

遺伝学的検査の見直し

遺伝学的検査の対象疾患・評価の見直し

- 新たに指定難病が追加されたこと等を踏まえ、診断に当たり遺伝学的検査の実施が必須とされる指定難病について、遺伝学的検査の対象疾患に追加する。

	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	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 処理が容易なもの (3,880点)	(略)	TNF受容体関連周期性症候群、中條-西村症候群（中略）、肥厚性皮膚骨膜炎、 神経線維腫症 、 アレキサンダー病 、 非特異性多発性小腸潰瘍症 、 TRPV4異常症
2 処理が複雑なもの (5,000点)	プリオン病、クリオピリン関連周期性熱症候群、 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。）（中略）	(略)
3 処理が極めて複雑なもの (8,000点)	神経有棘赤血球症、先天性筋無力症候群（中略）、エプスタイン症候群、 遺伝性ジストニア	ドラベ症候群、コフィン・シリス症候群（中略）、ミトコンドリア病、 線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）

- 難病患者に対する診断のための検査を充実させる観点から、**同一検体を用いて複数の遺伝子疾患に対する遺伝学的検査を行った場合**の評価を新設する。

【遺伝学的検査】

注2 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、[患者から1回に採取した検体を用いて複数の遺伝子疾患に対する検査を実施した場合は、主たる検査の所定点数及び当該主たる検査の所定点数の100分の50に相当する点数を合算した点数により算定する。](#)

【算定要件】（概要・抜粋）

- ・ 遺伝学的検査は、原則として患者1人につき1回に限り算定できる。
- ・ 関係学会のガイドラインに基づき、[患者から1回に採取した検体を用いて複数の遺伝子疾患に対する検査を実施した場合については、疾患数にかかわらず「注2」に規定する点数を算定する。](#)

【施設基準】（概要）

- ・ [臨床遺伝学の診療に係る経験を5年以上有する常勤の医師が1名以上配置されていること。](#)なお、[当該医師は難病のゲノム医療に係る所定の研修を修了していること。](#)
- ・ [遺伝カウンセリング加算の届出を行っていること。](#)

事務連絡
令和6年3月28日

地方厚生（支）局医療課
都道府県民生主管部（局）
国民健康保険主管課（部） 御中
都道府県後期高齢者医療主管部（局）
後期高齢者医療主管課（部）

厚生労働省保険局医療課

疑義解釈資料の送付について（その1）

診療報酬の算定方法の一部を改正する告示（令和6年厚生労働省告示第57号）等については、「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6年3月5日保医発 0305 第4号）等により、令和6年6月1日より実施することとしているところであるが、今般、その取扱いに係る疑義解釈資料を別添1から別添8までのとおり取りまとめたので、本事務連絡を確認の上、適切に運用いただくようお願いします。

【遺伝学的検査】

問184 「D006-4」遺伝学的検査の注2における「関係学会の定めるガイドライン」とは、具体的には何を指すのか。

（答）現時点では、日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会及び日本遺伝子診療学会の「指定難病の遺伝学的検査に関するガイドライン」を指す。

問185 「D006-4」遺伝学的検査の注2の施設基準における医師の「難病のゲノム医療に係る所定の研修」には、具体的にはどのようなものがあるか。

（答）現時点では、厚生労働省委託事業「難病ゲノム医療専門職養成研修」が該当する。