

遺伝学的検査の2020年度診療報酬改定の概要（既承認事項を含む）

資料作成 横谷 進

1. 根拠とした資料について

厚生労働省 HP「令和2年度診療報酬改定について」

[https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000188411\\_00027.html](https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000188411_00027.html)

の「第3 関係法令等」 「【省令、告示】（関連する通知を含む）」にある、以下の文書

- (1) 診療報酬の算定方法の一部を改正する件（令和2年 厚生労働省告示第57号） 検査
- (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（令和2年3月5日 保医発0305第1号）別添1（医科点数表）
- (3) 特掲診療料の施設基準等の一部を改正する件（令和2年 厚生労働省告示第59号）
- (4) 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（令和2年3月5日 保医発0305第3号）

2. D006-4 遺伝学的検査の対象疾患の拡大

(1) 改定の全体像（赤字が改定部分）

算定要件(1)の区分		現行				改定(追加分)			
		①	②	③	計	①	②	③	計
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もの	3	2	2	7				
イ	PCR法によるもの	1	3	-	4				
ウ	ア、イ、エ及びオ以外のもの	2	13	8	23				
エ	施設基準に適合した医療機関で検査 が行われるもの	2	23	15	41	-	7	-	7
オ	<u>臨床症状や他の検査では診断がつかない場合に、施設基準に適合した医療機関で検査が行われるもの</u>					3	40	14	57
合計		8	41	25	75	3	47	14	64

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

注(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。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。

注(2) 略

注(3) (1)のエ及びオに掲げる遺伝子疾患に対する検査については、(2)に掲げるガイダンス及び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。

注(4) 「オ」に掲げる遺伝子疾患に対する検査を実施する場合には、臨床症状や他の検査等では当該疾患の診断がつかないこと及びその医学的な必要性について診療報酬明細書の摘要欄に記載する。

変更なし

4. 「算定要件」参照

マーカは、小児内分泌科医が診る可能性が高い疾患(個人的な判断)

(2) 新たに対象となる疾患 (計 64 疾患)

	① 3,880 点	② 5,000 点	③ 8,000 点
エ		7 疾患： 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	
オ	3 疾患： 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	40 疾患： 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-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	14 疾患： 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

(3) 【参考】2018年度改定までに既に対象となっていた疾患（75疾患）

	① 3,880点	② 5,000点	③ 8,000点
ア	3疾患： 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	2疾患： 福山型先天性筋ジストロフィー、 脊髄性筋萎縮症	2疾患： 栄養障害型表皮水疱症、 先天性QT延長症候群
イ	1疾患： 球脊髄性筋萎縮症	3疾患： ハンチントン病、 網膜芽細胞腫、 甲状腺髄様癌	
ウ	2疾患： 筋強直性ジストロフィー、 先天性難聴	13疾患： フェニルケトン尿症、 ホモシチン尿症、 シトルリン血症（1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 1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	8疾患： 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
エ	2疾患： 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、ポンペ病を含む。）、 脆弱X症候群	24疾患： 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、 ロスムンド・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	15疾患： 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・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、 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

3. 遺伝学的検査の施設基準等（告示における記載）

(1) 遺伝学的検査の施設基準

当該検査を行うにつき十分な体制が整備されていること

(2) 遺伝学的検査の注に規定する疾患

難病の患者に対する医療等に関する法律第 5 条第 1 項に規定する指定難病のうち、当該疾患に対する遺伝学的検査の実施に当たって十分な体制が必要なもの

告示は原則的なことだけ記載するが、対象を「指定難病」に限定していることに注目

4. 遺伝学的検査の算定要件（通知における記載）

(1) 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。

(2) 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。

(3) 別添 2 の様式 23

記載事項：

- ① 遺伝カウンセリングを要する診療に係る経験を 3 年以上有する常勤医師に係る事項（非常勤医師を組み合わせた場合を含む）
- ② 当該保険医療機関における遺伝カウンセリングの年間実施件数（20 例以上）
- ③ 関係学会の作成する遺伝学的検査の実施に関する指針の遵守
- ④ 遺伝学的検査の一部を委託する施設

資料 1

これらが施設要件になる。  
区分「オ」が加わったが要件は「エ」と同じ。

【追記】 2020 年 4 月 30 日

上記①と②は、遺伝カウンセリング加算算定の要件であり、遺伝学的検査を実施する保険医療機関の要件ではないことが、当局に問い合わせ確認できたので、削除します。資料 1 を参照下さい。

資料1 遺伝学的検査の施設基準に係る届出書添付文書（様式23）

様式23

（ 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

1 遺伝カウンセリングを要する診療に係る経験を3年以上有する常勤医師に係る事項 ※ 非常勤医師を組み合わせた場合を含む			
常勤 換算	氏名	勤務時間	遺伝カウンセリングの経験年数
<input type="checkbox"/>		時間	年
<input type="checkbox"/>		時間	年
2 当該保険医療機関における遺伝カウンセリングの年間実施件数（20例以上）			
件			
3 関係学会の作成する遺伝学的検査の実施に関する指針の遵守			
有 ・ 無			
4 遺伝学的検査の一部を委託する施設			
名称	住所	確認方法	

項目1と2は、  
遺伝カウンセリング加算の届出  
だけに必要

【記載上の注意】

- 「1」については、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。なお、週3日以上常態として勤務しており、かつ、所定労働時間が週22時間以上の勤務を行っている非常勤医師を組み合わせて配置している場合には、当該医師の「常勤換算」の口に「✓」を記入すること。医師の勤務時間について、就業規則等に定める週あたりの所定労働時間（休憩時間を除く労働時間）を記入すること。
- 「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。
- 「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。