

# 新規実施項目のお知らせ

謹啓 時下ますますご清栄のこととお喜び申し上げます。  
平素は格別のご高配を賜り厚くお礼申し上げます。  
このたび、下記の検査項目を新たに受託開始いたしますので、  
ご利用いただきたくご案内いたします。  
当社におきましては皆様のご要望に幅広くお応えすべく研鑽  
を重ねてまいりますので、今後とも引き続きお引き立てのほど  
よろしくお願い申し上げます。

謹白

## 記

■ 実施日 2020年1月10日(金) ご依頼分より

## ■ 新規項目内容一覧

項目 コード	検査項目 JLAC10	検体量 (mL)	容器	保存 (安定性)	所要 日数	実施料 判断料	検査 方法	基準値 (単位)	備考
R953 3	JAK2V617F 遺伝子変異解析 8C491-9951-019-862	血液 5.0 (EDTA-2Na <sup>+</sup> 加)	PN5 (C)	冷蔵 (3日)	4~8	2504 ※2	アレル特異 的定量PCR (リアルタイムPCR)	1.000% 以下陰性	<b>凍重</b> 凍結保存は避けて ください。 他項目との重複依 頼は避けてくださ い。本検査方法では コンタミネーショ ンの影響がより大 きくなりますので、 検体採取にあたっ ては取り扱いに充 分ご注意ください。 &コ

※2：血液学的検査判断料

今回の新規項目受託開始に伴い、下記項目の受託を中止させていただきます。

項目コード	項目名	受託中止日
2418 2	JAK2 V617F 遺伝子変異解析	2020年1月31日(金) ご依頼分をもって 受託中止



## ●JAK2V617F遺伝子変異解析

骨髄増殖性腫瘍（MPN）の診断補助に有用な検査です。

骨髄増殖性腫瘍（MPN）は、大きくフィラデルフィア染色体（Ph）陽性と陰性に分類されます。Ph陰性MPNには、真性多血症（PV）、本態性血小板血症（ET）、原発性骨髄線維症（PMF）、さらには慢性好中球性白血病、慢性好酸球性白血病非特定型、肥満細胞症が含まれます。

JAK2遺伝子変異は、PVにおいてV617F変異（617番目のアミノ酸であるバリリン（V）がフェニルアラニン（F）に置き換わるホットスポット変異）が約95%の頻度、エクソン12が約3～5%の頻度で変異し、ほぼ100%の症例で変異陽性となります。またET、PMFでも約60%の症例で陽性となります。

近年では、MPNにおけるJAK2V617Fの遺伝子変異割合（allele burden：アレルバーデン）が高いと血栓症・出血イベントがみられることが報告されており、本疾患におけるJAK2遺伝子変異検出の有用性が高まっています。

### ▼疾患との関連

骨髄増殖性腫瘍  
真性多血症・本態性血小板血症・原発性骨髄線維症

### ▼関連する主な検査項目

G-Banding MPN（骨髄増殖性腫瘍）  
MPL・CALR遺伝子変異解析

### ▼検査要項

検査項目名	JAK2V617F遺伝子変異解析
項目コードNo.	R953 3
検体量	血液 5.0 mL
容器	PN5 (C) EDTA-2Na入り
保存方法	冷蔵保存してください
所要日数	4～8 日
検査方法	アレル特異的定量PCR（リアルタイムPCR）
基準値	1.000%以下陰性
検査実施料	2504点 （「D006-6」免疫関連遺伝子再構成）
判断料	125点（血液学的検査判断料）
備考	<b>凍重</b> 凍結保存は避けてください。 他項目との重複依頼は避けてください。本検査方法ではコンタミネーションの影響がより大きくなりますので、検体採取にあたっては取り扱いに充分ご注意ください。 &G

①「悪性腫瘍遺伝子検査」、「造血器腫瘍遺伝子検査」又は「免疫関連遺伝子再構成」のうちいずれかを同一月中に併せて行った場合には、主たるもののみ算定する。

②骨髄液又は末梢血を検体とし、アレル特異的定量 PCR 法により、真性赤血球増加症、本態性血小板血症及び原発性骨髄線維症の診断補助を目的として、JAK2V617F 遺伝子変異割合を測定した場合に、患者 1 人につき 1 回に限り算定できる。

<造血器腫瘍遺伝子検査のご提出について>

検体は採取後、当日中にご提出ください。

### ●参考文献

桐戸敬太，他：臨床血液59（6）：669～674，2018。（検査方法参考文献）

金倉 譲 編：Ph陰性骨髄増殖性腫瘍～分子病態と治療の最前線～初版.医薬ジャーナル，2016.

（臨床的意義参考文献）