

## 先進医療の内容（概要）

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
<p>適応症：</p> <p>遺伝性網膜ジストロフィー（Inherited Retinal Dystrophy, IRD）：遺伝性網膜色素変性（Retinitis pigmentosa, RP）および類縁疾患</p>
<p>内容：</p> <p>（先進性）</p> <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>（概要）</p> <p>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>（効果）</p> <p>遺伝性網膜ジストロフィー患者の原因遺伝子同定に基づく治療計画策定、ロービジョンケア計画策定、ゲノム遺伝形式ベースの遺伝カウンセリング実施のためのゲノム情報の取得。</p> <p>（先進医療にかかる費用）</p> <p>本技術にかかる総費用は、413,640 円である、先進医療に係る費用は 382,660 円でこのうち研究者負担（研究費等）は 376,060 円（実施施設負担は 33,706 円 / 企業負担は 342,354 円）となり、患者負担は 6,600 円となる。</p> <p>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 21,686 円、患者負担 9,294 円となり、患者負担合計は 15,894 円となる。</p>

先進医療の実施計画

1. 先進医療技術の名称

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

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

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）
IRD パネル検査システム(仮称)	【製造販売業者名】 シスメックス株式会社  【連絡先】 シスメックス株式会社 臨床戦略本部 〒651-2271 住所：兵庫県神戸市西区高塚台 4-4-4 Tel：078-991-1911				未承認
MiSeqDx システム	【製造販売業者】 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

使用する医療材料（ディスプレイ）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）

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	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

			(16桁)		(注2)

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

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

IRD パネル検査システム(仮称)は遺伝性網膜ジストロフィー患者の末梢血から抽出及び断片化したDNAを検体とする。ハイブリッドキャプチャー法を原理とする調製試薬キットを用いて各遺伝子の解析対象領域のDNAライブラリーを調製後、次世代シーケンサー(イルミナ株式会社製)を用いて塩基配列を決定する。決定した塩基配列データを用いて、解析プログラムにより生殖細胞系列遺伝子変異(塩基置換;SNV、挿入/欠失;InDel)及びコピー数変異(CNV)を検出する。さらに、別途構成する遺伝子変異データベースを参照し、遺伝的変異情報および臨床的変異情報等のアノテーション情報を付与する。当該結果をレポート原案として出力する。

未承認又は適応外の場合は、 にレと記載する。

レ	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