

## PrismGuide IRD パネル システムを用いた遺伝学的検査運用の特記事項

遺伝学的検査運用ガイドライン作成ワーキンググループ

委員長：近藤峰生（三重大学医学部眼科学）

委員：坂本泰二（鹿児島大学医学部眼科学）、堀田喜裕（浜松医科大学眼科学）、村上晶（順天堂大学医学部眼科学）、角田和繁（東京医療センター）、池田康博（宮崎大学医学部眼科学）、西口康二（名古屋大学医学部眼科学）、前田亜希子（神戸アイセンター病院）、三宅正裕（京都大学医学部眼科学）、秋山雅人（九州大学大学院医学研究院眼病態イメージング講座）

### 【背景】

遺伝性網膜ジストロフィ（inherited retinal dystrophy; IRD）において疾患の原因となる病的バリエーション情報は、遺伝子特異的治療の適否判断に必須である。また病的バリエーションの同定は、治療に用いる情報となるばかりでなく、予後や遺伝形式に関する情報を得ることができ、国が推進するゲノム医療の実践に繋がる。PrismGuide IRD パネル システムは、日本網膜硝子体学会の定める「遺伝性網膜ジストロフィにおける遺伝学的検査のガイドライン」及び「遺伝性網膜ジストロフィにおける遺伝学的検査の運用指針（遺伝子診断システム版）」に従い実施されるが、ここではパネルシステム運用に関する特記事項について補足する。

### I. 適応範囲

本事項の適応範囲は、保険診療のもとで PrismGuide IRD パネル システムを用いて遺伝子学的検査を実施する場合である。

### II. 医療機関について

PrismGuide IRD パネル システムは日本網膜硝子体学会より指定された検査施設でのみ実施することができる。検査施設の要件、同意取得、遺伝カウンセリング、エキスパートパネルなどに関しては、日本網膜硝子体学会の定める「遺伝性網膜ジストロフィにおける遺伝学的検査のガイドライン」及び「遺伝性網膜ジストロフィにおける遺伝学的検査の運用指針（遺伝子診断システム版）」を参照する。

### III. PrismGuide IRD パネル システムを用いた遺伝学的検査

#### 1. 患者の適格基準

保険診療においては、日本網膜硝子体学会の基準に従い RPE65 関連網膜症を疑う患者に対して、治療適否を判断するために PrismGuide IRD パネル システムを用いて遺伝子学

的検査を行う場合、患者一人につき1回算定できる。

## 2. 患者臨床情報の提出

エキスパートパネルへの患者臨床情報の提出は、PrismGuide NET パネル ポータル機能（以下、ポータル機能）を介し、エキスパートパネル開催までに行う。

## 3. 検査結果の返却

1) エクスパートパネルで議論された内容は、検査施設（主治医）用と遺伝カウンセリングに用いる患者用の2種類の報告書にまとめられ、検査施設の主治医にポータル機能を介して返却される。

2) 検査施設での検体送付からエキスパートパネル報告書の受領日（医療機関側がアクセス可能となる日）までの日数は概ね3か月となることが望ましい。ただし、意義不明バリエーションの発生等に伴い追加評価が必要となる場合などは、バリエーション病原性の審査中である旨がエキスパートパネル報告書に記載される。追加評価の結果は、最初のエキスパートパネル報告書の発行から3か月を目途に検査施設に通知される。

## IV. 解析データ集積と二次利用等

1. 日本網膜硝子体学会に、ゲノムデータと診療情報が集積される。

2. 日本網膜硝子体学会に集積されたデータの一部を、学術研究や医薬品等の開発のため、厳正な審査を経て、学術研究機関や企業に提供することがある。

※ なお、RPE65 関連網膜症を疑う患者以外の患者あるいは正常な血縁者の解析に本検査を用いる場合は自由診療に該当するため本事項の適応外である。