

遺伝子関連検査

造血器腫瘍関連項目一覧(FISH・遺伝子)

造血器腫瘍関連項目一覧(FISH・遺伝子)

染色体	検出対象	遺伝子	FISH 検査項目	主な対象疾患										
				骨髄性			リンパ性				他			
				MPN	CML	MDS	AML	ALL	CLL	ML	MM	BMT		
t(9;22)(q34.1;q11.2)	BCR-ABL1	BCR-ABL1 t(9;22)転座	検査項目 Major BCR-ABL1 mRNA定量 Major BCR-ABL1 mRNA(IS) Major BCR-ABL1 mRNA定性 Major BCR-ABL1 ABL1変異解析 minor BCR-ABL1 mRNA定量 minor BCR-ABL1 mRNA定性 minor BCR-ABL1 ABL1変異解析 minor BCR-ABL1 mRNA(%) micro BCR-ABL1 mRNA定性	●	●			●						
4q12欠失/転座	FIP1L1-PDGFR	未梢血好中球 BCR-ABL1 t(9;22)転座 FIP1L1-PDGFR del(4)長腕欠失(4q12欠失)		●										
5q32転座	PDGFRB rearranged	PDGFRB 5q32転座		●										
8p11.2転座	FGFR1 rearranged	FGFR1 8p11.2転座		●										
-7,del(7q)/7q-		D7S486 del(7)長腕欠失 / 7染色体(7モノソミー)				●	●							
del(5q)/5q-		CSF1R del(5)長腕欠失 EGR1 del(5)長腕欠失				●	●							
+8		8染色体		●		●	●							
del(13q-)/13q-		D13S319 del(13)長腕欠失				●	●						●	
i(17q)/del(17p)/17p-		TP53 del(17)短腕欠失		●		●	●						●	
del(20q)/20q-		del(20)長腕欠失		●		●	●							
t(8;21)(q22;q22.1)	RUNX1-RUNX1T1	RUNX1-RUNX1T1 (AML1-MTG8) t(8;21)転座	検査項目 RUNX1-RUNX1T1 mRNA定量 RUNX1-RUNX1T1 mRNA定性				●							
inv(16)(p13.1;q22) or t(16;16)(p13.1;q22)	CBFB-MYH11	CBFB inv(16)逆位, t(16;16)転座	検査項目 CBFB-MYH11 mRNA定量 CBFB-MYH11 mRNA定性				●							
t(15;17)(q24.1;q21.2)	PML-RARA	PML-RARA t(15;17)転座	検査項目 PML-RARA mRNA定量 PML-RARA mRNA定性				●							
11q23.3転座	KMT2A rearranged	KMT2A(MLL) 11q23.3転座					●							
t(4;11)(q21;q23.3)	KMT2A-AFF1	KMT2A-AFF1 mRNA定量 KMT2A-AFF1 mRNA定性					●							
t(6;11)(q27;q23.3)	KMT2A-AFDN	KMT2A-AFDN mRNA定量 KMT2A-AFDN mRNA定性					●							
t(9;11)(p21.3;q23.3)	KMT2A-MLL T3	KMT2A-MLL T3 mRNA定量 KMT2A-MLL T3 mRNA定性					●							
t(11;19)(q23.3;p13.3)	KMT2A-MLL T1	KMT2A-MLL T1 mRNA定量 KMT2A-MLL T1 mRNA定性					●							
t(6;9)(p23;q34.1)	DEK-NUP214	DEK-NUP214 mRNA定量 DEK-NUP214 mRNA定性					●							
inv(3)(q21.3;q26.2) or t(3;3)(q21.3;q26.2)	GATA2, MECOM	GATA2-MECOM inv(3)逆位, t(3;3)転座					●							
1p15転座	NUP98 rearranged	NUP98 1p15転座												
t(7;11)(p15;p15)	NUP98-HOXA9	NUP98-HOXA9 mRNA定量					●							
t(3;21)(q26.2;q22.1)	RUNX1-MECOM	RUNX1-MECOM mRNA定性					●							

造血器腫瘍関連項目一覧(FISH・遺伝子)

染色体	検出対象	FISH 検査項目	遺伝子 検査項目	主な対象疾患													
				MPN	CML	MDS	AML	ALL	CLL	ML	MM	他	BMT				
t(12;21)(p13.2;q22.1)	ETV6-RUNX1	ETV6-RUNX1 (TEL-AML1) t(12;21)転座	ETV6-RUNX1 mRNA定量					●									
t(1;19)(q23;p13.3) or der(19)t(1;19)(q23;p13.3)	TCF3-PBX1	TCF3-PBX1 t(1;19)転座	TCF3-PBX1 mRNA定量					●									
del(1p32)/1p-	STIL-TAL1		TCF3-PBX1 mRNA定量					●									
del(11q)/11q-	ATM	ATM del(11)長腕欠失	STIL-TAL1 mRNA定量						●								
+12		12染色体							●								
t(11;14)(q13;q32)	IGH-CCND1	IGH-CCND1 (IGH-BCL1) t(11;14)転座							●								
t(4;14)(p16;q32)	IGH-FGFR3	IGH-FGFR3 t(4;14)転座							●								
t(14;16)(q32;q23)	IGH-MAF	IGH-MAF t(14;16)転座															
1q21領域の増幅(Amp1q21)		CKS1B 1q21 増幅															
t(11;18)(q21;q21)	BIRC3-MALT1	BIRC3-MALT1 (API2-MALT1) t(11;18)転座															
18q21転座	MALT1 rearranged	MALT1 18q21転座															
t(14;18)(q32;q21)	IGH-BCL2	IGH-BCL2 t(14;18)転座															
18q21転座	BCL2 rearranged	BCL2 18q21転座															
3q27転座	BCL6 rearranged	BCL6 3q27転座															
t(8;14)(q24;q32)	IGH-MYC	IGH-MYC t(8;14)転座															
8q24転座	MYC rearranged	MYC 8q24転座															
2p23転座	ALK rearranged	ALK 2p23転座															
	MYD88 mutation	MYD88遺伝子変異解析															
	CD79B mutation	CD79B遺伝子変異解析															
	EZH2 mutation	EZH2遺伝子変異解析															
	JAK2 mutation	JAK2 V617F遺伝子変異解析															
	MPL mutation	MPN遺伝子変異解析															
	CALR mutation	MPN遺伝子変異解析															
	FLT3 mutation	FLT3/ITD 変異解析															
	NPM1 mutation	FLT3変異解析ITD/TKD															
	KIT mutation	NPM1 変異解析															
		KIT シーケンス解析(白血病)															
		白血病キメラスクリーニング(定量)															
		WT1 mRNA定量															
		キメラスクリーニング(PCR)															
		キメリズム解析移植前ドナー (PCR)															
		キメリズム解析移植後 (PCR)															

* MPNはCMLを別枠としている。

Major BCR-ABL1, minor BCR-ABL1, PML-RARA, RUNX1-RUNX1T1, CBFB-MYH11, DEK-NUP214, NUP98-HOXA9, ETV6-RUNX1, TCF3-PBX1, STIL-TAL1, KMT2A-AFF1, KMT2A-AFDN, KMT2A-MLLT3, KMT2A-MLLT1

監修：三浦 偉久男, SRL 学術顧問 元聖マリアンナ医科大学 血液・腫瘍内科 教授