

	所属する領域別委員会	共同提案学会名	優先順位	申請技術名	区分	技術の概要(200字以内)	対象疾患名	保険収載が必要な理由(300字以内)
未収載	小児関連委員会、検査関連委員会		1	尿中有機酸分析	D 検査	ガスクロマトグラフ質量分析装置を用いた尿中有機酸分析は、新生児マススクリーニング対象疾患である有機酸代謝異常症の診断、あるいは一般診療現場における有機酸血症の鑑別診断には不可欠な検査である。	プロピオン酸血症(指定難病245)、メチルマロン酸血症(指定難病246)、イソ吉草酸血症(指定難病247)、グルタル酸血症1型(指定難病249)、グルタル酸血症2型(指定難病250)、複合カルボキシラーゼ欠損症(指定難病255)など	これまで、この検査は「D010 8 先天性代謝異常症検査」の一つとして行われてきた。しかし、「保険医療機関内において当該検査を行った場合に患者1人につき1回に限り算定する」という制限があり、一般医療機関での利用が困難であった。この検査に制限がつけられた理由として、ガスクロマトグラフ質量分析装置が薬事承認されていなかったという問題があったが、「医薬品医療機器等法」で医療機器の一般名称として「質量分析装置」が新設され、平成29年に「医薬品医療機器等法」に対応したクラス1医療機器としてガスクロマトグラフ質量分析装置が提供された。この検査が「D010 8 先天性代謝異常症検査」から独立して保険収載されれば、一般医療機関での利用が進む。
	小児関連委員会、検査関連委員会	日本小児神経学会	2	血中極長鎖脂肪酸検査	D 検査	ガスクロマトグラフ質量分析装置を用いた極長鎖脂肪酸分析で指定難病である副腎白質ジストロフィー、一部のペルオキシソーム病の診断には不可欠な検査である。	副腎白質ジストロフィー(指定難病20)、ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く)(指定難病234)の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	指定難病である副腎白質ジストロフィー大脳型の唯一の治療法は発症早期の造血幹細胞移植のため早期診断には血中極長鎖脂肪酸検査が必要である。また脊髄症状や副腎不全症状でも発症するため、正確な診断のために不可欠である。さらにペルオキシソーム病の一部にも極長鎖脂肪酸検査は重要な診断マーカーのため効率的に診断に繋げるためには必要である。平成29年に「医薬品医療機器等法」に対応したクラス1医療機器としてガスクロマトグラフ質量分析装置が提供されたのを機に、保険収載を要望する。
	小児関連委員会、検査関連委員会		3	タンデムマス分析	D 検査	タンデム質量分析装置を用いたアミノ酸ならびに遊離・アシルカルニチン分析は、新生児マススクリーニング対象疾患であるアミノ酸代謝異常症、有機酸代謝異常症、脂肪酸代謝異常症のスクリーニング検査ならびに診断、あるいは一般診療現場におけるこれらの疾患の鑑別診断には不可欠な検査である。	フェニルケトン尿症(指定難病240)、メープルシロップ尿症(指定難病244)、尿素サイクル異常症(指定難病251)の一部、プロピオン酸血症(指定難病245)、メチルマロン酸血症(指定難病246)、イソ吉草酸血症(指定難病247)、グルタル酸血症1型(指定難病249)、グルタル酸血症2型(指定難病250)、複合カルボキシラーゼ欠損症(指定難病255)、カルニチン回路異常症(指定難病316)、三頭酵素欠損症(指定難病317)、β-ケトチオラーゼ欠損症(指定難病322)など	これまで、この検査は「D010 8 先天性代謝異常症検査」の一つとして行われてきた。しかし、「保険医療機関内において当該検査を行った場合に患者1人につき1回に限り算定する」という制限があり、一般医療機関での利用が困難であった。この検査に制限がつけられた理由として、タンデム質量分析装置が薬事承認されていなかったという問題があったが、「医薬品医療機器等法」で医療機器の一般名称として「質量分析装置」が新設され、平成29年に「医薬品医療機器等法」に対応したクラス1医療機器としてタンデム質量分析装置が提供された。この検査が「D010 8 先天性代謝異常症検査」から独立して保険収載されれば、一般医療機関での利用が進む。
	所属する領域別委員会	共同提案学会名	優先順位	申請技術名	区分	診療報酬番号	再評価区分(複数入力可)	提案の概要
既収載	小児関連委員会、検査関連委員会	日本小児神経学会	1	遺伝学的検査	D 検査	D006-4	1-A 算定要件の拡大(適応疾患の拡大)	既存項目であるD006-4 遺伝学的検査のエの項に、副腎白質ジストロフィーとガラクトース血症を追加する。副腎白質ジストロフィーは、指定難病20に指定されており、その診断に遺伝学的検査が必要である。ガラクトース血症はその一部であるガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ(GALT)欠損症が指定難病258に指定されており、GALT欠損症およびその他の高ガラクトース血症を診断するために遺伝学的検査が必要である。
	小児関連委員会、検査関連委員会		2	血中ガラクトース検査	D 検査	D007-35	2-A 点数の見直し(増点) 3 設定項目の見直し 6 その他(検査法の変更)	既存項目であるD007-35 肺サーファクタント蛋白-A(SP-A)、ガラクトース130点で評価されているもののうち、ガラクトースは商業的検査会社で実施されていない。指定されている検査法の試薬が現在販売されていないためである。しかしながら、ガラクトース血症は新生児マススクリーニングの対象疾患であり、マススクリーニング検査機関では紙からのマイクロプレートを用いた酵素法(蛍光測定法)で測定している。検査法を本法に変更し、増点して保険適応とすべきである。