

先進医療専門家会議における第2項先進医療の科学的評価結果

整理番号	技術名	適応症	先進医療費用※ (自己負担分)	保険外併用療養費※ (保険給付分)	総評	技術の概要
183	網膜芽細胞腫の遺伝子診断	網膜芽細胞腫の患者又は 遺伝性網膜芽細胞腫の患 者の血縁者	発端者:15万1千円 保因者:4万8千円	3万円	適	別紙1

※典型的な1症例に要する費用として届出医療機関が記載した額。

【備考】

○「第2項先進医療」は、薬事法上の未承認又は適応外使用である医薬品又は医療機器の使用を伴わず、未だ保険診療の対象に至らない先進的な医療技術。

○「第3項先進医療(高度医療)」は、薬事法上の未承認又は適応外使用である医薬品又は医療機器の使用を伴い、薬事法による申請等に繋がる科学的評価可能なデータ収集の迅速化を図ることを目的とした、先進的な医療技術。

技術名	網膜芽細胞腫の遺伝子診断
適応症	網膜芽細胞腫の患者又は遺伝性網膜芽細胞腫の患者の血縁者
内容	<p>(先進性)</p> <p>網膜芽細胞腫は眼球内に発生する悪性腫瘍であり、小児がんの約3%を占める。罹患率は出生1.6～2.0万人に1人で、約30～40%(約1/3を占める両眼性症例のすべてと、残り約2/3の片眼性症例のうちの約10%)が遺伝性である。遺伝性網膜芽細胞腫は、がん抑制遺伝子であるRB1遺伝子の異常により発症することが知られており、常染色体優性遺伝形式を示すので子の50%に遺伝し、そのうち90%以上が実際に発症する。したがって、①網膜芽細胞腫の患者に関する遺伝子変異情報の確定と、②遺伝性網膜芽細胞腫の患者の未発症の血縁者に対する保因者診断が重要となる。</p> <p>既に保険収載されている検査方法として、染色体検査があるが、その感度は5%～7.5%にとどまる。しかし、染色体検査には、遺伝子検査で検出できない染色体レベルの異常を診断できるという利点がある。したがって、染色体検査と遺伝子検査を組み合わせることが重要であり、それによって網膜芽細胞腫の遺伝子診断の感度が約95%に向上する。</p> <p>(概要)</p> <p>従来の染色体検査に加えて、以下の検査を実施する。</p> <p>①発端者診断</p> <p>網膜芽細胞腫を発症した患者であって、原則としてその家系で最初に当該遺伝子診断を実施する外来を受診した者を、「発端者」と呼ぶ。発端者から約20ml採血し、血中のリンパ球からDNAとRNAを抽出する。これらを用いて、(ア)RB1遺伝子の全蛋白質コード領域およびプロモーター領域内の塩基配列解析 (イ)RT-PCR産物の塩基配列解析を行い、網膜芽細胞腫の原因と考えられる遺伝子変異を同定し、遺伝性網膜芽細胞腫であるか否かを診断する。</p> <p>②保因者診断</p> <p>①の検査により、発端者のRB1遺伝子における変異が同定されていることが前提となる。未発症であるが発端者と家系を同じくする者(血縁者)から採血し、RB1遺伝子の塩基配列を解析する。血縁者のRB1遺伝子に当該発端者と同じ変異が認められた場合、当該血縁者は遺伝性網膜芽細胞腫の「保因者」であると診断される。保因者に対しては、眼底検査等を頻回に実施し、早期発見に努める。</p> <p>(効果)</p> <p>腫瘍の大きさが径1～2mm程度の段階で早期発見できると、局所治療等による視力温存・眼球温存の成功率が高まり、患者のQOLを保つことができる。また、遺伝性網膜芽細胞腫の場合は全身の肉腫・骨肉腫等の二次がんの危険性が高いが、これについても適切な医学的管理を行うことで、早期発見・早期治療が可能になる。</p> <p>(先進医療に係る費用)</p> <p>①発端者診断 約15万円 ②保因者診断 約4万8千円</p> <p>実施科</p> <p>(遺伝相談外来)</p>

先進医療評価用紙(第1号)

先進技術としての適格性	
先進医療 の 名 称	網膜芽細胞腫の遺伝子診断(網膜芽細胞腫の患者又は遺伝性網膜芽細胞腫の患者の血縁者に係るものに限る。)
適 応 症	<input type="checkbox"/> A. 妥当である。 <input type="checkbox"/> B. 妥当でない。(理由及び修正案: _____)
有 効 性	<input type="checkbox"/> A. 従来技術を用いるよりも大幅に有効。 <input type="checkbox"/> B. 従来技術を用いるよりもやや有効。 <input type="checkbox"/> C. 従来技術を用いるのと同程度、又は劣る。
安 全 性	<input type="checkbox"/> A. 問題なし。(ほとんど副作用、合併症なし) <input type="checkbox"/> B. あまり問題なし。(軽い副作用、合併症あり) <input type="checkbox"/> C. 問題あり(重い副作用、合併症が発生することあり)
技 術 的 度 成 熟	A. 当該分野を専門とし経験を積んだ医師又は医師の指導下であれば行える。 B. 当該分野を専門とし数多く経験を積んだ医師又は医師の指導下であれば行える。 <input type="checkbox"/> C. 当該分野を専門とし、かなりの経験を積んだ医師を中心とした診療体制をとっていないと行えない。
社会的妥当性 (社会的倫理的 問題等)	A. 倫理的問題等はない。 <input type="checkbox"/> B. 倫理的問題等がある。
現 時 点 で の 普 及 性	A. 罹患率、有病率から勘案して、かなり普及している。 B. 罹患率、有病率から勘案して、ある程度普及している。 <input type="checkbox"/> C. 罹患率、有病率から勘案して、普及していない。
効 率 性	既に保険導入されている医療技術に比較して、 <input type="checkbox"/> A. 大幅に効率的。 <input type="checkbox"/> B. やや効率的。 <input type="checkbox"/> C. 効率性は同程度又は劣る。
将来の保険収 載の必要性	<input type="checkbox"/> A. 将来的に保険収載を行うことが妥当。 <input type="checkbox"/> B. 将来的に保険収載を行うべきでない。
総 評	総合判定: <input checked="" type="checkbox"/> 適 ・ 否 コメント: 網膜芽細胞腫の遺伝子診断は価値が高いと思われるが、精度が問題になります。検査自体の精度についての詳細の記述がありませんので、ここで判断することは非常に難しいと思われます。 今回、総合判定は適とさせていただきますが、技術のレベルによっては否、または差し戻しが適当と考える場合もあります。 特に、陰性と false-positive と false-negative の度合いをはっきりととらえることと、陰性のときの取扱いについて、しっかりと対応する必要があると考えます。

先進医療評価用紙(第2号)

当該技術の医療機関の要件(案)

先進医療名(案): 網膜芽細胞腫の遺伝子診断(網膜芽細胞腫の患者又は遺伝性網膜芽細胞腫の患者の血縁者に係るものに限る。)	
I. 実施責任医師の要件	
診療科	<input type="checkbox"/> (眼科)・不要
資格	<input type="checkbox"/> (眼科専門医又は臨床遺伝専門医)・不要
当該診療科の経験年数	<input type="checkbox"/> (5)年以上・不要
当該技術の経験年数	<input type="checkbox"/> (1)年以上・不要
当該技術の経験症例数	実施者[術者]として (1)例以上・不要 [それに加え、助手又は術者として ()例以上・ <input type="checkbox"/>
その他(上記以外の要件)	
II. 医療機関の要件	
診療科	<input type="checkbox"/> (眼科及び小児科)・不要
実施診療科の医師数	<input type="checkbox"/> ・不要 具体的内容: 常勤医師1名以上。
他診療科の医師数	要・ <input type="checkbox"/> 具体的内容:
その他医療従事者の配置 (薬剤師、臨床工学技士等)	<input type="checkbox"/> (臨床検査技師)・不要
病床数	要 (床以上)・ <input type="checkbox"/>
看護配置	要 (対1看護以上)・ <input type="checkbox"/>
当直体制	要 ()・ <input type="checkbox"/>
緊急手術の実施体制	要・ <input type="checkbox"/>
院内検査(24時間実施体制)	要・ <input type="checkbox"/>
他の医療機関との連携体制 (患者容態急変時等)	要・ <input type="checkbox"/> 連携の具体的内容:
医療機器の保守管理体制	<input type="checkbox"/> ・不要
倫理委員会による審査体制	<input type="checkbox"/> ・不要 審査開催の条件: 届出後当該療養を初めて実施するときは、必ず事前に開催すること。
医療安全管理委員会の設置	<input type="checkbox"/> ・不要
医療機関としての当該技術の実施症例数	<input type="checkbox"/> (1 症例以上)・不要
その他(上記以外の要件、例: 遺伝カウンセリングの実施体制が必要 等)	<ul style="list-style-type: none"> ・遺伝カウンセリングの実施体制を有していること。 ・臨床遺伝専門医が配置されていること。 ・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。
III. その他の要件	
頻回の実績報告	<input type="checkbox"/> (12ヶ月間までは、毎月報告)・不要
その他(上記以外の要件)	

先進医療専門家会議における第2項先進医療の 新規共同実施に係る科学的評価結果

整理 番号	先進医療名(略称)	適応症	先進医療費用※ (委託に係る費用を 含む自己負担分)	総評	技術の概要
002	<先進医療告示19> HDRA法又はCD-DST法による抗悪性 腫瘍感受性試験	消化器がん(根治度Cの胃がんを除く。)、頭頸部がん、乳がん、肺がん、がん性胸・腹膜炎、子宮頸がん、子宮体がん又は卵巣がん	8万3千円	適	別紙2

※典型的な1症例に要する費用として届出医療機関が記載した額。

先進医療名 (略称)	<先進医療告示19> HDRA法又はCD-DST法による抗悪性腫瘍感受性試験
適応症等	
消化器がん(根治度Cの胃がんを除く。)、頭頸部がん、乳がん、肺がん、がん性胸・腹膜炎、子宮頸がん、子宮体がん又は卵巣がん	
内容	
<p>(技術の先進性)</p> <p>がん治療において、抗悪性腫瘍剤による治療法が確立していない領域では、従来、治療担当医師個人の経験的判断に基づいた選択による抗悪性腫瘍剤投与が行われてきた。その結果、選択した抗悪性腫瘍剤が効果を発揮する可能性がある反面、本来無効な抗悪性腫瘍剤を選択する可能性もあり、その際には副作用のみが発現することとなる。これに対し本法は、個々の患者の癌の薬剤感受性を実験系で検査し、適切な治療薬選択に資する技術である。</p> <p>(技術の概要)</p> <p>進行がん患者から手術等によって採取した腫瘍組織を検体とし、HDRA法^{※1}あるいはCD-DST法^{※2}を用いて当該腫瘍の各種抗悪性腫瘍剤に対する反応性を予め評価することにより、無効な抗悪性腫瘍剤の投与を回避する。</p> <p>※1 Histoculture Drug Response Assay ※2 Collagen Gel Droplet Embedded Culture Drug Sensitivity Test</p> <p>(技術の効果)</p> <p>本技術により、個々の患者に応じてより適切な抗悪性腫瘍剤を選択できる。また、不要な抗悪性腫瘍剤投与による副作用を防止できる。</p> <p>(共同実施の概要)</p> <p>委託側医療機関において、手術等によって採取した腫瘍組織を組織封入容器に入れ、それを搬送用容器に格納した上で、受託側医療機関に冷蔵搬送する。その際、個人情報の保護の観点から、検査依頼書の受託側控えには、患者の識別番号のみが表示されるようにする。</p> <p>受託側医療機関では、検体を受領後、腫瘍組織の培養処理等を行い、本検査を実施する。得られた検査結果について報告書を作成し、委託側医療機関に郵送する。</p> <p>委託側医療機関の担当医は、届いた検査結果を確認し、患者に対し、検査結果を踏まえた今後の治療方針について説明を行う。</p> <p>(先進医療に係る費用(委託にかかる費用を含む。))</p> <p>約8万3千円</p>	

先進医療評価用紙(第 1-3 号)(案)

共同実施により先進医療を実施することの適格性について

先進医療 の 名 称	HDRA 法又は CD-DST 法による抗悪性腫瘍感受性試験 (消化器がん(根治度 C の胃がんを除く。)、頭頸部がん、乳がん、肺がん、がん性胸・腹膜炎、子宮頸がん、子宮体がん又は卵巣がんに係るものに限る。)
適 応 症	<input type="checkbox"/> A. 妥当である。 <input type="checkbox"/> B. 妥当でない。(理由及び修正案:)
有 効 性	A. 従来 of 技術を用いるよりも大幅に有効。 <input type="checkbox"/> B. 従来 of 技術を用いるよりもやや有効。 C. 従来 of 技術を用いるのと同程度、又は劣る。
安 全 性	<input type="checkbox"/> A. 問題なし。(ほとんど副作用、合併症なし) <input type="checkbox"/> B. あまり問題なし。(軽い副作用、合併症あり) <input type="checkbox"/> C. 問題あり(重い副作用、合併症が発生することあり)
技 術 的 熟 度	A. 当該分野を専門とし経験を積んだ医師又は医師の指導下であれば行える。 <input type="checkbox"/> B. 当該分野を専門とし数多く経験を積んだ医師又は医師の指導下であれば行える。 C. 当該分野を専門とし、かなりの経験を積んだ医師を中心とした診療体制をとっていないと行えない。
社会的妥当性 (社会的倫理的 問題等)	A. 倫理的問題等はない。 <input type="checkbox"/> B. 倫理的問題等がある。
現時点での 普 及 性	A. 罹患率、有病率から勘案して、かなり普及している。 <input type="checkbox"/> B. 罹患率、有病率から勘案して、ある程度普及している。 C. 罹患率、有病率から勘案して、普及していない。
効 率 性	既に保険導入されている医療技術に比較して、 A. 大幅に効率的。 <input type="checkbox"/> B. やや効率的。 C. 効率性は同程度又は劣る。
将来の保険収 載の必要性	<input type="checkbox"/> A. 将来的に保険収載を行うことが妥当。 <input type="checkbox"/> B. 将来的に保険収載を行うべきでない。
総 評	総合判定: <input checked="" type="checkbox"/> 適 ・ 否 コメント: 本技術では、搬送に際して腫瘍細胞の viability を維持できるかどうか が重要である。そのため、検体は冷蔵保存にて適切な容器を用い搬送 し、採取後 48 時間以内に検査を行うことが望ましい。また、搬送が適切 になされない等して検査結果に影響を与える可能性が否定できないこと 及び患者の個人情報保護の観点から、委託側医療機関においては患 者に対する倫理的な配慮が特に必要と考える。

先進医療評価用紙(第2-2号)(案)

共同実施による先進医療を実施可能とする委託側医療機関の要件として考えられるもの(案)

先進医療名:HDRA法又はCD-DST法による抗悪性腫瘍感受性試験(消化器がん(根治度Cの胃がんを除く。)、頭頸部がん、乳がん、肺がん、がん性胸・腹膜炎、子宮頸がん、子宮体がん又は卵巣がんに係るものに限る。)	
I. 委託側医療機関における実施責任医師の要件	
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> 要 (内科、呼吸器科、消化器科、外科、整形外科、脳神経外科、呼吸器外科、小児外科、皮膚科、泌尿器科、産婦人科、眼科又は耳鼻咽喉科)・不要
資格	<input checked="" type="checkbox"/> 要 (呼吸器専門医、消化器病専門医、消化器外科専門医、呼吸器外科専門医又は産婦人科専門医)・不要
当該診療科の経験年数	<input checked="" type="checkbox"/> 要 (5)年以上・不要
当該技術の経験年数	要 ()年以上・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
当該技術の経験症例数	実施者〔術者〕として ()例以上・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要 [それに加え、助手又は術者として ()例以上・不要]
その他(上記以外の要件)	
II. 委託側医療機関の要件	
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> 要 (内科、呼吸器科、消化器科、外科、整形外科、脳神経外科、呼吸器外科、小児外科、皮膚科、泌尿器科、産婦人科、眼科又は耳鼻咽喉科)・不要
実施診療科の医師数	<input checked="" type="checkbox"/> 要・不要 具体的内容: 常勤医師1名以上
他診療科の医師数	要・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要 具体的内容:
その他医療従事者の配置 (薬剤師、臨床工学技士等)	<input checked="" type="checkbox"/> 要 (薬剤師)・不要
病床数	要 (床以上)・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
看護配置	要 (対1看護以上)・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
当直体制	要 ()・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
緊急手術の実施体制	<input checked="" type="checkbox"/> 要・不要
院内検査(24時間実施体制)	要・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
他の医療機関との連携体制 (患者容態急変時等)	要・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要 連携の具体的内容:
医療機器の保守管理体制	<input checked="" type="checkbox"/> 要・不要
倫理委員会による審査体制	<input checked="" type="checkbox"/> 要・不要 審査開催の条件: 届出後当該療養を初めて実施するときは、必ず事前に開催すること。
医療安全管理委員会の設置	<input checked="" type="checkbox"/> 要・不要
医療機関としての当該技術の実施症例数	要 (症例以上)・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
その他(上記以外の要件、例: 遺伝カウンセリングの実施体制が必要等)	検体は冷蔵保存にて適切な容器を用い搬送すること。また、検体採取後48時間以内に受託側医療機関において検査を開始し得る搬送体制を確保していること。
III. その他の要件	
頻回の実績報告	要 (月間又は 症例までは、毎月報告)・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
その他(上記以外の要件)	

当該技術の受託側医療機関の要件（現行の施設基準）

<p>先進医療名：HDRA 法又は CD-DST 法による抗悪性腫瘍感受性試験 （消化器がん（根治度 C の胃がんを除く。）、頭頸部がん、乳がん、肺がん、がん性胸・腹膜炎、子宮頸がん、子宮体がん又は卵巣がんに係るものに限る。）</p>	
I. 実施責任医師の要件	
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> 要（内科、呼吸器科、消化器科、外科、整形外科、脳神経外科、呼吸器外科、小児外科、皮膚科、泌尿器科、産婦人科、眼科又は耳鼻咽喉科）・不要
資格	<input checked="" type="checkbox"/> 要（呼吸器専門医、消化器病専門医、消化器外科専門医、呼吸器外科専門医又は産婦人科専門医）・不要
当該診療科の経験年数	<input checked="" type="checkbox"/> 要（5）年以上・不要
当該技術の経験年数	<input checked="" type="checkbox"/> 要（1）年以上・不要
当該技術の経験症例数	実施者〔術者〕として（5）例以上・不要 [それに加え、助手又は術者として（ ）例以上・不要]
その他（上記以外の要件）	
II. 医療機関の要件	
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> 要（内科、呼吸器科、消化器科、外科、整形外科、脳神経外科、呼吸器外科、小児外科、皮膚科、泌尿器科、産婦人科、眼科又は耳鼻咽喉科）・不要
実施診療科の医師数	<input checked="" type="checkbox"/> 要・不要 具体的内容：常勤医師 2 名以上
他診療科の医師数	<input checked="" type="checkbox"/> 要・不要 具体的内容：病理部門が設置され、病理医が配置されていること。
その他医療従事者の配置 （薬剤師、臨床工学技士等）	<input checked="" type="checkbox"/> 要（薬剤師）・不要
病床数	要（ ）床以上）・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
看護配置	要（対 1 看護以上）・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
当直体制	要（ ））・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
緊急手術の実施体制	<input checked="" type="checkbox"/> 要・不要
院内検査（24 時間実施体制）	<input checked="" type="checkbox"/> 要・不要
他の医療機関との連携体制 （患者容態急変時等）	要・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要 連携の具体的内容：
医療機器の保守管理体制	<input checked="" type="checkbox"/> 要・不要
倫理委員会による審査体制	要・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要 審査開催の条件：
医療安全管理委員会の設置	<input checked="" type="checkbox"/> 要・不要
医療機関としての当該技術の実施症例数	要（5 症例以上）・不要
その他（上記以外の要件、例：遺伝カウンセリングの実施体制が必要 等）	専任の細胞培養を担当する者が配置され、院内で細胞培養を実施していること。
III. その他の要件	
頻回の実績報告	要（ ）月間又は（ ）症例までは、毎月報告）・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
その他（上記以外の要件）	

先進医療における検体検査の外部医療機関委託実施の取扱い

1. 医療機関からの届出等

- (1) 既評価技術を従前より実施し、かつ当該技術に係る業務受託に同意した保険医療機関（受託側医療機関）と連携した当該技術の共同実施を希望する保険医療機関（以下「委託側医療機関」という。）は、別途定められた様式に従い、新規技術に係る届出に準じて、厚生労働大臣に届出を行う。
- (2) (1)の届出がなされた技術は、先進医療専門家会議において評価・検討を行い、外部委託による共同実施が認められたものについては、厚生労働大臣が施設基準を設定する。
- (3) 施設基準が告示された先進医療技術については、通常の既評価技術に準じて、委託側医療機関が地方厚生（支）局長に当該施設基準に適合する旨の届出を行う。

2. 先進医療専門家会議における科学的評価

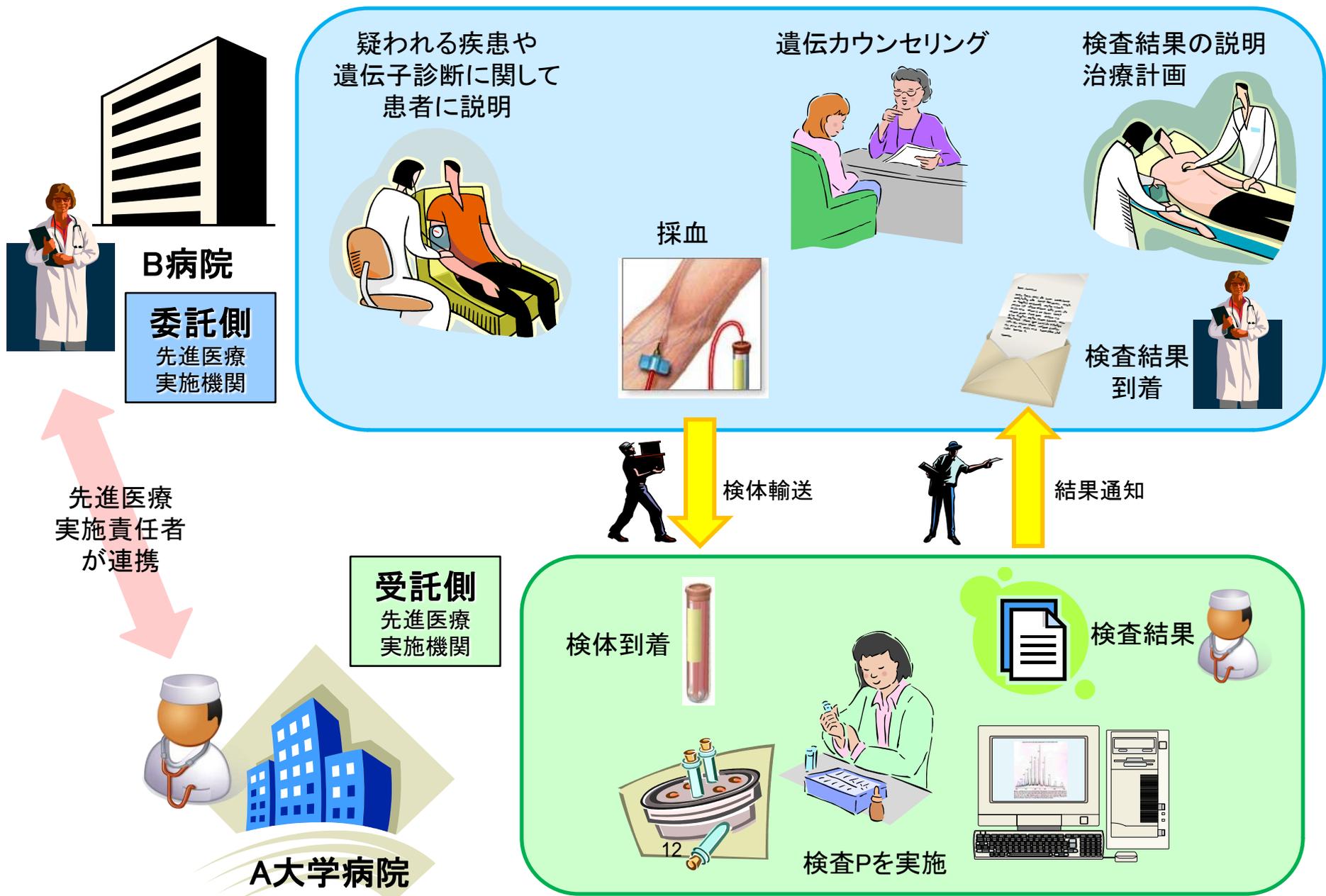
先進医療専門家会議は、新規技術に係る届出に準じた方法により、以下の点に関する科学的評価を行うものとする。

- (1) 当該技術を外部委託により実施することの適否
- (2) 委託側医療機関に求められる施設基準

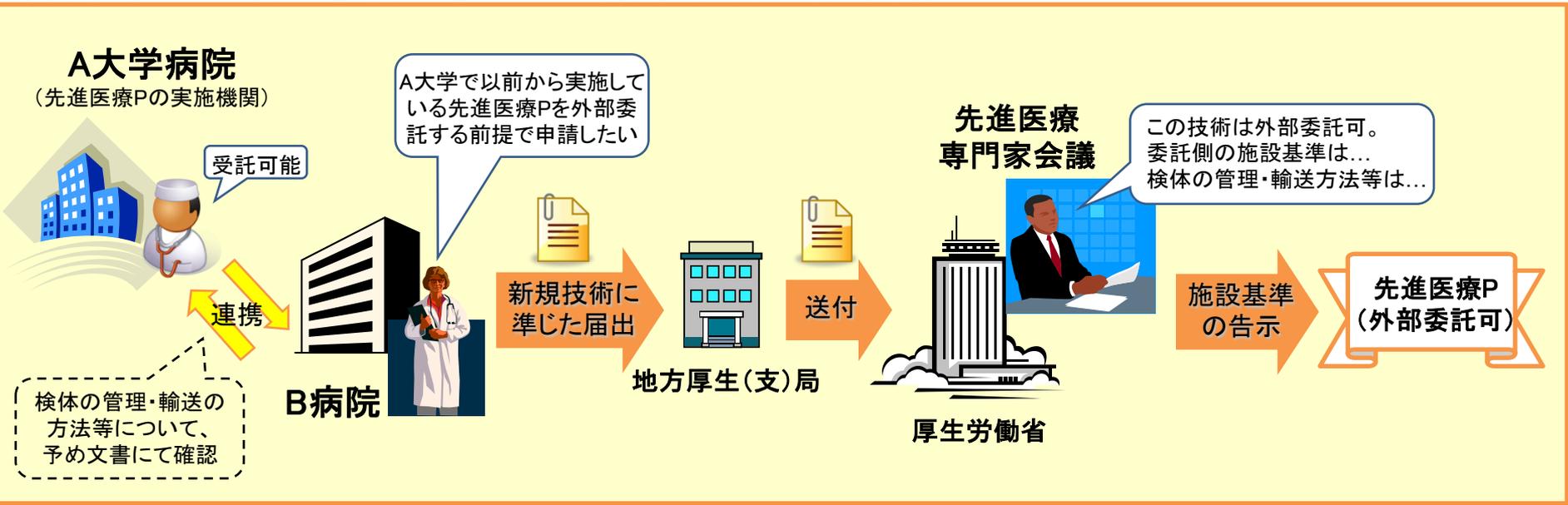
3. 留意事項

遺伝子関連検査に係る先進医療技術については、「遺伝子関連検査 検体品質管理マニュアル」（特定非営利活動法人日本臨床検査標準協議会遺伝子関連検査標準化専門委員会）に準拠することを要件とする。

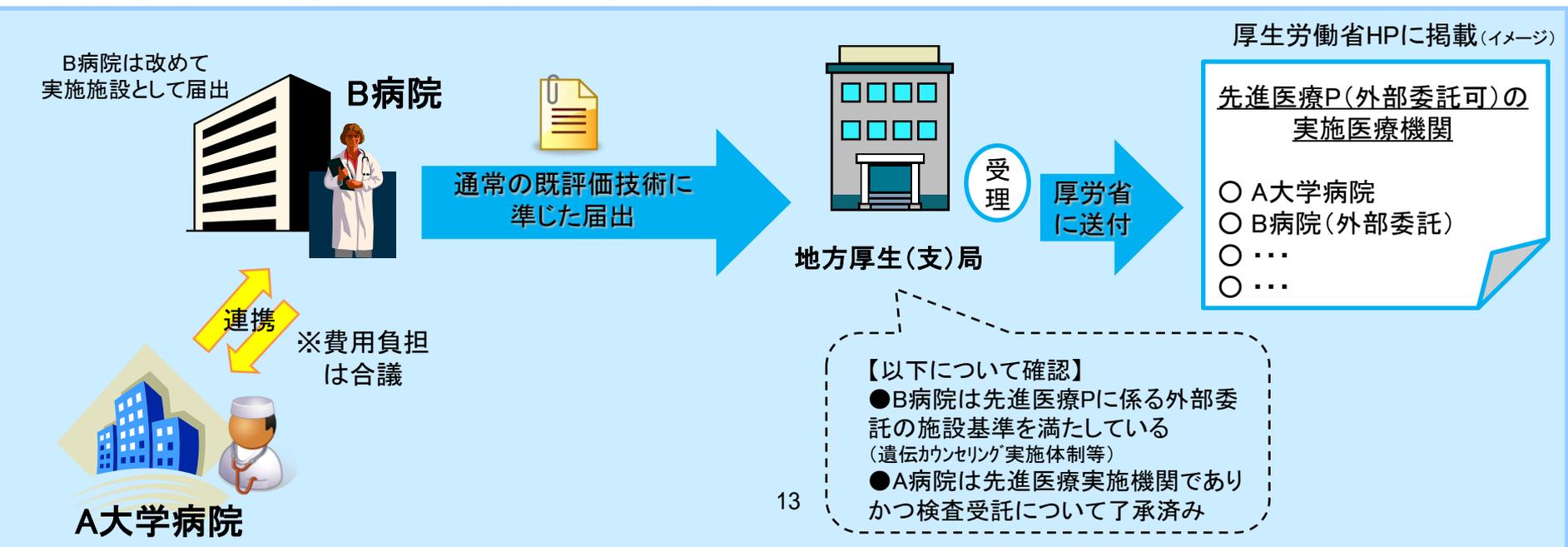
先進医療Pの外部委託実施イメージ(遺伝子検査の例)



外部委託による実施を前提とした既評価技術に係る届出 (先進医療Pの例)



既評価技術(外部委託可)に係る施設基準に適合する旨の届出 (B病院の場合)



先進医療に係る取扱いについて

