

〈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(Ver.2)

(依頼コード No.14049)

受託開始日 2024年10月1日(火) ご依頼分より

この度、骨髄増殖性腫瘍(Myeloproliferative neoplasms:MPN)の診断補助の検査である「MPN遺伝子変異解析」におきまして、現行の検出対象(5変異)に、新たに「CALR遺伝子における6変異」と「JAK2遺伝子エクソン12における8変異」の計14変異を加え、検出率向上を目的とした項目を新設いたします。

本検査では、JAK2遺伝子、MPL遺伝子、CALR遺伝子における検出対象の変異について、変異の有無を判定し、検出された遺伝子変異を報告いたします。さらに、JAK2遺伝子変異とCALR遺伝子変異については相対比率(割合)も報告いたします。

- 当該検査の受託開始に伴い、現行のMPN遺伝子変異解析(依頼コードNo.13093)は2024年9月30日(月)ご依頼分をもって検査の受託を中止させていただきます。

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



受託要領

検査項目名 及び 依頼(報告) コードNo.	14049(親) MPN遺伝子変異解析(Ver.2)	
	(子) 23259	JAK2遺伝子V617F変異-判定
	(子) 23260	JAK2遺伝子V617F変異-割合
	(子) 23261	MPL遺伝子変異-判定
	(子) 23262	CALR遺伝子変異-判定
	(子) 23263	CALR遺伝子変異-割合
	(子) 23264	JAK2遺伝子エクソン12変異-判定
	(子) 23265	JAK2遺伝子エクソン12変異-割合
検体必要量	血液 : 2.0mL 骨髄液 : 0.5mL	
容器	血液 : B-30(遺伝子解析用) 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V617F変異、MPL遺伝子変異 : リアルタイムPCR法 CALR遺伝子変異、JAK2遺伝子エクソン12変異 : PCR-Invader法	
基準値	判定 : 検出せず 割合 : なし	
単位	判定 : なし 割合 : %	
報告範囲 (報告形式)	JAK2遺伝子V617F変異-判定 : 検出せず、陽性 JAK2遺伝子V617F変異-割合 : 1~99以上 MPL遺伝子変異-判定 : 検出せず、W515L、W515K CALR遺伝子変異-判定 : 検出せず、TYPE1~TYPE8 CALR遺伝子変異-割合 : 1~99以上 JAK2遺伝子エクソン12変異-判定 : 検出せず、537、538、539C、539T、 540~543 JAK2遺伝子エクソン12変異-割合 : 1~99以上	
検査実施料/判断料	未収載	

【検出対象の遺伝子変異】

報告対象	検出対象変異	報告対象	検出対象変異	報告対象	検出対象変異
JAK2 V617F	V617F	CALR	type1 : c.1092_1143del	JAK2 exon12	537 : F537_K539delinsL
MPL	W515L		type2 : c.1154_1155insTTGTC		538 : H538_K539delinsL
	W515K		type3 : c.1095_1140del		539C : K539L(CT)
			type4 : c.1102_1135del		539T : K539L(TT)
			type5 : c.1091_1142del		540 : I540_E543delinsMK
			type6 : c.1094_1139del		541 : R541_E543delinsK
			type7 : c.1102_1153del		542 : N542_E543del
			type8 : c.1104_1137del		543 : E543_D544del

…今回追加した検出対象変異

【検査方法の参考文献】

Klampfl et al.: N. Engl. J. Med. 369, 2379-2390, 2013.
 Al Assaf et al.: Haematologica 100(7), 893-897, 2015.
 Pietra et al.: Blood 111, 1686-1689, 2008.