

染色体・遺伝子関連検査 検査項目名称変更のお知らせ

謹啓 時下ますますご清栄のこととお慶び申し上げます。
平素は格別のご高配を賜り厚くお礼申し上げます。
この度、染色体・遺伝子関連検査につきまして、検査項目名称を変更させていただきたく、ご案内いたします。
健康と医療の未来に貢献すべく、より良い検査サービスのご提供に努めてまいります。
謹白

記

■ 変更日

2025 年 12 月 5 日（金）ご依頼分より
※画像データ報告書は12月10日（水）ご報告分より

■ 変更内容

- ・総合検査案内につきまして、染色体・遺伝子関連検査の検査項目に記載している遺伝子名をヒトゲノム解析機構（HUGO）^{注1}の遺伝子命名委員会（HGNC）^{注2}が推奨する国際標準遺伝子記号に準拠した名称に変更し遺伝子記号を斜体にします。あわせて、融合遺伝子の区切り記号をハイフン（-）からダブルコロンの（::）に変更いたします。
- ・報告書などにつきまして検査項目名、検査項目略称を変更いたします。
※弊社システムでは、報告書の遺伝子記号は正体となりますのでご了承ください。

注 1：HUGO（Human Genome Organization）

注 2：HUGC（HUGO Gene Nomenclature Committee）

※対象項目につきましては裏面をご確認ください。



●総合検査案内/検査項目名称の変更

項目コード	新	現
06007 7	Y染色体（睾丸決定遺伝子 <i>SRY</i> ）	Y染色体（睾丸決定遺伝子 <i>SRY</i> ）
02974 8	X, Y染色体（身長関連遺伝子 <i>SHOX</i> ）	X, Y染色体（身長関連遺伝子 <i>SHOX</i> ）
06511 7	<i>TCF3::PBX1</i> t(1;19)転座	<i>TCF3-PBX1</i> t(1;19)転座
06559 5	<i>CKS1B</i> 1q21 増幅	<i>CKS1B</i> 1q21 増幅
02931 5	<i>ALK</i> 2p23転座	<i>ALK</i> 2p23転座
0R665 6	<i>GATA2::MECOM</i> inv(3)逆位,t(3;3)転座	<i>GATA2-MECOM</i> inv(3)逆位,t(3;3)転座
02877 6	<i>BCL6</i> 3q27転座	<i>BCL6</i> 3q27転座
06169 8	<i>IGH::FGFR3</i> t(4;14)転座	<i>IGH-FGFR3</i> t(4;14)転座
06332 6	<i>FIP1L1::PDGFRA</i> del(4)長腕欠失(4q12欠失)	<i>FIP1L1-PDGFRA</i> del(4)長腕欠失(4q12欠失)
02225 9	<i>CSF1R</i> del(5)長腕欠失	<i>CSF1R</i> del(5)長腕欠失
06410 9	<i>EGR1</i> del(5)長腕欠失	<i>EGR1</i> del(5)長腕欠失
06474 9	<i>PDGFRB</i> 5q32転座	<i>PDGFRB</i> 5q32転座
06512 6	<i>MYC</i> 8q24転座	<i>MYC</i> 8q24転座
02878 5	<i>IGH::MYC</i> t(8;14)転座	<i>IGH-MYC</i> t(8;14)転座
06145 4	<i>RUNX1::RUNX1T1</i> t(8;21)転座	<i>RUNX1-RUNX1T1</i> (AML1-MTG8) t(8;21)転座
06475 8	<i>FGFR1</i> 8p11.2転座	<i>FGFR1</i> 8p11.2転座
02130 4	<i>BCR::ABL1</i> t(9;22)転座	<i>BCR-ABL1</i> t(9;22)転座
02936 0	末梢血好中球 <i>BCR::ABL1</i> t(9;22)転座	末梢血好中球 <i>BCR-ABL1</i> t(9;22)転座
06114 8	<i>KMT2A</i> 11q23.3転座	<i>KMT2A</i> (<i>MLL</i>) 11q23.3転座
02837 0	<i>IGH::CCND1</i> t(11;14)転座	<i>IGH-CCND1</i> (<i>IGH-BCL1</i>) t(11;14)転座
02949 6	<i>NUP98</i> 11p15転座	<i>NUP98</i> 11p15転座
06208 4	<i>BIRC3::MALT1</i> t(11;18)転座	<i>BIRC3-MALT1</i> (<i>API2-MALT1</i>) t(11;18)転座
06476 7	<i>ATM</i> del(11)長腕欠失	<i>ATM</i> del(11)長腕欠失
06813 2	<i>ETV6::RUNX1</i> t(12;21)転座	<i>ETV6-RUNX1</i> (<i>TEL-AML1</i>) t(12;21)転座
02838 9	<i>IGH::BCL2</i> t(14;18)転座	<i>IGH-BCL2</i> t(14;18)転座
06181 4	<i>IGH::MAF</i> t(14;16)転座	<i>IGH-MAF</i> t(14;16)転座
02505 8	<i>PML::RARA</i> t(15;17)転座	<i>PML-RARA</i> t(15;17)転座
02836 1	<i>CBFB</i> inv(16)逆位、t(16;16)転座	<i>CBFB</i> inv(16)逆位、t(16;16)転座
06811 4	<i>TP53</i> del(17)短腕欠失	<i>TP53</i> del(17)短腕欠失
06141 8	<i>MALT1</i> 18q21転座	<i>MALT1</i> 18q21転座
0X422 9	<i>BCL2</i> 18q21転座	<i>BCL2</i> 18q21転座
06807 9	<i>MYCN</i> 2p24増幅	<i>MYCN</i> 2p24増幅
06172 4	<i>EWSR1</i> 22q12転座	<i>EWSR1</i> 22q12転座
06302 9	<i>FLT3</i> /ITD 変異解析	<i>FLT3</i> /ITD 変異解析
02875 8	<i>FLT3</i> 変異解析ITD/TKD	<i>FLT3</i> 変異解析ITD/TKD
02904 5	<i>NPM1</i> 変異解析	<i>NPM1</i> 変異解析
06305 6	<i>KIT</i> シーケンス解析（白血病）	<i>KIT</i> シーケンス解析（白血病）
0R953 6	<i>JAK2</i> V617F遺伝子変異解析	<i>JAK2</i> V617F遺伝子変異解析
0R633 1	<i>MYD88</i> 遺伝子変異解析	<i>MYD88</i> 遺伝子変異解析
0R634 0	<i>CD79B</i> 遺伝子変異解析	<i>CD79B</i> 遺伝子変異解析
00D03 4	<i>EZH2</i> 遺伝子変異解析	<i>EZH2</i> 遺伝子変異解析
0M017 0	<i>WT1</i> mRNA定量	<i>WT1</i> mRNA定量
02646 2	Major <i>BCR::ABL1</i> mRNA定量	Major <i>BCR-ABL1</i> mRNA定量
06517 1	Major <i>BCR::ABL1</i> mRNA (IS)	Major <i>BCR-ABL1</i> mRNA (IS)
00N08 9	Major <i>BCR::ABL1</i> mRNA (%)	Major <i>BCR-ABL1</i> mRNA (%)
06324 5	Major <i>BCR::ABL1</i> mRNA定性	Major <i>BCR-ABL1</i> mRNA定性
06098 7	Major <i>BCR::ABL1</i> <i>ABL1</i> 変異解析	Major <i>BCR-ABL1</i> <i>ABL1</i> 変異解析
00G47 3	minor <i>BCR::ABL1</i> mRNA (%)	minor <i>BCR-ABL1</i> mRNA (%)
02984 7	minor <i>BCR::ABL1</i> mRNA定量	minor <i>BCR-ABL1</i> mRNA定量
06325 4	minor <i>BCR::ABL1</i> mRNA定性	minor <i>BCR-ABL1</i> mRNA定性
00B92 8	micro <i>BCR::ABL1</i> mRNA定性	micro <i>BCR-ABL1</i> mRNA定性
06099 6	minor <i>BCR::ABL1</i> <i>ABL1</i> 変異解析	minor <i>BCR-ABL1</i> <i>ABL1</i> 変異解析

●総合検査案内/検査項目名称の変更

項目コード	新	現
02946 9	<i>TCF3::PBX1</i> mRNA定量	TCF3-PBX1 mRNA定量
02498 7	<i>TCF3::PBX1</i> mRNA定性	TCF3-PBX1 mRNA定性
02989 2	<i>PML::RARA</i> mRNA定量	PML-RARA mRNA定量
06321 8	<i>PML::RARA</i> mRNA定性	PML-RARA mRNA定性
02988 3	<i>CBFB::MYH11</i> mRNA定量	CBFB-MYH11 mRNA定量
02734 4	<i>CBFB::MYH11</i> mRNA定性	CBFB-MYH11 mRNA定性
02991 9	<i>RUNX1::RUNX1T1</i> mRNA定量	RUNX1-RUNX1T1 mRNA定量
06010 3	<i>RUNX1::RUNX1T1</i> mRNA定性	RUNX1-RUNX1T1 mRNA定性
06016 7	<i>RUNX1::MECOM</i> mRNA定性	RUNX1-MECOM mRNA定性
02993 7	<i>ETV6::RUNX1</i> mRNA定量	ETV6-RUNX1 mRNA定量
02307 8	<i>ETV6::RUNX1</i> mRNA定性	ETV6-RUNX1 mRNA定性
02944 1	<i>KMT2A::AFF1</i> mRNA定量	KMT2A-AFF1 mRNA定量
02293 4	<i>KMT2A::AFF1</i> mRNA定性	KMT2A-AFF1 mRNA定性
06835 8	<i>KMT2A::AFDN</i> mRNA定量	KMT2A-AFDN mRNA定量
0M498 7	<i>KMT2A::AFDN</i> mRNA定性	KMT2A-AFDN mRNA定性
02945 0	<i>KMT2A::MLLT3</i> mRNA定量	KMT2A-MLLT3 mRNA定量
02294 3	<i>KMT2A::MLLT3</i> mRNA定性	KMT2A-MLLT3 mRNA定性
06832 1	<i>KMT2A::MLLT1</i> mRNA定量	KMT2A-MLLT1 mRNA定量
02295 2	<i>KMT2A::MLLT1</i> mRNA定性	KMT2A-MLLT1 mRNA定性
02994 6	<i>NUP98::HOXA9</i> mRNA定量	NUP98-HOXA9 mRNA定量
06830 3	<i>STIL::TAL1</i> mRNA定量	STIL-TAL1 mRNA定量
02992 8	<i>DEK::NUP214</i> mRNA定量	DEK-NUP214 mRNA定量
06039 2	<i>DEK::NUP214</i> mRNA定性	DEK-NUP214 mRNA定性
06520 7	<i>BRAF</i> V600 変異解析〔PCR〕	BRAF V600 変異解析〔PCR〕
00U59 6	<i>BRAF</i> V600E遺伝子解析〔rSSO〕	BRAF V600E遺伝子解析〔rSSO〕
06582 9	<i>EGFR</i> 変異解析 v2.0	EGFR変異解析 v2.0
06350 6	<i>EGFR</i> 変異解析v2.0（血漿）	EGFR変異解析v2.0（血漿）
00G04 0	<i>KRAS</i> G12C変異解析	KRAS G12 C変異解析
0R617 9	<i>IDH1/2</i> 遺伝子解析（グリオーマ）（FFPE）	IDH1/2遺伝子解析（グリオーマ）（FFPE）
0R618 8	<i>IDH1/2</i> 遺伝子解析（グリオーマ）（FF）	IDH1/2遺伝子解析（グリオーマ）（FF）
06399 3	<i>c-kit</i> 遺伝子変異解析（GIST）	c-kit遺伝子変異解析（GIST）
05755 8	<i>RAS・BRAF</i> 遺伝子変異解析	RAS・BRAF遺伝子変異解析
00447 5	<i>RAS</i> 遺伝子変異解析〔BEAMing〕	RAS遺伝子変異解析〔BEAMing〕
05999 8	<i>RET</i> 遺伝子解析（甲状腺髄様癌）	RET遺伝子解析（甲状腺髄様癌）
0R616 0	<i>RET</i> 遺伝子シングルサイト解析（甲状腺髄様癌）	RET遺伝子シングルサイト解析（甲状腺髄様癌）
06952 8	<i>SNRPN</i> 遺伝子解析〔メチレーションPCR〕 （ブラダー・ウィリ症候群 アンジェルマン症候群）	SNRPN遺伝子解析〔メチレーションPCR〕 （ブラダー・ウィリ症候群 アンジェルマン症候群）
05871 9	<i>PRRT2</i> 遺伝子解析（発作性運動誘発性舞蹈アテトーゼ）	PRRT2遺伝子解析（発作性運動誘発性舞蹈アテトーゼ）
00E36 7	<i>TTR</i> 遺伝子解析（家族性アミロイドーシス）	TTR遺伝子解析（家族性アミロイドーシス）
0Y443 5	<i>MECP2</i> 遺伝子解析（レット症候群）	MECP2遺伝子解析（レット症候群）
00R93 1	<i>ZEB2</i> 遺伝子解析（モワット・ウイルソン症候群）	ZEB2遺伝子解析（モワット・ウイルソン症候群）
00N96 2	<i>TACSTD2</i> 遺伝子解析（角膜ジストロフィー）	TACSTD2遺伝子解析（角膜ジストロフィー）
0X799 2	<i>MEFV</i> 遺伝子解析（家族性地中海熱）	MEFV遺伝子解析（家族性地中海熱）
00N99 9	<i>SOD1</i> 遺伝子解析（筋萎縮性側索硬化症）	SOD1遺伝子解析（筋萎縮性側索硬化症）
06415 4	<i>HTT</i> 遺伝子CAG反復配列解析（ハンチントン病）	HTT遺伝子CAG反復配列解析（ハンチントン病）
06264 2	<i>UGT1A1</i> 遺伝子多型解析	UGT1A1遺伝子多型解析
05881 8	<i>NUDT15</i> 遺伝子codon 139多型解析	NUDT15遺伝子codon 139多型解析

●報告書名称、略称の変更

項目コード	新（26桁）	現（26桁）	新（10桁）	現（10桁）
06511 7	TCF3::PBX1 t(1:19)転座FISH	TCF3-PBX1 t(1:19)転座FISH	▲変更なし	t(1:19)F
0R665 6	GATA2::MECOM 逆位,転座 FISH	GATA2-MECOM 逆位,転座 FISH	▲変更なし	3番逆位,転座 F
06169 8	IGH::FGFR3 t(4:14)転座FISH	IGH-FGFR3 t(4:14)転座FISH		t(4:14)F IGH-FGFR3
06332 6	FIP1L1::PDGFRA 4q12欠失FISH	FIP1L1-PDGFRA 4q12欠失FISH	▲変更なし	4q12欠失FISH
02878 5	IGH::MYC t(8:14)転座(FISH)	IGH-MYC t(8:14)転座(FISH)		t(8:14)F IGH-MYC F
06145 4	RUNX1::RUNX1T1 t(8:21)FISH	RUNX1-RUNX1T1 t(8:21)FISH	▲変更なし	t(8:21) F
02130 4	BCR::ABL1 t(9:22)転座 FISH	BCR-ABL1 t(9:22)転座 FISH		BCR::ABL1F BCR-ABL1 F
02936 0	好中球BCR::ABL1 t(9:22) (F)	好中球BCR-ABL1 t(9:22) (F)		好中球t(9:22) 好中球BCR-ABL
06114 8	KMT2A 11q23.3転座FISH	KMT2A (MLL) 11q23.3転座FISH	▲変更なし	KMT2A転座F
02837 0	IGH::CCND1 t(11:14)FISH	IGH-CCND1 t(11:14)FISH		t(11:14)F IGH-CCND1F
06208 4	BIRC3::MALT1 t(11:18)FISH	BIRC3-MALT1 t(11:18)FISH	▲変更なし	t(11:18)F
06813 2	ETV6::RUNX1 t(12:21)FISH	ETV6-RUNX1 t(12:21)FISH	▲変更なし	t(12:21)F
02838 9	IGH::BCL2 t(14:18)転座FISH	IGH-BCL2 t(14:18)転座FISH		t(14:18)F IGH-BCL2 F
06181 4	IGH::MAF t(14:16)転座 FISH	IGH-MAF t(14:16)転座 FISH		t(14:16)F IGH-MAF F
02505 8	PML::RARA t(15:17)転座FISH	PML-RARA t(15:17)転座FISH		t(15:17)F PML-RARA (F)
02646 2	Major BCR::ABL1 mRNA定量	Major BCR-ABL1 mRNA定量	▲変更なし	MBCR (定量)
06517 1	MajorBCR::ABL1 mRNA (IS)	MajorBCR-ABL1 mRNA (IS)	▲変更なし	MBCR (IS)
00N08 9	MAJORBCR::ABL1 mRNA (%)	MAJORBCR-ABL1 mRNA (%)	▲変更なし	MBCR (%)
06324 5	Major BCR::ABL1 mRNA定性	Major BCR-ABL1 mRNA定性		MBCR MBCR (定性)
06098 7	MajorBCR::ABL1 ABL1変異解析	MajorBCR-ABL1 ABL1変異解析	▲変更なし	MBCR (変異)
00G47 3	minor BCR-ABL1 mRNA (%)	minor BCR-ABL1 mRNA (%)	▲変更なし	mBCR (%)
02984 7	minor BCR::ABL1 mRNA定量	minor BCR-ABL1 mRNA定量	▲変更なし	mBCR (定量)
06325 4	minor BCR::ABL1 mRNA定性	minor BCR-ABL1 mRNA定性		†BCR mBCR (定性)
00B92 8	micro BCR::ABL1 mRNA定性	micro BCR-ABL1 mRNA定性	▲変更なし	micBCR (定性)
06099 6	minorBCR::ABL1 ABL1変異解析	minorBCR-ABL1 ABL1変異解析	▲変更なし	mBCR (変異)
02946 9	TCF3::PBX1 mRNA定量	TCF3-PBX1 mRNA定量		TCF3::PBX定量 TCF3-PBX定量
02498 7	TCF3::PBX1 mRNA定性	TCF3-PBX1 mRNA定性		TCF3::PBX定性 TCF3-PBX定性
02989 2	PML::RARA mRNA定量	PML-RARA mRNA定量		PML::RARA定量 PML-RARA定量
06321 8	PML::RARA mRNA定性	PML-RARA mRNA定性		PML::RARA定性 PML-RARA定性
02988 3	CBFB::MYH11 mRNA定量	CBFB-MYH11 mRNA定量		CBFB::MYH定量 CBFB-MYH定量
02734 4	CBFB::MYH11 mRNA定性	CBFB-MYH11 mRNA定性		CBFB::MYH定性 CBFB-MYH定性
02991 9	RUNX1::RUNX1T1 mRNA定量	RUNX1-RUNX1T1 mRNA定量		RUNX1::RU定量 RUNX1-RU定量
06010 3	RUNX1::RUNX1T1 mRNA定性	RUNX1-RUNX1T1 mRNA定性		RUNX1::RU定性 RUNX1-RU定性
06016 7	RUNX1::MECOM mRNA定性	RUNX1-MECOM mRNA定性		RUNX1::ME定性 RUNX1-ME定性
02993 7	ETV6::RUNX1 mRNA定量	ETV6-RUNX1 mRNA定量		ETV6::RUN定量 ETV6-RUN定量
02307 8	ETV6::RUNX1 mRNA定性	ETV6-RUNX1 mRNA定性		ETV6::RUN定性 ETV6-RUN定性
02944 1	KMT2A::AFF1 mRNA定量	KMT2A-AFF1 mRNA定量		KMT::AFF1定量 KMT-AFF1定量
02293 4	KMT2A::AFF1 mRNA定性	KMT2A-AFF1 mRNA定性		KMT::AFF1定性 KMT-AFF1定性
06835 8	KMT2A::AFDN mRNA定量	KMT2A-AFDN mRNA定量		KMT::AFDN定量 KMT-AFDN定量
0M498 7	KMT2A::AFDN mRNA定性	KMT2A-AFDN mRNA定性		KMT::AFDN定性 KMT-AFDN定性
02945 0	KMT2A::MLLT3 mRNA定量	KMT2A-MLLT3 mRNA定量		KMT2A::M3定量 KMT2A-M3定量
02294 3	KMT2A::MLLT3 mRNA定性	KMT2A-MLLT3 mRNA定性		KMT2A::M3定性 KMT2A-M3定性
06832 1	KMT2A::MLLT1 mRNA定量	KMT2A-MLLT1 mRNA定量		KMT2A::M1定量 KMT2A-M1定量
02295 2	KMT2A::MLLT1 mRNA定性	KMT2A-MLLT1 mRNA定性		KMT2A::M1定性 KMT2A-M1定性
02994 6	NUP98::HOXA9 mRNA定量	NUP98-HOXA9 mRNA定量		NUP98::HOXA NUP98-HOXA
06830 3	STIL::TAL1 mRNA定量	STIL-TAL1 mRNA定量		STIL::TAL1 STIL-TAL1
02992 8	DEK::NUP214 mRNA定量	DEK-NUP214 mRNA定量		DEK::NUP定量 DEK-NUP定量
06039 2	DEK::NUP214 mRNA定性	DEK-NUP214 mRNA定性		DEK::NUP定性 DEK-NUP定性
06399 3	c-kit遺伝子変異解析 (GIST)	c-kit遺伝子変異解析 (GIST)	▲変更なし	c-kit (GIST)

※弊社システムでは、報告書の遺伝子記号は正体となりますのでご了承ください。