

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4月7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	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
☆	倫理指針対象 遺伝学的検査 (知的障害てんかん群) 〔WES〕	血液 (EDTA- 2Na加) 7.0	PN7 (C)	冷蔵 (3日)	事前 にご 確認 ください	①②③ 5000+2500 または 8000+4000 ※2	次世代 シーケンス (NGS) 法		重凍 下記参照 £

※2：遺伝子関連・染色体検査判断料

●備考

本項目を依頼する際には、あらかじめ依頼システムであるPOLALISアカウントIDを取得してください。

本項目では、プローブ濃縮を行った遺伝子領域に対して、次世代シーケンサーを用いてシーケンスを実施いたします。その後、タンパク質をコードするエクソン領域について、患者の配列からヒトゲノムリファレンス配列（GRCh38/hg38）との違いを抽出し、gnomADデータベースの登録情報をもとに、データベースに登録されていない、またはマイナーアレル頻度が1%未満であるバリエーション（SNV、Short Indel）を報告対象とします。さらに、ClinVarデータベースにおけるバリエーションの分類について、参考情報として報告書に記載いたします。

凍結保存は避けてください。

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。
- 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保険医療機関において、患者から1回に採取した検体を用いて複数の遺伝子疾患に対する検査を実施した場合は、主たる検査の所定点数及び当該主たる検査の所定点数の100分の50に相当する点数を合算した点数により算定する。
- ③区分（オ）については、臨床症状や他の検査等では診断がつかない場合に、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（支）局長に届け出た保険医療機関において検査が行われる場合に算定できる。



● 遺伝学的検査（知的障害てんかん群）〔WES〕

複数の指定難病に係る遺伝子領域を同時に解析することから、診断補助に有用な検査です。

指定難病には臨床症状が類似する疾患が多数存在しており、臨床症状や生化学検査、画像検査の結果に基づく情報のみでは、遺伝学的検査を行うべき指定難病が特定できない場合があります。その結果、指定難病の診断に当たって複数の検査の実施を要し、確定診断まで非常に長い期間を要することがあります。一方、本検査で用いられるWES（Whole Exome Sequence）は、複数の指定難病に係る遺伝子領域を同時に解析することが可能であり、早期の確定診断につながることを期待されております。本検査では、知的障害やてんかんの症状がある症候群について、ご依頼いただいた疾患の代表的な疾患原因遺伝子にあるバリエーション情報とClinVarによるclinical interpretationをご報告し、加えて、FASTQファイルを報告いたします。

▼検査要項

検査項目名	倫理指対象 遺伝学的検査（知的障害てんかん群）〔WES〕
項目コード	☆
検体量	血液 7.0 mL
容器	PN7 (C) EDTA-2Na入り
保存方法	冷蔵保存してください
所要日数	事前にご確認ください
検査方法	次世代シーケンス（NGS）法
報告内容	ご依頼いただいた疾患の代表的な疾患原因遺伝子にあるバリエーション情報とClinVarによるclinical interpretationをご報告いたします。加えて、FASTQファイルを報告します。
検査実施料	①②③ 5000点+2500点 または 8000点+4000点（「D006-4」遺伝学的検査）
判断料	100点（遺伝子関連・染色体検査判断料）
備考	重凍 本項目を依頼する際には、あらかじめ依頼システムであるPOLALISアカウントIDを取得してください。本項目では、プローブ濃縮を行った遺伝子領域に対して、次世代シーケンサーを用いてシーケンスを実施いたします。その後、タンパク質をコードするエクソン領域について、患者の配列からヒトゲノムリファレンス配列（GRCh38/hg38）との違いを抽出し、gnomADデータベースの登録情報をもとに、データベースに登録されていない、またはマイナーアレル頻度が1%未満であるバリエーション（SNV、Short Indel）を報告対象とします。さらに、ClinVarデータベースにおけるバリエーションの分類について、参考情報として報告書に記載いたします。 凍結保存は避けてください。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。 ㊦

●遺伝学的検査〔WES〕について

本検査は、遺伝学的検査（D006-4）の注2に規定する基準の届出を地方厚生局長等に行った医療機関のみご依頼可能です。

＜免責事項＞

- ・本項目は、検出困難なバリエーションの存在を否定するものではありません。
- ・UTR領域およびintron領域のバリエーションは検出対象外となります。また、モザイクバリエーション、およびプローブ濃縮が困難な領域で、重複を除いたリードの冗長度が10を下回る領域のバリエーションについては、報告に含みません。
- ・ClinVarデータベースにおけるバリエーションの分類については、検査実施時点でのデータベース上の情報に基づいて作成しており、データベースのバージョン情報は報告書に記載いたします。

＜対象症候群および代表的な疾患原因遺伝子＞

ご依頼いただいた疾患の代表的な疾患原因遺伝子にあるバリエーション情報とClinVarによるclinical interpretationをご報告いたします。加えて、FASTQファイルを報告いたします。

分類	疾患名	代表的な疾患原因遺伝子	保険点数	診療報酬区分	難病告示番号
知的障害・てんかん群	ドラベ症候群	SCN1A,SCN1B,SCN2A,GABRG2	8000点	D006-4 (03オ)	140
	PCDH19関連症候群	PCDH19	5000点	D006-4 (02エ)	152
	脳クリアチン欠乏症候群	GAMT,GATM,SLC6A8	5000点	D006-4 (02オ)	334
	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール欠損症	PIGA,PIGY,PIGQ,PIGH,PIGC,PIGP,PIGL,PIGW,PIGM,PIGX,PIGV,PIGN,PIGB,PIGO,PIGF,PIGG,PIGZ,PIGK,PIGT,PIGS,GPAA1,PIGU,PGAP1,PGAP2,PGAP3,MPPE1,PGAP6	5000点	D006-4 (02オ)	320
	グルコーストランスポーター1欠損症	SLC2A1	5000点	D006-4 (02オ)	248

●参考文献 Yaldiz B, et al : Hum Genomics 17 (1) : 39, 2023. (検査方法参考文献)