

## 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

● EZH2遺伝子変異解析

(依頼コード No.13440)

受託開始日 2021年10月8日(金) ご依頼分より

本検査は、濾胞性リンパ腫に対する医薬品(EZH2阻害剤)適応判定の補助を目的とするコンパニオン診断薬を用いて、EZH2遺伝子の特定の変異を検出する検査です。

EZH2はポリコムタンパク質と呼ばれる遺伝子発現調節タンパク質複合体の一員としてエピジェネティックな遺伝子発現調節に関与しており、濾胞性リンパ腫の7~27%でEZH2遺伝子に機能獲得型変異が認められると報告されています。

濾胞性リンパ腫は非ホジキンリンパ腫の10~20%を占める低悪性度のB細胞リンパ腫で、一般的に進展が緩徐であり化学療法感受性が良好ですが、再発を繰り返すことが多く、治療が困難です。

この度、濾胞性リンパ腫に対するEZH2の機能を選択的に阻害することでがん関連遺伝子の発現を制御し、がん細胞の増殖を抑制する効果が期待される分子標的薬「タゼメトスタット臭化水素酸塩(一般名:タズベリク)」の適応を判定するコンパニオン診断として本検査が保険適用となりましたので受託を開始いたします。

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

☎ 03(6629)7386 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.	13440 (親) EZH2遺伝子変異解析
	(子) 22797 判定
	(子) 22798 Y646N
	(子) 22799 Y646F
	(子) 22800 Y646X
	(子) 22801 A682G
	(子) 22802 A692V
検査項目名	EZH2遺伝子変異解析
統一コード	8C935-9951-070-682
検体必要量	スライドまたは未染色パラフィン切片 5μm厚 5~10枚
容器	B-20
検体の保存方法	室温
所要日数	3~9
検査方法	リアルタイムPCR法
基準値	なし
単位	なし
報告範囲(報告形式)	判定:「検出せず」「陽性」 各変異:(-),(+)
検査実施料/判断料	2500点/100点(遺伝子関連・染色体検査)
備考	<ul style="list-style-type: none"> <li>本検査の実施にあたり、提出される検査材料には腫瘍細胞が15%以上含まれていることをご確認の上、提出してください。腫瘍細胞含有率が15%に満たない場合はマクロダイセクションの実施が必要となります。その際は、全ての未染スライドの裏面に油性ペン等で腫瘍部位を囲うようにマーキングをお願いいたします。</li> <li>ホルマリン固定検体では、固定条件(ホルマリンの種類、固定時間)によって核酸の断片化が生じ、解析不能となる可能性があります。検体の取り扱いに関しましては各種ガイドラインなどを参照してください。</li> </ul>

## 検出対象変異一覧

報告変異型	exon	検出対象変異型 (塩基配列)	検出対象変異型 (アミノ酸)	COSMIC ID*
Y646N	16	1936 T>A	Y646N	37031
Y646F		1937 A>T	Y646F	37028
Y646X		1936 T>C	Y646H	37030
		1937 A>C	Y646S	37029
		1937 A>G	Y646C	37032
A682G		18	2045 C>G	A682G
A692V	2075 C>T		A692V	220529

\*COSMIC(Catalogue Of Somatic Mutations In Cancer)IDはがんと関連する体細胞変異の情報を集積したデータベースのIDです。

### 【検査方法の参考文献】

Heid CA. et al.: Genome Research 6, 986-994, 1996.

Bodor C. et al.: Blood 122, 3165-3168, 2013.