

先進医療 B 実施計画等評価表（番号 B116）

評価委員 主担当： 真田
 副担当： 田島 副担当： 伊藤（陽） 技術専門委員： 平形

先進医療の名称	遺伝性網膜ジストロフィーにおける遺伝子診断と遺伝カウンセリング
申請医療機関の名称	神戸市立神戸アイセンター病院
医療技術の概要	<p>遺伝性網膜ジストロフィーは遺伝性の疾患であり、これまでに疾患原因遺伝子の検索が研究として行われてきており、300 近い遺伝子が同定されている。原因遺伝子に基づく臨床情報も増えつつあり、遺伝子特異的な治療開発も進んでいる。これまで研究として行われていた遺伝子解析を遺伝子検査として整備し、遺伝子検査結果に基づく医療提供が行われる。</p> <p>本研究では、遺伝カウンセリングを行い遺伝子検査の同意を得た後、採血を行う。血液検体から DNA を抽出し、疾患原因遺伝子 82 遺伝子の異常（塩基置換、挿入／欠失変異、コピー数変異）解析を行う。遺伝子異常解析結果は患者臨床情報とともにエキスパートパネルにて検討され、病的変異の同定とロービジョンケア計画を含む治療計画を策定する。実施者（主治医）を通して患者に遺伝子検査結果とエキスパートパネルからのレポートが返却される。遺伝情報に基づくより正確な遺伝カウンセリングや治療計画が実行される。</p> <p>○主要評価項目：原因遺伝子同定割合</p> <p>○副次評価項目：1）シーケンス成功割合、2）候補原因遺伝子（バリエント）同定割合、3）アクションナブル率、4）遺伝カウンセリングが実施できた患者の割合、5）遺伝カウンセリングのニーズ把握</p> <p>○予定試験期間：承認後～2022 年 12 月 （登録期間：12 か月、遺伝子解析期間：6 か月程度）</p> <p>○目標症例数：100 例</p>

【実施体制の評価】 評価者： 真田

1. 実施責任医師等の体制	<input checked="" type="checkbox"/> 適	・ 不適
2. 実施医療機関の体制	<input checked="" type="checkbox"/> 適	・ 不適
3. 医療技術の有用性等	<input checked="" type="checkbox"/> 適	・ 不適
コメント欄：（「不適」とした場合には必ず記載ください。） 症候性に分類されていた一定の疾患群に対し、原因遺伝子に基づいた確定診断を与える性能の確保を目的とした技術であり、治療効果等については今後展開される遺伝子治療等への橋渡しとなる可能性を含んだ基盤技術と考える。 照会事項が解決された為、適と判断した。		
実施条件欄：（修正すれば適としてよいものは、その内容を記載ください。）		

【実施体制の評価】 評価者： 平形

1. 実施責任医師等の体制	<input checked="" type="checkbox"/> 適	・ 不適
2. 実施医療機関の体制	<input checked="" type="checkbox"/> 適	・ 不適
3. 医療技術の有用性等	<input checked="" type="checkbox"/> 適	・ 不適
コメント欄：（「不適」とした場合には必ず記載ください。） 指摘させていただいた対象疾患を修正していただいたので適といたしました。		
実施条件欄：（修正すれば適としてよいものは、その内容を記載ください。）		

【倫理的観点からの評価】 評価者： 田島

4. 同意に係る手続き、同意文書	<input checked="" type="checkbox"/> 適	・ 不適
5. 補償内容	<input checked="" type="checkbox"/> 適	・ 不適
コメント欄：（「不適」とした場合には必ず記載ください。） 事前の照会及び指摘に対し総て適切に対応されたので、適と評価しました。		
実施条件欄：（修正すれば適としてよいものは、その内容を記載ください。）		

【試験実施計画書等の評価】 評価者： 伊藤（陽）

6. 期待される適応症、効能及び効果	<input checked="" type="checkbox"/> 適	・ 不適
7. 予測される安全性情報	<input checked="" type="checkbox"/> 適	・ 不適
8. 被験者の適格基準及び選定方法	<input checked="" type="checkbox"/> 適	・ 不適
9. 治療計画の内容	<input checked="" type="checkbox"/> 適	・ 不適
10. 有効性及び安全性の評価方法	<input checked="" type="checkbox"/> 適	・ 不適
11. モニタリング体制及び実施方法	<input checked="" type="checkbox"/> 適	・ 不適
12. 被験者等に対して重大な事態が生じた場合の 対処方法	<input checked="" type="checkbox"/> 適	・ 不適
13. 試験に係る記録の取扱い及び管理・保存方法	<input checked="" type="checkbox"/> 適	・ 不適

14. 患者負担の内容	<input checked="" type="checkbox"/> 適 ・ 不適
15. 起こりうる利害の衝突及び研究者等の関連組織との関わり	<input checked="" type="checkbox"/> 適 ・ 不適
16. 個人情報保護の方法	<input checked="" type="checkbox"/> 適 ・ 不適
コメント欄：（「不適」とした場合には必ず記載ください。） 適切に計画されていると思われます。	
実施条件欄：（修正すれば適としてよいものは、その内容を記載ください。）	

【1～16の総評】

総合評価	<input checked="" type="checkbox"/> 適	条件付き適	継続審議	不適
予定症例数	100 例		予定試験期間	承認日～2022年12月 （登録期間：12か月、 遺伝子解析期間：6か月 程度）
実施条件：				
コメント欄（不適とした場合は、その理由を必ず記載ください。） （修正すれば適となる場合は、修正内容を記載ください。）				