

臨床検査の保険適用について（令和2年1月収載予定）

		測定項目	測定方法	参考点数	頁数
①	E 3 (新項目)	JAK2 遺伝子検査	アレル特異的定量 PCR (AS-qPCR) 法	D006-6 免疫関連遺伝子再構成 2,504 点	2

体外診断用医薬品に係る保険適用決定区分及び保険点数（案）

販売名 ipsogen JAK2 DX 試薬
 保険適用希望企業 シスメックス株式会社

販売名	決定区分	主な使用目的
ipsogen JAK2 DX 試薬	E 3（新項目）	血球成分より抽出したゲノムDNAのJAK2V617F遺伝子変異割合の測定（真性赤血球増加症、本態性血小板血症及び原発性骨髄線維症の診断補助）

○ 測定項目概要及び保険点数

測定項目	測定方法	保険点数	準用保険点数
JAK2 遺伝子検査	アレル特異的定量PCR(AS-qPCR)法	2,504点	D006-6 免疫関連遺伝子再構成 2,504点

留意事項案

- (1) 本検査は、区分番号「D006-6」免疫関連遺伝子再構成の所定点数を準用して算定する。
- (2) 本検査は、骨髄液又は末梢血を検体とし、アレル特異的定量PCR法により、真性赤血球増加症、本態性血小板血症及び原発性骨髄線維症の診断補助を目的として、JAK2V617F遺伝子変異割合を測定した場合に、患者1人につき1回に限り算定できる。
- (3) 本検査、区分番号「D004-2」悪性腫瘍組織検査「1」の悪性腫瘍遺伝子検査、「D006-2」造血器腫瘍遺伝子検査又は「D006-6」免疫関連遺伝子再構成のうちいずれかを同一月中に併せて行った場合には、主たるもののみ算定する。

[参考]

○ 企業の希望保険点数

販売名	保険点数	準用保険点数
ipsogen JAK2 DX 試薬	4,200点	D006-2 造血器腫瘍遺伝子検査 2,100点の2回分

○ 市場規模予測（ピーク時）

予測年度：3年度

推定適用患者数：10,000人／年

予測販売金額2.5億円／年

保険適用希望のあった新規の検査項目の概要

【区 分】 E3（新項目）

【測定項目】 JAK2遺伝子検査

【測定方法】 アレル特異的定量PCR(AS-qPCR)法

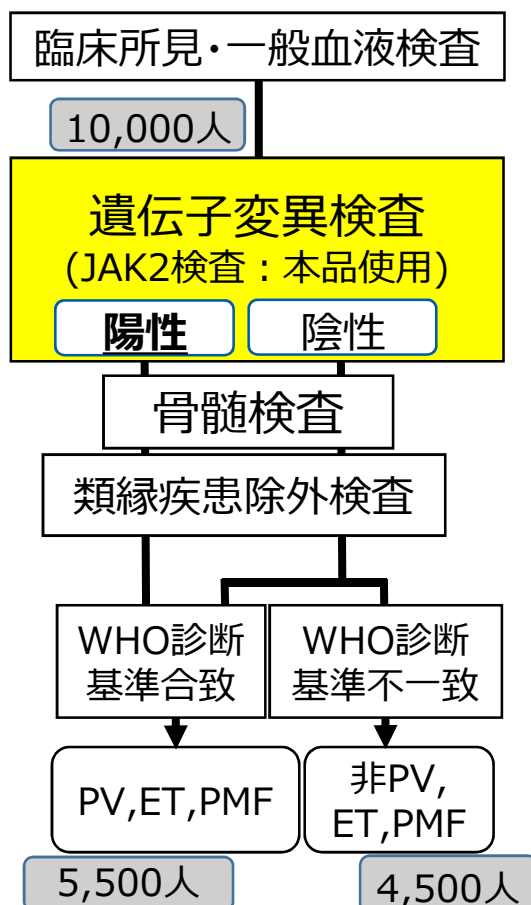
【測定目的】 血球成分より抽出したゲノムDNAのJAK2V617F遺伝子変異割合の測定

（真性赤血球増加症(PV)、本態性血小板血症(ET)、原発性骨髄線維症(PMF)の診断の補助）

【臨床上の位置づけ】

出典：企業提出資料

PV、ET、PMFを疑う場合の
鑑別フローチャート



【臨床性能試験】

○ 有効性解析対象210例について、試験法のNGSに対するJAK2遺伝子有無の判定一致率・感度・特異度を評価したところ、本品及びNGSの測定結果（遺伝子変異割合：allele burden）の判定が一致した症例は210例、一致率1.000であった。また、感度・特異度ともに1.000であった。

		NGSによる判定		合計
		陽性	陰性	
試験法による判定	陽性	108	0	108
	陰性	0	102	102
合計		108	102	210

OPV、ET又はPMFと診断された患者の156例について本品及びNGSの測定結果（遺伝子変異割合：allele burden）を比較したところ、相関係数は0.998であった。