

## D006-4 エ 遺伝学的検査の受託に関して

平成 28 年 11 月 1 日

一般社団法人日本衛生検査所協会  
遺伝子関連検査受託倫理審査委員会

平成 28 年診療報酬改定に伴い、D006-4 遺伝学的検査の受託に関連して、以下の状況となっておりますので、その概要をご案内いたします。

なお、本件に関連する内容を 7 月 7 日に日衛協ホームページにおいて公表しておりますが、今回の案内は、その内容と関連する資料集の記載内容を再度整理したものです。また、今回の案内は日衛協加盟の衛生検査所が、D006-4 遺伝学的検査のエに示された遺伝学的検査の受託に際して、各社が自ら策定した倫理指針・ガイドライン等において、遵守すべき指針として「遺伝学的検査の実施に関する指針」(平成 28 年 4 月 1 日 4 団体)を記載する必要があることを案内するものです。

「難病の患者に対する医療等に関する法律」(平成 26 年 5 月 23 日)(平成 27 年 1 月 1 日 施行)に関連して、指定難病 306 疾患のうち一部の疾患では、客観的診断基準として遺伝学的検査の実施が求められるようになりました。また、医療費助成の申請のため、遺伝学的検査が必須とされる指定難病も明確化され、その一部は平成 28 年度診療報酬改定に伴い、新たに D006-4 遺伝学的検査 エの項に追加されました。

以下抜粋

「診療報酬の算定方法の一部を改正する件(告示)平成 28 年 厚生労働省告示第 52 号」 「第 3 部検査」…資料 1

### D 0 0 6 - 4 遺伝学的検査 3,880 点

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。

「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(通知) 平成 28 年 3 月 4 日 別添 1(医科点数表)」…資料 2

### D 0 0 6 - 4 遺伝学的検査

(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。

ア 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、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 Q T 延長症候群及び脊髄性筋萎縮症

イ ハンチントン病、球脊髄性筋萎縮症、網膜芽細胞腫及び甲状腺髄様癌

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(1 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 1 型、MCAD 欠損症、VLCAD 欠損症、MTP(LCHAD) 欠損症、CPT 1 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、ロイスディーツ症候群及び家族性大動脈瘤・解離

工 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、クルーゾン症候群、アペール症候群、ファイファー症候群、アントレー・ビクスラー症候群、ロスムンド・検査-13-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、脆弱X症候群、ウォルフラム症候群、タンジール病、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、マルファン症候群及びエーラスダンロス症候群（血管型）

(2)(1)のイ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。

(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。

(4)(1)の工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（支）局長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。

以上の様に、D006-4 エの項の遺伝学的検査の実施（保険償還）に際しては、地方厚生局（支）局長に届け出た保険医療機関において行われる場合に限定する旨定められています。しかし、特掲診療料の施設基準等の通知にて、衛生検査所への委託手順について記されています。

以下抜粋

「特掲診療料の施設基準等及びその届出に関する手続きの取扱いについて（通知）保医発0304第2号 平成28年3月4日」…資料3

#### 第18の1の2 遺伝学的検査

##### 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」（平成28年3月4日保医発0304第3号）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)の工に掲げる疾患

##### 2 遺伝学的検査の施設基準

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し検査を実施していること。なお、当該検査の一部を他の保険医療機関又は衛生検査所に委託する場合は、当該施設基準の届出を行っている他の保険医療機関又は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し検査を実施していることが公表されている衛生検査所にのみ委託すること。

##### 3 届出に関する事項

遺伝学的検査の施設基準に係る届出は、別添2の様式23を用いること。

[ 記載上の注意 ]

- 1 遺伝カウンセリングを要する診療に係る経験を有する常勤医師につき記載することとし、経歴（遺伝カウンセリングを要する診療に係る経験、当該保険医療機関における勤務状況がわかるもの）を添付すること。
- 2 「2」については、1月から12月までの件数（新規届出の場合は届出前3か月間の件数（5例以上））を記入すること。
- 3 「4」については、遺伝学的検査の一部を他の保険医療機関又は衛生検査所に委託する場合に限り記載すること。また、確認方法の欄には、当該保険医療機関又は衛生検査所が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し検査を実施していることを確認できるウェブページのURLを記載する等、確認方法を記載した上で、当該ウェブページのコピー等を添付すること。

この様に D006-4 エの項の遺伝学的検査の実施（保険償還）に際しては、保険医療機関が衛生検査所へ検査を委託する場合、

衛生検査所は

- (1)「遺伝学的検査の実施に関する指針」（資料5）を遵守して検査を実施すること
- (2)上記指針を遵守して実施している旨、ウェブページ等で公表すること

保険医療機関は

- (1)特掲診療料の施設基準等に係る届出書…資料6
- (2)遺伝学的検査の注・遺伝カウンセリング加算の施設基準に係る届出書添付書類…資料4  
の提出が必要となります。

以上のことから、日衛協加盟の衛生検査所が、D006-4 遺伝学的検査のエに示された指定難病関連の遺伝学的検査を受託する際には、各社が自ら策定した倫理指針・ガイドライン等において、遵守すべき指針として「遺伝学的検査の実施に関する指針」（平成28年4月1日 4団体）を記載したうえで、ウェブページで公表しておく必要があります。

なお、D006-4 遺伝学的検査に示された遺伝学的検査72項目につきましてはほとんどが単一遺伝子疾患（希少疾患）や指定難病の一部であることから、各衛生検査所とも一様に全ての遺伝学的検査を受託できるものではありません。しかしながら、各衛生検査所は、施行された難病法との関係（医療費助成の申請のため必要とされること）での必要性や、遺伝医学領域におけるこれら遺伝学的検査の重要性を念頭において、今後より広く受託が可能となるための検討を行う必要があると考えております。

以上

## 関連資料と参照 URL

資料1-3 厚生労働省 参照 URL. (1)「診療報酬の算定方法の一部を改正する件」(告示)平成 28 年 厚生労働省告示第 52 号

<http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000106421.html>

資料4, 6 関東信越厚生局 参照 URL 特掲診療料の届出一覧(平成 28 年度診療報酬改定)

[https://kouseikyoku.mhlw.go.jp/kantoshinetsu/shinsei/shido\\_kansa/shitei\\_kijun/h28/tokukei\\_shinryo28.html](https://kouseikyoku.mhlw.go.jp/kantoshinetsu/shinsei/shido_kansa/shitei_kijun/h28/tokukei_shinryo28.html) (整理番号 2-58)

資料1. 「診療報酬の算定方法の一部を改正する件(告示)平成 28 年 厚生労働省告示第 52 号」 「第3部検査」

<http://www.mhlw.go.jp/file.jsp?id=335759&name=file/06-Seisakujouhou-12400000-Hokenkyoku/0000114815.pdf> p5

資料2. 「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(通知) 平成 28 年 3 月 4 日 別添1(医科点数表)」

<http://www.mhlw.go.jp/file.jsp?id=335811&name=file/06-Seisakujouhou-12400000-Hokenkyoku/0000114867.pdf> p201-202

資料3. 「特掲診療料の施設基準等及びその届出に関する手続きの取扱いについて(通知)保医発 0304 第 2 号 平成 28 年 3 月 4 日」

[https://kouseikyoku.mhlw.go.jp/kantoshinetsu/shinsei/shido\\_kansa/shitei\\_kijun/h28/documents/280304tokukei.pdf](https://kouseikyoku.mhlw.go.jp/kantoshinetsu/shinsei/shido_kansa/shitei_kijun/h28/documents/280304tokukei.pdf) p42

資料4. 様式 23

<https://hodanren.doc-net.or.jp/iryoukankei/16kaitei/tdkd/y223.pdf>

資料5. 「遺伝学的検査の実施に関する指針」(平成 28 年 4 月 1 日)(公社)日本小児科学会 (一社)日本神経学会 (一社)日本人類遺伝学会 (一社)日本衛生検査所協会

<http://www.jrcla.or.jp/info/info/280707-3.pdf>

資料6. 別添2 特掲診療料の施設基準等に係る届出書

[https://kouseikyoku.mhlw.go.jp/kantoshinetsu/shinsei/shido\\_kansa/shitei\\_kijun/h28/documents/2-058-p.pdf](https://kouseikyoku.mhlw.go.jp/kantoshinetsu/shinsei/shido_kansa/shitei_kijun/h28/documents/2-058-p.pdf)