

## 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)
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)
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)
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

## 2 7 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）