

第102回先進医療会議(令和3年9月2日)における先進医療Bの科学的評価結果

整理番号	技術名	適応症等	医薬品・医療機器等情報	申請医療機関 ※1	保険給付されない費用 ※1※2 (「先進医療に係る費用」)	保険給付される費用 ※2 (「保険外併用療養費に係る 保険者負担」)	保険外併用療養費分 に係る一部負担金 ※2	総評	その他 (事務的対応等)
153	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	遺伝性網膜ジストロフィー (網膜色素変性および類縁疾 患)	・IRD / パネル検査システム(仮称) (シスメックス株式会社) ・MiSeqDxシステム (イルミナ株式会社)	神戸市立神戸 アイセンター病院	38万3千円 (一部研究費負担のため、 患者負担は7千円)	2万2千円	9千円	適	別紙資料

※1 医療機関は患者に自己負担を求めることができる。

※2 典型的な1症例に要する費用として申請医療機関が記載した額。(四捨五入したもの)

【備考】

- 先進医療A
  - 1 未承認等の医薬品、医療機器若しくは再生医療等製品の使用又は医薬品、医療機器若しくは再生医療等製品の適応外使用を伴わない医療技術(4に掲げるものを除く。)
  - 2 以下のような医療技術であって、当該検査薬等の使用による人体への影響が極めて小さいもの
    - (1)未承認等の体外診断薬の使用又は体外診断薬の適応外使用を伴う医療技術
    - (2)未承認等の検査薬の使用又は検査薬の適応外使用を伴う医療技術
- 先進医療B
  - 3 未承認等の医薬品、医療機器若しくは再生医療等製品の使用又は医薬品、医療機器若しくは再生医療等製品の適応外使用を伴う医療技術(2に掲げるものを除く。)
  - 4 未承認等の医薬品、医療機器若しくは再生医療等製品の使用又は医薬品、医療機器若しくは再生医療等製品の適応外使用を伴わない医療技術であって、当該医療技術の安全性、有効性等に鑑み、その実施に係り、実施環境、技術の効果等について特に重点的な観察・評価を要するものと判断されるもの。

先進医療B評価用紙(第2号)

評価者 構成員：山口 俊晴 先生

先進技術としての適格性	
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
社会的妥当性 (社会的倫理的問題等)	<input type="checkbox"/> A. 倫理的問題等はない。 <input type="checkbox"/> B. 倫理的問題等がある。
現時点での普及性	<input type="checkbox"/> A. 罹患率、有病率から勘案して、かなり普及している。 <input type="checkbox"/> B. 罹患率、有病率から勘案して、ある程度普及している。 <input checked="" type="checkbox"/> C. 罹患率、有病率から勘案して、普及していない。
効率性	既に保険導入されている医療技術に比較して、 <input type="checkbox"/> A. 大幅に効率的。 <input type="checkbox"/> B. やや効率的。 <input type="checkbox"/> C. 効率性は同程度又は劣る。
将来の保険収載の必要性	<input checked="" type="checkbox"/> A. 将来的に保険収載を行うことが妥当。なお、保険導入等の評価に際しては、以下の事項について検討する必要がある。 <div style="text-align: center;">( )</div> <input type="checkbox"/> B. 将来的に保険収載を行うべきでない。
総評	総合判定: <input checked="" type="checkbox"/> 適 ・ 条件付き適 ・ 否 コメント: 本技術の有用性が確認された場合、本疾患の診断・治療の発展につながる可能性がある。

「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（整理番号 B116）」の有効性・安全性にかかる評価について

先進医療技術審査部会

座長 山口 俊晴

神戸市立神戸アイセンター病院から申請のあった新規技術について、先進医療技術審査部会で安全性・有効性について検討を行い、その結果を以下の通りとりまとめたので報告いたします。

1. 申請医療機関からの申請に基づく先進医療の概要

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
適応症：遺伝性網膜ジストロフィー(網膜色素変性および類縁疾患)
<p>内容：</p> <p>(概要・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>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> <ul style="list-style-type: none"> <li>・ 主要評価項目：原因遺伝子同定割合</li> <li>・ 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</li> </ul> <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>予定症例数：100 例</p>

(効果)

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。

(先進医療にかかる費用)

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。

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。

申請医療機関	神戸市立神戸アイセンター病院
協力医療機関	なし

## 2. 先進医療技術審査部会における審議概要

(1)開催日時：令和3年7月15日（木） 16:00～

（第119回 先進医療技術審査部会）

(2)議事概要

神戸市立神戸アイセンター病院から申請のあった新規医療技術について、申請書を基に、有効性・安全性等に関する評価が行われた。

その結果、当該技術を「適」とし、本会議において指摘された条件が適切に反映されたことが確認されれば、了承とし、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)

(別紙1) 第119回先進医療技術審査部会資料1-2, 1-3参照

(本会議での指摘事項及び回答)

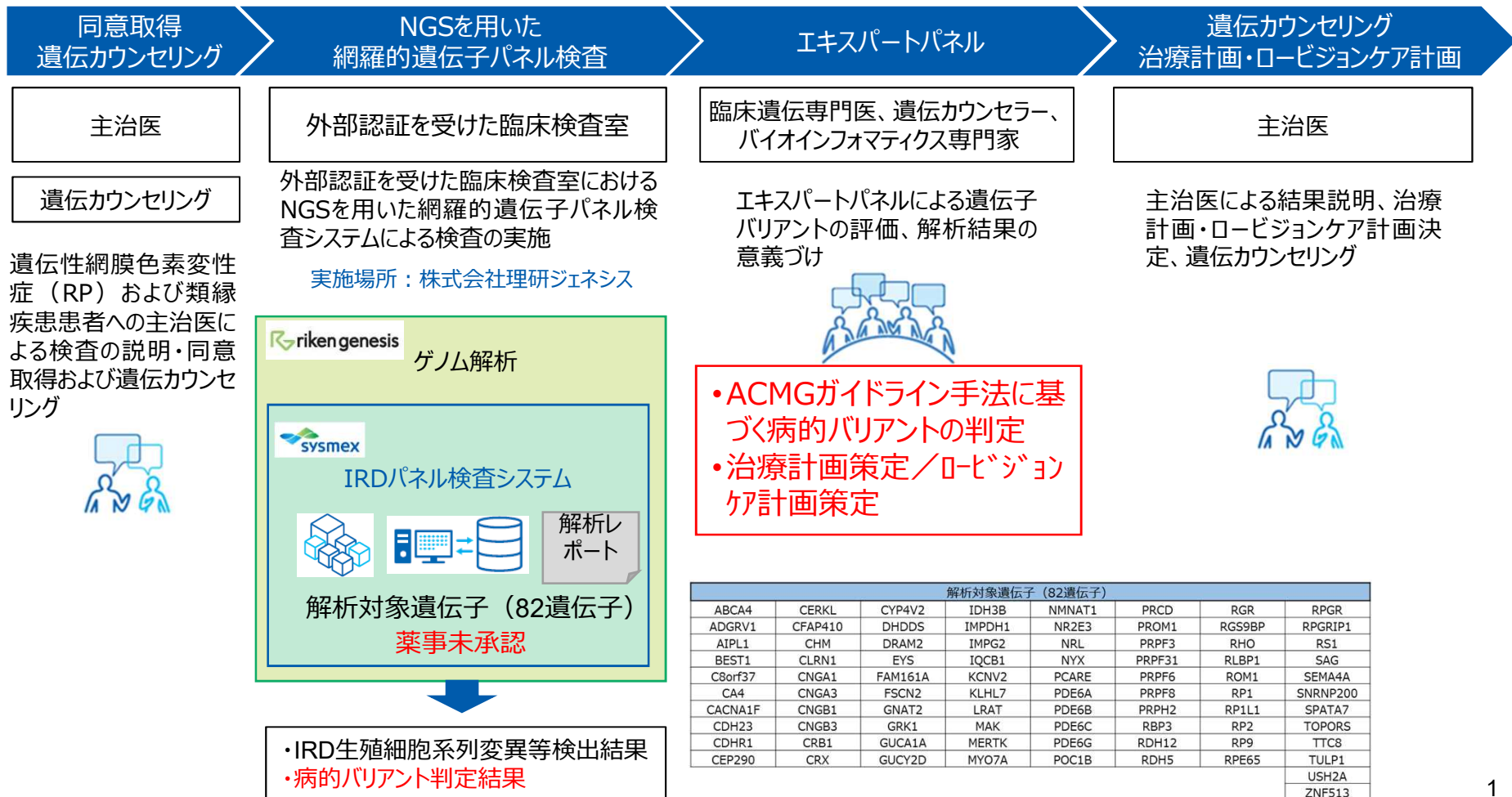
(別紙2) 第119回先進医療技術審査部会からの指摘事項回答参照

## 3. 先進医療技術審査部会での検討結果

神戸市立神戸アイセンター病院からの新規医療技術に関して、先進医療技術審査部会は、主として有効性・安全性等にかかる観点から論点整理を進め、それらの結果を申請書に適切に反映させ、その内容については全構成員が確認を行った結果、当該新規技術の申請内容が先進医療として妥当であると判断した。

## 技術の概要（遺伝性網膜ジストロフィー（IRD）における遺伝子診断と遺伝カウンセリング）

本技術は、単一遺伝性疾患である遺伝性網膜色素変性症（Retinitis pigmentosa, RP）および類縁疾患を対象とする。NGSを用いた網羅的遺伝子パネル検査および眼科専門医等からなるエキスパートパネルにより、原因遺伝子を同定し、その情報を用い“治療計画／ロベジョンケア計画の策定”および“遺伝カウンセリングの実施”を含む技術である。



# 薬事承認・保険収載までのロードマップ

先進医療技術名：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

適応疾患：遺伝性網膜色素変性症（Retinitis pigmentosa, RP）および類縁疾患患者

## 先進医療

### 先行臨床研究

試験名：網膜変性疾患の遺伝子診断と自己免疫の検出

結果(※1)：病的変異検出率：47.9%

※1 39遺伝子、類似技術

### 当該先進医療における主な選択基準

- ・ 遺伝性網膜色素及び類縁疾患と診断または疑診されている患者
- ・ 同意取得時年齢が原則20歳以上。ただし医師が必要と判断した場合には国外での遺伝子治療は4歳以上で参加が報告されていることから4歳以上での参加も可とする

### 予想される有害事象：

- ・なし（採血（5mL）による軽微な侵襲）

### 欧米での現状

薬事承認：米国（無） 欧州（無）  
 ガイドライン記載：（無）  
 進行中の臨床試験（無）

試験名：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

試験デザイン及び被験者数：複数施設単群試験 100例

主要評価項目：全適格解析例における原因遺伝子の同定割合

有効性の評価：1) シークエンス成功割合

2) 候補原因遺伝子（バリエント）同定割合

3) アクショナブル率※2等

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。

試験期間：18か月（症例登録期間：12か月、遺伝子解析期間：6か月）

先進医療による眼科領域アクショナブル率  
 （臨床成績として添付）

※2遺伝形式が確定し（臨床遺伝形式⇒ゲノム遺伝形式）、その情報に基づく遺伝カウンセリングができるようになった割合、合併症精査を提案できた割合

## 分析性能試験

試験名：IRDパネル検査システムにおけるバリエント検出  
 妥当性確認試験

- ・SNV,InDel,CNA-Lossを有する、日本人血液より抽出・断片化されたDNAを対象とした別法との検出性能比較試験、等（開発システムvs別法）

薬事承認・保険収載