



研究検査

謹啓 時下益々ご清栄のこととお慶び申し上げます。

平素は格別なご愛顧を賜り厚くお礼申し上げます。

この度、下記項目につきまして、検査の受託を開始いたしますのでご案内申し上げます。

謹白



項目名

● BCR/ABL 変異解析 Ver.2

(依頼コード No. 1020)

受託開始日 2013年4月22日(月) 受付分より

慢性骨髄性白血病 (CML) 治療に用いられる分子標的医薬は、イマチニブ (商品名: グリベック) に続き、第二世代のチロシンキナーゼ阻害剤 (TKI) として 2009 年にダサチニブ (商品名: スプリセル)、ニロチニブ (商品名: タシグナ) が新たに承認され、高い奏効率を得ています。しかし、一部の症例では、BCR/ABL キメラ遺伝子の ABL 遺伝子チロシンキナーゼ領域に生じた点突然変異により、これらの薬剤に対しても耐性を示すことが知られています。

弊社では、イマチニブ耐性変異を検出する「BCR/ABL 変異解析」を 2006 年 4 月より受託してまいりましたが、ダサチニブおよびニロチニブの 2 剤において耐性に関与する重要なアミノ酸変異の部位・種類をカバーしていないことから、今回、新たに必要なアミノ酸変異を追加し、パネル構成を再編した検査を「BCR/ABL 変異解析 Ver.2」として受託を開始させていただきます。

受託要領

依頼コードNo.	1020 (親) (子) 1215 変異判定 (子) 1216 変異タイプ
統一コード	8C123-9951-019-899
検体必要量	血液 5.0mL (EDTA2K 加血) 骨髄液 1.0mL
採取容器	血液：B-19 骨髄液：O-97
検体の保存方法	冷蔵、開封厳禁
所要日数	5～11日
検査方法	PCR-Invader 法
報告様式	(+)、(-)、または PCR (-) および T315I、F359V などの変異アミノ酸を表記
検査実施料 / 判断料	未収載
ご 注 意	BCR/ABL キメラ mRNA がリアルタイム RT-PCR で検出されない時期の検体は、本変異解析の対象とはなりません。Invader アッセイの鑄型となる増幅産物が得られない場合には、「PCR(-)」とご報告いたします。

検出可能な遺伝子変異一覧 (●：対象、－：対象外)

アミノ酸変異	BCR/ABL 変異解析 Ver.2 依頼コード：1020	BCR/ABL 変異解析 依頼コード：5011
M244V	●	●
L248VR	●	●
G250E	●	●
Q252H	●	●
Q252R	●	●
Y253F	●	●
Y253H	●	●
E255K	●	●
E255V	●	●
E279K	●	●
V299L	●	－
F311L	－	●
T315A	●	●
T315I	●	●
F317L	●	●
F317V	●	－
M351T	●	●
F359I	－	●
F359V	●	●
F359C	●	－
V379I	●	●
L387M	－	●
H396P	●	●
H396R	●	●
S417Y	－	●
E459K	●	●
F486S	●	●

註) 例としてM244Vとは、ABL遺伝子の244番目のアミノ酸が、M(メチオニン)からV(バリン)に変異したことを示します。また、L248VRとは、248番目のアミノ酸がL(ロイシン)からV(バリン)またはR(アルギニン)のどちらかに変異したことを示します。