

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 2026 年 9 月 8 日（火）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 (安定性)	所要 日数	実施料 判断料	検査 方法	基準値 (単位)	備考
01A63 0 (1A63 2)	倫理指針対象 マイクロアレイ 染色体検査 (染色体構造変異解析) 参考資料有 8B200-0000-019-961	血液 3.0 (EDTA 2Na加)	PN5 (C)	冷蔵 (7日)	17~ 26	①② 8000 ※2	アレイ CGH法		重凍 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。 依頼書に性別・臨床診断名および 臨床所見などをご記入ください。 新生児採血において、必要検体量に 満たない場合はご相談ください。

※2：遺伝子関連・染色体検査判断料

①別に厚生労働大臣が定める施設基準を満たす保険医療機関において行われる場合に算定する。

②染色体構造変異解析

(1)染色体構造変異解析は、薬事承認を得ている体外診断用医薬品を用いて、アレイCGH法により染色体ゲノムDNAのコピー数変化及びヘテロ接合性の喪失を測定した場合に、患者1人につき1回に限り算定する。

(2)本検査は、12q14欠失症候群、15q13.3欠失症候群、15q24反復性微細欠失症候群、15q26過成長症候群、16p11.2重複症候群、16p11.2-p12.2欠失症候群、16p11.2-p12.2重複症候群、16p13.11反復性微細欠失症候群、16p13.11反復性微細重複症候群、17q21.31反復性微細欠失症候群、1p36欠失症候群、1q21.1反復性微細欠失症候群、1q21.1反復性微細重複症候群、1q21.1領域血小板減少-橈骨欠損症候群、22q11.2欠失症候群、22q11重複症候群、22q11.2遠位欠失症候群、22q13欠失症候群(フェラン・マクダーミド症候群)、2p15-16.1欠失症候群、2p21欠失症候群、2q33.1欠失症候群、2q37モノソミー、3q29欠失症候群、3q29重複症候群、7q11.23重複症候群、8p23.1微細欠失症候群、8p23.1重複症候群、8q21.11欠失症候群、9q34欠失症候群、アンジェルマン症候群、ATR-16症候群、22qテトラソミー症候群(キャットアイ症候群)、シャルコー・マリー・トゥース病、5p-症候群、遺伝性脆弱性ニューロパチー、レリー・ワイル症候群、ミラー・ディカー症候群、NF1欠失症候群、ペリツェウス・メルツパッ病(先天性大脳白質形成不全症)、ポトキ・ルブス症候群、ポトキ・シェイファー症候群、プラダー・ウィル症候群、腎嚢胞-糖尿病症候群、16p12.1反復性微細欠失症候群、ルビンシュタイン・ティビ症候群、スミス・マギニス症候群、ソトス症候群、裂手/裂足奇形1、ステロイドスルファターゼ欠損症、WAGR症候群、ウィリアムズ症候群、ウォルフ・ヒルシュホーン症候群、Xp11.22連鎖性知的障害、Xp11.22-p11.23重複症候群、MECP2重複症候群、ベックウィズ・ヴィーデマン症候群、シルバー・ラッセル症候群、第14番染色体父親性ダイソミー症候群(鏡-緒方症候群)又は14番染色体母親性ダイソミーおよび類縁疾患のいずれかを疑う患者に対して実施すること。

(3)本検査を実施する場合は、関連学会が定める指針を遵守し、本検査を実施する医学的な理由を診療報酬明細書の摘要欄に記載すること。



● マイクロアレイ染色体検査(染色体構造変異解析) 参考資料有

マイクロアレイ染色体検査の報告書に参考資料を付記した検査です。

現在の染色体検査は、染色体標本を顕微鏡で観察し染色体の数的異常や構造異常を検出し、国際規約（ISCN）に準じて染色体異常の有無を解析します。構造異常は転座や部分欠失、付加染色体など多彩な異常が含まれ、異常のサイズもまちまちであり通常のG-band法では確認することが困難な場合があります。またFISH法は、ターゲットとする染色体領域の異常しか判定できず未知の異常を発見することができません。

本検査で用いるアレイCGH（comparative genomic hybridization）法は、これらの点を克服し微細な染色体異常を網羅的に解析することができる検査方法です。

本検査に関連して、2020年3月30日に日本小児遺伝学会、日本先天異常学会、日本人類遺伝学会等から「診療において実施するマイクロアレイ染色体検査のガイダンス」を公表しており、本検査が適切に用いられることを目的として、検査の適応、実施や限界などの提言がなされています。

本検査は、全血から抽出したゲノムDNAのコピー数変化（CNV：Copy Number Variations）及びコピー数変化のないヘテロ接合性の喪失（cnLOH：copy-neutral Loss of Heterozygosity）の検出を目的としています。

また、本項目では、検出されたすべてのCNV、cnLOHについて医療機関での検索作業の負担を軽減することを目的に、ACMG/ClinGenの評価基準に沿った病原性分類の情報とともに、その決定に用いた情報検索結果等を体系的に整理した参考資料を付記します。参考資料には、患者ごとの影響を加味した臨床的意義ではなく、公共データを用いて判定したバリエーション自体の病原性を記載します。この参考資料はSRLで独自開発しました。ただし本参考資料は臨床診断を代替する目的ではありませんのでご注意ください。

▼疾患との関連

発育遅延、知的障害、先天異常、
外表形態異常等

▼関連する主な検査項目

マイクロアレイ染色体検査(染色体構造変異解析)

▼検査要項

検査項目名	倫理指針対象	マイクロアレイ染色体検査(染色体構造変異解析) 参考資料有
項目コード (旧項目コード)		01A63 0 (1A63 2)
検体量		血液 3.0 mL
容 器		PN5 (C) EDTA-2Na入り
保 存 方 法		冷蔵保存してください
所 要 日 数		17～26 日
検 査 方 法		アレイCGH法
基準値 (単位)		
報告形式		【親展報告】 コピー数変化（CNV：Copy Number Variations）及びコピー数変化のないヘテロ接合性の喪失（cnLOH：copy-neutral loss of heterozygosity）を報告いたします。 加えて、ACMG/ClinGenの評価基準に沿った病原性分類の情報とともに、その決定に用いた情報検索結果等を体系的に整理した参考資料を付記します。
検査実施料		8000点 (「D006-26」染色体構造変異解析)
判断料		100点 (遺伝子関連・染色体検査判断料)
備 考		表面参照

●参考文献

検査方法参考文献: Miller DT, et al : Am J Hum Genet. 86 (5) : 749～764, 2010.
臨床的意義参考文献: Riggs ER, et al : Genet Med. 22 (2) : 245～257, 2020.