

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。)
適応症	
脂肪酸代謝異常症、有機酸代謝異常症先天代謝異常	
内容	
<p>(先進性)</p> <p>先天性代謝異常症は、酵素欠損によって代謝産物が体内に蓄積したり、欠乏することによって神経障害の起こる疾患である。血液や尿などの分析によって診断できる場合もあるが、酵素活性測定によって確定診断されるものもある。</p> <p>酵素活性の測定により診断する場合、従来は、肝生検、筋生検といった侵襲を伴う方法によって臓器を採取して、診断を行っていた。</p> <p>従来の侵襲的な方法に代わって、培養細胞を用いる方法が開発されており、対象とする疾患がきわめて稀少な疾患であるが、特殊な技術を要し、本技術によって診断できることにより、血液や皮膚片をもとに、低侵襲でより確実に診断を行うことが可能となり、適切な治療に繋げることができ、非常に有用である。</p> <p>(概要)</p> <p>酵素活性の測定には、静脈血液5～10mlまたは米粒大の皮膚片から、培養リンパ球や培養皮膚線維芽細胞を樹立する。これらの技術によって得た培養細胞を用いて、酵素活性を測定して先天性代謝異常症の確定診断を行う。</p> <p>(効果)</p> <p>正確に診断することによって適確な治療方針を立てることができ、また、遺伝相談に役立てることができる。</p> <p>(先進医療に係る費用)</p> <p>約 83,000 円</p>	
実施科	
小児科	

先進技術としての適格性	
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。)
適応症	<input type="checkbox"/> A. 妥当である。 <span style="float: right;">コメント: 出来れば具体的疾患名の限定。</span> B. 妥当でない。(理由及び修正案: )
有効性	<input type="checkbox"/> A. 従来 of 技術を用いるよりも大幅に有効。 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) 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 type="checkbox"/> 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)	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、 <span style="float: right;">コメント: 同様の目的を達成 できる保険導入されている 医療技術がない為、有効性 については言及出来ない。</span> A. 大幅に効率的。 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。 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: 条件つきで適と判定。 先進医療の名称を「培養細胞による脂肪酸代謝異常、有機酸代謝異常診断」とする。(胎児又は新生児に係るものに限る)は除く。 遺伝学的検査に属するので施設における遺伝カウンセリング実施体制の確立が必須である。 将来、保険収載される際には疾患を限定した形での個別の検討が必要。

備考 この用紙は、日本工業規格 A 列 4 番とすること。医療機関名は記入しないこと。

先進医療評価用紙(第2号)

当該技術の医療機関の要件(案)

先進医療名及び適応症：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。）	
I. 実施責任医師の要件	
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> （小児科）・不要
資格	<input checked="" type="checkbox"/> （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	<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（1）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"/>
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"/> （小児科）・不要
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2名以上。
他診療科の医師数 注2)	要・ <input checked="" 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 checked="" type="checkbox"/> （臨床検査技師）・不要
病床数	要（ 床以上）・ <input checked="" type="checkbox"/>
看護配置	要（ 対1看護以上）・ <input checked="" type="checkbox"/>
当直体制	要（ ）・ <input checked="" type="checkbox"/>
緊急手術の実施体制	要・ <input checked="" type="checkbox"/>
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"/> 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：届出後、当該療養を初めて実施する時は、必ず事前に開催する。
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）	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（ 月間又は 症例までは、毎月報告）・ <input checked="" type="checkbox"/>
その他（上記以外の要件）	

注1) 当該技術の経験症例数について、実施者〔術者〕としての経験症例を求める場合には、「実施者〔術者〕として（ ）例以上・不要」の欄を記載すること。

注2) 医師の資格（学会専門医等）、経験年数、当該技術の経験年数及び当該技術の経験症例数の観点を含む。例えば、「経験年数〇年以上の△科医師が□名以上」。なお、医師には歯科医師も含まれる。