

〈新規受託〉 研究検査

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

● SF3B1 変異解析

(依頼コード No.13906)

受託開始日 2023年1月30日(月) ご依頼分より

本検査はジーンシリコンを用いたPCR法により、SF3B1 遺伝子の14種の変異を検出する検査です。鉄芽球性貧血は骨髄に環状鉄芽球を認める疾患で、大きく先天性(遺伝性)と後天性とに分けられます。後天性の発症では骨髄異形成症候群と合併する例が多く、環状鉄芽球を伴う骨髄異形成症候群(MDS-RS)と呼ばれています。

MDS-RSの多くにSF3B1 遺伝子変異が検出されることが知られており、2017年のWHO分類(第4版)ではSF3B1 遺伝子変異の有無が病型分類に採用されました。

SF3B1 変異陽性例はSF3B1 変異陰性例と比較して予後良好とされており、本検査はMDS-RSの診断と病型分類及び予後予測に有用と考えられます。

裏面に続きます

株式会社 **第一岸本臨床検査センター**

札幌本社：〒007-0867 札幌市東区伏古七条三丁目5番10号 ☎(011)787-2111 FAX(011)787-2191

資料、お問い合わせは担当者または最寄りの営業所までお願いいたします。

受託要領

依頼(報告)コードNo.	13906(親) ----- (子)23133 変異判定 (子)23134 変異タイプ
検査項目名	SF3B1変異解析
検体必要量	血液 2.0mL
容器	B-30(遺伝子解析用)
検体の保存方法	冷蔵(開封厳禁)
所要日数	3~9
検査方法	PCR法
基準値	なし
単位	なし
報告範囲(報告形式)	変異判定:(-),(+) 変異タイプ:変異判定が(+)の場合、以下の14タイプのいずれかを報告 E622D(T)、E622D(C)、R625C、R625H、R625L、 H662Q、K666E、K666Q、K666T、K666R、K666M、 K666N(C)、K666N(T)、K700E
検査実施料/判断料	未収載

【検査方法の参考文献】

平山幸一, 他: 東洋鋼鈹 38, 51-56, 2015.

https://www.toyokohan.co.jp/ja/profile/research/download/vol38_06.pdf

【参考文献】

吉田健一, 他: 日本内科学会雑誌 101, 1994-2001, 2012.

Papaemmanuil E. et al.: N Engl J Med 365, 1384-1395, 2011.