

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。

通知 s(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、PCDH

H 19 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、ブラダー・ウィリ症候群、1 p 36 欠失症候群、4 p 欠失症候群、5 p 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、22 q 11.2 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

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、クルーゾン症候群、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－西村症候群及び家族性地中海熱

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osis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・ルンドボルフ病、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欠乏症及び先天性アンチトロンビン欠乏症

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、アラジール症候群及びルビンシュタイン・テイビ症候群

（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。