

対象技術一覧

	番号	先進医療技術名称		適応症 (案)
		現 行	新技術名 (案)	
神経内科関係	16	筋強直性又は筋緊張性ジストロフィーのDNA診断	筋強直性ジストロフィーの遺伝子診断	筋強直性ジストロフィー
	29	ミトコンドリア病のDNA診断 (高乳酸血症その他のミトコンドリア機能低下が疑われる疾患に係るものに限る。)	ミトコンドリア病の遺伝子診断	ミトコンドリア病
	31	神経変性疾患のDNA診断 (ハンチントン舞踏病、脊髄小脳変性症、球脊髄性筋萎縮症、家族性筋萎縮性側索硬化症、家族性低カリウム血症周期性四肢麻痺又はマックリード症候群その他の神経変性疾患に係るものに限る。)	神経変性疾患の遺伝子診断	脊髄小脳変性症、家族性筋萎縮性側索硬化症、家族性低カリウム血症周期性四肢麻痺、マックリード症候群
	46	家族性アルツハイマー病の遺伝子診断	家族性アルツハイマー病の遺伝子診断	家族性アルツハイマー病
小児科関係	24	成長障害のDNA診断 (特発性低身長症に係るものに限る。)	成長障害のDNA診断	特発性低身長症
	58	先天性銅代謝異常症の遺伝子診断 (ウィルソン病、メンケス病又はオクシタルホーン症候群に係るものに限る。)	先天性銅代謝異常症の遺伝子診断	ウィルソン病、メンケス病又はオクシタルホーン症候群
	66	先天性高インスリン血症に係る遺伝子診断	先天性高インスリン血症に係る遺伝子診断	先天性高インスリン血症
	79	フェニルケトン尿症の遺伝子診断 (フェニルケトン尿症、高フェニルアラニン血症又はビオプテリン反応性フェニルアラニン水酸化酵素欠損症に係るものに限る。)	フェニルケトン尿症の遺伝子診断	フェニルケトン尿症、高フェニルアラニン血症又はビオプテリン反応性フェニルアラニン水酸化酵素欠損症
	52	ケラチン病の遺伝子診断 (水疱型魚鱗癬様紅皮症又は単純型表皮水疱症その他の遺伝子異常に係るものに限る。)	ケラチン病の遺伝子診断	水疱型魚鱗癬様紅皮症又は単純型表皮水疱症など
皮膚科関係	65	色素性乾皮症に係る遺伝子診断	色素性乾皮症の遺伝子診断	色素性乾皮症
	15	先天性血液凝固異常症の遺伝子診断 (アンチトロンビン欠乏症、第VII因子欠乏症、先天性アンチトロンビンIII欠乏症、先天性ヘパリンコファクターII欠乏症又は先天性プラスミノゲン欠乏症に係るものに限る。)	先天性血液凝固異常症の遺伝子診断	アンチトロンビン欠乏症、第VII因子欠乏症、先天性アンチトロンビンIII欠乏症、先天性ヘパリンコファクターII欠乏症又は先天性プラスミノゲン欠乏症
その他	38	重症BCG副反応症例における遺伝子診断 (BCG副反応症例又は非定型抗酸菌感染で重症、反復若しくは難治である場合に係るものに限る。)	重症BCG副反応症例における遺伝子診断	BCG副反応症例又は非定型抗酸菌感染で重症、反復若しくは難治であるもの

番号	先進医療技術名称		適応症 (案)	
	現 行	新技術名 (案)		
78	先天性難聴の遺伝子診断 (遺伝性による先天性難聴が疑われるものに係るものに限る。)	先天性難聴の遺伝子診断	先天性難聴	
83	RET遺伝子診断 (甲状腺髄様癌に係るものに限る。)	RET遺伝子診断	甲状腺髄様癌	
84	角膜ジストロフィーの遺伝子解析 (角膜ジストロフィーと診断された症例に係るものに限る。)	角膜ジストロフィーの遺伝子解析	角膜ジストロフィー	
100	網膜芽細胞腫の遺伝子診断 (網膜芽細胞腫患者又は当該患者の血族 (当該患者の疾患が遺伝性疾患である場合に限る。))	網膜芽細胞腫の遺伝子診断	網膜芽細胞腫患者又は当該患者の血族 (当該患者の疾患が遺伝性疾患である場合に限る。)	
先天性代謝異常症	80	培養細胞による先天性代謝異常診断 (先天性代謝異常 (ライソゾーム病に限る。) に罹患する可能性の高い胎児若しくは新生児又は先天性代謝異常 (ライソゾーム病に限る。) が疑われる小児に係るものであって、酵素補充療法による治療が出来ないものに限る。)	培養細胞による先天性代謝異常診断	ライソゾーム病 (ムコ多糖症 I・II 型、ゴーシェ病、ファブリ病、ポンペ病を除く。)
	82	培養細胞による脂肪酸代謝異常症又は有機酸代謝異常症の診断	培養細胞による代謝異常症の診断	脂肪酸代謝異常症又は有機酸代謝異常症

I. 実施責任医師の要件

I-01 診療科 (医師)

番号	先進医療技術名称	現 行	修 正 案
神経内科	16 筋強直性又は筋緊張性ジストロフィーのDNA診断	内科、神経内科又は小児科	神経内科又は小児科
	29 ミトコンドリア病のDNA診断	内科、神経内科又は小児科	(変更なし)
	31 神経変性疾患のDNA診断	内科、神経内科又は小児科	神経内科又は小児科
	46 家族性アルツハイマー病の遺伝子診断	内科、精神科又は神経内科	神経内科又は精神科
小児科	24 成長障害のDNA診断	内科又は小児科	(変更なし)
	58 先天性銅代謝異常症の遺伝子診断	内科又は小児科	神経内科又は小児科
	66 先天性高インスリン血症に係る遺伝子診断	小児科又は小児外科	(変更なし)
皮膚科	79 フェニルケトン尿症の遺伝子診断	小児科	(変更なし)
	52 ケラチン病の遺伝子診断	皮膚科	皮膚科又は小児科
その他	65 色素性乾皮症に係る遺伝子診断	皮膚科	皮膚科又は小児科
	15 先天性血液凝固異常症の遺伝子診断	内科又は小児科	血液内科又は小児科
	38 重症BCG副反応症例における遺伝子診断	内科又は小児科	(変更なし)
	78 先天性難聴の遺伝子診断	耳鼻いんこう科	(変更なし)
	83 RET遺伝子診断	内科、小児科、外科、小児外科又は耳鼻いんこう科	(変更なし)
	84 角膜ジストロフィーの遺伝子解析	眼科	(変更なし)
代謝	100 網膜芽細胞腫の遺伝子診断	眼科	(変更なし)
	80 培養細胞による先天性代謝異常診断	小児科又は産婦人科	(変更なし)
	82 培養細胞による脂肪酸代謝異常症又は有機酸代謝異常症の診断	小児科又は産婦人科	(変更なし)

I-02 資格

番号	先進医療技術名称	現 行	修 正 案
神経内科関係	16 筋強直性又は筋緊張性ジストロフィーのDNA診断	神経内科専門医、小児科専門医又は臨床遺伝専門医	(変更なし)
	29 ミトコンドリア病のDNA診断	内分泌代謝科専門医、神経内科専門医、小児科専門医又は臨床遺伝専門医	(変更なし)
	31 神経変性疾患のDNA診断	神経内科専門医、小児科専門医又は臨床遺伝専門医	(変更なし)
	46 家族性アルツハイマー病の遺伝子診断	神経内科専門医又は臨床遺伝専門医	(変更なし)
小児科関係	24 成長障害のDNA診断	内分泌代謝科専門医、小児科専門医又は臨床遺伝専門医	(変更なし)
	58 先天性銅代謝異常症の遺伝子診断	内科専門医、小児科専門医又は臨床遺伝専門医	神経内科専門医、小児科専門医又は臨床遺伝専門医
	66 先天性高インスリン血症に係る遺伝子診断	小児科専門医、日本小児外科専門医又は臨床遺伝専門医	(変更なし)
	79 フェニルケトン尿症の遺伝子診断	小児科専門医又は臨床遺伝専門医	(変更なし)
皮膚科関係	52 ケラチン病の遺伝子診断	皮膚科専門医又は臨床遺伝専門医	皮膚科専門医、小児科専門医又は臨床遺伝専門医
	65 色素性乾皮症に係る遺伝子診断	皮膚科専門医又は臨床遺伝専門医	皮膚科専門医、小児科専門医又は臨床遺伝専門医
その他	15 先天性血液凝固異常症の遺伝子診断	血液専門医、小児科専門医又は臨床遺伝専門医	(変更なし)
	38 重症BCG副反応症例における遺伝子診断	感染症専門医又は臨床遺伝専門医	(変更なし)
	78 先天性難聴の遺伝子診断	耳鼻咽喉科専門医又は臨床遺伝専門医	(変更なし)
	83 RET遺伝子診断	総合内科専門医、内分泌代謝科専門医、小児科専門医、外科専門医、小児外科専門医、耳鼻いんこう科専門医又は臨床遺伝専門医	(変更なし)
	84 角膜ジストロフィーの遺伝子解析	眼科専門医又は臨床遺伝専門医	(変更なし)
	100 網膜芽細胞腫の遺伝子診断	眼科専門医又は臨床遺伝専門医	(変更なし)
代謝	80 培養細胞による先天性代謝異常診断	小児科専門医、産婦人科専門医又は臨床遺伝専門医	(変更なし)
	82 培養細胞による脂肪酸代謝異常症又は有機酸代謝異常症の診断	小児科専門医、産婦人科専門医又は臨床遺伝専門医	(変更なし)

I-03 当該診療科の経験年数

	番号	先進医療技術名称	現 行	修 正 案
神経内科	16	筋強直性又は筋緊張性ジストロフィーのDNA診断	—	5年以上
	29	ミトコンドリア病のDNA診断	—	5年以上
	31	神経変性疾患のDNA診断	—	5年以上
	46	家族性アルツハイマー病の遺伝子診断	—	5年以上
小児科関係	24	成長障害のDNA診断	—	5年以上
	58	先天性銅代謝異常症の遺伝子診断	5年以上	(変更なし)
	66	先天性高インスリン血症に係る遺伝子診断	3年以上	5年以上
	79	フェニルケトン尿症の遺伝子診断	5年以上	(変更なし)
皮膚科	52	ケラチン病の遺伝子診断	—	5年以上
	65	色素性乾皮症に係る遺伝子診断	5年以上	(変更なし)
その他	15	先天性血液凝固異常症の遺伝子診断	3年以上	5年以上
	38	重症BCG副反応症例における遺伝子診断	5年以上	(変更なし)
	78	先天性難聴の遺伝子診断	5年以上	(変更なし)
	83	RET遺伝子診断	5年以上	(変更なし)
	84	角膜ジストロフィーの遺伝子解析	5年以上	(変更なし)
	100	網膜芽細胞腫の遺伝子診断	5年以上	(変更なし)
代謝	80	培養細胞による先天性代謝異常診断	5年以上	(変更なし)
	82	培養細胞による脂肪酸代謝異常症又は有機酸代謝異常症の診断	5年以上	(変更なし)

I-04 当該技術の経験年数

	番号	先進医療技術名称	現 行	修 正 案
神経内科	16	筋強直性又は筋緊張性ジストロフィーのDNA診断	3年以上	1年以上
	29	ミトコンドリア病のDNA診断	1年以上	(変更なし)
	31	神経変性疾患のDNA診断	1年以上	(変更なし)
	46	家族性アルツハイマー病の遺伝子診断	1年以上	(変更なし)
小児科関係	24	成長障害のDNA診断	1年以上	(変更なし)
	58	先天性銅代謝異常症の遺伝子診断	1年以上	(変更なし)
	66	先天性高インスリン血症に係る遺伝子診断	1年以上	(変更なし)
	79	フェニルケトン尿症の遺伝子診断	3年以上	1年以上
皮膚科	52	ケラチン病の遺伝子診断	1年以上	(変更なし)
	65	色素性乾皮症に係る遺伝子診断	3年以上	1年以上
その他	15	先天性血液凝固異常症の遺伝子診断	1年以上	(変更なし)
	38	重症BCG副反応症例における遺伝子診断	1年以上	(変更なし)
	78	先天性難聴の遺伝子診断	3年以上	1年以上
	83	RET遺伝子診断	1年以上	(変更なし)
	84	角膜ジストロフィーの遺伝子解析	1年以上	(変更なし)
	100	網膜芽細胞腫の遺伝子診断	1年以上	(変更なし)
代謝	80	培養細胞による先天性代謝異常診断	3年以上	(変更なし)
	82	培養細胞による脂肪酸代謝異常症又は有機酸代謝異常症の診断	3年以上	(変更なし)

I-05 当該技術の経験症例数

	番号	先進医療技術名称	現 行	修 正 案
神経内科	16	筋強直性又は筋緊張性ジストロフィーのDNA診断	2例以上	1例以上
	29	ミトコンドリア病のDNA診断	1例以上	(変更なし)
	31	神経変性疾患のDNA診断	2例以上	1例以上
	46	家族性アルツハイマー病の遺伝子診断	2例以上	1例以上
小児科	24	成長障害のDNA診断	3例以上	1例以上
	58	先天性銅代謝異常症の遺伝子診断	1例以上	(変更なし)
	66	先天性高インスリン血症に係る遺伝子診断	1例以上	(変更なし)
	79	フェニルケトン尿症の遺伝子診断	1例以上	(変更なし)
皮膚科	52	ケラチン病の遺伝子診断	1例以上	(変更なし)
	65	色素性乾皮症に係る遺伝子診断	3例以上	1例以上
その他	15	先天性血液凝固異常症の遺伝子診断	1例以上	(変更なし)
	38	重症BCG副反応症例における遺伝子診断	1例以上	(変更なし)
	78	先天性難聴の遺伝子診断	1例以上	(変更なし)
	83	RET遺伝子診断	1例以上	(変更なし)
	84	角膜ジストロフィーの遺伝子解析	1例以上	(変更なし)
	100	網膜芽細胞腫の遺伝子診断	1例以上	(変更なし)
代謝	80	培養細胞による先天性代謝異常診断	1例以上	(変更なし)
	82	培養細胞による脂肪酸代謝異常症又は有機酸代謝異常症の診断	1例以上	(変更なし)

I-06 その他(医師)

	番号	先進医療技術名称	現 行	修 正 案
神経内科	16	筋強直性又は筋緊張性ジストロフィーのDNA診断	—	(変更なし)
	29	ミトコンドリア病のDNA診断	—	(変更なし)
	31	神経変性疾患のDNA診断	—	(変更なし)
	46	家族性アルツハイマー病の遺伝子診断	—	(変更なし)
小児科	24	成長障害のDNA診断	—	(変更なし)
	58	先天性銅代謝異常症の遺伝子診断	—	(変更なし)
	66	先天性高インスリン血症に係る遺伝子診断	—	(変更なし)
	79	フェニルケトン尿症の遺伝子診断	—	(変更なし)
皮膚科	52	ケラチン病の遺伝子診断	—	(変更なし)
	65	色素性乾皮症に係る遺伝子診断	—	(変更なし)
その他	15	先天性血液凝固異常症の遺伝子診断	—	(変更なし)
	38	重症BCG副反応症例における遺伝子診断	—	(変更なし)
	78	先天性難聴の遺伝子診断	—	(変更なし)
	83	RET遺伝子診断	—	(変更なし)
	84	角膜ジストロフィーの遺伝子解析	—	(変更なし)
	100	網膜芽細胞腫の遺伝子診断	—	(変更なし)
代謝	80	培養細胞による先天性代謝異常診断	—	(変更なし)
	82	培養細胞による脂肪酸代謝異常症又は有機酸代謝異常症の診断	—	(変更なし)

II. 医療機関の要件

II-01 診療科 (医療機関)

番号	先進医療技術名称	現 行	修 正 案
神経内科	16 筋強直性又は筋緊張性ジストロフィーのDNA診断	内科、神経内科又は小児科	(変更なし)
	29 ミトコンドリア病のDNA診断	内科、神経内科又は小児科	(変更なし)
	31 神経変性疾患のDNA診断	内科、神経内科又は小児科	神経内科又は小児科
	46 家族性アルツハイマー病の遺伝子診断	内科、精神科又は神経内科	神経内科又は精神科
小児科	24 成長障害のDNA診断	内科又は小児科	(変更なし)
	58 先天性銅代謝異常症の遺伝子診断	内科又は小児科	神経内科又は小児科
	66 先天性高インスリン血症に係る遺伝子診断	小児科又は小児外科	(変更なし)
皮膚科	79 フェニルケトン尿症の遺伝子診断	小児科	(変更なし)
	52 ケラチン病の遺伝子診断	皮膚科	皮膚科又は小児科
	65 色素性乾皮症に係る遺伝子診断	皮膚科	皮膚科又は小児科
その他	15 先天性血液凝固異常症の遺伝子診断	内科又は小児科	血液内科又は小児科
	38 重症BCG副反応症例における遺伝子診断	内科又は小児科	(変更なし)
	78 先天性難聴の遺伝子診断	耳鼻いんこう科	(変更なし)
	83 RET遺伝子診断	内科、小児科、外科、小児外科又は耳鼻いんこう科	(変更なし)
	84 角膜ジストロフィーの遺伝子解析	眼科	(変更なし)
100 網膜芽細胞腫の遺伝子診断	眼科及び小児科	(変更なし)	
代謝	80 培養細胞による先天性代謝異常診断	小児科又は産婦人科	(変更なし)
	82 培養細胞による脂肪酸代謝異常症又は有機酸代謝異常症の診断	小児科	(変更なし)

II-02 実施診療科の医師数

番号	先進医療技術名称	現 行	修 正 案
神経内科	16 筋強直性又は筋緊張性ジストロフィーのDNA診断	常勤医師2名以上	(変更なし)
	29 ミトコンドリア病のDNA診断	常勤医師2名以上	(変更なし)
	31 神経変性疾患のDNA診断	常勤医師2名以上	(変更なし)
	46 家族性アルツハイマー病の遺伝子診断	常勤医師2名以上	(変更なし)
小児科	24 成長障害のDNA診断	常勤医師2名以上	常勤医師1名以上
	58 先天性銅代謝異常症の遺伝子診断	常勤医師1名以上	(変更なし)
	66 先天性高インスリン血症に係る遺伝子診断	常勤医師1名以上	(変更なし)
	79 フェニルケトン尿症の遺伝子診断	常勤医師1名以上	(変更なし)
皮膚科	52 ケラチン病の遺伝子診断	常勤医師2名以上	(変更なし)
	65 色素性乾皮症に係る遺伝子診断	常勤医師2名以上	(変更なし)
その他	15 先天性血液凝固異常症の遺伝子診断	常勤医師1名以上	(変更なし)
	38 重症BCG副反応症例における遺伝子診断	常勤医師1名以上	(変更なし)
	78 先天性難聴の遺伝子診断	常勤医師2名以上	(変更なし)
	83 RET遺伝子診断	常勤医師1名以上	(変更なし)
	84 角膜ジストロフィーの遺伝子解析	常勤医師1名以上	(変更なし)
	100 網膜芽細胞腫の遺伝子診断	常勤医師1名以上	(変更なし)
代謝	80 培養細胞による先天性代謝異常診断	常勤医師1名以上	(変更なし)
	82 培養細胞による脂肪酸代謝異常症又は有機酸代謝異常症の診断	常勤医師1名以上	(変更なし)

II-03 他診療科の医師数

診療科	番号	先進医療技術名称	現 行	修 正 案
神経内科	16 筋強直性又は筋緊張性ジストロフィーのDNA診断	—	—	(変更なし)
	29 ミトコンドリア病のDNA診断	—	—	(変更なし)
	31 神経変性疾患のDNA診断	—	—	(変更なし)
	46 家族性アルツハイマー病の遺伝子診断	—	—	(変更なし)
小児科	24 成長障害のDNA診断	—	—	(変更なし)
	58 先天性銅代謝異常症の遺伝子診断	—	—	(変更なし)
	66 先天性高インスリン血症に係る遺伝子診断	—	—	(変更なし)
皮膚科	79 フェニルケトン尿症の遺伝子診断	—	—	(変更なし)
	52 ケラチン病の遺伝子診断	—	—	(変更なし)
その他	65 色素性乾皮症に係る遺伝子診断	—	—	(変更なし)
	15 先天性血液凝固異常症の遺伝子診断	—	—	(変更なし)
	38 重症BCG副反応症例における遺伝子診断	—	—	(変更なし)
	78 先天性難聴の遺伝子診断	—	—	(変更なし)
	83 RET遺伝子診断	—	—	(変更なし)
代謝	84 角膜ジストロフィーの遺伝子解析	—	—	(変更なし)
	100 網膜芽細胞腫の遺伝子診断	—	臨床遺伝専門医1名以上	(変更なし)
	80 培養細胞による先天性代謝異常診断	—	—	(変更なし)
	82 培養細胞による脂肪酸代謝異常症又は有機酸代謝異常症の診断	—	—	(変更なし)

II-04 その他医療従事者の配置

	番号	先進医療技術名称	現 行	修 正 案
神経内科	16	筋強直性又は筋緊張性ジストロフィーのDNA診断	—	臨床検査技師 1 名以上
	29	ミトコンドリア病のDNA診断	臨床検査技師 1 名以上	(変更なし)
	31	神経変性疾患のDNA診断	臨床検査技師 1 名以上	(変更なし)
	46	家族性アルツハイマー病の遺伝子診断	臨床検査技師 1 名以上	(変更なし)
小児科関係	24	成長障害のDNA診断	臨床検査技師 1 名以上	(変更なし)
	58	先天性銅代謝異常症の遺伝子診断	臨床検査技師 1 名以上	(変更なし)
	66	先天性高インスリン血症に係る遺伝子診断	臨床検査技師 1 名以上	(変更なし)
	79	フェニルケトン尿症の遺伝子診断	臨床検査技師 1 名以上	(変更なし)
皮膚科	52	ケラチン病の遺伝子診断	—	臨床検査技師 1 名以上
	65	色素性乾皮症に係る遺伝子診断	臨床検査技師 1 名以上	(変更なし)
その他	15	先天性血液凝固異常症の遺伝子診断	臨床検査技師 1 名以上	(変更なし)
	38	重症BCG副反応症例における遺伝子診断	臨床検査技師 1 名以上	(変更なし)
	78	先天性難聴の遺伝子診断	臨床検査技師 1 名以上	(変更なし)
	83	RET遺伝子診断	臨床検査技師 1 名以上	(変更なし)
	84	角膜ジストロフィーの遺伝子解析	臨床検査技師 1 名以上	(変更なし)
	100	網膜芽細胞腫の遺伝子診断	臨床検査技師 1 名以上	(変更なし)
代謝	80	培養細胞による先天性代謝異常診断	臨床検査技師 1 名以上	(変更なし)
	82	培養細胞による脂肪酸代謝異常症又は有機酸代謝異常症の診断	臨床検査技師 1 名以上	(変更なし)

II-05 病床数

	番号	先進医療技術名称	現 行	修 正 案
神経内科	16	筋強直性又は筋緊張性ジストロフィーのDNA診断	—	(変更なし)
	29	ミトコンドリア病のDNA診断	—	(変更なし)
	31	神経変性疾患のDNA診断	—	(変更なし)
	46	家族性アルツハイマー病の遺伝子診断	—	(変更なし)
	46	家族性アルツハイマー病の遺伝子診断	—	(変更なし)
小児科関係	24	成長障害のDNA診断	—	(変更なし)
	58	先天性銅代謝異常症の遺伝子診断	—	(変更なし)
	66	先天性高インスリン血症に係る遺伝子診断	—	(変更なし)
	79	フェニルケトン尿症の遺伝子診断	—	(変更なし)
皮膚科	52	ケラチン病の遺伝子診断	—	(変更なし)
	65	色素性乾皮症に係る遺伝子診断	—	(変更なし)
その他	15	先天性血液凝固異常症の遺伝子診断	—	(変更なし)
	38	重症BCG副反応症例における遺伝子診断	—	(変更なし)
	78	先天性難聴の遺伝子診断	—	(変更なし)
	83	RET遺伝子診断	—	(変更なし)
	84	角膜ジストロフィーの遺伝子解析	—	(変更なし)
	100	網膜芽細胞腫の遺伝子診断	—	(変更なし)
代謝	80	培養細胞による先天性代謝異常診断	—	(変更なし)
	82	培養細胞による脂肪酸代謝異常症又は有機酸代謝異常症の診断	—	(変更なし)

II-06 看護配置

	番号	先進医療技術名称	現 行	修 正 案
神経内科	16	筋強直性又は筋緊張性ジストロフィーのDNA診断	—	(変更なし)
	29	ミトコンドリア病のDNA診断	—	(変更なし)
	31	神経変性疾患のDNA診断	—	(変更なし)
	46	家族性アルツハイマー病の遺伝子診断	—	(変更なし)
小児科関係	24	成長障害のDNA診断	—	(変更なし)
	58	先天性銅代謝異常症の遺伝子診断	—	(変更なし)
	66	先天性高インスリン血症に係る遺伝子診断	—	(変更なし)
	79	フェニルケトン尿症の遺伝子診断	—	(変更なし)
皮膚科	52	ケラチン病の遺伝子診断	—	(変更なし)
	65	色素性乾皮症に係る遺伝子診断	—	(変更なし)
その他	15	先天性血液凝固異常症の遺伝子診断	—	(変更なし)
	38	重症BCG副反応症例における遺伝子診断	—	(変更なし)
	78	先天性難聴の遺伝子診断	—	(変更なし)
	83	RET遺伝子診断	—	(変更なし)
	84	角膜ジストロフィーの遺伝子解析	—	(変更なし)
	100	網膜芽細胞腫の遺伝子診断	—	(変更なし)
代謝	80	培養細胞による先天性代謝異常診断	—	(変更なし)
	82	培養細胞による脂肪酸代謝異常症又は有機酸代謝異常症の診断	—	(変更なし)

II-07 当直体制

診療科	番号	先進医療技術名称	現 行	修 正 案
神経内科	16	筋強直性又は筋緊張性ジストロフィーのDNA診断	—	(変更なし)
	29	ミトコンドリア病のDNA診断	—	(変更なし)
	31	神経変性疾患のDNA診断	—	(変更なし)
	46	家族性アルツハイマー病の遺伝子診断	—	(変更なし)
	46	家族性アルツハイマー病の遺伝子診断	—	(変更なし)
小児科関係	24	成長障害のDNA診断	—	(変更なし)
	58	先天性銅代謝異常症の遺伝子診断	—	(変更なし)
	66	先天性高インスリン血症に係る遺伝子診断	—	(変更なし)
	79	フェニルケトン尿症の遺伝子診断	—	(変更なし)
皮膚科	52	ケラチン病の遺伝子診断	—	(変更なし)
	65	色素性乾皮症に係る遺伝子診断	—	(変更なし)
その他	15	先天性血液凝固異常症の遺伝子診断	—	(変更なし)
	38	重症BCG副反応症例における遺伝子診断	—	(変更なし)
	78	先天性難聴の遺伝子診断	—	(変更なし)
	83	RET遺伝子診断	—	(変更なし)
	84	角膜ジストロフィーの遺伝子解析	—	(変更なし)
	100	網膜芽細胞腫の遺伝子診断	—	(変更なし)
代謝	80	培養細胞による先天性代謝異常診断	—	(変更なし)
	82	培養細胞による脂肪酸代謝異常症又は有機酸代謝異常症の診断	—	(変更なし)

II-08 緊急手術の実施体制

	番号	先進医療技術名称	現 行	修 正 案
神経内科	16	筋強直性又は筋緊張性ジストロフィーのDNA診断	—	(変更なし)
	29	ミトコンドリア病のDNA診断	—	(変更なし)
	31	神経変性疾患のDNA診断	—	(変更なし)
	46	家族性アルツハイマー病の遺伝子診断	—	(変更なし)
小児科関係	24	成長障害のDNA診断	—	(変更なし)
	58	先天性銅代謝異常症の遺伝子診断	—	(変更なし)
	66	先天性高インスリン血症に係る遺伝子診断	—	(変更なし)
	79	フェニルケトン尿症の遺伝子診断	—	(変更なし)
皮膚科	52	ケラチン病の遺伝子診断	—	(変更なし)
	65	色素性乾皮症に係る遺伝子診断	—	(変更なし)
その他	15	先天性血液凝固異常症の遺伝子診断	—	(変更なし)
	38	重症BCG副反応症例における遺伝子診断	—	(変更なし)
	78	先天性難聴の遺伝子診断	—	(変更なし)
	83	RET遺伝子診断	—	(変更なし)
	84	角膜ジストロフィーの遺伝子解析	—	(変更なし)
	100	網膜芽細胞腫の遺伝子診断	—	(変更なし)
代謝	80	培養細胞による先天性代謝異常診断	—	(変更なし)
	82	培養細胞による脂肪酸代謝異常症又は有機酸代謝異常症の診断	—	(変更なし)

II-09 院内検査 (24 時間実施体制)

	番号	先進医療技術名称	現 行	修 正 案
神経内科	16	筋強直性又は筋緊張性ジストロフィーのDNA診断	要	(削除)
	29	ミトコンドリア病のDNA診断	要	(削除)
	31	神経変性疾患のDNA診断	要	(削除)
	46	家族性アルツハイマー病の遺伝子診断	要	(削除)
小児科関係	24	成長障害のDNA診断	要	(削除)
	58	先天性銅代謝異常症の遺伝子診断	要	(削除)
	66	先天性高インスリン血症に係る遺伝子診断	要	(削除)
	79	フェニルケトン尿症の遺伝子診断	要	(削除)
皮膚科	52	ケラチン病の遺伝子診断	要	(削除)
	65	色素性乾皮症に係る遺伝子診断	要	(削除)
その他	15	先天性血液凝固異常症の遺伝子診断	要	(削除)
	38	重症BCG副反応症例における遺伝子診断	要	(削除)
	78	先天性難聴の遺伝子診断	要	(削除)
	83	RET遺伝子診断	—	(変更なし)
	84	角膜ジストロフィーの遺伝子解析	要	(削除)
	100	網膜芽細胞腫の遺伝子診断	—	(変更なし)
代謝	80	培養細胞による先天性代謝異常診断	要	(削除)
	82	培養細胞による脂肪酸代謝異常症又は有機酸代謝異常症の診断	要	(削除)

II-10 他の医療機関との連携体制

	番号	先進医療技術名称	現 行	修 正 案
神経内科	16	筋強直性又は筋緊張性ジストロフィーのDNA診断	—	(変更なし)
	29	ミトコンドリア病のDNA診断	—	(変更なし)
	31	神経変性疾患のDNA診断	—	(変更なし)
	46	家族性アルツハイマー病の遺伝子診断	—	(変更なし)
小児科関係	24	成長障害のDNA診断	—	(変更なし)
	58	先天性銅代謝異常症の遺伝子診断	—	(変更なし)
	66	先天性高インスリン血症に係る遺伝子診断	—	(変更なし)
	79	フェニルケトン尿症の遺伝子診断	—	(変更なし)
皮膚科	52	ケラチン病の遺伝子診断	—	(変更なし)
	65	色素性乾皮症に係る遺伝子診断	—	(変更なし)
その他	15	先天性血液凝固異常症の遺伝子診断	—	(変更なし)
	38	重症BCG副反応症例における遺伝子診断	—	(変更なし)
	78	先天性難聴の遺伝子診断	—	(変更なし)
	83	RET遺伝子診断	—	(変更なし)
	84	角膜ジストロフィーの遺伝子解析	—	(変更なし)
	100	網膜芽細胞腫の遺伝子診断	—	(変更なし)
代謝	80	培養細胞による先天性代謝異常診断	—	(変更なし)
	82	培養細胞による脂肪酸代謝異常症又は有機酸代謝異常症の診断	—	(変更なし)

II-11 医療機器の保守管理体制

	番号	先進医療技術名称	現 行	修 正 案
神経内科	16	筋強直性又は筋緊張性ジストロフィーのDNA診断	要	(変更なし)
	29	ミトコンドリア病のDNA診断	要	(変更なし)
	31	神経変性疾患のDNA診断	要	(変更なし)
	46	家族性アルツハイマー病の遺伝子診断	要	(変更なし)
小児科関係	24	成長障害のDNA診断	要	(変更なし)
	58	先天性銅代謝異常症の遺伝子診断	要	(変更なし)
	66	先天性高インスリン血症に係る遺伝子診断	要	(変更なし)
	79	フェニルケトン尿症の遺伝子診断	要	(変更なし)
皮膚科	52	ケラチン病の遺伝子診断	要	(変更なし)
	65	色素性乾皮症に係る遺伝子診断	要	(変更なし)
その他	15	先天性血液凝固異常症の遺伝子診断	要	(変更なし)
	38	重症BCG副反応症例における遺伝子診断	要	(変更なし)
	78	先天性難聴の遺伝子診断	要	(変更なし)
	83	RET遺伝子診断	要	(変更なし)
	84	角膜ジストロフィーの遺伝子解析	要	(変更なし)
	100	網膜芽細胞腫の遺伝子診断	要	(変更なし)
代謝	80	培養細胞による先天性代謝異常診断	要	(変更なし)
	82	培養細胞による脂肪酸代謝異常症又は有機酸代謝異常症の診断	要	(変更なし)

II-12 倫理委員会による審査体制

	番号	先進医療技術名称	現 行	修 正 案
神経内科	16	筋強直性又は筋緊張性ジストロフィーのDNA診断	要 (届出後当該療養を初めて実施するときは必ず事前に開催)	(変更なし)
	29	ミトコンドリア病のDNA診断	要 (届出後当該療養を初めて実施するときは必ず事前に開催)	(変更なし)
	31	神経変性疾患のDNA診断	要 (届出後当該療養を初めて実施するときは必ず事前に開催)	(変更なし)
	46	家族性アルツハイマー病の遺伝子診断	要 (届出後当該療養を初めて実施するときは必ず事前に開催、必要ときは必ず事前に開催)	要 (届出後当該療養を初めて実施するときは必ず事前に開催)
小児科関係	24	成長障害のDNA診断	要 (届出後当該療養を初めて実施するときは必ず事前に開催)	(変更なし)
	58	先天性銅代謝異常症の遺伝子診断	要 (必要ときは必ず事前に開催)	要 (届出後当該療養を初めて実施するときは必ず事前に開催)
	66	先天性高インスリン血症に係る遺伝子診断	要 (届出後当該療養を初めて実施するときは必ず事前に開催)	(変更なし)
	79	フェニルケトン尿症の遺伝子診断	要 (届出後当該療養を初めて実施するときは必ず事前に開催)	(変更なし)
皮膚科	52	ケラチン病の遺伝子診断	要 (届出後当該療養を初めて実施するときは必ず事前に開催)	(変更なし)
	65	色素性乾皮症に係る遺伝子診断	要 (届出後当該療養を初めて実施するときは必ず事前に開催)	(変更なし)
その他	15	先天性血液凝固異常症の遺伝子診断	要 (届出後当該療養を初めて実施するときは必ず事前に開催)	(変更なし)
	38	重症BCG副反応症例における遺伝子診断	要 (届出後当該療養を初めて実施するときは必ず事前に開催)	(変更なし)
	78	先天性難聴の遺伝子診断	要 (届出後当該療養を初めて実施するときは必ず事前に開催)	(変更なし)
	83	RET遺伝子診断	要 (届出後当該療養を初めて実施するときは必ず事前に開催)	(変更なし)
	84	角膜ジストロフィーの遺伝子解析	要 (届出後当該療養を初めて実施するときは必ず事前に開催)	(変更なし)
	100	網膜芽細胞腫の遺伝子診断	要 (届出後当該療養を初めて実施するときは必ず事前に開催)	(変更なし)
代謝	80	培養細胞による先天性代謝異常診断	要 (届出後当該療養を初めて実施するときは必ず事前に開催)	(変更なし)
	82	培養細胞による脂肪酸代謝異常症又は有機酸代謝異常症の診断	要 (届出後当該療養を初めて実施するときは必ず事前に開催)	(変更なし)

II-13 医療安全管理委員会の設置

	番号	先進医療技術名称	現 行	修 正 案
神経内科	16	筋強直性又は筋緊張性ジストロフィーのDNA診断	要	(変更なし)
	29	ミトコンドリア病のDNA診断	要	(変更なし)
	31	神経変性疾患のDNA診断	要	(変更なし)
	46	家族性アルツハイマー病の遺伝子診断	要	(変更なし)
小児科関係	24	成長障害のDNA診断	要	(変更なし)
	58	先天性銅代謝異常症の遺伝子診断	要	(変更なし)
	66	先天性高インスリン血症に係る遺伝子診断	要	(変更なし)
皮膚科	79	フェニルケトン尿症の遺伝子診断	要	(変更なし)
	52	ケラチン病の遺伝子診断	要	(変更なし)
その他	65	色素性乾皮症に係る遺伝子診断	要	(変更なし)
	15	先天性血液凝固異常症の遺伝子診断	要	(変更なし)
	38	重症BCG副反応症例における遺伝子診断	要	(変更なし)
	78	先天性難聴の遺伝子診断	要	(変更なし)
	83	RET遺伝子診断	要	(変更なし)
	84	角膜ジストロフィーの遺伝子解析	要	(変更なし)
代謝	100	網膜芽細胞腫の遺伝子診断	要	(変更なし)
	80	培養細胞による先天性代謝異常診断	要	(変更なし)
	82	培養細胞による脂肪酸代謝異常症又は有機酸代謝異常症の診断	要	(変更なし)

II-14 当該技術の実施症例数

	番号	先進医療技術名称	現 行	修 正 案
神経内科	16	筋強直性又は筋緊張性ジストロフィーのDNA診断	2例以上	1例以上
	29	ミトコンドリア病のDNA診断	1例以上	(変更なし)
	31	神経変性疾患のDNA診断	2例以上	1例以上
	46	家族性アルツハイマー病の遺伝子診断	2例以上	1例以上
小児科関係	24	成長障害のDNA診断	3例以上	1例以上
	58	先天性銅代謝異常症の遺伝子診断	1例以上	(変更なし)
	66	先天性高インスリン血症に係る遺伝子診断	1例以上	(変更なし)
皮膚科	79	フェニルケトン尿症の遺伝子診断	1例以上	(変更なし)
	52	ケラチン病の遺伝子診断	1例以上	(変更なし)
その他	65	色素性乾皮症に係る遺伝子診断	3例以上	1例以上
	15	先天性血液凝固異常症の遺伝子診断	1例以上	(変更なし)
	38	重症BCG副反応症例における遺伝子診断	1例以上	(変更なし)
	78	先天性難聴の遺伝子診断	1例以上	(変更なし)
	83	RET遺伝子診断	1例以上	(変更なし)
	84	角膜ジストロフィーの遺伝子解析	1例以上	(変更なし)
代謝	100	網膜芽細胞腫の遺伝子診断	1例以上	(変更なし)
	80	培養細胞による先天性代謝異常診断	1例以上	(変更なし)
	82	培養細胞による脂肪酸代謝異常症又は有機酸代謝異常症の診断	1例以上	(変更なし)

II-15 その他 (医療機関)

番号	先進医療技術名称	現 行	修 正 案
神経内科	16 筋強直性又は筋緊張性ジストロフィーのDNA診断	遺伝カウンセリングの実施体制を有していること	・ 遺伝カウンセリングの実施体制を有していること、 ・ 神経疾患の遺伝子診断ガイドライン 2009 に準拠していること。 ・ 遺伝子関連検査検体品質管理マニュアルに従って検体の品質管理が行われていること
	29 ミトコンドリア病のDNA診断	遺伝カウンセリングの実施体制を有していること	・ 遺伝カウンセリングの実施体制を有していること、 ・ 神経疾患の遺伝子診断ガイドライン 2009 に準拠していること。 ・ 遺伝子関連検査検体品質管理マニュアルに従って検体の品質管理が行われていること
	31 神経変性疾患のDNA診断	遺伝カウンセリングの実施体制を有していること	・ 遺伝カウンセリングの実施体制を有していること、 ・ 神経疾患の遺伝子診断ガイドライン 2009 に準拠していること。 ・ 遺伝子関連検査検体品質管理マニュアルに従って検体の品質管理が行われていること
	46 家族性アルツハイマー病の遺伝子診断	遺伝カウンセリングの実施体制を有していること	・ 遺伝カウンセリングの実施体制を有していること、 ・ 神経疾患の遺伝子診断ガイドライン 2009 に準拠していること。 ・ 遺伝子関連検査検体品質管理マニュアルに従って検体の品質管理が行われていること
小児科関係	24 成長障害のDNA診断	遺伝カウンセリングの実施体制を有していること	・ 遺伝カウンセリングの実施体制を有していること、 ・ 遺伝子関連検査検体品質管理マニュアルに従って検体の品質管理が行われていること
	58 先天性銅代謝異常症の遺伝子診断	遺伝カウンセリングの実施体制を有していること	・ 遺伝カウンセリングの実施体制を有していること、 ・ 遺伝子関連検査検体品質管理マニュアルに従って検体の品質管理が行われていること
	66 先天性高インスリン血症に係る遺伝子診断	遺伝カウンセリングの実施体制を有していること	・ 遺伝カウンセリングの実施体制を有していること、 ・ 遺伝子関連検査検体品質管理マニュアルに従って検体の品質管理が行われていること
	79 フェニルケトン尿症の遺伝子診断	遺伝カウンセリングの実施体制を有していること	・ 遺伝カウンセリングの実施体制を有していること、 ・ 遺伝子関連検査検体品質管理マニュアルに従って検体の品質管理が行われていること
皮膚科	52 ケラチン病の遺伝子診断	遺伝カウンセリングの実施体制を有していること	・ 遺伝カウンセリングの実施体制を有していること、 ・ 遺伝子関連検査検体品質管理マニュアルに従って検体の品質管理が行われていること
	65 色素性乾皮症に係る遺伝子診断	遺伝カウンセリングの実施体制を有していること	・ 遺伝カウンセリングの実施体制を有していること、 ・ 遺伝子関連検査検体品質管理マニュアルに従って検体の品質管理が行われていること
その他	15 先天性血液凝固異常症の遺伝子診断	遺伝カウンセリングの実施体制を有していること	・ 遺伝カウンセリングの実施体制を有していること、 ・ 遺伝子関連検査検体品質管理マニュアルに従って検体の品質管理が行われていること
	38 重症BCG副反応症例における遺伝子診断	遺伝カウンセリングの実施体制を有していること	・ 遺伝カウンセリングの実施体制を有していること、 ・ 遺伝子関連検査検体品質管理マニュアルに従って検体の品質管理が行われていること
	78 先天性難聴の遺伝子診断	遺伝カウンセリングの実施体制を有していること	・ 遺伝カウンセリングの実施体制を有していること、 ・ 遺伝子関連検査検体品質管理マニュアルに従って検体の品質管理が行われていること

番号	先進医療技術名称	現 行	修 正 案
83	RET遺伝子診断	遺伝カウンセリングの実施体制を有していること	・ 遺伝カウンセリングの実施体制を有していること、 ・ 遺伝子関連検査検体品質管理マニュアルに従って検体の品質管理が行われていること
84	角膜ジストロフィーの遺伝子解析	遺伝カウンセリングの実施体制を有していること	(削除)
100	網膜芽細胞腫の遺伝子診断	遺伝カウンセリングの実施体制を有していること、特定非営利活動法人日本臨床検査標準協議会が平成21年2月に作成した遺伝子関連検査検体品質管理マニュアルに従って検体の品質管理が行われていること	・ 遺伝カウンセリングの実施体制を有していること、 ・ 遺伝子関連検査検体品質管理マニュアルに従って検体の品質管理が行われていること
代謝	80 培養細胞による先天性代謝異常診断	遺伝カウンセリングの実施体制を有していること	・ 遺伝カウンセリングの実施体制を有していること、 ・ 遺伝子関連検査検体品質管理マニュアルに従って検体の品質管理が行われていること
	82 培養細胞による脂肪酸代謝異常症又は有機酸代謝異常症の診断	遺伝カウンセリングの実施体制を有していること	・ 遺伝カウンセリングの実施体制を有していること、 ・ 遺伝子関連検査検体品質管理マニュアルに従って検体の品質管理が行われていること

Ⅲ. その他の要件

Ⅲ-01 頻回の実績報告

	番号	先進医療技術名称	現 行	修 正 案
神経内科	16	筋強直性又は筋緊張性ジストロフィーのDNA診断	—	(変更なし)
	29	ミトコンドリア病のDNA診断	—	(変更なし)
	31	神経変性疾患のDNA診断	—	(変更なし)
	46	家族性アルツハイマー病の遺伝子診断	—	(変更なし)
小児科	24	成長障害のDNA診断	—	(変更なし)
	58	先天性銅代謝異常症の遺伝子診断	—	(変更なし)
	66	先天性高インスリン血症に係る遺伝子診断	—	(変更なし)
	79	フェニルケトン尿症の遺伝子診断	—	(変更なし)
皮膚	52	ケラチン病の遺伝子診断	—	(変更なし)
	65	色素性乾皮症に係る遺伝子診断	—	(変更なし)
その他	15	先天性血液凝固異常症の遺伝子診断	—	(変更なし)
	38	重症BCG副反応症例における遺伝子診断	—	(変更なし)
	78	先天性難聴の遺伝子診断	—	(変更なし)
	83	RET遺伝子診断	—	(変更なし)
	84	角膜ジストロフィーの遺伝子解析	—	(変更なし)
	100	網膜芽細胞腫の遺伝子診断	12月間は、1月毎の報告	(変更なし)
代謝	80	培養細胞による先天性代謝異常診断	—	(変更なし)
	82	培養細胞による脂肪酸代謝異常症又は有機酸代謝異常症の診断	—	(変更なし)

Ⅲ-02 その他

	番号	先進医療技術名称	現 行	修 正 案
神経内科	16	筋強直性又は筋緊張性ジストロフィーのDNA診断	—	(変更なし)
	29	ミトコンドリア病のDNA診断	—	(変更なし)
	31	神経変性疾患のDNA診断	—	(変更なし)
	46	家族性アルツハイマー病の遺伝子診断	—	(変更なし)
小児科関係	24	成長障害のDNA診断	—	(変更なし)
	58	先天性銅代謝異常症の遺伝子診断	—	(変更なし)
	66	先天性高インスリン血症に係る遺伝子診断	—	(変更なし)
	79	フェニルケトン尿症の遺伝子診断	—	(変更なし)
皮膚科	52	ケラチン病の遺伝子診断	—	(変更なし)
	65	色素性乾皮症に係る遺伝子診断	—	(変更なし)
その他	15	先天性血液凝固異常症の遺伝子診断	—	(変更なし)
	38	重症BCG副反応症例における遺伝子診断	—	(変更なし)
	78	先天性難聴の遺伝子診断	—	(変更なし)
	83	RET遺伝子診断	—	(変更なし)
	84	角膜ジストロフィーの遺伝子解析	—	(変更なし)
	100	網膜芽細胞腫の遺伝子診断	—	(変更なし)
代謝	80	培養細胞による先天性代謝異常診断	—	(変更なし)
	82	培養細胞による脂肪酸代謝異常症又は有機酸代謝異常症の診断	—	(変更なし)