

## ① 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。

### 第2 具体的な内容

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であって、分析的妥当性が関係学会等により確認されたものについて、遺伝学的検査の対象疾患に追加する。

改 定 案	現 行
<p><b>【遺伝学的検査】</b>  <b>[施設基準]</b>                      1 遺伝学的検査の施設基準の対象疾患                      「診療報酬の算定方法の一部改正に伴う実施上の留意事項について」の別添1「医科診療報酬点数表に関する事項」第2章第3部第1節第1款D006-4 遺伝学的検査(1)のエ又はオに掲げる疾患</p> <p><b>[算定要件]</b>                      (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(中略)、DY T11ジストニア/MDS、DY</p>	<p><b>【遺伝学的検査】</b>  <b>[施設基準]</b>                      1 遺伝学的検査の施設基準の対象疾患                      「診療報酬の算定方法の一部改正に伴う実施上の留意事項について」の別添1「医科診療報酬点数表に関する事項」第2章第3部第1節第1款D006-4 遺伝学的検査(1)のエ又はオに掲げる疾患</p> <p><b>[算定要件]</b>                      (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(中略)、DY T11ジストニア/MDS、DY</p>

T12/RDP/AHC/CAPOS、パントテン酸キナーゼ関連神経変性症/NBIA1、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

③ (略)

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 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、結節性硬化症及び肥厚性皮膚骨膜炎

② ソトス症候群、CPT2欠損症(中略)、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、筋萎縮性側索硬化症、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、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、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、家族性良性慢性天疱瘡、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

T12/RDP/AHC/CAPOS及びパントテン酸キナーゼ関連神経変性症/NBIA1

③ (略)

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 TNF受容体関連周期性症候群、中條-西村症候群及び家族性地中海熱

② ソトス症候群、CPT2欠損症(中略)、先天性プロテインC欠乏症、先天性プロテインS欠乏症及び先天性アンチトロンビン欠乏症

欠損症、アカタラセミア、原発性高シュウ酸尿症 I 型、レフサム病、先天性葉酸吸収不全症、異型ポルフィリン症、先天性骨髄性ポルフィリン症、急性間欠性ポルフィリン症、赤芽球性プロトポルフィリン症、X連鎖優性プロトポルフィリン症、遺伝性コプロポルフィリン症、晩発性皮膚ポルフィリン症、肝性骨髄性ポルフィリン症、原発性高カイロミクロン血症、無 $\beta$ リポタンパク血症、タナトフォリック骨異形成症、遺伝性膻炎、嚢胞性線維症、アッシャー症候群（タイプ 1、タイプ 2、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 $\beta$ リポタンパク血症 1（ホモ接合体）及び進行性家族性肝内胆汁うっ滞症

- ③ ドラベ症候群、コフィン・シリリス症候群、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・テイビ症候群及びミトコンドリア病

- ③ ドラベ症候群、コフィン・シリリス症候群、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、アラジール症候群及びルビンシュタイン・テイビ症候群