

新規実施項目のお知らせ

謹啓 時下ますますご清栄のこととお慶び申し上げます。
平素は格別のご高配を賜り厚くお礼申し上げます。
この度、新たな検査項目の受託開始について、下記の通りご案内いたします。
健康と医療の未来に貢献すべく、より良い検査サービスのご提供に努めてまいります。
謹白

記

■ 実施日 2021年9月27日(月) ご依頼分より

■ 新規項目内容一覧

項目コード	検査項目 JLAC10	検体量 (mL)	容器	保存 (安定性)	所要 日数	実施料 判断料	検査 方法	基準値 (単位)	備考
OE36 1	倫理指針対象 TTR遺伝子解析 (家族性アミロ イドーシス) 8C851-9951-019-848	血液 2.0	PN2 PN5 (EDTA- 2Na加) (C)	冷蔵 (3日)	17~21	①② 3880 ※2	ダイレク トシーケ ンス法		重凍 凍結保存は避けてください。 TTR 遺伝子の全exon (exon1~ 4) を解析しています。他項目との重 複依頼は避けてください。本検査方 法ではコンタミネーションの影響が より大きくなりますので、検体採取 にあたっては取り扱いに充分ご注意 ください。 f & 1

※2：遺伝子関連・染色体検査判断料

- ① 原則として患者1人につき1回算定できる。ただし2回以上実施する場合は、その医療上の必要性について診療報酬明細欄の摘要欄に記載する。
② 保険請求上の名称は「遺伝学的検査」です。



● TTR遺伝子解析（家族性アミロイドーシス）

TTR型家族性アミロイドポリニューロパチー (familial amyloid polyneuropathy : FAP) の診断補助に有用な検査です。

全身性アミロイドーシス (amyloidosis) は指定難病に登録されており、線維構造をもつ蛋白質であるアミロイドが、全身臓器に沈着することによって機能障害を引き起こす疾患です。全身性アミロイドーシスには、遺伝性のものと非遺伝性のものがありますが、遺伝性の代表的な疾患がトランスサイレチン (TTR) 遺伝子にバリエーションを有するトランスサイレチン型家族性アミロイドポリニューロパチー (Transthyretin-type Familial Amyloid Polyneuropathy ; TTR-FAP) です。現在、TTR-FAPの治療薬が承認され、治療方針を決定するためにTTR-FAPの診断が重要とされています。本項目は、TTR-FAPを診断するための一助として有用な検査です。

▼疾患との関連

家族性アミロイドポリニューロパチー (Familial Amyloid polyneuropathy : FAP)

▼検査要項

検査項目名	倫理指针对象 TTR遺伝子解析（家族性アミロイドーシス）
項目コード	OE36 1
検体量	血液 2.0 mL
容器	PN2 または PN5 (C) EDTA-2Na 入り
保存方法	冷蔵保存してください
所要日数	17~21 日
検査方法	ダイレクトシーケンス法
基準値	
報告形式	【親展報告】 バリエーションおよびデータベース (ClinVar) に記載されている情報を報告いたします。
検査実施料	①② 3880点 (「D006-4」遺伝学的検査「1」のA)
判断料	100点 (遺伝子関連・染色体検査判断料)
備考	重凍 凍結保存は避けてください。 TTR 遺伝子の全exon (exon1~4) を解析しています。他項目との重複依頼は避けてください。本検査方法ではコンタミネーションの影響がより大きくなりますので、検体採取にあたっては取り扱いに充分ご注意ください。

£ & 1

- ① 原則として患者1人につき1回算定できる。ただし2回以上実施する場合は、その医療上の必要性について診療報酬明細欄の摘要欄に記載する。
- ② 保険請求上の名称は「遺伝学的検査」です。

●参考文献

Booth DR, et al : Circulation. 91 (4) : 962~967, 1995. (検査方法参考文献)

安東 由喜雄 : 日本内科学会雑誌 108 (8) : 1552~1561, 2019. (臨床的意義参考文献)