

遺伝子検査・染色体検査 検査項目名称変更のお知らせ

23-011 (2023 Mar.)

サポートライン
2147

このたび、別掲の検査項目につきまして、検査項目名称を変更させていただきます。

診療科のみなさまにはご理解いただきますよう、よろしくお願いいたします。

2023年 3月 29日 夕方より

外注検査の報告書は 2023年 4月 3日報告分より

- 内容変更項目 : 遺伝子検査（再構成・多型含む）・染色体検査

	変更後	変更前
遺伝子略称	イタリック（斜体） 例) <i>BCL6</i> (PDF報告書のみ)	正立体 例) BCL6
融合遺伝子	略称をダブルコロンの(::)でつなぐ 例) <i>BCR::ABL</i>	略称をハイフン(-)でつなぐ 例) BCR-ABL
	最新名称のみ 例) <i>RUNX1::RUNX1T1</i>	最新名称と旧名称とを併記 例) RUNX1-RUNX1T1(AML1-ETO)
	5'上流 → 3'下流方向の順序 例) <i>IGH::MAF</i>	遺伝子名称の表記順が不統一 例) MAF-IGH

遺伝子・染色体検査の項目名を国際標準遺伝子記号（HGNC※1正式遺伝子記号）に則した名称に変更し、旧記号との併記を中止します。具体的な変更点は次ページ以降をご参照ください。変更部分は、下図の三ヵ所となります。

※1：HUGO※2 Gene Nomenclature Committee, ※2：Human Genome Organization

検査部サポートライン (PHS: 2147)

検査部：増田 (PHS: 2144) ・ 石田 (PHS: 6386) ・ 西山 (PHS: 2141)

京都大学医学部附属病院検査部

<https://clinical-lab.kuhp.kyoto-u.ac.jp/>

kensa@kuhp.kyoto-u.ac.jp

KU:P



一次サンプル
採取マニュアル

遺伝子検査・染色体検査 検査項目名称変更のお知らせ

23-011 (2023 Mar.)

サポートライン
2147

● 変更内容

	変更後	変更前	変更後	変更前
染色体 (先天異常)	<i>CDK11B</i>	CDK11B		
	<i>RB1</i>	RB1		
	<i>STS</i>	STS		
	<i>SRY</i>	SRY		
	<i>DAZ</i>	DAZ		
	<i>SHOX</i>	SHOX		
染色体 (血液疾患)	<i>TCF3::PBX1</i>	TCF3-PBX1 (E2A-PBX1)	<i>KMT2A</i>	KMT2A (MLL)
	<i>CKS1B</i>	CKS1B	<i>IGH::CCND1</i>	CCND1-IGH
	<i>ALK</i>	ALK	<i>NUP98</i>	NUP98
	<i>MYCN</i>	MYCN	<i>BIRC3::MALT1</i>	BIRC3-MALT1 (API2-MALT1)
	<i>BCL6</i>	BCL6	<i>ATM</i>	ATM
	<i>GATA2::MECOM</i>	RPN1-MECOM	<i>CCND1</i>	CCND1
	<i>IGH::FGFR3</i>	FGFR3-IGH	<i>ETV6</i>	ETV6 (TEL)
	<i>FIP1L1::PDGFRA</i>	FIP1LA-PDGFR	<i>ETV6::RUNX1</i>	ETV6-RUNX1 (TEL-AML1)
	<i>IRF1</i>	IRF1	<i>IGH::BCL2</i>	BCL2-IGH
	<i>CSF1R</i>	CSF1R	<i>IGH</i>	IGH
	<i>EGR1</i>	EGR1	<i>IGH::MAF</i>	MAF-IGH
	<i>PDGFRB</i>	PDGFRB	<i>PML::RARA</i>	PML-RARA
	<i>MYC</i>	MYC	<i>CBFB</i>	CBFB
	<i>IGH::MYC</i>	MYC-IGH	<i>TP53</i>	TP53 (p53)
	<i>RUNX1::RUNX1T1</i>	RUNX1-RUNX1T1 (AML1-ETO)	<i>MALT1</i>	MALT1
	<i>FGFR1</i>	FGFR1	<i>BCL2</i>	BCL2
	<i>CDKN2A</i>	CDKN2A (p16)	<i>RUNX1</i>	RUNX1 (AML1)
	<i>BCR::ABL1</i>	BCR-ABL1	<i>EWSR1</i>	EWSR1

名称の変更は、「RPN1-MECOM」→「*GATA2::MECOM*」のみです。

5'上流 → 3'下流方向の順序に変更となる項目は、以下の4項目となります。

「MYC-IGH」→「*IGH::MYC*」 「CCND1-IGH」→「*IGH::CCND1*」

「BCL2-IGH」→「*IGH::BCL2*」 「MAF-IGH」→「*IGH::MAF*」



遺伝子検査・染色体検査 検査項目名称変更のお知らせ

23-011 (2023 Mar.)

サポートライン
2147

● 変更内容（承前）

	変更後	変更前	変更後	変更前
遺伝子（造血器）	<i>FLT3</i>	FLT3	<i>KMT2A::AFF1</i>	KMT2A-AFF1 (MLL-AF4)
	<i>major BCR::ABL1</i>	major BCR-ABL1	<i>KMT2A::AFDN</i>	KMT2A-AFDN (MLL-AF6)
	<i>minor BCR::ABL1</i>	minor BCR-ABL1	<i>KMT2A::MLLT3</i>	KMT2A-MLLT3 (MLL-AF9)
	<i>micro BCR::ABL1</i>	micro BCR-ABL1	<i>KMT2A::MLLT11</i>	KMT2A-MLLT11 (MLL-AF1q)
	<i>TCF3::HLF</i>	TCF3-HLF (E2A-HLF)	<i>KMT2A::MLLT1</i>	KMT2A-MLLT1 (MLL-ENL)
	<i>TCF3::PBX1</i>	TCF3-PBX1 (E2A-PBX1)	<i>NUP98::HOXA9</i>	NUP98-HOXA9
	<i>PML::RARA</i>	PML-RARA	<i>STIL::TAL1</i>	STIL-TAL1 (SIL-TAL1)
	<i>CBFB::MYH11</i>	CBFB-MYH11	<i>DEK::NUP214</i>	DEK-NUP214 (DEK-CAN)
	<i>RUNX1::RUNX1T1</i>	RUNX1-RUNX1T1 (AML1-ETO)	<i>JAK2</i>	JAK2
	<i>RUNX1::MECOM</i>	RUNX1-MECOM (RUNX1-EVI1)	<i>CALR</i>	CALR
	<i>ETV6::RUNX1</i>	ETV6-RUNX1 (TEL-AML1)	<i>WT1</i>	WT1
			<i>NPM1</i>	NPM1
再構成	<i>TRB</i>	TRB		
	<i>TRG</i>	TRG		
	<i>IGH</i>	IGH		
遺伝子（腫瘍）	<i>ALK</i>	ALK	<i>BRAF</i>	BRAF
	<i>EGFR</i>	EGFR	<i>KRAS</i>	KRAS
	<i>HER2</i>	HER2	<i>RAS</i>	RAS
	<i>ROS1</i>	ROS1	<i>RAS::BRAF</i>	RAS-BRAF
	<i>c-kit</i>	c-kit	<i>KRT19</i>	KRT19
			<i>EZH2</i>	EZH2
遺伝学	<i>DMD</i>	DMD	<i>AR</i>	AR
	<i>FKTN</i>	FKTN	<i>SMN1</i>	SMN1
	<i>HTT</i>	HTT	<i>TTR</i>	TTR
多型	<i>CYP2C19</i>	CYP2C19	<i>NUDT15</i>	NUDT15
	<i>UGT1A1</i>	UGT1A1	<i>MTHFR</i>	MTHFR

