

# 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		
				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	●			●						
				末梢血好中球 BCR-ABL1 t(9;22)転座	●									
				FIP1L1-PDGFRα del(4)長腕欠失(4q12欠失)	●									
				PDGFRB 5q32転座	●									
				FGFR1 8p11.2転座	●									
				D7S486 del(7)長腕欠失 / 7染色体(7pノゾミー)				●						
				CSF1R del(5)長腕欠失				●						
				EGR1 del(5)長腕欠失				●						
				8染色体				●						
				D13S319 del(13)長腕欠失				●						
				TP53 del(17)短腕欠失	●				●					
				del(20q)/20q-	●				●					
				RUNX1-RUNX1T1 (AML1-MTG8) t(8;21)転座				●						
				CBFB inv(16)逆位, t(16;16)転座				●						
				PML-RARA t(15;17)転座				●						
				KMT2A rearranged				●						
				KMT2A-AFF1				●						
				KMT2A-AFDN				●						
				KMT2A-MLL T3				●						
				KMT2A-MLL T1				●						
				DEK-NUP214				●						
				GATA2, MECOM				●						
				NUP98 rearranged				●						
				NUP98-HOXA9				●						

### 造血器腫瘍関連項目一覧(FISH・遺伝子)

検出対象	FISH 検査項目	主な対象疾患									
		骨髄性			リンパ性				他		
染色体	遺伝子	MPN	CML	MDS	AML	ALL	CLL	ML	MM	BMT	
t(3;21)(q26.2;q22.1)	RUNX1-MECOM		●		●						
t(12;21)(p13.2;q22.1)	ETV6-RUNX1				●						
t(1;19)(q23;p13.3) or der(19)t(1;19)(q23;p13.3)	TCF3-PBX1				●						
del(1p32)/1p-	STIL-TAL1				●						
del(11q)/11q-	ATM						●				
+12	ATM del(11)長腕欠失 12染色体						●				
t(11;14)(q13;q32)	IGH-CCND1						●		●		
t(4;14)(p16;q32)	IGH-FGFR3								●		
t(14;16)(q32;q23)	IGH-MAF								●		
1q21領域の増幅(Amp1q21)	CKS1B 1q21 増幅								●		
t(11;18)(q21;q21)	BIRC3-MALT1							●			
18q21転座	MALT1 18q21 転座							●			
t(14;18)(q32;q21)	IGH-BCL2							●			
18q21転座	BCL2 rearranged							●			
3q27転座	BCL6 rearranged							●			
t(8;14)(q24;q32)	IGH-MYC							●			
8q24転座	MYC rearranged							●			
2p23転座	ALK rearranged							●			
	MYD88 mutation							●			
	CD79B mutation							●			
	EZH2 mutation							●			
	JAK2 mutation MPL mutation CALR mutation	●									
	FLT3 mutation	●									
	NPM1 mutation				●						
	KIT mutation				●						
	白血球キメラスクリーニング(定量) *項目構成(14項目)				●						
	異性間BMT(骨髄移植)(X,Y染色体)				●						
	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-ATM, 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