別紙１

様式第５号

先進医療の内容　（概要）

先進医療の名称：遺伝カウンセリングとエキスパートパネルを含んだ IRD 網羅的遺伝子パネル検査
適応症：遺伝性網膜ジストロフィ（Inherited Retinal Dystrophy, IRD）
内容： （先進性） 遺伝性網膜ジストロフィ（IRD）は、本邦の指定難病の網膜色素変性症（指定難病 告示番号 90）、黄斑ジストロフィ（指定難病 告示番号 301）、アッシャー症候群（指定難病 告示番号 303）を含む単一遺伝性疾患群である。これまで世界各国にて IRD の原因遺伝子の探索が精力的に行われてきた結果、現在 300 以上の原因遺伝子が同定されている。 原因遺伝子が明らかになることで個々の IRD の病態が明らかとなり、原因遺伝子特異的な治療が開発され、本邦においても薬事承認・保険適用を予定した遺伝子治療（遺伝子導入等）、核酸医薬、低分子医薬、RPE 移植等の治験が進んでいる。本研究により患者の原因遺伝子が同定され、患者の原因遺伝子に基づく治療候補（遺伝子治療（遺伝子導入等）・核酸医薬・低分子医薬・RPE 移植治療等）に関する情報の提供を行うことにより、将来的に眼科治療（視機能の改善、視機能低下の抑制等）に寄与する。 （概要） 遺伝カウンセリングを行い遺伝学的検査 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で検討され、エキスパートパネルでは、個々の研究対象者の遺伝子の変異結果に関して臨床的意義付けを行う。レポート原案に記載された遺伝子の変異結果、病的変異最終判定結果、研究者（主治医）から研究事務局経由で入手した臨床情報と合わせて議論し、原因遺伝子を同定し、眼科的治療、ロービジョンケアの方針を提案する。研究者（主治医）を通して患者に遺伝学的検査の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。研究者（主治医）及び認定遺伝カウンセラーは、エキスパートパネルレポートをもとに遺伝カウンセリングにより研究対象者に検査結果、患者の原因遺伝子に基づく治療候補（遺伝子治療（遺伝子導入等）・核酸医薬・低分子医薬・RPE 移植治療等）に関する情報の提供、及びロービジョンケアについて説明を行う。 （効果） 患者の原因遺伝子に基づく治療候補（遺伝子治療・薬物療法・RPE 移植治療等）の提示による将来的な眼科治療（視機能の改善、視機能低下の抑制等）への寄与。 （先進医療にかかる費用） 本技術にかかる総費用は、456,689 円である。先進医療に係る費用は 428,399 円であり、このうち研究者負担（研究費等）は 0 円（実施施設負担は 0 円／企業負担は 0 円）となり、患者負担は 428,399 円となる。 なお、保険外併用療養費については、3 割負担の場合、保険者負担 19,803 円、患者負担 8,487 円となり、合計は 28,290 円となる。

様式第３号

先進医療の実施計画

１．先進医療技術の名称

遺伝カウンセリングとエキスパートパネルを含んだ IRD 網羅的遺伝子パネル検査

２－１．使用する医薬品、医療機器又は再生医療等製品について

① 使用する医療機器（未承認又は適応外のものから記載すること。）

医　療 機器名	製造販売業者名 及び連絡先	型 式	医薬品医療機器法 承認 又は 認証番号 （１６桁）	医薬品医療機器法承認又は認証上の適応 （注１）	医薬品医療機器法上の適応外使用の該当 （注２）
PrismGuide IRD パネル システム	シスメックス株式会社 〒651-0073 神戸市中央区脇浜海岸通 1-5-1 Tel 078-265-0500		30500BZX00129000	本品は、遺伝性網膜ジストロフィと診断された患者又は疑われる患者 の疾患原因遺伝子の情報を取得する。	適応内
MiSeqDx システム	イルミナ株式会社 〒108-0014 住所:東京都港区芝 5-36-7 三田ベルジュビル Tel ： 03-4578-2800		13B1X10303000002	生体試料から抽出した核酸分子の配列情報を解析する装置である。	適応内

② 使用する医療材料（ディスポーザブル）及び医薬品

（未承認又は適応外のものから記載すること。）

品目名	製造販売業者名及び連絡先	規 格	医薬品医療機器法 承認 又は 認証番号 （１６桁）	医薬品医療機器法承認又は 認証上の適応 （注１）	医薬品医療機器法上の適応外使用の該当 （注２）
該当なし					

③ 使用する再生医療等製品（未承認又は適応外のものから記載すること。）

品目名	製造販売業者名及び連絡先	規格	医薬品医療機器法承認又は認証番号（１６桁）	医薬品医療機器法承認又は認証上の適応（注１）	医薬品医療機器法上の適応外使用の該当（注２）
該当なし					

④ 医療機器、医療材料、医薬品又は再生医療等製品が医薬品医療機器法上の適応外使用に該当する場合の医薬品医療機器法承認一部変更申請状況

医療機器名又は品目名	医薬品医療機器法承認一部変更申請状況
該当なし	

⑤ 医療機器、医療材料、医薬品又は再生医療等製品が医薬品医療機器法上の未承認又は適応外使用に該当する場合の使用方法等

⑥ 未承認又は適応外の場合は、□にレと記載する。

□	当該医薬品・医療機器・再生医療等製品について、薬事承認の申請時及び取得時において、申請企業から情報提供がなされることとなっている。

注１）医薬品医療機器法承認又は認証上の使用目的、効能及び効果を記入すること。

注２）医薬品医療機器法において適応外使用に該当する場合は「適応外」、医薬品医療機器法で承認された適応の範囲内の使用の場合は「適応内」と記載すること。

２－２．海外での承認に関する情報

米国での薬事承認の状況

未承認

欧州での薬事承認の状況

未承認