

# 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	FISH		遺伝子		主な対象疾患										
		項目コード	検査項目	項目コード	検査項目	MPN	CML	MDS	AML	ALL	CLL	リンパ性	ML	MM	他	BMT
t(9;22)(q34.1;q11.2)	BCR-ABL1	2130 4	BCR-ABL1 t(9;22)転座	2646 1	Major BCR-ABL1 mRNA定量	●										
				6517 6	Major BCR-ABL1 mRNA(IS)	●										
				0N08 5	Major BCR-ABL1 mRNA(%)					●						
				6324 2	Major BCR-ABL1 mRNA定性	●										
				6098 9	Major BCR-ABL1 ABL1 変異解析	●										
				2984 0	minor BCR-ABL1 mRNA定量	●										
				6325 0	minor BCR-ABL1 mRNA定性	●										
				6099 6	minor BCR-ABL1 ABL1 変異解析	●										
				0G47 1	minor BCR-ABL1 mRNA(%)	●										
				0B92 8	micro BCR-ABL1 mRNA定性	●										
				2936 7	末梢血好中球 BCR-ABL1 t(9;22)転座											
4q12欠失/転座	FIP1L1-PDGFR	6332 3	FIP1L1-PDGFR del(4)長腕欠失(4q12欠失)			●										
5q32転座	PDGFRB rearranged	6474 3	PDGFRB 5q32転座			●										
8p11.2転座	FGFR1 rearranged	6475 1	FGFR1 8p11.2転座			●										
-7;del(7q)/7q-		6814 5	D7S486 del(7)長腕欠失/7染色体(7モノソミー)													
		2225 9	CSF1R del(5)長腕欠失													
del(5q)/5q-		6410 1	EGFR del(5)長腕欠失													
+8		2758 5	8染色体			●										
del(13q-)/13q-		6809 6	D13S319 del(13)長腕欠失													
i(17q)/del(17p)/17p-		6811 3	TP53 del(17)短腕欠失													
del(20q)/20q-		6806 4	del(20)長腕欠失													
t(8;21)(q22;q22.1)	RUNX1-RUNX1T1	6145 3	RUNX1-RUNX1T1(AML1-MTG8) t(8;21)転座	2991 3	RUNX1-RUNX1T1 mRNA定量											
				6010 7	RUNX1-RUNX1T1 mRNA定性											
inv(16)(p13.1;q22) or t(16;16)(p13.1;q22)	CBFB-MYH11	2836 3	CBFB inv(16)逆位、t(16;16)転座	2988 9	CBFB-MYH11 mRNA定量											
				2734 5	CBFB-MYH11 mRNA定性											
t(15;17)(q24.1;q21.2)	PML-RARA	2505 9	PML-RARA t(15;17)転座	2989 6	PML-RARA mRNA定量											
				6321 1	PML-RARA mRNA定性											
11q23.3転座	KMT2A rearranged															
t(4;1)(q21;q23.3)	KMT2A-AFF1			2944 8	KMT2A-AFF1 mRNA定量											
				2293 2	KMT2A-AFF1 mRNA定性											
t(6;11)(q27;q23.3)	KMT2A-AFDN			6835 3	KMT2A-AFDN mRNA定量											
				M498 9	KMT2A-AFDN mRNA定性											
t(9;11)(p21.3;q23.3)	KMT2A-MLLT3			2945 5	KMT2A-MLLT3 mRNA定量											
				2294 0	KMT2A-MLLT3 mRNA定性											
t(11;19)(q23.3;p13.3)	KMT2A-MLLT1			6832 1	KMT2A-MLLT1 mRNA定量											
				2295 7	KMT2A-MLLT1 mRNA定性											
t(6;9)(p23;q34.1)	DEK-NUP214			2992 1	DEK-NUP214 mRNA定量											
				6039 3	DEK-NUP214 mRNA定性											
inv(3)(q21.3;q26.2)or t(3;3)(q21.3;q26.2)	GATA2.MECOM	R665 2	GATA2-MECOM inv(3)逆位、t(3;3)転座													

### 造血器腫瘍関連項目一覧(FISH・遺伝子)

検出対象		FISH		遺伝子		主な対象疾患									
染色体	遺伝子	項目コード	検査項目	項目コード	検査項目	MPN	CML	MDS	AML	ALL	CLL	ML	MM	MM	他
11p15転座	NUP98 rearranged	2949 4	NUP98 11p15転座	2994 5	NUP98-HOXA9 mRNA定量				●						
t(7;11)(p15;p15)	NUP98-HOXA9			6016 1	RUNX1-MECOM mRNA定性			●							
t(3;21)(q26.2;q22.1)	RUNX1-MECOM			2993 8	ETV6-RUNX1 mRNA定量			●							
t(12;21)(p13.2;q22.1)	ETV6-RUNX1	6813 8	ETV6-RUNX1(TEL-AML1) t(12;21)転座	2307 6	ETV6-RUNX1 mRNA定性				●						
t(1;19)(q23;p13.3) or der(19)t(1;19)(q23;p13.3)	TCF3-PBX1	6511 2	TCF3-PBX1 t(1;19)転座	2946 2	TCF3-PBX1 mRNA定量				●						
del(1p32)/1p-	STIL-TAL1			2498 6	TCF3-PBX1 mRNA定性				●						
del(11q)/11q-	ATM	6476 8	ATM del(11)長腕欠失	6830 7	STIL-TAL1 mRNA定量				●						
+12		2763 4	12染色体							●					
t(11;14)(q13;q32)	IGH-CCND1	2837 1	IGH-CCND1(IGH-BCL1) t(11;14)転座							●					
t(4;14)(p16;q32)	IGH-FGFR3	6169 3	IGH-FGFR3 t(4;14)転座								●				
t(14;16)(q32;q23)	IGH-MAF	6181 6	IGH-MAF t(14;16)転座									●			
1q21領域の増幅(Amp1q21)		6559 2	CKS1B 1q21 増幅											●	
t(11;18)(q21;q21)	BIRC3-MALT1	6208 7	BIRC3-MALT1(API2-MALT1) t(11;18)転座											●	
18q21転座	MALT1 rearranged	6141 4	MALT1 18q21転座											●	
t(14;18)(q32;q21)	IGH-BCL2	2838 8	IGH-BCL2 t(14;18)転座											●	
18q21転座	BCL2 rearranged	X422 8	BCL2 18q21転座											●	
3q27転座	BCL6 rearranged	2877 2	BCL6 3q27転座											●	
t(8;14)(q24;q32)	IGH-MYC	2878 0	IGH-MYC t(8;14)転座											●	
8q24転座	MYC rearranged	6512 0	MYC 8q24転座											●	
2p23転座	ALK rearranged	2931 1	ALK 2p23転座											●	
	MYD88 mutation			R633 1	MYD88遺伝子変異解析										
	CD79B mutation			R634 9	CD79B遺伝子変異解析										
	EZH2 mutation			0D03 2	EZH2遺伝子変異解析										
	JAK2 mutation			R953 3	JAK2 V617F遺伝子変異解析										
	MPL mutation			R625 1	MPN遺伝子変異解析	●									
	CALR mutation					●									
	FL T3 mutation			6302 7	FL T3/ITD 変異解析										
	NPM1 mutation			2875 8	FL T3変異解析ITD/TKD				●						
	KIT mutation			2904 6	NPM1 変異解析				●						
				6305 9	KIT シーケンス解析(白血球)										
				M857 4	白血球キメラスクリーニング(定量)									●	
				M017 3	WT1 mRNA定量									●	
				6149 2	キメリズム解析移植前レシエント(PCR)									●	
				6150 2	キメリズム解析移植前トナー (PCR)									●	
				6151 0	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