

# 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

■ 受託開始日 2023年12月18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<br>JLAC10   | 検体量<br>(mL)                  | 容器                | 保存<br>(安定性) | 所要<br>日数  | 実施料<br>判断料                | 検査方法                    | 基準値<br>(単位) | 備考  |
|-------|--|------------------------------|-------------------|-------------|-----------|---------------------------|-------------------------|-------------|---|
| ☆     | <b>倫理指针对象</b><br><b>曜日指定</b><br>PrismGuide IRD<br>パネル システム<br>8D030-9957-019-966 | 血液<br>2.0<br>(EDTA-<br>2Na加) | PN2<br>PN5<br>(C) | 冷蔵<br>(7日)  | 47~<br>65 | <b>123</b><br>20500<br>※2 | 次世代<br>シークエンス<br>(NGS)法 |             | <b>重凍</b><br>凍結保存は避けてください。受託可能日は月~金曜日です。<br>他項目との重複依頼は避けてください。<br>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。<br>測定および解析状況によっては所要日数が変わる場合があります。<br>&J |

※2：遺伝子関連・染色体検査判断料

☆本検査は、日本網膜硝子体学会より指定された医療機関のみご依頼いただけます。

PrismGuide™ NET申込書 兼 申込承諾書にてアカウントを取得いただき、専用ポータルサイト (PrismGuide™ NET) を用いてご依頼いただく必要がございます。詳細につきましては、最寄りの弊社営業所や弊社営業員までお問合せください。

**123**については、裏面をご参照願います。



## ● PrismGuide IRDパネル システム

遺伝性網膜ジストロフィと診断または疑われる患者の疾患原因遺伝子の情報を取得します。

遺伝性網膜ジストロフィ（IRD）は、遺伝子のバリエーションが原因で網膜の機能に進行性の障害をきたす一連の疾患の総称で、その多くは、暗いところで物が見えにくくなる、視野が狭くなるなどの症状が若年期より始まり、場合によっては失明に至ることがあります。本検査では、82のIRD関連遺伝子を網羅的に測定します。原因遺伝子を特定し、複数の専門家からなる会議（エキスパート会議）でその結果を確認することで、それに応じた治療計画やロービジョンケアの策定などに役立てることができます。また、本検査は、両アレル性RPE65遺伝子変異によるIRDに対する遺伝子治療の治療薬であるボレチゲン ネバルボベクの適応判断の補助としても承認されています。

### ▼検査要項

|          |   |
|----------|---|
| 検査項目名    | <b>倫理指針対象</b> <b>曜日指定</b> PrismGuide IRDパネル システム  |
| 項目コード    | ☆   |
| 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     | 47~65 日   |
| 検査方法     | 次世代シーケンス (NGS) 法  |
| 基準値 (単位) |   |
| 報告形式     | IRDに関わる82遺伝子を対象に、塩基置換 (SNV)<br>・欠失挿入 (InDel) を検出し、アノテーションをつけてご報告します。  |
| 検査実施料    | <b>123</b><br>20500点<br>(「D006-24」遺伝性網膜ジストロフィ遺伝学的検査)  |
| 判断料      | 100点 (遺伝子検査・染色体検査判断料)   |
| 備考       | <b>重凍</b><br>凍結保存は避けてください。受託可能日は月~金曜日です。<br>他項目との重複依頼は避けてください。<br>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。<br>測定および解析状況によっては所要日数が変わる場合があります。<br><br>&O |

- ① 遺伝性網膜ジストロフィ遺伝学的検査は、臨床症状、検査所見、家族歴等からRPE65遺伝子変異による遺伝性網膜ジストロフィと疑われる者であって、十分な生存網膜細胞を有することが確認された者に対して、ボレチゲン ネバルボベクの適応の判定の補助を目的として実施した場合のみ、患者1人につき1回に限り算定できる。
- ② 厚生労働省難治性疾患政策研究事業において「網膜脈絡膜・視神経萎縮症に関する調査研究班IRD パネル検査における遺伝学的検査運用ガイドライン作成ワーキンググループ」が作成した検査運用指針に従って実施された場合に限り算定する。
- ③ 遺伝カウンセリング加算の施設基準に係る届出を行っている保険医療機関で実施すること。ただし、遺伝カウンセリング加算の施設基準に係る届出を行っている保険医療機関との連携体制を有し、当該届出を行っている保険医療機関において必要なカウンセリングを実施できる体制が整備されている場合は、この限りではない。

#### ●提出の際の留意事項

- ・ 同種造血幹細胞移植を受けた患者の全血など、他者の遺伝情報が混在する検体は測定できない可能性があります。
- ・ 原則、採血した日にご提出ください。
- ・ 本項目は、日本網膜硝子体学会より指定された医療機関のみご依頼いただけます。医療機関の施設基準に関する詳細は、下記文書を参照してください。
  - ・ 遺伝性網膜ジストロフィの遺伝子パネル検査システム「PrismGuide™ IRD パネルシステム」の保険診療（算定）の対象患者の基準、実施施設の基準、予定実施検査施設数、および想定年間検査数の指針に関するお知らせ
  - ・ 遺伝性網膜ジストロフィにおける遺伝学的検査の運用指針（遺伝子診断システム版）

年内の最終受付日は12月26日（火）とさせていただきます。年始は1月4日（木）より開始いたします。