

〈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 **ビー・エム・エル**

本社：〒151-0051 東京都渋谷区千駄ヶ谷5-21-3

総合研究所：〒350-1101 埼玉県川越市の場1361-1

☎ 03(6629)7386 FAX 049(232)3132

検査項目検索用
アプリ B-Book



電子カルテはビー・エム・エル



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: 東洋鋼鈑 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.