

2015年6月
No.15-085a(本)※1

新規受託項目のお知らせ

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、弊社では皆様のご要望にお応えするため、検査の新規拡大に努めておりますが、この度、下記項目の検査受託を開始することとなりました。

取り急ぎご案内いたしますので、宜しくご利用の程お願い申し上げます。

敬具

記

■新規受託項目

- [−] c-kit遺伝子変異解析(GIST)
- [−] c-kit二次耐性変異解析(GIST)
- [−] PDGFR α 遺伝子変異解析(GIST)

※検査要領の詳細は裏面をご参照下さい。

■受託開始日

- 2015年6月4日(木)

- 当該検査の受託開始に伴い、Information No.11-117a(全)※1にて新規受託をご案内しました下記項目の受託を中止させていただきます。

項目コード	検査項目名	中止期日
−	C-KIT 遺伝子塩基配列 ex9,11	2015年6月3日(水) をもって受託中止

以上

消化管間質腫瘍関連遺伝子変異解析(c-kit, PDGFR α)

消化管間質腫瘍(Gastrointestinal Stromal Tumor, GIST)とは、胃や腸(消化管)の壁にできる腫瘍で「粘膜下腫瘍」と呼ばれる腫瘍の一種で、c-kit遺伝子変異などが腫瘍の発生、増悪の原因とされています。

日本の年間発症数は10万人に2人と稀少ながんですが、従来の化学療法や放射線療法に対して抵抗性が高く、特に転移が認められる症例や、手術施行が不可能な症例は、治療困難な腫瘍とされてきました。

外科的な腫瘍の除去が、もっとも有効な治療ですが、近年、KITやPDGFRのシグナルを阻害するチロシンキナーゼ阻害剤が開発され、臨床応用されています。

イマチニブは、2001年に米国で承認されたチロシンキナーゼ阻害剤で、フィラデルフィア染色体陽性急性リンパ性白血病やGISTなどに対して抗腫瘍効果を発揮します。特に、c-kit遺伝子のExon11に遺伝子変異が生じたGIST症例に対して、高い治療効果を有することが報告されています。

また、Exon11以外にも、治療抵抗性の遺伝子変異や治療後の2次耐性変異などが存在することから、投薬治療前にこれら遺伝子変異の確認が重要となります。

■検査要領

項目コード	—	—	—
検査項目名	c-kit遺伝子変異解析(GIST)	c-kit 二次耐性変異解析(GIST)	PDGFR α 遺伝子変異解析(GIST)
検査方法	ダイレクトシークエンス法		
材料/検体量 (保存)	深凍結組織/3mm角(深冷凍結)、 未染スライド/5 μ m厚 10枚(常温)または、 パラフィン切片/5 μ m厚 10枚(常温)	深凍結組織/2mm角(深冷凍結)、 未染スライド/5 μ m厚 5枚(常温)または、 パラフィン切片/5 μ m厚 5枚(常温)	
容器	深凍結組織:感染症遺伝子增幅検査用容器(容器番号:55) 未染スライド:遺伝子検査用標本スライド容器(容器番号:30) パラフィン切片:滅菌スピツツ管(容器番号:27)		
報告様式	変異あり、もしくは変異なし(別紙で変異部位を報告)		
測定対象 遺伝子領域	Exon 8,9,11,13,14,17,18	Exon 13,14,17,18	Exon 12,14,18
所要日数	12~19日		
検査実施料	2,500点([D004-2] 悪性腫瘍組織検査、「1」悪性腫瘍遺伝子検査)		未収載
判断料	34点(尿・糞便等検査判断料)		
備考1 (保険適用について)	悪性腫瘍遺伝子検査は、固形腫瘍の腫瘍細胞を検体とし、PCR法、SSCP法、RFLP法等を用いて、悪性腫瘍の詳細な診断及び治療法の選択を目的として悪性腫瘍患者本人に対して行った(略)消化管間葉系腫瘍におけるc-kit遺伝子検査について、患者1人につき1回に限り算定する。悪性腫瘍遺伝子検査を算定するに当たっては、その目的、結果及び選択した治療法を診療報酬明細書の摘要欄に記載すること。		
備考2 (検体の提出について)	本検査は腫瘍細胞含有率50%以上の検体が必要となります。腫瘍含有率が50%未満の場合、病理組織診断で腫瘍組織が認められた部位をマーキングしたHE標本を未染スライドまたはパラフィン切片に併せてご提出ください。ホルマリン固定パラフィン包埋(FFPE)後12ヶ月以内、未染スライド作製後6ヶ月以内に検体をご提出ください。		
検査場所	LSIメディエンス(→1)		

※当該項目の新規受託に伴い、既存項目「C-KIT遺伝子塩基配列ex9,11」は受託中止とさせていただきます。

■参考文献

- 廣田誠一:医学のあゆみ 245(11): 917-24, 2013.
西田俊朗, 他:医学のあゆみ 252(7): 803-8, 2015.