

先進医療技術 目次

担当構成員名	告示番号	先進医療技術名	ページ
加藤達夫先生	12	培養細胞による先天性代謝異常診断(胎児又は新生児に係るものに限る。)	1-2
	22	性腺機能不全の早期診断法(小陰茎、停留睪丸、尿道下裂、半陰陽、原発性無月経、生理不順、多毛又は性染色体異常に係るものに限る。)	3-4
	48	成長障害のDNA診断(特発性低身長症に係るものに限る。)	5-6
	55	ミトコンドリア病のDNA診断(高乳酸血症その他のミトコンドリア機能低下が疑われる疾患に係るものに限る。)	7-8
	65	固形腫瘍(神経芽腫)のRNA診断	9-10
	82	HLA抗原不一致血縁ドナーからのCD34陽性造血幹細胞移植(HLA適合ドナーがないために造血幹細胞移植が受けられない小児のがん、難治性造血障害又は免疫不全症に係るものに限る。)	11-12
	89	グルタミン受容体自己抗体による自己免疫性神経疾患の診断(ラスマッセン脳炎、小児の慢性進行性持続性部分てんかん又はオブソクローヌス・ミオクローヌス症候群に係るものに限る。)	13-14
	A6	胎児尿路・羊水腔シャント術(ブルー・ペリー症候群その他の胎児閉塞性尿路疾患に係るものに限る。)	15-16
	A14	胎児胸腔・羊水腔シャントチューブ留置術(特発性又は既知の胎児先天性感染による胸水を主たる徴候とする非免疫性胎児水腫症(NIHF)例であって、胸腔穿刺後一週間以降に胸水の再貯留が認められるもの(妊娠二十週から三十四週未満に限る。))に係るものに限る。)	17-18
辻省次先生	35	筋緊張性ジストロフィーのDNA診断	19-20
	38	家族性アミロイドーシスのDNA診断	21-22
	40	マス・スペクトロメトリーによる家族性アミロイドーシスの診断(トランスサイレチン異常による家族性アミロイドーシスに係るものに限る。)	23-24
	57	神経変性疾患のDNA診断(ハンチントン舞踏病、脊髄小脳変性症、球脊髄性筋萎縮症、家族性筋萎縮性側索硬化症、家族性低カリウム血症性周期性四肢麻痺又はマックリード症候群その他の神経変性疾患に係るものに限る。)	25-26
	58	脊髄性筋萎縮症のDNA診断	27-28
	77	家族性アルツハイマー病の遺伝子診断	29-30
	79	中枢神経白質形成異常症の遺伝子診断	31-32
	A7	筋過緊張に対するmuscle afferent block(MAB)治療(ジストニア、痙性麻痺その他の局所の筋過緊張を呈する病態に係るものに限る。)	33-34

告示番号	12
先進医療の名称	
培養細胞による先天性代謝異常診断（胎児又は新生児に係るものに限る。）	
先進医療の内容（概要）	
<p>培養細胞を用いて先天性代謝異常診断を行う。すなわち、患者の皮膚の一部を採取して培養皮膚線維芽細胞に株化したり、患者の末梢血からリンパ球を分離し、EBウイルスを利用して長期培養可能な培養リンパ球に株化する。株化した細胞を増殖させた後、大量の細胞が必要な酵素活性測定やミトコンドリアDNAの欠失、変異などの検索が行えるため、種々の先天性代謝異常症の診断が可能となる。</p> <p>患者から培養皮膚線維芽細胞や培養リンパ球を株化樹立する方法は特殊な培養技術が必要であるため、一般の検査室レベルでは困難であることが多い。また、先天性代謝異常症はさまざまな疾患を含むため、個々の症例によって診断法が異なり、一括して検査室レベルで、取り扱うことは困難である。それゆえ一般の病院において、以上のような診断を行っている施設はほとんどない。</p>	

事務局案

十二 培養細胞による先天性代謝異常診断（胎児又は新生児に係るものに限る。）

先進医療名及び適応症： ( 要件の見直し： <input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ 不要 )	
<b>I. 実施責任医師の要件</b>	
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (内科又は小児科) ・ 不要
資格	<input checked="" type="checkbox"/> (内分泌代謝科専門医又は小児科専門医) ・ 不要
当該診療科の経験年数	要 ( ) 年以上 ・ <input type="checkbox"/> 不要
当該技術の経験年数	<input checked="" type="checkbox"/> (3) 年以上 ・ 不要
当該技術の経験症例数 注1)	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"/> 不要]
その他 (上記以外の要件)	
<b>II. 医療機関の要件</b>	
実施診療科の医師数 注2)	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要 具体的内容：常勤医師2名以上
他診療科の医師数 注2)	要 ・ <input type="checkbox"/> 不要 具体的内容：
看護配置	要 ( 対1看護以上) ・ <input type="checkbox"/> 不要
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"/> (臨床検査技師 ) ・ 不要
病床数	要 ( 床以上) ・ <input type="checkbox"/> 不要
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (内科又は小児科) ・ 不要
当直体制	要 ( ) ・ <input type="checkbox"/> 不要
緊急手術の実施体制	要 ・ <input type="checkbox"/> 不要
院内検査 (24時間実施体制)	<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 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"/> ・ 不要
倫理委員会による審査体制	<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"/> ・ 不要
医療機関としての当該技術の実施症例数	<input checked="" 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)	遺伝カウンセリングの実施体制が必要
<b>III. その他の要件</b>	
頻回の実績報告	要 ( 症例まで又は 月間は、毎月報告) ・ <input type="checkbox"/> 不要
その他 (上記以外の要件)	

告示番号	22
先進医療の名称	
性腺機能不全の早期診断法（小陰茎、停留辜丸、尿道下裂、半陰陽、原発性無月経、生理不順、多毛又は性染色体異常に係るものに限る。）	
先進医療の内容（概要）	
<p>生殖年齢にある夫婦 10~20組中 1組が不妊である。近年のホルモン測定技術及び分子遺伝学の進歩により、これら不妊症患者の相当数は、乳幼児期に診断・治療を開始することが可能となりつつある。しかし、現在これらの患者の大部分は、患者が生殖年齢に達した後、産婦人科医・泌尿器科医によって診断・治療がなされるのが通例で、時機を失する例が少なくない。</p> <p>当院小児科では、すでに多様な性腺機能不全症を乳幼児期に診断するシステムを開発している。</p> <p>本システムの第1は、ガスクロマトグラフ質量分析・選択的イオンモニタリング法（GCMS-SIM法）による尿試料のステロイドホルモン一斉分析である。本法により50種類のステロイドホルモン及びその代謝物を分析し、別紙のごとき、先天性ステロイドホルモン合成障害を非侵襲的に診断することが可能となった。ちなみに当院小児科以外に本法を開発し、利用している施設は存在しない。</p> <p>本システムの第2は、辜丸決定遺伝子群（Y染色体、X染色体、常染色体上に存在する辜丸決定遺伝子）を、サザンブロット法、PCR法、SSCP法、DNA塩基配列の決定等、分子生物学的手法により検査することである。本法により真性半陰陽、性腺形成異常、性の逆転等、性の決定・分化の異常を遺伝子レベルで解析することが可能となった。ちなみに当院小児科以外に様々の辜丸決定遺伝子群を総合的に解析しうる施設は国内には存在しない。</p> <p>診断確定後、家族に対するカウンセリング、息子に対するホルモン療法、外性器形成術、精巣（性腺）摘出術を乳幼児期に行い、患児の性の統一性（gender identity, gender role）を確立する。また思春期年齢において段階的ホルモン補充療法を導入、二次性徴及び妊孕性の獲得を目指す。</p>	

事務局案

二十二 性腺機能不全の早期診断法（小陰茎、停留睾丸、尿道下裂、半陰陽、原発性無月経、生理不順、多毛又は性染色体異常に係るものに限る。）

先進医療名及び適応症： ( 要件の見直し： <input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ <input type="checkbox"/> 不要 )	
I. 実施責任医師の要件	
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (小児科又は泌尿器科) ・ 不要
資格	<input checked="" type="checkbox"/> (内分泌代謝科専門医又は泌尿器科専門医) ・ 不要
当該診療科の経験年数	<input checked="" type="checkbox"/> ( 5 ) 年以上 ・ 不要
当該技術の経験年数	<input checked="" type="checkbox"/> ( 3 ) 年以上 ・ 不要
当該技術の経験症例数 注 1)	実施者 [術者] として ( 3 ) 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"/> 不要]
その他 (上記以外の要件)	
II. 医療機関の要件	
実施診療科の医師数 注 2)	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要 具体的内容：常勤医師 2 名以上
他診療科の医師数 注 2)	要 ・ <input type="checkbox"/> 不要 具体的内容：
看護配置	要 ( 対 1 看護以上 ) ・ <input type="checkbox"/> 不要
その他医療従事者の配置 (薬剤師、臨床工学技士等)	要 ( ) ・ <input type="checkbox"/> 不要
病床数	要 ( 床以上 ) ・ <input type="checkbox"/> 不要
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (小児科又は泌尿器科) ・ 不要
当直体制	要 ( ) ・ <input type="checkbox"/> 不要
緊急手術の実施体制	要 ・ <input type="checkbox"/> 不要
院内検査 (24 時間実施体制)	<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 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"/> ・ 不要
倫理委員会による審査体制	<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"/> ・ 不要
医療機関としての当該技術の実施症例数	<input checked="" type="checkbox"/> ( 3 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)	遺伝カウンセリングの実施体制が必要
III. その他の要件	
頻回の実績報告	要 ( 症例まで又は 月間は、毎月報告 ) ・ <input type="checkbox"/> 不要
その他 (上記以外の要件)	

告示番号	48
先進医療の名称	
成長障害のDNA診断（特発性低身長症に係るものに限る。）	
先進医療の内容（概要）	
<p>成長ホルモン（GH）は、小児期の身体発育において不可欠なホルモンであり、GHの欠損や分泌不全によって成長障害が引き起こされることは良く知られている。</p> <p>GH分泌不全の疑われる成長障害症患児においては、通常GH分泌刺激試験によってその可能性を調べる。GH分泌の不全が証明されればGH治療の適応となるが、実際に治療が可能となるのは1割以下であり、大部分はGH分泌不全を伴わない、いわゆる原因不明の特発性低身長症である。</p> <p>しかし、特発性低身長とされている症例の中に、GH分泌は認められるにもかかわらず、血清IGF-I、IGFBP-3が低値で、GH作用不全を疑わせる症例がときとして見出される。そのような症例の中には、内因性GHの構造異常によって引き起こされる生物学的不活性型GHによる成長障害症あるいはGH受容体異常症が含まれる。その確定診断のためには、GH分子をコードしているGH-1遺伝子あるいはGH受容体遺伝子の解析が必要である。</p> <p>本院では、そのような症例を対象として、これまで70例以上の症例においてGH-1遺伝子あるいはGH受容体遺伝子の解析を行い、その病態を明らかにして治療に結びつけてきた。これらの症例を確定診断することは、特発性低身長症の一部の原因及び病態を明らかにし、生物学的不活性型GHによる成長障害症ではGHによる治療が、また、GH受容体異常症においてはIGF-Iによる治療が、それぞれ可能となるという点において重要な意味がある。</p> <p>（方法）</p> <p>患児の末梢血からDNAを抽出し、GH-1遺伝子の場合には2組の、GH受容体遺伝子については10組のそれぞれ特異的プライマーを用いて、PCR-direct sequence法にてGH-1遺伝子あるいはGH受容体遺伝子の塩基配列を決定する。</p> <p>必要に応じて末梢血リンパ球から抽出したRNAから逆転写酵素を用いてcDNAを作成し、それを鋳型にしてPCR-direct sequence法にてRNAレベルでの解析も行う。</p> <p>同定した変異については、GHの場合、大腸菌にて遺伝子組み替え蛋白として発現し、生物活性、受容体への結合親和性、受容体の重合化能などを解析する。GH受容体の場合、変異受容体を発現し機能解析を行い、実際に成長障害の原因に成り得るのかどうかを確認する。</p> <p>また、遺伝子レベルでの確定診断後、生物学的不活性型GHによる成長障害症ではGHによる治療を、GH受容体異常症においては、IGF-Iによる治療を患児及び家族の同意のもとで行う。</p>	

事務局案

四十八 成長障害のDNA診断（特発性低身長症に係るものに限る。）

先進医療名及び適応症： ( 要件の見直し： <input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ 不要 )	
I. 実施責任医師の要件	
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (内科又は小児科) ・ 不要
資格	<input checked="" type="checkbox"/> (内分泌代謝科専門医又は小児科専門医) ・ 不要
当該診療科の経験年数	要 ( ) 年以上 ・ <input type="checkbox"/> 不要
当該技術の経験年数	<input checked="" type="checkbox"/> (1) 年以上 ・ 不要
当該技術の経験症例数 注1)	実施者〔術者〕として (3) 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"/> 不要]
その他 (上記以外の要件)	
II. 医療機関の要件	
実施診療科の医師数 注2)	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要 具体的内容：常勤医師2名以上
他診療科の医師数 注2)	要 ・ <input type="checkbox"/> 不要 具体的内容：
看護配置	要 ( 対1看護以上) ・ <input type="checkbox"/> 不要
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"/> (臨床検査技師 ) ・ 不要
病床数	要 ( 床以上) ・ <input type="checkbox"/> 不要
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (内科又は小児科) ・ 不要
当直体制	要 ( ) ・ <input type="checkbox"/> 不要
緊急手術の実施体制	要 ・ <input type="checkbox"/> 不要
院内検査 (24時間実施体制)	<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 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"/> ・ 不要
倫理委員会による審査体制	<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"/> ・ 不要
医療機関としての当該技術の実施症例数	<input checked="" type="checkbox"/> (3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)	遺伝カウンセリングの実施体制が必要
III. その他の要件	
頻回の実績報告	要 ( 症例まで又は 月間は、毎月報告) ・ <input type="checkbox"/> 不要
その他 (上記以外の要件)	

告示番号	55
先進医療の名称	
ミトコンドリア病のDNA診断(高乳酸血症その他のミトコンドリア機能低下が疑われる疾患に係るものに限る。)	
先進医療の内容 (概要)	
<p>ミトコンドリア病とは細胞内小器官であるミトコンドリアの異常に一次原因が求められる疾患である。ミトコンドリアは生体のエネルギー産生器官であるためエネルギー要求性の高い組織、とくに脳や筋肉が障害されることが多い。</p> <p>ミトコンドリア脳筋症の3大病型に MELAS (高乳酸血症、脳卒中様症状を伴うミトコンドリア病)、MERRF (ミトコンドリア異常を伴うミオクロノステんかん)、CPEO/KSS (慢性進行性外眼筋麻痺症候群/ Kearns-Sayre 症候群) がある。しかし、患者の中には筋症状がなく中枢神経症状が前景に立つ者がいるなど、ミトコンドリア病の症状は多彩であり、診断に苦慮することも少なくない。上記3大病型ではミトコンドリア DNA の変異は約 90 % に認められる。その他にも、Leigh 脳症、Leber 病、Pearson 病などもある。</p> <p>ミトコンドリアには独自の環状ミトコンドリア DNA が存在している。ミトコンドリア病の患者の多くではこの DNA の異常が明らかにされ、筋病理検査とともに、病気の診断の強力な武器となっている。当施設ではすでに 1000 例を超える患者においてミトコンドリア DNA の解析を行ってきた。</p> <p>ミトコンドリア DNA の解析：</p> <p>患者の血液あるいは生検筋組織より DNA を抽出し、ミトコンドリア DNA における遺伝子変異を以下のような手法により検討する。</p> <p>1) サザンプロット法 (欠失変異の解析 1)</p> <p>患者のミトコンドリア DNA を制限酵素で直鎖化した後にアガロースゲル電気泳動し、ナイロン膜に転写する。この膜に標識プローブをハイブリダイズさせると、ミトコンドリア DNA がバンドとして可視化される。欠失変異がある場合、正常よりも短いミトコンドリア DNA に相当する新たなバンドが出現する。欠失変異は、CPEO 患者の 70 % に認められる。</p> <p>2) Long-PCR 法 (欠失変異の解析 2)</p> <p>近年、PCR 法 (ポリメラーゼ連鎖反応法) の改良が進み、増幅できる DNA の長さが飛躍的に伸びた。この技術により、ミトコンドリア DNA の全長を増幅することが可能となった。サザンプロットと同様に、欠失変異は短いサイズのバンドとして現れる。さらに、増幅産物を制限酵素で数カ所切断してから電気泳動すると、バンドパターンの変化から欠失部位を推定できる。</p> <p>3) PCR-制限酵素切断法 (点変異の解析)</p> <p>調べたい点変異を含む領域を PCR 増幅した後に、特定の制限酵素で処理する。たとえば 3243 変異では Apa I で処理した場合、正常型は切断されないが変異型は切断される。これをアガロースゲル電気泳動により検出する。MELAS の 80 % に 3243 変異を、MERRF の約 90 % に 8344 変異を認める。その他 10 種以上の点変異が知られている。</p>	



事務局案

五十五 ミトコンドリア病のDNA診断（高乳酸血症その他のミトコンドリア機能低下が疑われる疾患に係るものに限る。）

先進医療名及び適応症： ( 要件の見直し： <input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ 不要 )	
I. 実施責任医師の要件	
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (内科、神経内科又は小児科) ・ 不要
資格	<input checked="" type="checkbox"/> (内分泌代謝科専門医又は神経内科専門医) ・ 不要
当該診療科の経験年数	要 ( ) 年以上 ・ <input type="checkbox"/> 不要
当該技術の経験年数	<input checked="" type="checkbox"/> (1) 年以上 ・ 不要
当該技術の経験症例数 注1)	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"/> 不要]
その他 (上記以外の要件)	
II. 医療機関の要件	
実施診療科の医師数 注2)	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要 具体的内容：常勤医師2名以上
他診療科の医師数 注2)	要 ・ <input type="checkbox"/> 不要 具体的内容：
看護配置	要 ( 対1看護以上) ・ <input type="checkbox"/> 不要
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"/> (臨床検査技師 ) ・ 不要
病床数	要 ( 床以上) ・ <input type="checkbox"/> 不要
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (内科、神経内科又は小児科) ・ 不要
当直体制	要 ( ) ・ <input type="checkbox"/> 不要
緊急手術の実施体制	要 ・ <input type="checkbox"/> 不要
院内検査 (24時間実施体制)	<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 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"/> ・ 不要
倫理委員会による審査体制	<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"/> ・ 不要
医療機関としての当該技術の実施症例数	<input checked="" 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)	遺伝カウンセリングの実施体制が必要
III. その他の要件	
頻回の実績報告	要 ( 症例まで又は 月間は、毎月報告) ・ <input type="checkbox"/> 不要
その他 (上記以外の要件)	

告示番号	65
先進医療の名称	
固形腫瘍（神経芽腫）のRNA診断	
先進医療の内容（概要）	

幼少時の悪性固形腫瘍として最も頻度の高い神経芽腫は、生物学的悪性度に多様性があり、その分化能が治療成績に大きな影響を持つ。従来より、1歳未満の神経芽腫の多くは予後が良好であり、1歳を過ぎると極めて悪性度が高くなることが知られてきたが、その科学的根拠は不明であった。近年の分子生物学の発展により、神経分化を抑制し細胞増殖に機能するN-myc癌遺伝子の増殖が極めて予後の不良な一群の腫瘍に認められることが明らかにされ、N-myc癌遺伝子の増幅の測定は、神経芽腫の治療方針の決定に必須であり広く行われるようになった。一方、神経分化のシグナル伝達に関与するプロト癌遺伝子、trkA(NGF receptor)mRNA、神経特異的src mRNAを発現する腫瘍は、初代培養にてレチノイン酸や神経栄養因子(NGF, GDNF)の存在下で神経分化が誘導され、その治療成績も良好であることが、他施設並びに当科の研究で明らかにされた。現在、進行神経芽腫はN-myc遺伝子の増幅が認められた時は、造血幹細胞移植併用の大量化学療法が行われるが、N-myc遺伝子の増幅の無い進行症例では造血幹細胞移植の適応の判定は困難である。また、1歳未満の早期症例に対しては、希に死の転帰をとる症例があることから、どこまで化学療法を軽減できるのか、その判定は大きな問題となる。当科では、N-myc遺伝子の増幅に、trkA mRNA、神経特異的src mRNAの発現を組み合わせた予後予測が極めて信頼性が高いことを見出している。また、遺伝子発現を定量的RNA PCR(Polymerase Chain Reaction)で行うことにより、腫瘍材料を採取後早期に遺伝子診断(RNA診断)することが可能である。本医療では、これらのRNA診断に基づき神経芽腫の悪性度を判定し、早期症例のうち遺伝子発現パターンが良好なものは化学療法を軽減または中止し、N-myc遺伝子の増幅の無い進行症例のうち遺伝子発現パターンが不良なものは積極的な造血幹細胞移植併用の大量化学療法を行うことにより、必要十分な最善の治療を目ざして行くものである。

事務局案

六十五 固形腫瘍（神経芽腫）のRNA診断

先進医療名及び適応症： ( 要件の見直し： <input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ <input type="checkbox"/> 不要 )	
I. 実施責任医師の要件	
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> 要 (小児科又は小児外科) ・ <input type="checkbox"/> 不要
資格	<input checked="" type="checkbox"/> 要 (小児科専門医又は小児外科専門医) ・ <input type="checkbox"/> 不要
当該診療科の経験年数	要 ( ) 年以上 ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
当該技術の経験年数	<input checked="" type="checkbox"/> 要 (3) 年以上 ・ <input type="checkbox"/> 不要
当該技術の経験症例数 注1)	実施者〔術者〕として (3) 例以上 ・ <input type="checkbox"/> 不要 [それに加え、助手又は術者として ( ) 例以上 ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要]
その他 (上記以外の要件)	
II. 医療機関の要件	
実施診療科の医師数 注2)	<input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ <input type="checkbox"/> 不要 具体的内容：常勤医師2名以上
他診療科の医師数 注2)	<input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ <input type="checkbox"/> 不要 具体的内容：病理検査部門が設置され病理医1名以上
看護配置	要 ( 対1看護以上) ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
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 (臨床検査技師 ) ・ <input type="checkbox"/> 不要
病床数	要 ( 床以上) ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> 要 (小児科又は小児外科) ・ <input type="checkbox"/> 不要
当直体制	<input checked="" type="checkbox"/> 要 ( ) ・ <input type="checkbox"/> 不要
緊急手術の実施体制	<input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ <input type="checkbox"/> 不要
院内検査 (24時間実施体制)	<input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ <input 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 ・ <input type="checkbox"/> 不要
倫理委員会による審査体制	<input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ <input 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 ・ <input type="checkbox"/> 不要
医療機関としての当該技術の実施症例数	<input checked="" type="checkbox"/> 要 (3症例以上) ・ <input 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)	
III. その他の要件	
頻回の実績報告	要 ( 症例まで又は 月間は、毎月報告) ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
その他 (上記以外の要件)	

告示番号	82
先進医療の名称	
HLA抗原不一致血縁ドナーからのCD34陽性造血幹細胞移植 (HLA適合ドナーがないために造血幹細胞移植が受けられない小児のがん、難治性造血障害又は免疫不全症に係るものに限る。)	
先進医療の内容 (概要)	
<p>HLA 抗原不一致ドナーからの造血幹細胞移植は、移植片対宿主病(GVHD)が重症化することが知られている。これを予防する目的で HLA 抗原不一致ドナーからの造血幹細胞移植では、免疫担当細胞である Tリンパ球を除去するいわゆる negative selection が行われてきたが、造血幹細胞である CD34 抗原陽性細胞を選択的に用いて移植する本方法は positive selection であり、この点が従来の方法とは決定的に異なる点である。本方法は、移植治療のバリアーであった HLA 抗原の不一致という問題点を解決する一つの方法であり、移植の絶対的適応であるにも関わらず HLA 適合ドナーがないために移植が受けられない小児癌患者並びに難治性造血障害、免疫不全症の患者に対しても適応が拡大され、原病の治癒に貢献していることがわかった。我々がこれまで本法を施行してきた経験では、HLA 不一致間でも急性GVHDの程度は弱く、安全に行えることがわかった。さらに、サイトメガロウイルスなどのウイルス感染症が大きな問題であったが、抗ウイルス剤を適正に使用することで解決できている。</p>	

事務局案

八十二 H L A 抗原不一致血縁ドナーからの C D 3 4 陽性造血幹細胞移植 ( H L A 適合ドナーがないために造血幹細胞移植が受けられない小児のがん、難治性造血障害又は免疫不全症に係るものに限る。)

先進医療名及び適応症：	( 要件の見直し： <input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ 不要 )
I. 実施責任医師の要件	
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (内科又は小児科) ・ 不要
資格	<input checked="" type="checkbox"/> (血液専門医) ・ 不要
当該診療科の経験年数	要 ( ) 年以上 ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
当該技術の経験年数	<input checked="" type="checkbox"/> (5) 年以上 ・ 不要
当該技術の経験症例数 注 1)	実施者 [術者] として (3) 例以上 ・ 不要 [それに加え、助手又は術者として ( ) 例以上 ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要]
その他 (上記以外の要件)	
II. 医療機関の要件	
実施診療科の医師数 注 2)	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要 具体的内容：常勤医師 2 名以上
他診療科の医師数 注 2)	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要 具体的内容：輸血部門が設置され常勤医師 1 名以上
看護配置	要 ( 対 1 看護以上) ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
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"/> (専任の細胞培養を担当する者が配置) ・ 不要
病床数	要 ( 床以上) ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (内科又は小児科) ・ 不要
当直体制	<input checked="" type="checkbox"/> ( ) ・ 不要
緊急手術の実施体制	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要
院内検査 (24 時間実施体制)	<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"/> ・ 不要
倫理委員会による審査体制	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要 審査開催の条件：倫理的に問題の起きる可能性のある場合に実施する
医療安全管理委員会の設置	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要
医療機関としての当該技術の実施症例数	<input checked="" type="checkbox"/> (3 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)	
III. その他の要件	
頻回の実績報告	<input checked="" type="checkbox"/> (10 症例まで又は 6 月間は、毎月報告) ・ 不要
その他 (上記以外の要件)	

告示番号	89
先進医療の名称	
<p>グルタミン受容体自己抗体による自己免疫性神経疾患の診断  (ラスムッセン脳炎、小児の慢性進行性持続性部分てんかん又はオプソクローヌス・ミオクローヌス症候群に係るものに限る。)</p>	
先進医療の内容 (概要)	
<p>「目的」</p> <p>ラスムッセン脳炎・小児の慢性進行性持続性部分てんかんは、感染症をきっかけに難治なてんかんが発症し、片麻痺・精神発達遅滞が起こってくる予後不良の自己免疫疾患である。本症では、グルタミン酸受容体 (GluR3・GluR<math>\epsilon</math>2 など) に対する自己抗体・細胞性自己免疫が原因と考えられている。非優位半球障害例では機能的半球切除術が行なわれるが、浸襲が大きい治療のため、より正確な術前診断が求められ、優位半球障害例では、ステロイドパルス療法などのやはり浸襲の大きい治療を選択することになるので、慎重な診断が求められ、グルタミン酸受容体に対する自己抗体の証明は重要な診断マーカーとなっている。</p> <p>オプソクローヌス・ミオクローヌス症候群は、感染症あるいは神経芽細胞腫をきっかけに、小脳失調・眼振などが発症する自己免疫疾患で、乳幼児例では失調・構音障害などの後遺症が問題となっている。本症では、グルタミン酸受容体 (GluR<math>\delta</math>2) に対する自己免疫が原因と報告され、早期の正確な診断から自己免疫治療に入ることが予後を改善すると考えられており、グルタミン酸受容体に対する自己抗体の証明は重要な診断マーカーとなっている。</p> <p>「方法」</p> <p>NIH3T3 細胞において、遺伝子組換えにより reverse tetracycline-controlled transactivator (rtTA) を安定的に発現するクローン (A1) を得た後、A1 に rtTA とドシザリウム存在下に GluR を発現するベクター (p-<math>\epsilon</math>2 と p-<math>\delta</math>2) を遺伝子組換えにより導入した。次に、GluR<math>\epsilon</math>2 全長分子を発現する細胞株 (B18) と GluR<math>\delta</math>2 全長分子を発現する細胞株 (D33) を、PCR と家兎由来抗 GluR<math>\epsilon</math>2・GluR<math>\delta</math>2 抗体を用いたイムノブロットにて選択した。B18・D33 のホモジネート上澄を SDS-PAGE にて電気泳動した後、ウエスタンブロットし、そのニトロセルロースメンブレンを抗原として患者血清・髄液中の自己抗体の検出を、アルカリフォスファターゼ標識抗ヒト IgG・IgM・IgA 抗体 (ヤギ由来) を用いて行なう。</p>	

事務局案

八十九 グルタミン受容体自己抗体による自己免疫性神経疾患の診断（ラスムッセン脳炎、小児の慢性進行性持続性部分てんかん又はオプソクローヌス・ミオクローヌス症候群に係るものに限る。）

先進医療名及び適応症： ( 要件の見直し： <input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ 不要 )	
I. 実施責任医師の要件	
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (内科、神経内科又は小児科) ・ 不要
資格	<input checked="" type="checkbox"/> (内科専門医、神経内科専門医又は小児科専門医) ・ 不要
当該診療科の経験年数	要 ( ) 年以上 ・ <input type="checkbox"/> 不要
当該技術の経験年数	<input checked="" type="checkbox"/> (1) 年以上 ・ 不要
当該技術の経験症例数 注1)	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"/> 不要]
その他 (上記以外の要件)	
II. 医療機関の要件	
実施診療科の医師数 注2)	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要 具体的内容：常勤医師2名以上
他診療科の医師数 注2)	要 ・ <input type="checkbox"/> 不要 具体的内容：
看護配置	要 ( 対1看護以上) ・ <input type="checkbox"/> 不要
その他医療従事者の配置 (薬剤師、臨床工学技士等)	要 ( ) ・ <input type="checkbox"/> 不要
病床数	要 ( 床以上) ・ <input type="checkbox"/> 不要
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (内科の場合は内科、精神科、脳神経外科、リハビリテーション科及び麻酔科、神経内科の場合は神経内科、精神科、脳神経外科、リハビリテーション科及び麻酔科、小児科の場合は小児科、精神科、脳神経外科、リハビリテーション科及び麻酔科) ・ 不要
当直体制	要 ( ) ・ <input type="checkbox"/> 不要
緊急手術の実施体制	要 ・ <input type="checkbox"/> 不要
院内検査 (24時間実施体制)	<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 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"/> ・ 不要
倫理委員会による審査体制	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要 審査開催の条件：倫理的に問題の起る可能性のある場合に実施する
医療安全管理委員会の設置	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要
医療機関としての当該技術の実施症例数	<input checked="" 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)	
III. その他の要件	
頻回の実績報告	要 ( 症例まで又は 月間は、毎月報告) ・ <input type="checkbox"/> 不要
その他 (上記以外の要件)	

告示番号	A6
先進医療の名称	
胎児尿路・羊水腔シャント術 (プルーン・ベリー症候群その他の胎児閉塞性尿路疾患に係るものに限る。)	
先進医療の内容 (概要)	
<p>近年の出生前診断法の進歩により、数多くの胎児疾患が出生前に診断されるようになってきている。当院においても年々そうした症例が増加している。</p> <p>これらの胎児疾患の中には出生後の治療ですでに手遅れであるものもあり、その代表的疾患がPrune-belly 症候群や後部尿道弁に代表される胎児尿道通過障害と、胎児水腫(胎児の全身の浮腫)を伴う重症の胎児胸水症である。前者は、放置すれば子宮内で腎機能障害が進行し、出生後腎不全で死亡する可能性がきわめて高い。また、結果としておこる羊水過少により肺低形成も必発である。また後者は、先天性乳糜胸に代表される疾患であるが、長期の胸水貯留による肺低形成や合併する胎児水腫などにより新生児死亡となる症例が多い。したがって、これらの疾患の予後を改善するためには、前者では膀胱から尿を、後者では胸腔から胸水を、それぞれ胎児の体外に排泄する経路を子宮内で造る治療が必要である。</p> <p>その治療はすでに欧米では行われており、それがこの超音波誘導下によるシャントカテーテルの留置である。妊婦さんのお腹の上から、超音波断層法の画面を見ながら専用穿刺針を刺入し、シャントカテーテルを挿入・留置する。胎児尿路通過障害に対しては胎児膀胱-羊水腔シャントを、胎児胸水症に対しては胎児胸腔-羊水腔シャントを造設し、それぞれ尿や胸水を羊水腔内に排泄させる。</p> <p>本院においては、胎児の両親から十分なインフォームド・コンセントを得た後に、現在までに膀胱-羊水腔シャントを3例に、胎児胸腔-羊水腔シャントを4例に行い良好な結果を得ている。</p> <p>シャントカテーテルの挿入は超音波誘導下に行われるため安全性が高く、また、シャントカテーテルはビニール製の細くて柔らかい筒状のもので、出生後の抜去は容易である。本療法は、従来の治療法では手遅れのために死亡する可能性の高い多くの児に希望の光をもたらす有効な治療法と考えられる。</p> <p>なお、胎児尿道通過障害については、妊娠20週以降の症例はすでに腎機能障害が進行している可能性がきわめて高く、本治療法によっても予後の改善がみられないと考えられているため、本治療法の適応外とする。また、胎児水腫を伴う胎児胸水症については、妊娠34週以降であれば、娩出させて新生児治療を行う方が予後が良いとさせているため、それらの症例は本治療法の適応外とする。</p>	



事務局案

限六 胎児尿路・羊水腔シャント術（~~プルーン・ベリー~~症候群その他の胎児閉塞性尿路疾患のうち、胎児腎機能が保たれており、羊水過少を認めるに係るものに限る。）

先進医療名及び適応症： ( 要件の見直し： <input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ 不要 )	
I. 実施責任医師の要件	
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> 要 (小児科又は産科) ・ 不要
資格	<input checked="" type="checkbox"/> 要 (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 (5) 年以上 ・ 不要
当該技術の経験症例数 注1)	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 ( 5) 例以上 ・ 不要]
その他 (上記以外の要件)	
II. 医療機関の要件	
実施診療科の医師数 注2)	<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 注2)	<input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ 不要 具体的内容：産科、小児科及び麻酔科医 1名以上
看護配置	要 ( 対1看護以上) ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
その他医療従事者の配置 (薬剤師、臨床工学技士等)	要 ( ) ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
病床数	要 ( 床以上) ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> 要 (小児科の場合は小児科、産科及び麻酔科、産科の場合は産科及び麻酔科) ・ 不要
当直体制	<input checked="" type="checkbox"/> 要 ( ) ・ 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	<input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ 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	<input checked="" type="checkbox"/> 要 (5 症例以上) ・ 不要
その他 (上記以外の要件、例；遺伝的 検査の実施体制が必要 等)	
III. その他の要件	
頻回の実績報告	要 ( 症例まで又は 月間は、毎月報告) ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
その他 (上記以外の要件)	

告示番号	A14
先進医療の名称	
<p>胎児胸腔・羊水腔シャントチューブ留置術</p> <p>(特発性又は既知の胎児先天性感染による胸水を主たる徴候とする非免疫性胎児水腫症(NIHf)例であって、胸腔穿刺後一週間以降に胸水の再貯留が認められるもの(妊娠二十週から三十四週未満に限る。)に係るものに限る。)</p>	
先進医療の内容 (概要)	
<p>胎児が胸水を呈する疾患は多々みられるが、これらの中には胎児肺の健常な発育・成熟を阻害し、出生後の呼吸障害や肺低形成の誘因となり、胎児水腫の転帰をとるものもある。</p> <p>非免疫性胎児水腫症(NIHf)における胸水の存在は、肺の圧迫により肺の低形成を引き起こし、心臓または大静脈系への圧迫による低拍出性心不全により胎児水腫の増悪をきたすとともに、胸腔内圧の上昇による羊水の嚥下困難、ひいては羊水過多を認め、これが原因で早産が起こり易いなど、胎児にとって最悪な悪循環を引き起こす。</p> <p>こうした悪循環を断ち切るため、胎児期に胸腔と羊水腔をシャントし胸水を除去する胸腔-羊水腔シャントチューブ留置術は大きな意義がある。すなわち、持続的な胸水除去により、1) 肺圧迫による肺低形成の予防、2) 心臓及び大静脈系への圧迫による低拍出性心不全の治療、ひいては NIHf そのものの治療、3) 胸腔内圧の上昇による羊水の嚥下困難から生じる羊水過多の予防、さらには早産の予防に効果が期待できる。</p> <p>当センターにおける当該治療の手術成績では、5 症例中 4 症例で有効性が確認された。また、日本産科婦人科学会の全国集計(1996-1999)では 28 症例中の 20 症例で、妊娠が 24 週以上継続するとともに胸水の減少、胎児水腫の軽減など、当該治療の有効性が認められた。</p> <p>また、胸腔-羊水腔シャントチューブ留置術は、胸水穿刺と異なり繰返し行う必要がないため、1) 母体・胎児への侵襲が少ない、2) 感染症の機会が減少する、といった利点がある。</p> <p>胸腔-羊水腔シャントチューブ留置術は、胎児胸腔へのカテーテルの挿入に相当の熟練を要するが、当該治療を高度先進医療として位置づけることにより、NIHF に対する治療の有効性が確認され、我が国での胎児治療をさらに発展させることにつながる。</p>	

事務局案

限十四 胎児胸腔・羊水腔シャントチューブ留置術（原発性胎児胸水又は肺分画症による続発性胎児胸水であり、胎児水腫あるいは羊水過多を認めるもので、特発性又は既知の胎児先天性感染による胸水を主たる徴候とする非免疫性胎児水腫症（NIHF）例であって、胸腔穿刺後一週間以降にすみやかな胸水の再貯留が認められるもの（妊娠二十週から三十四週未満に限る。）に係るものに限る。）

先進医療名及び適応症：	（要件の見直し： <input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ <input type="checkbox"/> 不要）
I. 実施責任医師の要件	
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> 要（小児科又は産科）・不要
資格	<input checked="" type="checkbox"/> 要（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（5）年以上・不要
当該技術の経験症例数 注1)	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（ 5）例以上・不要]
その他（上記以外の要件）	
II. 医療機関の要件	
実施診療科の医師数 注2)	<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 注2)	<input checked="" type="checkbox"/> 要・不要 具体的内容：小児科、産科及び麻酔科医1名以上
看護配置	要（ 対1看護以上）・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
その他医療従事者の配置 （薬剤師、臨床工学技士等）	要（ ）・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
病床数	要（ 床以上）・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> 要（小児科、産科及び麻酔科）・不要
当直体制	<input checked="" type="checkbox"/> 要（ ）・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	<input checked="" type="checkbox"/> 要・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	<input checked="" type="checkbox"/> 要（5症例以上）・不要
その他（上記以外の要件、例；遺伝的 シグナリングの実施体制が必要 等）	
III. その他の要件	
頻回の実績報告	要（ 症例まで又は 月間は、毎月報告）・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
その他（上記以外の要件）	

告示番号 35

先進医療の名称

筋緊張性ジストロフィーのDNA診断

先進医療の内容 (概要)

● 診断のポイント

最新の高度な遺伝子解析技術を用いて正確な診断を行います。

● 解説

筋緊張性ジストロフィー症は、小児では発達遅滞の原因となるため、正確な診断が必要です。

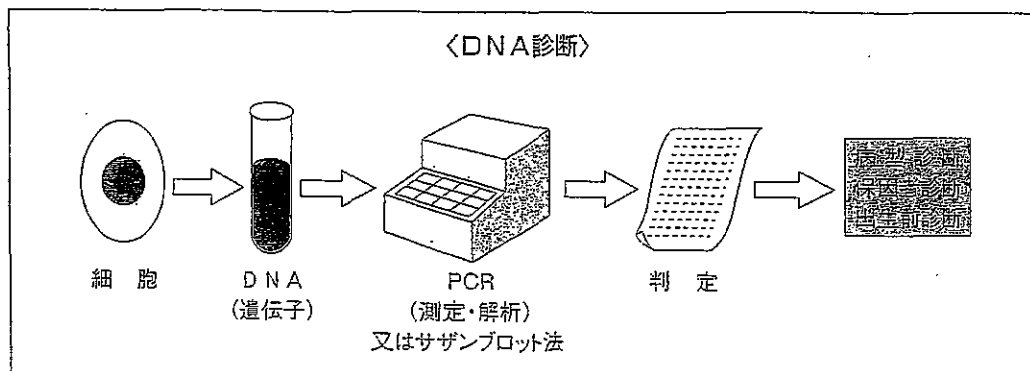
この疾患の診断は、従来、臨床症状や生理学的検査に頼ってきましたが、小児では特徴的な症状も少なく、より確実な診断法が求められていました。

近年、19番長腕染色体に位置する筋緊張性タンパクキナーゼ (myotonin protein kinase) が原因遺伝子であることが解明され、患者では遺伝子内の3塩基繰り返し配列が異常に延長するために発症することが明らかになってきました。

本技術は、DNAを用いて遺伝子異常 (3塩基繰り返し配列異常) を検出し、疾患の診断を確実にするものです。

● 効果

これまで臨床的・生理学的診断しかなかった本疾患の診断が確実にになります。



## 三十五 筋緊張性ジストロフィーのDNA診断

先進医療名及び適応症： ( 要件の見直し： <input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ <input type="checkbox"/> 不要 )	
I. 実施責任医師の要件	
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (内科、神経内科又は小児科) ・ 不要
資格	<input checked="" type="checkbox"/> (神経内科専門医、小児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	要 ( ) 年以上 ・ <input type="checkbox"/> 不要
当該技術の経験年数	<input checked="" type="checkbox"/> (3) 年以上 ・ 不要
当該技術の経験症例数 注1)	実施者 [術者] として (2) 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	
実施診療科の医師数 注2)	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要 具体的内容：常勤医師2名以上
他診療科の医師数 注2)	要 ・ <input type="checkbox"/> 不要 具体的内容：
看護配置	要 ( 対1看護以上) ・ <input type="checkbox"/> 不要
その他医療従事者の配置 (薬剤師、臨床工学技士等)	要 ( ) ・ <input type="checkbox"/> 不要
病床数	要 ( 床以上) ・ <input type="checkbox"/> 不要
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (内科、神経内科又は小児科) ・ 不要
当直体制	要 ( ) ・ <input type="checkbox"/> 不要
緊急手術の実施体制	要 ・ <input type="checkbox"/> 不要
院内検査 (24時間実施体制)	<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 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"/> ・ 不要
倫理委員会による審査体制	<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"/> ・ 不要
医療機関としての当該技術の実施症例数	<input checked="" type="checkbox"/> (2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)	遺伝カウンセリングの実施体制が必要
III. その他の要件	
頻回の実績報告	要 ( 症例まで又は 月間は、毎月報告) ・ <input type="checkbox"/> 不要
その他 (上記以外の要件)	

告示番号

38

先進医療の名称

家族性アミロイドーシスのDNA診断

先進医療の内容 (概要)

遺伝性アミロイドーシスは代表的な神経難病であり、遺伝形式は染色体優性で、長野県内にはわが国で最大な規模を示す患者の集積地が存在する。本症患者の多くは30～40歳代に多発神経炎、自律神経障害、心病変、消化管運動障害などで発病するが、初発症状が多彩でありかつ初期には特徴的な所見に乏しいため、従来は発病初期における確定診断が困難であった。しかし遺伝性アミロイドーシスではすべての患者においてそのアミロイドを構成する前駆蛋白の遺伝子に変異があることが確認されており、この所見を基に本疾患に対するDNA診断法が確立された。

具体的な方法は患者の採血から採取した白血球よりゲムノDNAを抽出し、大部分の遺伝性アミロイドーシス患者のアミロイド前駆蛋白であるトランスサイレチン遺伝子の部分塩基配列をPCR法で増幅する。最初の段階としては最も頻度の高いN端子から30番目のパリン→メチオニン変異(遺伝子レベルではコドン30の第一塩基のG→A変異)を検索する目的でトランスサイレチン遺伝子のエクソン2を増幅し、これを制限酵素B a I Iで処理して(制限酵素断片長多型)解析を行う。本検索により上記のトランスサイレチン遺伝子変異は野性型と変異型が容易に検出可能である。一方、臨床的に遺伝性アミロイドーシスが疑われながら上記のトランスサイレチン遺伝子変異が見られない患者では、他の変異を検出するために本遺伝子のエクソン1から4をPCR法で増幅する。ついでこれらのエクソンの塩基配列をシークエンスにより直接決定することで他のトランスサイレチン遺伝子変異を同定する。なお、現在までに遺伝性アミロイドーシスの原因となりうるトランスサイレチン遺伝子の変異は50種類以上が知られている。

遺伝性アミロイドーシスの診断にDNA診断を用いることは、まず第一に病変早期または非定型的な病状を呈する患者の診断を容易とし、この結果、多数の部位の生検組織を繰り返し病理組織学的に検索することを含めて多くの侵襲的検査を省略することができ、医療費の削減に繋がる。また第二には最近、肝移植が本疾患の根治療法として確立されつつあるが、当院においては国内で唯一本症患者11名に生体部分肝移植を行ってきており、その経験を基に判断すれば本移植手術も発症早期の患者ほどより有効である。従ってDNA診断により発症早期の段階で遺伝性アミロイドーシスが確定されれば、患者はより安全に肝移植手術を受けられ、確実に社会復帰ができる可能性が高まると考えられる。第三に遺伝性疾患に対してDNA診断を実施する場合には、検査前に患者に十分なインフォームドコンセントを与え、また検査後も必要に応じて遺伝相談を行うべきであるが、幸い信州大学医学部附属病院では平成8年5月より中央診療部門として遺伝子診療部が発足しており、この方面に対しても十分な対応ができる。以上のような背景を基に当院で遺伝性アミロイドーシス患者に対してDNA診断を行うことにより、患者は多大な恩恵を得られると考えられる。

## 三十八 家族性アミロイドーシスのDNA診断

先進医療名及び適応症：	( 要件の見直し： <input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ 不要 )
I. 実施責任医師の要件	
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (内科、神経内科又は小児科) ・ 不要
資格	<input checked="" type="checkbox"/> (内分泌代謝科専門医、神経内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	要 ( ) 年以上 ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
当該技術の経験年数	<input checked="" type="checkbox"/> (3) 年以上 ・ 不要
当該技術の経験症例数 注1)	実施者 [術者] として (2) 例以上 ・ 不要 [それに加え、助手又は術者として ( ) 例以上 ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要]
その他 (上記以外の要件)	
II. 医療機関の要件	
実施診療科の医師数 注2)	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要 具体的内容：常勤医師2名以上
他診療科の医師数 注2)	要 ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要 具体的内容：
看護配置	要 ( 対1看護以上) ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
その他医療従事者の配置 (薬剤師、臨床工学技士等)	要 ( ) ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
病床数	要 ( 床以上) ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (内科、神経内科、小児科) ・ 不要
当直体制	要 ( ) ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
緊急手術の実施体制	要 ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
院内検査 (24時間実施体制)	<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"/> ・ 不要
倫理委員会による審査体制	<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"/> ・ 不要
医療機関としての当該技術の実施症例数	<input checked="" type="checkbox"/> (2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)	遺伝カウンセリングの実施体制が必要
III. その他の要件	
頻回の実績報告	要 ( 症例まで又は 月間は、毎月報告) ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
その他 (上記以外の要件)	

告示番号	40
先進医療の名称	
マス・スペクトロメトリーによる家族性アミロイドーシスの診断 (トランスサイレチン異常による家族性アミロイドーシスに係るものに限る。)	
先進医療の内容 (概要)	
<p>家族性アミロイドポリニューロパシー(FAP)(ATTR Val30Met)は、トランスサイレチン(TTR)蛋白の点変異によっておこる全身性アミロイドーシスの一つであるが、近年の遺伝生化学的技術の進歩により、最も多く認められるトランスサイレチン関連アミロイドーシスである。ATTR Val30Met以外にも、TTRの70種類以上の異なる部位のmutationが発見されている。我々はmass spectrometryを活用することにより、これまでに熊本県、荒尾地区のATTR Val30Met型の患者154例に加え、福岡県糟屋郡ではSer50Ile型が23例、長崎県国見町にTyr114Cys型が29例にのぼる患者が存在することを確認してきた。更に熊本市にFAP ATTR Val30Metとは多少臨床像の異なる、本邦初のdouble mutation(TTRに2つmutationを持つ)(ATTR Val30Met + Arg104His)を診断確定したが、これらの患者の診断にはmass spectrometryが不可欠であった。</p> <p>これまでの本疾患の診断、スクリーニングには、PCRを用い、既存のmutationをまず想定し、制限酵素による切断により行ってきたが、こうした方法では、前述のごとく、新たなmutationやdouble mutationを持つ患者の正確な診断は不可能である。</p> <p>本疾患は、組織沈着アミロイドの原因となるTTRが主に肝臓で産生されることから、治療として肝移植が行われている。すでに13名が肝移植を受け(本院1名、スウェーデン フリング病院8名、オーストラリア ブリスベン王立アレキサンドリア病院4名)良好な経過を辿っている。しかし本治療は、FAPの進行を食い止めることはできるが、移植前に出現していたFAPの臨床症状の改善はほとんど期待できない。従って、肝移植の有効性を高め、FAP患者の生命を守るためには、FAPの早期診断を行い、肝移植を受ける道を切り開かねばならない。このためには本疾患の診断にmass spectrometryが不可欠である。</p>	



事務局案

四十 マス・スペクトロメトリーによる家族性アミロイドーシスの診断（トランスサイレチン異常による家族性アミロイドーシスに係るものに限る。）

先進医療名及び適応症： ( 要件の見直し： <input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ 不要 )	
I. 実施責任医師の要件	
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (内科、神経内科又は小児科) ・ 不要
資格	<input checked="" type="checkbox"/> (内分泌代謝科専門医又は神経内科専門医) ・ 不要
当該診療科の経験年数	要 ( ) 年以上 ・ <input type="checkbox"/> 不要
当該技術の経験年数	<input checked="" type="checkbox"/> (3) 年以上 ・ 不要
当該技術の経験症例数 注1)	実施者 [術者] として (2) 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"/> 不要]
その他 (上記以外の要件)	
II. 医療機関の要件	
実施診療科の医師数 注2)	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要 具体的内容：常勤医師2名以上
他診療科の医師数 注2)	要 ・ <input type="checkbox"/> 不要 具体的内容：
看護配置	要 ( 対1看護以上) ・ <input type="checkbox"/> 不要
その他医療従事者の配置 (薬剤師、臨床工学技士等)	要 ( ) ・ <input type="checkbox"/> 不要
病床数	要 ( 床以上) ・ <input type="checkbox"/> 不要
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (内科、神経内科又は小児科) ・ 不要
当直体制	要 ( ) ・ <input type="checkbox"/> 不要
緊急手術の実施体制	要 ・ <input type="checkbox"/> 不要
院内検査 (24時間実施体制)	<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 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"/> ・ 不要
倫理委員会による審査体制	<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"/> ・ 不要
医療機関としての当該技術の実施症例数	<input checked="" type="checkbox"/> (2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)	遺伝カウンセリングの実施体制が必要
III. その他の要件	
頻回の実績報告	要 ( 症例まで又は 月間は、毎月報告) ・ <input type="checkbox"/> 不要
その他 (上記以外の要件)	

告示番号	57
先進医療の名称	
神経変性疾患のDNA診断（ハンチントン舞踏病、脊髄小脳変性症、球脊髄性筋萎縮症、家族性筋萎縮性側索硬化症、家族性低カリウム血症性周期性四肢麻痺又はマックリード症候群その他の神経変性疾患に係るものに限る。）	
先進医療の内容（概要）	
<p>遺伝性脊髄小脳変性症、筋強直性ジストロフィーなどは臨床的に頻度の高い神経筋変性疾患である。これらは原因遺伝子内にある3塩基の繰り返し数が異常に伸長することにより発病することからトリプレット・リピート病と総称されている。近年、次々と新たなトリプレット・リピート病が見い出され、その疾患リストは拡大しつつある。</p> <p>このような現状を背景に患者の正確な診断および患者、家族に対する遺伝カウンセリングに際して遺伝子診断の要望が急速に増大している。</p> <p>(1) DNA診断</p> <p>静脈血採血により得たリンパ球からゲノムDNAを分離し、以下の方法により疾患特異的な3塩基の繰り返し数を検討する。</p> <p>1) PCR(ポリメラーゼ連鎖反応)およびシーケンスによるDNA断片解析</p> <p>疾患特異的な3塩基繰り返し部分を蛍光色素ラベルしたプライマーを用いて増幅する。増幅したDNA断片をシーケンサーで分離し、DNA断片のサイズを同定し、当該3塩基の繰り返し数を算定する。</p> <p>この方法は3塩基の繰り返し数が短い遺伝性脊髄小脳変性症、球脊髄性筋萎縮症、ハンチントン病に適応される。</p> <p>2) サザンプロット法によるDNA断片解析</p> <p>ゲノムDNAを制限酵素処理し、アガロースゲル電気泳動により分画した後、ナイロン膜に転写し、蛍光色素ラベルしたプローブを用いて当該3塩基の繰り返し部分を含むDNA断片のサイズを計測し、その繰り返し数を推測する。</p> <p>この方法は3塩基繰り返し数が長い筋強直性ジストロフィーに適応される。</p>	

事務局案

五十七 神経変性疾患のDNA診断（ハンチントン舞踏病、脊髄小脳変性症、球脊髄性筋萎縮症、家族性筋萎縮性側索硬化症、家族性低カリウム血症性周期性四肢麻痺又はマクリード症候群その他の神経変性疾患に係るものに限る。）

先進医療名及び適応症： ( 要件の見直し： <input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ 不要 )	
I. 実施責任医師の要件	
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (内科、神経内科又は小児科) ・ 不要
資格	<input checked="" type="checkbox"/> (神経内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	要 ( ) 年以上 ・ <input type="checkbox"/> 不要
当該技術の経験年数	<input checked="" type="checkbox"/> (1) 年以上 ・ 不要
当該技術の経験症例数 注1)	実施者〔術者〕として (2) 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"/> 不要]
その他 (上記以外の要件)	
II. 医療機関の要件	
実施診療科の医師数 注2)	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要 具体的内容：常勤医師2名以上
他診療科の医師数 注2)	要 ・ <input type="checkbox"/> 不要 具体的内容：
看護配置	要 ( 対1看護以上) ・ <input type="checkbox"/> 不要
その他医療従事者の配置 (薬剤師、臨床工学技士等)	要 ( ) ・ <input type="checkbox"/> 不要
病床数	要 ( 床以上) ・ <input type="checkbox"/> 不要
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (内科、神経内科又は小児科) ・ 不要
当直体制	要 ( ) ・ <input type="checkbox"/> 不要
緊急手術の実施体制	要 ・ <input type="checkbox"/> 不要
院内検査 (24時間実施体制)	<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 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"/> ・ 不要
倫理委員会による審査体制	<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"/> ・ 不要
医療機関としての当該技術の実施症例数	<input checked="" type="checkbox"/> (2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)	遺伝カウンセリングの実施体制が必要
III. その他の要件	
頻回の実績報告	要 ( 症例まで又は 月間は、毎月報告) ・ <input type="checkbox"/> 不要
その他 (上記以外の要件)	

告示番号	58
先進医療の名称	
脊髄性筋萎縮症のDNA診断	
先進医療の内容 (概要)	
<p>脊髄性筋萎縮症は脊髄前角細胞の異常による遺伝性の神経筋疾患であり、出生10,000あたり1という高頻度でみられる疾患である。本疾患は、従来筋生検以外の方法では診断することができなかったが、1995年に本疾患の原因遺伝子が同定されたことにより、遺伝子解析によって非侵襲的に診断し、さらに的確な遺伝相談を行うことが可能となった。</p> <p>本症の責任遺伝子は5番染色体長腕に存在するSMN (survival motor neuron) 遺伝子であり、これまでの報告および我々の70例におよぶ経験によれば、SMN遺伝子の欠失を検出することによって脊髄性筋萎縮症症例のおよそ90%を診断できる。また脊髄性筋萎縮症重症型ではNAIP (neuronal apoptosis inhibitory protein) 遺伝子がしばしば欠失するため、NAIP遺伝子の欠失を検出することによって本症の重症度および予後を予想できる。さらに多型解析を行うことにより、的確な遺伝相談を行うことが可能である。</p> <p>本検査法の対象となる患者は、全身の筋力低下を認め、脊髄性筋萎縮症が疑われる症例である。遺伝子解析によって診断を確定することにより、症例の予後を判定し治療法の選択を的確に行うとともに、患者家族に対する遺伝相談において、正確な情報を提供することが可能である。</p> <p>方法は、採取した血液よりDNAを抽出し、以下の遺伝子解析を行う。</p> <p><b>1) SMN遺伝子の欠失の同定</b></p> <p>SMN遺伝子には非常に相同性の高い偽遺伝子が存在するため、以下のように欠失の同定を行う。SMN遺伝子および偽遺伝子のエクソン7、8をPCR法によって増幅し、エクソン7の増幅産物は制限酵素Dra Iによって、エクソン8はDde Iによって消化する。偽遺伝子はこれらの制限酵素によって切断されるがSMN遺伝子は切断されないため、偽遺伝子の影響を取り除きSMN遺伝子エクソン7および8の欠失の有無を同定することが可能である。</p> <p><b>2) NAIP遺伝子の欠失の同定</b></p> <p>NAIP遺伝子にも非常に相同性の高い偽遺伝子が存在するが、偽遺伝子はエクソン5の配列を有していない。このことを利用して、エクソン5の有無をPCR法によって判定する。すなわちエクソン5が増幅されない場合、NAIP遺伝子エクソン5の欠失が認められると判定できる。</p> <p><b>3) 多型解析</b></p> <p>家系診断においては、SMN遺伝子内部のAg1-CA領域、および近傍に存在するC212領域のマイクロサテライト多型を用いて多型解析を行う。これらのマイクロサテライト多型はCA配列の繰り返し数の違いで表わされる。</p> <p>これらの領域を蛍光で標識したプライマーを用いたPCR法によって増幅し、次いで自動シーケンサーを用いて、そのCA繰り返し数を決定する。</p> <p>以上の方法によってSMN遺伝子エクソン7と8、NAIP遺伝子エクソン5の欠失の有無を判定することにより診断を行う。さらにマイクロサテライト多型解析を行い、家系内における異常を有する遺伝子の同定を行う。</p>	

五十八 脊髄性筋萎縮症のDNA診断

先進医療名及び適応症： ( 要件の見直し： <input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ 不要 )	
<b>I. 実施責任医師の要件</b>	
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (内科、神経内科又は小児科) ・ 不要
資格	<input checked="" type="checkbox"/> (神経内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	要 ( ) 年以上 ・ <input type="checkbox"/> 不要
当該技術の経験年数	<input checked="" type="checkbox"/> (1) 年以上 ・ 不要
当該技術の経験症例数 注1)	実施者 [術者] として (2) 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"/> 不要]
その他 (上記以外の要件)	
<b>II. 医療機関の要件</b>	
実施診療科の医師数 注2)	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要 具体的内容：常勤医師2名以上
他診療科の医師数 注2)	要 ・ <input type="checkbox"/> 不要 具体的内容：
看護配置	要 ( 対1看護以上) ・ <input type="checkbox"/> 不要
その他医療従事者の配置 (薬剤師、臨床工学技士等)	要 ( ) ・ <input type="checkbox"/> 不要
病床数	要 ( 床以上) ・ <input type="checkbox"/> 不要
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (内科、神経内科又は小児科) ・ 不要
当直体制	要 ( ) ・ <input type="checkbox"/> 不要
緊急手術の実施体制	要 ・ <input type="checkbox"/> 不要
院内検査 (24時間実施体制)	<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 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"/> ・ 不要
倫理委員会による審査体制	<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"/> ・ 不要
医療機関としての当該技術の実施症例数	<input checked="" type="checkbox"/> (2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)	遺伝カウンセリングの実施体制が必要
<b>III. その他の要件</b>	
頻回の実績報告	要 ( 症例まで又は 月間は、毎月報告) ・ <input type="checkbox"/> 不要
その他 (上記以外の要件)	

告示番号	77
先進医療の名称	
家族性アルツハイマー病の遺伝子診断	
先進医療の内容 (概要)	
<p>痴呆症のなかでもっとも頻度が高いのがアルツハイマー病である。常染色体優性遺伝形式をとる家族性アルツハイマー病 (FAD) のうち原因遺伝子が確立されているのはアミロイド前駆体蛋白 (APP) 遺伝子、プレセニン1 (PS1) 遺伝子、およびプレセニン2 (PS2) 遺伝子である。これら3つの遺伝子に対する診断を高度先進医療の対象とする。</p> <p>APP、PS1、およびPS2遺伝子の変異により引き起こされるアルツハイマー病は、20歳代後半から50歳代に発症する早発性である場合が多い。さらに遺伝子変異をもつFADでは痴呆症状が非定型的な場合があり、PS1に変異をもつ症例には進行性失語、ミオクロヌス、全身性けいれん、およびパラトニアが病初期に現れること、痙性対麻痺をともなう症例があること、前頭型痴呆の症例があること、さらにAPPに変異をもつ症例にはミオクロヌス様不随意運動、てんかん発作をともなう場合や、大脳や小脳の反復性出血あるいは梗塞、偏頭痛や、うつ症状、統合失調症といった精神疾患を呈するなど、遺伝子解析に拠らないと診断がむずかしい場合がある。また、遺伝子変異をもつFADでは神経病理変化がより強く、進行が速いともされる。このように、アルツハイマー病という同じ病気においても、遺伝的背景の違いにより異なった病態を示すことが明らかになってきている。</p> <p>正確な診断をできるだけ早期に行うことは、正しい治療を提供するための第一歩であり、たとえ治療法が確立されていない難病であっても、個々の患者ごとに遺伝的背景の差異に基づく病気の特徴を踏まえた予後の推定を可能にし、将来に向けた療養方針やリハビリ計画を患者やその家族に示すことができるという観点から重要である。</p> <p>(方法)</p> <p>遺伝子検査のインフォームドコンセントを書面で取った後、アルツハイマー病患者の血液からDNAを抽出し、DNAからThermal Cyclerを使って目的の遺伝子のエクソンと近傍のイントロンを含む領域を増幅し、direct Sequence法によって遺伝子の塩基配列を決定する。ときには増幅した遺伝子産物をクローニングした後Sequence法を用いる。塩基置換の確認には制限酵素断片長多型を用いる。なお、発症前診断については、これを行わない。</p>	

事務局案

七十七 家族性アルツハイマー病の遺伝子診断

先進医療名及び適応症：	( 要件の見直し： <input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ <input type="checkbox"/> 不要 )
I. 実施責任医師の要件	
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (内科、精神科又は神経内科) ・ <input type="checkbox"/> 不要
資格	<input checked="" type="checkbox"/> (神経内科専門医又は臨床遺伝専門医) ・ <input type="checkbox"/> 不要
当該診療科の経験年数	要 ( ) 年以上 ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
当該技術の経験年数	<input checked="" type="checkbox"/> (1) 年以上 ・ <input type="checkbox"/> 不要
当該技術の経験症例数 注 1)	実施者 [術者] として (2) 例以上 ・ <input type="checkbox"/> 不要 [それに加え、助手又は術者として ( ) 例以上 ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要]
その他 (上記以外の要件)	
II. 医療機関の要件	
実施診療科の医師数 注 2)	<input checked="" type="checkbox"/> ・ <input type="checkbox"/> 不要 具体的内容：常勤医師が2名以上
他診療科の医師数 注 2)	要 ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要 具体的内容：
看護配置	要 ( 対1看護以上) ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
その他医療従事者の配置 (薬剤師、臨床工学技士等)	要 ( ) ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
病床数	要 ( 床以上) ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (内科、精神科又は神経内科) ・ <input type="checkbox"/> 不要
当直体制	要 ( ) ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
緊急手術の実施体制	要 ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
院内検査 (24 時間実施体制)	<input checked="" type="checkbox"/> ・ <input 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"/> ・ <input type="checkbox"/> 不要
倫理委員会による審査体制	<input checked="" type="checkbox"/> ・ <input 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"/> ・ <input type="checkbox"/> 不要
医療機関としての当該技術の実施症例数	<input checked="" type="checkbox"/> (2 症例以上) ・ <input 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)	遺伝カウンセリングの実施体制が必要
III. その他の要件	
頻回の実績報告	要 ( 症例まで又は 月間は、毎月報告) ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
その他 (上記以外の要件)	

告示番号	79
先進医療の名称	
中枢神経白質形成異常症の遺伝子診断	
先進医療の内容 (概要)	
<p>中枢神経白質形成異常症(Pelizaeus-Merzbacher病)は先天的に大脳の白質(ミエリン)の形成不全により、発達遅滞、不随意運動などを来す疾患であり我々は、ミエリンの構成タンパク質であるプロテオリピド蛋白遺伝子の種々の異常(アミノ酸置換、遺伝子重複)がこの疾患の原因となりうることを報告してきた。臨床症状、画像所見のみからは、診断が困難であり、より確実な診断の為に遺伝子診断が必要である。</p> <p>(1) 患者さんの血液からDNAを抽出し、プロテオリピド蛋白遺伝子を増幅し、塩基配列を決定し、正常塩基配列との違いを見いだす。</p> <p>(2) 同時に血液からリンパ球を抽出し、染色体を展開し、FISHを行いプロテオリピド蛋白遺伝子の重複を調べる。</p> <p>当該技術はすでに確立され、小児神経学会、人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会などでの発表により学会に周知され、今までの依頼医師の大半は上記学会員あるいは上記学会認定医からのものである。遺伝子診断により、診断を確定することにより遺伝カウンセリング、保因者診断が可能となり、また遺伝子変異の種類により、今後の病気の重症度予測ができそれに見合う理学療法、作業療法、療育指導が可能である。また当院臨床研究機構では、プロテオリピド蛋白遺伝子変異に対応した薬物のスクリーニング系があり、将来的な薬物治療のためには遺伝子異常の有無とその種類を同定することが望まれ、本診断法は患者さんの利益にかなうと考えられる。</p>	



事務局案

七十九 中枢神経白質形成異常症の遺伝子診断

先進医療名及び適応症： ( 要件の見直し： <input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ <input type="checkbox"/> 不要 )	
I. 実施責任医師の要件	
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (内科、神経内科又は小児科) ・ 不要
資格	<input checked="" type="checkbox"/> (神経内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	要 ( ) 年以上 ・ <input type="checkbox"/> 不要
当該技術の経験年数	<input checked="" type="checkbox"/> (1) 年以上 ・ 不要
当該技術の経験症例数 注 1)	実施者 [術者] として (2) 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"/> 不要]
その他 (上記以外の要件)	
II. 医療機関の要件	
実施診療科の医師数 注 2)	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要 具体的内容：常勤医師が2名以上
他診療科の医師数 注 2)	要 ・ <input type="checkbox"/> 不要 具体的内容：
看護配置	要 ( 対1看護以上) ・ <input type="checkbox"/> 不要
その他医療従事者の配置 (薬剤師、臨床工学技士等)	要 ( ) ・ <input type="checkbox"/> 不要
病床数	要 ( 床以上) ・ <input type="checkbox"/> 不要
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (内科、神経内科又は小児科) ・ 不要
当直体制	要 ( ) ・ <input type="checkbox"/> 不要
緊急手術の実施体制	要 ・ <input type="checkbox"/> 不要
院内検査 (24 時間実施体制)	<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 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"/> ・ 不要
倫理委員会による審査体制	<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"/> ・ 不要
医療機関としての当該技術の実施症例数	<input checked="" type="checkbox"/> (2 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)	遺伝カウンセリングの実施体制が必要
III. その他の要件	
頻回の実績報告	要 ( 症例まで又は 月間は、毎月報告) ・ <input type="checkbox"/> 不要
その他 (上記以外の要件)	

告示番号	A7
------	----

先進医療の名称

筋過緊張に対するmuscle afferent block (MAB) 治療  
(ジストニア、痙性麻痺その他の局所の筋過緊張を呈する病態に係るものに限る。)

先進医療の内容 (概要)

筋過緊張を来たす部位に局所麻酔薬とアルコールを筋肉注射する。局所麻酔薬としては、0.5%もしくは1%のリドカインを用い、アルコールは院内で精製している99.5%エタノールを用いる。初回注射は局所麻酔薬のみとし、2回目以降は局所麻酔薬とアルコールを10対1の割合で筋肉注射する。施注対象筋の検索は、表面筋電図や超音波検査・MRI等で行い、実際の施注の際も筋電図ガイドによって筋を同定しながら行うこととする。治療は、おおよそ週2回の頻度で開始する。合計10回を過ぎたあたりから2週間ないし1ヶ月に1度の治療とする。導入は、原則入院を考慮し、外来治療に切り替えていく予定である。

この治療法は、ボツリヌス毒素による筋過緊張治療の代替物として開発されたが、ボツリヌス毒素の保険適応が眼瞼痙攣・痙性斜頸・半側顔面痙攣に認められた今、新たな展開を迎えている。すなわち、まずこれら3疾患以外の筋過緊張を来たす病態の唯一の治療であること、また抗体産生によってボツリヌス毒素が使用できなくなったときの唯一の治療法となること、さらにボツリヌス治療前にMAB治療によって効果を確認し、原因筋を確実に同定してからボツリヌス注入にいたるといった使用法が可能になったことである。いずれの場合にも、京都大学病院を始めとして、その有効性を確認されており、少なくとも短期的な効果としては80%以上にのぼる。また、副作用としては、薬剤によるアレルギーがあるが、基本的に歯科領域の麻酔経験があればその心配は少なく、自験例でアレルギーを起こした症例はない。また、反復治療によって筋の炎症を起こすことがあるが一過性で、注射の休止により2ヶ月程度で元に戻る。

事務局案

限七 筋過緊張に対するmuscle afferent block (MAB) 治療  
(ジストニア、痙性麻痺その他の局所の筋過緊張を呈する病態に係るものに限る。)

先進医療名及び適応症： (要件の見直し： <input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ 不要 )	
I. 実施責任医師の要件	
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (内科又は神経内科) ・ 不要
資格	<input checked="" type="checkbox"/> (神経内科専門医) ・ 不要
当該診療科の経験年数	要 ( ) 年以上 ・ <input type="checkbox"/> 不要
当該技術の経験年数	<input checked="" type="checkbox"/> (5) 年以上 ・ 不要
当該技術の経験症例数 注1)	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 ・ <input type="checkbox"/> 不要]
その他 (上記以外の要件)	
II. 医療機関の要件	
実施診療科の医師数 注2)	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要 具体的内容：常勤医師2名以上
他診療科の医師数 注2)	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要 具体的内容：麻酔科医1名以上。病理検査部門が設置され病理医1名以上
看護配置	要 ( 対1看護以上) ・ <input type="checkbox"/> 不要
その他医療従事者の配置 (薬剤師、臨床工学技士等)	要 ( ) ・ <input type="checkbox"/> 不要
病床数	要 ( 床以上) ・ <input type="checkbox"/> 不要
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (内科の場合は内科及び麻酔科、神経内科の場合は神経内科及び麻酔科) ・ 不要
当直体制	<input checked="" type="checkbox"/> ( ) ・ 不要
緊急手術の実施体制	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要
院内検査 (24時間実施体制)	<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)	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要 連携の具体的内容：緊急手術の実施
医療機器の保守管理体制	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要
倫理委員会による審査体制	<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"/> ・ 不要
医療機関としての当該技術の実施症例数	<input checked="" type="checkbox"/> (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)	
III. その他の要件	
頻回の実績報告	要 ( 症例まで又は 月間は、毎月報告) ・ <input type="checkbox"/> 不要
その他 (上記以外の要件)	