

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 2025 年 12 月 15 日（月）ご依頼分より

■ 新規項目内容一覧

項目コード (旧項目コード)	検査項目 JLAC10	検体量 (mL)	容器	保存	所要 日数	実施料 判断料	検査 方法	基準値 (単位)	備考
OOH34 6 (OH34 8)	倫理指針対象 HTT遺伝子 CAGリピート解析 (ハンチントン病) 80833-9901-019-851	血液 2.0 (EDTA- 2Na加)	PN2 PN5 (C)	冷蔵 (3日)	19~ 23	① 5000 ※2	PCR	26 リピート 以下	重凍 凍結保存は避けてください。本 項目はHTT遺伝子 exon1領 域内のCAG反復回数を解析し 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 「遺伝学的検査」は遺伝子疾患が疑われる場合に行うものとし、原則として患者1人につき1回に限り算定できる。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書の摘要欄に記載する。

今回の新規項目受託開始に伴い、下記項目の受託を中止させていただきます。

項目コード (旧項目コード)	項目名	最終受託日
06415 4 (6415 8)	HTT遺伝子CAG反復配列解析 (ハンチントン病)	2026年 3月 31日（火）ご依頼分まで



● *HTT*遺伝子CAGリピート解析（ハンチントン病）

ハンチントン病の補助診断に有用な検査です。

ハンチントン病は、常染色体顕性遺伝形式の神経変性疾患であり、運動障害、精神症状、認知機能障害を特徴とし、舞踏運動以外にも多様な症状を呈します。日本での有病率は人口10万人あたり約0.7人と推定され、比較的稀な疾患です。

ハンチントン病の原因遺伝子は、4番染色体上のハンチンチン（*HTT*）遺伝子です。この遺伝子の病的バリエーションは、グルタミンをコードするCAG配列の異常な繰り返しによって特徴づけられます。健常者ではCAGリピート数は26以下ですが、ハンチントン病患者では36以上、特に40以上になると確実に発症すると報告されています。

本項目はCAG反復配列中に含まれるCAA配列を含まない、中断のないCAGリピート配列の長さを測定しており、ハンチントン病の診断の補助に有用な項目です。

▼検査要項

	新	現
検査項目名	倫理指針対象 <i>HTT</i> 遺伝子CAGリピート解析 （ハンチントン病）	倫理指針対象 予約検査 <i>HTT</i> 遺伝子CAG反復配列解析 （ハンチントン病）
項目コード （旧項目コード）	00H34 6 （OH34 8）	06415 4 （6415 8）
検体量	変更はありません	血液 2.0 mL
容 器	変更はありません	PN2, PN5 (C) EDTA-2Na入り
保 存 方 法	変更はありません	冷蔵保存してください
所 要 日 数	19～23	12～16
検 査 方 法	変更はありません	PCR
基準値（単位）	26リピート以下	
報告形式	変更はありません	【親展報告】 CAGリピート数を報告いたします。
検査実施料	変更はありません	① 5000点 （「D006-4」遺伝学的検査（02イ））
判断料	変更はありません	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。本項目は <i>HTT</i> 遺伝子exon1領域内のCAG反復 回数を解析しています。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。	重 凍 凍結保存は避けてください。本項目は <i>HTT</i> 遺伝子exon1領域内のCAG反復 回数を解析しています。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「遺伝学的検査」は遺伝子疾患が疑われる場合に行うものとし、原則として患者1人につき1回に限り算定できる。
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書の摘要欄に記載する。

※ 報告はすべて年明け以降となります。年内最終受付日12月26日（金）となります

●参考文献

Bean L, et al: Genet Med. 16 (12): 1～7, 2014. （検査方法参考文献）

ハンチントン病のガイドライン作成委員会: Huntington病の診断, 治療, 療養の手引き 2020.
（臨床的意義参考文献）