

## 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喜び申し上げます。

平素は格別のご高配を賜り厚くお礼申し上げます。

このたび、下記の検査項目を新たに受託開始いたしますので、ご利用いただきたくご案内いたします。

当社におきましては皆様のご要望に幅広くお応えすべく研鑽を重ねてまいりますので、今後とも引き続きお引き立てのほどよろしくお願い申し上げます。

敬白

### 記

■実施日 2020年4月13日（月）ご依頼分より

### ■新規項目内容

項目コード	検査項目 JLAC10	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
R638 8	<div style="background-color: #ff69b4; border: 1px solid black; padding: 2px; display: inline-block;">倫理指針対象</div> <div style="background-color: #ffa500; border: 1px solid black; padding: 2px; display: inline-block;">←海外委託</div> BRCA1/2 遺伝子検査 (HBOC)  8C527-0000-019-920	血液 7.0 (EDTA -2K 加)	PNM (g2)	室温	10~18	実施料： 20,200 ※2	PCR および サンガーシ ークエンシ ング		<div style="border: 1px solid black; padding: 2px; display: inline-block;">重凍</div> 次頁参照 &ア

※：遺伝子関連・染色体検査判断料 &ア：Myriad Genetic Laboratories, Inc.

### ●本検査のご依頼に際して

本検査をご依頼する際には、下記内容をご一読いただき、専用依頼書をご使用くださいますようお願いいたします。

- ① 個人情報の保護のため、被検者の氏名は匿名化し、「匿名符号」欄にご記入ください。
- ② 検査の目的や限界、BRCA1/2 遺伝子の意義が説明されたうえで、被検者の文書による同意が得られていることを確認させていただくため、チェックをお願いいたします。
- ③ 検査結果のお問い合わせにつきましても、匿名符号でお願いいたします。
- ④ 匿名化された個人情報の一部は、本検査の測定・解析機関である Myriad Genetic Laboratories, Inc. (米国) により BRCA1/2 遺伝子検査の品質を向上するために用いられることがあります。
- ⑤ 日本乳癌学会、日本婦人科腫瘍学会、日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構からのお知らせをご確認くださいようお願いいたします。

## ● BRCA1/2遺伝子検査 (HBOC)

本検査は、乳癌または卵巣癌、卵管癌、腹膜癌の患者のうち、遺伝性乳癌卵巣癌症候群 (HBOC) のリスクが高い患者を特定し、医学的管理を決定するための補助に用いられます。

本検査の結果が病的変異又は病的変異疑いとなり、HBOCと診断された場合に、リスク低減手術や乳房MRIによるフォローアップなどの医学的管理の提供やPARP阻害薬などの治療適応等に有用と考えられます。

### ▼検査要項

検査項目名	BRCA1/2遺伝子検査 (HBOC)
項目コードNo.	R638 8
検体量	血液 7.0 mL
容器	PNM (g2) EDTA-2K入り (真空採血量10mL)
保存方法	室温保存してください
所要日数	10~18日
検査方法	PCRおよびサンガーシークエンシング
基準値	-
実施料	20,200点 (「D006-18」BRCA1/2遺伝子検査)
判断料	100点 (遺伝子関連・染色体検査判断料)
備考	<p><b>重凍</b></p> <p>本検査は、乳癌、卵巣癌または卵管癌の患者のうち、遺伝性乳癌卵巣癌症候群 (HBOC) のリスクが高い患者を特定し、医学的管理を決定するための補助に用いられます。</p> <p>凍結保存は避けてください。ご依頼の際は性別を必ず明記してください。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。測定および解析状況によっては所要日数が変わる場合があります。</p> <p style="text-align: right;">&amp;A</p>

### ▼専用容器

容器形態	PNM
旧容器記号	g2
	
EDTA-2K入り (真空採血量10mL) 内容 EDTA-2K 18mg 貯蔵方法 室温 有効期間 1年	

#### ●ご提出について

- 本検査を依頼する際には、あらかじめMyriadアカウントIDを取得してください。
- 検体は採取後、当日中にご提出ください。
- ご依頼の際には、必ず専用採血管に採血し、さらに専用依頼書に必要事項を記入し提出願います。
- 検体返却はできません。あらかじめご了承ください。

#### ●受託における注意事項

下記に該当する方は、本項目をご依頼いただけません。

- 乳癌および卵巣癌以外の方 ※未発症、血縁者の診断には使用できません
- 同種移植の骨髄移植歴のある方
- 造血器腫瘍 (CLL、MDS、骨髄増殖性疾患) を発症したことがある方
- 造血器腫瘍 (ALL、AML、CML) が寛解していない方

#### ●参考文献

- Baretta Z, et al : Medicine 95 (40) : e4975, 2016. (検査方法参考文献)
- Kathleen Moore, et al : N Engl J Med 379 : 2495-2505, 2018. (臨床的意義参考文献)

以下、本検査における診療報酬改定について一部抜粋してご案内いたします。

●本検査が対象となる方（「遺伝性乳癌卵巣癌症候群（HBOC）診療の手引き 2017年版」）  
乳癌発症者のうち以下を満たす方ならびに卵巣癌、卵管癌および腹膜癌を発症した方となります。

- ・ 発症、未発症に関わらず（本人以外に）すでに家系内で *BRCA1* または/かつ *BRCA2* の病的バリエーション保持が確認されている
- ・ 乳癌を発症しており、以下のいずれかに当てはまる
  - ✓ 45歳以下の乳癌発症
  - ✓ 60歳以下のトリプルネガティブ乳癌発症
  - ✓ 2個以上の原発性乳癌発症
  - ✓ 第3度近親者内に乳癌または卵巣癌発症者が1名以上がいる
- ・ 卵巣癌、卵管癌および腹膜癌を発症
- ・ 男性乳癌を発症
- ・ がん発症者で PARP 阻害薬に対するコンパニオン診断の適格基準を満たす場合腫瘍組織プロファイリング検査で、*BRCA1* または/かつ *BRCA2* の生殖細胞系列の病的バリエーション保持が疑われる

●本検査を行うための施設基準（保医発 0305 第3号 第18の1の4）

2 BRCA1/2遺伝子検査の血液を検体とするものに関する施設基準

（1）卵巣癌患者に対して、抗悪性腫瘍剤による治療法の選択を目的として検査を実施する場合には、化学療法の経験を5年以上有する常勤医師又は産婦人科及び婦人科腫瘍の専門的な研修の経験を合わせて6年以上有する常勤医師が1名以上配置されていること。

（2）乳癌患者に対して、抗悪性腫瘍剤による治療法の選択を目的として検査を実施する場合には、化学療法の経験を5年以上有する常勤医師又は乳癌外科の専門的な研修の経験を5年以上有する常勤医師が1名以上配置されていること。

（3）乳癌又は卵巣がん患者に対して、遺伝性乳癌卵巣癌症候群を目的として検査を実施する場合には、1）又は2）のいずれかを満たすこと。

（4）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こと。ただし、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と連携体制をとっており、当該患者に対して遺伝カウンセリングを実施することが可能である場合はこの限りではない。\*

3 届出に関する事項

BRCA1/2遺伝子検査の施設基準に係る届出は、別添2の様式23の3を用いること。

\*様式23の3にて、連携体制を示す文書の添付が求められています。

●検体検査判断料および遺伝カウンセリング 施設基準及び算定要件

（保医発0305 第3号）

D026 検体検査判断料（令和2年 厚生労働省告示第57号）

注6 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、区分番号D006-4に掲げる遺伝学的検査、区分番号D006-20に掲げる角膜ジストロフィー遺伝子検査又は遺伝性腫瘍に関する検査（区分番号D006-19に掲げるがんゲノムプロファイリング検査を除く。）を実施し、その結果について患者又はその家族等に対し遺伝カウンセリングを行った場合には、遺伝カウンセリング加算として、患者1人につき月1回に限り、1,000点を所定点数に加算する。

D026 検体検査判断料（保医発0305第1号 別添1）

（9）イ 区分番号「D006-18」BRCA1/2遺伝子検査を実施する際、BRCA1/2遺伝子検査を行った保険医療機関と遺伝カウンセリングを行った保険医療機関とが異なる場合の当該区分に係る診療報酬の請求は、BRCA1/2遺伝子検査を行った保険医療機関で行い、診療報酬の分配は相互の合議に委ねる。その際、遺伝カウンセリングを行った保険医療機関名と当該医療機関を受診した日付を診療報酬明細書の摘要欄に記載すること。また、遺伝カウンセリング加算を算定する患者については、区分番号「B001」特定疾患治療管理料の「23」がん患者指導管理料の「二」の所定点数は算定できない。

●（新設）がん患者指導管理料 施設基準及び算定要件

第2章 特掲診療料 医学管理等（令和2年 厚生労働省告示第57号）

第4の3 がん患者指導管理料

4 がん患者指導管理料二に関する施設基準

（2）患者のプライバシーに十分配慮した構造の個室を備えていること。

B001 特定疾患治療管理料 23 がん患者指導管理料二

二 医師が遺伝子検査の必要性等について文書により説明を行った場合 300点

注4 二については、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、別に厚生労働大臣が定める患者に対して、当該患者の同意を得て、当該保険医療機関の保険医が、区分番号D006-18に掲げるBRCA1/2遺伝子検査の血液を検体とするものを実施する前にその必要性及び診療方針等について文書により説明を行った場合に、患者1人につき1回に限り算定する。

B001 特定疾患治療管理料 23 がん患者指導管理料二

（保医発0305第1号 別添1）

ア 乳癌、卵巣癌又は卵管癌と診断された患者のうち遺伝性乳がん卵巣がん症候群が疑われる患者に対して、臨床遺伝学に関する十分な知識を有する医師及びがん診療の経験を有する医師が共同で、診療方針、診療計画及び遺伝子検査の必要性等について患者が十分に理解し、納得した上で診療方針を選択できるように説明及び相談を行った場合に算定する。

イ 説明及び相談内容等の要点を診療録に記載すること。

ウ 説明した結果、区分番号「D006-18」の「2」に掲げるBRCA1/2遺伝子検査の血液を検体とするものを実施し、区分番号「D026」検体検査判断料の注6に掲げる遺伝カウンセリング加算を算定する場合は、がん患者指導管理料二の所定点数は算定できない。

エ 遺伝カウンセリング加算に係る施設基準の届出を行っている他保険医療機関の臨床遺伝学に関する十分な知識を有する医師と連携して指導を行った場合においても算定できる。なお、その場合の診療報酬の分配は相互の合議に委ねる。ただし、その場合であっても区分番号「D026」検体検査判断料の注6に掲げる遺伝カウンセリング加算を算定する場合は、がん患者指導管理料二の所定点数は算定できない。