

## 新規受託項目

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

- FIP1L1-PDGFR A (4q12欠失) (依頼コード No.11601 / 57114)
- PDGFR B (5q32転座) (依頼コード No.11602 / 57115)
- FGFR 1 (8p11転座) (依頼コード No.11600 / 57113)

受託開始日 2017年2月1日(水)受付分より

WHO分類2008において、「好酸球増多症とPDGFRA、PDGFRB、またはFGFR1 遺伝子異常を有する骨髄・リンパ性腫瘍」というカテゴリーが新たに独立して分類されました。

PDGFRA 遺伝子が関与するMPN(骨髄増殖性腫瘍)では、4番染色体長腕部q12に存在するFIP1L1 遺伝子とPDGFRA 遺伝子の間の約800kbの欠失(4q12欠失)によるFIP1L1-PDGFR A融合遺伝子が最も多く見られます。4q12欠失はG分染法による染色体検査では検出することは困難ですが、FIP1L1-PDGFR A FISH法ではこの欠失を検出することができます。

PDGFR Bは5番染色体長腕部q32に存在し、関連する遺伝子異常ではt(5;12)(q32;p13)によるETV6-PDGFR B融合遺伝子が最も多くみられます。PDGFR B FISH法では5q32転座を検出します。FGFR 1は8番染色体短腕部p11に存在し、6q27のFOP 遺伝子や9q33のCEP110 遺伝子、22q11のBCR 遺伝子などと再構成します。FGFR 1 FISH法では8p11転座を検出します。

PDGFRA、PDGFR Bともにチロシンキナーゼ活性の異常亢進を生じさせるため、チロシンキナーゼ阻害薬(TKI)であるイマチニブが著効します。一方、FGFR 1変異融合蛋白もチロシンキナーゼ活性をもちますが、PDGFRA 変異、PDGFR B変異と異なりイマチニブは奏功しません。

これら3つの遺伝子異常の鑑別は、治療薬の選択において有用です。

裏面に続きます

株式会社 **ビー・エム・エル**

本社：〒151-0051 東京都渋谷区千駄ヶ谷5-21-3  
総合研究所：〒350-1101 埼玉県川越市の場1361-1  
☎ 049(232)3131 FAX 049(232)3132

検査項目検索用  
アプリ B-Book



Google play

Available on the  
App Store



電子カルテはビー・エム・エル

**Qualis**  
Medical Station

## 受託要領

依頼コードNo.	11601/57114	11602/57115	11600/57113
検査項目名	FIP1L1-PDGFR $\alpha$ (4q12欠失)	PDGFR $\beta$ (5q32転座)	FGFR1 (8p11転座)
統一コード	8B345-0000-019-841	8B357-0000-019-841	8B386-0000-019-841
検体必要量	骨髄液 0.5mL 血液(ヘパリン加血) 3.0mL	骨髄液 0.5mL 血液(ヘパリン加血) 3.0mL	骨髄液 0.5mL 血液(ヘパリン加血) 3.0mL
容器	骨髄液 X-2 血液 B-18	骨髄液 X-2 血液 B-18	骨髄液 X-2 血液 B-18
検体の保存方法	冷蔵(凍結不可)	冷蔵(凍結不可)	冷蔵(凍結不可)
所要日数	5~10	5~10	5~10
検査方法	FISH法	FISH法	FISH法
検査実施料/判断料	3300点※/125点(血液学的検査)	2712点+(分染法加算397)点/ 125点(血液学的検査)	2712点+(分染法加算397)点/ 125点(血液学的検査)

### ※保険点数の算定条件

- ア FIP1L1-PDGFR $\alpha$ 融合遺伝子検査は、区分番号「D006-2」造血器腫瘍遺伝子検査及び区分番号「D006-3」Major BCR-ABL1の「2」mRNA定量(1以外のもの)の所定点数を合算した点数を準用して算定する。
- イ 本検査は、二次性好酸球増加症を除外した上で、慢性好酸球性白血病又は好酸球増多症候群と診断した患者において、治療方針の決定を目的としてFISH法により測定した場合に、原則として1回に限り算定できる。ただし、臨床症状・検査所見等の変化を踏まえ、治療法を選択する必要があり、本検査を再度実施した場合にも算定できる。
- ウ 本検査を算定するに当たっては、本検査を必要と判断した理由、検査結果、診断名、選択した治療法及び本検査を再度実施した場合にはその理由を診療報酬明細書の摘要欄に記載すること。

### 骨髄液の採取について

穿刺の前に注射器管内をヘパリンで潤した後、ヘパリンを完全に排出。  
 穿刺液は採取後空気を入れてゆっくり転倒混和し、専用容器(培養液入り)に約0.5mL入れ、ゆるやかに転倒混和して冷蔵保存。雑菌等が混入しないようお願いいたします。

【検査方法の参考文献】 稲澤 譲治：FISH実験プロトコール，128-136，1994。（秀潤社）