

## 平成28年12月より適用の 新規保険収載検査項目の解説

[Rinsho Byori 65 : 106, 2017]

### 平成28年12月より保険適用

D006-3 区分 E3(新項目)

#### FIP1L1-PDGFR $\alpha$ 融合遺伝子検査

##### 【保険点数】

3,300点

##### 【製品名(製造販売元)】

OncoGuide F-P 融合遺伝子検出 FISH キット  
(株式会社理研ジェネシス)

##### 【主な対象】

慢性好酸球性白血病(CEL)または好酸球増多症候群(HES)の患者

##### 【主な測定目的】

末梢血または骨髄由来細胞における FIP1L1-PDGFR $\alpha$  融合遺伝子の検出(CELまたはHESにおける FIP1L1-PDGFR $\alpha$  融合遺伝子の判定の補助)

##### 【測定方法】

蛍光 *in situ* ハイブリダイゼーション法(FISH法)

##### 【検 体】

末梢血または骨髄由来の細胞

##### 【有用性】

CELまたはHESの患者にみられる FIP1L1-PDGFR $\alpha$  融合遺伝子を検出し、適切な治療を行うことができる。

##### 【特 徴】

CEL/HESの一部の患者では第4番染色体長腕の一部(4q12)欠失による FIP1L1-PDGFR $\alpha$  融合遺伝子が発現し、PDGFR $\alpha$  チロシンキナーゼが恒常的に活性化している。この FIP1L1-PDGFR $\alpha$  融合遺伝子陽性の CEL/HES\*患者に対してはチロシンキナーゼ阻害剤であるイマチニブが有効であることが明らかとなっていることから、本邦においては FIP1L1-PDGFR $\alpha$  融合遺伝子陽性の CEL/HES に対する薬物療法ではイマチニブ(販売名: グリベック錠 100 mg [ノバルティス ファーマ株式会社])が「染色体検査又は遺伝子検査により FIP1L1-PDGFR $\alpha$  陽性であることが確認された患者に使用する」という「効能・効果に関連する使用上の注意」の条件下に承認され

ている。従って、イマチニブによる治療においては FIP1L1-PDGFR $\alpha$  融合遺伝子の検査が求められている。

本検査薬は、蛍光 *in situ* ハイブリダイゼーション法(FISH法)により末梢血または骨髄由来細胞の FIP1L1-PDGFR $\alpha$  融合遺伝子を検出するキットであり、上記検査を正確・迅速に行うことを可能とする。本検査薬は、同融合遺伝子の判定が明らかとなっている陽性10検体及び陰性10検体を用いた臨床性能試験において、陽性的中率、陰性的中率ともに100%を示している。

本邦における本検査対象患者(CEL/HES患者)は年間100人程度と推定されるが、本検査により治療効果が期待できない患者への投与を回避することが可能となり、グリベック錠の適正使用が期待される。

本検査は、二次性好酸球増加症を除外した上で、CEL又はHESと診断した患者において、治療方針の決定を目的としてFISH法により測定した場合に原則として1回に限り算定できる。ただし、臨床症状・検査所見等の変化を踏まえ治療法を選択する必要があるため、本検査を再度実施した場合にも算定できる。

\*WHO分類の最新版である改訂第4版(2008年)の血液腫瘍分類では、FIP1L1-PDGFR $\alpha$  融合遺伝子陽性のCEL/HESは「PDGFR $\alpha$ 遺伝子再構成を伴う骨髄性・リンパ性腫瘍(Myeloid and lymphoid neoplasms with PDGFR $\alpha$  rearrangement)」の一つである稀な疾患として位置づけられ、異常に亢進したチロシンキナーゼ活性を有するためイマチニブメシル酸塩等のチロシンキナーゼ阻害剤に反応するとされている。

<製品情報ホームページ>

OncoGuide F-P 融合遺伝子検出 FISH キット (株式会社理研ジェネシス)

[https://rikengenesys.jp/content\\_ja\\_JPY\\_286.html](https://rikengenesys.jp/content_ja_JPY_286.html)

(文責: 株式会社理研ジェネシス/  
監修: 東京大学医学部 矢富 裕)