

令和4年4月1日

## 令和4年度診療報酬改定に伴う D006-4 遺伝学的検査の受託に関して

令和4年度診療報酬改定に伴い、既存の保険収載項目 140 疾患に加えて新たに 51 疾患が保険適用となりました。現在、D006-4 遺伝学的検査の受託に関しては、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。今回の改定においても、日衛協加盟の衛生検査所が、D006-4 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）を各社のウェブページへ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 338 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。さらに、令和2年度診療報酬改定では、難病関係で 64 疾患（エの項に7 疾患、オの項に 57 疾患）が追加されました。

令和4年度診療報酬改定により、エの項に2 疾患及びオの項に 49 疾患が追加され、現在の保険適用疾患数は、既存 140 疾患+新規 51 疾患の 191 疾患となります。

以下抜粋

### 【資料1】診療報酬の算定方法の一部を改正する件

令和4年厚生労働省告示第54号 別表第一（医科点数表）P141

#### D006-4 遺伝学的検査

- |               |         |
|---------------|---------|
| 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 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。

### 【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）

令和4年3月4日 保医発0304第1号 別添1（医科点数表）p284-287

#### D006-4 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。

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場合に算定できるもの

- ① 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家族性アミロイドーシス
- ② 福山型先天性筋ジストロフィー及び脊髄性筋萎縮症
- ③ 栄養障害型表皮水疱症及び先天性QT延長症候群

イ PCR法による場合に算定できるもの

- ① 球脊髄性筋萎縮症
- ② ハンチントン病、網膜芽細胞腫、甲状腺髄様癌及び多発性内分泌腫瘍症1型

ウ ア、イ、エ及びオ以外のもの

- ① 筋強直性ジストロフィー及び先天性難聴
- ② フェニルケトン尿症、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、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及び先天性銅代謝異常症
- ③ 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及び家族性大動脈瘤・解離

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 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。)及び脆弱X症候群
- ② 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、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及び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 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、クルーズン症候群、ファイファー症候群、アントレー・ビクスラー症候群、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、

血管型エーラスダンロス症候群、遺伝性自己炎症疾患及びエプスタイン症候群

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、過剰自己食食を伴う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、CACT欠損症、OCTN-2異常症、シトリン欠損症、非ケトー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、筋萎縮性側索硬化症、家族性特発性基底核石灰化症、縁取り空胞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βリポタンパク血症、タナトフォリック骨異形成症、遺伝性膀胱炎、嚢胞性線維症、アッシュャー症候群（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β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・テイビ症候群及びミトコンドリア病

- (2) 検査の実施に当たっては、個人情報保護委員会・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ダンス」（平成29年4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。
- (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。
- (4) (1)の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を診療報酬明細書の摘要欄に記載する。
- (5) 「1」の「処理が容易なもの」とは、(1)のアからオまでの①に掲げる遺伝子疾患の検査のことをいう。
- (6) 「2」の「処理が複雑なもの」とは、(1)のアからオまでの②に掲げる遺伝子疾患の検査のことをいう。
- (7) 「3」の「処理が極めて複雑なもの」とは、(1)のア及びウからオまでの③に掲げる遺伝子疾患の検査のことをいう。

以上の様に、D006-4 遺伝学的検査のエ又はオの疾患の実施（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。

加えて、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

【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)

令和4年3月4日保医発 0304 第3号 p103

#### 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」(令和4年3月4日保医 発 0304 第1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)のエ又はオに掲げる疾患

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（臨床検査技師等に関する法律（昭和33年法律第76号）第20条の3第1項に規定する衛生検査所をいう。以下同じ。）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。

【資料4】様式23 [記載上の注意]

[記載上の注意]

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 遺伝学的検査のエ又はオの項の実施（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191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、各衛生検査所ともに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. 令和4年度診療報酬改定について 第3 関係法令等  
[令和4年度診療報酬改定について \(mhlw.go.jp\)](#)

資料4,6 関東信越厚生局 参照 URL. 特掲診療料の届出一覧(令和4年度診療報酬改定)  
[特掲診療料の届出一覧\(令和4年度診療報酬改定\) \(mhlw.go.jp\)](#)

資料1. 診療報酬の算定方法の一部を改正する件 令和4年厚生労働省告示第54号  
別表第一 (医科点数表) P141  
[000907834.pdf \(mhlw.go.jp\)](#)

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)  
令和4年3月4日 保医発0304第1号 別添1 (医科点数表) p284-287  
[000923495.pdf \(mhlw.go.jp\)](#)

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)  
令和4年3月4日保医発0304第3号 p103  
[202203032018 \(mhlw.go.jp\)](#)

資料4. 様式23  
[r4-t23 \(mhlw.go.jp\)](#)

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  
[\(mhlw.go.jp\)](#)