

## 〈新規受託〉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

● MPN遺伝子変異解析

(依頼コード No.13093)

受託開始日 2017年10月2日(月) 受付分より

血液腫瘍のWHO分類は国際的な分類法として用いられていますが、2016年改訂では骨髄増殖性腫瘍(MPN)のカテゴリーにおいて、BCR-ABL陰性MPNの診断基準にJAK2、MPLおよびCALR変異が加えられました。

骨髄増殖性腫瘍に分類される真性赤血球増加症(真性多血症)(polycythemia vera; PV)、本態性血小板血症(essential thrombocythemia; ET)および原発性骨髄線維症(primary myelofibrosis; PMF)については関連する遺伝子変異が知られています。2005年にJAK2(Janus activating kinase 2)の恒常活性型変異であるJAK2 V617F変異、2007年にトロンボポエチン受容体であるMPL遺伝子W515変異、2013年にカルレティキュリン(calreticulin)をコードする遺伝子(CALR)の変異がそれぞれ報告されました。JAK2変異の比率を表すアレルバーデン値(相対定量値)と臨床との関連も調べられています。原発性骨髄線維症におけるそれぞれの変異の出現率はJAK2:約50~60%、MPL:約5~10%、CALR:約35~40%と報告されています。

本検査ではリアルタイムPCR法でJAK2遺伝子V617F変異の相対比率およびMPL遺伝子W515L/K変異の有無を検出し、PCR-Invader法でCALR遺伝子type1/2変異の相対比率を検出します。

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（報告） コード No.	13093（親）MPN 遺伝子変異解析
	（子）22304 JAK2 遺伝子 V617F 変異相対定量解析
	（子）22305 MPL 遺伝子 W515L 変異解析
	（子）22306 MPL 遺伝子 W515K 変異解析
	（子）22307 CALR 遺伝子 type1 変異相対定量解析
	（子）22308 CALR 遺伝子 type2 変異相対定量解析
検体必要量	血液：2.0mL 骨髄液：0.5mL
容器	血液：B-30（EDTA2K 加血） 骨髄液：O-97（遺伝子診断検査 骨髄液用）
検体の保存方法	冷蔵、開封厳禁
所要日数	4～14
検査方法	JAK2 遺伝子相対定量、MPL 遺伝子変異：リアルタイムPCR法 CALR 遺伝子相対定量：PCR-Invader法
基準値	JAK2 遺伝子 V617F 変異相対定量解析：1 未満 MPL 遺伝子 W515L 変異解析：（-） MPL 遺伝子 W515K 変異解析：（-） CALR 遺伝子 type1 変異相対定量解析：1 未満 CALR 遺伝子 type2 変異相対定量解析：1 未満
単位	JAK2 遺伝子 V617F 変異相対定量解析：% MPL 遺伝子 W515L 変異解析：なし MPL 遺伝子 W515K 変異解析：なし CALR 遺伝子 type1 変異相対定量解析：% CALR 遺伝子 type2 変異相対定量解析：%
報告形式（範囲）	JAK2 遺伝子 V617F 変異相対定量解析：1 未満～99 以上 MPL 遺伝子 W515L 変異解析：（-）、（+） MPL 遺伝子 W515K 変異解析：（-）、（+） CALR 遺伝子 type1 変異相対定量解析：1 未満～99 以上 CALR 遺伝子 type2 変異相対定量解析：1 未満～99 以上
検査実施料/判定料	未収載
備考	JAK2 遺伝子変異および CALR 遺伝子変異については相対定量解析を行います。MPL 遺伝子変異については（-）、（+）の定性検査となります。

### 【参考文献】

- 1) Lippert E, et al.: Blood. 108, 1865-1867, 2006.
- 2) Klampfl T, et al.: N Engl J Med. 369, 2379-2390, 2013.
- 3) Rumi E, et al.: Blood. 124, 1062-1069, 2014.