

2020 年 2 月
No.20-016a(全)※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

- [-] JAK2V617F 変異相対定量解析

※検査要項の詳細は裏面をご参照下さい。

■受託開始日

- 2020 年 2 月 25 日(火)

JAK2V617F 変異相対定量解析

JAK2 は、造血因子受容体に会合してその細胞内シグナル伝達に密接に関与する非受容体型チロシンキナーゼ (Janus kinase 2)をコードする遺伝子です。WHO の造血器腫瘍分類において“骨髓増殖性腫瘍 (MPN)”のカテゴリーに包括される真性赤血球増加症 (PV)、本態性血小板血症 (ET) および原発性骨髓線維症 (PMF) では共通して JAK2 遺伝子の V617F 変異が見出され、これら 3 疾患の発症に関わるドライバー変異のひとつと考えられています。JAK2 V617F 変異の頻度は PV の 90%以上、ET あるいは PMF の約 50% に及び、WHO 分類では本遺伝子変異の検出が診断基準にも組み込まれました。なお、PV 症例の約 2/3 が染色体上の一対のアレルの両方に V617F 変異を有するホモ接合型であるのに対して、ET 症例のほとんどは片方のアレルにのみ変異を有するヘテロ接合型とされ、こうした変異アレルの量的差異が同じ遺伝子変異で異なる疾患表現型をもたらす一因と推測されます。

JAK2 V617F 変異アレル量 (allele burden) は、疾患の予後や合併症発現リスクとも関連しています。すなわち、これまでの報告によれば、PV 症例のうち allele burden 値 50%以上の群で PMF 移行リスクが高く、また PMF 症例でアレルバーデン値の低い群は高い群に比して予後不良であり、反面でアレルバーデン値が高いほど血栓症の合併リスクは増加しました。

本検査は、血球成分より抽出したゲノム DNA の JAK2V617F 遺伝子の変異割合を測定する検査として、本年 1 月 1 日から検査実施料が適用されており、PV、ET 及び PMF の診断補助検査としてご利用下さい。

■検査要項

項目コード	-
検査項目名	JAK2V617F 変異相対定量解析 ^{*1}
検体量 / 保存方法	EDTA 加血液 3mL / 冷蔵 [容器番号:13]
検査方法	アレル特異的定量 PCR (AS-qPCR) 法
基準値	陰性 (1.000 %以下)
報告形態	変異結果:「陽性」「陰性」「判定不能」 相対比率 ^{*2} : 0.042~100.000 % または 0.042 %未満 ※変異結果「陰性」であっても 0.042~1.000%の相対比率が得られた場合は、その値をご報告いたします。
報告下限	0.042 %未満
報告上限	100 %
報告桁数	小数 3 位
検査実施料	2,504 点 ^{*3,4} (「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)
所要日数	4~11 日
備考	*1:受付曜日:月～金曜日(休日とその前日は不可) *2:JAK2V617F 遺伝子変異の判断は、JAK2V617F 遺伝子変異割合の定量測定値(アレルバーデン値)に基づき行われます。 ※アレルバーデン値:JAK2V617F 遺伝子変異の多さを定量的に表したもの *3:骨髄液また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、本態性血小板血症および原発性骨髓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 回に限り算定できます。 *4:「悪性腫瘍遺伝子検査」、「造血器腫瘍遺伝子検査」または「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できます。
検査委託先	株式会社 LSI メディエンス (→1)

※[1275]JAK2 V617F 遺伝子変異解析(検査実施料:2,100 点)は、当該検査の新規受託により、当案内をもって検査中止とさせていただきます。代替検査としまして、当該検査をご利用下さい。

■参考文献

桐戸敬太, 他:臨床血液 59(6):669-674, 2018.