

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	遺伝子		主な対象疾患									
				検査項目	検査項目	骨髄性					リンパ性				
						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	BCR-ABL1 t(9;22)転座	Major BCR-ABL1 mRNA定量 Major BCR-ABL1 mRNA(IS) Major BCR-ABL1 mRNA(%) 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	FIP1L1-PDGFR	FIP1L1-PDGFR del(4)長腕欠失(4q12欠失)	末梢血好中球 BCR-ABL1 t(9;22)転座	●										
5q32転座	PDGFRB rearranged	PDGFRB rearranged	PDGFRB 5q32転座		●										
8p11.2転座	FGFR1 rearranged	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		●										
+8			EGR1 del(5)長腕欠失		●										
del(13q-)/13q-			8染色体		●										
i(17q)/del(17p)/17p-			D13S319 del(13)長腕欠失		●						●				●
del(20q)/20q-			TP53 del(17)短腕欠失 del(20)長腕欠失		●						●				●
t(8;21)(q22;q22.1)	RUNX1-RUNX1T1	RUNX1-RUNX1T1	RUNX1-RUNX1T1 (AML1-MTG8) t(8;21)転座		●										
inv(16)(p13.1q22) or t(16;16)(p13.1;q22)	CBFB-MYH11	CBFB-MYH11	CBFB inv(16)逆位、t(16;16)転座		●										
t(15;17)(q24.1;q21.2)	PML-RARA	PML-RARA	PML-RARA t(15;17)転座		●										
11q23.3転座	KMT2A rearranged	KMT2A rearranged	KMT2A(MLL) 11q23.3転座		●										
t(4;11)(q21;q23.3)	KMT2A-AFF1	KMT2A-AFF1	KMT2A-AFF1 mRNA定量		●										
t(6;11)(q27;q23.3)	KMT2A-AFDN	KMT2A-AFDN	KMT2A-AFDN mRNA定量		●										
t(9;11)(p21.3;q23.3)	KMT2A-MLL T3	KMT2A-MLL T3	KMT2A-MLL T3 mRNA定量		●										
t(11;19)(q23.3;p13.3)	KMT2A-MLL T1	KMT2A-MLL T1	KMT2A-MLL T1 mRNA定量		●										
t(6;9)(p23;q34.1)	DEK-NUP214	DEK-NUP214	DEK-NUP214 mRNA定量		●										
inv(3)(q21.3q26.2) or t(3;3)(q21.3;q26.2)	GATA2, MECOM	GATA2, MECOM	GATA2-MECOM inv(3)逆位、t(3;3)転座		●										
11p15転座	NUP98 rearranged	NUP98 rearranged	NUP98 11p15転座		●										
t(7;11)(p15;p15)	NUP98-HOXA9	NUP98-HOXA9	NUP98-HOXA9 mRNA定量		●										

造血器腫瘍関連項目一覧(FISH・遺伝子)

検出対象	FISH 検査項目	遺伝子		主な対象疾患											
		染色体	遺伝子	骨髄性			リンパ性			他					
				MPN	CML	MDS	AML	ALL	CLL	ML	MM	BMT			
t(3;21)(q26.2;q22.1)	RUNX1-MECOM		RUNX1-MECOM mRNA定性		●		●								
t(12;21)(p13.2;q22.1)	ETV6-RUNX1		ETV6-RUNX1 mRNA定量				●								
t(1;19)(q23;p13.3) or der(19)t(1;19)(q23;p13.3)	TCF3-PBX1		TCF3-PBX1 mRNA定性				●								
del(1p32)/1p-	STIL-TAL1		STIL-TAL1 mRNA定量				●								
del(11q)/11q-	ATM		ATM del(11)長腕欠失						●						
+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		FLT3/ITD 変異解析												
	FLT3 mutation		FLT3変異解析TD/TKD												
	NPM1 mutation		NPM1 変異解析												
	KIT mutation		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												
			キメリズム解析移植前レシビエント(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-ATAD2, 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