

新規受託項目

謹啓 時下益々ご清栄のこととお慶び申し上げます。

平素は格別なご愛顧を賜り厚くお礼申し上げます。

この度、下記項目につきまして、検査の受託を開始いたしますのでご案内申し上げます。

謹白



項目名

● *IDH1* 遺伝子変異解析

(依頼コード No.14210)

受託開始日 2025年9月1日(月) ご依頼分より

造血器腫瘍診療ガイドラインにおいて、初発の急性骨髄性白血病(AML)に対する基本的な治療戦略は、治癒を目指した強力な化学療法(寛解導入療法)を実施することが推奨されています。しかしその適応には、化学療法による臓器毒性や合併症に耐えられるかを年齢、臓器機能、全身状態などによって慎重かつ厳密に判断することが必要となります。

一方、イソクエン酸脱水素酵素1(*IDH1*)に遺伝子変異が生じるとDNA及びヒストンの過剰メチル化に関与する物質の過剰産生を引き起こし、AMLの進行を促進する可能性があります。

この*IDH1*遺伝子変異は、急性前骨髄球性白血病を除いた日本人AML患者の9.5%と高頻度に認められる遺伝子変異です。

この度発売されたイボシデニブ(販売名:ティブソボ)は、AMLの変異型*IDH1*に対する選択的阻害薬で、強力な化学療法の適応とならない患者への新たな治療選択肢となります。

本検査は、ゲノムDNA中の*IDH1*遺伝子変異を検出し、イボシデニブの適応を判定するためのコンパニオン診断として有用です。

裏面に続きます

受託要領

検査項目名 及び 依頼（報告） コード No.	14210(親)IDH1 遺伝子変異解析
	(子)23605 IDH1判定
	(子)23606 R132H
	(子)23607 R132C
	(子)23608 R132S
	(子)23609 R132G
	(子)23610 R132L
統一コード	8C570-9951-046-862
検体必要量	骨髄液：1.0mL または 血液：2.0mL※
	※骨髄液検体の採取が困難な症例の場合は血液検体をご使用ください。
容器	骨髄液：O-97 血液：B-30
検体の保存方法	冷蔵（開封厳禁）
所要日数	3～6
検査方法	リアルタイムPCR法
基準値	IDH1判定：検出せず 各変異：（－）
単位	なし
報告範囲 （報告形式）	IDH1判定：検出せず、陽性 各変異：（－）、（＋）
検査実施料/判断料	2500点/100点（遺伝子関連・染色体検査）
	急性骨髄性白血病の骨髄液又は末梢血を検体とし、リアルタイムPCR法により、イボシデニブの適応の判定の補助を目的として、IDH1 遺伝子変異の評価を行った場合に、区分番号「D004-2」悪性腫瘍組織検査の「1」悪性腫瘍遺伝子検査Ⅰ 処理が容易なもの（1）医薬品の適応判定の補助等に用いるものの所定点数を準用して、患者1人につき1回に限り算定する。
備考	本検査は急性骨髄性白血病患者における遺伝子変異解析です。

骨髄液採取上のご注意

骨髄液はシリンジで規定量（1.0mL）を採取し、あらかじめ手元に用意した専用容器（O-97）に注入して速やかに転倒混和してください。専用容器に入れるまでに時間が経過したり、転倒混和が不十分だと、骨髄液が凝固してDNA又はRNA抽出ができなくなる場合があります。