

「遺伝子・染色体検査」 検査項目名称変更のお知らせ

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、検査委託先より別掲の項目につきまして、2023年3月31日より検査項目名称を変更する旨の案内がございましたので、お知らせいたします。
誠に勝手ではございますが、何卒ご了承の程お願い申し上げます。

敬具

記

■対象項目/変更内容

- 遺伝子・染色体検査の項目名を国際標準遺伝子記号(HGNC^{※1}正式遺伝子記号)に即した名称に変更いたします。その他、項目名称の統一を図ります。

[表記規則]

- ① 遺伝子記号はHGNC^{※1}が指定する記号のみを使用し、旧記号の併記を中止
- ② 遺伝子記号は斜体表記
- ③ 融合遺伝子の区切り記号をハイフン(ー)からダブルコロンの (::) に変更
- ④ 融合遺伝子の表記順を上流遺伝子を先頭に表記

※1 HGNC:HUGO^{※2} Gene Nomenclature Committee

※2 HUGO:Human Genome Organization

■変更期日

- 2023年3月31日(金)受付日分より

遺伝子検査項目名称変更

●遺伝子関連検査

頁	項目コード	新	旧
163	1213	Major <i>BCR::ABL1</i> IS	Major BCR-ABL1 IS
	-	minor <i>BCR::ABL1</i> ≪ABL1 比≫	minor BCR-ABL1/ABL1 比
	4055	<i>WT1</i> mRNA 定量 (血液)	<i>WT1</i> mRNA 定量 (血液)
	-	<i>WT1</i> mRNA 定量 (骨髄液)	<i>WT1</i> mRNA 定量 (骨髄液)
166	4985	<i>IGH</i> (免疫グロブリン H 鎖)再構成 ≪PCR 法≫	<i>IGH</i> (免疫グロブリン H 鎖)遺伝子再構成 ≪PCR 法≫
	4986	<i>IGK</i> (免疫グロブリン L 鎖 κ)再構成 ≪PCR 法≫	<i>IGK</i> (免疫グロブリン L 鎖 κ)遺伝子再構成 ≪PCR 法≫
167	4987	<i>IGL</i> (免疫グロブリン L 鎖 λ)再構成 ≪PCR 法≫	<i>IGL</i> (免疫グロブリン L 鎖 λ)遺伝子再構成 ≪PCR 法≫
	4988	<i>TRB</i> (T 細胞受容体 β 鎖)再構成 ≪PCR 法≫	<i>TRB</i> (T 細胞受容体 β 鎖)遺伝子再構成 ≪PCR 法≫
	4989	<i>TRG</i> (T 細胞受容体 γ 鎖)再構成 ≪PCR 法≫	<i>TRG</i> (T 細胞受容体 γ 鎖)遺伝子再構成 ≪PCR 法≫
	4990	<i>TRD</i> (T 細胞受容体 δ 鎖)再構成 ≪PCR 法≫	<i>TRD</i> (T 細胞受容体 δ 鎖)遺伝子再構成 ≪PCR 法≫
168	-	<i>RHOA</i> p.G17V 変異解析	<i>RHOA</i> G17V 変異解析
	1307	<i>JAK2</i> p.V617F 変異相対定量解析	<i>JAK2</i> V617F 変異相対定量解析
	-	<i>CALR</i> 変異解析	<i>CALR</i> 遺伝子変異解析
	-	<i>MPL</i> p.W515L/K 変異解析	<i>MPL</i> 遺伝子 W515L/K 変異解析
	-	<i>IGH::BCL2</i> 再構成	<i>BCL2-J_H</i> 再構成
169	8366	<i>UGT1A1</i> 多型解析	<i>UGT1A1</i> 遺伝子多型解析
170	3875	悪性黒色腫 <i>BRAF</i> 変異解析(ベムラフェニブ)	メラノーマ <i>BRAF</i> 変異解析(ベムラフェニブ)
	1279	悪性黒色腫 <i>BRAF</i> 変異解析(ダブラフェニブ・エンコラフェニブ)	メラノーマ <i>BRAF</i> 変異解析(ダブラフェニブ・エンコラフェニブ)
	1222	肺癌 <i>EGFR</i> 変異解析コバス v2	<i>EGFR</i> 遺伝子変異解析コバス v2
171	1266	肺癌 <i>EGFR</i> 変異解析コバス v2(血漿)	<i>EGFR</i> 遺伝子変異解析コバス v2(血漿)
172	1233	肺癌 <i>ROS1</i> 融合遺伝子解析	<i>ROS1</i> 融合遺伝子解析
174	-	消化管間葉系腫瘍(GIST) <i>KIT</i> 変異解析	<i>KIT</i> (c-kit) 遺伝子変異解析(GIST)
	-	消化管間葉系腫瘍(GIST) <i>PDGFRA</i> 変異解析	<i>PDGFRA</i> 遺伝子変異解析(GIST)
175	1251	大腸癌 <i>RAS/BRAF</i> 変異解析	<i>RAS-BRAF</i> 遺伝子変異解析
	-	固形癌 <i>TP53</i> 変異解析	<i>TP53</i> 遺伝子変異解析
	-	悪性骨軟部組織腫瘍 <i>EWSR1::FLI1</i> mRNA 解析	<i>EWSR1</i> (EWS)- <i>FLI1</i> (Fli1)mRNA 解析
	-	悪性骨軟部組織腫瘍 <i>FUS::DDIT3</i> mRNA 解析	<i>FUS</i> (TLS)- <i>DDIT3</i> (CHOP)mRNA 解析
	-	悪性骨軟部組織腫瘍 <i>SS18::SSX2</i> mRNA 解析	<i>SS18</i> (SYT)- <i>SSX2</i> (SSX)mRNA 解析

頁	項目コード	新	旧
176	-	脆弱 X 症候群 <i>FMR1</i> 解析	脆弱 X 症候群 <i>FMR1</i> 解析
177	-	脊髄小脳変性症 <i>SCA1 ATXN1</i> 解析	<i>SCA1 ATXN1</i> 解析
	-	脊髄小脳変性症 <i>SCA2 ATXN2</i> 解析	<i>SCA2 ATXN2</i> 解析
	-	脊髄小脳変性症 <i>SCA3 ATXN3</i> 解析	<i>SCA3(MJD)ATXN3</i> 解析
	-	脊髄小脳変性症 <i>SCA6 CACNA1A</i> 解析	<i>SCA6 CACNA1A</i> 解析
	-	脊髄小脳変性症 <i>DRPLA ATN1</i> 解析	<i>DRPLA ATN1</i> 解析
	-	多発性内分泌腫症 1 型 <i>MEN1</i> 解析	<i>MEN1</i> 型 <i>MEN1</i> 解析
178	-	甲状腺髄様癌 <i>MEN2B</i> 型 <i>RET</i> 解析	<i>MEN2B</i> 型 <i>RET</i> 解析
	-	ミトコンドリア病 <i>CPEO</i> ミトコンドリア DNA 欠失解析	<i>CPEO</i> ミトコンドリア DNA 欠失解析
	8385	ミトコンドリア病 <i>MELAS</i> m.3243 変異解析	<i>MELAS</i> 3243 塩基点突然変異解析
	-	ミトコンドリア病 <i>MERRF</i> m.8344 変異解析	<i>MERRF</i> 8344 塩基点突然変異解析
	-	ミトコンドリア病 <i>LHON</i> m.11778 変異解析	<i>LHON</i> 11778 塩基点突然変異解析
	-	ミトコンドリア病 アミノグリコシド誘発性難聴 m.1555 変異解析	アミノグリコシド誘発性難聴 1555 塩基点突然変異解析
179	-	筋強直性ジストロフィー <i>DMPK</i> 解析	筋強直性ジストロフィー <i>DMPK</i> 解析
-	1330	肺癌 <i>KRAS</i> p.G12C 変異解析	肺癌 <i>KRAS</i> G12C 変異解析

染色体検査項目名称変更

●染色体関連検査

頁	項目コード	新	旧
191	6125	17 染色体 <i>CMT1A</i> 型/ <i>HNPP PMP22</i> (17p12 重複/欠失解析)	17 染色体(17p12 重複/欠失解析) <i>CMT1A</i> 型(<i>PMP22</i> 遺伝子重複)/ <i>HNPP</i> (<i>PMP22</i> 遺伝子欠失)
	7898	X 染色体 <i>STS</i> (Xp22.3 欠失解析)	X 染色体 <i>STS</i> (Xp22.3 欠失解析)
197	-	<i>PDGFRB</i> [5q32 転座解析]	<i>PDGFRB</i> [5q32 転座解析]
	-	<i>EWSR1</i> [22q12 転座解析]	<i>EWSR1</i> [22q12 転座解析]
198	-	<i>CKS1B</i> [1q21 増幅解析]	<i>CKS1B</i> [1q21 増幅解析]
	-	<i>FIP1L1::PDGFRA</i> 融合遺伝子解析	<i>FIP1L1-PDGFRA</i> 融合遺伝子解析
198 230	2490	肺癌 <i>ALK</i> 融合遺伝子解析	肺癌 <i>ALK</i> 《FISH 法》
198	-	悪性中皮腫 <i>CDKN2A</i> 欠失解析	悪性中皮腫 <i>CDKN2A</i> (p16) 欠失解析