

## 検査内容変更のお知らせ

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、対象項目の測定対象遺伝子の追加について、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

■ 变更日期 2025年9月17日(水) ご依頼分より

■ 変更項目 : 遺伝学的検査(知的障害てんかん群)〔WES〕

### ■ 変更内容

※ 測定可能な遺伝子の追加に伴い、下記の通り変更いたします。

変更内容	新	現
検査項目	遺伝学的検査 (指定難病に係わる遺伝学的検査)〔NGS〕	遺伝学的検査 (知的障害てんかん群)〔WES〕
実施料	5000+2500 または 8000+4000 または 3880+1940	5000+2500 または 8000+4000
対象疾患	対象疾患と遺伝子を追加します。詳細は、 裏面を参照してください	知的障害・てんかん群 (ドラバ症候群、PCDH19関連症候群、先天性グリコシルホスファ チジルイノシトール欠損症、脳クレアチン欠乏症候群、グルコース ランスポーター1欠損症)
備考欄 総合検査案内欄外記載	記載内容に大幅な変更はありませんが、記 載位置を変更して、追加疾患に関する情報 を追記しております。	—
臨床的意義参考文献	Ezaki J, et al : J Hum Genet. 69 (11) : 549~552, 2024.	—



## ● 遺伝学的検査（指定難病に係わる遺伝学的検査）〔NGS〕

### ▼検査要項

検査項目名	<b>倫理指针对象</b> 遺伝学的検査（指定難病に係わる遺伝学的検査）〔NGS〕
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
検査実施料	<b>①②③</b> 5000点+2500点 または 8000点+4000点 または 3880点 + 1940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	<b>重凍</b> 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、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。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。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。 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（指定難病に係わる遺伝学的検査）〔NGS〕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で依頼可能です。
- ・本項目は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を報告し、参考情報として ClinVar によるアノテーション情報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。
- ・対象遺伝子の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。
- ・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アノテーション情報については、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。

#### <対象症候群および対象疾患>

※ 青字が本変更による追加疾患です。

筋力低下群	先天性筋無力症候群、縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー、ベスレムミオパチー※ <sup>1</sup> 、過剰自己食食を伴うX連鎖性ミオパチー、先天性ミオパチー※ <sup>1</sup> 、デュシェンヌ型筋ジストロフィー、ベッカー型筋ジストロフィー、筋強直性ジストロフィー、非ジストロフィー性ミオトニー症候群
成長障害・知的障害・特徴的な顔貌群	ルビンシュタイン・テイビ症候群、CFC 症候群、コストロ症候群、チャージ症候群、ウィーバー症候群、コフィン・ローリー症候群、モット・ウィルソン症候群、ATR-X 症候群、コフィン・シリズ症候群、ロスモンド・トムソン症候群、歌舞伎症候群、ソトス症候群、ヌーナン症候群、ヤング・シンプソン症候群、スミス・マジニス症候群、先天異常症候群
知的障害・てんかん群	ドラベ症候群、PCDH19 関連症候群、先天性グリコシルホスファチジルイノシトール欠損症、脳クレアチン欠乏症候群、グルコーストランスポーター-1 欠損症
心筋症群	ライソゾーム病※ <sup>1</sup> （ムコ多糖症Ⅰ型、ムコ多糖症Ⅱ型、ゴーシェ病、ファブリー病およびボンベ病を含む。）、肥大型心筋症※ <sup>1</sup>
タンパク尿群	非典型溶血性尿毒症症候群、アルポート症候群、ネイルパテラ症候群（爪膝蓋症候群）/LMX1B 関連腎症
発熱・炎症・皮疹・骨関節障害群	クリオピン関連周期熱症候群、TNF 受容体関連周期熱症候群、ブラウ症候群、家族性地中海熱、高 IgD 症候群、中條-西村症候群、化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群、遺伝性自己炎症疾患

※ 1: 一部の領域について、既知の難読領域がございます。詳細は、Web版の総合検査案内書の補足欄をご確認ください。

### ● 参考文献

- Yaldiz B, et al : Hum Genomics 17 (1) : 39, 2023. (検査方法参考文献)  
 Ezaki J, et al : J Hum Genet. 69 (11) : 549~552, 2024. (臨床的意義参考文献)