

2019年3月
No.19-033a(本)※1

検査内容変更のお知らせ

拝啓 時下益々ご清栄のこととお慶び申し上げます。
平素は格別のお引き立てをいただき、厚くお礼申し上げます。

さてこの度、別掲の項目につきまして本年4月より検査項目名および基準値等を変更させていただくことにいたしましたので、取り急ぎご案内申し上げます。

誠に勝手ではございますが、事情をご賢察の上、何卒ご了承の程お願い申し上げます。

敬具

記

■変更内容

- 別掲の一覧表をご参照下さい。

■変更期日

- 2019年4月1日(月)受付日分より

※別紙報告書の検査項目名称の変更は4月1日以降の報告分より変更させていただきます。

●検査内容変更一覧

頁	項目コード	検査項目名	変更箇所	新	旧	備考
92	6064	リンパ球幼若化試験 PHA (リンパ球分離培養法)	所要日数	7~9日	6~9日	
92	6067	リンパ球幼若化試験 ConA (リンパ球分離培養法)	所要日数	7~9日	6~9日	
92	6070	リンパ球幼若化試験 PWM (リンパ球分離培養法)	所要日数	8~10日	7~10日	
92	6073 ~ 6082	薬剤によるリンパ球幼若化試験 (リンパ球分離培養法) (LST)	所要日数	7~9日	6~9日	
92	6084	NK 細胞活性	所要日数	4~6日	3~6日	
92	6085	LAK 活性<非誘導>	所要日数	4~6日	3~6日	
92	6086	LAK 活性<誘導>	所要日数	9~11日	8~11日	
100	1213	Major BCR-ABL IS	検査項目名	別頁一覧参照		
100	-	<i>bcl-2</i> /J _H 再構成	検査項目名			
101	4985	<i>IGH</i> (免疫グロブリン H 鎖)遺伝子再構成《PCR 法》	検査項目名			
101	4986	<i>IGK</i> (免疫グロブリン L 鎖κ)遺伝子再構成《PCR 法》	検査項目名			
101	4987	<i>IgL</i> (免疫グロブリン L 鎖λ)遺伝子再構成《PCR 法》	検査項目名			
101	4988	<i>TRB</i> (T 細胞受容体 β 鎖)遺伝子再構成《PCR 法》	検査項目名			
101	4989	<i>TRG</i> (T 細胞受容体 γ 鎖)遺伝子再構成《PCR 法》	検査項目名			
101	4990	<i>TRD</i> (T 細胞受容体 δ 鎖)遺伝子再構成《PCR 法》	検査項目名			
102	3875	ベムラフェニブ BRAF 遺伝子変異解析	検査項目名			
103	8189	HTLV- I プロウイルス クロナリティー	検査項目名			
103	-	EBV クロナリティー	検査項目名			(5~6 頁参照)
103	-	EBV クロナリティー	基準値および報告様式 (陽性コメント)	ウイルス由来の DNA を認めない ウイルス由来の DNA を認める	ウイルスの組み込みを認めない ウイルスの組み込みを認める	(7 頁①参照)
103 106	4991	ジストロフィン遺伝子解析《MLPA 法》	基準値	(設定せず)	欠失および重複を認めず	
103	-	Prader-Willi/ Angelman 症候群 遺伝子解析	基準値および報告様式	(設定せず)	変異を認めない	(7 頁②参照)

※その他の検査要項に変更はございません。

頁	項目 コード	検査項目名	変更箇所	新	旧	備考	
103	-	21 水酸化酵素欠損症 <i>CYP21A2</i> 解析	検査項目名	別頁一覧参照		(5~6 頁参照)	
			基準値および報告様式	(設定せず)	変異を認めない	(7 頁②参照)	
105	-	X/Y 染色体 <i>SHOX</i> (Xp22.3/Yp11.3 欠失解析)	検査項目名	別頁一覧参照		(5~6 頁参照)	
			報告様式	別頁参照		(8 頁参照)	
105	-	Y 染色体 <i>SRY</i> (Yp11.3 転座/欠失解析)	検査項目名	別頁一覧参照		(5~6 頁参照)	
105	-	Y 染色体 <i>DAZ</i> (Yq11.23 欠失解析)	検査項目名				
106	7898	X 染色体 <i>STS</i> (Xp22.3 欠失解析)	検査項目名				
106	6125	17 染色体 (17p12 重複/欠失解析)	報告様式	別頁参照		(8 頁参照)	
107	7845	末梢血好中球 <i>bcr/abl</i> [t(9;22)転座解析]	検査項目名	別頁一覧参照			
107	6196	Ph 染色体 <i>bcr/abl</i> [t(9;22)転座解析]	検査項目名				
107	-	<i>AML1</i> (21q22 転座解析)	検査項目名				
107	7909	<i>AML1/ETO(MTG8)</i> [t(8;21)転座解析]	検査項目名				
107	5926	<i>PML/RARα</i> [t(15;17)転座解析]	検査項目名				
107	5934	<i>CBFβ</i> [inv(16) (p13q22)逆位解析]	検査項目名				
107	-	<i>MLL</i> (11q23 転座解析)	検査項目名				
107	-	<i>TEL</i> (12p13 転座/欠失解析)	検査項目名				
107	6134	<i>TEL/AML1</i> [t(12;21)転座解析]	検査項目名				
107	-	<i>p16</i> (9p21 欠失解析)	検査項目名				
107	-	<i>IRF-1</i> (5q31 欠失解析)	検査項目名				
107	-	<i>IgH</i> (14q32 転座解析)	検査項目名				
107	4103	<i>CCND1(BCL1)/IgH</i> [t(11;14)転座解析]	検査項目名				
107	-	<i>BCL2</i> (18q21 転座解析)	検査項目名				
107	-	<i>IgH/MAF</i> [t(14;16)転座解析]	検査項目名				
107	-	<i>IgH/BCL2</i> [t(14;18)転座解析]	検査項目名				
107	5986	<i>c-myc/IgH</i> [t(8;14)転座解析]	検査項目名				
107	5988	<i>FGFR3/IgH</i> [t(4;14)転座解析]	検査項目名				(5~6 頁参照)

※その他の検査要項に変更はございません。

頁	項目 コード	検査項目名	変更箇所	新	旧	備考
107	-	<i>BCL6</i> (3q27 転座解析)	項目コード	6129	-	
			検査項目名	別頁一覧参照		(5~6 頁参照)
107	-	<i>c-myc</i> (8q24 転座解析)	検査項目名			
107	6392	<i>MALT1</i> (18q21 転座解析)	検査項目名			
108	-	<i>API2/MALT1</i> [t(11;18)転座解析]	項目コード	4912	-	
			検査項目名	別頁一覧参照		(5~6 頁参照)
108	6393	<i>N-myc</i> (2p24.1 増幅解析)	検査項目名			
108	-	<i>ALK</i> (2p23 転座解析)	検査項目名			
108	-	<i>TCF3/PBX1</i> [t(1;19)転座解析]	検査項目名			
108	-	<i>ATM</i> (11q22.3 欠失解析)	検査項目名			
108	-	<i>p53</i> (17p13.1 欠失解析)	検査項目名			
108	-	<i>EWSR1</i> (22q12 転座解析)	検査項目名			
108	-	<i>PDGFRβ</i> (5q32 転座解析)	検査項目名			
108	-	<i>CKS1B</i> (1q21 増幅解析)	検査項目名			
-	1279	ダブルフェニブ BRAF 遺伝子変異解析	検査項目名			
-	-	c-kit 遺伝子変異解 析(GIST)	検査項目名			
-	-	PDGFRα 遺伝子変 異解析(GIST)	検査項目名			

※その他の検査要項に変更はございません。

遺伝子、染色体検査項目名称変更

遺伝子関連検査項目名を国際標準遺伝子記号(HUGO正式遺伝子記号)へ統一し、従来使用していた名称を括弧内に併記します。その他、名称の統一を図ります。

表記規則:

- ①遺伝子記号はHUGO推奨記号を使用(旧記号も併記)
- ②融合遺伝子表記を統一および上流遺伝子を先頭表記
- ③遺伝子記号は正体表記

注:別紙報告書の検査項目名称の変更は4月1日(月)以降の報告分から実施いたします。

遺伝子関連検査

項目コード	新	旧
1213	Major BCR-ABL1 IS	Major BCR-ABL IS
-	BCL2-J _H 再構成	<i>bcl-2</i> /J _H 再構成
4985	IGH(免疫グロブリンH鎖)遺伝子再構成 《PCR法》	IGH(免疫グロブリンH鎖)遺伝子再構成 《PCR法》
4986	IGK(免疫グロブリンL鎖κ)遺伝子再構成 《PCR法》	IGK(免疫グロブリンL鎖κ)遺伝子再構成 《PCR法》
4987	IGL(免疫グロブリンL鎖λ)遺伝子再構成 《PCR法》	IGL(免疫グロブリンL鎖λ)遺伝子再構成 《PCR法》
4988	TRB(T細胞受容体β鎖)遺伝子再構成 《PCR法》	TRB(T細胞受容体β鎖)遺伝子再構成 《PCR法》
4989	TRG(T細胞受容体γ鎖)遺伝子再構成 《PCR法》	TRG(T細胞受容体γ鎖)遺伝子再構成 《PCR法》
4990	TRD(T細胞受容体δ鎖)遺伝子再構成 《PCR法》	TRD(T細胞受容体δ鎖)遺伝子再構成 《PCR法》
3875	メラノーマBRAF変異解析(ベムラフェニブ)	ベムラフェニブBRAF遺伝子変異解析
8189	HTLV-Iプロウイルスクロナリティー解析	HTLV-Iプロウイルスクロナリティー
1279	メラノーマBRAF変異解析 (ダブラフェニブ、エンコラフェニブ)	ダブラフェニブBRAF遺伝子変異解析
-	EBVクロナリティー解析	EBVクロナリティー
-	21OHD CYP21A2解析	21水酸化酵素欠損症 CYP21A2解析
-	KIT(c-kit)遺伝子変異解析(GIST)	c-kit遺伝子変異解析(GIST)
-	PDGFRA遺伝子変異解析(GIST)	PDGFRα 遺伝子変異解析(GIST)

染色体検査

項目コード	新	旧
-	X/Y染色体 SHOX(Xp22.3/Yp11.3欠失解析)	X/Y染色体 SHOX(Xp22.3/Yp11.3欠失解析)
-	Y染色体 SRY(Yp11.3転座/欠失解析)	Y染色体 SRY(Yp11.3転座/欠失解析)
	Y染色体 DAZ(Yq11.23欠失解析)	Y染色体 DAZ(Yq11.23欠失解析)
7898	X染色体 STS(Xp22.3欠失解析)	X染色体 STS(Xp22.3欠失解析)
7845	好中球 BCR-ABL1[t(9;22)転座解析]	末梢血好中球 <i>bcr/abl</i> [t(9;22)転座解析]
6196	BCR-ABL1[t(9;22)転座解析]	Ph染色体 <i>bcr/abl</i> [t(9;22)転座解析]
-	RUNX1(AML1)(21q22転座解析)	AML1(21q22転座解析)
7909	RUNX1(AML1)-RUNX1T1(ETO) [t(8;21)転座解析]	AML1/ETO(MTG8)[t(8;21)転座解析]
5926	PML-RARA[t(15;17)転座解析]	PML/RAR α [t(15;17)転座解析]
5934	CBFB[inv(16)逆位、t(16;16)転座解析]	CBF β [inv(16)(p13q22)逆位解析]
-	KMT2A(MLL)(11q23転座解析)	MLL(11q23転座解析)
-	ETV6(TEL)(12p13転座/欠失解析)	TEL(12p13転座/欠失解析)
6134	ETV6(TEL)-RUNX1(AML1) [t(12;21)転座解析]	TEL/AML1[t(12;21)転座解析]
-	CDKN2A(p16)(9p21欠失解析)	p16(9p21欠失解析)
-	IRF1(5q31欠失解析)	IRF-1(5q31欠失解析)
-	IGH(14q32転座解析)	IgH(14q32転座解析)
4103	CCND1(BCL1)-IGH[t(11;14)転座解析]	CCND1(BCL1)/IgH[t(11;14)転座解析]
-	BCL2(18q21転座解析)	BCL2(18q21転座解析)
-	MAF-IGH[t(14;16)転座解析]	IgH/MAF[t(14;16)転座解析]
-	BCL2-IGH[t(14;18)転座解析]	IgH/BCL2[t(14;18)転座解析]
5986	MYC(c-myc)-IGH[t(8;14)転座解析]	c-myc/IgH[t(8;14)転座解析]
5988	FGFR3-IGH[t(4;14)転座解析]	FGFR3/IgH[t(4;14)転座解析]
-	BCL6(3q27転座解析)	BCL6(3q27転座解析)
-	MYC(c-myc)(8q24転座解析)	c-myc(8q24転座解析)
6392	MALT1(18q21転座解析)	MALT1(18q21転座解析)
4912	BIRC3(API2)-MALT1[t(11;18)転座解析]	API2/MALT1[t(11;18)転座解析]
6393	MYCN(N-myc)(2p24.1増幅解析)	N-myc(2p24.1増幅解析)
-	ALK(2p23転座解析)	ALK(2p23転座解析)
-	TCF3-PBX1[t(1;19)転座解析]	TCF3/PBX1[t(1;19)転座解析]
-	ATM(11q22.3欠失解析)	ATM(11q22.3欠失解析)
-	TP53(17p13.1欠失解析)	p53(17p13.1欠失解析)
-	EWSR1(22q12転座解析)	EWSR1(22q12転座解析)
-	PDGFRB(5q32転座解析)	PDGFR β (5q32転座解析)
-	CKS1B(1q21増幅解析)	CKS1B(1q21増幅解析)

遺伝子関連項目基準値および別紙報告書の変更

遺伝子関連検査の報告様式を国際的な基準に準拠するように変更いたします。これに伴い、基準値としての表記を削除。別紙報告所の報告様式を変更しこちらへ従来の基準値に該当するものを記載しました。(具体的な変更は別紙報告書の印字例をご参照下さい)

別紙報告書例①

株式会社LSIメディアエンス

遺伝子検査報告書

報告日 年 月 日
 受付日 年 月 日
 氏名 様
 保存No.
 科名 担当医 先生 検体No.
 検取日 年 月 日
 カルテNo. 性別 年齢 才 担当者
 検査項目 EBV/クロモソーム異常

【検査結果】
 腫瘍コントロール E
 10PM-0001 E
 (ウイルス由来のDNAを認める)
 (モノクローナル)
 ウイルス由来のDNAを認める (モノクローナル)

【方法】
 DNA抽出 → 核酸増幅反応 → 電気泳動 → プロベイング → ハイブリダイゼーション → 結果判定
 E: EcoRI 消化 → ウイルス由来バンド → 非特異的バンド

お問い合わせ先 株式会社LSIメディアエンス 〒174-8555 東京都練馬区高村3-30-1 遺伝子解析部 遺伝子検査グループ
 TEL: 0339948468 FAX: 0339948970 1/1

表記変更箇所：赤枠内 陰性時結果表記は「ウイルス由来のDNAを認めない」となります。

別紙報告書例②

株式会社LSIメディアエンス

遺伝子解析検査報告書

報告日 年 月 日
 受付日 年 月 日
 氏名 見本 様
 保存No.
 科名 担当医 先生 ID 1
 検取日 年 月 日
 カルテNo. 性別 年齢 才 担当者
 検査項目 MEN2A型・FMTC RET解析

<検査結果> MEN2A
 バリエントを認める
 c.2307T>G ヘテロ接合体
 p.Leu769= =:アミノ酸置換を伴わない変異
 この変異はデータベース (NCBI Reference SNP ID rs1800861) に登録されており、
 Clinical Significance: With Benign allele と記載されています。
 疾患との関連性については十分に確認の上、総合的にご判断頂くようお願い致します。

【測定範囲】
 RETエクソン10,11,13,14,15のコーディング領域
 参照配列: NCBI Reference Sequence NG_007489.1

【検査の限界】
 プライマー配列内にバリエントがある場合や、対象遺伝子含む欠失等がある場合には、
 正確な検査結果が得られないことがあります。

【方法】
 本検査は検査室開発検査(LDT)です。
 DNA抽出 → PCR増幅 → ディレクトシークエンス → データ解析

お問い合わせ先 株式会社LSIメディアエンス 〒174-8555 東京都練馬区高村3-30-1 遺伝子解析部 遺伝子検査グループ
 TEL: 0339948468 FAX: 0339948970 1/1

②の陰性時結果表記は「バリエントを認めない」となります。

染色体関連項目別紙報告書表記内容の変更

染色体関連項目(2項目)の報告様式(別紙報告書記載内容)を国際的な基準に準拠するように変更いたします。

[-] X/Y染色体 SHOX(Xp22.3/Yp11.3欠失解析)

- ① プローブ領域図を最新情報に更新
- ② プローブ領域を追記

株式会社LSIメディアエンス

染色体検査報告書

報告日: 年 月 日
 施設名: 様 受付日: 年 月 日
 氏名: 様 No. 先生 検体No.
 科名: 担当医 先生 採取日: 年 月 日
 病棟: 階数: 材料: 性別: 年齢: 担当責任者: 責任者:
 カルテ No. ID 性別 年齢 担当責任者 責任者

検査方法: FISH法

FISH法によるSHOX遺伝子欠失の解析

【検査結果】
 本検査におきまして、SHOX遺伝子領域(Xp22.3)に異常は認められませんでした。

【検査所見】
 観察したすべてのX染色体対の両方において、SHOX(Xp22.3) probeのシグナルが認められました。
 (観察数20核板)

① 本検査では点突然変異や、プローブ認識領域以外の欠失は検出できません。

写真: 患者検体分裂像
 ish.Xp22.3(SHOX × 2)

②

【使用プローブ】
 ・緑色 SHOX Probe (SHOX遺伝子 イントロン2からエクソン6の一部を含む)
 ・赤色 TelVysion Xq/Yq Probe: VYS33-260023

お問い合わせ先 株式会社LSIメディアエンス 遺伝子解析部 染色体グループ
 〒174-8555 東京都板橋区志村3-30-1 TEL: 03-5994-2325 FAX: 03-5994-2929 1/1

[6125] 17染色体(17p12重複/欠失解析)

- ① 偽陽性率の明示位置の変更および注意事項(測定範囲限界)の追記
- ② シグナル検出様式図を追加
- ③ プローブ領域情報を追記

株式会社LSIメディアエンス

染色体検査報告書

報告日: 年 月 日
 施設名: 様 受付日: 年 月 日
 氏名: 様 No. 先生 検体No.
 科名: 担当医 先生 採取日: 年 月 日
 病棟: 階数: 材料: 性別: 年齢: 担当責任者: 責任者:
 カルテ No. ID 性別 年齢 担当責任者 責任者

検査方法: FISH法

PMP22 遺伝子領域(17p12)の重複および欠失の解析

【検査結果】
 本検査において、PMP22遺伝子の欠失または重複を示唆する所見は得られませんでした。

【検査所見】
 PMP22 Probe のシグナル検出状況

シグナル数	患者検体 細胞数、細胞数/観察総数(%)	健康人細胞における偽陽性率 (信頼範囲95%)
1個	5 (5.0 %)	17.0 % 以下
2個	90 (90.0 %)	-----
3個	5 (5.0 %)	11.0 % 以下

※ 観察細胞数を 100 細胞とし、核どうしの接触がなく物理的損傷を受けていない前期核を観察対象としました。
 (注) 本検査では点突然変異や、プローブ認識領域以外の欠失や重複は検出できません。

写真: 患者検体間期核
 nuc ish(PMP22 × 2)

①

②

③

【PMP22 Probe のシグナル】
 PMP22 probe: PMP22遺伝子 5' 上流領域からイントロン3の一部までを含む: 37kb

お問い合わせ先 株式会社LSIメディアエンス 遺伝子解析部 染色体グループ
 〒174-8555 東京都板橋区志村3-30-1 TEL: 03-5994-2325 FAX: 03-5994-2929 1/1