

個別事項(その19)

技術的事項

1. 遺伝学的検査について

2. 人工腎臓について

3. 医療機関間連携病理診断について

4. がんゲノムプロファイリング検査について

5. プログラム医療機器の使用に関する指導管理について

遺伝学的検査に係るこれまでの経緯

- 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 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 遺伝病的検査 2,000点 【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 【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 【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 【追加】なし
平成28年度	D006-4 遺伝学的検査 3,880点 【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) 【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 【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 【追加】筋萎縮性側索硬化症など53疾患

- 関係学会によるガイドラインにおいては、遺伝学的検査の実施に当たって、①分析的妥当性、②臨床的妥当性、③臨床的有用性の3点の確認が必要とされている。

< 「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」 (日本医学会、2011年2月) >

遺伝学的検査は、その分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性などを確認した上で、臨床的および遺伝学的に有用と考えられる場合に実施する。

① 分析的妥当性

検査法が確立しており、再現性の高い結果が得られるなど精度管理が適切に行われていることを意味しており、変異があるときの陽性率、変異がないときの陰性率、品質管理プログラムの有無、確認検査の方法などの情報に基づいて評価される。

② 臨床的妥当性

検査結果の意味づけが十分になされていることを意味しており、感度(疾患があるときの陽性率)、特異度(疾患がないときの陰性率)、疾患の罹患率、陽性的中率、陰性的中率、遺伝型と表現型の関係などの情報に基づいて評価される。

③ 臨床的有用性

検査の対象となっている疾患の診断がつけられることにより、今後の見通しについての情報が得られたり、適切な予防法や治療法にむすびつけることができるなど臨床上のメリットがあることを意味しており、検査結果が被件者に与える影響や効果的な対応方法の有無などの情報に基づいて評価される。

指定難病の場合の考え方

- 第三者による施設認証や、標準化された手順の遵守等による分析的妥当性の確認が必要
- 厚生労働科学研究班による調査研究を踏まえ、厚生科学審議会疾病対策部会で決定された客観的な診断基準において、当該疾患の診断のために必須の検査として位置づけられており、臨床的妥当性は確認されている
- 厚生労働大臣が指定する指定難病の診断が可能であり、臨床的有用性は確認されている

難病患者に対する適切な医療の評価①

指定難病の診断に必要な遺伝学的検査の評価①

- 診断基準において、遺伝学的検査の実施が必須となってい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。
- 診断基準において、臨床症状、他の検査等で診断がつかない場合に遺伝学的検査の実施が必須となっている指定難病について、臨床症状、他の検査等では診断できない場合に限り、遺伝学的検査の対象とする。

現行

【遺伝学的検査】

- | | |
|---------------|--------|
| 1 処理が容易なもの | 3,800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 |

[対象疾患]

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
ライソゾーム病など41疾患



改定後

【遺伝学的検査】

- | | |
|---------------|--------|
| 1 処理が容易なもの | 3,800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 |

[対象疾患]

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
副腎皮質刺激ホルモン不応症など7疾患を追加

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
脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く)など65疾患

難病患者に対する適切な医療の評価②

指定難病の診断に必要な遺伝学的検査の評価②

[対象疾患]

	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	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	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	TNF受容体関連関連周期性症候群、中條-西村症候群、家族性地中海熱
2 処理が複雑なもの	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、ロスモンド・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、パントテン酸キナーゼ関連神経変性症/NBIA1	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、セピアブ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
3 処理が極めて複雑なもの	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、血管型エーラスダンロス症候群(血管型)、遺伝性自己炎症疾患及びエプスタイン症候群	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、遺伝性鉄芽球形貧血、アラジール症候群、ルビンシュタイン・テイビ症候群

指定難病の診断に必要な遺伝学的検査の評価

- 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、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であって、分析的妥当性が関係学会等により確認されたものについて、遺伝学的検査の対象疾患に追加する（53疾患）。

	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)	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。）、脆弱X症候群	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 、 肥厚性皮膚骨膜炎
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熱症候群（中略）、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、 根性点状軟骨異形成症1型 、 家族性部分性脂肪萎縮症	ソトス症候群、CPT2欠損症（中略）、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 、 縁取り空砲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 、 遺伝性睪炎 、 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） 、 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
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）、血管型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	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

遺伝学的検査の対象疾患と評価について①

- 遺伝学的検査は、対象となる遺伝子疾患が疑われる場合であって、関係学会のガイドライン等を遵守して実施した場合に原則として患者1人につき1回に限り算定できることとしている。

【遺伝学的検査の対象疾患 その1】

	ア PCR法、DNAシーケンス法、FISH法又はサザンプロット法による場合に算定できるもの	イ PCR法による場合に算定できるもの	ウ ア、イ、エ及びオ以外のもの
1 処理が容易なもの (3,880点)	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	球脊髄性筋萎縮症	筋強直性ジストロフィー、先天性難聴
2 処理が複雑なもの (5,000点)	福山型先天性筋ジストロフィー、脊髄性筋萎縮症	ハンチントン病、網膜芽細胞腫、甲状腺髄様癌、多発性内分泌腫瘍症1型	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、先天性銅代謝異常症
3 処理が極めて複雑なもの (8,000点)	栄養障害型表皮水疱症、先天性QT延長症候群	—	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

遺伝学的検査の対象疾患と評価について②

- 遺伝学的検査が診断に必須となっているエ、オに掲げる指定難病については、「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施設基準としている。
- また、遺伝学的検査の評価については、解析領域の長さの違い等により、疾患ごとに検査に要する費用が異なることを踏まえ、3段階の評価体系としている。

【遺伝学的検査の対象疾患 その2】

	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)	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ベ病を含む。)、脆弱X症候群	TNF受容体関連周期性症候群、中條一西村症候群、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、肥厚性皮膚骨膜炎
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、ロスマンド・トムソン症候群、ブラダー・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・マガニス症候群、22q11.2欠失症候群、エマズエル症候群、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、バントン酸キナーゼ関連神経変性症/NBIA1、根性点状軟骨異形成症Ⅰ型、家族性部分性脂肪萎縮症	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Ⅱ型、先天性副腎低形成症、ATR-X症候群、ハッチンソン・ギルフオード症候群、軟骨無形成症、ウンフェルリヒト・ルンドボルグ病、ラフォア病、セピアブ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、瀨川病、鰓耳腎症候群、ヤング・シンブロン症候群、先天性腎性尿管症、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Ⅰ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、家族性特異性基底核石灰化症、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、異型ボルフィリン症、先天性骨髄性ボルフィリン症、急性間欠性ボルフィリン症、赤芽球性プロトボルフィリン症、X連鎖優性プロトボルフィリン症、遺伝性コプロボルフィリン症、晩発性皮膚ボルフィリン症、肝性骨髄性ボルフィリン症、原発性高カロミクロン血症、無βリポタンパク血症、タナトフォリック骨異形成症、遺伝性膝炎、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)、進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
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、原発性免疫不全症候群、ベリー症候群、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、血管型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	ドラベ症候群、コフィン・シリシス症候群、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、アラジュール症候群、ルビンシュタイン・テイビ症候群、ミトコンドリア病

新たに指定難病として追加された疾患等について

- 診療報酬上の遺伝学的検査の対象となっていない指定難病のうち、令和4年度診療報酬改定以降、新たに指定難病として追加された疾患や診断基準等が見直された疾患等であって、診断に遺伝学的検査の実施が必須のものが現時点の整理で6疾患存在する。
- また、診療報酬上の遺伝学的検査の対象となっている指定難病のうち、令和4年度診療報酬改定以降、疾患概念の整理に伴う告示病名の変更及び診断基準の見直しがあった疾患が現時点の整理で1疾患存在する。

【遺伝学的検査の対象となっておらず、診断に検査の実施が必須となっている指定難病】

診断基準における 遺伝学的検査の位置づけ	疾患数	疾患
遺伝学的検査の実施が 必須となっているもの	1	遺伝性ジストニア(※)
臨床症状、他の検査等で 診断がつかない場合に、遺伝学的検査の 実施が必須となっているもの	5	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、線毛機能不全症候群(カルタゲナー症候群を含む。)、TRPV4異常症

(※)既に遺伝学的検査の対象となっている病型(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)を除く

【遺伝学的検査の対象となっており、告示病名の変更等があった指定難病】

診断基準における 遺伝学的検査の位置づけ	疾患	
	変更前	変更後
遺伝学的検査の実施が 必須となっているもの	神経フェリチン症	脳内鉄沈着神経変性症

複数の疾患が疑われる場合の評価について

- 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。



・診断目的に疾患Aに係る
遺伝学的検査を実施
→陰性



・同様の臨床症状を呈しうる疾患B、疾患C、疾患D等が
鑑別に挙がり、複数の難病に係る遺伝子検査の実施により
疾患Dと診断が確定

X歳男児
・乳児期より発達の遅れあり
・身体所見から、臨床的に疾患Aが疑われた



陰性



陰性

陰性

陽性

※ 健康・生活衛生局難病対策課作成

臨床症状が類似する疾患群について

- 遺伝学的検査が必須となっている指定難病のうち、臨床症状が類似する疾患群については、その診断プロセスに係る留意点等も含め、関係学会によりとりまとめに向けた整理が進んでいる。

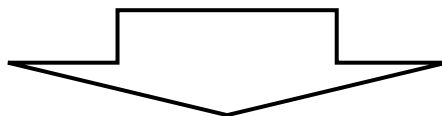
【臨床症状が類似する疾患の例】

主な臨床症状	疾患名	臨床的な特徴	原因遺伝子数
筋力低下 歩行障害	先天性筋無力症候群、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、筋強直性ジストロフィー、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、非ジストロフィー性ミオトニー症候群、先天性ミオパチー	筋緊張低下・筋力低下を契機として疑われることが多いが、ライフステージ毎に表現型が異なるなど臨床診断が困難な場合が多い。	98
成長障害 知的障害 特異顔貌	プラダー・ウィリ症候群、CFC 症候群、コストロ症候群、チャージ症候群、ルビンシュタイン・テイビ症候群、ジュベール症候群関連疾患、モワット・ウィルソン症候群、ATR-X 症候群、アペール症候群、先天異常症候群、ファイファー症候群、コフィン・シリス症候群、歌舞伎症候群、ヤング・シンプソン症候群	特異顔貌が臨床診断の手がかりとなりうるが、多くの場合で臨床診断が困難。	58
知的障害 痙性麻痺 けいれん	先天性大脳白質形成不全症、カナバン病、進行性白質脳症	脳生検が困難であり、臨床診断が困難な場合が多い。	18
発熱 反復性感染	原発性免疫不全症候群、遺伝性自己炎症疾患	発熱・感染症様症状を共通の症状としつつも、原因遺伝子によらず多彩な症状を呈するため、臨床診断が困難な場合が多い。	329

遺伝学的検査についての課題と論点

(遺伝学的検査)

- 遺伝学的検査は、累次の診療報酬改定において対象疾患が拡充されてきており、現在201疾患が対象となっている。
- 診療報酬上の遺伝学的検査の対象となっていない指定難病のうち、令和4年度診療報酬改定以降、新たに指定難病として追加された疾患や診断基準等が見直された疾患等であって、診断に遺伝学的検査の実施が必須のものが現時点で6疾患あった。
- また、診療報酬上の遺伝学的検査の対象となっている指定難病のうち、令和4年度診療報酬改定以降、疾患概念の整理に伴い指定難病の告示病名が変更となった疾患が1疾患あった。
- 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が、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。
- 遺伝学的検査が必須となっている指定難病のうち、臨床症状が類似する疾患群については、その診断プロセスに係る留意点等も含め、関係学会によりとりまとめに向けた整理が進んでいる。



【論点】

- 診療報酬上の遺伝学的検査の対象となっていない指定難病のうち、新たに指定難病として追加された疾患や診断基準等が見直された疾患等であって、診断に遺伝学的検査の実施が必須のものについて、遺伝学的検査の対象疾患としての取扱いをどのように考えるか。
- 指定難病の遺伝学的検査について適切な評価を行う観点から、同一検体を用いて遺伝学的検査の対象となっている複数の遺伝子疾患に対する検査を実施する場合の評価についてどのように考えるか。

1. 遺伝学的検査について

2. 人工腎臓について

3. 医療機関間連携病理診断について

4. がんゲノムプロファイリング検査について

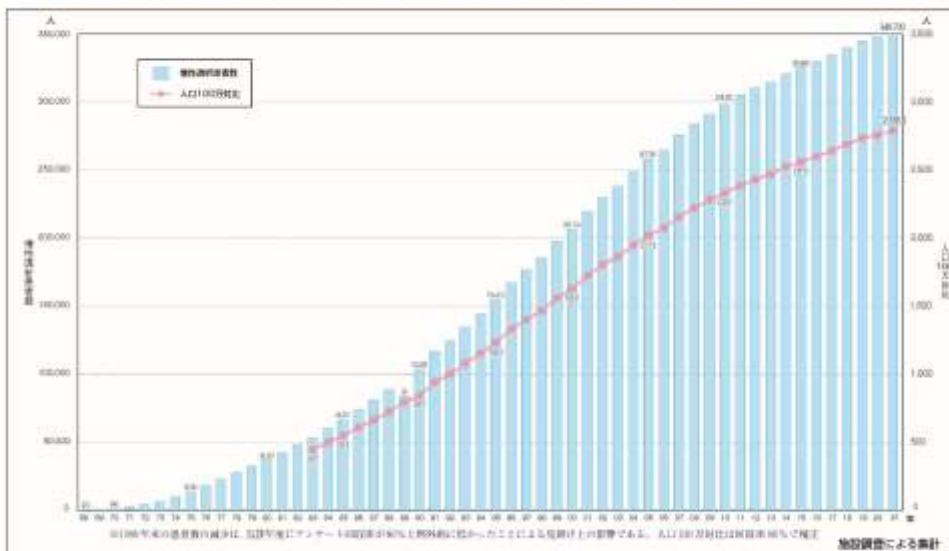
5. プログラム医療機器の使用に関する指導管理について

慢性透析患者数と透析歴の内訳

- 透析患者数は約34万人で、年々増加傾向となっており、10年以上の透析歴をもつ患者も増加傾向。
- 年間約4万人が新規導入しており、新規導入患者の高齢化を反映して、透析患者全体の高齢化が進んでいる。

＜慢性透析患者数の推移＞

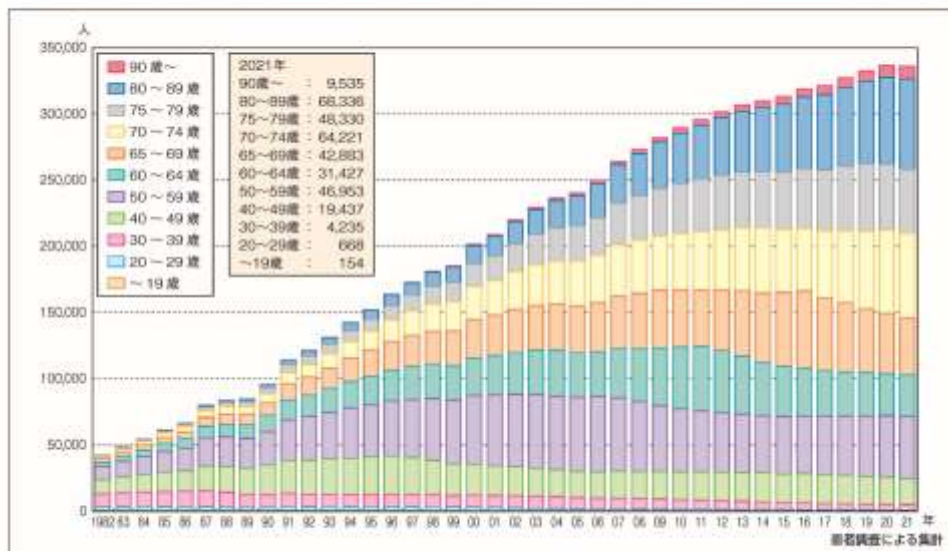
(1) 慢性透析患者数（1968-2021年）と有病率（人口100万対比、1983-2021年）の推移 (図1)



一般社団法人日本透析医学会「わが国の慢性透析療法の現況（2021年12月31日現在）」

＜慢性透析患者の年齢分布の推移＞

(6) 慢性透析患者 年齢分布の推移、1982-2021年 (図6)

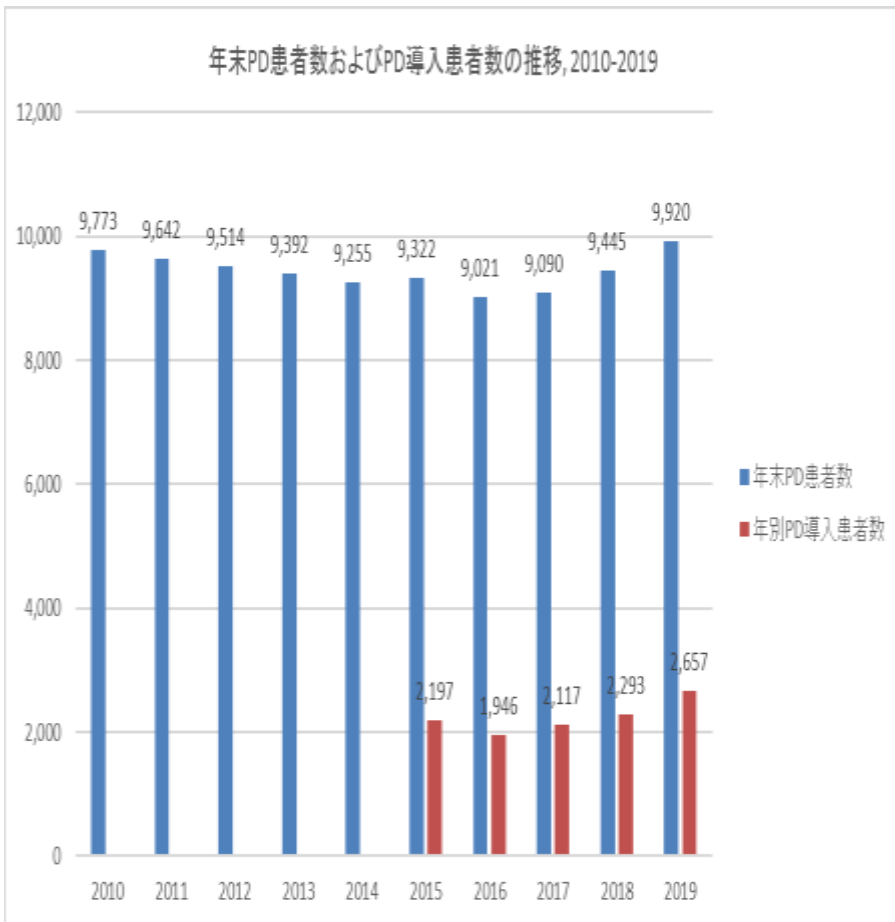


一般社団法人日本透析医学会「わが国の慢性透析療法の現況（2021年12月31日現在）」

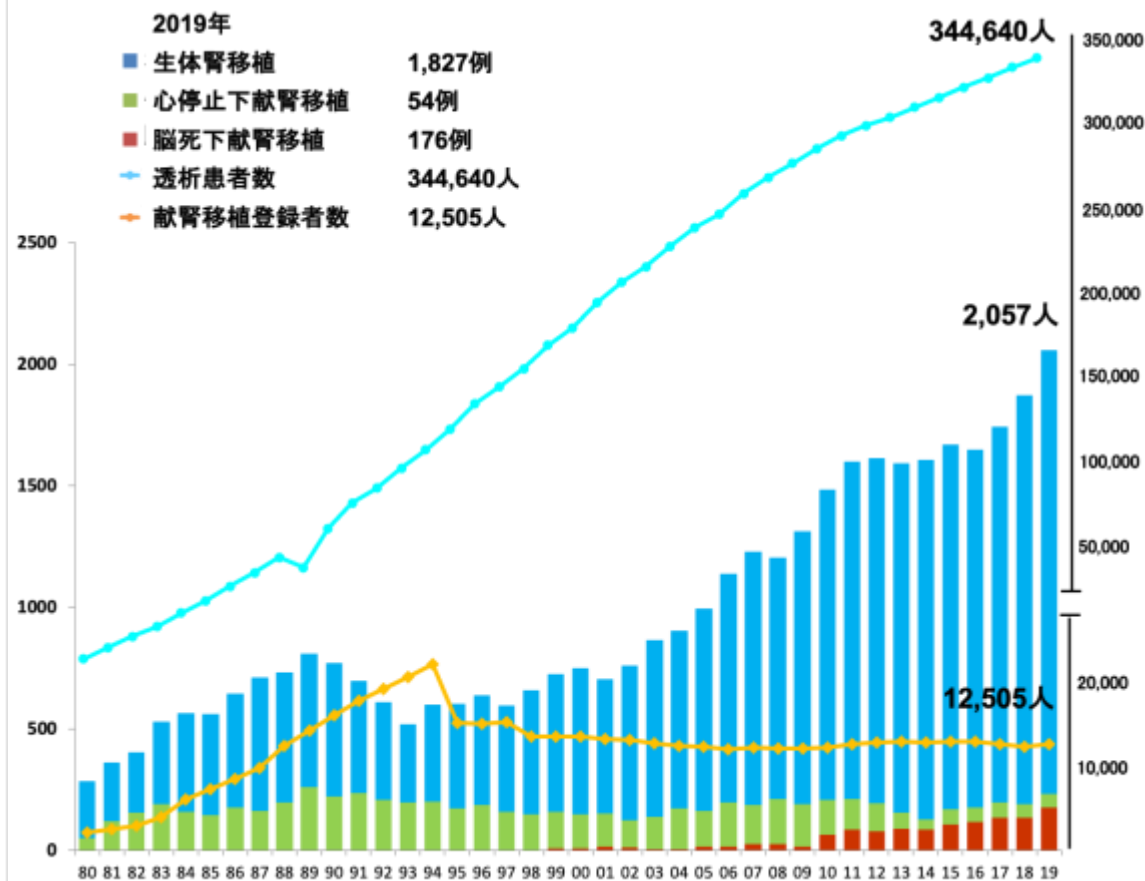
腹膜透析患者数と透析・移植患者の推移

- 腹膜透析患者数は9,920人であり、2017年より増加傾向にある。
- 2019年の生体腎移植の症例数は1,827例、献腎移植（脳死・心停止下）の症例数は230例であり、初めてあわせて2,000例を超えた。

<腹膜透析（PD）患者数の推移>



<日本における透析・移植患者の推移>

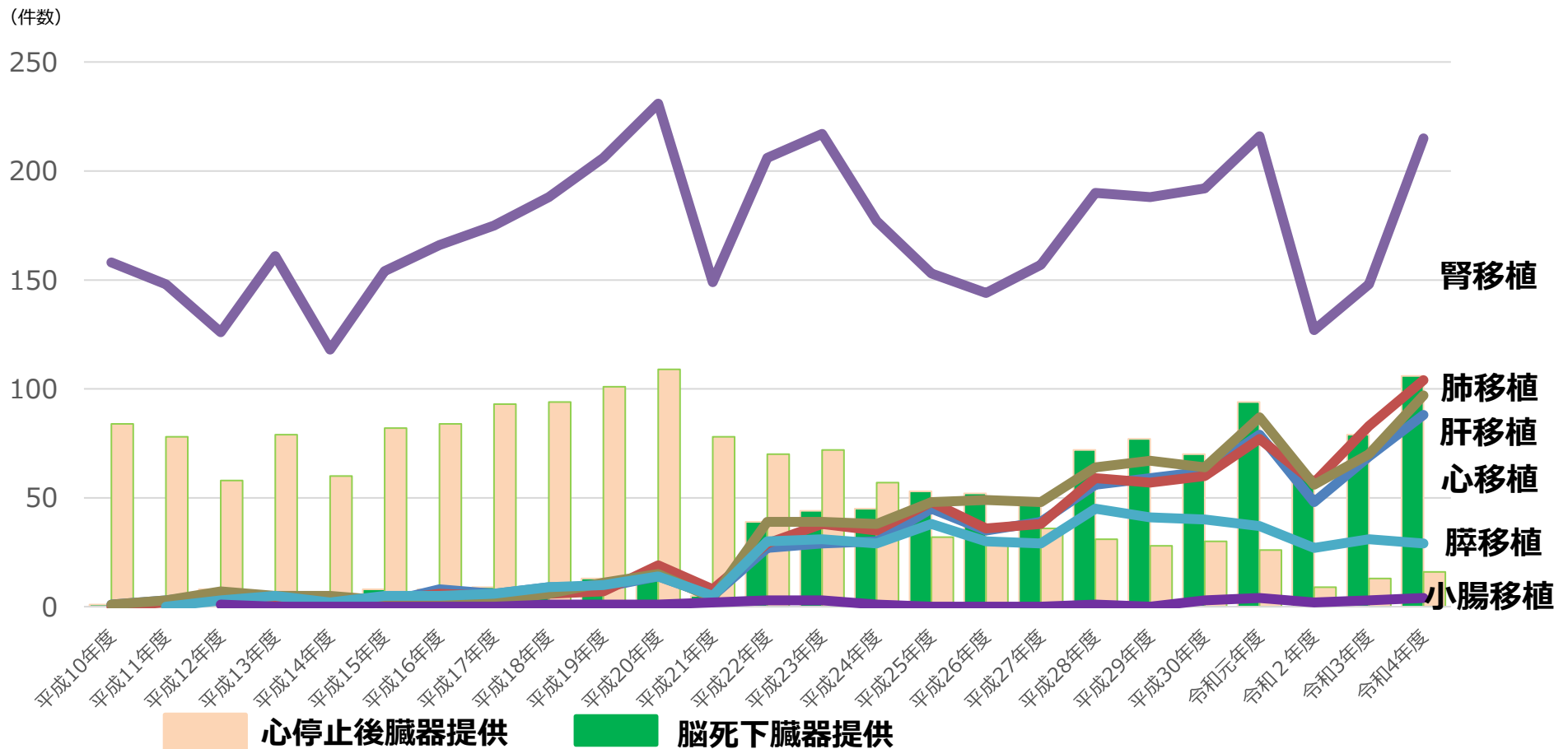


(出典) 日本透析医学会「わが国の慢性透析療法の現況(2019年12月31日現在)」
2020臓器移植ファクトブック(日本移植学会編)

臓器提供・移植状況の推移について

近年、臓器移植件数は増加傾向にあったが、新型コロナが発生している状況下において、令和2年度の臓器移植件数は減少した。令和3年度以降は、医療提供体制の確保等により、新型コロナ前の水準に向けて回復してきている。

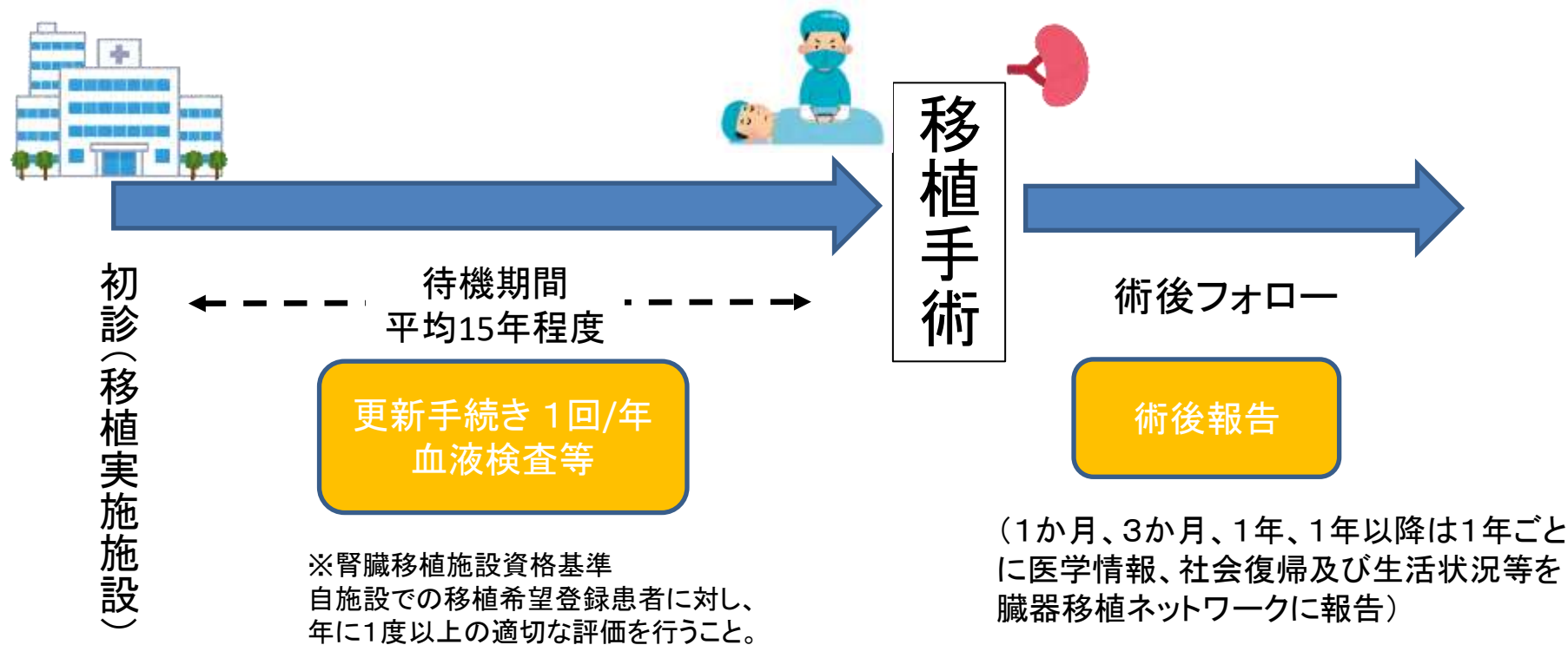
脳死下・心停止後臓器提供者数と各臓器の移植件数の推移



(資料) (公社)日本臓器移植ネットワークが提供した情報を元に厚生労働省健康局移植医療対策推進室で作成

献腎移植の過程について

- 移植実施施設において、移植に関する説明、患者の意思確認、必要な検査、移植登録手続きを実施し、年に1度以上の適切な評価を行うこととなっている。
- 移植手術後は定期的に移植医（レシピエントコーディネーター等）が臓器移植ネットワークに検査データや移植腎の予後を報告することとなる。



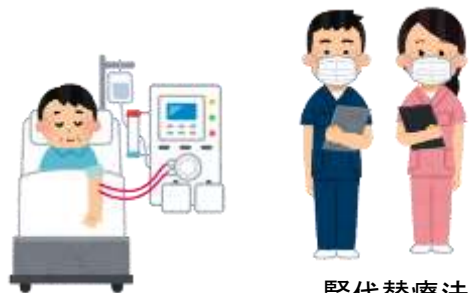
説明、意思確認、
検査、登録手続き

腎移植医、レシピエント移植コーディネーターが
移植登録手続き、更新手続き、術後報告等を実施している。

○ 腎代替療法の選択を推進し、透析移植患者のADL,QOL向上を目指すことを目的に医師、看護師・保健師、管理栄養士、薬剤師、臨床工学技士、レシピエント移植コーディネーターを対象に腎移植医療の推進及び保存的腎臓療法の導入が可能となるような腎代替療法専門指導士の養成のしくみが開始された。

<腎代替療法専門指導士の使命>

患者への腎代替医療の選択について医師と協力して説明するなど患者・家族を支援する連携体制をとることで腹膜透析、腎移植を推進させ、在宅で継続可能な血液透析患者を増加させること。



外来
透析クリニック

腎代替療法
専門指導士

連携強化
(献腎登録・更新
生体腎移植の紹介)

<腎代替療法専門指導士の役割>

- ・ 研修・指導等移植を増やすための継続的な試みを行う。
- ・ 臓器移植ネットワークの登録に関与
(移植実施施設で代行業務を行えるようにする)
- ・ 腎臓提供者の登録に関わる
- ・ 在宅透析の普及に関与
- ・ 患者の療法選択時に関わる
- ・ 各専門職の認定資格・専門資格を生かす
- ・ 定期的なeラーニングによる知識の向上

腎移植医療の推進
保存的腎臓療法の導入



血液透析導入施設
透析クリニック
(腹膜透析、移植なし)

腎代替療法
専門指導士



腎代替療法
専門指導士



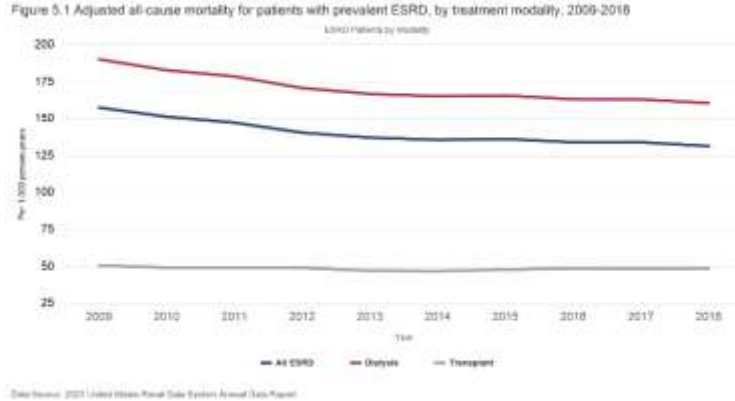
血液腹膜透析導入施設
移植実施施設

移植待機期間の療養
研修・指導(移植及び保存的腎臓療法の導入)

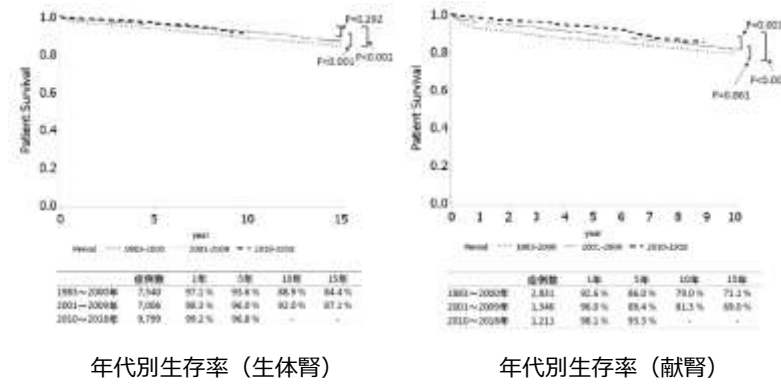
腎代替療法(透析・移植)における生命予後の比較

- 腎移植は透析と比較して生命予後を改善し、腎不全患者の第一選択となる。
- 移植を適切に実施していくためには、移植を含めた腎代替療法に関する説明・情報提供がさらに適切に実施されるよう、取組を進める必要があると考えられる。

＜腎移植と透析の生命予後の比較＞

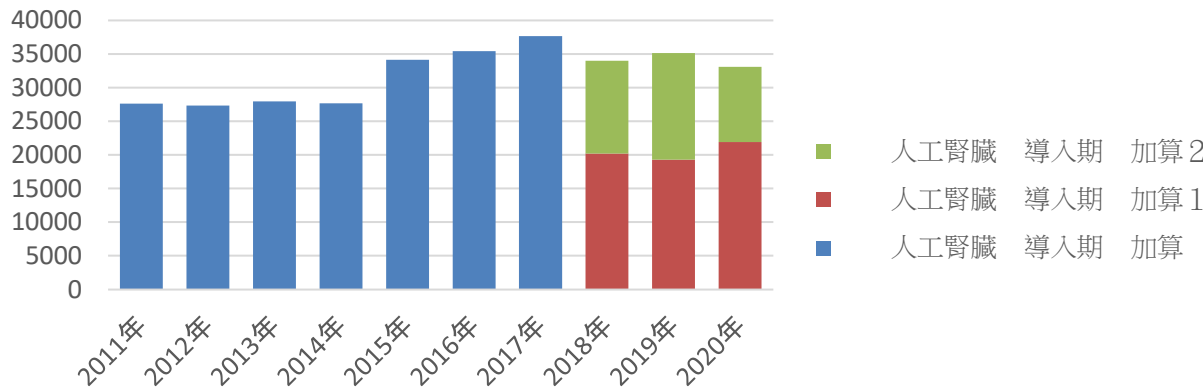


＜日本における生体腎移植・献腎移植の生存率＞



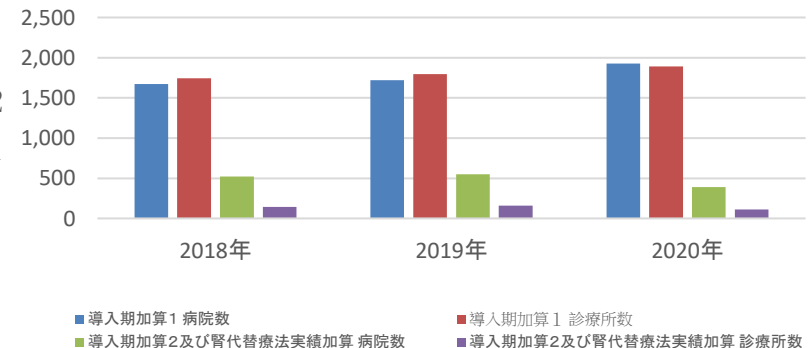
2020臓器移植ファクトブック (日本移植学会編)

人工腎臓 導入期加算の推移



※社会医療診療行為別統計 (6月審査分) の算定回数

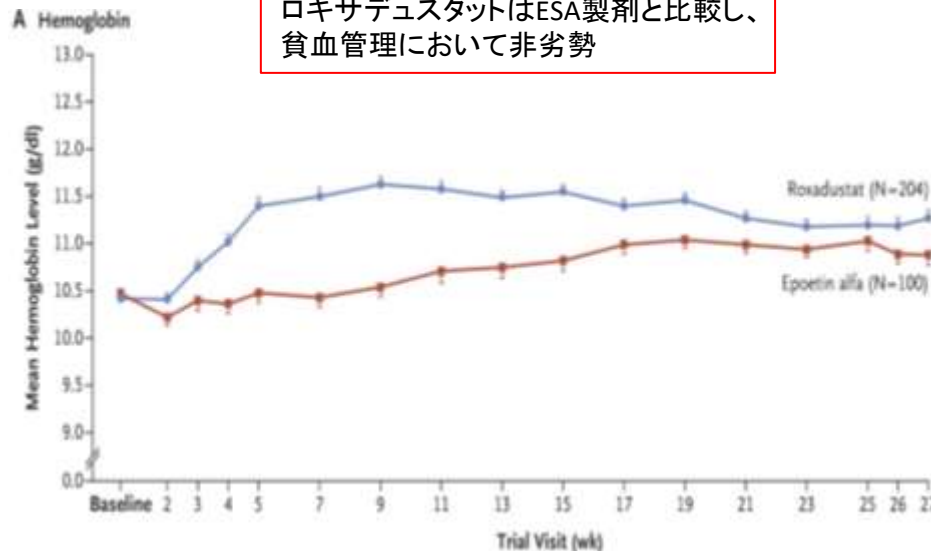
導入期加算1、導入期加算2 及び腎代替療法実績加算の届出医療機関数



新たな腎性貧血治療薬(HIF-PH阻害剤)について

- 令和元年9月、エリスロポエチン(ESA)製剤とは別の機序による、新たな腎性貧血治療薬であるHIF-PH阻害剤(※1)の薬事承認がされたところ。
(※1) HIF-PH(低酸素誘導因子プロリン水酸化酵素 Hypoxia inducible factor prolyl hydroxylase)阻害剤(ロキサデュスタット)
- 血液透析患者の腎性貧血管理において、ESA抵抗性等によってESA製剤よりもHIF-PH阻害剤の方が適切である症例も一定数存在すると考えられる。
- 現行の評価ではESA製剤は人工腎臓の点数に包括されることになるが、HIF-PH阻害剤は経口内服薬であることから、院外処方した際の手続きが煩雑になる等のおそれがあり、腎性貧血治療にHIF-PH阻害剤を用いる場合の新たな評価体系が必要と考えられる。
- また、療養病棟入院料等の処置や薬剤料等が包括される入院料を算定する病棟においては、人工腎臓を出来高で算定できることを踏まえ、HIF-PH阻害剤の取扱をあわせて検討する必要がある。

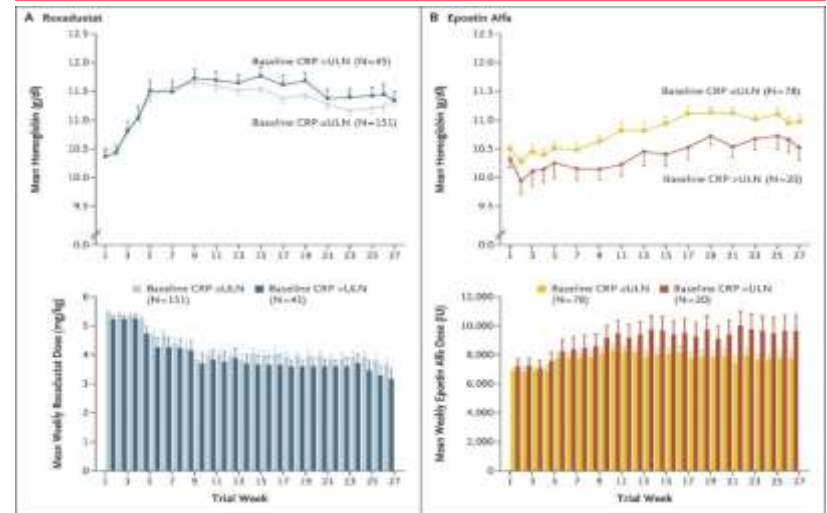
<透析患者におけるロキサデュスタット(HIF-PH阻害剤)とESA製剤との貧血管理(ヘモグロビン値)の比較>



ロキサデュスタットはESA製剤と比較し、貧血管理において非劣勢

N Chen et al. N Engl J Med 2019;381:1011-1022.

炎症状態(ESA抵抗性)ではESA製剤の反応性が低下するが、ロキサデュスタットは炎症の有無で反応性に変化は認めない。



人工腎臓に係る評価と算定要件について

人工腎臓の評価

【人工腎臓】

慢性維持透析を行った場合

		場合1	場合2	場合3
4時間未満	別に定める患者の場合	1,924点	1,884点	1,844点
	それ以外の場合	1,798点	1,758点	1,718点
4時間以上 5時間未満	別に定める患者の場合	2,084点	2,044点	1,999点
	それ以外の場合	1,958点	1,918点	1,873点
5時間以上	別に定める患者の場合	2,219点	2,174点	2,129点
	それ以外の場合	2,093点	2,048点	2,003点

[算定要件]

・「1」から「3」までのうち、定める薬剤を使用しない場合には、HIF-PH阻害剤の服薬状況等について、診療録に記載すること。

[施設基準]

・別に規定する患者
HIF-PH阻害剤を院外処方している患者以外の患者

・人工腎臓に規定する薬剤
エリスロポエチン、ダルベポエチン、エポエチンベータペゴル、HIF-PH阻害剤(院内処方されたものに限る。)



移植を含めた腎代替療法情報提供の評価

人工腎臓 導入期加算の見直し

- 腎移植の推進に与する取組みや実績をより評価する観点から、人工腎臓の導入期加算について、算定実績の要件を見直す。

現行		[施設基準] 導入期加算2	改定後	[施設基準] 導入期加算2
【人工腎臓】			【人工腎臓】	
導入期加算1	300点	ア 導入期加算1の施設基準を満たしていること	導入期加算1	200点
導入期加算2	400点	イ 在宅自己腹膜灌流指導管理料を過去1年間で12回以上算定していること ウ 腎移植について、腎移植に向けた手続きを行った患者が過去2年で1人以上いること	導入期加算2	500点

腎代替療法指導管理料の新設

- 透析開始前の保存期腎不全の段階から腎代替療法に関する説明・情報提供を実施した場合について新たな評価を行う。

(新) 腎代替療法指導管理料 500点 (患者1人につき2回に限る。)

[算定要件]

- 対象となる患者は、次のいずれかの要件を満たす患者であること。
 - ア **慢性腎臓病**の患者であって、3月前までの直近2回のeGFR(mL/分/1.73m²)が**いずれも30未満**の場合
 - イ **急速進行性糸球体腎炎等による腎障害により、不可逆的に慢性腎臓病に至る**と判断される場合
- 適切と判断される時期に腎代替療法の情報提供を実施すること。**
- 関連学会の作成した腎代替療法選択に係る資料又はそれらを参考に作成した資料に基づき説明を行うこと。

[施設基準]

- J038 人工腎臓 導入期加算2の施設基準に準じる。
- 以下の職種が連携して診療を行う体制があること。
 - ア 腎臓内科の診療に従事した経験を3年以上有する専任の常勤医師
 - イ 5年以上看護師として医療に従事し、腎臓病患者の看護について3年以上の経験を有する専任の常勤看護師



透析に係る診療報酬上の評価について①

○ 人工腎臓について、令和4年度診療報酬改定においては、包括される医薬品の実勢価格等を踏まえた評価の見直しを行ったところ。

令和4年度診療報酬改定 IV-3 市場実勢価格を踏まえた適正な評価等-⑤

人工腎臓の評価の見直し

人工腎臓の評価の見直し

➤ 包括される医薬品の実勢価格や、HIF-PH阻害剤の使用実態等を踏まえ、人工腎臓について評価の在り方を見直す。

現行				
【人工腎臓】				
慢性維持透析を行った場合				
		場合1	場合2	場合3
4時間未満	別に定める患者の場合	1,924点	1,884点	1,844点
	それ以外の場合	1,798点	1,758点	1,718点
4時間以上 5時間未満	別に定める患者の場合	2,084点	2,044点	1,999点
	それ以外の場合	1,958点	1,918点	1,873点
5時間以上	別に定める患者の場合	2,219点	2,174点	2,129点
	それ以外の場合	2,093点	2,048点	2,003点

【算定要件】

- ・「1」から「3」までの場合（「注13」の加算を算定する場合を含む。）には、透析液（灌流液）、血液凝固防止剤、生理食塩水、エリスロポエチン製剤、ダルベポエチン製剤、エポエチンベータベグル製剤及びHIF-PH阻害剤の費用（HIF-PH阻害剤は「イ」から「ハ」までの場合に限る。）は所定点数に含まれており、別に算定できない。
- ・「1」から「3」までのうち、「二」から「ハ」までの場合（「注13」の加算を算定する場合を含む。）には、HIF-PH阻害剤の服薬状況について、診療録に記載すること。

【施設基準】

- ・人工腎臓に規定する患者
HIF-PH阻害剤を院外処方している患者以外の患者
- ・人工腎臓に規定する薬剤
エリスロポエチン、ダルベポエチン、エポエチンベータベグル、HIF-PH阻害剤（院内処方されたものに限る。）

改定後				
【人工腎臓】				
慢性維持透析を行った場合				
		場合1	場合2	場合3
4時間未満		<u>1,885点</u>	<u>1,845点</u>	<u>1,805点</u>
4時間以上 5時間未満		<u>2,045点</u>	<u>2,005点</u>	<u>1,960点</u>
5時間以上		<u>2,180点</u>	<u>2,135点</u>	<u>2,090点</u>

【算定要件】

- ・「1」から「3」までの場合（「注13」の加算を算定する場合を含む。）には、透析液（灌流液）、血液凝固防止剤、生理食塩水、エリスロポエチン製剤、ダルベポエチン製剤、エポエチンベータベグル製剤及びHIF-PH阻害剤の費用は所定点数に含まれており、別に算定できない。
- ・「1」から「3」までの場合（「注13」の加算を算定する場合を含む。）については、HIF-PH阻害剤は当該医療機関において院内処方することが原則である。なお、同一の患者に対して、同一診療日にHIF-PH阻害剤のみを院内において投薬する場合には、区分番号「F400」処方箋料の(9)の規定にかかわらず、他の薬剤を院外処方箋により投薬することとして差し支えない。

【施設基準】

- ・人工腎臓に規定する薬剤
エリスロポエチン、ダルベポエチン、エポエチンベータベグル、HIF-PH阻害剤

人工腎臓に係る導入期加算の見直し

人工腎臓 導入期加算の見直し

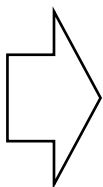
- 慢性腎臓病患者に対する移植を含む腎代替療法に関する情報提供を更に推進する観点から、人工腎臓の導入期加算について要件及び評価を見直す。

現行

【人工腎臓】	
導入期加算 1	200点
導入期加算 2	500点

【施設基準】

- 導入期加算 1 の施設基準
 関連学会の作成した資料又はそれらを参考に作成した資料に基づき、患者ごとの適応に応じて、腎代替療法について、患者に対し十分な説明を行っていること。
- 導入期加算 2 の施設基準
 次のすべてを満たしていること。
 ア 導入期加算 1 の施設基準を満たしていること。
 イ 区分番号「C102」在宅自己腹膜灌流指導管理料を過去1年間で12回以上算定していること。
 ウ 腎移植について、患者の希望に応じて適切に相談に応じており、かつ、腎移植に向けた手続きを行った患者が前年に3人以上いること。



改定後

【人工腎臓】	
導入期加算 1	200点
導入期加算 2	400点
(新) 導入期加算 3	800点

【施設基準】

- 導入期加算 1 の施設基準
 ア 関連学会の作成した資料又はそれらを参考に作成した資料に基づき、患者ごとの適応に応じて、腎代替療法について、患者に対し十分な説明を行っていること。
イ 腎代替療法に係る所定の研修を修了した者が配置されていることが望ましい。
- 導入期加算 2 の施設基準
 次のすべてを満たしていること。
 ア (1)のイを満たしていること。
イ 腎代替療法に係る所定の研修を修了した者が配置されていること。
ウ 腎代替療法に係る所定の研修を修了した者が、導入期加算 3 を算定している施設が実施する腎代替療法に係る研修を定期的を受講していること。
 エ 区分番号「C102」在宅自己腹膜灌流指導管理料を過去1年間で**24回**以上算定していること。
 オ 腎移植について、患者の希望に応じて適切に相談に応じており、かつ、腎移植に向けた手続きを行った患者が前年に**2人**以上いること。
- 導入期加算 3 の施設基準
 次のすべてを満たしていること。
 ア (1)のイ及び(2)のイを満たしていること。
イ 腎臓移植実施施設として、日本臓器移植ネットワークに登録された施設であり、移植医と腎代替療法に係る所定の研修を修了した者が連携して診療を行っていること。
 ウ 導入期加算 1 又は 2 を算定している施設と連携して、腎代替療法に係る研修を実施し、必要に応じて、当該連携施設に対して移植医療等に係る情報提供を行っていること。
エ 区分番号「C102」在宅自己腹膜灌流指導管理料を過去1年間で36回以上算定していること。
オ 腎移植について、患者の希望に応じて適切に相談に応じており、かつ、腎移植に向けた手続きを行った患者が前年に5人以上いること。
カ 当該保険医療機関において献腎移植又は生体腎移植を実施した患者が前年に2人以上いること。

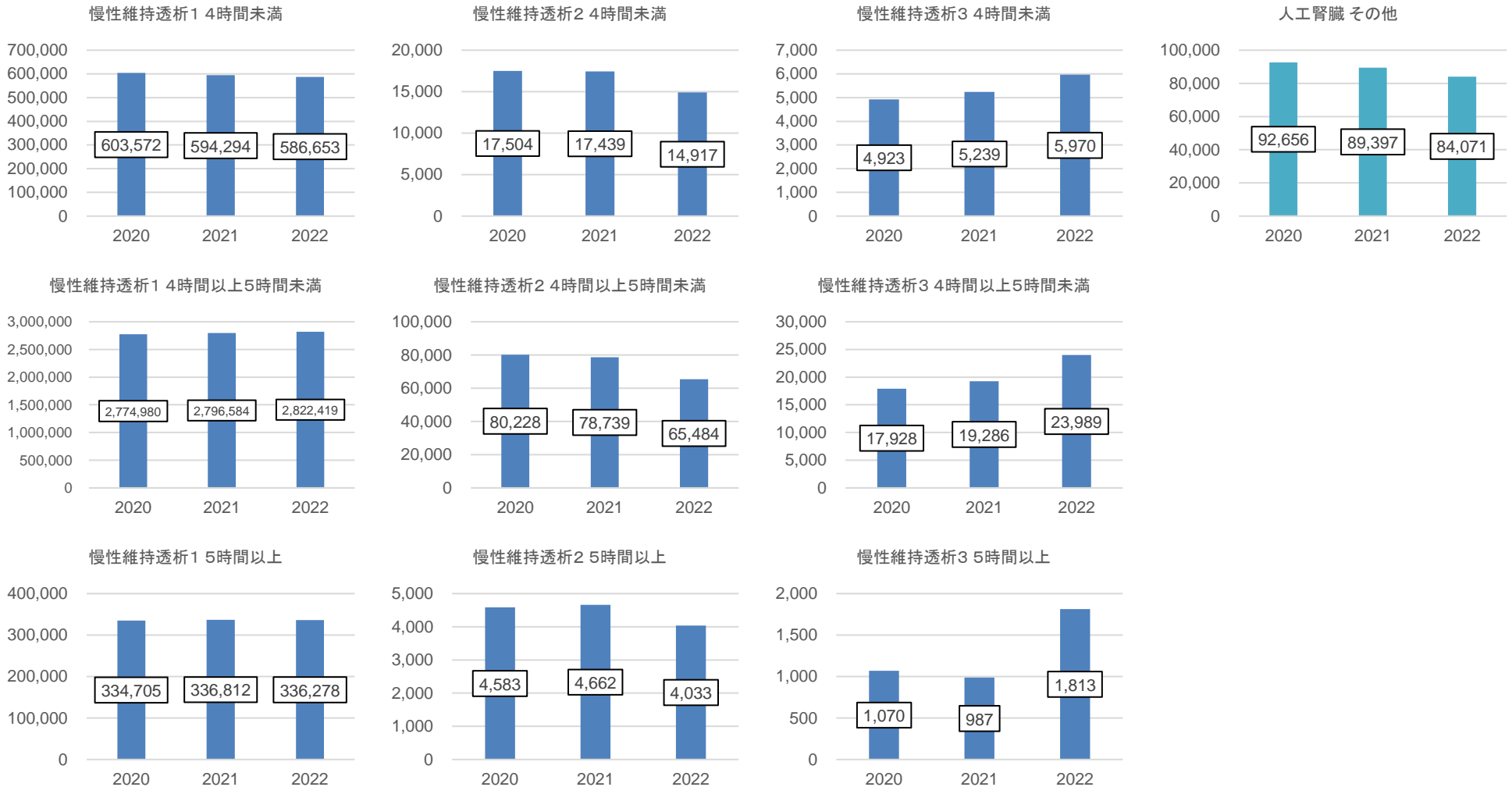
透析に係る診療報酬上の評価について②

〈加算等〉	
時間外・休日加算	380点
※入院中の患者以外の患者に対して、午後5時以降に開始した場合若しくは午後9時以降に終了した場合又は休日に行った場合に算定する。	
導入期加算1	200点
導入期加算2	400点
導入期加算3	800点
※導入期1月に限り1日につき、当該基準に係る区分に従い、算定する。	
著しく人工透析が困難な患者等	140点
※著しく人工腎臓が困難な障害者等に対して行った場合に算定する。	
透析液水質確保加算	10点
下肢末梢動脈疾患指導管理加算	100点
※人工腎臓を実施している患者に係る下肢末梢動脈疾患の重症度等を評価し、療養上必要な指導管理を行った場合に算定する。	
長時間加算	150点
※通常の人工腎臓では管理が困難な兆候を有する患者に対して、6時間以上の人工腎臓を行った場合に算定する。	
慢性維持透析濾過加算	50点
※慢性維持透析濾過(複雑なものに限る。)を行った場合に算定する。	
透析時運動指導等加算	75点
※療養上必要な指導を行った場合に90日を限度として算定する。	
J038-2 持続緩徐式血液濾過(1日につき)	1,990点
〈加算等〉	
著しく人工透析が困難な患者等	120点
J042 腹膜灌流(1日につき)	
1 連続携行式腹膜灌流	330点
2 その他の腹膜灌流	1,100点

〈入院料等〉	
A101 療養病棟入院基本料(1日につき)	
1 療養病棟入院料1	
〈加算等〉	
慢性維持透析管理加算	100点
〈医学管理等〉	
B001 特定疾患治療管理料	
15 慢性維持透析患者外来医学管理料	2,211点
※入院中の患者以外の慢性維持透析患者に対して、検査の結果に基づき計画的な医学管理を行った場合に月1回に限り算定。 (検査と画像診断の一部が包括されている。)	
〈加算等〉	
腎代替療法実績加算	100点
27 糖尿病透析予防指導管理料	350点
※医師が透析予防に関する指導の必要性があると認めた入院中の患者以外の患者に対して、医師、看護師又は保健師及び管理栄養士等が共同して必要な指導を行った場合に、月1回に限り算定。	
31 腎代替療法指導管理料	500点
※当該患者の同意を得て、看護師と共同して、当該患者と診療方針等について十分に話し合い、その内容を文書等により提供した場合に、患者1人につき2回に限り算定する。	
〈在宅医療〉(月1回)	
C102 在宅自己腹膜灌流指導管理料	4,000点
※在宅自己連続携行式腹膜灌流を行っている入院中の患者以外の患者に対して、指導管理を行った場合に算定する。	
注1 頻回に指導管理を行う必要がある場合	2,000点
※同一月内の2回目以降1回につき月2回に限り算定	
C102-2 在宅血液透析指導管理料	10,000点
※在宅血液透析を行っている患者に対して、在宅血液透析に関する指導管理を行った場合	
注1 頻回に指導管理を行う必要がある場合	2,000点
※当該指導管理料を最初に算定した日から起算して2月までの間は、同一月内の2回目以降1回につき月2回に限り算定	

人工腎臓の算定回数の推移について

○ 人工腎臓については、点数類型ごとの算定回数の推移は以下のとおり。



腎性貧血薬（ダルベポエチンの先行品、後発品、後続品、HIF-PH阻害剤）の比較

○ 透析に使用される医薬品の薬価については、この2年間において低下傾向にある。

	先行バイオ医薬品		後発バイオ医薬品		バイオ後続品		HIF-PH阻害剤														
販売名	ネスブ注射液ブラシリンジ		ダルベポエチンアルファ注シリンジ「KKF」		ダルベポエチンアルファBS注シリンジ「三和」「MYL」		エブレソゾ錠			パフセオ錠			ダブロック錠			エナロイ錠			マスーレッド錠		
一般名	ダルベポエチンアルファ（遺伝子組換え）		ダルベポエチンアルファ（遺伝子組換え）		ダルベポエチンアルファ（遺伝子組換え） [ダルベポエチンアルファ後続1] [ダルベポエチンアルファ後続2] [ダルベポエチンアルファ後続3]		ロキサデュスタット			パダデュスタット			ダプロデュスタット			エナロデュスタット			モリデュスタット		
効能・効果	①腎性貧血 ②骨髄異形成症候群に伴う貧血		①腎性貧血		①腎性貧血		腎性貧血			腎性貧血			腎性貧血			腎性貧血			腎性貧血		
用法・用量	①<血液透析患者> ・初回用量 略 ・維持用量 成人：週1回15～60μgを静脈内投与する （週1回投与で貧血改善が維持されている場合には2週に1回30～120μgも可） 小児：週1回5～60μgを静脈内投与する （週1回投与で貧血改善が維持されている場合には2週に1回10～120μgも可） いずれの場合も最高投与量は1回120μg <腹膜透析患者・保存期慢性腎臓病患者> 略 ② 略						赤血球造血刺激因子製剤で未治療の場合 1回50mg 赤血球造血刺激因子製剤から切り替える場合 1回70mg又は100mgを開始量とし、週3回。 最高量1回3mg/kgまで。			開始量1日1回300mg。 最高量1日1回600mgまで。			<保存期慢性腎臓病患者> 赤血球造血刺激因子製剤未治療の場合 開始量1日1回2mg又は4mg。 赤血球造血刺激因子製剤から切り替える場合 開始量1日1回4mg <透析患者> 開始量1日1回4mg。 いずれも最高量1日1回24mgまで。			<保存期慢性腎臓病患者及び腹膜透析患者> 開始量1日1回2mg、食前又は就寝前。 <血液透析患者> 開始量1日1回4mg、食前又は就寝前、 いずれも開始量以後は状態に応じ適宜増減。最高量1日1回8mgまで			<保存期慢性腎臓病患者> 赤血球造血刺激因子製剤未治療の場合 開始量1日1回25mg、食後。 赤血球造血刺激因子製剤から切り替える場合 開始量1日1回25mg又は50mg、食後 <透析患者> 始量1日1回75mg、食後。 いずれも開始量以後は状態に応じ適宜増減。最高量1日200mgまで。		
薬価	R3.8	R5.8	R3.8	R5.8	R3.8	R5.8	薬価	R3.8	R5.8	薬価	R3.8	R5.8	薬価	R3.8	R5.8	薬価	R3.8	R5.8	薬価	R3.8	R5.8
5μg	913円	855円	719円	554円	719円	554円	20mg	375.40円	367.70円	150mg	213.50円	201.00円	1mg	105.40円	97.80円	2mg	275.90円	263.40円	5mg	44.30円	44.00円
10μg	1,675円	1,294円	1,278円	985円	1,278円	985円	50mg	793.90円	758.70円	300mg	円	円	2mg	185.80円	172.20円	4mg	486.10円	477.90円	12.5mg	93.70円	92.90円
15μg	2,471円	2,277円	1,753円	1,338円	1,753円	1,338円	100mg	1,399.00円	1,370.50円		376.20円	353.70円	4mg	327.40円	円	25mg	165.10円	163.80円	25mg	165.10円	163.80円
20μg	3,083円	2,502円	2,246円	1,730円	2,246円	1,730円		円	円		円	円	6mg	446.10円	303.60円	75mg	405.30円	403.60円			
30μg	4,680円	4,060円	3,183円	2,487円	3,183円	2,487円								円							
40μg	5,549円	4,692円	3,931円	3,016円	3,931円	3,016円								413.50円							
60μg	8,096円	6,599円	5,604円	4,372円	5,604円	4,372円								円							
120μg	14,056円	11,389円	10,003円	7,878円	10,003円	7,878円															
180μg	19,492円	15,481円	13,784円	10,589円	13,784円	10,589円															

バイオ後発品の置き換え状況について

- バイオ後続品の置き換え状況について、入院医療において使用されている薬剤について、入院での置き換えが進んでいない薬剤もある。
- 置き換え率が低い成分の中にはバイオ後続品導入初期加算の対象になっていない成分も存在する。

バイオ後続品の名前	主な治療領域	算定回数合計	入院における利用率	入院における置き換え率	外来(院内)における置き換え率	外来(院外)における置き換え率
ソマトロピン	成長ホルモン分泌不全性低身長症	284,763	0.2%	0.0%	36.3%	15.7%
フィルグラステム	がん化学療法による好中球減少症	932,148	78.9%	93.8%	91.9%	78.8%
インフリキシマブ	関節リウマチ、潰瘍性大腸炎、クローン病	939,061	5.3%	31.0%	25.0%	-
インスリン グラルギン	糖尿病	4,533,227	5.4%	83.9%	72.7%	70.1%
トラスツズマブ	がん(乳がん、胃がん)	945,770	6.2%	52.9%	58.2%	-
リツキシマブ	がん(リンパ腫)	346,794	50.4%	78.8%	74.1%	-
エタネルセプト	関節リウマチ	1,820,918	0.0%	-	38.6%	43.9%
ベバシズマブ	がん(結腸・直腸がん、肺がん、卵巣がん)	1,592,801	15.3%	18.2%	15.5%	-
テリパラチド	骨粗鬆症	870,904	27.6%	9.5%	26.9%	32.7%
アガルシダーゼ ベータ※	ファブリー病	43,491	3.1%	0.0%	8.9%	-
インスリン リスプロ	糖尿病	6,573,238	7.0%	50.2%	21.1%	18.3%
ダルベポエチン	腎性貧血	1,408,149	17.1%	100.0%	74.9%	100.0%
アダリムマブ	関節リウマチ	954,295	0.0%	-	0.0%	5.4%
エポエチンアルファ	腎性貧血	166,902	84.0%	65.2%	100.0%	-
インスリン アスパルト	糖尿病	6,972,181	4.8%	8.6%	3.8%	2.8%
ラニビズマブ※	加齢黄斑変性、黄斑浮腫、脈絡膜新生血管、糖尿病黄斑浮腫	161,937	2.4%	0.0%	3.0%	-

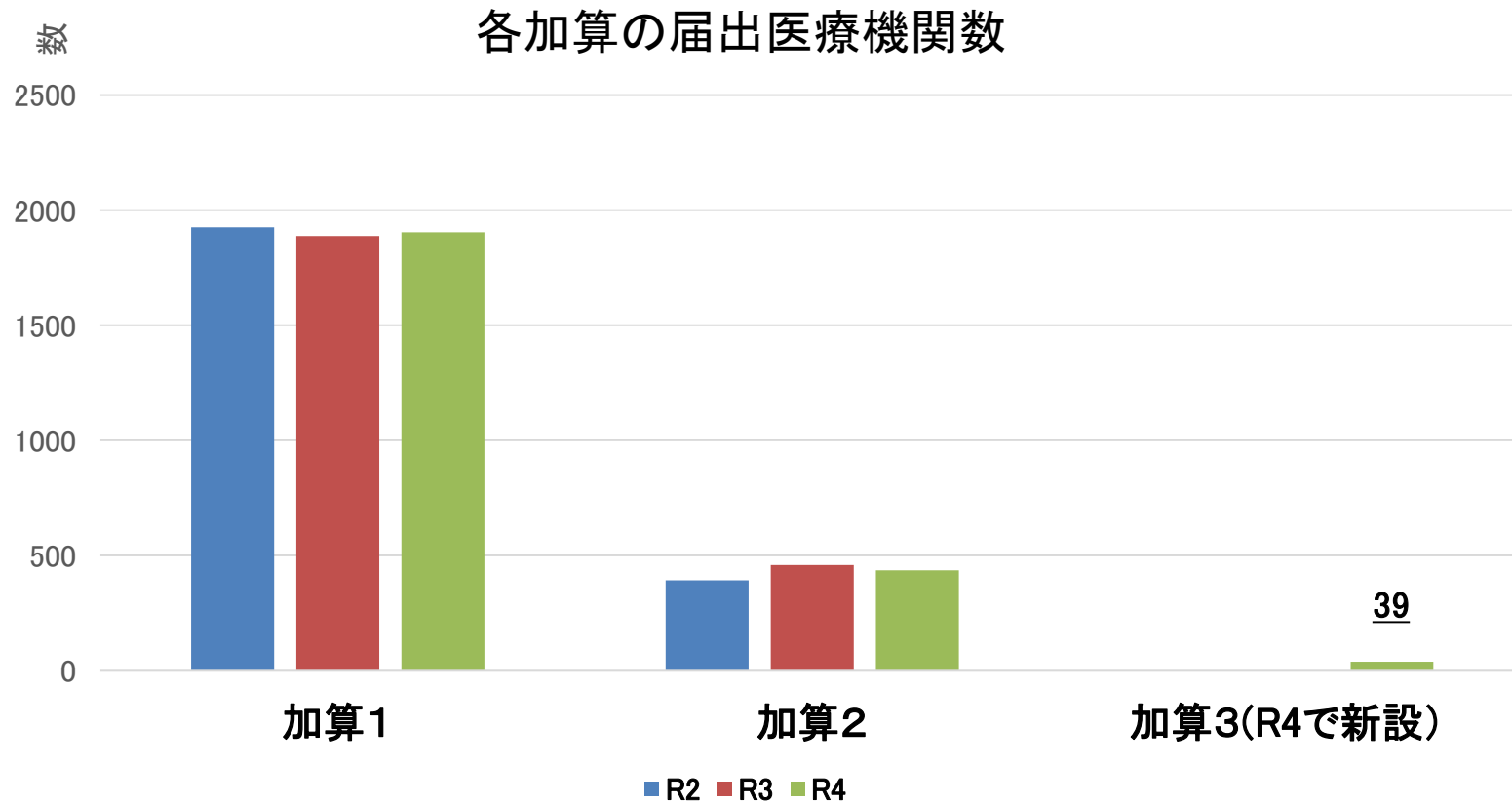
■ 入院における利用があり、かつ入院における置き換え率が80%未満の成分(主に透析に使用される薬剤を除く)

※バイオ後続品導入初期加算の対象にならず、置き換え率が30%未満の品目

- ・ アガルシダーゼベータ (加齢黄斑変性、黄斑浮腫、脈絡膜新生血管、糖尿病黄斑浮腫)
- ・ ラニビズマブ (ファブリー病)

人工腎臓に係る導入期加算の届出医療機関数の推移について

○ 人工腎臓に係る導入期加算について、令和4年度に新設された導入期加算3については、加算1及び2と比較して、算定医療機関は少ない状況にある。



透析患者に対する弁膜症治療の選択について

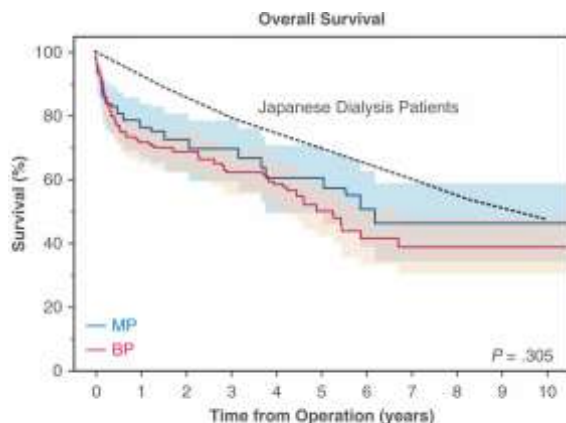
- 透析患者の死因のうち約半数は心血管死であり、透析患者の合併症管理において心血管障害への対策は重要な臨床的課題である。
- 透析患者における心臓突然死や致死性不整脈の発症頻度は、一般の25～70倍とされており、致死性不整脈の原因の一つとして大動脈弁狭窄症を含めた心臓弁膜症が挙げられている。
- 透析患者に対する弁膜症治療においては、治療方針も含めた循環器専門医と非専門医間の連携の重要性が示されている。

(「日本透析医学会 血液透析患者における心血管合併症の評価とガイドライン」より)

- 弁膜症治療ガイドラインにおいては、透析患者の弁膜症治療に使用する人工弁の選択については議論があり、生体弁あるいは機械弁のいずれかが推奨されているわけではなく、個々の症例に応じた話し合っ決めて決めるしかない、とされている

(日本循環器学会弁膜症治療のガイドライン2020)

- 導入期加算2及び3においては、腎代替療法専門指導士の必置が要件とされているが、透析患者の弁膜症治療法への共同意思決定(Shared Decision Making: SDM)については、透析医(腎代替療法専門指導士)を含めた連携が重要であるとする意見がある。



MP	94	56	41	25	17	11
BP	218	115	70	37	18	12

日本312例:機械弁(MP)と生体弁(BP)の生存率に差を認めない。
池野ら、J Thorac Cardiovasc Surg. 2019 Jul;158(1):48-56.e4.

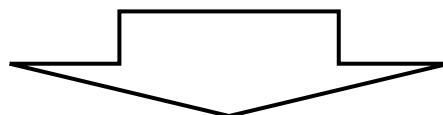
外科的弁膜症治療を要する透析患者
弁置換術
機械弁
生体弁(ブタ心臓弁、ウシ心膜など)
自己心膜
カテーテル治療(TAVIなど)

透析医学会作成(医療技術評価分科会提案書資料より抜粋・一部改変)

慢性維持透析についての課題と論点

(慢性維持透析について)

- 人工腎臓について、令和4年度診療報酬改定においては、包括される医薬品の実勢価格等を踏まえた評価の見直しを行ったところ。
- 透析に使用される医薬品の薬価については、この2年間において低下傾向にある
- 人工腎臓に係る導入期加算について、令和4年度に新設された導入期加算3については、加算1及び2と比較して算定医療機関は少ない状況にある
- 透析患者における心臓突然死や致死性不整脈の発症頻度は、一般の25～70倍とされており、致死性不整脈の原因の一つとして大動脈弁狭窄症を含めた心臓弁膜症が挙げられている。
- 透析患者に対する弁膜症治療においては、治療方針も含めた循環器専門医と非専門医間の連携の重要性が示されている。
- 導入期加算2及び3においては、腎代替療法専門指導士の必置が要件とされているが、透析患者の弁膜症治療法への共同意思決定(Shared Decision Making: SDM)については、透析医(腎代替療法専門指導士)含めた連携が重要であるとする意見がある。



【論点】

- 人工腎臓について、令和4年度診療報酬改定においては、包括される医薬品の実勢価格等を踏まえた評価の見直しを行ったところであるが、引き続き適切な透析医療の推進に係る診療報酬上の評価の在り方について、どのように考えるべきか。
- 慢性腎臓病の患者に対し移植を含めた腎代替療法に関する情報提供をより推進するという観点から、導入期加算3を新設したが、まだ算定医療機関は少ない状況にあることについて、診療報酬上どのような対応をするべきか。
- 導入期加算2及び3においては、腎代替療法専門指導士の必置が要件とされているが、透析患者の弁膜症治療法への共同意思決定(Shared Decision Making: SDM)については、透析医(腎代替療法専門指導士)含めた連携が重要であるとする意見があるなかで、導入期加算の診療報酬上の評価のあり方についてどのように考えるか。

1. 遺伝学的検査について

2. 人工腎臓について

3. 医療機関間連携病理診断について

4. がんゲノムプロファイリング検査について

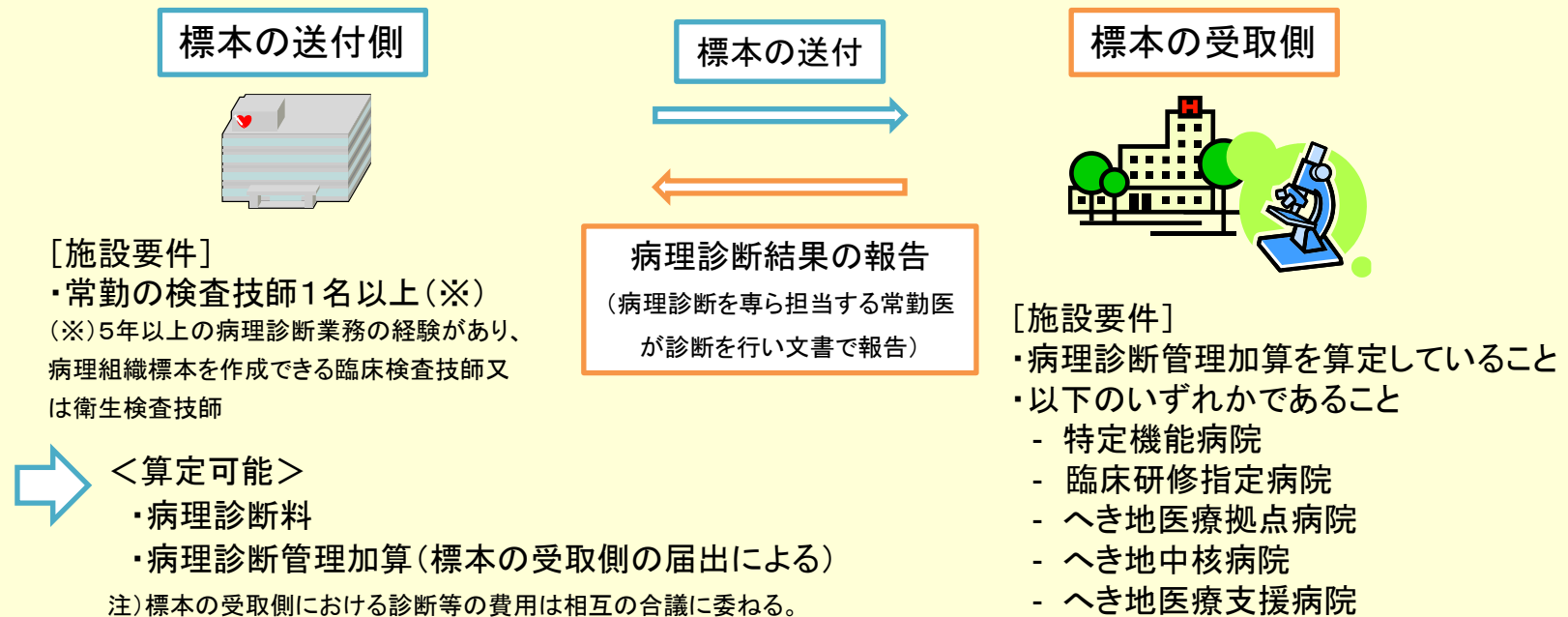
5. プログラム医療機器の使用に関する指導管理について

保険医療機関間の連携による病理診断

具体的な評価方法

- 診断や治療方針の決定に重要な病理診断について、保険医療機関間で連携して行った場合の評価を行う。
(遠隔画像診断と同様の仕組み)

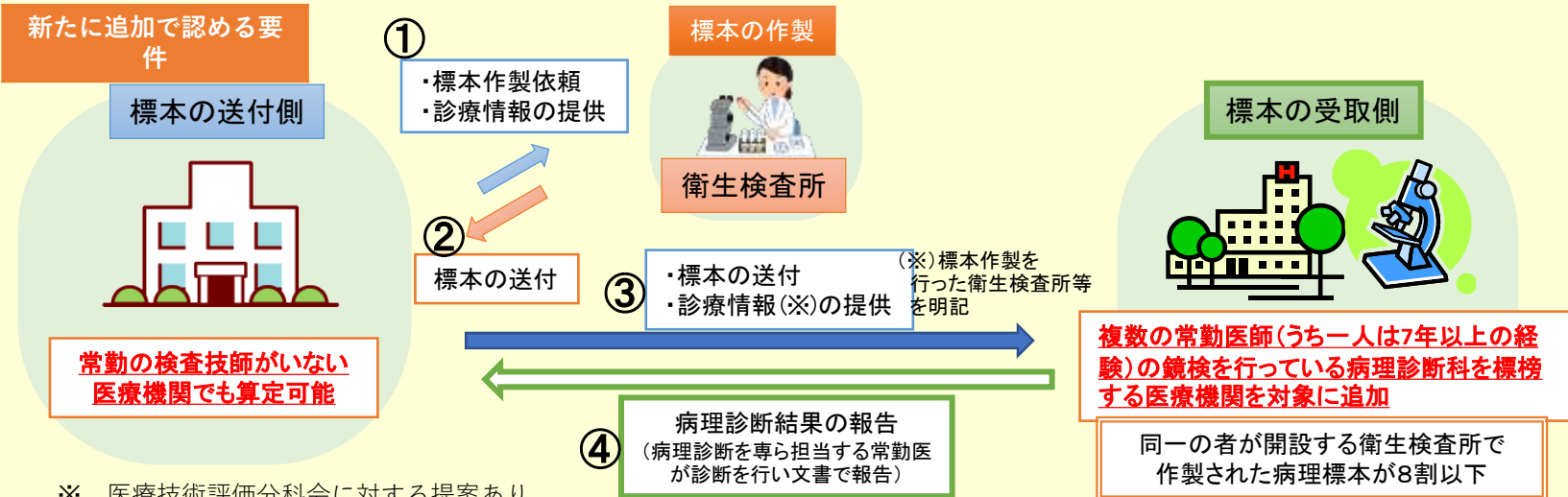
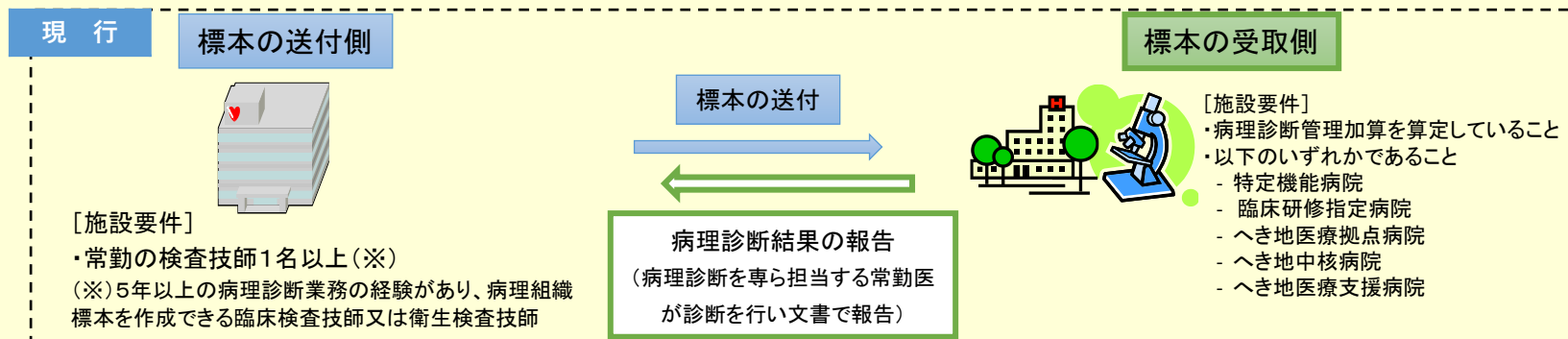
届出を行った保険医療機関において連携して病理診断を行った場合、標本の送付側の保険医療機関で病理診断料及び病理診断管理加算(文書による報告を受けた場合に限る。)を算定できることとする。



医薬品、医療機器、検査等におけるイノベーションや医療技術の適切な評価④

保険医療機関間連携による病理診断の要件見直し

- ▶ 保険医療機関間の連携による病理診断に関して、診療情報の提供をした上で衛生検査所と連携を行なっている場合や複数の常勤医師により鏡検を行っているなどの質の担保を行っている場合についても評価を行う。



※ 医療技術評価分科会に対する提案あり

保険医療機関間の連携による病理診断について

- 保険医療機関間の連携による病理診断については、平成24年度診療報酬改定において、診療報酬上の評価がなされた。
- 平成28年度診療報酬改定においては、受取側における一定の施設基準のもと、送付側から委託された衛生検査所における標本の作製が認められたところ。
- 標本作製後の受取側への送付については、保険医療機関間の連携により行われているところであるが、衛生検査所から直接送付することを希望する声もある。
- 直接送付のデメリットとして、送付側が作成された標本を確認できない等がある。

医薬品、医療機器、検査等におけるイノベーションや医療技術の適切な評価④

保険医療機関間連携による病理診断の要件見直し

▶ 保険医療機関間の連携による病理診断に関して、診療情報の提供をした上で衛生検査所と連携を行なっている場合や複数の常勤医師により鏡検を行っているなどの質の担保を行っている場合についても評価を行う。



標本を直接送付するメリット・デメリット

	メリット	デメリット
送付側	・送付が不要	・標本の確認ができない
衛生検査所		・送付する作業が発生する ・送付側の標本の確認がなされない。
受取側	標本が早めに届く	・送付側の確認がないことによる意思疎通に係るリスク ・診療情報と標本の送付が同時でないことによる取り違えの危険性

保険医療機関間の連携による病理診断について②

- 「衛生検査所業における景品類の提供の制限に関する公正競争規約」においては、「衛生検査の取引を不当に誘因する手段として、景品類を提供してはならない。」とされている。

衛生検査所業における景品類の提供の制限に関する公正競争規約

(景品類提供の制限の原則)

第3条 事業者は、医療機関等に対し、衛生検査の取引を不当に誘引する手段として、景品類を提供してはならない。

この規約において「景品類」とは、顧客を誘引するための手段として、方法のいかんを問わず、事業者が衛生検査の受託取引に附随して、相手方に提供する物品、金銭その他の経済上の利益であって、次に掲げるものをいう。ただし、正常な商慣習に照らして値引き又はアフターサービスと認められる経済上の利益及び正常な商慣習に照らして当該取引に付属すると認められる経済上の利益は、含まない。

- (1) 物品及び土地、建物その他の工作物
- (2) 金銭、金券、預金証書、当せん金付証票及び公社債、株券、商品券その他の有価証券
- (3) きょう応、(映画、演劇、スポーツ、旅行その他の催物等への招待又は優待を含む。)
- (4) 便益、労務その他の役務

※衛生検査所公正取引協議会HPより

保険医療機関間連携による病理診断についての課題と論点

【課題】

- 保険医療機関間の連携による病理診断については、平成24年度診療報酬改定において、診療報酬上の評価がなされた。
- 平成28年度診療報酬改定においては、受取側における一定の施設基準のもと、送付側から委託された衛生検査所における標本の作製が認められたところ。
- 標本作製後の受取側への送付については、保険医療機関間の連携により行われているところ、衛生検査所から直接送付することを希望する声もある。
- 直接送付のデメリットとして、送付側が作成された標本を確認できない等がある
- 「衛生検査所業における景品類の提供の制限に関する公正競争規約」においては、「衛生検査の取引を不当に誘因する手段として、景品類を提供してはならない。」とされている。



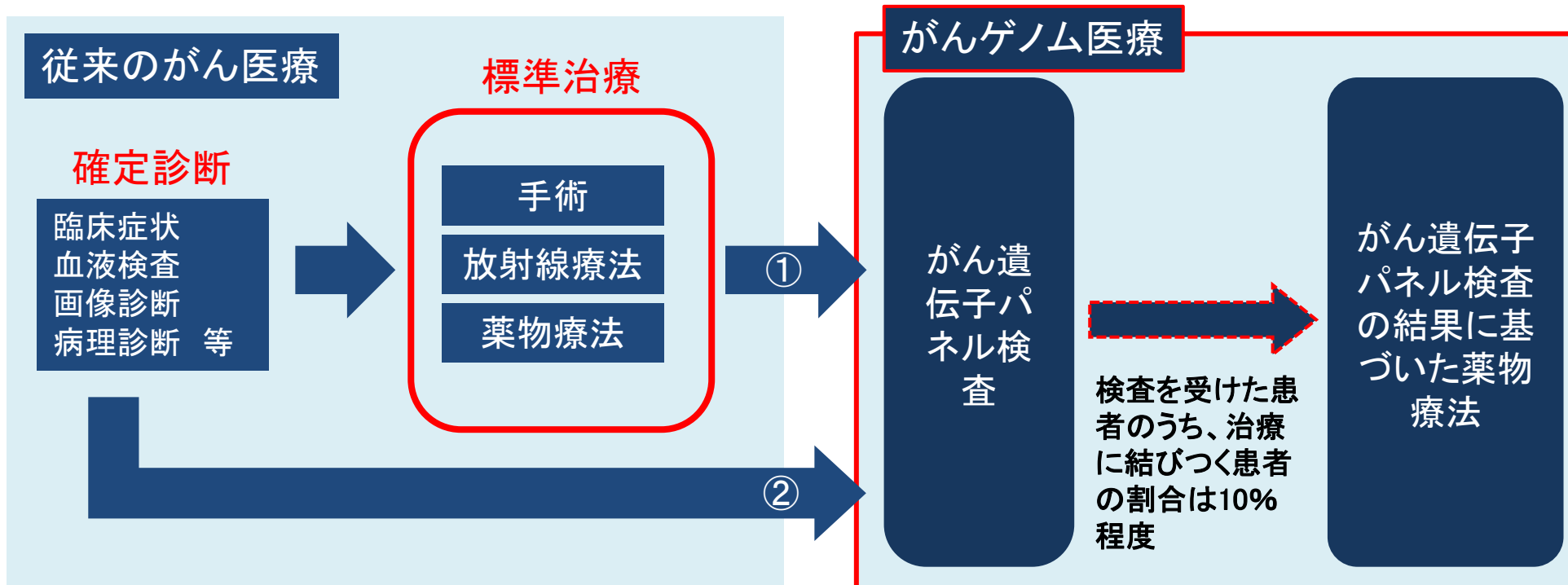
【論点】

- 保険医療機関間連携による病理診断における標本送付については、保険医療機関間により行われることが示されているところ、質の担保された保険診療という観点から、今後どのように診療報酬上の評価を行うべきか。

1. 遺伝学的検査について
2. 人工腎臓について
3. 医療機関間連携病理診断について
- 4. がんゲノムプロファイリング検査について**
5. プログラム医療機器の使用に関する指導管理について

がん遺伝子パネル検査を用いたがん医療の流れ

- 確定診断がなされた後に、標準治療がない固形がん患者においては、がん遺伝子パネル検査が保険診療として実施可能となっている。
- また、標準治療が存在する固形がん患者においては、標準治療が終了となった固形がん患者（終了が見込まれる者を含む。）に対してがん遺伝子パネル検査を保険診療として実施することが可能である。



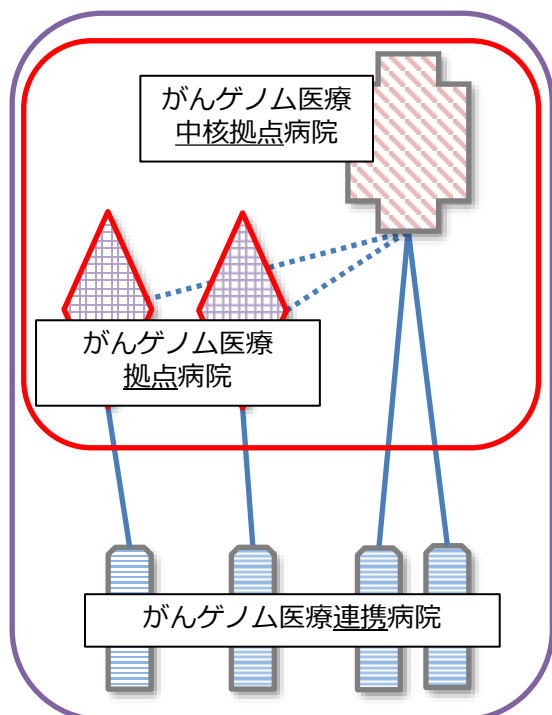
がん遺伝子パネル検査(※)の対象となる患者は、①又は②を満たし、全身状態及び臓器機能等から、本検査施行後に化学療法の適応となる可能性が高いと主治医が判断した者。

①局所進行若しくは転移が認められ標準治療が終了となった固形がん患者（終了が見込まれる者を含む。）

②標準治療がない固形がん患者

(※)がん遺伝子パネル検査…遺伝子変異を一度に数十から数百解析し、抗がん剤の選択に役立てる検査。

がんゲノム医療中核拠点病院等の全体像



がんゲノム医療中核拠点病院又はがんゲノム医療拠点病院が、がんゲノム医療連携病院を選定する。

	患者説明 (検査)	検体準備	シーケンス実施	エキスパートパネル	レポート作成	患者説明 (結果)	治療	研究開発 先進医療・治験	人材育成
	患者説明 検体準備	シーケ ンス実施	専門家 会議	レポー ト作成	患者 説明	治療	研究 開発	人材 育成	
中核 拠点	必須	外注可	必須	必須	必須	必須	必須	必須	
拠点	必須	外注可	必須	必須	必須	必須	連携	連携	
連携	必須	外注可	中核拠点あるいは拠点病院の会議等に参加	必須	必須	必須	連携	連携	

がんゲノム医療中核拠点病院（13カ所）： 人材育成、診療支援、治験・先進医療主導、研究開発を担い、がんゲノム医療を牽引する。

がんゲノム医療拠点病院（32カ所）： がん遺伝子パネル検査の医学的解釈が自施設で完結できる医療機関。医療提供体制については中核拠点病院と同等。人材育成、治験・先進医療等については中核拠点病院と連携して実施。

がんゲノム医療連携病院（202カ所）： 中核拠点病院・拠点病院と連携してがん遺伝子パネル検査を実施する医療機関。

- がんゲノム医療提供体制においては、**中核拠点病院又は拠点病院**に連携病院が連携する。
- 人材育成、治験・先進医療などにおいては、**中核拠点病院**に拠点病院及び連携病院が連携する。

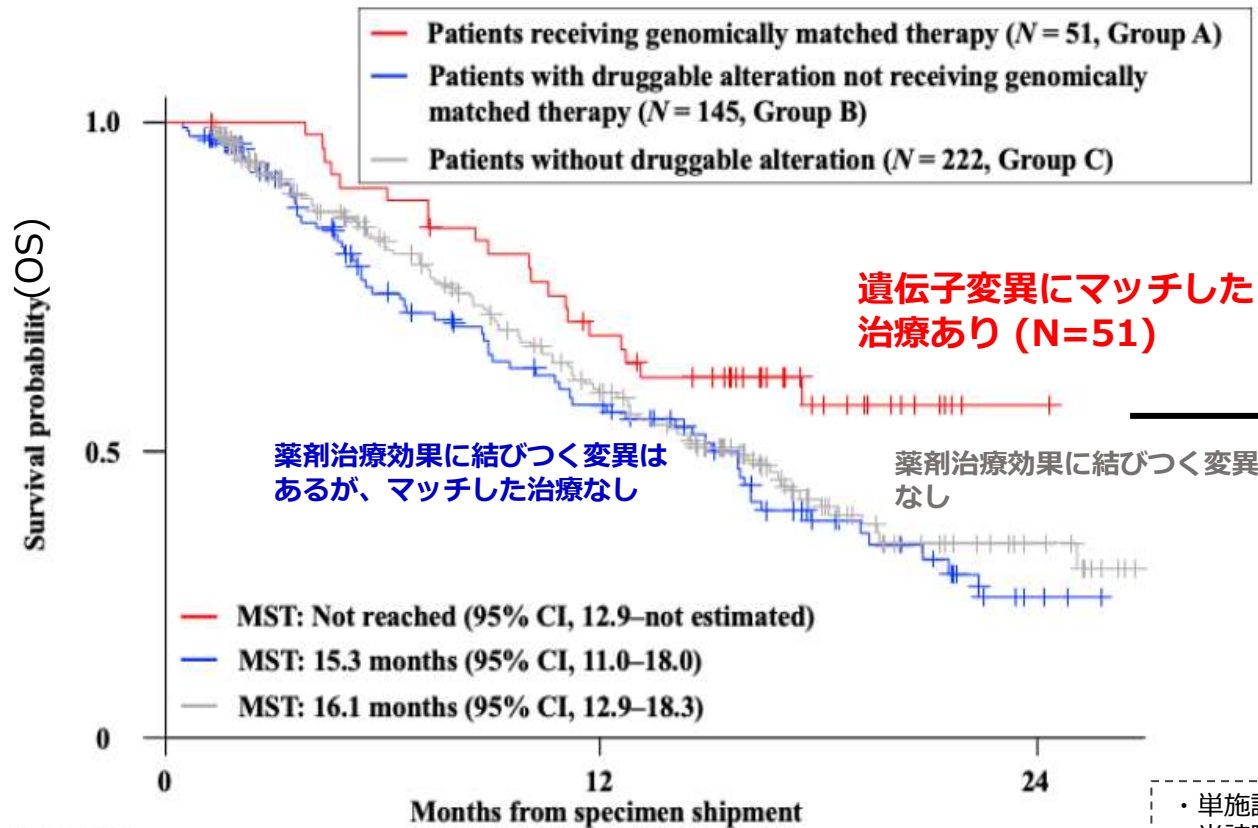
※ がんゲノム医療中核拠点病院等の施設数は、令和5年4月1日時点のものを記載。

※ 第3回がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件に関するワーキンググループ 資料1より抜粋（2021.12.21）（一部改編）

がん遺伝子パネル検査後の治療

○ がん遺伝子パネル検査後に遺伝子変異にマッチした治療をうけることで生存予後が延長する可能性が示唆されている。

国立がん研究センター中央病院 418例 (2019/6~2020/7)の結果



がんゲノム医療の出口：
 大半[36例: 70.6%]が治験

P=0.03

No. at risk	0	12	24
Group A	51	32	1
Group B	145	53	3
Group C	222	88	11

- ・単施設、後ろ向き研究。
- ・当該臨床試験においては、患者はすべて保険診療下でがん遺伝子パネル検査を実施した。
- ・標準治療がない固形がん患者又は局所進行若しくは転移が認められ標準治療が終了となった固形がん患者を対象とした。

がんゲノムプロファイリング検査等の見直し

がんゲノムプロファイリング検査の見直し

- ▶ がんゲノムプロファイリング検査を適切に推進する観点から、当該検査の実態に即して評価の在り方を見直し、検査結果の解釈・説明等の評価としてがんゲノムプロファイリング評価提供料を新設する。

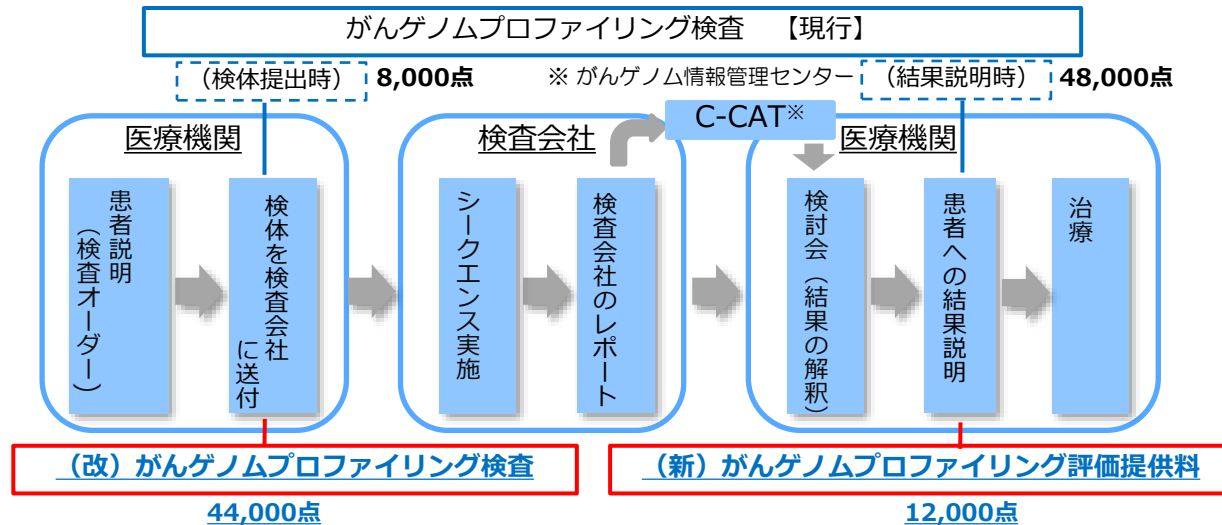
(新) がんゲノムプロファイリング評価提供料 12,000点

[算定要件]

別に厚生労働大臣が定める施設基準を満たす保険医療機関において、**区分番号D006-19に掲げるがんゲノムプロファイリング検査により得られた包括的なゲノムプロファイルの結果について**、当該検査結果を医学的に解釈するためのがん薬物療法又は遺伝医学に関する専門的な知識及び技能を有する医師、遺伝カウンセリング技術を有する者等による**検討会での検討を経た上で患者に提供し、かつ、治療方針等について文書を用いて当該患者に説明した場合**に、患者1人につき1回に限り算定する。

[施設基準]

当該検査で得られた包括的なゲノムプロファイルの結果について、**患者が予期せず死亡した場合その他やむを得ない場合を除き、エキスパートパネルでの検討を経た上で、全ての対象患者に提供し、治療方針等について文書を用いて説明**していること。



現行	
がんゲノムプロファイリング検査	
1 検体提出時	8,000点
2 結果説明時	48,000点



改定後	
(改) がんゲノムプロファイリング検査	44,000点
(新) がんゲノムプロファイリング評価提供料	12,000点

無菌製剤処理料の対象施設の見直し

- ▶ 質の高い無菌製剤処理の適切な評価を推進する観点から、無菌製剤処理料の対象となる施設に診療所を追加する。

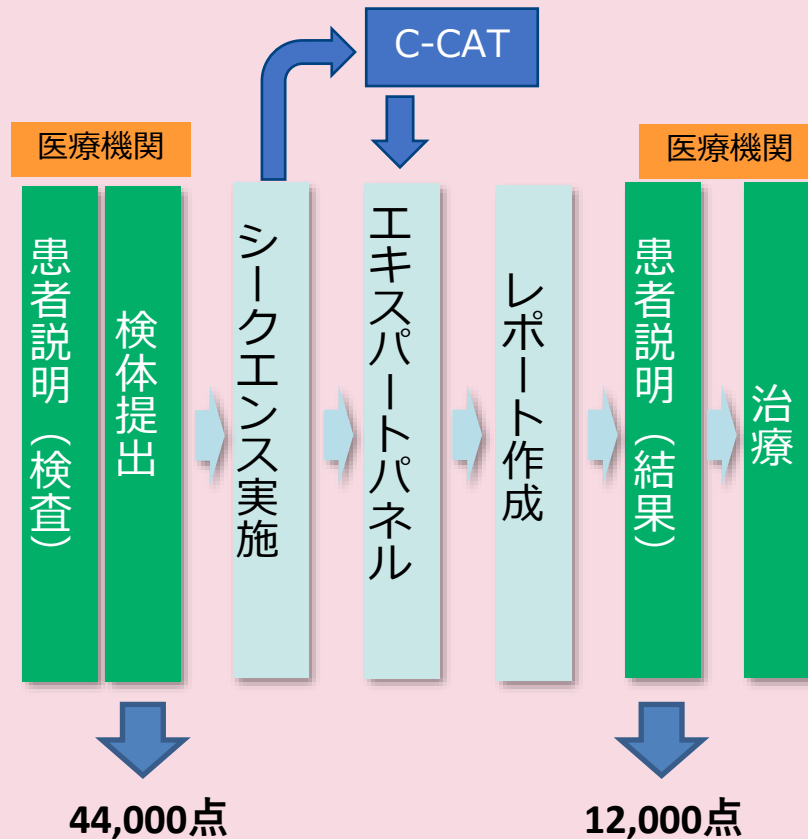
保険診療となっている包括的がんゲノムプロファイリング検査の概要

- がん患者に用いるがん遺伝子パネル検査については、現時点において、検体提出時に44,000点、結果説明時に12,000点が算定できることとなっている。
- 対象患者については、①標準治療のない固形がん患者、②標準治療が終了となった固形がん患者（終了が見込まれる者を含む）となっている。

対象患者

以下の①又は②に該当し、本検査施行後に薬物療法の適応となる可能性が高いと主治医が判断した患者が対象

- ①標準治療のない固形がん患者
- ②標準治療が終了となった固形がん患者（終了が見込まれる者を含む）



点数及び主な要件

○検体提出時	44,000点
○結果説明時	12,000点
計	56,000点

- ・検体提出は
がんゲノム医療中核拠点病院、
がんゲノム医療拠点病院及び
がんゲノム医療連携病院で実施
- ・C-CATへデータ提出
- ・患者へのデータ返却体制の整備
- ・管理簿等の作成
- ・品質・精度管理のための必要な措置等
- ・エキスパートパネルの実施
(がんゲノム医療中核拠点病院
及びがんゲノム医療拠点病院で
実施)
- ・治療方針等について患者に説明等

がん遺伝子パネル検査の出検数の推移

- 令和元年6月にがん遺伝子パネル検査が保険収載されて以降、検査実施件数は増加している。
- 令和5年現在、概ね月1,600~1,800件程度の規模で推移している。

がん遺伝子パネル検査データのC-CATへの登録数

保険診療開始の令和元年6月1日から
令和5年10月31日まで

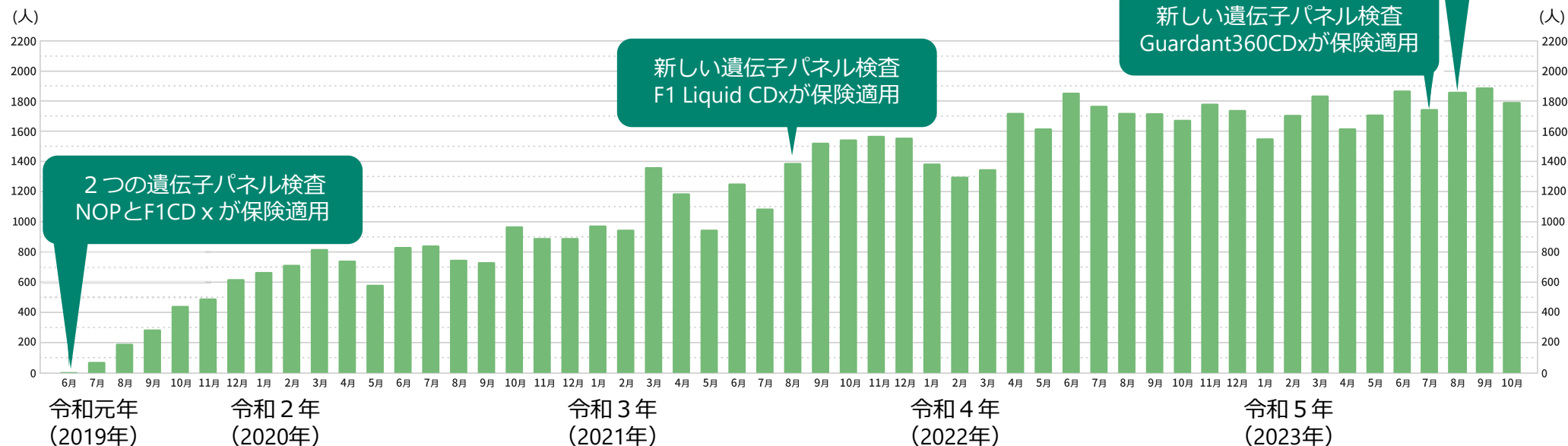
64,047 人

新しい遺伝子パネル検査
GenMine TOPが保険適用

新しい遺伝子パネル検査
Guardant360CDxが保険適用

新しい遺伝子パネル検査
F1 Liquid CDxが保険適用

2つの遺伝子パネル検査
NOPとF1CDxが保険適用



参考：C-CAT患者さん向けHP

https://for-patients.c-cat.ncc.go.jp/registration_status/

※ F1 = FoundationOne, NOP = NCC OncoPanel

出典：健康・生活衛生局 がん・疾病対策課提供資料

保険適用されているがん遺伝子パネル検査（一覧）

- がん患者に用いる遺伝子パネル検査については、現時点において、5つの製品が使用可能である。
- 医療機器によっては、コンパニオン診断の使用目的としても薬事承認を得ているものがある。

名称	製造販売業者	材料	薬事承認	保険適用	検査の概要
OncoGuide NCCオンコパネル システム	シスメックス株式会社	腫瘍組織 非腫瘍細胞（血液）	2018年 12月	2019年 6月	<ul style="list-style-type: none"> ・124のがん関連遺伝子（DNA）の変異を解析する。 ・コンパニオン診断としても薬事承認・保険適用
FoundationOne CDx がんゲノムプロファイル	中外製薬株式会社	腫瘍組織	2018年 12月	2019年 6月	<ul style="list-style-type: none"> ・324のがん関連遺伝子（DNA）の変異を解析する。 ・MSIの判定とTMBスコアの算出 ・コンパニオン診断としても薬事承認・保険適用
FoundationOne Liquid CDx がんゲノムプロファイル	中外製薬株式会社	全血 (ctDNA)	2021年 3月	2021年 8月	<ul style="list-style-type: none"> ・324のがん関連遺伝子（DNA）の変異を解析する。 ・コンパニオン診断としても薬事承認・保険適用
Guardant360 CDx がん遺伝子パネル	ガーダントヘルスジャパン株式会社	全血 (ctDNA)	2022年 3月	2023年 7月	<ul style="list-style-type: none"> ・74のがん関連遺伝子（DNA）の変異を解析する。 ・MSIの判定 ・コンパニオン診断としても薬事承認・保険適用
GenMineTOP がんゲノムプロファイリングシステム	コニカミノルタREALM株式会社	腫瘍組織 非腫瘍細胞（血液）	2022年 7月	2023年 8月	<ul style="list-style-type: none"> ・737のがん関連遺伝子（DNA）の変異の解析と455のがん関連遺伝子（RNA）の遺伝子融合の検出、5つのがん関連遺伝子（RNA）のエクソスキッピングの検出、27のがん関連遺伝子（RNA）の発現量を解析する。

※令和5年12月1日における状況

- ・ ctDNA(circulating tumor DNA)：体内の細胞から血液中に遊離し循環する、腫瘍細胞に由来する短く断片化されたDNA。
- ・ コンパニオン診断 (CDx)：遺伝子変異等に対応する国内承認薬の、該当がん種への適応の判定補助のこと。
- ・ TMB(Tumor Mutational Burden)：腫瘍の遺伝子変異量のこと、一部のがん遺伝子パネル検査ではスコア化が可能。
- ・ MSI(Microsatellite Instability)：マイクロサテライト不安定性。一部のがん遺伝子パネル検査ではマイクロサテライト（同じ塩基配列の繰り返し）領域の反復異常が多いものをMSI-Highとして判定する機能がある。

がん遺伝子パネル検査後の治療到達状況等

- がん遺伝子パネル検査を実施し、エキスパートパネルの結果、治療薬の選択肢が提示された症例の割合は44.5%、エキスパートパネルで提示された治療薬を投与した症例の割合は9.4%であった。
- そのうち、保険診療が1,857件(64.3%)、企業治験が477件(16.5%)であった。

エキスパートパネルの結果について (n=30,826)

「エキスパートパネルの結果治療薬の選択肢が提示された」の項目がC-CAT未入力の症例数 4例 (0.0%)

エキスパートパネルで提示された治療薬を投与した (他院で投薬した場合を含む) 症例数 2,888例(9.4%)

エキスパートパネルの結果治療薬の選択肢が提示されなかった症例数 17,109例 (55.5%)

エキスパートパネルの結果、治療薬の選択肢が提示された症例数 **13,713例 (44.5%)**

エキスパートパネルで提示された治療薬を投与しなかった症例数 9,384例 (30.4%)

エキスパートパネルで提示された治療薬を投与したか不明の症例数 1,413例 (4.6%)

未入力数 28例(0.1%)

エキスパートパネルで提示された治療薬を投与した症例の内訳 (n=2,888)

患者申出療養 263例 (9.1%)

その他 135例 (4.7%)

先進医療 2例 (0.1%)

医師主導治験 154例 (5.3%)

保険診療 1,857例 (64.3%)

企業治験 477例 (16.5%)

出典: 第4回がんゲノム医療中核拠点病院等の指定に関する検討会 資料1(令和5年2月13日) 令和元年6月1日から令和4年6月30日までの期間にC-CAT調査結果が返却された症例(n = 33,933)のうち、臨床情報収集項目Ver.1.2.1以降(※1)の30,826症例(※2)を集計対象とした。

※1 Ver.1.2.1以降、エキスパートパネル後の状況について詳細な検討が可能となったため

※2 2022年12月1日時点でC-CATに登録されていたデータを集計

先進医療Bの概要図(「マルチプレックス遺伝子パネル検査(告示番号40番)」)

○ 現在、先進医療B(告示番号40番)において、「固形がん患者における初回治療時の包括的がんゲノムプロファイル検査の実現性と治療選択への有効性を評価する前向き研究」を実施し、標準治療前に実施した際の有効性等の評価を行っている。

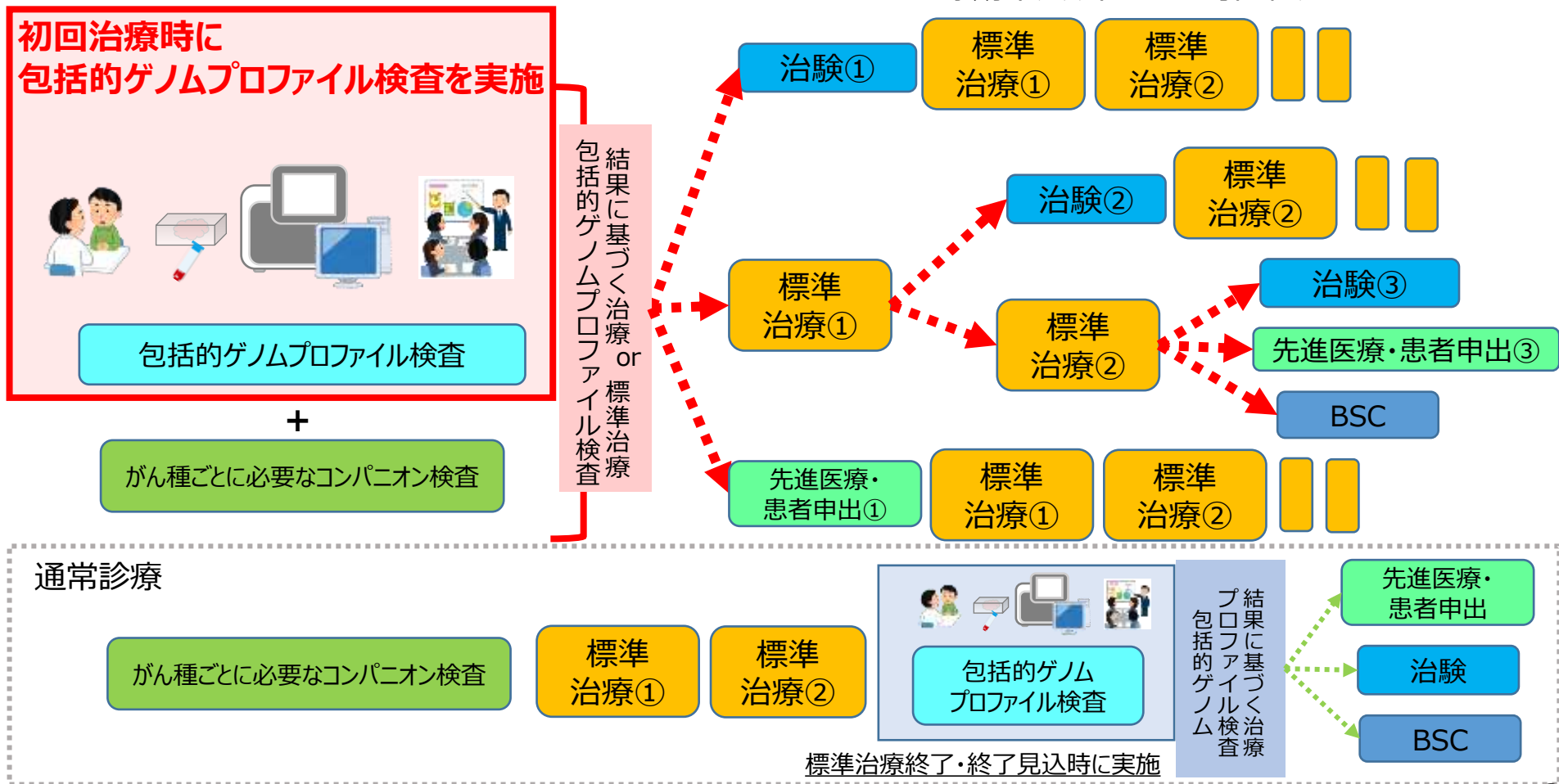
参考資料
申請医療機関の提出資料

技術概要図

固形がん患者における初回治療時の包括的ゲノムプロファイル検査の実現性と治療選択への有用性を評価する前向き研究

早い段階から包括的ゲノムプロファイル検査の結果に基づく個別化医療を進めることで、よりよい治療効果が期待できる可能性がある

進行・再発固形がん
薬物療法の対象となる



出典：第84回先進医療会議資料(令和2年3月5日)から引用

既に検証が終了した又は検証中である先進医療B

- 初回治療時の包括的がんゲノムプロファイル検査の有効性を評価する先進医療Bについては、これまでに2技術承認されている。
- 先進医療B「マルチプレックス遺伝子パネル検査」(旧告示番号51番)については、臨床試験は終了し、すでに総括報告書は提出されている。
- 先進医療B「マルチプレックス遺伝子パネル検査」(告示番号40番)については、現在実施中である。

○先進医療B「マルチプレックス遺伝子パネル検査」 (旧告示番号51番)

- ・申請医療機関：京都大学医学部附属病院
- ・告示適用日：令和3年5月1日
- ・先進医療終了日：令和5年1月31日
- ・対象疾患：進行再発固形がん（食道がん、胃がん、大腸がん、膵がん、胆道がん、肺がん、乳がん、卵巣がん若しくは子宮がん又は悪性黒色腫であって、化学療法又は放射線治療を行っていないものに限る。）
- ・使用する医療機器：FoundationOne[®] CDx がんゲノムプロファイル
- ・症例数：全登録例は183例、全適格例及び全検査例は180例、全適格検査例は172例。
- ・主要評価項目：コンパニオン診断を含む Actionable な遺伝子異常を有する症例の割合
- ・副次評価項目：1)エキスパートパネルによる推奨治療が提示できる症例の割合、2)遺伝子異常に基づく推奨治療のマッチングスコア、3)Druggable な遺伝子異常を有する症例の割合、4)コンパニオン診断の遺伝子異常を有する症例の割合、5)シークエンス成功割合、6)エキスパートパネルによる推奨治療を実際に受けた症例の割合、7)全生存期間

○先進医療B「マルチプレックス遺伝子パネル検査」 (告示番号40番)

- ・申請医療機関：国立がん研究センター中央病院
- ・告示適用日：令和2年4月1日
- ・先進医療終了日：－（現在実施中）
- ・対象疾患：進行再発固形がん(非小細胞肺がん、乳がん、胃がん、大腸がん、膵がん又は胆道がんに限る。)
- ・使用する医療機器：OncoGuideTM NCCオンコパネルシステム
- ・予定症例数：がん種問わず 200 例（各がん種最低 10 例、最大 60 例）
- ・主要評価項目：治療標的となる遺伝子異常（=actionable な遺伝子異常）に対応する分子標的薬による治療を受ける患者の割合（コンパニオン診断薬に基づき投与が決定される標準治療となっている治療は除く）
- ・副次評価項目：Actionable な遺伝子異常を有する患者の割合、全生存期間※、標的治療の無増悪生存期間※、解析成功割合、既存のコンパニオン診断薬による診断結果との一致割合、標準治療終了後の包括的ゲノムプロファイル検査施行割合、actionable な遺伝子異常に対する分子標的薬を用いた治療への登録割合

各先進医療B技術の評価項目及び先進医療会議の評価

- 先進医療B「マルチプレックス遺伝子パネル検査」(旧告示番号51番)については、主要評価項目は、「コンパニオン診断を含む Actionable な遺伝子異常を有する症例の割合」となっている。
- 第146回先進医療技術審査部会(令和5年3月9日)における総括報告書に関する評価(抜粋)
 - ・CDx(コンパニオン診断薬)の導入により従前に比べて標準治療開始前に一定数の症例が標準治療以外の最適と考えられる治療法にアクセスできる状況が示され、エキスパートパネルによる推奨が本検査によって質量ともに従来よりも効果的に機能し得ることが考えられた。一方で、このスキームで治療を行うことで生存時間等のアウトカムが改善するか否かが検証されたわけではなく、本技術が真に有効性を有するかどうかは、今後のより広範な観察研究や検証的な研究の結果を待つ必要があると思われる。

先進医療B「マルチプレックス遺伝子パネル検査」(旧告示番号51番)

- 主要評価項目：コンパニオン診断を含む Actionable な遺伝子異常を有する症例の割合
- 先進医療会議における総括報告書の評価：

令和5年3月9日(木)

(第146回先進医療技術審査部会)における評価結果

- 本研究によって、CDxの導入により従前に比べて標準治療開始前に一定数の症例が標準治療以外の最適と考えられる治療法にアクセスできる状況が示され、エキスパートパネルによる推奨が本検査によって質量ともに従来よりも効果的に機能し得ることが考えられた。一方で、このスキームで治療を行うことで生存時間等のアウトカムが改善するか否かが検証されたわけではなく、本技術が真に有効性を有するかどうかは、今後のより広範な観察研究や検証的な研究の結果を待つ必要があると思われる。
- 本先進医療技術は体外診断に係る技術であり、技術の成熟度自体には問題ないと考えられるため、成熟したエキスパートパネルと連動して実施される範囲において、本技術の薬事承認を妨げるデータは得られていない。一方、生存時間の改善等、真の有効性を発揮するか否かについては、今後本技術が導入された後も様々な結果を収集して検討を加える必要があると考える。

がんゲノムプロファイリング検査についての現状・課題、論点

(がんゲノムプロファイリング検査の現状)

- 「標準治療がない固形がん患者又は局所進行若しくは転移が認められ標準治療が終了となった固形がん患者(終了が見込まれる者を含む。)」については、現在保険診療で実施される遺伝子パネル検査の対象となっている。
- 令和4年度診療報酬改定以降、検体提出時に44,000点、結果説明時に12,000点を算定することとなっている。
- 先進医療B「マルチプレックス遺伝子パネル検査」(旧告示番号51番)については、先進医療は終了し、すでに総括報告書は提出されている。第146回先進医療技術審査部会(令和5年3月9日開催)における評価は、以下のとおり。
 - ・ 本研究によって、CDx(コンパニオン診断薬)の導入により従前に比べて標準治療開始前に一定数の症例が標準治療以外の最適と考えられる治療法にアクセスできる状況が示され、エキスパートパネルによる推奨が本検査によって質量ともに従来よりも効果的に機能し得ることが考えられた。一方で、このスキームで治療を行うことで生存時間等のアウトカムが改善するか否かが検証されたわけではなく、本技術が真に有効性を有するかどうかは、今後のより広範な観察研究や検証的な研究の結果を待つ必要があると思われる。
 - ・ 本先進医療技術は体外診断に係る技術であり、技術の成熟度自体には問題ないと考えられるため、成熟したエキスパートパネルと連動して実施される範囲において、本技術の薬事承認を妨げるデータは得られていない。一方、生存時間の改善等、真の有効性を発揮するか否かについては、今後本技術が導入された後も様々な結果を収集して検討を加える必要があると考える。
- 先進医療B「マルチプレックス遺伝子パネル検査」(告示番号40番)については、「進行再発固形がん(非小細胞肺癌、乳がん、胃がん、大腸がん、膵がん又は胆道がんに限る。)」を対象に、「治療標的となる遺伝子異常(=actionableな遺伝子異常)に対応する分子標的薬による治療を受ける患者の割合(コンパニオン診断薬に基づき投与が決定される標準治療となっている治療は除く)」を主要評価項目として、先進医療を実施中である。

【論点】

- がんゲノムプロファイリング検査については、令和元年6月に保険適用になって以来、「標準治療がない固形がん患者又は局所進行若しくは転移が認められ標準治療が終了となった固形がん患者(終了が見込まれる者を含む。)」を対象に保険診療として実施されている。現在の実施状況等を踏まえ、その評価の在り方についてどう考えるか。
- なお、標準治療前に実施するがんゲノムプロファイリング検査の有効性等について、既存のコンパニオン診断薬での遺伝子検査が陰性又はコンパニオン診断薬が存在しないがん種を対象として、当該検査によってアウトカムが改善したかを検証するための先進医療が現在実施中である。こうした状況も踏まえ、がんゲノムプロファイリング検査の評価の在り方についてどのように考えるか。

1. 遺伝学的検査について
2. 人工腎臓について
3. 医療機関間連携病理診断について
4. がんゲノムプロファイリング検査について
5. プログラム医療機器の使用に関する指導管理について

これまでの承認・認証実績に基づくプログラム医療機器の全体像

薬事承認された製品数

(2023年5月時点)

非医療機器	医療機器	クラス			
		クラスII	クラスIII	クラスIV	
健康管理を目的としたプログラム 教育用プログラム 院内業務支援プログラム クラスI相当プログラム	家庭用	家庭用プログラム 2			
	診断・検査	画像診断支援		322	
		画像診断支援以外の診断支援		89	
	治療	治療方針の決定	遺伝子変異解析		11
			治療計画支援		58
		治療支援	手術支援		1
			機器制御用プログラム		3
			行動変容アプリ		3

AIを活用した医療機器（プログラム）の承認状況（R4.9末現在）①

No.	承認日	販売名	製造販売承認を受けた者	品目の概要など
1	H30.12.6	内視鏡画像診断支援ソフトウェアEndoBRAIN	サイバネットシステム株式会社	超拡大内視鏡から大腸病変の腫瘍/非腫瘍を判別支援
2	R1.9.17	医用画像解析ソフトウェアEIRL aneurysm	エルピクセル株式会社	MRIによる頭部血管撮影画像から動脈の瘤状の変形に類似した候補点を検出支援
3	R1.12.25	類似画像症例検索ソフトウェアFS-CM687型	富士フイルム株式会社	X線CT画像から診断画像（肺結節/びまん性疾患/肝臓腫瘍）の注目領域を解析し、使用施設のデータベースから類似した画像を検索支援
4	R2.4.27	内視鏡画像診断支援ソフトウェアEndoBRAIN-UC	サイバネットシステム株式会社	超拡大内視鏡画像から潰瘍性大腸炎の炎症度合い（活動/寛解）を表示支援
5	R2.5.8	肺結節検出プログラム FS-AI688型	富士フイルム株式会社	X線CT画像から肺結節様陰影候補の検出支援
6	R2.6.3	COVID-19肺炎画像解析AIプログラム InferRead CT Pneumonia ※一変時に販売名を変更	株式会社CESデカルト	X線CT画像からCOVID-19肺炎に見られる画像所見の可能性を3段階の確信度で表示支援
7	R2.6.19	AI-Radコンパニオン	シーメンスヘルスケア株式会社	X線CT画像から肺結節様陰影候補の検出支援
8	R2.6.29	内視鏡画像診断支援プログラムEndoBRAIN-EYE	サイバネットシステム株式会社	内視鏡画像から大腸ポリープ病変の存在の検出支援
9	R2.6.29	COVID-19肺炎画像解析プログラムAli-M3	株式会社MICメディカル	X線CT画像からCOVID-19肺炎に見られる画像所見の可能性を3段階の確信度で表示支援
10	R2.7.15	内視鏡画像診断支援ソフトウェアEndoBRAIN-Plus	サイバネットシステム株式会社	大腸病変の病理予測（非腫瘍/腺腫・粘膜内癌/浸潤癌）の支援
11	R2.8.20	医用画像解析ソフトウェアEIRL X-Ray Lung nodule	エルピクセル株式会社	胸部X線画像から肺結節様陰影候補の検出支援
12	R2.9.2	内視鏡検査支援プログラムEW10-EC02	富士フイルム株式会社	内視鏡画像から大腸ポリープ病変の検出と鑑別診断の補助支援

※ 本表は、承認申請時にAIを活用した旨が記述された医療機器プログラムの一部を例示として列挙した。AIを活用した医療機器を網羅するものではない。また、認証品目は含まれない。

AIを活用した医療機器（プログラム）の承認状況（R4.9末現在）②

No.	承認日	販売名	製造販売承認を受けた者	品目の概要など
13	R2.11.24	乳がん診断支援プログラムRN-デカルト	株式会社CESデカルト	乳房超音波画像から病変候補の検出支援
14	R2.11.30	WISE VISION 内視鏡画像解析AI	日本電気株式会社	内視鏡画像から、大腸前がん病変及び早期大腸癌の病変候補部位を示し、肉眼型が隆起型である病変の診断支援
15	R3.5.26	COVID-19肺炎画像解析プログラム FS-AI693型	富士フイルム株式会社	X線CT画像からCOVID-19肺炎に見られる画像所見の可能性を3段階の確信度で表示支援
16	R3.7.7	胸部X線画像病変検出（CAD）プログラム LU-AI689型	富士フイルム株式会社	胸部X線画像から肺結節、気胸等の異常所見様陰影候補の検出支援
17	R.3.9.1	肋骨骨折検出プログラム FS-AI691型	富士フイルム株式会社	X線CT画像から肋骨骨折候補の検出支援
18	R3.10.11	画像診断支援ソフトウェア KDSS-CXR-AI-101	コニカミノルタ株式会社	胸部X線画像から肺結節、肺腫瘍等の異常所見様陰影候補の検出支援
19	R3.12.9	胸部X線肺炎検出エンジン Doctor Net JLK-CRP	株式会社ドクターネット	胸部X線画像から感染性肺炎に見られる画像所見の可能性を3段階の確信度で表示支援
20	R3.12.24	HOPE LifeMark-CAD 肺炎画像解析支援プログラム for COVID-19	富士通Japan株式会社	X線CT画像からCOVID-19肺炎に見られる画像所見の可能性を3段階の確信度で表示支援
21	R4.4.26	nodoca（ノドカ）	アイリス株式会社	咽頭画像と診療情報から、インフルエンザウイルス感染症に特徴的な所見や症状等を検出することで、当該感染症を診断支援
22	R4.6.2	COVID-19肺炎解析ソフトウェア SCO-PA01	キヤノンメディカルシステムズ株式会社	X線CT画像からCOVID-19肺炎に見られる画像所見の可能性を2段階の確信度で表示支援
23	R4.9.20	内視鏡検査支援プログラム EW10-EG01	富士フイルム株式会社	内視鏡画像から食道・胃腫瘍性病変の検出支援

※ 本表は、承認申請時にAIを活用した旨が記述された医療機器プログラムの一部を例示として列挙した。AIを活用した医療機器を網羅するものではない。また、認証品目は含まれない。

プログラム医療機器に関する課題・論点①

【課題】

○プログラム医療機器の評価に関する基準について

- プログラム医療機器に対する診療報酬上の評価の在り方については、診断用か、治療用かという観点や、主に医療従事者が使うものか、主に患者が使うものかという観点など、用途や使用目的、使用形態に応じた分類ごとに基づき、特定保険医療材料又は技術料のいずれの評価になるか及び評価する場合の観点について整理・明確化すべきとの指摘がなされている。



【論点】

- プログラム医療機器の用途ごとの評価の考え方について、以下のとおり整理・明確化することとしてはどうか。
- その上で、医学管理等のために患者自身が医療機関外で使用するプログラム医療機器を特定保険医療材料として評価するに当たり、当該プログラム医療機器の使用に係る指導管理に対する評価を別途設けることについて、中医協総会に検討を求めることとしてはどうか。
- また、現在の保険適用手続きにおいて、A1（包括）申請、A2（特定包括）申請及びB1（既存機能区分）申請は保険医療材料等専門組織における審議を経ずに保険適用となる。今後、支援の対象とする既存技術の臨床上的有効性が当該プログラム医療機器を用いない場合よりも明らかに向上すると認められ、新機能区分又は新技術が設定された後に、別のプログラム医療機器が当該新機能区分に対してB1申請を行う場合、又は当該新技術に用いるものとしてA1若しくはA2申請を行う場合においては、当該別のプログラム医療機器の性能について個別に審査を行う必要性があると考えられることから、当面の間、保険医療材料等専門組織において審議を行うこととしてはどうか。

【2. (3) 治療用医療機器の制御に用いるもの】

＜特定保険医療材料への該当性＞

- 当該プログラム医療機器が制御する対象の医療機器が技術料に包括して評価されているものであれば、使用される技術が限定される。一方で、対象の医療機器が特定保険医療材料である場合には、当該特定保険医療材料の性能が向上するものとして評価することが可能と考えられる。
- 使用に係る費用については、患者ごとに発生するものが一般的と考えられる。
- これらのことから、制御する対象の医療機器が技術料に包括して評価されるものであれば、原則として技術料に対する加算として評価を行い、対象の医療機器が特定保険医療材料である場合には、当該プログラム医療機器自体又は当該プログラム医療機器と支援対象の医療機器を組み合わせたものを特定保険医療材料として評価する。

＜評価軸＞

- 当該プログラム医療機器の使用により、支援の対象とする医療機器の臨床上的有効性が、当該プログラム医療機器を用いない場合よりも明らかに向上する場合は、上記のとおり、技術料に対する加算又は特定保険医療材料の新機能区分として評価する。

【3. 医学管理等のために患者自身が医療機関外で使用するプログラム医療機器】

＜特定保険医療材料への該当性＞

- 当該プログラム医療機器の関連技術が限定される場合があるものの、関連技術が医学管理等である性質上、関連技術料と比較して相対的に高額になる傾向にあり、また、費用負担は一般的に患者ごとに発生する。
- これらのことから、新規技術と一体的である場合等を除き、原則として特定保険医療材料として評価する。

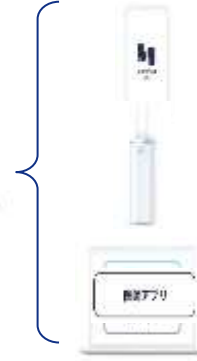
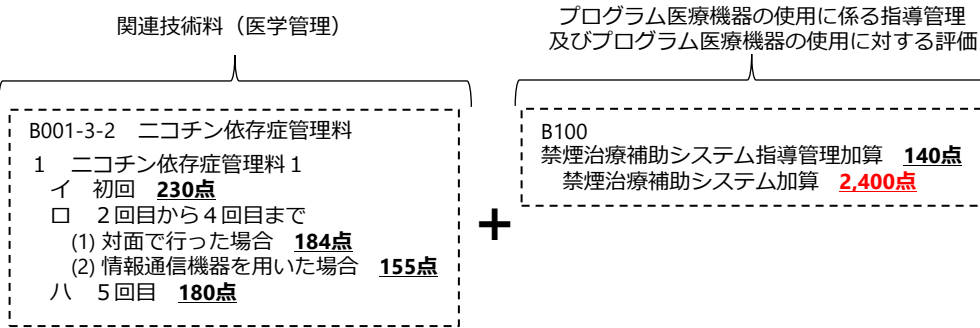
＜評価軸＞

- 当該プログラム医療機器の使用により、既存の医学管理等と比較して臨床上的有用性が向上する場合に、特定保険医療材料として評価する。
- 特定保険医療材料として評価する場合における類似機能区分比較方式又は原価計算方式の選択及び補正加算の考え方は、通常の医療機器に準じる。

医学管理等のために患者自身が医療機関外で使用するプログラム医療機器について

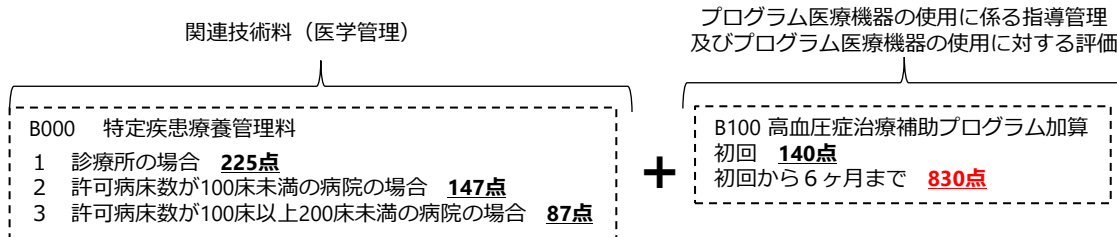
- 医学管理等のために患者自身が医療機関外で使用するものとして保険適用され、関連技術料に対する加算が設けられているプログラム医療機器においては、関連技術料と比較して相対的に加算分が高くなっている。

1) 禁煙治療補助システム加算の場合



- 患者アプリ**
ニコチン依存症の理解及び禁煙に関する行動変容の定着を促すメッセージや動画等を提供
- COチェッカー**
呼気CO濃度を測定し、患者アプリに送信
- 医師アプリ**
患者アプリの進捗の確認等診療のサポート

2) 高血圧症治療補助プログラム加算の場合

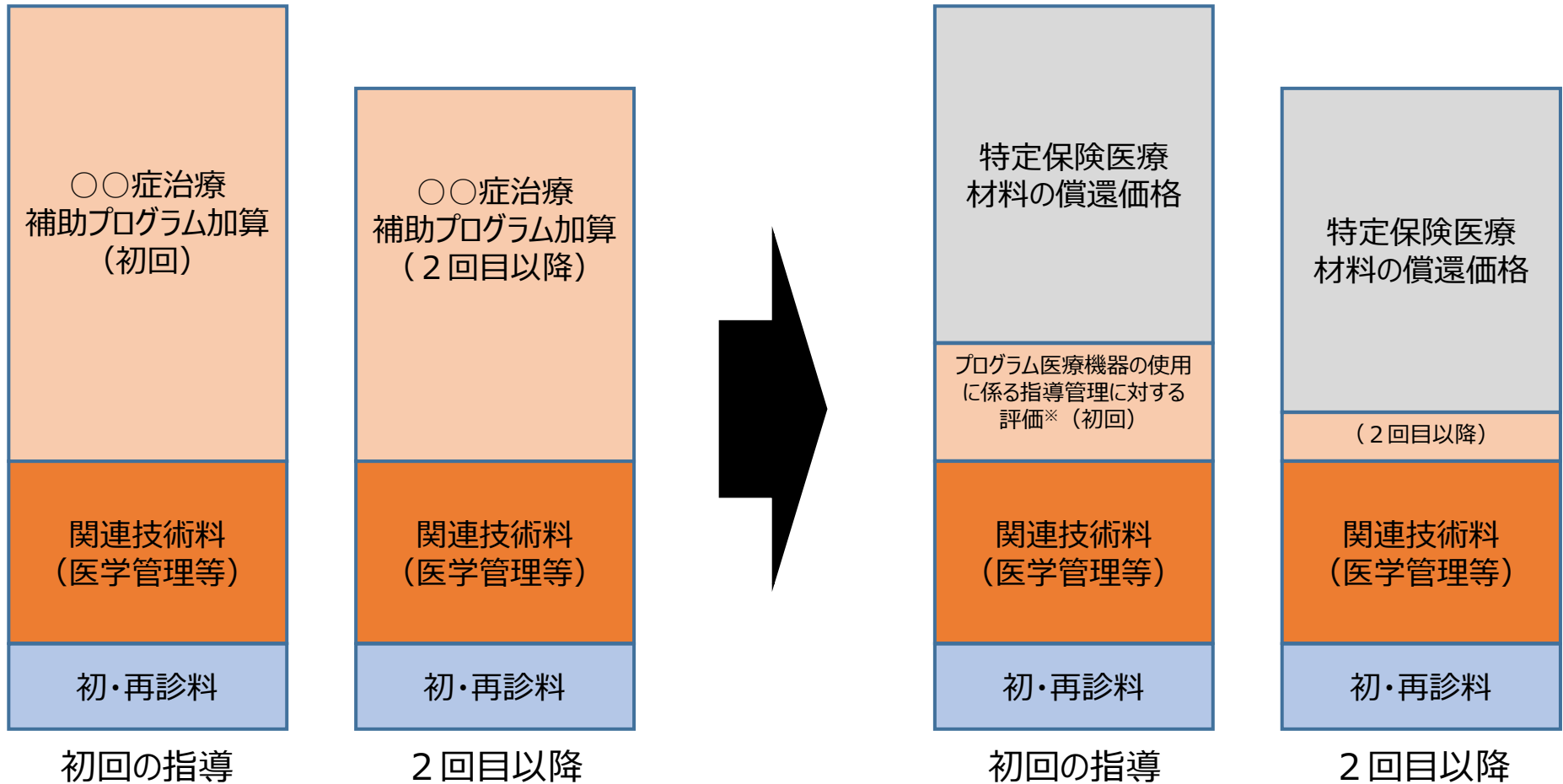


プログラム医療機器の使用に関する指導管理に対する評価について（イメージ）

- 医学管理等のために患者自身が医療機関外で使用するプログラム医療機器が特定保険医療材料として評価される場合においては、特定保険医療材料の償還価格と、当該プログラム医療機器の使用に係る指導管理に対する評価に分けて評価することが考えられる。

現行の評価（例）

プログラム医療機器が特定保険医療材料として評価される場合の評価のイメージ



※使用するプログラム医療機器の種類によらず、共通の項目により評価することを想定。

プログラム医療機器の使用に関する指導管理について課題と論点

(プログラム医療機器の使用に関する指導管理)

- プログラム医療機器に対する診療報酬上の評価の在り方については、用途や使用目的、使用形態に応じた分類ごとに基つき、特定保険医療材料又は技術料のいずれの評価になるか等について整理・明確化すべきとの指摘がなされ、保険医療材料専門部会においては、医学管理等のために患者自身が医療機関外で使用するプログラム医療機器については原則として特定保険医療材料として評価すべきとされた。
- こうした議論を踏まえ、医学管理等のために患者自身が医療機関外で使用するプログラム医療機器を特定保険医療材料として評価するに当たり、当該プログラム医療機器の使用に係る指導管理に対する評価を別途設けることについて、中医協総会における検討が求められている。
- 医学管理等のために患者自身が医療機関外で使用するプログラム医療機器による診療に対する現在の評価であるプログラム医療機器等医学管理加算においては、プログラム医療機器の使用自体に係るコストと、当該プログラム医療機器の使用に係る指導管理が併せて評価されている場合がある。



【論点】

- 医学管理等のために患者自身が医療機関外で使用するプログラム医療機器が特定保険医療材料として評価される場合において、当該プログラム医療機器自体の使用に係るコストとは別に、こうしたプログラム医療機器の使用に係る指導管理に対する評価を設けることについてどのように考えるか。