

### ③ 遺伝学的検査の見直し

#### 第1 基本的な考え方

難病患者に対する診断のための検査を充実させる観点から、指定難病の診断に必要な遺伝学的検査について、対象疾患を拡大するとともに、同一検体を用いて複数の遺伝子疾患に対する遺伝学的検査を行った場合について、新たな評価を行う。

#### 第2 具体的な内容

1. 新たに指定難病が追加されたこと等を踏まえ、診断に当たり遺伝学的検査の実施が必須とされる指定難病について、遺伝学的検査の対象疾患に追加する。

改 定 案	現 行
<p>【遺伝学的検査】 [算定要件] (1) 遺伝学的検査は以下の遺伝子疾患が疑われる場合に行うものとし、原則として患者1人につき1回に限り算定できる。(中略) ア～ウ (略) エ 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(支)局長に届け出た保険医療機関において検査が行われる場合に算定できるもの ① (略) ② プリオン病、クリオピリン関連周期熱症候群、<u>脳内鉄沈着神経変性症</u>、先天性大脳白質形成不全症(中枢神経白質形成異常症を含む。)、環状20番染色体症候群(中略)、先天異常症候群、副腎皮質刺激ホルモン不応症、根性点状軟骨異形成症1型及び家族性部分性脂肪萎縮症</p>	<p>【遺伝学的検査】 [算定要件] (1) 遺伝学的検査は以下の遺伝子疾患が疑われる場合に行うものとし、原則として患者1人につき1回に限り算定できる。(中略) ア～ウ (略) エ 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(支)局長に届け出た保険医療機関において検査が行われる場合に算定できるもの ① (略) ② プリオン病、クリオピリン関連周期熱症候群、<u>神経フェリチン症</u>、先天性大脳白質形成不全症(中枢神経白質形成異常症を含む。)、環状20番染色体症候群(中略)、先天異常症候群、副腎皮質刺激ホルモン不応症、<u>DYT1ジストニア</u>、<u>DYT6ジストニア</u>／PTD、<u>DYT8ジスト</u></p>

<p>③ 神経有棘赤血球症、先天性筋無力症候群、原発性免疫不全症候群、ペリー症候群、クルーゾン症候群、ファイファー症候群、アントレー・ビクスラー症候群、タンジール病、先天性赤血球形成異常性貧血、若年発症型両側性感音難聴、尿素サイクル異常症、マルファン症候群、血管型エーラスダンロス症候群、遺伝性自己炎症疾患、<u>エプスタイン症候群及び遺伝性ジストニア</u></p> <p>オ 臨床症状や他の検査等では診断がつかない場合に、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（支）局長に届け出た保険医療機関において検査が行われる場合に算定できるもの</p> <p>① TNF受容体関連周期性症候群、中條－西村症候群、家族性地中海熱、ベスレムミオパチー、過剰自己貪食を伴うX連鎖性ミオパチー、非ジストロフィー性ミオトニー症候群、遺伝性周期性四肢麻痺、禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症、結節性硬化症、<u>肥厚性皮膚骨膜炎、神経線維腫症、アレキサンダー病、非特異性多発性小腸潰瘍症及びTRPV4異常症</u></p> <p>② ソトス症候群、CPT2欠</p>	<p><u>ニア/PNKD1、DYT11ジストニア/MDS、DYT12/RDP/AHC/CAPOS及びパントテン酸キナーゼ関連神経変性症/NBIA</u></p> <p>1、根性点状軟骨異形成症1型及び家族性部分性脂肪萎縮症</p> <p>③ 神経有棘赤血球症、先天性筋無力症候群、原発性免疫不全症候群、ペリー症候群、クルーゾン症候群、ファイファー症候群、アントレー・ビクスラー症候群、タンジール病、先天性赤血球形成異常性貧血、若年発症型両側性感音難聴、尿素サイクル異常症、マルファン症候群、血管型エーラスダンロス症候群、遺伝性自己炎症疾患及び<u>エプスタイン症候群</u></p> <p>オ 臨床症状や他の検査等では診断がつかない場合に、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（支）局長に届け出た保険医療機関において検査が行われる場合に算定できるもの</p> <p>① TNF受容体関連周期性症候群、中條－西村症候群、家族性地中海熱、ベスレムミオパチー、過剰自己貪食を伴うX連鎖性ミオパチー、非ジストロフィー性ミオトニー症候群、遺伝性周期性四肢麻痺、禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症、結節性硬化症及び<u>肥厚性皮膚骨膜炎</u></p> <p>② ソトス症候群、CPT2欠</p>
--	--

<p>損症、CACT欠損症、OCTN-2異常症、シトリン欠損症、非ケトーシス型高グリシン血症、<math>\beta</math>-ケトチオラーゼ欠損症、メチルグルタコン酸血症、グルタル酸血症2型、先天性副腎低形成症、ATR-X症候群、ハッチンソン・ギルフォード症候群、軟骨無形成症、ウンフェルリヒト・ルンドボルグ病、ラフォラ病、セピアプテリン還元酵素欠損症、芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症、オスラー病、CFC症候群、コストロ症候群、チャージ症候群、リジン尿性蛋白不耐症、副腎白質ジストロフィー、ブラウ症候群、鰓耳腎症候群、ヤング・シンプソン症候群（中略）</p> <p>③ ドラベ症候群、コフィン・シリス症候群、歌舞伎症候群、肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）、ヌーナン症候群、骨形成不全症、脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く）、古典型エーラスダンロス症候群、非典型溶血性尿毒症症候群、アルポート症候群、ファンコニ貧血、遺伝性鉄芽球性貧血、アラジール症候群、ルビンシュタイン・テイビ症候群、<u>ミトコンドリア病及び線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）</u></p>	<p>損症、CACT欠損症、OCTN-2異常症、シトリン欠損症、非ケトーシス型高グリシン血症、<math>\beta</math>-ケトチオラーゼ欠損症、メチルグルタコン酸血症、グルタル酸血症2型、先天性副腎低形成症、ATR-X症候群、ハッチンソン・ギルフォード症候群、軟骨無形成症、ウンフェルリヒト・ルンドボルグ病、ラフォラ病、セピアプテリン還元酵素欠損症、芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症、オスラー病、CFC症候群、コストロ症候群、チャージ症候群、リジン尿性蛋白不耐症、副腎白質ジストロフィー、ブラウ症候群、<u>瀬川病</u>、鰓耳腎症候群、ヤング・シンプソン症候群（中略）</p> <p>③ ドラベ症候群、コフィン・シリス症候群、歌舞伎症候群、肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）、ヌーナン症候群、骨形成不全症、脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く）、古典型エーラスダンロス症候群、非典型溶血性尿毒症症候群、アルポート症候群、ファンコニ貧血、遺伝性鉄芽球性貧血、アラジール症候群、ルビンシュタイン・テイビ症候群<u>及び</u>ミトコンドリア病</p>
---	---

2. 患者から1回に採取した検体を用いて複数の遺伝子疾患に対する遺伝学的検査を行った場合について、新たな評価を行う。

改定案	現行
-----	----

【遺伝学的検査】

[算定要件]

注1 別に厚生労働大臣が定める疾患の患者については、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行われる場合に限り算定する。

2 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、患者から1回に採取した検体を用いて複数の遺伝子疾患に対する検査を実施した場合は、主たる検査の所定点数及び当該主たる検査の所定点数の100分の50に相当する点数を合算した点数により算定する。

[施設基準]

三の一の二 遺伝学的検査の施設基準等

- (1) 遺伝学的検査の注1に規定する施設基準  
当該検査を行うにつき十分な体制が整備されていること。
- (2) 遺伝学的検査の注1に規定する疾患  
難病の患者に対する医療等に関する法律第五条第一項に規定する指定難病のうち、当該疾患に対する遺伝学的検査の実施に当たって十分な体制が必要なもの
- (3) 遺伝学的検査の注2に規定する施設基準
  - イ 当該検査を行うにつき十分な体制が整備されていること。
  - ロ 当該保険医療機関内に当該検査を行うにつき必要な医師

【遺伝学的検査】

[算定要件]

注 別に厚生労働大臣が定める疾患の患者については、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行われる場合に限り算定する。

(新設)

[施設基準]

三の一の二 遺伝学的検査の施設基準等

- (1) 遺伝学的検査の施設基準  
当該検査を行うにつき十分な体制が整備されていること。
  - (2) 遺伝学的検査の注に規定する疾患  
難病の患者に対する医療等に関する法律第五条第一項に規定する指定難病のうち、当該疾患に対する遺伝学的検査の実施に当たって十分な体制が必要なもの
- (新設)

<p><u>が配置されていること。</u> <u>ハ 遺伝カウンセリング加算の</u> <u>施設基準を満たしているこ</u> <u>と。</u></p>	
---	--