

遺伝カウンセリングについて

- 遺伝学的検査・診断に際して、必要に応じて適切な時期に遺伝カウンセリングを実施することとされており、遺伝カウンセリングは、当該疾患の診療経験が豊富な医師と遺伝カウンセリングに習熟した者が協力し、チーム医療として実施することが望ましいとされている。
- 難病の場合、その疾患領域の症例が豊富であり、遺伝カウンセリング加算の施設基準を満たす医療機関であっても、特定の疾病に関する知識やカウンセリング経験を持つ専門家の不在により遺伝カウンセリングの提供が困難なケースも想定される。

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)(抜粋)

- 遺伝学的検査・診断に際して、必要に応じて適切な時期に遺伝カウンセリングを実施する。
- 遺伝カウンセリングは、情報提供だけではなく、患者・被験者等の自律的選択が可能となるような心理的社会的支援が重要であることから、当該疾患の診療経験が豊富な医師と遺伝カウンセリングに習熟した者が協力し、チーム医療として実施することが望ましい。
- 遺伝カウンセリングの内容について、記載内容がプライバシー等を損なうおそれがある場合には、通常の診療録とは切り離して記載・保存するなど、慎重な対応が求められる。

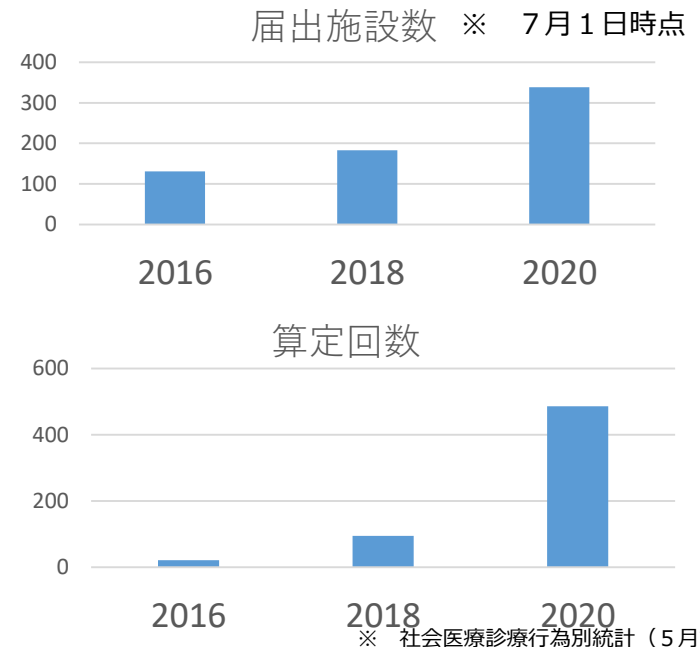
D026 検体検査判断料 注6 遺伝カウンセリング加算

【算定要件】

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、区分番号D006-4に掲げる遺伝学的検査、区分番号D006-20に掲げる角膜ジストロフィー遺伝子検査又は遺伝性腫瘍に関する検査(区分番号D006-19に掲げるがんゲノムプロファイリング検査を除く)を実施し、その結果について患者又はその家族等に対し遺伝カウンセリングを行った場合に、遺伝カウンセリング加算として、患者1人に対し月1回に限り1,000点を所定点数に加算する。

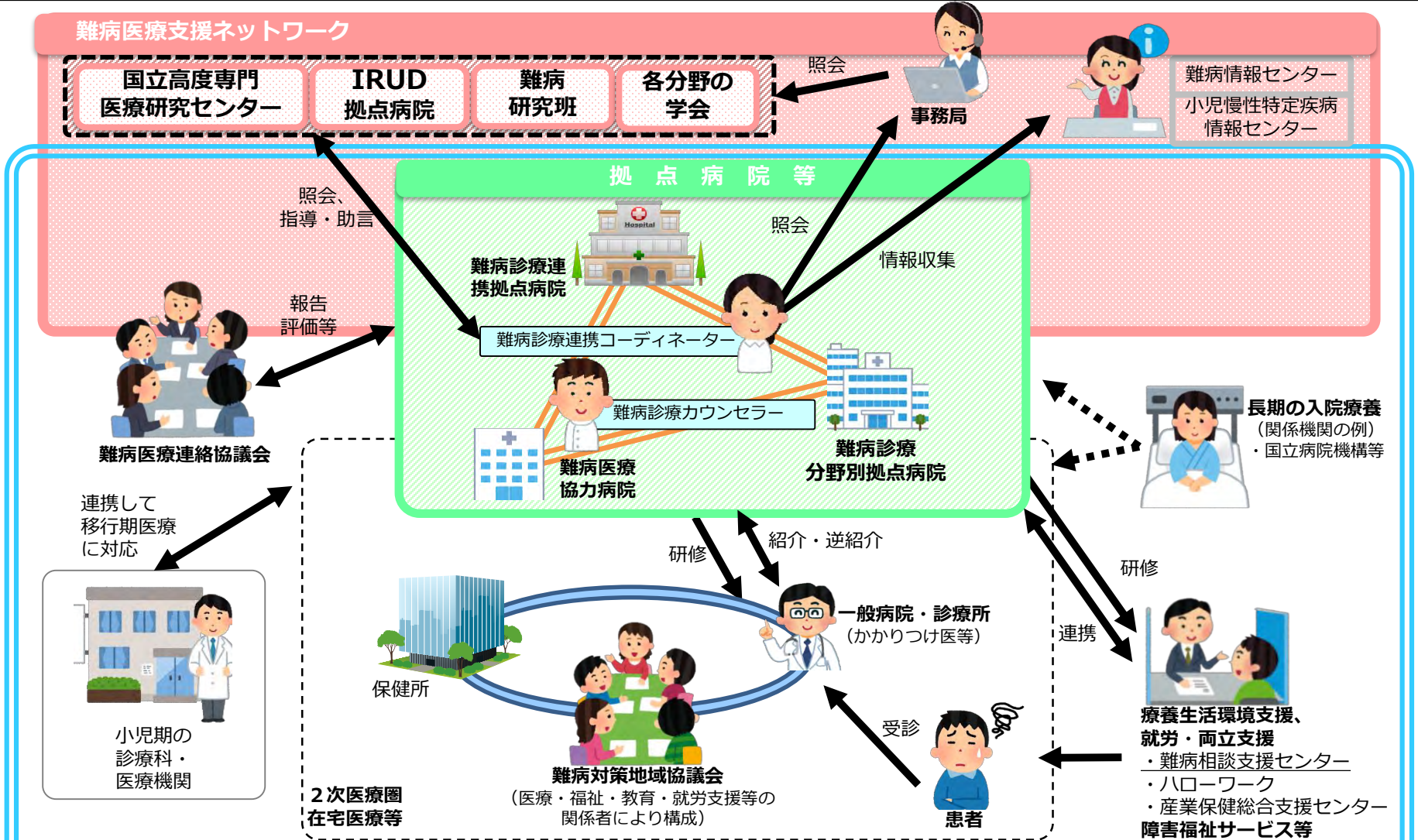
【施設基準】

- (1) 当該保険医療機関内に遺伝カウンセリングを要する治療に係る十分な経験を有する常勤の医師が配置されていること。
- (2) 当該カウンセリングを受けた全ての患者又はその家族に対して、それぞれの患者が受けたカウンセリングの内容が文書により交付され、説明がなされていること。



難病の医療提供体制のイメージ(全体像)

- 「できる限り早期に正しい診断が受けられ、診断後はより身近な医療機関で適切な医療を受けることができる体制」を整備するため、都道府県が指定する難病診療連携拠点病院や難病診療分野別拠点病院が中心となって、難病医療支援ネットワークと連携しながら、難病患者に対する相談支援や診療連携、入院調整等を行う体制の整備を行うこととしている。



遺伝カウンセリング実施に係る事例について

○ 肢体不自由を認め、遺伝子疾患が疑われた患児について、遺伝カウンセリングの実施のために、長距離の移動を要させた。

- ・ X歳男児 出生時から肢体不自由を認め、保険医療機関Aを受診したところ、●●症候群が疑われた。
- ・ 保険医療機関Aは神経筋疾患の専門家は在籍しており、また、遺伝学的検査や遺伝カウンセリング加算を算定できる体制は整っているものの、●●症候群について十分な知見のある専門家がないため、他県の保険医療機関Bを紹介受診し、遺伝学的検査及び遺伝カウンセリングを行った。確定診断後は引き続き保険医療機関Aへ通院し治療を継続している。
- ・ 肢体不自由があるため、男児はリクライニング型車椅子での移動が必要であった。

保険医療機関A

④治療

保険医療機関B

確定診断後は地元A病院へ通院し治療継続。

- ・ A病院は神経筋疾患の専門家が在籍し、遺伝学的検査を要する症例を豊富に取り扱っており、遺伝学的検査や遺伝カウンセリング加算の算定要件を満たす施設基準を備えている。
- ・ 他方、●●症候群に特化した専門家は在籍していない。

- ・ B病院は遺伝学的検査を要する症例を豊富に取り扱っており、遺伝学的検査や遺伝カウンセリング加算の算定要件を満たす施設基準を備えている。
- ・ また、●●症候群の専門家が在籍している。

①受診

主治医(神経筋疾患の専門家)
●●症候群疑いと判断。

出生時より肢体不自由を認める患児

②紹介受診(他県)

③遺伝学的検査
+
遺伝カウンセリング

検査に係る課題と論点

(遺伝学的検査について)

- ・ 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。
- ・ 令和2年度診療報酬改定においては、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も、診断に遺伝学的検査の実施が必須のものとして対象疾患に追加した。
- ・ 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ところ、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。

(遺伝カウンセリングについて)

- ・ 遺伝学的検査・診断に際して、必要に応じて適切な時期に遺伝カウンセリングを実施することとされており、遺伝カウンセリングは、当該疾患の診療経験が豊富な医師と遺伝カウンセリングに習熟した者が協力し、チーム医療として実施することが望ましいとされている。
- ・ 一方で、難病の場合、その疾患領域の症例が豊富であり、遺伝カウンセリング加算の施設基準を満たす医療機関であっても、特定の疾病に関する知識やカウンセリング経験を持つ専門家の不在により遺伝カウンセリングの提供が困難なケースも想定される。
- ・ 難病の医療提供体制については、「できる限り早期に正しい診断が受けられ、診断後はより身近な医療機関で適切な医療を受けることができる体制」を整備するため、都道府県が指定する難病診療連携拠点病院や難病診療分野別拠点病院が中心となって、難病医療支援ネットワークと連携している。
- ・ 「難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究」では、肢体不自由を認め、遺伝子疾患が疑われた患児について、遺伝カウンセリングの実施のために、長距離の移動を要させた事例が報告されている。

【論点】

- 遺伝学的検査の実施が診断に必須とされる指定難病として、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としての取扱いをどのように考えるか。
- 難病領域において遺伝カウンセリングを適切に提供していく観点から、遺伝カウンセリングを行う際の医療機関の連携について、どのように考えるか。