

血液腫瘍における重要な遺伝子異常

病型	タイプ	遺伝子異常(慣用名)	正式名称	対応する染色体異常
急性骨髄性白血病	キメラ遺伝子	<i>AML1-ETO</i>	<i>RUNX1-RUNX1T1</i>	t(8;21)(q22;q22)
	キメラ遺伝子	<i>CBFB-MYH11</i>	同左	inv(16)(p13q22)/t(16;16)(p13;q22)
	キメラ遺伝子	<i>PML-RARA</i>	同左	t(15;17)(q22;q11-12)
	キメラ遺伝子	<i>MLL-AF9</i>	<i>KMT2A-MLLT3</i>	t(9;11)(p22;q23)
	キメラ遺伝子	<i>DEK-CAN</i>	<i>DEK-NUP214</i>	t(6;9)(p23;q34)
	キメラ遺伝子	<i>NUP98-HOXA9</i>	同左	t(7;11)(p15;p15)
	点突然変異	<i>FLT3</i> mutation		染色体検査ではわからない
	点突然変異	<i>NPM1</i> mutation		染色体検査ではわからない
急性リンパ性白血病	キメラ遺伝子	<i>BCR-ABL</i>	<i>BCR-ABL1</i>	t(9;22)(q34;q11)
	キメラ遺伝子	<i>MLL-AF4</i>	<i>KMT2A-AFF1</i>	t(4;11)(q21;q23)
	キメラ遺伝子	<i>TEL-AML1</i>	<i>ETV6-RUNX1</i>	t(12;21)(p13;q22)
	キメラ遺伝子	<i>E2A-PBX1</i>	<i>ETV6-RUNX1</i>	t(1;19)(q23;p13)
慢性骨髄性白血病	キメラ遺伝子	<i>BCR-ABL</i>	<i>BCR-ABL1</i>	t(9;22)(q34;q11)
慢性好酸球性白血病	キメラ遺伝子	<i>FIP1L1-PDGFRα</i>	同左	染色体検査ではわからない
慢性骨髄単球性白血病	キメラ遺伝子	<i>TEL-PDGFRβ</i>	<i>ETV6-PDGFRβ</i>	t(5;12)(q31-33;p13)
骨髄増殖性腫瘍	点突然変異	<i>JAK2</i> mutation		染色体検査ではわからない
濾胞性リンパ腫	IGH による過剰発現	<i>IGH-BCL2</i>	同左	t(14;18)(q32;q21)*
マンテル細胞リンパ腫	IGH による過剰発現	<i>IGH-CCND1</i>	同左	t(11;14)(q13;q32)
びまん性大細胞型 B 細胞性リンパ腫	IGH による過剰発現	<i>IGH-BCL6</i>	同左	t(3;14)(q27;q32)
Burkitt リンパ腫	IGH による過剰発現	<i>IGH-MYC</i>	同左	t(8;14)(q24;q32)*
MALT リンパ腫	キメラ遺伝子	<i>API2-MALT1</i>	<i>BIRC3-MALT1</i>	t(11;18)(q21;q21)
毛髪様細胞白血病	点突然変異	<i>BRAF</i> mutation	—	染色体検査ではわからない
リンパ形質細胞性リンパ腫/マクログロブリン血症	点突然変異	<i>MYD88</i> mutation*	—	染色体検査ではわからない
未分化大細胞型リンパ腫	キメラ遺伝子	<i>NPM-ALK</i>	<i>NPM1-ALK</i>	t(2;5)(p23;q35)
非特定型末梢性 T 細胞性リンパ腫	キメラ遺伝子	<i>ITK-SYK</i>	同左	t(5;9)(q33;q22)
血管免疫芽球性 T 細胞性リンパ腫	点突然変異	<i>RHOA</i> mutation	—	染色体検査ではわからない
全病型	点突然変異	<i>TP53</i> mutation	—	染色体検査ではわからない

* : DLBCL など、ほかの B 細胞リンパ腫で認めることがある。