

29, 30 骨軟部腫瘍IHC 指定コンサルタントおよび解析内容一覧

項目	備考	小田 義直 (九州大学)	吉田 朗彦 (国立がん研究センター)
MDM2	一般的にコンセンサスを得ているが、FISHを推奨されている	○	○
CDK4	一般的にコンセンサスを得ているが、FISHを推奨されている	○	○
$\beta$ -catenin	一般的にコンセンサスを得ている	○	○
myogenin	一般的にコンセンサスを得ている	○	
myoD1	一般的にコンセンサスを得ている	○	
ALK	一般的にコンセンサスを得ている	○	○
NKX2.2	一般的にコンセンサスを得ている	○	○
CCNB3(cyclin B3)	一般的にコンセンサスを得ている	○	○
WT1 (C-terminal)	有用とされるが必ずしも必要とされない		
STAT6	一般的にコンセンサスを得ている	○	○
SMARCB1/INI1	一般的にコンセンサスを得ている	○	○
TLE1	有用とされるが必ずしも必要とされない	○	
TFE3	一般的にコンセンサスを得ている	○	○
brachyury	一般的にコンセンサスを得ている	○	○
H3K27ME3	最近有用と報告されたもの	○	○
NY-ESO-1	有用とされるが必ずしも必要とされない	○	
H3G34W	最近有用と報告されたもの	○	○
H3G34V	最近有用と報告されたもの		
H3K36M	最近有用と報告されたもの	○	
MUC4	一般的にコンセンサスを得ている	○	○
CAMTA1	有用とされるが必ずしも必要とされない		○
HHV8	一般的にコンセンサスを得ている	○	○
ETV4	有用とされるが必ずしも必要とされない		○
NUT	一般的にコンセンサスを得ている		○
DOG1	一般的にコンセンサスを得ている	○	○
CSF1	有用とされるが必ずしも必要とされない		
PDGFR $\alpha$	有用とされるが必ずしも必要とされない	○	
PDGFR $\beta$	有用とされるが必ずしも必要とされない	○	
SDHB	有用とされるが必ずしも必要とされない	○	
FOSB	有用とされるが必ずしも必要とされない		

29, 30 骨軟部腫瘍FISH 指定コンサルタントおよび解析内容一覧

項目	備考	小田 義直 (九州大学)	吉田 朗彦 (国立がん研究センター)
ALK	Split FISH	○	
ROS1	Split FISH		
EWSR1	Split FISH	○	○
FUS	Split FISH	○	○
TFE3	Split FISH		
NCOA2	Split FISH	○	
CIC	Split FISH	○	○
SS18	Split FISH		○
DDIT3	Split FISH		○
ETV6	Split FISH		
HEY1	Split FISH		
ATF1	Split FISH		
CAMTA1	Split FISH	○	
CREB1	Split FISH		
CSF1	Split FISH		
ERG	Split FISH		
FGFR1	Split FISH	○	
FOXO1	Split FISH		
FLI1	Split FISH		
NR4A3	Split FISH		○
PDGFB	Split FISH		○
PHF1	Split FISH		
USP6	Split FISH	○	○
YWHAE	Split FISH		
NR4A3	Split FISH		
CREM	Split FISH		
HMGA2	Split FISH		
NUTM2A	Split FISH		
NUTM2B	Split FISH		
JAZF1	Split FISH		
JJAZ1	Split FISH		
HEY1-NCOA2	Fusion FISH		
CIC-FOXO4	Fusion FISH		
MDM2	Amplification	○	○
CDK4	Amplification		
N-MYC	Amplification		
SMARCB1/INI1	Deletion		
NF1	Deletion		
NF2	Deletion		
CDKN2A	Deletion		
COL1A1	Split FISH		

29, 30 骨軟部腫瘍PCR-sequence 指定コンサルタントおよび解析内容一覧

項目	備考	小田 義直 (九州大学)	吉田 朗彦 (国立がん研究センター)
BCOR	Internal tandem duplication, PCR+sequence	○	
CTNNB1	Point mutation, PCR+sequence	○	
EWSR1-FLI1	Fusion gene, RT-PCR/sequence	○	
EWSR1-ERG	Fusion gene, RT-PCR/sequence	○	
EWSR1-NR4A3	Fusion gene, RT-PCR/sequence	○	
EWSR1-WT1	Fusion gene, RT-PCR/sequence	○	
EWSR1-ATF1	Fusion gene, RT-PCR/sequence	○	
EWSR1-CREB1	Fusion gene, RT-PCR/sequence	○	
SS18-SSX1	Fusion gene, RT-PCR/sequence	○	
SS18-SSX2	Fusion gene, RT-PCR/sequence	○	
PAX3-FOXO1	Fusion gene, RT-PCR/sequence	○	
PAX7-FOXO1	Fusion gene, RT-PCR/sequence	○	
COL1A1-PDGFB	Fusion gene, RT-PCR/sequence	○	
ASPL-TFE3	Fusion gene, RT-PCR/sequence	○	
TPM3-ALK	Fusion gene, RT-PCR/sequence	○	
FUS-DDIT3	Fusion gene, RT-PCR/sequence	○	
EWSR1-DDIT3	Fusion gene, RT-PCR/sequence	○	
BCOR-CCNB3	Fusion gene, RT-PCR/sequence	○	
CIC-DUX4	Fusion gene, RT-PCR/sequence	○	
WWTR1-CAMTA1	Fusion gene, RT-PCR/sequence	△	
AHRR-NCOA2	Fusion gene, RT-PCR/sequence	○	
HEY1-NCOA2	Fusion gene, RT-PCR/sequence	△	
NAB2-STAT6	Fusion gene, RT-PCR/sequence	○	
ETV6-NTRK3	Fusion gene, RT-PCR/sequence	○	
COL6A3-CSF1	Fusion gene, RT-PCR/sequence		
COL1A1-USP6	Fusion gene, RT-PCR/sequence		
H3F3A	Point mutation, PCR+sequence	○	
H3F3B	Point mutation, PCR+sequence		
GNAS	Point mutation, PCR+sequence	○	
IDH1	Point mutation, PCR+sequence	○	
c-kit	Point mutation, PCR+sequence	○	
PDGFR $\alpha$	Point mutation, PCR+sequence	○	

\* △ = 検出された症例が少ない

\* 国立がん研究センターはPCRの解析なし

27 脳腫瘍 指定コンサルタントおよび解析内容一覧

実施項目	備考	横尾英明 (群馬大学)	田中伸哉 (北海道大学)	柴原純二 (杏林大学)
IDH1/2 DNA direct sequence	Diffuse glioma	○	○	○
1p/19q FISH	Diffuse glioma		○	○
1p/19q MLPA	Diffuse glioma	○		○ (凍結検体が望ましい)
H3F3A (K27M, G34R/V) DNA direct sequence	Diffuse glioma	○	○	○
HIST1H3B (K27M) DNA direct sequence	Diffuse glioma	○	○	○
TERT promoter mutation direct sequence	Diffuse glioma		○	○
MGMT promoter methylation assay	Diffuse glioma			○
RELA fusion FISH	Ependymoma	○		
CTNNB1 DNA sequence	Medulloblastoma	○		
C19MC FISH	Embryonal tumor with multilayered rosettes	○		
KIAA1549-BRAF fusion RT-PCR (K15-B9, K16-B9, K16-B11)	Pilocytic astrocytoma		○	○
BRAF V600E DNA direct sequence	Pleomorphic xanthoastrocytoma	○	○	○
NAB2-STAT6 fusion RT-PCR	Solitary fibrous tumor/hemangiopericytoma		○	
TcR-gene rearrangement PCR-SSCP	Lymphomatoid granulomatosis		○	△ (BIOMED-2 multiplex PCR assay)
IgH-gene rearrangement	Lymphomatoid granulomatosis		○	△ (BIOMED-2 multiplex PCR assay)