

令和5年8月15日

「遺伝子パネル検査による遺伝性網膜ジストロフィーの遺伝子診断（告示旧55）」の  
総括報告書に関する評価について

先進医療技術審査部会

座長 竹内 勤

神戸市立神戸アイセンター病院から提出のあった総括報告書について、先進医療技術審査部会で評価を行い、その結果を以下のとおりとりまとめたので報告いたします。

**1. 先進医療の概要及び申請医療機関からの報告の概要**

<p>先進医療の名称： 遺伝子パネル検査による遺伝性網膜ジストロフィーの遺伝子診断</p>
<p>適応症等： 遺伝性網膜ジストロフィー（Inherited Retinal Dystrophy, IRD）</p>
<p>医療技術の概要：            遺伝性網膜ジストロフィーの中でも代表的な網膜色素変性は、夜盲、視野狭窄、視力の著しい低下をきたす遺伝性進行性の疾患であり、本邦には約3万人の患者がいるとされている。網膜色素変性は単一遺伝子疾患であり、原因遺伝子として既に約60種類が報告され、類縁疾患を含めると250以上の遺伝子が報告されている。遺伝性網膜ジストロフィーは同じ網膜色素変性と診断される場合においても、原因遺伝子により臨床症状に違いがみられる。原因遺伝子が同定されることにより、疾患予後や治療に関する情報、より正確な遺伝カウンセリングを提供することが可能となる。            本研究では、IRDパネル検査システム（仮称）の保険収載を目指し、臨床現場での有効性（シーケンス成功割合、原因遺伝子同定率、遺伝形式確定による遺伝カウンセリングへの有用情報還元割合、合併症精査提案割合等）の調査を実施した。</p> <p>○主要評価項目：            安全性評価基準：有害事象の頻度と重症度            有効性評価基準：原因遺伝子同定割合</p> <p>○副次評価項目：            有効性評価基準：            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) アクシヨナブル率            4) すべての対象者（候補者を含む）の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および適切な情報提供ができた割合</p> <p>○予定症例数：100例（登録症例数：100例）            ○試験期間：2021年10月～2022年12月</p> <p>臨床研究登録ID：jRCT1052210112</p>

医療技術の試験結果：

[有効性の評価結果]

遺伝子パネル解析ではこれまでの研究での解析から原因遺伝子同定率を 30-40%と予想しており、今回の結果 41%はおおよそ予想値であり、IRD パネル検査システム（仮称）が診断に有用であることが示された。

ロービジョンケアに関する有効性の検討を行い、遺伝子検査の結果開示時に、担当医から患者へエキスパートパネルからのロービジョンケアに関する提案をもとに情報提供をおこなった。情報提供によって支援につながったと診療録に記載があった患者は 25 名（31.3%）であった。

[安全性の評価結果]

有害事象の発生はなかった。

[総括]

IRDパネル検査システム（仮称）実施フローの臨床的適切性と安全性が明らかとなった。

## 2. 先進医療技術審査部会における審議概要及び検討結果

(1) 開催日時：令和5年8月10日（木）16:00～

（第151回 先進医療技術審査部会）

(2) 議事概要及び検討結果

神戸市立神戸アイセンター病院から提出のあった総括報告書について、先進医療技術審査部会で、有効性・安全性等に関する評価が行われ、重要な指摘事項、総評としての概要は以下のとおりであった。

- 従来の遺伝子検査 panel では 50 遺伝子の検査にとどまっていたが、本 panel では 82 遺伝子の検査が行われている。遺伝子同定可能性も向上しており、先行医療技術よりも、やや有効と考えられる。
- 研究計画 title が「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」とあるように、遺伝子の同定のみならず、患者さん（被験者）・ご家族への遺伝カウンセリングの重要性を認識し、実際に遺伝カウンセリングを行っている。検査は目的があってなされるものであり、「遺伝子診断と遺伝カウンセリング」を coupling させた医療技術として、高く評価したい。

当該技術の総括報告書を了承し、先進医療会議に報告することとした。

(本会議での評価結果)

第151回先進医療技術審査部会 資料1-1参照

(評価技術の概要)

第151回先進医療技術審査部会 資料1-3参照