

臨床検査の保険適用について（令和3年10月収載予定）

		測定項目	測定方法	参考点数	頁数
	E 3(新項目)	染色体ゲノム DNA のコピー数変化及びヘテロ接合性の喪失	アレイ CGH 法	D006-4 遺伝学的検査 3 処理が極めて複雑なもの	2
	E 3(新項目)	抗カルジオリピン IgM 抗体	酵素免疫測定法 (ELISA 法)	D014 自己抗体検査 27 抗カルジオリピン抗体	6
		抗 2 グリコプロテイン I IgG 抗体 抗 2 グリコプロテイン I IgM 抗体	化学発光酵素免疫測定法 (CLEIA 法)	D014 自己抗体検査 27 抗カルジオリピン抗体	

体外診断用医薬品に係る保険適用決定区分及び価格（案）

販売名 GenetiSure Dx Postnatal Assay 「アジレント」
 保険適用希望企業 アジレント・テクノロジー株式会社

販売名	決定区分	主な使用目的
GenetiSure Dx Postnatal Assay 「アジレント」	E3（新項目）	全血から抽出したゲノム DNA のコピー数変化（CNV）及びコピー数変化のないヘテロ接合性の喪失（cnLOH）の検出（先天性疾患疑いのある患者の染色体変異関連疾患の診断補助に用いる）

保険償還価格

測定項目	測定方法	保険点数	準用保険点数
染色体ゲノム DNA のコピー数変化及びヘテロ接合性の喪失	アレイ CGH 法	8,000 点	D006-4 遺伝学的検査「3」処理が極めて複雑なもの

留意事項案

D006-4 遺伝学的検査の留意事項に以下を追加する。

（１）～（７）略

（８） 薬事承認を得ている体外診断用医薬品を用いて、アレイ CGH 法により染色体ゲノム DNA のコピー数変化及びヘテロ接合性の喪失を測定した場合は、本区分の「3」処理が極めて複雑なものを準用して患者 1 人につき 1 回に限り算定する。

ア 本検査は、12q14 欠失症候群、15q13.3 欠失症候群、15q24 反復性微細欠失症候群、15q26 過成長症候群、16p11.2 重複症候群、16p11.2-p12.2 欠失症候群、16p11.2-p12.2 重複症候群、16p13.11 反復性微細欠失症候群、16p13.11 反復性微細重複症候群、17q21.31 反復性微細欠失症候群、1p36 欠失症候群、1q21.1 反復性微細欠失症候群、1q21.1 反復性微細重複症候群、1q21.1 領域血小板減少-橈骨欠損症候群、22q11.2 欠失症候群、22q11 重複症候群、22q11.2 遠位欠失症候群、22q13 欠失症候群（フェラン・マクダーミド症候群）、2p15-16.1 欠失症候群、2p21 欠失症候群、2q33.1 欠失症候群、2q37 モノソミー、3q29 欠失症候群、3q29 重複症候群、7q11.23 重複症候群、8p23.1 微細欠失症候群、8p23.1 重複症候群、8q21.11

欠失症候群、9q34 欠失症候群、アンジェルマン症候群、ATR-16 症候群、22q テトラソミー症候群（キヤットアイ症候群）、シャルコー・マリー・トウス病、5p-症候群、遺伝性脆弱性ニューロパチー、レリー・ワイル症候群、ミラー・デッカー症候群、NF1 欠失症候群、ペリツェウス・メルツバッハ病（先天性大脳白質形成不全症）、ポトキ・ルプスキ症候群、ポトキ・シェイファー症候群、プラダー・ウィリ症候群、腎嚢胞 - 糖尿病症候群、16p12.1 反復性微細欠失症候群、ルビンシュタイン・テイビ症候群、スミス・マギニス症候群、ソトス症候群、裂手 / 裂足奇形 1、ステロイドスルファターゼ欠損症、WAGR 症候群、ウィリアムズ症候群、ウォルフ・ヒルシュホーン症候群、Xp11.22 連鎖性知的障害、Xp11.22-p11.23 重複症候群、MECP2 重複症候群、ベックウィズ・ヴィーデマン症候群、シルバー・ラッセル症候群、第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群（鏡 - 緒方症候群）並びに 14 番染色体母親性ダイソミーおよび類縁疾患のいずれかを疑う患者に対して実施すること。

イ 本検査を実施する場合は、関連学会が定める指針を遵守し、本検査を実施する医学的な理由を診療報酬明細書の摘要欄に記載すること。

ウ 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において実施すること。

[参考]

企業希望価格

測定項目	測定方法	保険点数	準用保険点数
染色体ゲノム DNAのコピー数 変化及びヘテロ 接合性の喪失	アレイ CGH 法	11,880 点	D006-4 遺伝学的検査「3」処理が極めて複雑なもの D006-4 遺伝学的検査「1」処理が容易なもの

推定適用患者数（ピーク時）

予測年度：初年度

推定適用患者数：8,576 人 / 年

市場規模予測（ピーク時）

予測年度：初年度

本体外診断用医薬品使用患者数：8,576 人 / 年

予測販売金額：6.9 億円 / 年

製品概要

1 販売名	GenetiSure Dx Postnatal Assay 「アジレント」									
2 希望企業	アジレント・テクノロジー株式会社									
3 使用目的	全血から抽出したゲノムDNAのコピー数変化 (CNV) 及びコピー数変化のないヘテロ接合性の喪失 (cnLOH) の検出 (先天性疾患疑いのある患者の染色体変異関連疾患の診断補助に用いる)									
4 構造・原理	<div style="border: 1px solid black; padding: 5px; display: inline-block;">製品特徴</div>	<ul style="list-style-type: none"> 本品は、先天性疾患疑いの患者の染色体変異関連疾患の診断補助に用いる、網羅的遺伝子検査である。 アレイCGH法を用いて、全血検体から抽出したゲノムDNAのコピー数変化 (CNV) 及びコピー数変化のないヘテロ接合性の喪失 (cnLOH) を検出することにより、染色体構造異常を検出する検査キットである。 全ゲノムを対象にデザインされたプローブをガラス基板上に配置し、蛍光標識をした検体DNAをハイブリダイゼーションさせ、専用スキャナーで染色体構造異常を検出する。 <div style="text-align: center; margin-top: 10px;"> <p style="font-size: small;">ガラス基板上の全染色体を網羅する17万個の合成プローブ</p> <p style="font-size: small;">検体DNAのラベル化/ハイブリダイゼーション/専用スキャナーでの報告書作成</p> </div>								
	<div style="border: 1px solid black; padding: 5px; display: inline-block;">臨床上的有用性</div>	<ul style="list-style-type: none"> これまで小児の発達遅滞、知的障害、先天異常症に関する検査は、染色体G分染法が第一選択だったが、染色体異常検出率は3%と低く、追加検査や確定診断に時間がかかるため、適切な治療方法の選択及び合併症に対する予防措置が遅れ、患者及びその家族の時間的、経済的、精神的な負担となることが問題となっていた。 本検査の染色体異常検出率は15-20%であり、染色体変異関連疾患の早期の確定診断が可能となっている。 <table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse; text-align: center;"> <thead> <tr style="background-color: #4a7ebb; color: white;"> <th style="width: 30%;"></th> <th style="width: 35%;">染色体G分染法</th> <th style="width: 35%;">本検査</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td style="text-align: left;">検出率</td> <td>3%</td> <td>15-20%</td> </tr> <tr> <td style="text-align: left;">検出限界</td> <td>10Mbp程度まで。 染色体数異常など 大きな構造異常を検出。</td> <td>25kbpから染色体レベル まで検出。</td> </tr> </tbody> </table> <p style="text-align: right; font-size: small;">出典: 企業提出資料</p>		染色体G分染法	本検査	検出率	3%	15-20%	検出限界	10Mbp程度まで。 染色体数異常など 大きな構造異常を検出。
	染色体G分染法	本検査								
検出率	3%	15-20%								
検出限界	10Mbp程度まで。 染色体数異常など 大きな構造異常を検出。	25kbpから染色体レベル まで検出。								

体外診断用医薬品に係る保険適用決定区分及び価格（案）

販売名 M E S A C U P - 2 テ ス ト カ ル ジ オ リ ピ ン
 販売名 ス テ イ シ ア M E B L u x テ ス ト 2 G P I
 保険適用希望企業 株式会社医学生物学研究所

販売名	決定区分	主な使用目的
M E S A C U P - 2 テ ス ト カ ル ジ オ リ ピ ン	E1（既存）/ E3（新項目）	血清中の抗カルジオリピン抗体 IgG の測定（抗リン脂質抗体症候群の診断の補助） 血清中の抗カルジオリピン抗体 IgM の測定（抗リン脂質抗体症候群の診断の補助）
ス テ イ シ ア M E B L u x テ ス ト 2 G P I	E3（新項目）	血清中の抗 2 グリコプロテイン I 抗体 IgG の測定（抗リン脂質抗体症候群の診断の補助） 血清中の抗 2 グリコプロテイン I 抗体 IgM の測定（抗リン脂質抗体症候群の診断の補助）

保険償還価格

測定項目	測定方法	保険点数	準用保険点数
抗カルジオリピン IgG 抗体	酵素免疫測定法 (ELISA 法)	232 点	D014 自己抗体検査 27 抗カルジオリピン抗体 232 点 既存区分収載
抗カルジオリピン IgM 抗体	酵素免疫測定法 (ELISA 法)	232 点	D014 自己抗体検査 27 抗カルジオリピン抗体 232 点
抗 2 グリコプロテ イン I IgG 抗体	化学発光酵素免疫測定法 (CLEIA 法)	232 点	D014 自己抗体検査 27 抗カルジオリピン抗体 232 点
抗 2 グリコプロテ イン I IgM 抗体	化学発光酵素免疫測定法 (CLEIA 法)	232 点	D014 自己抗体検査 27 抗カルジオリピン抗体 232 点

留意事項案

D014 自己抗体検査の留意事項 (28)の下に(29)、(30)、(31) 及び(32)を加える。

(1)~(28) (略)

(29) 抗リン脂質抗体症候群の診断を目的として、ELISA 法を用いた免疫学的検査で抗カルジオリピン IgM 抗体の測定を行った場合に、「27」を準用して、一連の治療につき2回に限り算定する。なお、本検査と「25」の抗カルジオリピンβ2グリコプロテインI複合体抗体、(28)の検査のいずれか2つ以上を併せて実施した場

合は、主たるもののみ算定する。

- (30) 抗リン脂質抗体症候群の診断を目的として、CLEIA 法を用いた免疫学的検査で抗 2 グリコプロテイン IIgG 抗体の測定を行った場合に、「27」を準用して、一連の治療につき 2 回に限り算定する。なお、本検査と「25」の抗カルジオリピン β 2 グリコプロテインI複合体抗体、(28)の検査のいずれか 2 つ以上を併せて実施した場合は、主たるもののみ算定する。
- (31) 抗リン脂質抗体症候群の診断を目的として、CLEIA 法を用いた免疫学的検査で抗 2 グリコプロテイン IIgM 抗体の測定を行った場合に、「27」を準用して、一連の治療につき 2 回に限り算定する。なお、本検査と「25」の抗カルジオリピン β 2 グリコプロテインI複合体抗体、(28)の検査のいずれか 2 つ以上を併せて実施した場合は、主たるもののみ算定する。
- (32) 「27」の抗カルジオリピン抗体、(29)、(30)及び(31)のうち 4 項目を併せて実施した場合には、主たるもの 3 つに限り算定する。

[参考]

企業希望価格

測定項目	測定方法	保険点数	準用保険点数
抗カルジオリピン IgG 抗体	酵素免疫測定法 (ELISA 法)	232 点	D014 自己抗体検査 27 抗カルジオ リピン抗体 232 点 既存区分収載希望
抗カルジオリピン IgM 抗体	酵素免疫測定法 (ELISA 法)	232 点	D014 自己抗体検査 27 抗カルジオ リピン抗体 232 点
抗 2 グリコプロテ イン I IgG 抗体	化学発光酵素免疫測 定法 (CLEIA 法)	232 点	D014 自己抗体検査 27 抗カルジオ リピン抗体 232 点
抗 2 グリコプロテ イン I IgM 抗体	化学発光酵素免疫測 定法 (CLEIA 法)	232 点	D014 自己抗体検査 27 抗カルジオ リピン抗体 232 点

推定適用患者数 (ピーク時)

予測年度：初年度

推定適用患者数：189,000 人

市場規模予測 (ピーク時)

予測年度：3 年度

本体外診断用医薬品使用患者数：93,185 人

予測販売金額：6.9 億円 / 年

製品概要

1 販売名	MESACUP - 2テスト カルジオリピン ステイシア MEBLUXテスト 2 GPI																									
2 希望業者	株式会社医学生物学研究所																									
3 使用目的	<ul style="list-style-type: none"> • MESACUP - 2テストカルジオリピン 血清中の抗カルジオリピン抗体IgG の測定 (抗リン脂質抗体症候群の診断の補助) 血清中の抗カルジオリピン抗体IgM の測定 (抗リン脂質抗体症候群の診断の補助) • ステイシア MEBLUXテストβ2 GPI 血清中の抗β2グリコプロテインI 抗体IgG の測定 (抗リン脂質抗体症候群の診断の補助) 血清中の抗β2グリコプロテインI 抗体IgM の測定 (抗リン脂質抗体症候群の診断の補助) 																									
4 構造・原理	<div style="border: 1px solid black; padding: 5px; margin-bottom: 10px;"> <p style="text-align: center;">製品特徴 出典:企業提出資料</p> </div> <ul style="list-style-type: none"> • 本品は、ELISA 法により、血清中の抗カルジオリピン IgG抗体と抗カルジオリピン IgM抗体を、CLEIA 法により、血清中の抗 2グリコプロテインI IgG抗体と抗 2グリコプロテインI IgM抗体を、それぞれ測定する検査キットであり、抗リン脂質抗体症候群(APS)()の診断の補助に用いられる。 <p>APSは、自己免疫疾患のひとつであり、動・静脈血栓症並びに習慣流産、妊娠高血圧症候群などの妊娠合併症を主要な臨床所見として、血中から抗リン脂質抗体と呼ばれる自己抗体(群)が検出されることで診断される。</p> <table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse; margin-bottom: 10px;"> <thead> <tr style="background-color: #4a7ebb; color: white;"> <th style="width: 25%;">APS検査項目</th> <th style="width: 15%;">国際分類基準</th> <th style="width: 20%;">従前の保険適用</th> <th style="width: 40%;">測定系</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>ループスアンチコアグラント</td> <td></td> <td></td> <td>凝固時間法</td> </tr> <tr> <td>抗CL IgG抗体</td> <td></td> <td rowspan="4" style="text-align: center; vertical-align: middle;">4項目同時測定として</td> <td rowspan="2">抗CL抗体測定系</td> </tr> <tr> <td style="color: red;">抗CL IgM抗体</td> <td></td> <td style="text-align: center;">×</td> </tr> <tr> <td style="color: red;">抗 2GPI IgG抗体</td> <td></td> <td style="text-align: center;">×</td> </tr> <tr> <td style="color: red;">抗 2GPI IgM抗体</td> <td></td> <td style="text-align: center;">×</td> </tr> <tr> <td>抗CL・2GPI複合体抗体</td> <td style="text-align: center;">×</td> <td></td> <td>抗CL抗体測定系</td> </tr> </tbody> </table> <div style="margin-bottom: 10px;"> <p>診断基準</p> <div style="display: flex; align-items: center; justify-content: space-around;"> <div style="border: 1px solid black; border-radius: 10px; padding: 5px; text-align: center;"> 血栓症 or 妊娠合併症 臨床基準 </div> <div style="font-size: 2em;">+</div> <div style="border: 1px solid black; border-radius: 15px; padding: 10px; background-color: #4a7ebb; color: white;"> ループスアンチコアグラント or(and) 抗CL IgG抗体 or(and) 抗CL IgM抗体 or(and) 抗β2GPI IgG抗体 or(and) 抗β2GPI IgM抗体 </div> <div style="border: 1px solid black; border-radius: 10px; padding: 5px; text-align: center; background-color: yellow;"> 12週以上空けて 2回以上検出 </div> </div> </div> <div style="margin-bottom: 10px;"> <p style="border: 1px solid black; padding: 2px; display: inline-block;">臨床上的有用性</p> <p style="margin-left: 200px;">検査基準</p> </div> <ul style="list-style-type: none"> • 本品の使用によって、医師が必要と判断した種類の自己抗体のみの検査が可能となり、APS国際分類基準に従ったAPSの診断をより効率的に実施することが可能となる。 	APS検査項目	国際分類基準	従前の保険適用	測定系	ループスアンチコアグラント			凝固時間法	抗CL IgG抗体		4項目同時測定として	抗CL抗体測定系	抗CL IgM抗体		×	抗 2GPI IgG抗体		×	抗 2GPI IgM抗体		×	抗CL・2GPI複合体抗体	×		抗CL抗体測定系
APS検査項目	国際分類基準	従前の保険適用	測定系																							
ループスアンチコアグラント			凝固時間法																							
抗CL IgG抗体		4項目同時測定として	抗CL抗体測定系																							
抗CL IgM抗体				×																						
抗 2GPI IgG抗体			×																							
抗 2GPI IgM抗体			×																							
抗CL・2GPI複合体抗体	×		抗CL抗体測定系																							