

遺伝学的検査

- 遺伝学的検査は、以下の遺伝子疾患が疑われる場合であって、関係学会のガイドライン等を遵守して実施した場合に算定できる。
- エ、オに掲げる遺伝子疾患は、診断に遺伝学的検査が必須の指定難病であり、「遺伝学的検査の実施に関する指針」を遵守し検査を実施していることを施設基準としている。

	ア PCR法、DNAシーケンス法、FISH法又はサザンブロット法による場合に算定できるもの	イ PCR法による場合に算定できるもの	ウ ア、イ、エ及びオ以外のもの	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	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
1 処理が容易なもの (3,880点)	デュシェンヌ型筋ジストロフィー、ベッカー型筋ジストロフィー、家族性アミロイドーシス	球脊髄性筋萎縮症	筋強直性ジストロフィー、先天性難聴	ライソゾーム病(ムコ多糖症Ⅰ型、ムコ多糖症Ⅱ型、ゴーシェ病、ファブリ病及びポンペ病を含む。)、脆弱X症候群	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
2 処理が複雑なもの (5,000点)	福山型先天性筋ジストロフィー、脊髄性筋萎縮症	ハンチントン病、網膜芽細胞腫、甲状腺髄様癌、多発性内分泌腫瘍症Ⅰ型	フェニルケトン尿症、ホモシチン尿症、シトルリン血症(Ⅰ型)、アルギノコハク酸血症、イソ吉草酸血症、HMG血症、複合カルボキシラーゼ欠損症、グルタル酸血症Ⅰ型、MCAD欠損症、VLCAD欠損症、CPT1欠損症、隆起性皮膚線維肉腫、先天性銅代謝異常症	プリオン病、クリオピリン関連周期性熱症候群、神経フェリチン症、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、PCDH19関連症候群、低ホスファターゼ症、ウリアムズ症候群、アペール症候群、ロスムンド・トムソン症候群、ブラダー・ウィリ症候群、1p36欠失症候群、4p欠失症候群、5p欠失症候群、第14番染色体父親性ダイソミー症候群、アンジェルマン症候群、スミス・マギニス症候群、22q11.2欠失症候群、エマヌエル症候群、脆弱X症候群関連疾患、ウォルフラム症候群、高IgD症候群、化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群、先天異常症候群、副腎皮質刺激ホルモン不応症、DYT1ジストニア、DYT6ジストニア/PTD、DYT8ジストニア/PNKG1、DYT11ジストニア/MDS、DYT12/RDP/AHC/CAPOS、パントテン酸キナーゼ関連神経変性症/NBIA1	ソト症候群、CPT2欠損症、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、β-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、ラフォア病、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、瀬川病、鰓耳腎症候群、ヤング・シンブソン症候群、先天性腎性尿崩症、ビタミンD依存性くる病/骨軟化症、ネイルパテラ症候群(爪膝蓋症候群)/LMX1B関連症、グルコーストランスポーター1欠損症、甲状腺ホルモン不応症、ウィーバー症候群、コフィン・ローリー症候群、モワット・ウィルソン症候群、肝型糖原病(糖原病Ⅰ型、Ⅲ型、Ⅵ型、Ⅸa型、Ⅸb型、Ⅸc型、Ⅳ型)、筋型糖原病(糖原病Ⅲ型、Ⅳ型、Ⅸd型)、先天性プロテインC欠乏症、先天性プロテインS欠乏症、先天性アンチトロンビン欠乏症
3 処理が極めて複雑なもの (8,000点)	栄養障害型表皮水疱症、先天性QT延長症候群	—	メープルシロップ尿症、メチルマロン酸血症、プロピオン酸血症、メチルクロトニルグリシン尿症、MTP(LCHAD)欠損症、色素性乾皮症、ロイスディーツ症候群、家族性大動脈瘤・解離	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、ベリー症候群、クルーズン症候群、ファイファー症候群、アントレー・ピクスラー症候群、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(血管型)、遺伝性自己炎症疾患、エプスタイン症候群	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、非典型型溶血性尿毒症症候群、アルポート症候群、ファンconi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

遺伝学的検査に係るこれまでの経緯

- 遺伝学的検査は、平成18年度診療報酬改定において、デュシェンヌ型筋ジストロフィー、ベッカー型筋ジストロフィー及び福山型筋ジストロフィーを対象に保険適用され、以降、対象疾患が拡充されてきた。
- 現行の診療報酬においては、148疾患が対象となっている。

年度	診療報酬上の評価及び対象疾患	
平成18年度	D006-4 進行性筋ジストロフィー遺伝子検査 デュシェンヌ型筋ジストロフィー、ベッカー型筋ジストロフィー及び福山型筋ジストロフィー	2,000点
平成20年度	D006-4 遺伝病的検査 【追加】栄養障害型表皮水疱症、家族性アミロイドーシス、先天性QT延長症候群、脊髄性筋萎縮症、中枢神経白質形成異常症、ムコ多糖症Ⅰ型、ムコ多糖症Ⅱ型、ゴーシェ病、ファブリ病、ボンベ病	2,000点
平成22年度	D006-4 遺伝学的検査 【追加】ハンチントン舞蹈病、球脊髄性筋萎縮症	4,000点
平成24年度	D006-4 遺伝学的検査 【追加】フェニルケトン尿症、メープルシロップ尿症、ホモシスチン尿症、シトルリン血症（Ⅰ型）、アルギノコハク酸血症、メチルマロン酸血症、プロピオン酸血症、イソ吉草酸血症、メチルクロトニルグリシン血症、HMG血症、複合カルボキシラーゼ欠損症、グルタル酸血症Ⅰ型、MCAD欠損症、VLCAD欠損症、MTP(LCHAD)欠損症、CPT1欠損症、筋強直性ジストロフィー、隆起性皮膚線維肉腫、先天性銅代謝異常症、色素性乾皮症、先天性難聴	4,000点
平成26年度	D006-4 遺伝学的検査 【追加】なし	3,880点
平成28年度	D006-4 遺伝学的検査 【追加】神経有棘赤血球症など42疾患	3,880点
平成30年度	D006-4 遺伝学的検査 【追加】遺伝性自己炎症疾患、先天異常症候群、エプスタイン症候群	3,880点/5,000点/8,000点（評価を細分化）
令和2年度	D006-4 遺伝学的検査 【追加】副腎皮質刺激ホルモン不応症など73疾患	3,880点/5,000点/8,000点

- 関係学会によるガイドラインにおいては、遺伝学的検査の実施に当たって、①分析的妥当性、②臨床的妥当性、③臨床的有用性の3点の確認が必要とされている。

< 「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」 (日本医学会、2011年2月) >

遺伝学的検査は、その分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性などを確認した上で、臨床的および遺伝学的に有用と考えられる場合に実施する。

① 分析的妥当性

検査法が確立しており、再現性の高い結果が得られるなど精度管理が適切に行われていることを意味しており、変異があるときの陽性率、変異がないときの陰性率、品質管理プログラムの有無、確認検査の方法などの情報に基づいて評価される。

② 臨床的妥当性

検査結果の意味づけが十分になされていることを意味しており、感度(疾患があるときの陽性率)、特異度(疾患がないときの陰性率)、疾患の罹患率、陽性的中率、陰性的中率、遺伝型と表現型の関係などの情報に基づいて評価される。

③ 臨床的有用性

検査の対象となっている疾患の診断がつけられることにより、今後の見通しについての情報が得られたり、適切な予防法や治療法にむすびつけることができるなど臨床上のメリットがあることを意味しており、検査結果が被件者に与える影響や効果的な対応方法の有無などの情報に基づいて評価される。

指定難病の場合の考え方

- 第三者による施設認証や、標準化された手順の遵守等による分析的妥当性の確認が必要
- 厚生労働科学研究班による調査研究を踏まえ、厚生科学審議会疾病対策部会で決定された客観的な診断基準において、当該疾患の診断のために必須の検査として位置づけられており、臨床的妥当性は確認されている
- 厚生労働大臣が指定する指定難病の診断が可能であり、臨床的有用性は確認されている

令和2年度診療報酬改定における対応①

指定難病の診断に必要な遺伝学的検査の評価①

- 診断基準において、遺伝学的検査の実施が必須となってい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。
- 診断基準において、臨床症状、他の検査等で診断がつかない場合に遺伝学的検査の実施が必須となっている指定難病について、臨床症状、他の検査等では診断できない場合に限り、遺伝学的検査の対象とする。

現行

【遺伝学的検査】

- | | |
|---------------|--------|
| 1 処理が容易なもの | 3,880点 |
| 2 処理が複雑なもの | 5,000点 |
| 3 処理が極めて複雑なもの | 8,000点 |

[対象疾患]

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
ライソゾーム病など41疾患



改定後

【遺伝学的検査】

- | | |
|---------------|--------|
| 1 処理が容易なもの | 3,880点 |
| 2 処理が複雑なもの | 5,000点 |
| 3 処理が極めて複雑なもの | 8,000点 |

[対象疾患]

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
副腎皮質刺激ホルモン不応症など7疾患を追加

**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
脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く)など65疾患**

令和2年度診療報酬改定における対応②

指定難病の診断に必要な遺伝学的検査の評価②

[対象疾患]

	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	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
1 処理が容易なもの	ライソゾーム病(ムコ多糖症Ⅰ型、ムコ多糖症Ⅱ型、ゴーシェ病、ファブリ病及びポンペ病を含む。)及び脆弱X症候群	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
2 処理が複雑なもの	プリオン病、クリオピリン関連周期熱症候群、神経フェリチン症、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、PCDH19関連症候群、低ホスファターゼ症、ウィリアムズ症候群、アペール症候群、ロスマンド・トムソン症候群、プラダー・ウィリ症候群、1p36欠失症候群、4p欠失症候群、5p欠失症候群、第14番染色体父親性ダイソミー症候群、アンジェルマン症候群、スミス・マガニス症候群、22q11.2欠失症候群、エマヌエル症候群、脆弱X症候群関連疾患、ウォルフラム症候群、高IgD症候群、化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群、先天異常症候群、 副腎皮質刺激ホルモン不応症 、 DYT1ジストニア 、 DYT6ジストニア/PTD 、 DYT8ジストニア/PNKD1 、 DYT11ジストニア/MDS 、 DYT12/RDP/AHC/CAPOS 、 パントテン酸キナーゼ関連神経変性症/NBIA1	ソトス症候群 、 CPT2欠損症 、 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 、 β-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 、 瀬川病 、 鰓耳腎症候群 、 ヤング・シンプソン症候群 、 先天性腎性尿崩症 、 ビタミンD依存性くる病/骨軟化症 、 ネイルパテラ症候群(爪膝蓋症候群)/LMX1B関連腎症 、 グルコーストランスポーター1欠損症 、 甲状腺ホルモン不応症 、 ウィーバー症候群 、 コフィン・ローリー症候群 、 モワット・ウィルソン症候群 、 肝型糖原病(糖原病Ⅰ型、Ⅲ型、Ⅵ型、Ⅸa型、Ⅸb型、Ⅸc型、Ⅳ型) 、 筋型糖原病(糖原病Ⅲ型、Ⅳ型、Ⅸd型) 、 先天性プロテインC欠乏症 、 先天性プロテインS欠乏症 、 先天性アンチトロンビン欠乏症
3 処理が極めて複雑なもの	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(血管型)、遺伝性自己炎症疾患及びエプスタイン症候群	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coni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

遺伝学的検査の位置づけに基づく指定難病の分類

○ 現在、診断基準に遺伝学的検査を含むものの、診療報酬上の遺伝学的検査の対象となっていない指定難病について、令和2年度診療報酬改定以降、関係学会及び研究班により分析的妥当性の確認を進めた。その中で、診断に遺伝学的検査の実施が必須のものが現時点の整理で53疾患あった。

【関係学会及び研究班により分析的妥当性が行われたもの】

診断基準における 遺伝学的検査の位置づけ	疾患数	疾患
遺伝学的検査の実施が 必須となっているもの	2	根性点状軟骨異形成症1型、家族性部分性脂肪萎縮症
臨床症状、他の検査等で 診断がつかない場合に、遺伝学的検査の実施が必須となっているもの	51	筋萎縮性側索硬化症、ミトコンドリア病、家族性特発性基底核石灰化症、縁取り空砲を伴う遠位型ミオパチー、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、シュワルツ・ヤンペル症候群、肥大型心筋症、家族性高コレステロール血症、先天性ミオパチー、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、皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症、神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症、先天性無痛無汗症、結節性硬化症、家族性良性慢性天疱瘡、肥厚性皮膚骨膜症、那須・ハコラ病、カーニー複合、ペルオキシソーム形成異常症、ペルオキシソームβ酸化系酵素欠損症、プラスマローゲン合成酵素欠損症、レフサム病、原発性高シュウ酸尿症Ⅰ型、アカタラセミア、先天性葉酸吸収不全症、急性間欠性ポルフィリン症、遺伝性コプロポルフィリン症、異型ポルフィリン症、赤芽球性プロトポルフィリン症、晩発性皮膚ポルフィリン症、肝性骨髄性ポルフィリン症、先天性骨髄性ポルフィリン症、X連鎖優性プロトポルフィリン症、原発性高カイロミクロン血症、無βリポタンパク血症、タナトフォリック骨異形成症、遺伝性膵炎、嚢胞性線維症、アッシュャー症候群タイプ1、アッシュャー症候群タイプ2、アッシュャー症候群タイプ3、カナバン病、先天性グリコシルホスファチジルイノシトール欠損症、大理石骨病、脳クレアチン欠乏症候群、ネフロン癆、家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体)、進行性家族性肝内胆汁うっ滞症