

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

■ 実施日 2021年7月26日(月) 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
X799 8	倫理指针对象 MEFV 遺伝子解析 (家族性地中海熱)	血液 2.0	PN2 PN5 (EDTA- 2Na加) (C)	冷蔵 (3日)	28~35	①② 3880 ※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。 MEFV遺伝子の全exon (exon1~10)を解析してい ます。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。 f & g

※2：遺伝子関連・染色体検査判断料

- ① 原則として患者1人につき1回算定できる。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欄の摘要欄に記載する。
- ② 保険請求上の名称は「遺伝学的検査」です。



● MEFV 遺伝子解析（家族性地中海熱）

家族性地中海熱の診断に有用な検査です。

家族性地中海熱（Familial Mediterranean fever：FMF）は、周期性発熱や腹膜炎、胸膜炎、関節炎などの炎症発作を特徴とする自己炎症性疾患です。かつては地中海民族に多い疾患とされていましたが、疾患関連遺伝子のMEFV遺伝子の発見に伴い、本邦でも認知が広がり、現在は、指定難病に登録されています。MEFV遺伝子は、炎症経路のひとつであるインフラマソームの働きを抑えるパイリンを産生し、その異常が病態に関与しています。しかし、病的変異があっても発症しない例や、典型的な家族性地中海熱の症状を呈しながらも病的変異を認めない症例もあることから、発症にはほかの因子も関与していると考えられています。

本検査は、臨床症状やほかの検査等では診断がつかない場合などに、家族性地中海熱の診断補助に有用な検査です。

▼疾患との関連

家族性地中海熱

▼検査要項

検査項目名	倫理指針対象 MEFV遺伝子解析(家族性地中海熱)
項目コード	X799 8
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	28~35 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 3880点 (「D006-4」遺伝学的検査「1」の才)
判断料	100点 (遺伝子関連・染色体検査検査判断料)
備考	重凍 凍結保存は避けてください。 MEFV遺伝子の全exon (exon1~10) を解析しています。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 原則として患者1人につき1回算定できる。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欄の摘要欄に記載する。

② 保険請求上の名称は「遺伝学的検査」です。

●参考文献

The International FMF Consortium : Cell, 90 (4) : 797~807, 1997. (検査方法参考文献)
岸田 大, 他 : 信州医誌 67 (4) : 229~240, 2019. (臨床的意義参考文献)