

先進医療の内容 (概要)

先進医療の名称：Birt-Hogg-Dubé (BHD) 症候群の遺伝子診断

適応症：BHD 症候群及び BHD 症候群が疑われる気胸・肺嚢胞・皮膚腫瘍・腎腫瘍

内容：(先進性)

Birt-Hogg-Dubé (BHD) 症候群は 2002 年に遺伝子が発見された遺伝性疾患で、反復性の気胸や多発性・両側性腎癌を発生することが、近年になって分かってきた。その原因遺伝子は 17 番染色体短腕にあるフォリクリン(folliculin: FLCN) と呼ばれる蛋白質で、癌抑制分子と考えられるが、まだその機能の全容は解明されていない。BHD 症候群は現在日本国内に 200 家系以上がいると推測される。しかしこれまで疾患概念がいきわたっておらず、BHD 腎癌の患者さんを早期発見できずにいた。近年ようやく、本疾患に対する医療関係者の認知が高まりつつあるが、BHD 症候群が疑われる様々な症状を呈する患者さんを包括的に診療し確定診断と適切な情報提供を行えるのは、現在アジアにおいて当チームのみである。BHD 症候群の確定は遺伝子診断を持ってなされるという、国際的コンセンサスにもとづき、これまで多数例を遺伝子診断してきた。

(概要)

- ・適応：BHD 症候群及び BHD 症候群が疑われる気胸・肺嚢胞・皮膚腫瘍・腎腫瘍の患者
- ・効果：遺伝子診断によって腎癌の早期発見・早期治療が可能となる。また反復性気胸や皮膚腫瘍の治療にも有益で、BHD 症候群が疑われる同胞等の診断・治療にもつながる。
- ・手技：臨床遺伝専門医により十分なカウンセリングを行い、遺伝子検査承諾を得る。血液あるいは手術で切除された組織を検体とする。検体から DNA を抽出し、FLCN 特異的プライマーを用いて PCR を行い増幅させる。得られた PCR 産物を精製シラベリング後、シーケンサーで遺伝子配列を決定する。
- ・検査後：臨床遺伝専門医が結果説明とカウンセリングを行う。確定患者に対して全身症状や腎病変の有無を定期的に観察する。

(効果)

- ① BHD 症候群の患者さんとそのご家族が、BHD 症候群について造詣の深い医師による診断と診療を受けることができる施設を日本に確立することで、安心感をもって日常生活を送ることができる。
- ②BHD 症候群患者さんが進行腎癌になることを未然に防ぎ、早期発見早期治療を実現し、健康状態を最大限維持することができる可能性がある。
- ③BHD 症候群患者さんのご家族についても十分な臨床病情報に基づくカウンセリングが可能になり、家族全体で BHD 専門医による診断と診療を受けることができる。
- ④将来的に腎癌になる確率が高い疾患で、厚生労働省の難病認定対象にもなっていないため、両側腎摘出による透析導入は患者さんとそのご家族の身体・精神・医療費の負担が非常に大きい。先進医療が実現すれば、医療費の抑制と患者さんの健康状態維持に大きな効果が見込まれる。
- ⑤すでに両側腎摘出後の患者さんで腎癌死の危険がなくとも、遺伝子診断することで反復性気胸や皮膚腫瘍の治療に有益であるとともに、BHD症候群が疑われる同胞等に遺伝子診断を行うことで、早期治療につなげることができる。

(先進医療にかかる費用)

本技術に係る総費用は発端者48,460円、発端者の遺伝子変異パターンが既知の第一度近親者の場合は41,760円である。先進医療に係る費用は発端者の場合27,500円、第一度近親者の場合16,500円である。よって患者負担は、発端者の場合は33,788円で、第一度近親者の場合は24,078円となる。