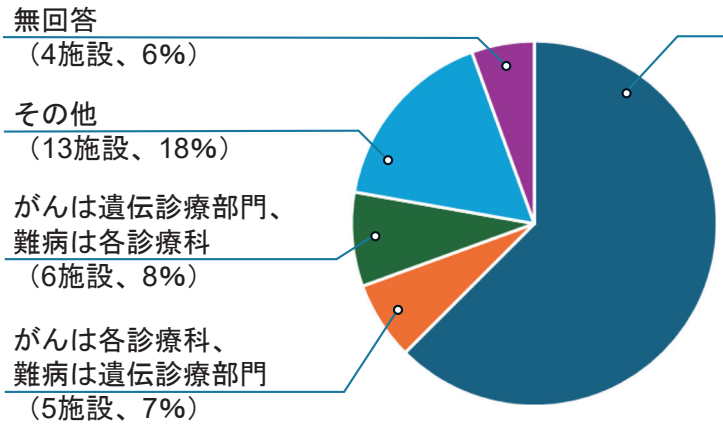
事前アンケート結果及びミニレクチャー

## WS4　開催前施設アンケート　　回答数：75施設

1．貴施設では、**がんと難病の遺伝診療**（遺伝カウンセリング、遺伝学的検査、血縁者診断等）はどこが担っていますか？最も多いパターンを選択ください。



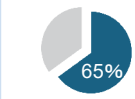

検査項目。保険適用範囲などによっても担当部門が異なる現状がある

○その他 回答

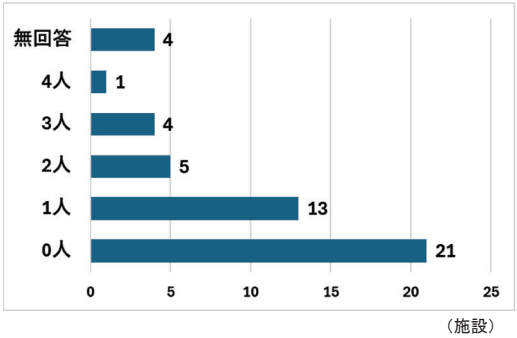
- がんのみ遺伝診療部門
- がんは対象外、難病は遺伝診療部門と各診療科
- がんも難病も各診療科（主に既発症者に対して保険対応）と遺伝診療部門（主に未発症者に対して自費対応）が連携
- がんはがんゲノム診断科、難病は遺伝診療部門
- HBOCは各診療科、他の遺伝性腫瘍および難病は遺伝部門
- 遺伝カウンセリング・血縁者診断は遺伝診療部門、遺伝学的検査は各診療科または遺伝診療部門 （5）
- その時々の状況による （3）

スライド：1

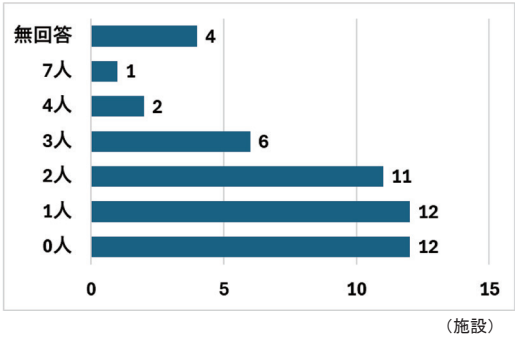
2. ①がんも難病も、遺伝診療部門の方にお尋ねします。（対象：47施設）
**遺伝診療部門のスタッフ**は何人ですか？




専属医師



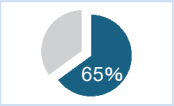

専属認定遺伝カウンセラー



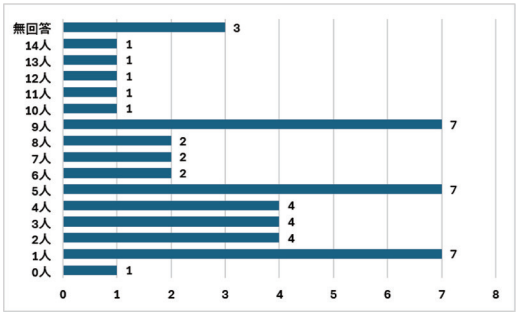

遺伝診療部門の専属のスタッフはいない施設が最多

スライド：2

2. ①がんも難病も、遺伝診療部門の方にお尋ねします。（対象：47施設）
**遺伝診療部門のスタッフ**は何人ですか？

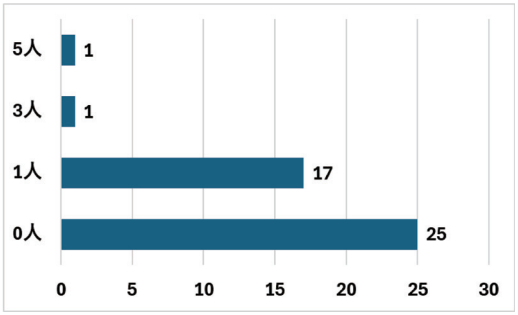



兼任または非常勤医師




（施設）

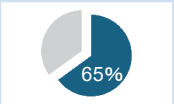
兼任または非常勤認定遺伝カウンセラー



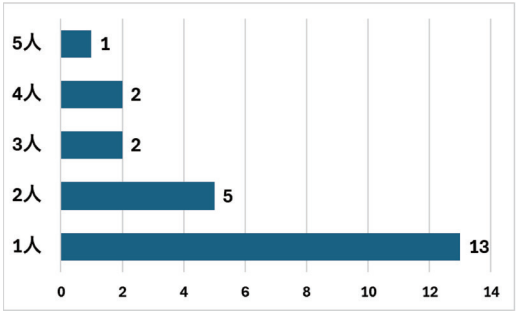

（施設）

スライド：3

2. ①がんも難病も、遺伝診療部門の方にお尋ねします。（対象：47施設）
**遺伝診療部門のスタッフ**は何人ですか？




その他




（施設）

兼任？の看護師が遺伝診療部門のスタッフとして多い

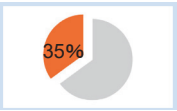
その他　職種

| | |
|---|---|
| 看護師 | 11 |
| 事務職 | 4 |
| 遺伝カウンセラー | 2 |
| 心理士 | 2 |
| 薬剤師 | 1 |
| 検査技師 | 1 |
| ゲノムメディカルコーディネーター | 1 |
| データマネージャー | 1 |
| 臨床遺伝専門の研修中の医師 | 1 |
| 教員 | 1 |
| 研究員 | 1 |

（施設）

スライド：4

## 3．遺伝診療部門で遺伝診療を行わない（行うことが困難）理由を複数選択で選択ください。




| | （施設） |
|---|---|
| 遺伝診療部門の人材不足 | 8 |
| 専門性のある各診療科の方がメリットがあるから | 17 |
| その他 | 7 |

遺伝診療：遺伝カウンセリング、遺伝学的検査、血縁者診断
遺伝診療の入り口が、各診療科から、という現状か？

- がんゲノムを専門に扱う診療科があるので、そちらで一元化し必要な場合のみ遺伝診療部門が連携している
- 難病は遺伝診療部門中心に（診療科にも専門医がいる）で行っている（がんは施設の特性上診療専門外）
- 臨床遺伝科医師が難病の専門であるから
- 各科との院内連携ができているので、状況に合わせて適切な部署で対応を行う
- 状況に応じて柔軟に連携して対応しています
- 遺伝診療部門ができる前から各診療科でなされていて、遺伝診療部門で実施することのメリットが各診療科に浸透されていないから
- HBOCを疑う乳癌患者のGCを全て遺伝部門で行うことが遺伝医療に含まれるのだとしたら、多くの施設が遺伝診療部門の人材不足となります

遺伝医療のあり方
グループ討論ポイント

スライド：5

## WS4　追加アンケート

＜遺伝性腫瘍の遺伝学的検査について

1．現在、貴施設で実施しているもの

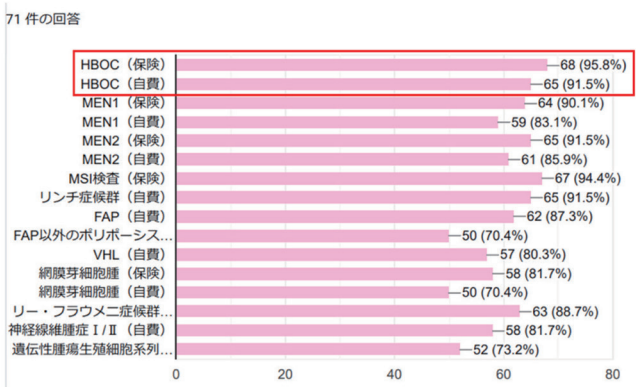
88.6%

| | |
|---|---|
| D006-4　遺伝学的検査：結節性硬化症（ | |
| D006-4　遺伝学的検査：神経線維腫症（ | |
| D006-4　遺伝学的検査：網膜芽細胞腫（ | |
| D006-4　遺伝学的検査：多発性内分泌腫 | |
| D006-4　遺伝学的検査：甲状腺髄様癌（ | |
| D006-18　BRCA1／2遺伝子検査（20,20 | |
| D006-19　がんゲノムプロファイリング検査（44,000点） | 35 |
| 多遺伝子パネル検査（MGPT） | 32 |
| シングルサイト | 40 |
| その他 自費診療の検査 | 4 |

保険既収載

と二極化

**Q2**
**遺伝性腫瘍の遺伝学的検査等について、貴施設で施行可能な項目を選択してください（複数回答可）**
2022年全国遺伝子医療部門連絡会議のアンケート結果




スライド：6

## WS4　追加アンケート　　回答数：44施設

＜遺伝性腫瘍の遺伝学的検査について＞

1．現在、貴施設で実施しているものをご回答ください（複数選択可）

| | （施設） |
|---|---|
| D006-4　遺伝学的検査：結節性硬化症（3,880点） | 32 |
| D006-4　遺伝学的検査：神経線維腫症（3,880点） | 35 |
| D006-4　遺伝学的検査：網膜芽細胞腫（5,000点） | 29 |
| D006-4　遺伝学的検査：多発性内分泌腫瘍症1型（5,000点） | 33 |
| 88.6% D006-4　遺伝学的検査：甲状腺髄様癌（5,000点） | 32 |
| D006-18　BRCA1／2遺伝子検査（20,200点） | 39 |
| D006-19　がんゲノムプロファイリング検査（44,000点） | 35 |
| 多遺伝子パネル検査（MGPT） | 32 |
| シングルサイト | 40 |
| その他 自費診療の検査 | 4 |

保険既収載

項目間の実施施設数に大きな差はないが

5項目以下　14施設

6項目以上　30施設

と二極化

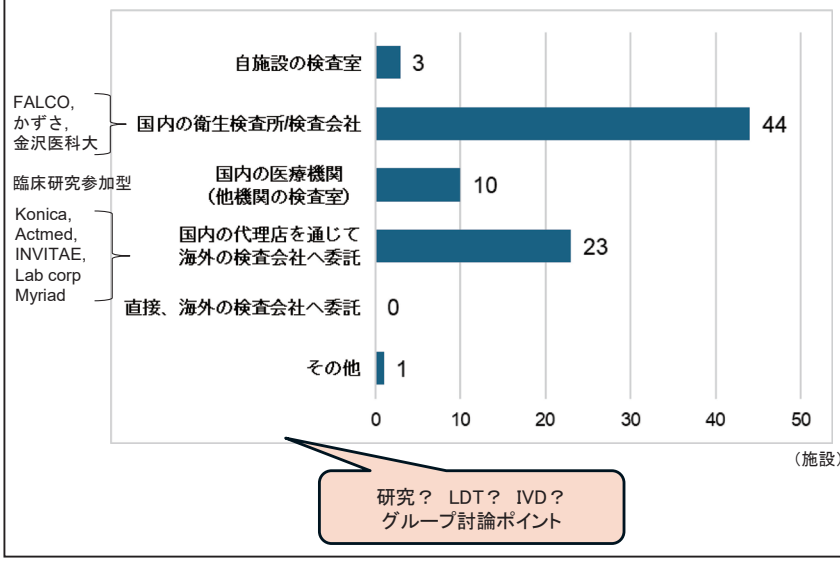
72.7%の施設が保険未収載のMGPTが施行可能

CGPのPGPVに対する診療対応が反映されているか

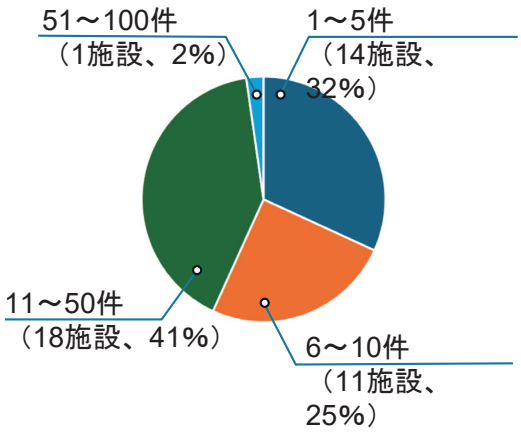
スライド：7

＜遺伝性腫瘍の遺伝学的検査について＞

2．検査実施場所／委託先をご回答ください（複数選択可）　3. 月間の検査実施数をご回答ください

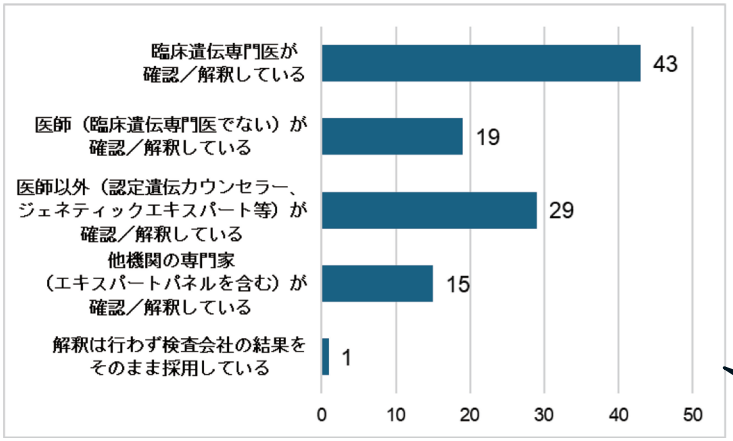



研究？　LDT？　IVD？
グループ討論ポイント




スライド：8

＜遺伝性腫瘍の遺伝学的検査について＞
4. 検査結果の解釈を行う体制についてご回答ください（複数選択可）



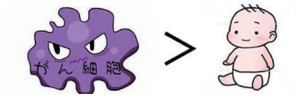

解釈と診断
グループ討論ポイント

スライド：9

遺伝性腫瘍症候群の広い入口

男性：65.5%（2人に1人以上が罹患）
25.1%（がん死亡）

女性：51.2%（2人に1人以上が罹患
17.5%（がん死亡）

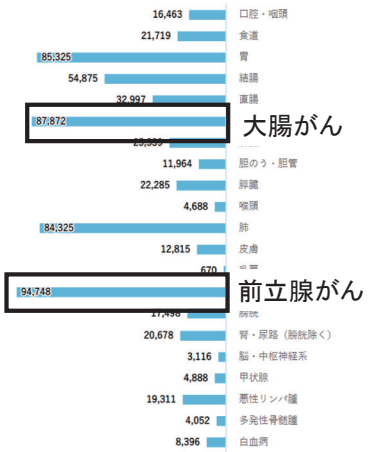



2023年度
がん罹患予測:
1,033,800人

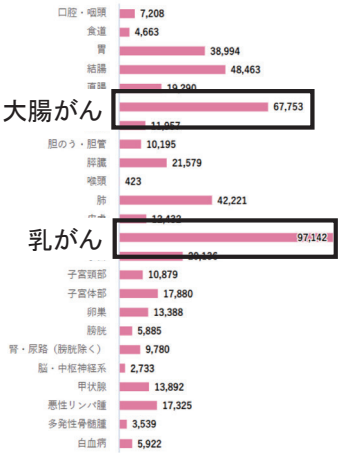
2023年度
出生数:
727,227人

がん情報サービス
ganjoho.jp
コロナ禍の影響を受ける前の年度のデータを使用

部位別がん罹患数
【男性 2019年】




部位別がん罹患数
【女性 2019年】




11.2%
（9人に1人）

スライド：10

遺伝性腫瘍症候群
診断の入口

がん治療が
入り口であること
が多い

表2-2　本邦における遺伝性腫瘍症候群に関連する保険既収載の検査（2024年8月現在）

| がん種など | 対象 | 目的 | 検査／対象遺伝子 | 会社 | 保険点数 | 検体 | 開始 |
|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 乳がん | 転移再発乳がん | コンパニオン診断（オラパリブ/タラゾパリブ） | BRACAnalysis®診断システム | Myriad | 20,200 | 血液 | 2018/2024 |
| | 再発高リスク乳がん | コンパニオン診断（オラパリブ） | BRACAnalysis®診断システム | Myriad | 20,200 | 血液 | 2022 |
| | HBOC疑い乳がん | 診断、術式選択、予防医療 | BRACAnalysis®診断システム | Myriad | 20,200 | 血液 | 2020 |
| 卵巣がん | 進行卵巣がん | コンパニオン診断（オラパリブ） | BRACAnalysis®診断システム | Myriad | 20,200 | 血液 | 2019 |
| | | | FoundationOne® CDxがんゲノムプロファイル | FMI | 44,000 | 組織 | 2019 |
| | | コンパニオン診断（ニラパリブ） | MyChoice®診断システム | Myriad | 32,200 | 組織 | 2020 |
| | 進行再発卵巣がん | | MyChoice®診断システム | Myriad | 32,200 | 組織 | 2020 |
| | 卵巣がん | 診断、術式選択、予防医療 | BRACAnalysis®診断システム | Myriad | 20,200 | 血液 | 2020 |
| 前立腺がん | 転移性前立腺がん | コンパニオン診断（オラパリブ） | BRACAnalysis®診断システム | Myriad | 20,200 | 血液 | 2021 |
| | | | FoundationOne® Liquid CDx | FMI | 44,000 | 血液 | |
| | | コンパニオン診断（オラパリブ/タラゾパリブ） | FoundationOne® CDxがんゲノムプロファイル | FMI | 44,000 | 組織 | 2021/2024 |
| 膵がん | 治癒切除不能膵がん | コンパニオン診断（オラパリブ） | BRACAnalysis®診断システム | Myriad | 20,200 | 血液 | 2021 |
| 大腸がん | 大腸がん | コンパニオン診断（ニボルマブ） | マイクロサテライト不安定性検査 | 複数 | 2,500 | 組織 | 2020 |
| | | | FoundationOne® CDxがんゲノムプロファイル | FMI | 44,000 | | |
| | | | Guardant360® CDxがん遺伝子パネル | GH | | 血液 | 2023 |
| | | コンパニオン診断（ペムブロリズマブ） | マイクロサテライト不安定性検査 | ニチレイ | 2,500 | 組織 | 2022 |
| | | Lynch症候群スクリーニング | ミスマッチ修復タンパク質免疫組織化学検査 | Roche | 2,700 | 組織 | 2022 |
| 甲状腺がん | 甲状腺髄様がん | 診断、術式選択、予防医療 | *RET* | 複数 | 5,000 | 血液 | 2016 |
| 網膜芽細胞腫 | 網膜芽細胞腫 | 診断、術式選択、予防医療 | *RB1* | 複数 | 5,000 | 血液 | 2016 |
| 固形がん | 固形がん | コンパニオン診断（ペムブロリズマブ） | マイクロサテライト不安定性検査 | FALCO | 2,500 | 組織 | 2018 |
| | | | ミスマッチ修復タンパク質免疫組織化学検査 | Roche | 2,700 | | 2022 |
| | | | FoundationOne® CDxがんゲノムプロファイル | FMI | 44,000 | | 2019 |
| | | | Guardant360® CDxがん遺伝子パネル | GH | | 血液 | 2023 |
| | | Lynch症候群スクリーニング | マイクロサテライト不安定性検査 | FALCO | 2,500 | 組織 | 2020 |
| | | | | 複数 | 2,100 | | 2006 |
| MEN1関連腫瘍 | MEN1疑い | 診断、術式選択、予防医療 | *MEN1* | 複数 | 5,000 | 血液 | 2020 |
| 結節性硬化症 | 結節性硬化症疑い | 診断 | *TSC1, TSC2* | 複数 | 3,880 | 血液 | 2022 |
| 神経線維腫症 | 神経線維腫症疑い | 診断 | *NF1, NF2* | かずさ | 3,880 | 血液 | 2024 |

血液（生殖細胞系列）の検査
腫瘍組織、血液中の循環腫瘍DNAの検査
遺伝診断目的

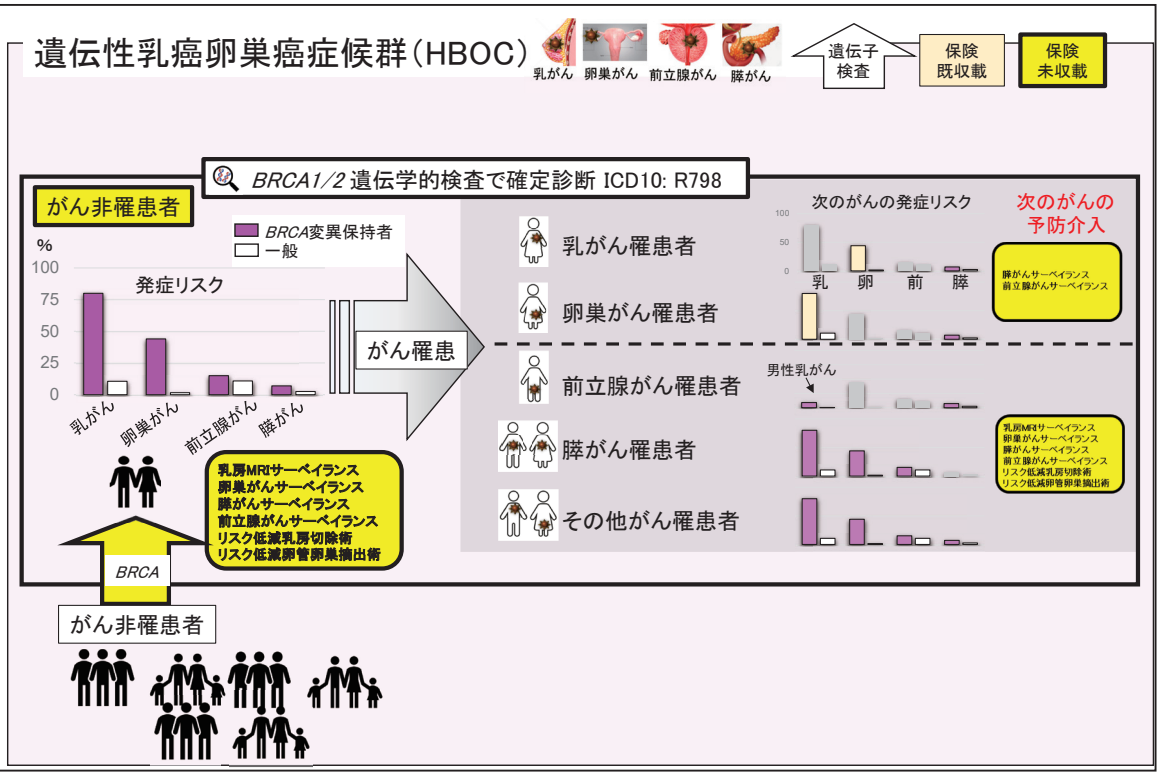
Myriad：Myriad Genetics
FMI：Foundation Medicine
GH：Guardant Health
ニチレイ：ニチレイバイオ
FALCO：ファルコバイオシステムズ
かずさ：かずさ遺伝子検査室

MGPT手引き2025年版より
抜粋・改変

スライド：11

遺伝性腫瘍症候群
の出口

最もリスクが
高い人が
保険未収載

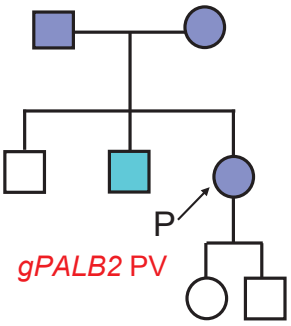



スライド：12

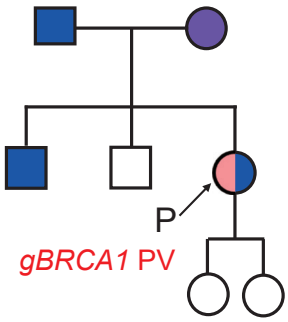
遺伝性腫瘍症候群
の表現型の多様性

がんのphenotypeは多様

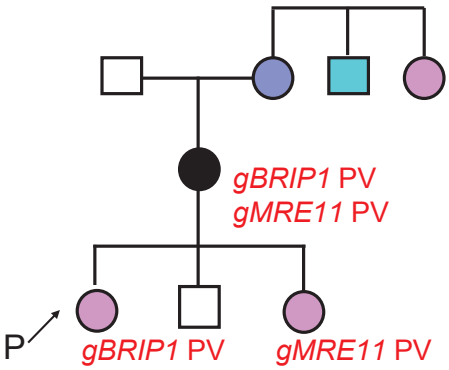
CGP Off tumorからのSF




想定外の遺伝子にPV




2つ以上の遺伝子にPV

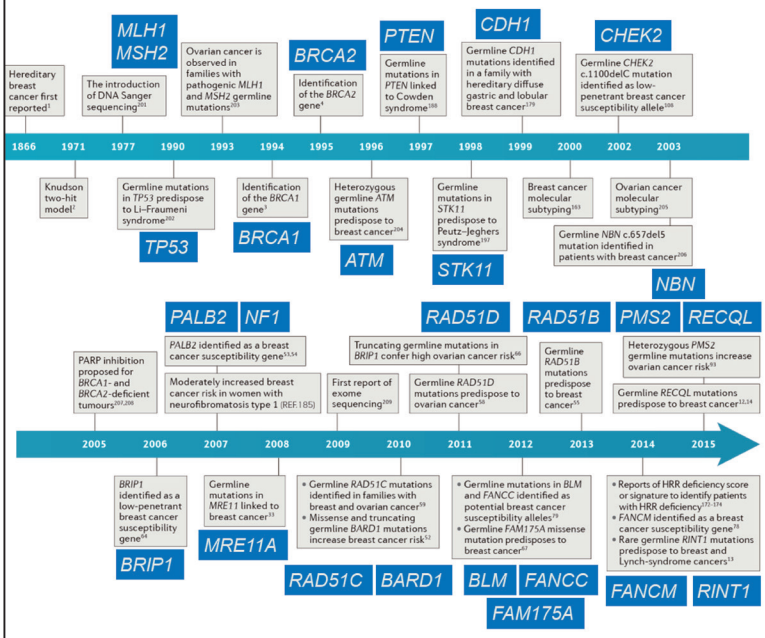


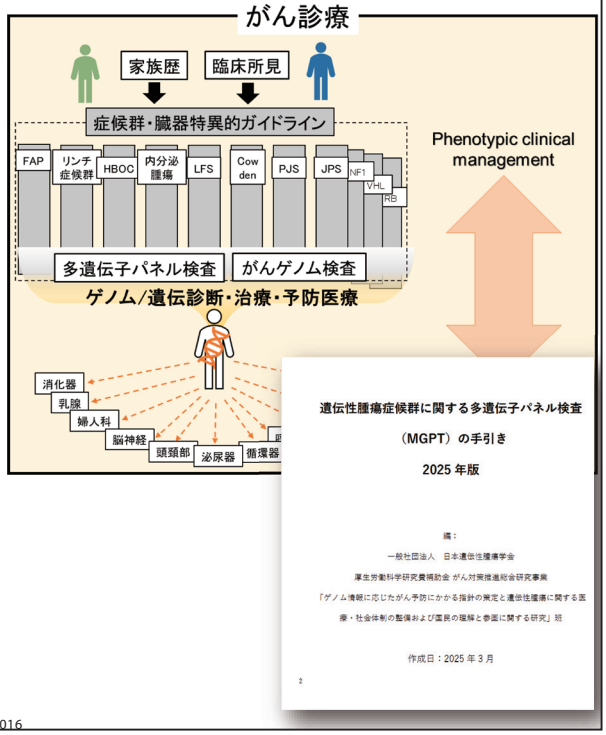

乳がん　前立腺がん　食道がん　大腸がん　胃がん　子宮体がん　皮膚がん

スライド：13

遺伝性腫瘍症候群
の遺伝型の多様性

がんのgenotypeも多様




Nielsen FC, *et al.* Nat Rev Cancer. 2016

スライド：14

## 第3章

各臓器におけるがんおよび腫瘍の易罹患性に関連する遺伝子に着目し、GPVが認められた場合の医学的管理（リスク低減のための手法やサーベイランスの方法など）について、臨床医による実装を想定し解説。エビデンスは、国内ガイドライン／ガイドブックや海外ガイドライン、各種文献。

| 臓器 | 遺伝子 |
|---|---|
| 脳・神経 | *NF1, NF2, TSC1, TSC2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM, MLH1, PMS2, MSH2, MSH6, VHL, SDHA, SDHB, SDHC, TMEM127, SDHD, MAX, SDHAF2, MEN1, TP53, NBN, PTEN, APC, DICER1, RB1, BAP1, BRCA2, PALB2, CDKN2A* |
| 下垂体 | *MEN1* |
| 眼 | *RB1, VHL, TSC1, TSC2, MSH2, MLH1, NF1, BAP1, APC* |
| 甲状腺・副甲状腺 | *APC, RET, PTEN, MEN1* |
| 乳腺 | *BRCA1, BRCA2, TP53, STK11, NF1, BLM, ATM, PALB2, BARD1, BRIP1, CDH1, CHEK2, PTEN, RAD51C, RAD51D* |
| 肺 | *TP53* |
| 胃・十二指腸 | *CDH1, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM, SMAD4, BMPR1A, STK11, APC, ATM, BLM(RECQL3), BRCA1, BRCA2, TP53, PTEN* |
| 膵臓 | *BRCA1, BRCA2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, STK11, CDKN2A,  ATM, PALB2, CHEK2* |
| 胆道 | *BRCA1, BRCA2, MMR(MLH1, MSH2, MSH6, PMS2* |
| 大腸 | *MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM, APC, MUTYH, POLE, POLD1, STK11, SMAD4, BMPR1A, PTEN, TP53, MSH3, NTHL1, GREM1, RNF43, ATM, AXIN2, BLM(RECQL3), CHEK2, GALNT12, RPS20, SDHB, SDHC, SDHD, NF1* |
| 腎臓 | *VHL, FH, MET, SDHB/D/C, BAP1, PTEN, TSC1/2, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM, WT1* |
| 副腎 | *RET, VHL, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, MAX, TMEM127, TP53* |
| 上部尿路 | *MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM* |
| 前立腺 | *BRCA1, BRCA2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM、HOXB13* |
| 子宮頚部 | *STK11* |
| 子宮体部 | *MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM, PTEN, STK11, MUTYH, NTHL1, POLE, POLD1* |
| 卵巣・卵管・腹膜 | *BRCA1, BRCA2, RAD51C, RAD51D, BRIP1, ATM, PALB2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM, STK11, PTEN, TP53* |
| 皮膚 | *MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM, CDKN2A, FH, BLM* |
| 骨軟部腫瘍 | *SDHB, SDHC, SDHD, PSM2, MLH1, MSH2, MSH6, DICER1, APC, FH, TP53, CHEK2, NF1, NF2, RB1, TSC1, TSC2* |
| 小児 | *TP53, NF1, WT1, APC, MUTYH, STK11, SMAD4, BMPR1A, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, MEN1, RET, VHL, SDHA, SDHB, SDHC, TMEM127, SDHD, MAX, SDHAF2, ATM, NBN, BLM, DICER1* |

概要（臓器）、サーベイランス方法/年齢/間隔、化学予防、外科治療、放射線治療、薬物療法

スライド：15

## 第4章

保険診療として遺伝性腫瘍症候群の診断目的で遺伝学的検査が実施可能な遺伝子
国内の診療ガイドライン/ガイドブックで診療指針が策定されている遺伝性腫瘍症候群の原因遺伝子
- 遺伝性大腸癌診療ガイドライン 2024 年版（2024）
- 遺伝性乳癌卵巣癌診療ガイドライン 2024 年版（2024）
- 褐色細胞腫・パラガングリオーマ診療ガイドライン 2018（2018）
- 多発性内分泌腫瘍症診療ガイドブック（2013）
- リー・フラウメニ症候群診療ガイドライン 2019 年度版（2019）
- 神経線維腫症 1 型（レックリングハウゼン病）診療ガイドライン 2018（2018）
- 結節性硬化症の診断基準及び治療ガイドライン —改訂版—（2018）
- フォン・ヒッペル・リンドウ病（VHL）診療ガイドライン 2017 年版（2017）
- 小児・成人のための Cowden 症候群/PTEN 過誤腫症候群診療ガイドライン（2020 年版）（2020）
- 小児・成人のための Peutz-Jeghers 症候群診療ガイドライン（2020 年版）（2020）
- 小児・成人のための若年性ポリポーシス症候群診療ガイドライン（2020 年版）（2020）

ACMG SF v3.2 list　81 遺伝子のうち、遺伝性腫瘍症候群に関連する 28 遺伝子
ESMO Precision Medicine Working Groupにおいて、生殖細胞系列での確認解析を推奨している遺伝子
海外診療ガイドライン
- NCCN guidelines® Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, and　Pancreatic
- NCCN guidelines® Genetic/Familial High-Risk Assessment: Colorectal, Endometrial, and Gastric
- NCCN guidelines® Prostate Cancer
- NCCN guidelines® Melanoma: Cutaneous

*DICER1*（DICER1 症候群の原因遺伝子）

MGPTが本邦でも標準的な遺伝学的検査へ

**選出基準**

*APC, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, DICER1, EPCAM, FCLN, FH, GALNT12, GREM1, HOXB13, MAX, MEN1, MET, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NF1, NF2, NTHL1, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RAD51C, RAD51D, RB1, RET, RNF43, RPS20, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, STK11, TEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1*

56遺伝子

遺伝形式、GPV頻度、がん発症リスク（浸透率）、国内/海外ガイドライン掲載有無

スライド：16

## 4) 遺伝性乳癌卵巣癌症候群(HBOC)診療の現状に関するアンケート調査

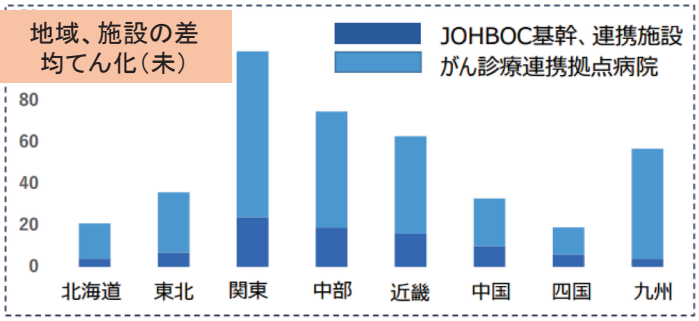
第6回ゲノム医療基本計画WG 令和6年2月14日 資料 4

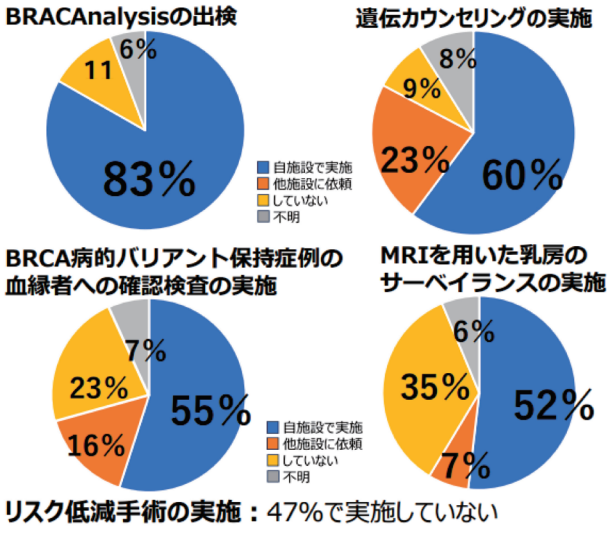
- HBOC診療の一部が2020年4月より保険収載され全国の医療施設でHBOC診療が保険診療で行われるようになったが**施設間や地域で医療体制に大きな差があることが予想**される。
- 全国のがん診療連携拠点病院に遺伝性腫瘍診療に関する現状把握及び課題を抽出するためのアンケートを実施した。
- BRACAnalysis検査後の遺伝カウンセリングやリスク低減手術といった**HBOC診療を自施設で全て完結することができない**がん診療連携拠点病院が一定程度存在することが明らかとなった。

【対象】全国のがん診療連携拠点病院 408 施設
【調査期間】2022年9月～11月
【アンケート回答率】408施設中191施設（回答率46.8%）

第37回日本がん看護学会学術集会(会長:清水多嘉子)、第31回日本乳癌学会学術総会 (会長:大野真司) 合同企画アンケート調査として実施。鈴木ら JBCS2023 SY7で発表

がん診療連携拠点病院のうちで日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療精度機構(JOHBOC)の基幹・連携病院となっているのは全ての地域で5割以下




**リスク低減手術の実施：**47%で実施していない

6

スライド：17

## *Summary…*

- 遺伝性腫瘍症候群の医学的なアセスメントの対象は多い
- 遺伝学的な診断、予防医療の多くは保険未収載
- エビデンスに基づくbest practice、レインバースに基づくreal practice
- MGPTの国内での普及に伴い対象の増加
- 遺伝医療の格差

スライド：18

＜難病の遺伝学的検査について＞　回答数:44施設

5. 現在、貴施設で実施しているものをご回答ください（複数選択可）

| | （施設） |
|---|---|
| D006-4　遺伝学的検査（3,880点／5,000点／8,000点） | 40 |
| D006-26　染色体構造変異解析（マイクロアレイ染色体検査）（8,000点） | 36 |
| D006-30　遺伝性網膜ジストロフィ遺伝子検査（20,500点） | 13 |
| シングルサイト | 38 |
| IRUD | 18 |
| 衛生検査所が受託している研究検査 | 23 |
| 大学・研究所等で実施されている研究検査 | 24 |
| その他 自費診療の検査 | 1 |
| 難病の遺伝学的検査を実施していない | 3 ※ |

遺伝学的検査、
マイクロアレイなど
多くの施設で実施。

研究検査も積極的に活用。

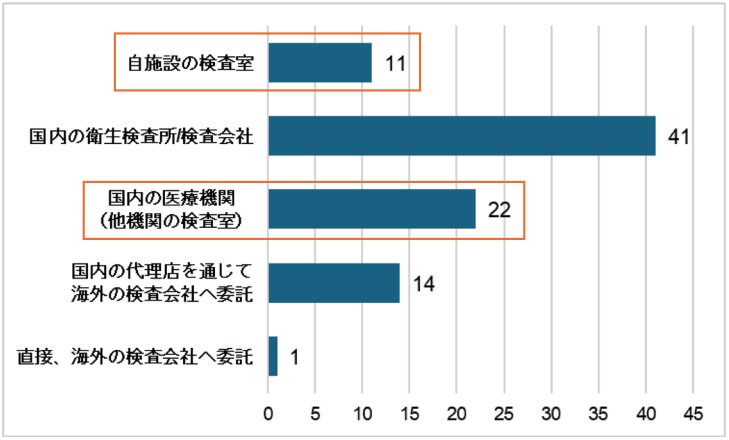
保険診療の遺伝学的検査
のみでは不十分？

※以降の「難病」に関する集計から除外

スライド：19

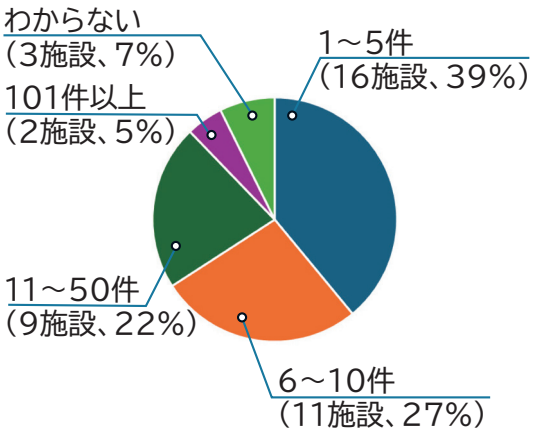
＜難病の遺伝学的検査について＞

6. 検査実施場所／委託先をご回答ください（複数選択可）




遺伝性腫瘍と比べて
「自施設の検査室」「国内の医療機関」が多い

7. 月間の検査実施数をご回答ください

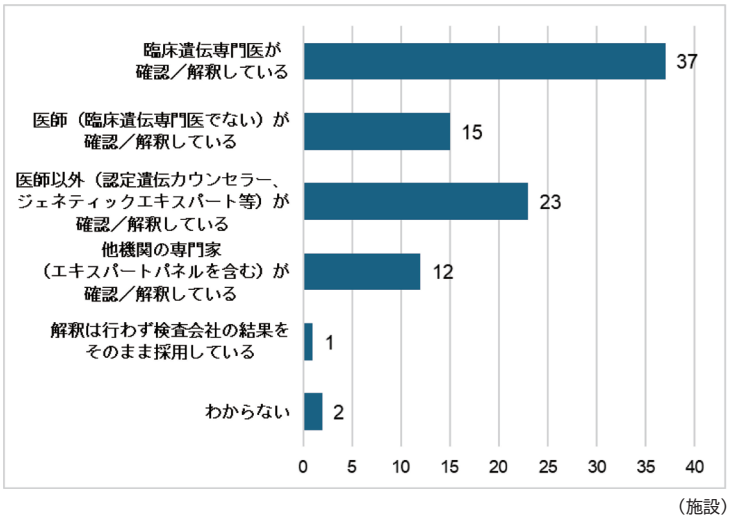



月間10件以下が約7割を占めるが
月間101件以上も2施設あり

スライド：20

＜難病の遺伝学的検査について＞

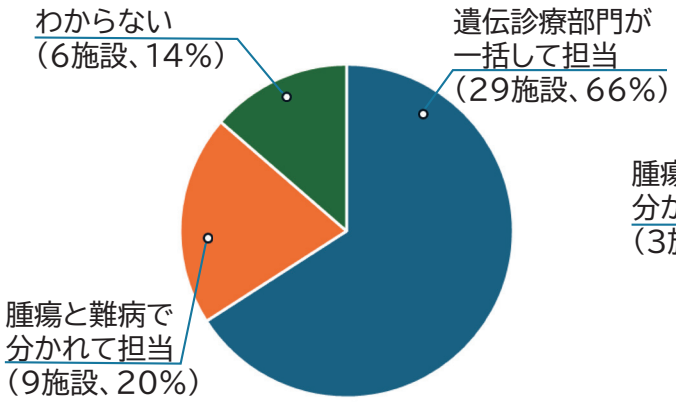
8. 検査結果の解釈を行う体制についてご回答ください（複数選択可）



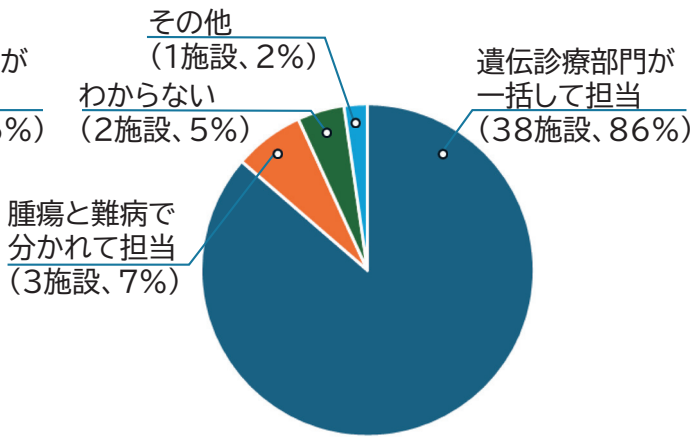

傾向は
遺伝性腫瘍と変わらず

スライド：21

9. 全ゲノム医療が開始された場合、
貴院ではどこの部門が
検査結果の解釈を担当すると思いますか？



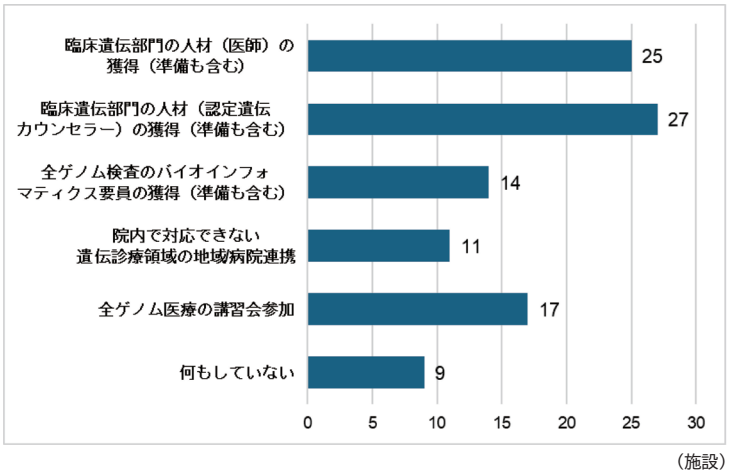

10. 全ゲノム医療が開始された場合、
貴院ではどこの部門が
遺伝カウンセリングを担当すると思いますか？




その他：それぞれの疾患を診る診療医

スライド：22

## 11. 全ゲノム医療に向けて、貴院で既に準備していることはありますか？（複数回答可）



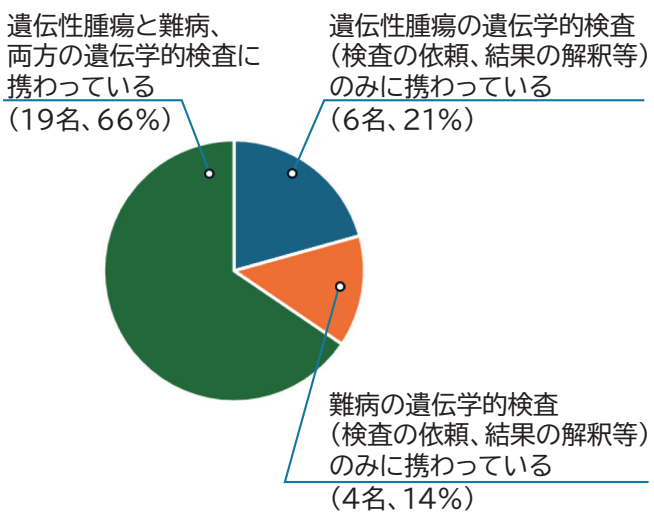

スライド：23

## WS4　追加アンケート　（参加者の属性等）　　回答数：29名

### 資格・職種（複数選択可）

| | |
|---|---|
| 医師（臨床遺伝専門医：難病領域中心） | 11 |
| 医師（臨床遺伝専門医：腫瘍領域中心） | 8 |
| 医師（臨床遺伝専門医：その他） | 2 |
| 医師（臨床遺伝専門医以外） | 5 |
| 認定遺伝カウンセラー | 6 |
| 臨床検査技師 | 2 |
| バイオインフォマティシャン | 2 |
| その他 | 1 |

### 遺伝学的検査への関与




スライド：24

## 全ゲノム医療に向けて、既に準備していることはありますか？（複数回答可）

| | |
|---|---|
| 現在担当していない領域の<br>臨床遺伝/遺伝カウンセリングの知識の習得 | 12 |
| 全ゲノム検査のバイオインフォマティクス技術や知識の習得 | 9 |
| 全ゲノム医療の講習会参加 | 8 |
| その他 | 2 |
| 何もしていない | 7 |

その他
- MGeND委員
- 「がんの全ゲノム解析に関する人材育成推進事業オンデマンド研修」受講中、全ゲノム解析事業での解析精度の確保のあり方について中釜班への提言のため日本臨床検査医学会のWGに参画中

スライド：25

# 背景と現状：難病の遺伝学的検査

## 遺伝学的検査に係るこれまでの経緯

（令和5年 中医協資料より）

○ 遺伝学的検査は、平成18年度診療報酬改定において、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福山型筋ジストロフィーを対象に保険適用され、以降、対象疾患が拡充されてきた。
○ 現行の診療報酬においては、201疾患が対象となっている。

| 年度 | 診療報酬上の評価及び対象疾患 |
|---|---|
| 平成18年度 | D006-4 進行性筋ジストロフィー遺伝子検査　2,000点<br>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、福山型筋ジストロフィー |
| 平成20年度 | D006-4 遺伝病学的検査　2,000点<br>【追加】栄養障害型表皮水疱症、家族性アミロイドーシス、先天性QT延長症候群、脊髄性筋萎縮症、中枢神経白質形成異常症、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 |
| 平成22年度 | D006-4 遺伝学的検査　4,000点<br>【追加】ハンチントン舞踏病、球脊髄性筋萎縮症 |
| 平成24年度 | D006-4 遺伝学的検査　4,000点<br>【追加】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、MTP(LCHAD)欠損症、CPT1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21疾患 |
| 平成26年度 | D006-4 遺伝学的検査　3,880点<br>【追加】なし |
| 平成28年度 | D006-4 遺伝学的検査　3,880点<br>【追加】神経有棘赤血球症など42疾患 |
| 平成30年度 | D006-4 遺伝学的検査　3,880点/5,000点/8,000点（評価を細分化）<br>【追加】遺伝性自己炎症疾患、先天異常症候群、エプスタイン症候群 |
| 令和2年度 | D006-4 遺伝学的検査　3,880点/5,000点/8,000点<br>【追加】副腎皮質刺激ホルモン不応症など73疾患 |
| 令和4年度 | D006-4 遺伝学的検査　3,880点/5,000点/8,000点<br>【追加】筋萎縮性側索硬化症など53疾患 |

令和6年度
【追加】神経線維腫症など5疾患

対象疾患の整理等により
現在、**196疾患** が対象となっている。

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**
を実施することが可能となった。

スライド：26

# 背景と現状：難病の遺伝学的検査

診療報酬点数

| | | |
|---|---|---|
| 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 |

計196疾患

**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、脳内鉄沈着神経変性症、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 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、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、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、エプスタイン症候群及び遺伝性ジストニア

**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、過剰自己貪食を伴う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、肥厚性皮膚骨膜症、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及びTRPV4異常症
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尿症、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、コステロ症候群、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、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、Ⅸ型)、筋型糖原病(糖原病Ⅲ型、Ⅸ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、遺伝性膵炎、嚢胞性線維症、アッシャー症候群(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、ファンコニ貧血、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、ミトコンドリア病及び線毛機能不全症候群(カルタゲナー症候群を含む。)

スライド：27

# 背景と現状：難病の遺伝学的検査

2015年から始まった新たな難病政策　(難病情報センターより要約・抜粋)

- スモンをきっかけとして、昭和47年(1972年) 難病対策要綱 が策定
  - ↓ 研究の進展により、対象疾患・対象患者数・医療費助成額が著しく増加
- 平成27年(2015年)「難病の患者に対する医療等に関する法律」(難病法) が施行
  - 安定的な医療費助成の制度が確立された
  - 医療費助成の対象となる疾患を「指定難病」とする

当該難病の患者に対する
**良質かつ適切な医療の確保**
を図る必要性が高い

**難病**
- 発病の機構が明らかでない
- 治療方法が確立していない
- 希少な疾病
- 長期にわたり療養を必要とする

**指定難病**
難病のうち、以下の要件の全てを満たすもの
- 患者数が本邦において一定の人数(人口の0.1%程度)に達しないもの
- 客観的な診断基準(又はそれに準ずるもの)が確立していること

指定難病の診断にあたり
**遺伝学的検査の実施が必須とされるもの(診断基準に記載があるもの)**
が順次 保険収載されている

スライド：28

# 背景と現状：難病の遺伝学的検査

## 遺伝学的検査に係るこれまでの経緯

（令和5年 中医協資料より）

○ 遺伝学的検査は、平成18年度診療報酬改定において、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福山型筋ジストロフィーを対象に保険適用され、以降、対象疾患が拡充されてきた。
○ 現行の診療報酬においては、201疾患が対象となっている。

| 年度 | 診療報酬上の評価及び対象疾患 |
|---|---|
| 平成18年度 | D006-4 進行性筋ジストロフィー遺伝子検査　2,000点<br>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、福山型筋ジストロフィー |
| 平成20年度 | D006-4 遺伝病学的検査　2,000点<br>【追加】栄養障害型表皮水疱症、家族性アミロイドーシス、先天性QT延長症候群、脊髄性筋萎縮症、中枢神経白質形成異常症、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 |
| 平成22年度 | D006-4 遺伝学的検査　4,000点<br>【追加】ハンチントン舞踏病、球脊髄性筋萎縮症 |
| 平成24年度 | D006-4 遺伝学的検査　4,000点<br>【追加】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、MTP(LCHAD)欠損症、CPT1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21疾患 |
| 平成26年度 | D006-4 遺伝学的検査　3,880点<br>【追加】なし |
| 平成28年度 | D006-4 遺伝学的検査　3,880点<br>【追加】神経有棘赤血球症など42疾患 |
| 平成30年度 | D006-4 遺伝学的検査　3,880点/5,000点/8,000点（評価を細分化）<br>【追加】遺伝性自己炎症疾患、先天異常症候群、エプスタイン症候群 |
| 令和2年度 | D006-4 遺伝学的検査　3,880点/5,000点/8,000点<br>【追加】副腎皮質刺激ホルモン不応症など73疾患 |
| 令和4年度 | D006-4 遺伝学的検査　3,880点/5,000点/8,000点<br>【追加】筋萎縮性側索硬化症など53疾患 |

高度先進医療からの保険導入

平成27年「難病法」が施行

指定難病の診断にあたり
**遺伝学的検査の実施が必須とされるもの（診断基準に記載があるもの）**
が順次 保険収載されている

スライド：29

# 背景と現状：難病の遺伝学的検査

## 検査実施施設

- 衛生検査所
- 医療機関
- 海外の検査会社
- （衛生検査所が受託し、海外の検査会社へ二次委託）

## 検査の種類（費用）

- 保険
- 非保険（自費）
- 研究

## 検査方法

- 次世代シークエンサー
  - パネル検査
  - エクソーム
  - 全ゲノム
- PCR
- 染色体検査（G-band、FISH）
- マイクロアレイ
- MLPA
- 他、疾患に応じた検査方法

- 体外診断用医薬品として薬事承認を受けた検査はわずか
  （染色体構造変異解析キットなど）
- 多くの検査は自家調整試薬（Laboratory Developed Test（LDT））で実施されている

スライド：30

# 背景と現状：難病の遺伝学的検査

| | 難病 | 遺伝性腫瘍 |
|---|---|---|
| 診療保険点数 | D006-4　遺伝学的検査<br>1.　処理が容易なもの　3,880点<br>2.　処理が複雑なもの　5,000点<br>3.　処理が極めて複雑なもの　8,000点 | D006-18　BRCA1／2遺伝子検査<br>1.　腫瘍細胞を検体とするもの　20,200点<br>2.　血液を検体とするもの　20,200点 |
| 検査に用いる試薬・機器 | 自家調整試薬<br>（Laboratory Developed Test（LDT））<br>• 難病の遺伝学的検査は「疾患」単位<br>• 採算性：疾患あたりの患者数（検体数）が少ない<br>• バリデーション（検査の妥当性に関する評価）が困難：陽性検体の入手等<br>（H30-R2　厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）「難病領域における検体検査の精度管理体制の整備に資する研究」（研究代表者：難波栄二）報告書から一部引用） | 薬機法による承認<br>（医薬品、医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保等に関する法律）<br>➢ 体外診断用医薬品（In Vitro Diagnostics（IVD））<br>➢ 医療機器（Medical Device（MD））<br>■ BRACAnalysis 診断システム<br>**2024 年 8 月（第 12 版）<br>*2024 年 7 月（第 11 版）<br>製造販売承認番号：23000BZI00008000<br>プログラム 01 疾病診断用プログラム<br>高度管理医療機器<br>生殖細胞系列遺伝子変異解析プログラム（抗悪性腫瘍薬適応判定用）（71058003）<br>生殖細胞系列遺伝子変異解析プログラム（罹患リスク判定用）（71058013）<br>*BRACAnalysis 診断システム® |

スライド：31

# 背景と現状：難病の遺伝学的検査

（例）かずさ遺伝子検査室　検査案内書（原発性免疫不全症候群遺伝子検査）より抜粋

**検査対象遺伝子**

| 疾患名 | 原因遺伝子 |
|---|---|
| 1. 外胚葉形成不全症 | *IKBKG, NFKBIA (IKBA), IKBKB, ORA11* |
| 2. 家族性血球貪食性リンパ組織球症 | *PRF1, UNC13D, STX11, STXBP2, FAAP24, SLC7A7, LYST, RAB27A, AP3B1, AP3D1, SH2D1A, XIAP (BIRC4)* |
| 3. 自己免疫性リンパ増殖症候群 | *FAS, FASLG, CASP8, CASP10, NRAS, KRAS, AIRE, FOXP3, IL2RA, CTLA4, LRBA, STAT3, SH2D1A, IKZF1, PIK3CD, PIK3R1, PRKCD, TNFAIP3* |
| 4. 炎症性腸疾患 | *IL10, IL10RA, IL10RB, NFAT5, TGFB1, RIPK1, FOXP3, IL2RA, CTLA4, LRBA, WAS, XIAP (BIRC4), CYBA, CYBB, NCF2, NCF4, TNFAIP3* |
| 5. 慢性肉芽腫症 | *CYBB, CYBA, NCF2, NCF4, G6PD* |
| 6. TLR 異常症 | *IRAK4, MYD88, TIRAP, IKBKG, NFKBIA, IKBKB, RPSA, NKX2-5, RBCK1* |
| 7. 重症複合免疫不全症（panel1） | *IL2RG, JAK3, IL7R, RAG1, RAG2, DCLRE1C, ADA, PNP, ZAP70, LIG4, NHEJ1, TBX1* |
| 8. 重症複合免疫不全症（panel2） | *AK2, CORO1A, FOXN1, PRKDC, PTPRC, STAT5B, ORA11, STIM1, MAGT1, RAC2, CHD7, SEMA3E, POLE, ATM, CD3D, CD3E, CD247, LAT* |
| 9. MHC 欠損症 | *TAP1, TAP2, B2M, C1TA, RFXANK, RFX5, RFXAP* |
| 10. 分類不能型免疫不全症（panel1） | *TNFSF12, TNFSF13, TNFRSF13B, TNFRSF13C, CD19, CR2, PLCG2, IKZF1, IKZF3, NFKB1, NFKB2, SEC61A1, IRF2BP2, ATP6AP1, SH3KBP1, ARHGEF1, DNMT3B, ZBTB24, CDCA7, HELLS* |
| 11. 分類不能型免疫不全症（panel2） | *ICOS, PLCG2, LRBA, CTLA4, IL21R, MALT1, MSN, CARD11, BCL10, ITK, PIK3CD, PIK3R1, NFKB1, NFKB2* |
| 12. 好中球減少症（panel1） | *ELANE, HAX1, WAS, CSF3R, SRP54, CXCR4* |
| 13. 好中球減少症（panel2） | *GFI1, G6PC3, SLC37A4, TAFAZZIN, VPS13B, USB1, JAGN1, CLPB* |
| 14. 高 IgE 症候群 | *STAT3, TYK2, IL6R, ZNF341, ERBIN, TGFBR1, TGFBR2, SPINK5, PGM3, CARD11, DOCK8* |
| 15. 慢性皮膚粘膜カンジダ症 | *IL17RA, IL17F, STAT1, TRAF3IP2, RORC, AIRE, STAT3, IL12RB1, IL12B, CARD9* |
| 16. B 細胞欠損症 | *BTK, IGHM, IGLL1, CD79A, BLNK, PIK3CD, PIK3R1, TCF3, SLC39A7, TRNT1, IKZF1, IKZF3* |
| 17. 補体欠損症（panel1） | *C1QA, C1QB, C1QC, C1R, C1S, C2, C3, C5, C6, C7, C8A, C8B, C9, CFB, CFI, CFP, MASP2, MBL2* |
| 18. 補体欠損症（panel2）（遺伝性血管性浮腫含む） | *SERPING1, F12, ANGPT1, PLG, CD55, CD59* |
| 19. 先天性免疫不全症候群（ウイルス易感染性） | *STAT1, STAT2, IRF7, IFNAR1, FCGR3A, IFIH1, TLR3, TBK1, DBR1, IRF8, MCM4, TMC6, TMC8, CXCR4* |
| 20. メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症 | *IL12RB1, IL12B, IL12RB2, IL23R, IFNGR1, IFNGR2, STAT1, CYBB, IRF8, TYK2, RORC, JAK1, IKBKG, GATA2* |
| 21. 高 IgM 症候群 | *CD40LG, AICDA, CD40, UNG, ING80, PIK3CD, PIK3R1, PTEN, IKBKG* |
| 22. IPEX 症候群 | *FOXP3, IL2RA, IL2RB, CTLA4, LRBA, STAT5, FERMT1, STAT1, STAT5B* |
| 23. ウィスコットアルドリッチ症候群 | *WAS, ARPC1B, CDC42, WIPF1* |
| 24. 先天性角化異常症 | *DKC1, TERC, TERT, TINF2, RTEL1, ACD, WRAP53, PARN, CTC1, DCLRE1C* |
| 25. EB ウイルス関連リンパ増殖性疾患 | *SH2D1A, XIAP, CD27, RASGRP1, CARMIL2, MAGT1, PRKCD, STK4, ITK, ZAP70, MCM4, PIK3CD, PIK3R1, NFKB1, CTLA4, PRF1, STXBP2, FAS* |
| 26. 家族性樹状細胞欠損症 | *GATA2, CSF2RA, CSF2RB, IRF7, IRF8* |
| 27. 骨形成不全を伴う免疫不全症 | *SMARCAL1, RNU4ATAC, EXTL3* |
| 28. DNA 修復異常症 | *ATM, MRE11, NBN, RAD50, LIG4, NHEJ1, DCLRE1C, PRKDC, DNMT3B, ZBTB24, CDCA7, HELLS, RNF168, MCM4, BLM* |
| 29. 白血球粘着不全症 | *ITGB2, SLC35C1, FERMT3, RASGRP2* |
| 30. 食細胞機能異常症 | *RAC2, ACTB, FPR1, CTSC, WDR1, MKL1, SLC11A1, CEBPE, G6PD, MPO* |
| 31. シュワッハマン・ダイヤモンド症候群 | *SBDS* |

また上記領域に加え、下記の領域も解析に追加する。

| 遺伝子名 | position(hg38) | HGVS.c |
|---|---|---|
| *ADA* | chr20:44619862 | c.1079-15T>A(NM_000022.4) |
| *ADA* | chr20:44620435 | c.976-34G>A(NM_000022.4) |
| *ADA* | chr20:44622730 | c.781-78G>T(NM_000022.4) |
| *ATM* | chr11:108223043 | c.-174A>G(NM_000051.4) |
| *ATM* | chr11:108223781 | c.-31+5956>A(NM_000051.4) |
| *ATM* | chr11:108227593 | c.-30-2A>G(NM_000051.4) |
| *ATM* | chr11:108227594 | c.-30-1G>T(NM_000051.4) |
| *ATM* | chr11:108241292 | c.497-2661A>G(NM_000051.4) |
| *ATM* | chr11:108252547 | c.1803-270T>G(NM_000051.4) |
| *ATM* | chr11:108268026 | c.2639-384A>G(NM_000051.4) |
| *ATM* | chr11:108268388-108268390 | c.2639-22_2639-20delAAT(NM_000051.4) |
| *ATM* | chr11:108270485-108270488 | c.2839-579_2839-576delAAGT(NM_000051.4) |
| *ATM* | chr11:108280983 | c.3403-12T>A(NM_000051.4) |
| *ATM* | chr11:108287441 | c.3994-159A>G(NM_000051.4) |

| | |
|---|---|
| *ATM* | chr11:108293301 |
| *ATM* | chr11:108309110 |
| *ATM* | chr11:108325298 |
| *ATM* | chr11:108330199 |
| *ATM* | chr11:108344052 |
| *ATP6AP1* | chrX:154431597 |
| *BLM* | chr15:90793909 |
| *BTK* | chrX:101349766 |
| *BTK* | chrX:101354717 |
| *BTK* | chrX:101357480-10 |
| *BTK* | chrX:101358707 |
| *BTK* | chrX:101370106-10 |
| *BTK* | chrX:101374427 |
| *BTK* | chrX:101374428 |
| *BTK* | chrX:101374839 |
| *BTK* | chrX:101375133 |
| *BTK* | chrX:101386056 |
| *BTK* | chrX:101386057 |
| *BTK* | chrX:101386061 |
| *BTK* | chrX:101386062 |
| *BTK* | chrX:101386224 |
| *C1QB* | chr1:22659438 |
| *C2* | chr6:31943549-319 |
| *C3* | chr19:6720594 |
| *C7* | chr5:40931041 |
| *C8A* | chr1:56885915 |
| *CARD9* | chr9:136367619 |
| *CD3D* | chr11:118342608 |
| *CD40LG* | chrX:136654341-13 |
| *CD40LG* | chrX:136654358 |
| *CD40LG* | chrX:136655441 |

D006-4　遺伝学的検査
原発性免疫不全症候群
8,000点

スライド：32

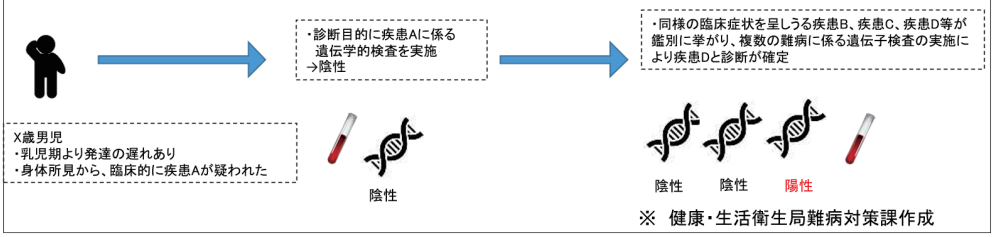
# 背景と現状：難病の遺伝学的検査

## 複数の疾患が疑われる場合の評価について

（令和5年 中医協資料より）

○ 指定難病には、臨床症状が類似する疾患が多数存在しており、臨床症状や他の検査結果等では遺伝学的検査を行うべき疾患を絞り込めない場合がある。
○ 現行の遺伝学的検査に係る診療報酬上の評価は、疾患ごとに規定されており、複数の疾患の遺伝子を検査する場合に見合った評価となっていない。

- X歳男児。乳児期より中等度の発達の遅れがあり、臨床経過や身体所見等から疾患Aが疑われ、遺伝学的検査（「処理が極めて複雑なもの」に該当）を実施したが、陰性であった。
- 疾患Aと類似の臨床症状を呈しうる疾患として、疾患B（「処理が極めて複雑なもの」に該当）、疾患C（「処理が複雑なもの」に該当」）、疾患D（「処理が極めて複雑なもの」に該当）等があるが、臨床所見等からの絞り込みは困難であった。
- 難病研究事業において複数の難病に係る遺伝子検査を実施したところ、疾患D（「処理が極めて複雑なもの」に該当）の遺伝子変異が検出され診断が確定し、適切な医療管理が可能となった。




※ 健康・生活衛生局難病対策課作成

診断を求める終わりなき旅
（diagnostic odyssey）

未診断疾患イニシアチブ
Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases
（IRUD）　（研究）

スライド：33

# 背景と現状：難病の遺伝学的検査

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** を実施することが可能となった。

［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。

日本人類遺伝学会／令和5年度 厚生労働省委託事業
難病ゲノム医療専門職養成研修

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。

スライド：34

# 背景と現状：難病の遺伝学的検査

INVITAE

**Pediatric & Rare diseases**

Get comprehensive genetic information for patients with rare diseases to inform prognosis, treatments, and next steps. Consider a sponsored testing program if available.

**A diagnostic package for your pediatric patient with early delays**

**Neurodevelopmental disorders package**

Utilizing 3 different variant detection methods, this package includes the most common genetic tests recommended by the American Academy for Pediatrics (AAP) for patients with conditions that impair cognitive and/or social functioning for life (including intellectual disability, global developmental delay, and autism spectrum disorder).

- Invitae Neurodevelopmental Disorders (NDD) Panel — 241 genes
- Invitae Chromosomal Microarray Analysis (CMA)
- Invitae FMR1-Fragile X Syndrome and Related Disorders Repeat Expansion Test

**Frequently ordered panels**

| | | |
|---|---|---|
| Invitae Epilepsy Panel — up to 320 genes — Add | Invitae Primary Immunodeficiency Panel — up to 474 genes — Add | Invitae Comprehensive Neuromuscular Disorders Panel — up to 230 genes — Add |
| Invitae Cerebral Palsy Spectrum Disorders Panel — 424 genes — Add | Invitae Skeletal Disorders Panel — 358 genes — Add | Invitae Connective Tissue Disorders Panel — 92 genes — Add |

スライド：35

# 背景と現状：難病の遺伝学的検査

## 日本と諸外国の医療水準と医療費　（日本医師会ホームページより転記）

| | 保険制度 | 外来患者自己負担 | かかりつけ医の登録制の有無（法的義務含む） |
|---|---|---|---|
| イギリス | 9割を占める公的（税財源）、および1割の民間自費医療サービスが両立 | 公的は原則無料（処方箋料等の少額負担あり） | 有（登録診療所のみ受診可） |
| アメリカ | 公的な医療保険は「メディケア」と「メディケイド」のみ | 保有する保険により年間免責金額、定額負担、負担割合等が異なる | 無（保険毎に受診可能な契約医あり） |
| フランス | 公的皆保険（民間保険は二階建て部分をカバー） | 3割負担（償還式）。かかりつけ医を通さずに専門医を受診した場合は7割負担（婦人科・小児科・眼科・歯科は除く） | 有（かかりつけ医を登録する制度はあるが、紹介状なしに他の医師を受診することができる） |
| ドイツ | 皆保険。公的（90%）、および民間医療保険（10%）の両立（公的保険は選択可能） | 原則無料（2013年より自己負担廃止） | 無（法的義務はないが、90%がかかりつけ医を持つ。家庭医中心診療に参加しているのは、人口の5%程度） |
| スウェーデン | 税方式による公営の保険・医療サービス | 料金はランスティング（広域自治体）が独自に決定。自己負担の上限がある | 地区診療所を家庭医として登録 |
| 日本 | 公的皆保険 | 原則3割負担（自己負担額の上限あり）、3歳以下は2割負担 | 無 |

（厚生労働省「OECD加盟国の医療費の状況」を基に作表）

表5-1　海外の医療保障制度

海外では、医療機関へのアクセス、医療費の決め方など、日本とは異なった仕組みとなっています(表5-1)。
例えばイギリスでは、患者ごとに決められた医師にまず受診しなければなりません(登録制)。医療サービスは税方式で運営されており、原則として無料ですが、緊急でない場合は2～3週間以上待たされることもあるようです。
また、ベトナムでは医療費を前払いしないと入院ができません。

アメリカの公的医療保険は、
65歳以上の高齢者と障害者などを対象とする「メディケア」と、低所得者を対象とする「メディケイド」のみ。この2つでカバーされない現役世代は民間医療保険が中心です。
いわゆる「オバマケア」により、公的医療保険に入っていない人々は民間の保険会社への加入を義務付けられましたが、受診できる医療機関が限られていたり、いまだ無保険者も多く、所得により受けられる医療には大きな格差があります。

スライド：36