

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)	提出条件・備考	検査目的および異常値を示す主な疾患名
癌関連遺伝子	3349 RAS-BRAF 遺伝子変異 <small>8C241-0000-070-898</small>	未染スライド5枚 [単独検体]	53	室温	5~8	4000 ① (処理が容易なもの2項目包括) 遺伝子	PCR-rSSO法	変異陰性	受託可能日は月~木曜日です。ただし、日曜日および祝日とその前日は受付不可です。 *1、*3 **06	抗EGFR抗体薬の効果予測等 切除不能進行再発大腸癌の治療方針決定
	下図参照 マイクロサテライト不安定性検査 (MSI) (免疫チェックポイント阻害剤)	次ページ参照 [単独検体]	次ページ参照	次ページ参照	9~13	2500 ① 遺伝子	マルチプレックスPCR・フラグメント解析法		受託可能日は月~木曜日です。ただし、日曜日および祝日とその前日は受付不可です。 *2、*3 **06	結腸・直腸がん、胃がん、膵臓がん、乳がんをはじめとする固形腫瘍

- * 1 HE染色を行い腫瘍細胞が含まれていることが確認できた切片との連続切片(未染スライド)をご提出ください。腫瘍細胞の比率が少ない場合、より多い検体を選びご提出ください。
長期間ホルマリン固定した組織や、ホルマリン固定前に室温放置が長い検体は、DNAの断片化が著しく、解析不能となる場合があります。
強酸による脱灰操作をした検体は検査できません。
KRAS遺伝子およびNRAS遺伝子のそれぞれcodon12、13、59、61、117および146のアミノ酸置換およびBRAF遺伝子のcodon600のアミノ酸置換を伴うV600Eの遺伝子変異を検出し、変異の有無と変異型をご報告します。
- * 2 専用依頼書をあらかじめご依頼いただき、ご使用ください。
癌部位のみで判定できない場合、正常組織またはEDTA加血液の追加提出をお願いすることがあります。本項目はリンチ症候群におけるマイクロサテライト不安定性検査に対応しておりませんので、ご了承ください。
- * 3 コンパニオン診断薬として用いられる対象医薬品については、次ページを参照してください。

①悪性腫瘍遺伝子検査については、95ページを参照してください。

マイクロサテライト不安定性検査 (MSI) 項目コード

項目コード	検査項目	項目コード	検査項目
3566	MSI 結腸・直腸癌 <small>8C986-0000-480-955</small>	3573	MSI 膵臓癌 <small>8C986-0000-515-955</small>
3567	MSI 胃癌 <small>8C986-0000-455-955</small>	3574	MSI その他癌 <small>8C986-0000-099-955</small>
3568	MSI 卵巣癌 <small>8C986-0000-580-955</small>	3575	MSI 子宮頸癌 <small>8C986-0000-560-955</small>
3569	MSI 前立腺癌 <small>8C986-0000-600-955</small>	3576	MSI 子宮内膜癌 <small>8C986-0000-570-955</small>
3570	MSI 乳癌 <small>8C986-0000-205-955</small>	3577	MSI 小細胞肺癌 <small>8C986-0000-330-955</small>
3571	MSI 食道癌 <small>8C986-0000-450-955</small>	3578	MSI 腎癌 <small>8C986-0000-650-955</small>
3572	MSI 胆管癌 <small>8C986-0000-510-955</small>		

<再提出用>

項目コード	検査項目	項目コード	検査項目
3579	MSI 正常組織 <small>8C986-0000-070-955</small>	3580	MSI 正常血液 <small>8C986-0000-019-955</small>



マイクロサテライト不安定性検査 (MSI) 提出方法

提出区分	部位	材 料		提出量	容器	保 存
依頼時	癌部位	①	未染スライド または 癌組織	5枚	53	室温
				30mg (3mm角)	2	凍結 (-70℃以下)
		②	HE染色スライド	癌部位マーク付き1枚	53	室温
癌部位で 検査不能時 (追加提出)	非癌部位	③	EDTA加血液 または 未染スライド または 正常組織	2mL	5	冷蔵
				5枚	53	室温
				30mg (3mm角)	2	凍結 (-70℃以下)

〈依頼時〉

・上記①と②の双方をご提出ください。本検査に必要な腫瘍細胞含有率は**50%以上**です。HE染色スライドは癌細胞が集積する部位をマーク（実線で囲むなど）し、ご提出ください。その際は、癌部位に加え正常組織が明確に区別できるようご配慮願います。正常組織部位を検査に使用する場合があります。マークされていない場合は、全面積を用いても腫瘍細胞の含有率が50%以上とみなし、検査を行います。

***HE染色スライドは必ずご提出ください。**

- ・癌部位を組織でご提出の場合、癌細胞が大部分を占める組織塊をご提出ください。
- ・強酸による脱灰操作をした検体はご提出いただけません。ホルマリン固定検体では、固定条件によってDNAの断片化が著しく、解析不能な場合があります。ホルマリン固定検体では、一般に推奨される固定液は10%中性緩衝ホルマリンであり、固定時間の目安は、手術材料では室温で18~36時間、生検材料では室温で3~6時間程度です。4~5mm程度の厚さの組織として短時間で固定した後に切り出しを行うことにより核酸の断片化が改善されることがあります。

〈検査不能時〉

- ・癌部位のみで判定できない場合、③の追加提出をお願いすることがあります。

コンパニオン診断薬として用いられる対象医薬品

項目コード	検査項目	測定対象	適応疾患	成分名	商品名
3349	RAS-BRAF遺伝子変異	KRAS/NRAS 遺伝子変異	結腸・直腸癌	パニツムマブ (遺伝子組換え)	ベクティビックス
				セツキシマブ (遺伝子組換え)	アービタックス
		BRAF遺伝子変異 (V600E)		エンコラフェニブ およびセツキシマブ	ビラフトビおよび アービタックス
				エンコラフェニブ およびビニメチニブ およびセツキシマブ	ビラフトビおよび メクトビおよびア ービタックス
93ページ 参照	マイクロサテライト 不安定性検査 (MSI)	マイクロサテライト 不安定性	固形癌	ペムブロリズマブ (遺伝子組換え)	キイトルーダ
			結腸・直腸癌	ニボルマブ (遺伝子組換え)	オブジーボ
				ペムブロリズマブ (遺伝子組換え)	キイトルーダ

2 滅菌スピッツ



5 血球用



53 標本用スライドガラス



① 悪性腫瘍遺伝子検査

- イ 処理が容易なもの
 - (1) 医薬品の適応判定の補助等に用いるもの 2,500点
 - (2) その他のもの 2,100点
- ロ 処理が複雑なもの 5,000点

注1 患者から1回に採取した組織等を用いて同一がん種に対してイに掲げる検査を実施した場合は、所定点数にかかわらず、検査の項目数に応じて次に掲げる点数により算定する。

- イ 2項目 4,000点
- ロ 3項目 6,000点
- ハ 4項目以上 8,000点

2 患者から1回に採取した組織等を用いて同一がん種に対してロに掲げる検査を実施した場合は、所定点数にかかわらず、検査の項目数に応じて次に掲げる点数により算定する。

- イ 2項目 8,000点
- ロ 3項目以上 12,000点

(1) 悪性腫瘍遺伝子検査は、固形腫瘍又は悪性リンパ腫の腫瘍細胞を検体とし、悪性腫瘍の詳細な診断及び治療法の選択を目的として悪性腫瘍患者本人に対して行った、(2) から (4) までに掲げる遺伝子検査について、患者1人につき1回に限り算定する。ただし、肺癌におけるEGFR遺伝子検査については、再発や増悪により、2次的遺伝子変異等が疑われ、再度治療法を選択する必要がある場合にも算定できることとし、マイクロサテライト不安定性検査については、リンチ症候群の診断の補助を目的とする場合又は固形癌の抗悪性腫瘍剤による治療法の選択を目的とする場合に、当該検査を実施した後に、もう一方の目的で当該検査を実施した場合であっても、別に1回に限り算定できる。

早期大腸癌におけるリンチ症候群の除外を目的として BRAF 遺伝子検査を実施した場合にあっては、K-ras 遺伝子検査又は RAS 遺伝子検査を併せて算定できないこととし、マイクロサテライト不安定性検査を実施した年月日を、診療報酬明細書の摘要欄に記載すること。

(2) 「イ」の「(1) 医薬品の適応判定の補助等に用いるもの」とは、次に掲げる遺伝子検査のことをいい、使用目的又は効果として、医薬品の適応を判定するための補助等に用いるものとして薬事承認又は認証を得ている体外診断用医薬品又は医療機器を用いて、リアルタイム PCR 法、PCR-rSSO 法、マルチプレックス PCR フラグメント解析法又は次世代シーケンシングにより行う場合に算定できる。

- ア 肺癌における EGFR 遺伝子検査、ROS1 融合遺伝子検査、ALK 融合遺伝子検査、BRAF 遺伝子検査（次世代シーケンシングを除く。）、METex14 遺伝子検査（次世代シーケンシングを除く。）
- イ 大腸癌における RAS 遺伝子検査、BRAF 遺伝子検査
- ウ 乳癌における HER2 遺伝子検査
- エ 固形癌におけるマイクロサテライト不安定性検査
- オ 濾胞性リンパ腫における EZH2 遺伝子検査

(3) 「イ」の「(2) その他のもの」とは、次に掲げる遺伝子検査のことをいい、PCR 法、SSCP 法、RFLP 法等により行う場合に算定できる。

- ア 肺癌における K-ras 遺伝子検査
- イ 膵癌における K-ras 遺伝子検査
- ウ 悪性骨軟部組織腫瘍における EWS-Fli 1 遺伝子検査、TLS-CHOP 遺伝子検査、SYT-SSX 遺伝子検査
- エ 消化管間葉系腫瘍における c-kit 遺伝子検査
- オ 悪性黒色腫におけるセンチネルリンパ節生検に係る遺伝子検査
- カ 大腸癌における EGFR 遺伝子検査、K-ras 遺伝子検査
- キ リンチ症候群におけるマイクロサテライト不安定性検査（使用目的又は効果として、医薬品の適応を判定するための補助等に用いるものとして薬事承認又は認証を得ている体外診断用医薬品を使用した場合を除く。）

(4) 「ロ」処理が複雑なものとは、次に掲げる遺伝子検査のことをいい、使用目的又は効果として、医薬品の適応を判定するための補助等に用いるものとして薬事承認又は認証を得ている体外診断用医薬品又は医療機器を用いて、次世代シーケンシング等により行う場合に算定できる。

- ア 肺癌における BRAF 遺伝子検査（次世代シーケンシング）、METex14 遺伝子検査（次世代シーケンシング）、RET 融合遺伝子検査
- イ 悪性黒色腫における BRAF 遺伝子検査（リアルタイム PCR 法）
- ウ 固形癌における NTRK 融合遺伝子検査、腫瘍遺伝子変異量検査
- エ 胆道癌における FGFR2 融合遺伝子検査

(5) 患者から1回に採取した組織等を用いて同一がん種に対して「1」の「イ」処理が容易なものとして「1」の「ロ」処理が複雑なものを実施した場合は、「注1」及び「注2」の規定に基づき、それぞれの検査の項目数に応じた点数を合算した点数により算定する。

(6) 悪性腫瘍遺伝子検査を算定するに当たっては、(2) から (4) までに掲げる遺伝子検査の中から該当するものを診療報酬明細書の摘要欄に記載すること。

(7) 悪性腫瘍遺伝子検査、区分番号「D006-2」造血器腫瘍遺伝子検査、区分番号「D006-6」免疫関連遺伝子再構成、区分番号「D006-14」FLT3 遺伝子検査又は区分番号「D006-16」JAK2 遺伝子検査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。

(8) 肺癌において、「イ」の「(1) 医薬品の適応判定の補助等に用いるもの」のうち、(2) のアに規定する肺癌における EGFR 遺伝子検査と EGFR 遺伝子検査（血漿）又は肺癌関連遺伝子多項目同時検査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。

(9) 肺癌において、「イ」の「(1) 医薬品の適応判定の補助等に用いるもの」のうち、(2) のアに規定する肺癌における ALK 融合遺伝子検査と肺癌関連遺伝子多項目同時検査、免疫染色（免疫抗体法）病理組織標本作製の「6」ALK 融合タンパク又は ALK 融合遺伝子標本作製を併せて行った場合には、主たるもののみ算定する。

(10) 乳癌において、「イ」の「(1) 医薬品の適応判定の補助等に用いるもの」のうち、(2) のウに規定する乳癌における HER2 遺伝子検査と区分番号「N005」HER2 遺伝子標本作製を行った場合には、主たるもののみ算定する。

(11) 卵巣癌又は前立腺癌において、「イ」の「(1) 医薬品の適応判定の補助等に用いるもの」のうち、(2) のエに規定する固形癌におけるマイクロサテライト不安定性検査又は「ロ」処理が複雑なもののうち、(4) のウに規定する固形癌における NTRK 融合遺伝子検査若しくは腫瘍遺伝子変異量検査と BRCA1/2 遺伝子検査の「1」腫瘍細胞を検体とするものを併せて行った場合には、主たるもののみ算定する。

(12) 次世代シーケンシングを用いて、抗悪性腫瘍剤による治療法の選択を目的として特定の遺伝子の変異の評価を行う際に、包括的なゲノムプロファイルと併せて取得している場合には、包括的なゲノムプロファイルの結果ではなく、目的とする遺伝子変異の結果についてのみ患者に提供すること。また、その場合においては、目的以外の遺伝子の変異に係る検査結果については患者の治療方針の決定等には用いないこと。

(13) リンチ症候群の診断の補助を目的としてマイクロサテライト不安定性検査を行う場合でも、使用目的又は効果として、医薬品の適応を判定するための補助等に用いるものとして薬事承認又は認証を得ている体外診断用医薬品を用いる場合には「イ」の「(1) 医薬品の適応判定の補助等に用いるもの」の所定点数を算定する。

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)	提出条件・備考	検査目的および異常値を示す主な疾患名
4639	WT1mRNA定量 <small>8C505-9962-019-875</small>	血液 7.0 単独検体	13	冷蔵	5~7	2520 ① 遺伝子	RT-PCR法 (リアルタイムPCR法)	コピー/μgRNA	受託可能日は月~木曜日です。ただし、日曜日および祝日とその前日は受付不可です。 *1 *02	骨髄異形成症候群 急性骨髄性白血病
		骨髄液 1.0 単独検体	71							

① WT1mRNAは、リアルタイムRT-PCR法により、急性骨髄性白血病、急性リンパ性白血病又は骨髄異形成症候群の診断の補助又は経過観察時に行った場合に月1回を限度として算定できる。

* 1 検体採取後、速やかにご提出ください。他項目との重複依頼を避けて単独検体でご提出ください。凍結保存は避けてください。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扱いにご注意ください。受託数の増減により、所要日数が変わる場合があります。



遺伝子関連検査のご依頼について

【検査受託可能日】

月～木曜日が受託可能日となります。ただし、日曜日および祝日とその前日は受託できません。

【専用依頼書】

遺伝子関連検査をご依頼の場合、あらかじめ当所までご連絡いただき、専用依頼書をご利用ください。

【所要日数】

検査案内記載の所要日数には、再検査の日数は含まれておりません。

検査方法、検体材料種などの要因から再検査を必要とする場合があります。再検査の場合や日曜日・祝日の前後は実際の報告までの日数が所定日数を超過する場合がありますのであらかじめご了承ください。

【検体量】

遺伝子解析の実施に当たっては、抽出される DNA あるいは RNA 量を一定収量以上に確保する必要があります。

そのため、各項目ごとに明示された検体量に不足がないようご注意ください。

【検体保存方法】

組織：－70℃以下で凍結保存してください。

骨髄液：採取後、直ちに保存液入り容器（71）に移して冷蔵保存してください。

その他の材料：各項目の指定の方法で保存してください。

【その他】

検体は、他項目との重複依頼を避けて、単独検体にてご提出ください。針付きの注射筒のままのご提出は非常に危険ですので、ご遠慮願います。