

れるコンビネーション医療機器である。

臨床所見に基づき遺伝性網膜ジストロフィ (Inherited Retinal Dystrophies, 以下 IRD) と診断された患者又は疑われる患者由来の全血より抽出及び超音波により断片化された DNA を検体として用いる。「PrismGuide IRD パネルキット」により、断片化された DNA の末端修、dA-tail 及びアダプター付加を行い、イルミナ株式会社の次世代シーケンサー (MiSeqDx システム) に対応したアダプター・インデックスを付加したライブラリーを構築後、IRD の原因となるポストキャプチャー DNA ライブラリー (NGS 解析用ライブラリー) をハイブリッドキャプチャー法にて調製するため、IRD NGS Panel 試薬等を用いて回収・濃縮する。得られたポストキャプチャー DNA ライブラリーを次世代シーケンサーに付し、塩基配列が決定される。その後、「PrismGuide IRD パネル 解析プログラム」により、塩基置換 (SNV; Single Nucleotide Variants, MNV; Multiple Nucleotide Variants)、挿入欠失変異 (InDel; Insertion and Deletion) の一括検出後、外部データベースと照合して得られたアノテーション情報 (病的バリエーション評価情報を含む) が付与される。

【承認条件】

遺伝性網膜ジストロフィに関連する十分な知識及び経験を有する医師が、遺伝性網膜ジストロフィパネル検査に基づく診療体制が整った医療機関において、関連学会の最新のガイドライン等に基づく検査の対象及び運用指針を遵守した上で本品を用いるよう、必要な措置を講ずること。

【留意事項】

- (1) 本検査は、臨床症状、検査所見、家族歴等から RPE65 遺伝子変異による遺伝性網膜ジストロフィと疑われる者であって、十分な生存網膜細胞を有することが確認された者に対して、血液を検体とし、遺伝性網膜ジストロフィの疾患原因遺伝子の情報を取得するものとして薬事承認又は認証を得ており、厚生労働省難治性疾患政策研究事業において「網膜脈絡膜・視神経萎縮症に関する調査研究班網膜ジストロフィにおける遺伝学的検査のガイドライン作成ワーキンググループ」が作成した「遺伝性網膜ジストロフィの原因となりうる主な遺伝子」リストに記載されている遺伝性網膜ジストロフィの関連遺伝子の変異を評価可能な医療機器等により次世代シーケンシングを用いてルクスターナ (一般名: ボレチゲン ネバルボベク、ノバルティスファーマ株式会社) の適応の判定の補助を目的として実施した場合にのみ、患者 1 人につき 1 回に限り、算定する。「D006-24 肺癌関連 遺伝子多項目同時検査」と「D004-2 悪性腫瘍組織検査 1. 悪性腫瘍遺伝子検査 イ. 処理が容易なもの」と (1) 医薬品の適応判定の補助等に用いるもの」と

<令和 5 年 8 月 30 日より保険適用>

区分 C2 (新機能・新技術)
遺伝性網膜ジストロフィ 遺伝子検査

【保険点数】

20,500 点

【製品名 (製造販売元)】

PrismGuide™ IRD パネル システム (シスメックス株式会社)

【使用目的】

本品は、遺伝性網膜ジストロフィと診断された患者又は疑われる患者の疾患原因遺伝子の情報を取得する。

【測定方法】

Next Generation Sequencing, Capture 法

【検 体】

全血から抽出された DNA

【説 明】

本品は、「PrismGuide IRD パネル 解析プログラム」及び「PrismGuide IRD パネルキット」より構成さ

「D004-2 悪性腫瘍組織検査 1. 悪性腫瘍遺伝子検査イ. 処理が容易なもの注1ハ4項目以上」を合算した所定点数を準用して算定する。

- (2)本検査は、厚生労働省難治性疾患政策研究事業において「網膜脈絡膜・視神経萎縮症に関する調査研究班 IRD パネル検査における遺伝学的検査運用ガイドライン作成ワーキンググループ」が作成した検査運用指針に従って実施された場合に限り算定する。
- (3)本検査は、遺伝カウンセリング加算の施設基準に係る届出を行っている保険医療機関で実施するこ

と。ただし、遺伝カウンセリング加算の施設基準に係る届出を行っている保険医療機関との連携体制を有し、当該届出を行っている保険医療機関において必要なカウンセリングを実施できる体制が整備されている場合は、この限りではない。

【製品関連 URL】

<https://products.sysmex.co.jp/products/genetic/AY273548/index.html>

(文責：シスメックス株式会社／
監修：日本臨床検査医学会保険診療委員会)