

# 先進医療における稀少疾患に対する検査の 外部医療機関での実施について

## 1 背景

我が国における稀少疾患検査（生化学的検査、遺伝子検査等）については、先進医療として自ら検査を実施できる体制を備えた医療機関（以下「検査実施医療機関」という。）が国内に1～数カ所程度しか存在しない技術がほとんどであり、稀少疾患に関する診療を行う医療機関の多くはそれらの検査を検査実施医療機関に依頼している状況にある。

もっともこの場合、稀少疾患に対する検査を依頼する医療機関（以下「検査依頼医療機関」という。）は、検査を直接実施していないことから、当該検査に要する費用について患者から徴収することはできない。その結果、検査に要する費用について、事実上検査実施医療機関が負担している状況が見られるが、そのような無償の検査を継続することには限界がある。

もちろん、先進医療である稀少疾患検査について、検査実施医療機関は患者から実費を徴収することができるが、その場合には、患者が検査実施医療機関に直接赴いて検査を受診する必要があり、届出医療機関が国内に1～数カ所程度しかない現状においては、患者の利便性に欠ける。

## 2 提案

これらの背景を踏まえ、先進医療である稀少疾患に対する検査について、一定の条件の下に、他の医療機関に検査を依頼して実施することを認めてはどうか。（これにより、患者より費用の徴収が可能となるものである。）

具体的な条件としては、以下の（1）～（5）としてはどうか。

（1）対象とする疾患は稀少疾患に限ること。

（2）検査の依頼先は、当該稀少疾患に対する先進医療に係る届出を行っている医療機関に限ること。

(3) 検査依頼医療機関は、以下の要件を満たす旨の届出を行うこと。

- ① 当該先進医療の実施に係る施設基準について、検査に係るものを除き、満たしていること
- ② 当該先進医療を実施する診療科において、当該診療科を専門とする医師が配置されていること
- ③ 当該先進医療の実施に係る施設基準のほか、当該先進医療を実施する際に必要とされる体制を有していること（例えば遺伝カウンセリングの実施体制等）
- ④ 検査の依頼先となる検査実施医療機関の名称
- ⑤ 検査依頼医療機関は、検体の管理・輸送の方法等について、検査実施医療機関と文書にて確認を行うこと

(4) 検査に要する費用については、検査依頼医療機関が徴収した上で、検査実施医療機関と合議の上、費用分担を行うこと。

(5) 検査実施医療機関は、検査依頼医療機関から検査の依頼を受けた場合であっても、検査の実施により問題等が生じた際の報告を含めた適切な対応を行うこと。