に5,000/ $\mu$ L) 以上の異常高値を慢性的に継続する場合はHESやCELを念頭においた鑑別診断が必要になります。

2003年にCoolsらにより、染色体の4q12領域の遺伝子変異により、CHIC遺伝子の欠失により生じるFIP1L1-Platelet Derived Growth Factor Receptor  $\alpha$  (PDGFR $\alpha$ ) 融合遺伝子が報告され、骨髄増殖性患者においてこの変異が高頻度に認められることが分かりました。

PDGFR $\alpha$ 遺伝子は、受容体型チロシンキナーゼをコードしており、FIP1L1-PDGFR $\alpha$ 融合遺伝子が形成されることにより、チロシンキナーゼが恒常的に活性化され、その結果好酸球系細胞が異常に増殖し、HESやCELなどの骨髄増殖性疾患を発症します。

FIP1L1-PDGFR $\alpha$ 陽性症例ではチロシンキナーゼ阻害剤であるイマチニブ (グリベック<sup>®</sup>) 投与による治療が第一選択とされており、本検査はコンパニオン診断薬を用いてFISH法により、この融合遺伝子を検出することによりイマチニブ治療の適否を診断するものです。

## 検査要項

項目コード	45607
検査項目名	FIP1L1-PDGFR $\alpha$ 融合遺伝子解析 <sup>※1</sup>
検体量	ヘパリン加血液 3mL [容器番号: 10] または 骨髄液 0.5mL [容器番号: 22]
保存方法	冷常温 (4~20°C)
検査方法	FISH法
所要日数	5~7日
検査実施料	3,300点 <sup>※2</sup> (D006-2: 2,100点+D006-3-2: 1,200点)
判断料	125点 (血液学的検査判断料)
備考	※1: 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。 ※2: 二次性好酸球増加症を除外した上で、慢性好酸球性白血病又は好酸球増多症候群と診断した患者において、治療方針の決定を目的としてFISH法により測定した場合に、原則として1回に限り算定できます。ただし、臨床症状・検査所見等の変化を踏まえ、治療法を選択する必要があり、本検査を再度実施した場合にも算定できます。 本検査を算定するに当たっては、本検査を必要と判断した理由、検査結果、診断名、選択した治療法及び本検査を再度実施した場合にはその理由を診療報酬明細書の摘要欄に記載して下さい。
主な対象疾患	慢性好酸球性白血病 (CEL)、好酸球増多症候群 (HES)

## 参考文献

松田和之: 臨床検査 58 (8): 908-917, 2014.

江副幸子: 日本臨牀 70 (増刊号2): 330-336, 2012.

松村 到, 金倉 譲: 血液・腫瘍科 58 (2): 146-151, 2009.