



第22回日本検査血液学会学術集会 ランチオンセミナー10

実臨床に役立つ造血器腫瘍の遺伝子解析 up-to-date

2021年9月12日(日) 12:10～13:00

Web Live 配信

演者

日本医科大学 血液内科学

大学院教授

山口 博樹 先生

本セミナーをご視聴いただきましたら、セミナー視聴ページよりアンケートへのご協力をお願いいたします。
ご回答いただいた内容は、今後の弊社マーケティング施策に活用させていただきます。
アンケートへご協力いただきました方へのお礼として粗品をお渡しいたします。

実臨床に役立つ 造血器腫瘍の遺伝子解析 up-to-date

日本医科大学 血液内科学 大学院教授
山口 博樹 先生

急性白血病などの造血器腫瘍の診断は現在でも形態学が中心であるが、近年、多くの遺伝子変異がその発症に関与していることが解明され、診断に応用されつつある。さらにそれら遺伝子変異をターゲットにした分子標的薬も複数開発されたことで、遺伝子診断の必要性が益々高まっている。例えば慢性骨髄性白血病においては *bcr-abl* 遺伝子量を測定することでチロシンキナーゼ阻害薬の治療効果判定を行う。さらにチロシンキナーゼ阻害薬の耐性の診断に *abl* 遺伝子 T315I 変異の検出が有用とされている。近年では *FLT3* 遺伝子変異を認める急性骨髄性白血病に対して本邦から *FLT3* 阻害薬が開発されたが、この薬剤を用いた治療を開始するには *FLT3* 遺伝子変異の遺伝子診断が必須である。

このように造血器腫瘍において遺伝子診断は重要ではあるが、いくつか解決をしなければならぬ問題点がある。例えば、急性白血病は症例によっては治療を急ぐ必要がありその診断は迅速性が求められるが、多くの施設において遺伝子診断は外部の検査会社に依頼をすることになり、その結果が得られるまで数日以上時間を要する。

そこで我々は臨床の現場で迅速に遺伝子変異解析が可能な小型全自動解析装置を用いて、造血器腫瘍における重要な遺伝子転座 (*PML-RAR α* , *CBF β -MYH11*, *RUNX1-RUNX1T1*) や遺伝子変異 (*DNMT3A*) を約2時間で検出できる測定系を開発した。

本講演では、これら遺伝子変異解析の臨床的な有用性に加えて、骨髄増殖性腫瘍の診断に重要な遺伝子変異 (*JAK2*, *CALR*, *MPL*) やその臨床像と *JAK2 V617F* アレルバーデンの関係など、日常臨床で接する機会が多い遺伝子診断の院内活用に関して解説したい。



LINE 公式アカウント

『検査のアークレイ(医療従事者用)』

医療従事者へ向けて、日常診療に役立つ情報や、アークレイでご用意している患者さん向けの資料のご案内、セミナー開催情報などを定期的に配信しています。

