

遺伝性網膜ジストロフィの遺伝子パネル検査システム 「PrismGuide™ IRD パネル システム」の 次世代シーケンサーを用いたアッセイサービス開始のお知らせ

株式会社理研ジェネシス（本社：東京都品川区、代表取締役社長：岩壁 賢治 以下「理研ジェネシス」）は、このたび、2023年8月30日付の保険適用を受けた「PrismGuide™ IRD パネル システム」（一般的名称：生殖細胞系列遺伝子変異解析セット（疾患原因遺伝子検査用）、以下「本システム」）の次世代シーケンサーを用いた遺伝子検査のアッセイサービスの開始をお知らせいたします。

本システムは、解析プログラム「PrismGuide™ IRD パネル 解析プログラム」および試薬キット「PrismGuide™ IRD パネル キット」から構成されるコンビネーション医療機器※1です。当社の親会社であるシスメックス株式会社（本社：神戸市、代表取締役社長：浅野 薫 以下「シスメックス」）が、2023年5月31日付で、遺伝性網膜ジストロフィ（Inherited Retinal Dystrophy: IRD）※2の遺伝子パネル検査システムとして、国内で初めて製造販売承認を取得しました。

IRD はこれまで根本的な治療がないとされてきましたが、一部の原因遺伝子をターゲットとした遺伝子治療※3の開発が国内外で進行しており、国内では、ノバルティス ファーマ株式会社が、2023年6月26日、両アレル性 *RPE65* 遺伝子変異※4による IRD に対する遺伝子治療として、「ルクスターナ注」（一般名：ボレチゲン ネパールボベク）※5の製造販売承認を取得しています。これにより、原因遺伝子の情報に基づく、より個別化された IRD の診断の重要性が高まっています。今回の保険適用により、臨床症状、検査所見、家族歴等から *RPE65* 遺伝子変異による遺伝性網膜ジストロフィと疑われる患者さんで、十分な生存網膜細胞を有することが確認された方に対して、本システムを用いた遺伝子パネル検査が保険適用下で実施可能となります。

本システムは、IRD の原因となる 82 の疾患原因遺伝子の同定を目的として、IRD 患者さんまたは IRD と疑われる患者さんの血液から包括的なゲノムプロファイル※6を取得します。関連学会が提示する要件を満たした医療機関のエキスパートパネル※7が、本システムにより取得した測定結果を総合的に評価し、IRD と疑われる患者さんの原因遺伝子を決定します。この結果に基づき、「ルクスターナ注」（一般名：ボレチゲン ネパールボベク）の適応の判定が行われ、原因遺伝子に基づく治療方針が決定されます。

本検査は、理研ジェネシスの ISO 15189※8認定を取得したイノベーションゲノムセンター（川崎事業所）にて実施されます。理研ジェネシスは、「OncoGuide™ NCC オンコパネル システム」等、次世代シーケンサーを用いたアッセイサービスにおいて豊富な経験を保有し、本検査に関しても、2021年10月以降、先進医療 B※9としてアッセイサービスを開始するとともに、保険適用後の需要増加を見据え、本検査の質を保証する検査体制を確立してきました。

理研ジェネシスは、シスメックスグループの一員として、人々のヘルスケアジャーニー^{※10}がより良いものとなるよう、新たな希少疾患診断法に関するサービスをお届けすることで、医療の発展と進化に貢献します。

以 上

【参考】

「PrismGuide™ IRD パネル システム」製造販売承認条件

遺伝性網膜ジストロフィに関連する十分な知識及び経験を有する医師が、関連学会の最新のガイドライン等に基づく検査の対象及び運用指針を遵守した上で、遺伝性網膜ジストロフィパネル検査に基づく診療体制が整った医療機関で本品を用いるよう、必要な措置を講ずること。

シスメックスの 2023 年 8 月 30 日リリース

「国内初、遺伝性網膜ジストロフィの遺伝子パネル検査システム「PrismGuide™ IRD パネル システム」が保険適用」

https://www.sysmex.co.jp/news/2023/230830_02.html

【製品の概要】

(1) 製品名	PrismGuide™ IRD パネル システム PrismGuide™ IRD パネル 解析プログラム PrismGuide™ IRD パネル キット
(2) 一般的名称	生殖細胞系列遺伝子変異解析セット（疾患原因遺伝子検査用）
(3) 承認番号	30500BZX00129000
(4) 使用目的	遺伝性網膜ジストロフィと診断された患者又は疑われる患者の疾患原因遺伝子の情報を取得する。
(5) 検査原理	次世代シーケンサー法
(6) 検体材料	血液検体
(7) 製造販売元	シスメックス株式会社

本件に関するお問合せ先：

株式会社理研ジェネシス 営業部

〒141-0032 東京都品川区大崎 1-2-2 アートヴィレッジ大崎セントラルタワー8階

TEL: 03-5759-6042

シスメックス株式会社 PrismGuide™ IRD パネル システム 専用窓口

〒651-0073 兵庫県神戸市中央区脇浜海岸通 1-5-1

TEL: 0120-056-034

※1 コンビネーション医療機器： 医薬品、医療機器又は再生医療等製品に該当するもののうち、二つ以上の異なる種類のものを組み合わせて一つの製品として製造販売する医療機器のこと。

※2 遺伝性網膜ジストロフィ (Inherited Retinal Dystrophy: IRD)： 遺伝子変異が原因と考えられる遺伝性進行性の疾患。夜盲（暗いところでものが見えにくくなる）や 視野狭窄（視野が狭くなる）、視力低下が主な症状であり、進行すると場合によっては失明に至ることもある。類似の症状を示すいくつかの疾患を総じて遺伝性網膜ジストロフィと呼ぶ。代表的な疾患は網膜色素変性症（指定難病：告示番号 90）であり、頻度は 4 千～8 千人に 1 人とされている。*出典：難病情報センターホームページ（2023 年 8 月 25 日現在）より改変 <https://www.nanbyou.or.jp/>

※3 遺伝子治療 (*in vivo* 遺伝子治療)： 遺伝子の欠損や正常に機能しないことなどに起因する病気に対して、体外より患者さんの細胞に遺伝子を導入し、細胞内で新たに発現させることにより、遺伝子異常を有する細胞に正常遺伝子を補充し、治療効果を得る治療法。

※4 RPE65 遺伝子変異： RPE65 遺伝子は IRD の原因遺伝子の 1 つであり、この遺伝子に変異があると、正常な視覚サイクルを回すために必要な RPE65 タンパク質が不足するため、視覚障害が生じると考えられている。

※5 ルクスターナ注（一般名：ボレチゲン ネパールボベク）： IRD の原因遺伝子の 1 つである RPE65 遺伝子の機能欠損を補う遺伝子補充療法として、2017 年 12 月に米国、2018 年 11 月に EU で承認されている。国内では、ノバルティス ファーマ株式会社が 2023 年 6 月 26 日に「両アレル性 RPE65 遺伝子変異による遺伝性網膜ジストロフィー」に対する遺伝子治療として製造販売承認を取得し、2023 年 8 月 30 日付で薬価収載される。

※6 ゲノムプロファイル： ある個人または生体における遺伝子の発現と遺伝子変異に関する情報のこと。ゲノムプロファイルを調べる「ゲノムプロファイル検査」は、高速で大量のゲノムの情報を読み取る解析装置「次世代シーケンサー」で、1 回の検査で多数（数十～数百）の遺伝子を同時に調べ、遺伝子変異が見つかり、その遺伝子変異に対して効果が期待できる承認済ならびに臨床試験中の治療薬がある場合に、その薬剤の使用を検討する。

※7 エキスパートパネル： 関連学会が提示する要件を満たした医療機関において、IRD に関する専門家（眼科医）、遺伝医学に関する専門家（臨床遺伝専門医）、分子遺伝学やゲノム医療に関する専門家など各分野の専門家が集い、遺伝子パネル検査の解析結果の意義づけと治療法およびロービジョンケア方針の検討・提案を行う会議。

※8 ISO 15189： 臨床検査室の品質と能力に関する特定要求事項を提供するものとして、

国際標準化機構（International Organization for Standardization：ISO）が作成した国際規格。外部認定機関により認定され、認定取得した臨床検査室の検査値は国際的に通用することを意味する。

※9 先進医療 B：「先進医療」とは、効果・安全性などの評価が定まっていない新しい試験的な医療技術のうち、将来的に保険適用の対象にするかどうかを判断するため有効性・安全性の評価を行う医療技術として厚生労働省が指定したもの。いまだ公的医療保険の対象に至らない先進的な医療技術と公的保険診療の併用（混合診療）が例外的に認められる。そのカテゴリの一つである「先進医療 B」では、医療技術ごとに施設基準を設定し、その要件を満たす医療機関でのみ実施が認められる。

※10 ヘルスケアジャーニー：シスメックスが提唱する概念であり、人が一生の中（ライフステージ）で、自身のヘルスケアについて経験する各種イベントと、医療機関などを含む対応のプロセスを「旅路」として捉えるもの。シスメックスは、グループ一丸となって、一人ひとりのヘルスケアジャーニーがより良いものになるよう、さまざまな協創を通じて新たな価値を提供し、社会にとって不可欠な存在として成長していくことを目指している。

※プレスリリースに掲載されている情報は、発表日現在の情報です。その後予告なしに変更されることがございますので、あらかじめご了承ください。

※製造販売承認および保険収載に関する内容は、製造販売業者であるシスメックスにお問い合わせ下さい。