

令和5年8月16日

遺伝性網膜ジストロフィの遺伝子パネル検査システム「PrismGuide™ IRD パネルシステム」の保険診療(算定)の対象患者の基準、実施施設の基準、予定実施検査施設数、および想定年間検査数の指針に関するお知らせ

日本網膜硝子体学会理事長 坂本泰二

厚労省難治性疾患政策研究事業「網膜脈絡膜・視神経萎縮症に関する調査研究」班長

近藤峰生

厚労省難治性疾患政策研究事業「網膜脈絡膜・視神経萎縮症に関する調査研究・ゲノム診断班」池田康博、秋山雅人、大石明生、西口康二、藤波芳、前田亜希子

1. 遺伝性網膜ジストロフィの遺伝子パネル検査システム「PrismGuide™ IRD パネルシステム」の保険診療(算定)の対象患者の基準

RPE65 遺伝子変異による IRD を疑う患者さんを対象として検査を適切に行うために、下記のような特徴的な臨床所見を有する患者を対象とする。

- a. 常染色体潜性(孤発を含む)の遺伝形式が疑われる
- b. 学童期までに発症した重度の夜盲、および視力低下
- c. 全視野網膜電図の低下または消失

2. 遺伝性網膜ジストロフィの遺伝子パネル検査システム「PrismGuide™ IRD パネルシステム」の実施施設の基準

遺伝学的検査を実施できる医療機関(検査施設)を設置する。

検査施設において遺伝カウンセリングを含む遺伝学的検査が実施される。検査施設は日本眼科学会より指定される。

1) 検査施設の施設基準は以下の通りである。

(1) 遺伝カウンセリング体制を有する。

注)ただし、遺伝カウンセリング加算の施設基準に係る届出を行っている保険医療機関との連携体制を有し、当該届出を行っている保険医療機関において必要なカウンセリングを実施できる体制が整備されている場合は、この限りではない

(2) 遺伝学的検査の対象となる疾患についての診療実績を有する。

(3) 患者や家族にゲノム医療に関する情報をわかりやすく提供できる体制を有する。

(4) 遺伝学的検査について適切な医学的解釈をするエキスパートパネルを有する、または、緊密に連携をとれる施設。

注)エキスパートパネル・・・遺伝医療に関わる様々な専門家で構成される会議体

2) 検査施設は、上記1)の条件を満たす施設から応募を行う。

3. 予定実施検査施設数:10 施設程度

4. 想定年間検査数:200 件程度