

当案内及び過去に発行した案内は弊社ウェブサイト(<https://www.medience.co.jp/>)よりPDF形式にてダウンロードできます。

新規受託項目のお知らせ

拝啓 時下益々ご清栄のこととお慶び申し上げます。

平素は格別のお引き立てをいただき、厚くお礼申し上げます。

さてこのたび、下記項目の検査受託を開始することとなりましたのでご案内いたします。

弊社では皆様のご要望にお応えすべく、今後とも検査の新規拡大に努めてまいります。

敬具

記

新規受託項目

- [13467] 原発性脂質異常症 (14疾患) 遺伝子解析

受託開始日

- 2024年5月20日(月)



原発性脂質異常症 (14疾患) 遺伝子解析

本検査は、下表に掲げる原発性脂質異常症14疾患の原因となる21遺伝子のエクソンおよびスプライス部位について次世代シーケンス法を用いて遺伝子バリエーション（一塩基置換や短い挿入・欠失）を測定し、報告します。検出されたバリエーションは公共データベースの情報を併せて報告し、バリエーションの病原性については専門医の評価コメントを添付します。

原発性脂質異常症は、血清脂質やリポ蛋白の代謝系に内在する異常から発症する脂質異常症です。本疾患は大きく5つの病型に分類されますが、いずれの病型も遺伝性素因が関わっていることが多く、さらに環境因子、あるいは生活習慣が加わって発症する場合があります。本検査は病型の同定、および適切な治療につながる情報提供をすることが期待されます。

疾患名	保険点数	対象遺伝子
家族性高コレステロール血症	5000点 ^{*1}	LDLR, APOB, PCSK9, LDLRAP1
LCAT欠損症	—	LCAT
シトステロール血症	—	ABCG5, ABCG8
タンジール病	8000点 ^{*2}	ABCA1
原発性高カイロミクロン血症	5000点 ^{*1}	LPL, APOC2, GPIHBP1, LMF1, APOA5
無βリポタンパク血症	5000点 ^{*1}	MTTP
家族性低βリポタンパク血症1 (ホモ接合体)	5000点 ^{*1}	APOB, PCSK9, ANGPTL3
家族性Ⅲ型高脂血症	—	APOE
CETP欠損症	—	CETP
リポタンパク糸球体症	—	APOE
アポA-I欠損症	—	APOA1
カイロミクロン停滞病	—	SAR1B
原発性高HDL血症	—	LIPG
低TG血症	—	APOC3

*1：「D006-4」遺伝学的検査「2」処理が複雑なもの 5000点

*2：「D006-4」遺伝学的検査「3」処理が極めて複雑なもの 8000点

検査要項

項目コード	13467
検査項目名	原発性脂質異常症 (14疾患) 遺伝子解析
検体量/保存方法	EDTA加血液 2mL / 冷蔵 [容器番号：13番]
検査方法	次世代シーケンス法
基準値	(設定せず)
報告様式	親展報告書
所要日数	不定期 (5～9週間)
検査実施料	疑われる疾患により実施料の算定可否および実施料が異なります。算定可能な疾患と実施料は上表をご参照ください。 ^{*3}
判断料	疑われる疾患により実施料の算定可否が異なります。算定可能な症例の場合、遺伝子関連・染色体検査判断料が算定できます。
検査委託先	株式会社キュービクス
備考	<ul style="list-style-type: none"> 検査に当たり、被検者へ十分な説明を行ってください。被検者ご自身の承諾が文書で得られた場合にのみ、検査を受託します。依頼書の被検者名は匿名化など個人情報保護へのご配慮をお願いします。また、必要に応じて検査前後の被検者への十分なカウンセリングを併せてお願いします。 ご依頼の際は、『原発性脂質異常症 (14疾患) 遺伝子解析 専用依頼書』をご利用ください。また、『臨床情報提供シート』も併せてご提出ください。 <p>^{*3}：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行われる場合に限り算定できます。</p>