

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1月4日(水) 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
ON96 0	倫理指针对象 TACSTD2 遺伝子解析 (角膜ジストロ フィー)	血液 2.0 (EDTA- 2Na加)	PN2 PN5 (C)	冷蔵 (3日)	12~16	①② 1200 ※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。 TACSTD2遺伝子の全コーテ ィング領域(exon1)を解析し ています。(TACSTD2遺伝子 は、シングルエクソン遺伝子で 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

※2：遺伝子関連・染色体検査判断料

- ①角膜ジストロフィー遺伝子検査は、角膜混濁等の前眼部病変を有する患者であって、臨床症状、検査所見、家族歴等から角膜ジストロフィーと診断又は疑われる者に対して、治療方針の決定を目的として行った場合に算定する。本検査を実施した場合には、その医学的な必要性を診療報酬明細書の摘要欄に記載すること。
- ②別に厚生労働大臣が定める施設基準に適合しているものとして地方厚生局長等に届け出た医療機関において行われる場合に、患者1人につき1回に限り算定する。



● TACSTD2遺伝子解析（角膜ジストロフィー）

膠様滴状角膜ジストロフィーの診断補助に有用な検査です。

角膜ジストロフィーは、「遺伝性に発症し、両眼性、進行性に角膜の混濁をきたす非炎症性の疾患」と定義されています。角膜ジストロフィーには、蓄積病の一面があり、沈着物が細胞死を引き起こさなくとも沈着物自身が角膜の透明性を阻害した時点で発症します。片眼性の似たような病変や炎症によっても類似した病態が発生するため、診断には遺伝学的検査が重要視されています。

膠様滴状角膜ジストロフィーは、角膜ジストロフィーの一種で、常染色体潜性遺伝（劣性遺伝）形式をとる疾患です。本疾患は、TACSTD2遺伝子の両アレルの機能喪失性のバリエーションにより、涙液中のタンパク質等が角膜組織内に侵入して、アミロイドを形成し、角膜上皮バリア機能の破綻の結果、発症すると考えられています。

本項目は、膠様滴状角膜ジストロフィー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

膠様滴状角膜ジストロフィー 角膜ジストロフィー

▼検査要項

検査項目名	倫理指針対象 TACSTD2遺伝子解析（角膜ジストロフィー）
項目コード	ON96 0
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	12~16 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 1200点 (「D006-20」角膜ジストロフィー遺伝子検査)
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。 TACSTD2遺伝子の全コーディング領域 (exon1) を解析しています。 (TACSTD2遺伝子は、シングルエクソン遺伝子です。) 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角膜ジストロフィー遺伝子検査は、角膜混濁等の前眼部病変を有する患者であって、臨床症状、検査所見、家族歴等から角膜ジストロフィーと診断又は疑われる者に対して、治療方針の決定を目的として行った場合に算定する。本検査を実施した場合には、その医学的な必要性を診療報酬明細書の摘要欄に記載すること。

②別に厚生労働大臣が定める施設基準に適合しているものとして地方厚生局長等に届け出た医療機関において行われる場合に、患者1人につき1回に限り算定する。

●参考文献

Nagahara Y, et al : Hum Genome Var. 6 : 33, 2019. (検査方法参考文献)

辻川 元一 : SRL宝函42 (3) : 4~10, 2021. (臨床的意義参考文献)