

EWSR1 22q12 転座				P000020	
				担当部署	
EWSR1 t(22q12)				病理	
検査オーダー					
患者同意に関する要求事項		該当なし			
オーダーリング手順	1	サイボウズ→ファイル管理→54. 病理診断科→遺伝子解析依頼申請書→			
	2				
	3				
	4				
	5				
検査に影響する臨床情報		該当なし			
検査受付時間		8 : 15～16 : 00			
検体採取・搬送・保存					
患者の事前準備事項		手術、及び内視鏡、穿刺等の侵襲的検体採取では様々な準備が必要となるため、各々の担当医師、担当看護師等の指示に従う。			
検体採取の特別なタイミング		疾患診断時			
検体の種類		採取管名	内容物	採取量	単位
1	新鮮組織（未固定）	H00	RPMI-1640 FBS 硫酸カナマイシン ノボヘパリン Na 炭酸水素 Na HEPES	5×5×5	mm
2					
3					
4					
5					
6					
7					
8					
検体搬送条件		冷蔵			
検体受入不可基準		オーダーがない。			
保管検体の保存期間		検体は採取後、当日中に提出 保存不可			
検査結果・報告					

検査室の所在地		病院棟 3 階 病理診断科				
測定時間		7～10 日				
生物学的基準範囲		該当なし				
臨床判断値		EWSR1 プローブを用いて、22q12 領域の転座をスプリットシグナル(黄色→赤、緑)として検出する。転座相手の同定はできない。				
基準値					単位	該当なし
共通低値	共通高値	男性低値	男性高値	女性低値	女性高値	
該当なし	該当なし	該当なし	該当なし	該当なし	該当なし	
パニック値	高値	該当なし				
	低値	該当なし				
生理的変動要因		該当なし				
臨床的意義		Ewing 肉腫/PNET(peripheral primitive neuroectodermal tumor 末梢未熟神経外胚葉性腫瘍)の診断確定のための補助検査として有用である。その他にも淡明細胞肉腫の診断にも有用。 22q12 に座位する EWSR1(Ewing sarcoma breakpoint region1)遺伝子は主に 5 つの ETS ファミリー 遺伝子(FLI1,ERG,ETV E1AF)の 1 つがキメラ遺伝子を形成することが報告されている。中でも一番頻度が高いものは FLI1 で、t(11;22)転座により生じる EWSR1-FLI1 キメラ遺伝子は腫瘍化に関与するといわれている。 Ewing 肉腫と PNET は、以前は異なる腫瘍として扱われてきたが、現在では共通のキメラ遺伝子の同定により Ewing 肉腫/PNET 主要として同一の腫瘍群として扱われている。この腫瘍は骨と骨周囲の軟部組織から発生する腫瘍と考えられてきたがキメラ遺伝子の検出からほとんどすべての組織から発生するといわれている。鑑別が必要な疾患としては、小児の骨および骨周囲の軟部組織由来の未分化な腫瘍の小円形細胞腫瘍がある。これらの鑑別には臨床像や病理組織像などがあるが、その一つとしてキメラ遺伝子の証明が用いられる。 本検査では、EWSR1 プローブを用いて、22q12 領域の転座をスプリットシグナル(黄色→赤、緑)として検出する。転座相手の同定はできない。SRL ホームページ (http://test-guide.srl.info/hachioji/test/detail/019145954)				