

# Information

No.2024-38 Date 2024.9.

## 〈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 第一岸本臨床検査センター

札幌本社: 〒007-0867 札幌市東区伏古七条三丁目5番10号 ☎0570-085-212 FAX(011)787-2191

資料、お問い合わせは担当者または最寄りの営業所までお願いいたします。

## 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		<b>539T : K539L(TT)</b>
			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.