

令和2年8月1日より保険適用

**D006-4 遺伝学的検査3 処理が極めて複雑なもの 区分 E3 (新項目)**  
**抗 AAV 抗体キット**

**【保険点数】**

12,850 点

**【製品名 (製造販売元)】**

MEBCDX AAV9 テスト (株式会社医学生物学研究所)

**【使用目的】**

血清中の抗アデノ随伴ウイルス9型 (AAV9) 抗体の測定 (脊髄性筋萎縮症におけるオナセムノゲン アベパルボベクの適応を判定するための補助)

**【測定方法】**

ELISA 法 (半定量)

**【検 体】**

血清

**【有用性】**

オナセムノゲン アベパルボベク投与検討時に抗

AAV9 抗体を測定することにより、抗 AAV9 抗体の免疫応答による治療効果低下のリスクや副作用発現のリスクを回避でき、脊髄性筋萎縮症患者に対するオナセムノゲン アベパルボベクの適応を判定するための補助に有用である。

【説明】

脊髄性筋萎縮症 (spinal muscular atrophy: SMA) は、遺伝性疾患による乳幼児の死亡原因第 1 位であり、指定難病の 1 つである。特に乳児期に発症する I 型 SMA は、最も重症かつ高頻度の病型であり、患者の 90% 以上が生後 20 ヶ月前に死亡または人工呼吸器による永続的な呼吸管理が必要となる。また、進行性の筋力低下を伴うため、生涯にわたり寝たきりで動くことができない<sup>12)</sup>。

ゾルゲンスマ<sup>®</sup> 点滴静注 (一般名: オナセムノゲン アベパルボベク) は、SMA の原因遺伝子であるヒト SMN 蛋白質をコードする遺伝子が組み込まれた遺伝子治療用ウイルスベクター製品で、本邦では SMA に対する治療薬として承認されている。

オナセムノゲン アベパルボベクの臨床試験では、抗 AAV9 抗体陰性の患者で有効性が確認されており、抗 AAV9 抗体陽性患者に対する安全性および有効性は確認されていない。このため、オナセムノゲン アベパルボベクは、抗 AAV9 抗体陽性の患者では安全性のリスクが高まる可能性や十分な有効性が得られない可能性がある。

本キットは、ELISA 法により血清中の抗 AAV9 抗体を測定する試薬である。血清中の抗 AAV9 抗体の抗体価を測定することにより、オナセムノゲン アベパルボベクの治療効果低下のリスクや副作用発現のリスクが高い患者を特定することができ、SMA 患者におけるオナセムノゲン アベパルボベクの適応を判定するための補助に有用である。

抗 AAV9 抗体検査の検査結果に基づいてオナセムノゲン アベパルボベクの投与判断をする際は、オナセムノゲン アベパルボベクの添付文書や適正使用指針<sup>3)</sup> 等の最新の情報を参考に担当医師が総合的な判断をすることが推奨される。

【留意事項】

脊髄性筋萎縮症におけるオナセムノゲン アベパルボベクの適応を判定するための補助を目的として、抗アデノ随伴ウイルス 9 型 (AAV9) 抗体の測定を実施する場合は、「3」の処理が極めて複雑なものの所定点数と「D014」自己抗体検査「45」抗 HLA 抗体

(抗体特異性同定検査) を合算した点数を準用して、関連学会の定める適正使用指針に示されている施設基準を満たす保険医療機関において、原則として 2 歳未満の患者 1 人につき 1 回、算定する。ただし、2 回以上実施する場合は、その医療上の必要性について診療報酬明細書の摘要欄に記載する。

【参考資料】

- 1) Mendell JR, et al. N Eng J Med 2017; 377: 3-11.
- 2) Al-Zaidy SA, Mendell JR. From clinical trials to clinical practice: practical considerations for gene replacement therapy in SMA type 1. *Pediatr Neurol* 2019; 100: 3-11.
- 3) ゾルゲンスマ点滴静注 適正使用指針. 日本小児神経学会 (オンライン) 入手先 <[https://www.childneuro.jp/uploads/files/information/Onasemnogene\\_JSCNsisin\\_2020.pdf](https://www.childneuro.jp/uploads/files/information/Onasemnogene_JSCNsisin_2020.pdf)>

【製品関連 URL】

なし

(文責: 株式会社医学生物学研究所/

監修: 日本臨床検査医学会臨床検査点数委員会)