

<令和7年9月より保険適用>

D004-2 悪性腫瘍組織検査 1 悪性腫瘍遺伝子検査 区分：E3 (新項目) IDH1 遺伝子検査

【保険点数】

2,500 点

【製品名(製造販売元)】

ipsogen IDH1 変異検出キット RGQ「キアゲン」

【使用目的】

末梢血又は骨髓液から抽出したゲノム DNA 中の IDH1 遺伝子変異の検出(イボシデニブの急性骨髄性白血病患者への適応を判定するための補助に用いる)

【測定原理】

本品は、オリゴヌクレオチド加水分解原理を用いたリアルタイム Polymerase Chain Reaction (PCR) 法により、末梢血あるいは骨髓液から抽出したゲノム DNA 中の IDH1 変異を検出する。

本検査では ipsogen IDH1 変異検出キット RGQ「キアゲン」を用いて、ロータージーン Q MDx 5plex HRM (医療機器届出番号：13B2X10223000004) によりリアルタイム PCR 反応を行う。

解析はロータージーン Q MDx 5plex HRM (医療機器届出番号：13B2X10223000004) のソフトウェアにより自動化された方法で行われ、ランコントロールとサンプル結果の両方が有効であり、アッセイターゲット増幅が所定のサイクル数カットオフ閾値を下回った場合、各サンプルの IDH1 遺伝子変異の検出が表示される。

【検 体】

サンプルは EDTA 採血管に採取した新鮮ヒト全血 (PB)、または骨髓穿刺 (BMA) サンプルでなければならない。

1. サンプルを安定に保存できる条件と期間
PB 2～8℃ 1週間
BMA 2～8℃ 1週間
2. サンプルの品質を保証するためには病理学的に標準となる方法で輸送すること。
3. サンプル DNA 抽出の手順として、DNA の精製は QIAamp DSP DNA Blood Mini Kit (QIAGEN, cat. no. 61104) を用いる。QIAamp DSP DNA Blood Mini Kit Handbook に従い、200 μ L Elution Buffer (AE) を用いて DNA 精製を行う。
4. gDNA の定量および濃度調製について、全血または骨髓穿刺検体から抽出した gDNA を用いる。測定濃度が 1ng/ μ L 未満の場合は、サンプルを再抽出する必要がある。測定濃度が 6ng/ μ L を超える場合は、本キットに含まれる希釈用水 (Dil.) を用いて、5ng/ μ L に希釈する。

【臨床的意義】

イソクエン酸デヒドロゲナーゼ 1 は、ヒトでは 2 番染色体上の IDH1 遺伝子によりコードされている酵素である。IDH1 遺伝子の R132 における IDH1 ホットスポット変異は、D-2-ヒドロキシグルタル酸 (2HG)) を産生する機能獲得型変異をもたらす。2HG は、DNA およびヒストンの過剰メチルに関与するオンコメタボライトであり、遺伝子転写の調節抑制および細胞分化の阻害につながる¹⁾。IDH1 突然変異は、主に急性白血病 (AML) における血液型腫瘍、骨髄異形成症候群 (MDS) に見られることから変異型イソクエン酸デヒドロゲナーゼ阻害剤イボシデニブの、AML 患者での臨床有用性が示唆されている²⁾。そのため、イボシデニブ治療に適した患者の選択に IDH1 変異を特定することは重要である。

【留意事項】

「D006-2」造血器腫瘍遺伝子検査、「D006-6」免疫関連遺伝子再構成、「D006-14」FLT3 遺伝子検査又は「D006-16」JAK2 遺伝子検査のうちいずれかを同一月中に併せて行った場合には、主たるもののみ算定する。

【参考文献】

- 1) Oltvai ZN, Harley SE, et al. Assessing acquired resistance to IDH1 inhibitor therapy by full-exon IDH1 sequencing and structural modeling. Cold Spring Harb Mol Case Stud 2021; 7 (2).
- 2) Cadoux-Hudson T, Schofield CJ, et al. Isocitrate dehydrogenase gene variants in cancer and their clinical significance. Biochem Soc Trans 2021; 49 (6): 2561-72.

米国で実施されたイボシデニブの臨床試験で使用された検査 (CTA) と本品 (CDx) のブリッジング試験の結果は以下である。

- 骨髓液検体での CTA と CDx 検査結果の一致割合
全体一致割合：99.10% (219/221)
陽性一致割合：98.77% (80/81)
陰性一致割合：99.29% (139/140)
- 末梢血検体での CTA と CDx 検査結果の一致割合
全体一致割合：87.50% (28/32)
陽性一致割合：84.62% (22/26)
陰性一致割合：100% (6/6)

【製品関連 URL】

なし

(文責：株式会社キアゲン)

監修：日本臨床検査医学会保険診療委員会)