

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 2023年5月8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	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
ON99 1	倫理指針対象 SOD1遺伝子解析 (筋萎縮性側索硬化症)	血液 2.0 (EDTA-2Na加)	PN2 PN5 (C)	冷蔵 (3日)	17~21	①② 5000 ※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。 本項目は、SOD1遺伝子の全exon(exon1~5)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 & 1

※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 臨床症状や他の検査等では診断がつかない場合に、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検査が行われる場合に算定できる。



● SOD1遺伝子解析（筋萎縮性側索硬化症）

筋萎縮性側索硬化症（ALS）の診断補助に有用な検査です。

筋萎縮性側索硬化症（ALS）は、指定難病対象で日本における患者数は約1万人、毎年1,000～2,000人が新たに診断されています。ALSは、運動ニューロンの障害により、手足・のど・舌の筋肉や呼吸に必要な筋肉が萎縮する一方で、身体の感覚や視力・聴力・内臓機能は一般的にすべて保たれる進行性の疾患です。ALS患者の約95%に家族歴がなく、責任遺伝子は30種類以上報告があります。SOD1遺伝子は、家族性ALSの約20%、孤発性ALSの約3%に病的バリエーションが認められ、本邦の家族性ALSでは最も病的バリエーションの頻度が多い遺伝子です。

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に、ALSの診断補助に有用です。

▼疾患との関連

筋萎縮性側索硬化症（ALS）

▼検査要項

検査項目名	倫理指針対象 SOD1遺伝子解析（筋萎縮性側索硬化症）
項目コード	ON99 1
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	17～21 日
検査方法	ダイレクトシーケンス法
基準値（単位）	
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 5000点 （「D006-4」遺伝学的検査（1）「才」）
判断料	100点（遺伝子関連・染色体検査判断料）
備考	重凍 凍結保存は避けてください。 本項目は、SOD1遺伝子の全exon（exon1～5）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 & 1

- ① 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 臨床症状や他の検査等では診断がつかない場合に、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検査が行われる場合に算定できる。

●参考文献

Miller T, et al : N Eng J Med. 383 (2) : 109～119, 2020. （臨床的意義参考文献）