

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 成 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。 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。 |