

## (別添様式第3号)

先進医療の名称	CYP2C9・CYP2C19遺伝子多型検査
適応症	
<p>CYP2C9はフェニトイン、ワーファリン、トルブタミドなどの複数の薬剤を代謝するので、これらの薬剤を処方される疾患：てんかん、血栓塞栓症、インスリン非依存型糖尿病が適応症となる。</p> <p>CYP2C19はフェニトイン、ジアゼパム、クロバザム、アミトリプチリン塩酸塩、セルトラリン塩酸塩、メチルフェニデート、オメプラゾール、プロプラノロール、などの複数の薬剤を代謝するので、これらの薬剤を処方される疾患：てんかん、神経症、うつ病、パニック障害、注意欠陥多動障害、胃潰瘍、狭心症などが適応症となる。</p>	
内容	
<p>(先進性) 薬物を投与する前にCYP2C9・CYP2C19の遺伝子多型を診断することで、投与量の計画を合理的に行うことができ、副作用を防ぐことが可能となる。</p> <p>(概要) リアルタイムPCR装置を用いてCYP2C9・CYP2C19遺伝子の断片を増幅し、リアルタイムモニタリングすることで、その後の融解曲線分析を行い、蛍光プローブとの解離温度(T<sub>m</sub>値)に基づいたCYP2C9*2とCYP2C9*3・CYP2C19*2とCYP2C19*3変異検出を行う。</p> <p>(効果) CYP2C9のSNPは稀ではあるがCYP2C9*3ヘテロ変異を106例中4例(CYP2C9*2はゼロ例)に見出した。CYP2C19*2のSNPは稀ではあるが117例中16例にホモの変異を、45例にヘテロの変異を認め、CYP2C19*3は、117例中2例にホモの変異を、25例にヘテロの変異を認めた。そのような症例の中には、嘔気・ふらつきなどのフェニトインの副反応が現れた方もあり、治療開始前にSNPが分かっていたら、慎重投与で副作用を回避できた可能性がある。</p> <p>(先進医療に係る費用) 17,290円(1回)</p> <p>(実施科) 内科、精神科、小児科、神経内科、脳神経外科</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	CYP2C9・CYP2C19遺伝子多型検査
適応症	A. 妥当である。 <input checked="" type="radio"/> B. 妥当でない。（理由及び修正案：カバーしているものが多すぎるので不明瞭。エビデンスとしてしっかりしている薬物と遺伝子のペアのみにする必要がある。例えば、フェニトインとCYP2C19,CYP2C9、ワルファリンとCYP2C9、クロバザムとCYP2C19など。）
有効性	A. 従来技術を用いるよりも大幅に有効。 <input checked="" type="radio"/> B. 従来技術を用いるよりもやや有効。但し、 <u>薬物毎に異なる</u> C. 従来技術を用いるのと同程度、又は劣る。
安全性	<input checked="" type="radio"/> A. 問題なし。（ほとんど副作用、合併症なし） B. あまり問題なし。（軽い副作用、合併症あり） 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	<input checked="" type="radio"/> 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。 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）	<input checked="" type="radio"/> A. 倫理的問題等はない。 B. 倫理的問題等がある。
現時点での 普及性	<input checked="" type="radio"/> 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。 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と比較して、 A. 大幅に効率的。 <input checked="" type="radio"/> B. やや効率的。 <u>薬物毎に異なる</u> C. 効率性は同程度又は劣る。
将来の保険収 載の必要性	<input checked="" type="radio"/> A. 将来的に保険収載を行うことが妥当。 <u>一部の薬物と遺伝子のセットに限るべき</u> B. 将来的に保険収載を行うべきでない。
総 評	総合判定： 適 ・ <input checked="" type="radio"/> 否 （申請内容が訂正されれば、再考の余地有） コメント：診断の手法としてライトサイクラーを用いており、融解曲線を用いる判定は簡便で良いが、CYP2C9及びCYP2C19の遺伝子検査は、すでにインバーダー法が実用化されている。従って、ライトサイクラーを用いる方法のみを認めるのは妥当と思えない。他に確立されている方法、PCR-RFLP法、ダイレクトシーケンス法、インバーダー法などでも可とするほうが現実的と思われる。