

指定難病の診断に必要な遺伝学的検査の評価

骨子【Ⅲ－４（２）】

第１ 基本的な考え方

難病の患者に対する医療等に関する法律の施行を踏まえ、指定難病の診断に必須とされている遺伝学的検査について、新たに関係学会が作成する指針に基づき実施される場合に限り、評価を行う。

第２ 具体的な内容

遺伝学的検査の対象疾患に、診断に当たって遺伝学的検査の結果が必須とされている指定難病 35 疾患を追加し、整理する。

現 行	改定案
<p>【遺伝学的検査】 (新設)</p> <p>[算定要件]</p> <p>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、患者 1 人につき 1 回算定できる。</p> <p>ア) デュシェンヌ型筋ジストロフ</p>	<p>【遺伝学的検査】</p> <p><u>注 別に定める疾患については、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。</u></p> <p>[算定要件]</p> <p>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、<u>原則として患者 1 人につき 1 回算定できる。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。</u></p> <p>ア) デュシェンヌ型筋ジストロフ</p>

<p>イー</p> <p>イ) ベッカー型筋ジストロフィー</p> <p>ウ) 福山型先天性筋ジストロフィー</p> <p>—</p> <p>エ) 栄養障害型表皮水疱症</p> <p>オ) 家族性アミロイドーシス</p> <p>カ) 先天性QT延長症候群</p> <p>キ) 脊髄性筋萎縮症</p> <p>ク) 中枢神経白質形成異常症</p> <p>ケ) ムコ多糖症Ⅰ型</p> <p>コ) ムコ多糖症Ⅱ型</p> <p>サ) ゴーシェ病</p> <p>シ) ファブリ病</p> <p>ス) ポンペ病</p> <p>セ) ハンチントン舞踏病</p> <p>ソ) 球脊髄性筋萎縮症</p> <p>タ) フェニルケトン尿症</p> <p>チ) メープルシロップ尿症</p> <p>ツ) ホモシスチン尿症</p> <p>テ) シトルリン血症（Ⅰ型）</p> <p>ト) アルギノコハク酸血症</p> <p>ナ) メチルマロン酸血症</p> <p>ニ) プロピオン酸血症</p> <p>ヌ) イソ吉草酸血症</p> <p>ネ) メチルクロトニルグリシン尿症</p> <p>ノ) HMG血症</p> <p>ハ) 複合カルボキシラーゼ欠損症</p> <p>ヒ) グルタル酸血症Ⅰ型</p> <p>フ) MCAD欠損症</p> <p>ヘ) VLCAD欠損症</p> <p>ホ) MTP（LCHAD）欠損症</p>	<p>イー、ベッカー型筋ジストロフィー、福山型先天性筋ジストロフィー、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延長症候群及び脊髄性筋萎縮症</p> <p>イ) ハンチントン病及び球脊髄性筋萎縮症</p> <p>ウ) 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尿症、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、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、色素性乾皮症及び先天性難聴</p> <p>エ) <u>神経有棘赤血球症、先天性筋無力症候群、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。）、プリオン病、原発性免疫不全症候群、クリオピリン関連周期熱症候群、神経フェリチン症、ペリー症候群、先天性大脳白質形成不全症（中</u></p>
---	---

<p>マ) CPT 1 欠損症</p> <p>ミ) 筋強直性ジストロフィー</p> <p>ム) 隆起性皮膚線維肉腫</p> <p>メ) 先天性銅代謝異常症</p> <p>モ) 色素性乾皮症</p> <p>ヤ) 先天性難聴</p> <p>② ①のアからクまでに掲げる遺伝子疾患の検査は、PCR法、DNAシーケンス法、FISH法又はサザンブロット法による。①のケからスまでに掲げる遺伝子疾患の検査は、酵素活性測定法、DNAシーケンス法又は培養法による。①のセ及びソに掲げる遺伝子疾患の検査は、PCR法による。</p> <p>③ 検査の実施に当たっては、厚生労働省「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」（平成16年12月）及び関係学会による「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」（平成23年2月）を遵守すること。</p>	<p><u>中枢神経白質形成異常症を含む。）</u>、<u>環状20番染色体症候群</u>、<u>PCDH19関連症候群</u>、<u>低ホスファターゼ症</u>、<u>ウィリアムズ症候群</u>、<u>クルーゾン症候群</u>、<u>アペール症候群</u>、<u>ファイファー症候群</u>、<u>アントレー・ビクスラー症候群</u>、<u>ロスムンド・トムソン症候群</u>、<u>プラダー・ウィリ症候群</u>、<u>1P36欠失症候群</u>、<u>4P欠失症候群</u>、<u>5P欠失症候群</u>、<u>第14番染色体父親性ダイソミー症候群</u>、<u>アンジェルマン症候群</u>、<u>スミス・マギニス症候群</u>、<u>22Q11.2欠失症候群</u>、<u>エマヌエル症候群</u>、<u>脆弱X症候群関連疾患</u>、<u>脆弱X症候群</u>、<u>ウォルフラム症候群</u>、<u>タンジール病</u>、<u>高IGD症候群</u>、<u>化膿性無菌性関節炎</u>、<u>壊疽性膿皮症</u>、<u>アクネ症候群</u>、<u>先天性赤血球形成異常性貧血</u>、<u>若年発症型両側性感音難聴</u></p> <p>② ①のアに掲げる遺伝子疾患の検査は、PCR法、DNAシーケンス法、FISH法又はサザンブロット法による。①のイに掲げる遺伝子疾患の検査は、PCR法による。</p> <p>③ 検査の実施に当たっては、厚生労働省「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」（平成16年12月）及び関係学会による「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイド</p>
---	--

	<p>ライン」(平成23年2月)を遵守すること。</p> <p>④ <u>①のエに掲げる遺伝子疾患に対する検査については、③に掲げるガイドラインに加え、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。</u></p> <p>[施設基準]</p> <p><u>関係学会の作成する遺伝学的検査の実施に関する指針を遵守すること。</u></p>
--	---