

先進医療の名称	角膜ジストロフィの遺伝子解析(角膜ジストロフィと診断された症例に係るものに限る。)
適応症	角膜ジストロフィ
内容	<p>(先進性)</p> <p>角膜ジストロフィは遺伝性疾患であり、両眼性・進行性に限局性の角膜混濁をきたし、様々な病型が存在することが知られている。以前より細隙灯顕微鏡検査等により臨床診断を行っているが、正確な病型診断が困難な症例も数多く存在する。近年多くの角膜ジストロフィ症例についてその責任遺伝子と遺伝子変異が同定され、従来の様々な病型との関連も明らかとなった。本技術は遺伝子解析により、従来の診断法では病型を確定できなかった角膜ジストロフィ症例について明確に診断するものである。</p> <p>(概要)</p> <p>本技術によって原因遺伝子を特定する。方法としては、角膜ジストロフィにおける遺伝子変異の大部分が点変異であるため、末梢血より分離した DNA を用いた直接塩基配列決定法を用いる。</p> <p>(効果)</p> <p>本技術によって原因遺伝子を明らかにすることにより、病型に加え、発症年齢、重症度や予後も推定可能となり、治療により進行を遅らせることが可能な例を特定することや、角膜移植後の再発リスクを明らかにすることができる。さらに、患者が自分の病気を遺伝病として理解した上で、自身や家族の結婚や出産に関連して生じる諸問題について計画的に対処することが可能となる。</p> <p>(先進医療に係る費用)</p> <p>約1万8千円</p>
実施科	臨床検査科

先進技術としての適格性

先進医療の名称	角膜ジストロフィの遺伝子解析(角膜ジストロフィと診断された症例に係るものに限る。)
適応症	<input type="checkbox"/> A. 妥当である。 B. 妥当でない。(理由及び修正案:)
有効性	<input type="checkbox"/> A. 従来の技術を用いるよりも大幅に有効。 B. 従来の技術を用いるよりもやや有効。 C. 従来の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、 <input type="checkbox"/> 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: 遺伝情報は患者の重要なプライバシーであるので、その点に特に配慮されたい。

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： 角膜ジストロフィの遺伝子解析(角膜ジストロフィと診断された症例に係るものに限る。)	
I. 実施責任医師の要件	
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (眼科) ・不要
資格	<input checked="" 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 checked="" type="checkbox"/> (5) 年以上 ・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 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"/> (眼科) ・不要
実施診療科の医師数 注2)	<input checked="" type="checkbox"/> ・不要 具体的内容：常勤医師1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：倫理委員会が設置されており、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"/> ・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」の欄に記載すること。

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。