

遺伝性乳癌卵巣癌症候群診療における保険診療についての考え方ー令和8年度診療報酬改定を踏まえてー

一般社団法人 日本遺伝カウンセリング学会 保険委員会
日本遺伝子診療学会 保険委員会
一般社団法人 日本遺伝性腫瘍学会 保険診療委員会
一般社団法人 日本人類遺伝学会 保険委員会

1. はじめに

令和8年度診療報酬改定において遺伝性乳癌卵巣癌症候群（HBOC）診療に関する保険適用が変更された¹⁾。BRCA1/2 遺伝学的検査で HBOC と診断された者の第一度近親者に対して、がん未発症者を含め、一定の要件下で BRCA1/2 遺伝学的検査、リスク低減手術およびサーベイランスが保険診療上扱われることとなった（表1）。遺伝性腫瘍症候群は「がん易罹患性遺伝子の生殖細胞系列病的バリエーション保持を原因とする症候群で、がんの未発症、既発症の有無を問わない概念である。」と定義されることから²⁾、今回の診療報酬改定はわが国のがんゲノム医療の定義³⁾に準拠した改定といえる。

このたび日本遺伝カウンセリング学会、日本遺伝子診療学会、日本遺伝性腫瘍学会、日本人類遺伝学会の4学会は、遺伝医療、遺伝性腫瘍症候群診療の立場から令和8年度診療報酬改定の内容および実装上の課題について、HBOC を中心的な対象としつつ、遺伝性腫瘍症候群全般に共通する検査・保険適用上の課題について言及する。

表1 令和8年度診療報酬改定 遺伝性乳癌卵巣癌症候群にかかる保険適用

	BRCA1/2遺伝学的検査		リスク低減手術		サーベイランス			
	HBOC診断	コンパニオン診断薬	リスク低減乳房切除術	リスク低減卵管卵巣摘出術	乳房*1	卵巣*2	前立腺*3	膵臓*4
がん未発症者	新規適用*6	×	新規適用*6	新規適用*6	新規適用*6	新規適用*6		
乳癌既発症者	既収載	既収載	既収載	既収載	既収載	既収載		
卵巣癌*5既発症者	既収載	既収載	既収載	×	既収載	×	×	
前立腺癌既発症者	新規適用*6	既収載	新規適用*6	×	新規適用*6	×	×	
膵癌既発症者	新規適用*6	既収載	新規適用*6	新規適用*6	新規適用*6	新規適用*6		
乳癌・卵巣癌・前立腺癌・膵癌以外のがん既発症者	新規適用*6		新規適用*6	新規適用*6	新規適用*6	新規適用*6		

平沢 晃 病理と臨床 43 巻 12 号（2025 年）を改編

- *1 マンモグラフィ、乳腺超音波、乳房造影 MRI 等
- *2 経膈超音波、血清 CA125 腫瘍マーカー等
- *3 血清 PSA 検査
- *4 MRI 磁気共鳴胆管膵臓造影検査（MRCP）または超音波内視鏡（造影 CT で代用されることもあり）、血清 CA19-9 等
- *5 卵管癌・腹膜癌を含む
- *6 令和8年6月より HBOC と診断された発端者の第一度近親者にあたる場合に限り保険適用

2. 令和8年度診療報酬改定の遺伝性腫瘍症候群診療に関連した主な変更点

1. BRCA1 または BRCA2（BRCA1/2）遺伝学的検査により HBOC と診断された者の第一度近親者（父母、子又は兄弟姉妹）が、がん未発症者を含め、療養の給付の対象になった。
- BRCA 1 / 2 遺伝子検査（一部抜粋）
- （2）（略）遺伝性乳癌卵巣癌症候群が疑われる者（乳癌若しくは卵巣癌患者である場合又は「D006－18」の「2」に掲げる BRCA 1 / 2 遺伝子検査の血液を検体とするものにより遺伝性乳癌卵巣癌症候群と診断された者の父母、子若しくは兄弟姉妹である場合に限る。）の血液を検体とし、PCR 法等により、抗悪性腫瘍剤による治療法の選択又は遺伝性乳癌卵巣癌症候群の診断を目的として、BRCA1 遺伝子及び BRCA2 遺伝子の変異の評価を行った場合に限り算定する。

2. 遺伝性腫瘍症候群に関する遺伝学的検査の検査前説明および検査結果に基づく療養上の指導について、遺伝性疾患療養指導管理料が新設された。一方で従来の遺伝カウンセリング加算および遺伝性腫瘍カウンセリング加算は廃止された。
3. 血縁者診断で HBOC と診断された者は、がん未発症者を含めて、所定の算定要件及び施設基準を満たす場合、リスク低減手術及びサーベイランスが保険診療として実施可能となった。

○遺伝性疾患療養指導管理料（遺伝性腫瘍に関するものを抜粋）

1. 医師が遺伝子検査の必要性等について文書により説明を行った場合（300 点）（1 患者 1 回のみ）
2. 医師が遺伝子検査の結果に基づき療養上必要な指導を行った場合
 - イ. 初回（700 点）（1 患者 1 回のみ）
 - ロ. 2 回目（200 点）（1 患者 1 回のみ）

〔算定要件〕

・ 1 については、遺伝性腫瘍に関する検査（若しくは病理診断）を実施する前にその必要性及び診療方針等について文書により説明を行った場合。2 のイについては、遺伝性腫瘍に関する検査（若しくは病理診断）の結果に基づき療養上必要な指導を行った場合。2 のロについては、遺伝性腫瘍に関する検査（若しくは病理診断）を実施した患者に対して、当該検査結果に基づき療養上必要な指導を行った場合。

・ 厚生労働省「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取り扱いのためのガイダンス」並びに関係学会による「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」及び「遺伝カウンセリング実施に関するガイダンス」を遵守すること。

〔施設基準〕

- ・ 遺伝性疾患の診療に係る経験を 3 年以上有する常勤の医師が 1 名以上配置されている。
- ・ 遺伝性疾患に対する療養指導を年間合計 20 例以上実施している。

※本 4 学会においても、各学会が別途公表している手引き・見解等の「施設基準」中「遺伝カウンセリング加算の施設基準に係る届出」とある箇所は、令和 8 年度診療報酬改定に伴い「遺伝性疾患療養指導管理料の施設基準に係る届出」に置き換えて取り扱う。また、従来の遺伝カウンセリング加算及び遺伝性腫瘍カウンセリング加算に関する記載は、同改定後は適用されない。

※がん患者指導管理料「ニ」の〔留意事項〕中、遺伝カウンセリング加算との併算定制限に関する記載は、遺伝性疾患療養指導管理料「1」（検査前の説明・300 点）との併算定制限として取り扱う。すなわち、がん患者指導管理料「ニ」を算定する場合、遺伝性疾患療養指導管理料「1」は算定できない。

3. 血縁者診断の遺伝学的検査について

令和 8 年度診療報酬改定では、がん未発症者を含む HBOC 患者の第一度近親者に対しても *BRCA1/2* 遺伝学的検査、リスク低減手術、サーベイランス等が保険適用となった（表 1）ものの、血縁者診断にかかる遺伝学的検査については**シングルサイト血縁者診断に適した承認済み検査システムが存在しない**状況である。血縁者診断では、発端者で同定された病的バリエントを当該血縁者が保持しているか否かを確認することが臨床上の目的である。そのため、家系内病的バリエントが既知である場合には、当該バリエントを対象とするシングルサイト検査が合理的である。現在 HBOC の診断補助として承認されている唯一の機器（Software as a Medical Device : SaMD）である BRACAnalysis 診断システム[®]は *BRCA1/2* の所定の解析領域におけるシーケンスバリエントおよび大規模再構成を包括的に解析する検査であり、血縁者診断におけるシングルサイト検査には対応していない。

・ シングルサイト検査：遺伝子のある特定のバリエントの有無を解析する遺伝学的検査。遺伝性疾患の発端者で同定されたバリエントが血縁者で共有されているかどうかを確認する際などで使用する。

・フルシーケンス：DNA や RNA を構成する 4 つの塩基（A、T または U、G、C）の並び順のすべてを解読する技術やプロセス

（１）血縁者診断の運用上の特性

血縁者診断は、発端者本人に対する診断とは異なり、発端者で既に同定された病的バリエーションを前提として、当該血縁者がその病的バリエーションを保持しているか否かを確認する検査である。そのため、対象者が保険診療上の対象となる第一度近親者に該当すること、発端者の検査結果に基づき家系内で確認すべき病的バリエーションが特定されていること、当該情報を血縁者診断に用いることについて必要な説明と同意が得られていることを、診療録上確認可能とする手順が必要である。

また、検体取り違えを防止するため、受検者本人の確認、検体識別、結果報告書における本人同定性を担保する仕組みが求められる。生物学的血縁関係が否定される契機となることにも留意が必要である。

（２）精度管理基準を満たす Laboratory Developed Tests（LDTs）の早期活用に関する要望

HBOC 診療に関連する 10 学会・団体は、令和 8 年 4 月 19 日に「遺伝性乳癌卵巣癌症候群（HBOC）における血縁者診断の保険適用に伴う精度管理基準を満たした LDTs の早期活用に関する要望書」を発出して、令和 7 年 12 月 26 日付通知「LDTs の臨床実装に係る精度管理の基準等について」に定める精度管理基準を満たす LDTs について、特例的かつ早期に保険診療として活用することを要望する旨、連名で関係当局に提出している⁴⁾。

LDTs: 単一の検査室又は検査室ネットワーク内で設計・開発・製造（又は変更）された検査で、臨床診断の補助や臨床的管理の意思決定に用いられるもの⁴⁾。従来よりわが国の遺伝性腫瘍症候群の診断補助で使用されてきたシングルサイト検査、各種単一遺伝子検査、症候群特有の遺伝子検査、多遺伝子パネル検査等が相当する。

（３）遺伝性腫瘍症候群に対する遺伝学的検査の保険適用を目指した対応の必要性

令和 8 年度診療報酬改定における血縁者診断の保険適用は、BRCA1/2 生殖細胞系列病的バリエーションを原因とする「狭義の HBOC」に限定されたものである。遺伝性腫瘍症候群全体を見据えた対応としては、以下の 2 つの観点からの整理が必要である。

1) BRCA1/2 以外の遺伝性腫瘍症候群関連遺伝子の保険適用

BRCA1/2 以外の遺伝性腫瘍症候群関連遺伝子については、血縁者診断への保険適用拡大が次の段階の課題として残されている。その実現の鍵となるのは、検査会社が BRCA1/2 以外の遺伝子について新たに薬事承認申請を行うか否かである。特定の疾患・遺伝子に限定して承認・保険収載が進む場合、遺伝子の種類によって受けられる医療に差が生じる、「原因遺伝子による医療アクセス格差」を助長しかねない。したがって、対象遺伝子の拡大を個々の企業による薬事承認申請の動向のみに委ねるのではなく、精度管理基準を満たす LDTs の活用を含めた、より速やかな対応の枠組みを整備する必要がある。

2) CGP の PGPV の確認検査への展開

遺伝性腫瘍症候群関連遺伝子のシングルサイト検査について、精度管理基準を満たす LDTs を保険診療上活用できる制度設計が実現すれば、既に実施されているがん遺伝子パネル検査（CGP: Comprehensive Genomic Profiling、造血器腫瘍パネル検査を含む）において検出される PGPV（Presumed Germline Pathogenic Variant、生殖細胞系列病的バリエーションが疑われる所見）の確認検査へも展開可能である。これにより、対象遺伝子の限定に依存しない、汎用性の高い検査基盤の整備を進めることができる。

（４）患者負担および医療資源の適正化の必要性

血縁者診断において、発端者で同定された病的バリエーションのみを対象とするシングルサイト検査を適切に活用することは、フルシーケンス検査を一律に実施する場合と比較して、患者負担の軽減、医療資源の適正配

分、保険財政上の効率性の観点から合理的である。HBOC 発端者診断を目的とした SaMD である BRACAnalysis®診断システムが 20,200 点（202,000 円相当）であるのに対し、血縁者向けのシングルサイト検査については、日本人類遺伝学会による内保連（内科系学会社会保険連合）令和 6 年度医療技術評価提案書において、BRCA1/2 遺伝子検査（シングルサイト血縁者診断）について 3,000 点台からの点数が提案されている⁵⁾。

4. サーベイランスおよびリスク低減手術について

令和 8 年度診療報酬改定で保険適用となった第一度近親者のサーベイランスおよびリスク低減手術については、関連ガイドラインに準拠して行う。保険適用は表 1 に示したとおりである。

日本乳癌学会は「遺伝性乳がん卵巣がん症候群の保険診療に関する Q&A」（2023 年 5 月 31 日更新）において、HBOC の診断は、質と信頼性の担保された遺伝学的検査の結果に基づき担当医が行うものであり、保険診療上、特定の検査機器又は検査会社による検査に限定されるものではないとの見解を示している。すなわち、BRCA1/2 遺伝子検査を実施する検査会社にかかわらず、質と信頼性の担保された検査の結果に基づき HBOC と診断され、所定の条件を満たす場合には、リスク低減手術は保険診療上実施可能と判断されている⁶⁾。本 4 学会もこの解釈に賛同する。

なお、令和 8 年度診療報酬改定後の疑義解釈では、D006-18「2」血液を検体とする BRCA1/2 遺伝子検査により HBOC と診断された第一度近親者について、所定の要件を満たす場合にリスク低減手術の手術料を算定できることが示されている。一方で、HBOC の診断そのものは、質と信頼性の担保された遺伝学的検査結果に基づき担当医が行うものであり、特定の検査機器・検査会社に限定されるものではないとの従来の見解も示されている。本 4 学会は、既に質と信頼性の担保された検査により HBOC と診断されている症例に対して、再検査を一律に求めることは適切ではないと考える。ただし、個別事例における保険診療上の最終判断は所属の地方厚生局等に確認することが望ましい。

5. おわりに

本 4 学会は、今後も関連学会と緊密に連携し、HBOC 診療及び遺伝性腫瘍診療全般に関する適正な保険診療上の取扱いについて、継続的に情報を発信していく所存である。さらにがん未発症者を含む近親者が、保険診療上の取扱いや検査選択肢について不正確又は不十分な情報に基づいて受検を判断することのないよう、会員及び関連学会に対して正確な情報の周知を図るとともに、検査を受けるための選択肢とアクセスが不当に制限されることのないよう、LDTs の早期活用に関する要望の実現に向けて他の関連学会・団体と協働していく所存である。

なお本稿と各学会が別途公表する見解・手引き等の記載が異なる場合は、当該公表時点における最新の記載を優先する。

2026 年 9 月 10 日

参考資料

- 1) 令和 8 年度診療報酬改定について https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_67729.html (厚生労働省 HP)
- 2) 遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査 (MGPT) の手引き 2025 年版 金原出版, 2025
- 3) 厚生労働省 大臣官房厚生科学課, 健康局がん・疾病対策課. がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会報告書～国民参加型がんゲノム医療の構築に向けて～. 平成 29 年 6 月 27 日.
<https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi2/0000169238.html>
- 4) 遺伝性乳癌卵巣癌症候群 (HBOC) における血縁者診断の保険適用に伴う精度管理基準を満たした LDTs の早期活用に関する要望書 (令和 8 年 4 月 19 日) <https://jshg.jp/about/notice-reference/>
- 5) 日本人類遺伝学会 内保連 (内科系学会社会保険連合) 令和 6 年度医療技術評価提案書「BRCA1/2 遺伝子検査 (血縁者診断、確定診断)」
- 6) 遺伝性乳がん卵巣がん症候群の保険診療に関する Q&A (更新日: 2023.05.31)
<https://www.jbcs.gr.jp/uploads/files/info/2023/HBOC%20Q%26A%E3%80%8023.05.31.pdf>