

事務局案

八十九 グルタミン受容体自己抗体による自己免疫性神経疾患の診断（ラスムッセン脳炎、小児の慢性進行性持続性部分てんかん又はオプソクローヌス・ミオクローヌス症候群に係るものに限る。）

先進医療名及び適応症： (要件の見直し： <input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ 不要)	
I. 実施責任医師の要件	
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (内科、神経内科又は小児科) ・ 不要
資格	<input checked="" type="checkbox"/> (内科専門医、神経内科専門医又は小児科専門医) ・ 不要
当該診療科の経験年数	要 () 年以上 ・ <input type="checkbox"/> 不要
当該技術の経験年数	<input checked="" type="checkbox"/> (1) 年以上 ・ 不要
当該技術の経験症例数 注1)	実施者 [術者] として (1) 例以上 ・ 不要 [それに加え、助手又は術者として () 例以上 ・ <input type="checkbox"/> 不要]
その他 (上記以外の要件)	
II. 医療機関の要件	
実施診療科の医師数 注2)	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要 具体的内容：常勤医師2名以上
他診療科の医師数 注2)	要 ・ <input type="checkbox"/> 不要 具体的内容：
看護配置	要 (対1看護以上) ・ <input type="checkbox"/> 不要
その他医療従事者の配置 (薬剤師、臨床工学技士等)	要 () ・ <input type="checkbox"/> 不要
病床数	要 (床以上) ・ <input type="checkbox"/> 不要
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (内科の場合は内科、精神科、脳神経外科、リハビリテーション科及び麻酔科、神経内科の場合は神経内科、精神科、脳神経外科、リハビリテーション科及び麻酔科、小児科の場合は小児科、精神科、脳神経外科、リハビリテーション科及び麻酔科) ・ 不要
当直体制	要 () ・ <input type="checkbox"/> 不要
緊急手術の実施体制	要 ・ <input type="checkbox"/> 不要
院内検査 (24時間実施体制)	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要
他の医療機関との連携体制 (患者容態急変時等)	要 ・ <input type="checkbox"/> 不要 連携の具体的内容：
医療機器の保守管理体制	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要
倫理委員会による審査体制	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要 審査開催の条件：倫理的に問題の起る可能性のある場合に実施する
医療安全管理委員会の設置	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要
医療機関としての当該技術の実施症例数	<input checked="" type="checkbox"/> (1症例以上) ・ 不要
その他 (上記以外の要件、例；遺伝的検査の実施体制が必要 等)	
III. その他の要件	
頻回の実績報告	要 (症例まで又は 月間は、毎月報告) ・ <input type="checkbox"/> 不要
その他 (上記以外の要件)	

告示番号	A6
先進医療の名称	
胎児尿路・羊水腔シャント術 (プルーン・ベリー症候群その他の胎児閉塞性尿路疾患に係るものに限る。)	
先進医療の内容 (概要)	
<p>近年の出生前診断法の進歩により、数多くの胎児疾患が出生前に診断されるようになってきている。当院においても年々そうした症例が増加している。</p> <p>これらの胎児疾患の中には出生後の治療ですでに手遅れであるものもあり、その代表的疾患がPrune-belly 症候群や後部尿道弁に代表される胎児尿道通過障害と、胎児水腫(胎児の全身の浮腫)を伴う重症の胎児胸水症である。前者は、放置すれば子宮内で腎機能障害が進行し、出生後腎不全で死亡する可能性がきわめて高い。また、結果としておこる羊水過少により肺低形成も必発である。また後者は、先天性乳糜胸に代表される疾患であるが、長期の胸水貯留による肺低形成や合併する胎児水腫などにより新生児死亡となる症例が多い。したがって、これらの疾患の予後を改善するためには、前者では膀胱から尿を、後者では胸腔から胸水を、それぞれ胎児の体外に排泄する経路を子宮内で造る治療が必要である。</p> <p>その治療はすでに欧米では行われており、それがこの超音波誘導下によるシャントカテーテルの留置である。妊婦さんのお腹の上から、超音波断層法の画面を見ながら専用穿刺針を刺入し、シャントカテーテルを挿入・留置する。胎児尿路通過障害に対しては胎児膀胱-羊水腔シャントを、胎児胸水症に対しては胎児胸腔-羊水腔シャントを造設し、それぞれ尿や胸水を羊水腔内に排泄させる。</p> <p>本院においては、胎児の両親から十分なインフォームド・コンセントを得た後に、現在までに膀胱-羊水腔シャントを3例に、胎児胸腔-羊水腔シャントを4例に行い良好な結果を得ている。</p> <p>シャントカテーテルの挿入は超音波誘導下に行われるため安全性が高く、また、シャントカテーテルはビニール製の細くて柔らかい筒状のもので、出生後の抜去は容易である。本療法は、従来の治療法では手遅れのために死亡する可能性の高い多くの児に希望の光をもたらす有効な治療法と考えられる。</p> <p>なお、胎児尿道通過障害については、妊娠20週以降の症例はすでに腎機能障害が進行している可能性がきわめて高く、本治療法によっても予後の改善がみられないと考えられているため、本治療法の適応外とする。また、胎児水腫を伴う胎児胸水症については、妊娠34週以降であれば、娩出させて新生児治療を行う方が予後が良いとさせているため、それらの症例は本治療法の適応外とする。</p>	

事務局案

限六 胎児尿路・羊水腔シャント術（~~プルーン・ベリー~~症候群その他の胎児閉塞性尿路疾患のうち、胎児腎機能が保たれており、羊水過少を認めるに係るものに限る。）

先進医療名及び適応症： (要件の見直し： <input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ 不要)	
I. 実施責任医師の要件	
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> 要 (小児科又は産科) ・ 不要
資格	<input checked="" type="checkbox"/> 要 (産婦人科専門医) ・ 不要
当該診療科の経験年数	<input checked="" type="checkbox"/> 要 (5) 年以上 ・ 不要
当該技術の経験年数	<input checked="" type="checkbox"/> 要 (5) 年以上 ・ 不要
当該技術の経験症例数 注1)	実施者 [術者] として () 例以上 ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要 [それに加え、助手又は術者として (5) 例以上 ・ 不要]
その他 (上記以外の要件)	
II. 医療機関の要件	
実施診療科の医師数 注2)	<input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ 不要 具体的内容：常勤医師2名以上
他診療科の医師数 注2)	<input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ 不要 具体的内容：産科、小児科及び麻酔科医 1名以上
看護配置	要 (対1看護以上) ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
その他医療従事者の配置 (薬剤師、臨床工学技士等)	要 () ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
病床数	要 (床以上) ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> 要 (小児科の場合は小児科、産科及び麻酔科、産科の場合は産科及び麻酔科) ・ 不要
当直体制	<input checked="" type="checkbox"/> 要 () ・ 不要
緊急手術の実施体制	<input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ 不要
院内検査 (24 時間実施体制)	<input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ 不要
他の医療機関との連携体制 (患者容態急変時等)	要 ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要 連携の具体的内容：
医療機器の保守管理体制	<input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ 不要
倫理委員会による審査体制	<input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ 不要 審査開催の条件：
医療安全管理委員会の設置	<input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ 不要
医療機関としての当該技術の実施症例数	<input checked="" type="checkbox"/> 要 (5 症例以上) ・ 不要
その他 (上記以外の要件、例；遺伝的 検査の実施体制が必要 等)	
III. その他の要件	
頻回の実績報告	要 (症例まで又は 月間は、毎月報告) ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
その他 (上記以外の要件)	

告示番号	A14
先進医療の名称	
<p>胎児胸腔・羊水腔シャントチューブ留置術</p> <p>(特発性又は既知の胎児先天性感染による胸水を主たる徴候とする非免疫性胎児水腫症(NIHf)例であって、胸腔穿刺後一週間以降に胸水の再貯留が認められるもの(妊娠二十週から三十四週未満に限る。)に係るものに限る。)</p>	
先進医療の内容 (概要)	
<p>胎児が胸水を呈する疾患は多々みられるが、これらの中には胎児肺の健常な発育・成熟を阻害し、出生後の呼吸障害や肺低形成の誘因となり、胎児水腫の転帰をとるものもある。</p> <p>非免疫性胎児水腫症(NIHf)における胸水の存在は、肺の圧迫により肺の低形成を引き起こし、心臓または大静脈系への圧迫による低拍出性心不全により胎児水腫の増悪をきたすとともに、胸腔内圧の上昇による羊水の嚥下困難、ひいては羊水過多を認め、これが原因で早産が起こり易いなど、胎児にとって最悪な悪循環を引き起こす。</p> <p>こうした悪循環を断ち切るため、胎児期に胸腔と羊水腔をシャントし胸水を除去する胸腔-羊水腔シャントチューブ留置術は大きな意義がある。すなわち、持続的な胸水除去により、1) 肺圧迫による肺低形成の予防、2) 心臓及び大静脈系への圧迫による低拍出性心不全の治療、ひいては NIHf そのものの治療、3) 胸腔内圧の上昇による羊水の嚥下困難から生じる羊水過多の予防、さらには早産の予防に効果が期待できる。</p> <p>当センターにおける当該治療の手術成績では、5 症例中 4 症例で有効性が確認された。また、日本産科婦人科学会の全国集計(1996-1999)では 28 症例中の 20 症例で、妊娠が 24 週以上継続するとともに胸水の減少、胎児水腫の軽減など、当該治療の有効性が認められた。</p> <p>また、胸腔-羊水腔シャントチューブ留置術は、胸水穿刺と異なり繰返し行う必要がないため、1) 母体・胎児への侵襲が少ない、2) 感染症の機会が減少する、といった利点がある。</p> <p>胸腔-羊水腔シャントチューブ留置術は、胎児胸腔へのカテーテルの挿入に相当の熟練を要するが、当該治療を高度先進医療として位置づけることにより、NIHF に対する治療の有効性が確認され、我が国での胎児治療をさらに発展させることにつながる。</p>	

事務局案

限十四 胎児胸腔・羊水腔シャントチューブ留置術（原発性胎児胸水又は肺分画症による続発性胎児胸水であり、胎児水腫あるいは羊水過多を認めるもので、特発性又は既知の胎児先天性感染による胸水を主たる徴候とする非免疫性胎児水腫症（NIHF）例であって、胸腔穿刺後一週間以降にすみやかな胸水の再貯留が認められるもの（妊娠二十週から三十四週未満に限る。）に係るものに限る。）

先進医療名及び適応症：	（要件の見直し： <input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ <input type="checkbox"/> 不要）
I. 実施責任医師の要件	
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> 要（小児科又は産科）・不要
資格	<input checked="" type="checkbox"/> 要（産婦人科専門医）・不要
当該診療科の経験年数	<input checked="" type="checkbox"/> 要（5）年以上・不要
当該技術の経験年数	<input checked="" type="checkbox"/> 要（5）年以上・不要
当該技術の経験症例数 注1)	実施者〔術者〕として（ ）例以上・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要 [それに加え、助手又は術者として（ 5）例以上・不要]
その他（上記以外の要件）	
II. 医療機関の要件	
実施診療科の医師数 注2)	<input checked="" type="checkbox"/> 要・不要 具体的内容：常勤医師2名以上
他診療科の医師数 注2)	<input checked="" type="checkbox"/> 要・不要 具体的内容：小児科、産科及び麻酔科医1名以上
看護配置	要（ 対1看護以上）・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
その他医療従事者の配置 （薬剤師、臨床工学技士等）	要（ ）・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
病床数	要（ 床以上）・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> 要（小児科、産科及び麻酔科）・不要
当直体制	<input checked="" type="checkbox"/> 要（ ）・不要
緊急手術の実施体制	<input checked="" type="checkbox"/> 要・不要
院内検査（24時間実施体制）	<input checked="" type="checkbox"/> 要・不要
他の医療機関との連携体制 （患者容態急変時等）	要・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要 連携の具体的内容：
医療機器の保守管理体制	<input checked="" type="checkbox"/> 要・不要
倫理委員会による審査体制	<input checked="" type="checkbox"/> 要・不要 審査開催の条件：
医療安全管理委員会の設置	<input checked="" type="checkbox"/> 要・不要
医療機関としての当該技術の実施症例数	<input checked="" type="checkbox"/> 要（5症例以上）・不要
その他（上記以外の要件、例；遺伝的 シググの実施体制が必要 等）	
III. その他の要件	
頻回の実績報告	要（ 症例まで又は 月間は、毎月報告）・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
その他（上記以外の要件）	

告示番号 35

先進医療の名称

筋緊張性ジストロフィーのDNA診断

先進医療の内容 (概要)

● 診断のポイント

最新の高度な遺伝子解析技術を用いて正確な診断を行います。

● 解説

筋緊張性ジストロフィー症は、小児では発達遅滞の原因となるため、正確な診断が必要です。

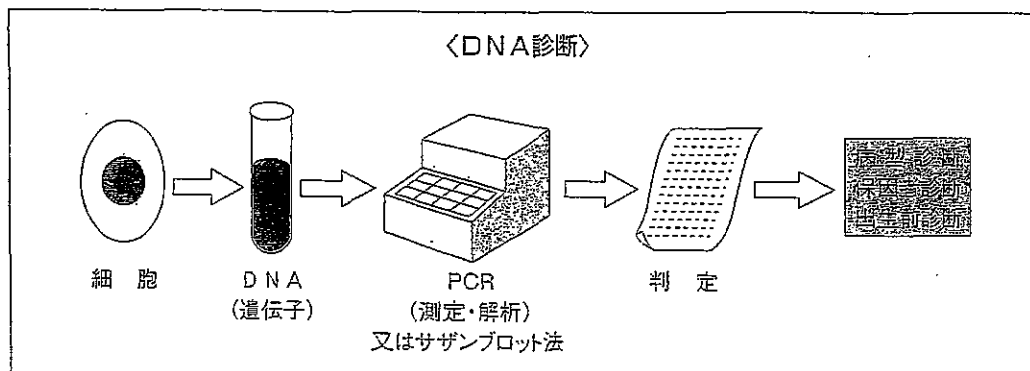
この疾患の診断は、従来、臨床症状や生理学的検査に頼ってきましたが、小児では特徴的な症状も少なく、より確実な診断法が求められていました。

近年、19番長腕染色体に位置する筋緊張性タンパクキナーゼ (myotonin protein kinase) が原因遺伝子であることが解明され、患者では遺伝子内の3塩基繰り返し配列が異常に延長するために発症することが明らかになってきました。

本技術は、DNAを用いて遺伝子異常 (3塩基繰り返し配列異常) を検出し、疾患の診断を確実にするものです。

● 効果

これまで臨床的・生理学的診断しかなかった本疾患の診断が確実にになります。



三十五 筋緊張性ジストロフィーのDNA診断

先進医療名及び適応症： (要件の見直し： <input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ <input type="checkbox"/> 不要)	
I. 実施責任医師の要件	
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> 要 (内科、神経内科又は小児科) ・ <input type="checkbox"/> 不要
資格	<input checked="" type="checkbox"/> 要 (神経内科専門医、小児科専門医又は臨床遺伝専門医) ・ <input type="checkbox"/> 不要
当該診療科の経験年数	要 () 年以上 ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
当該技術の経験年数	<input checked="" type="checkbox"/> 要 (3) 年以上 ・ <input type="checkbox"/> 不要
当該技術の経験症例数 注1)	実施者 [術者] として (2) 例以上 ・ <input type="checkbox"/> 不要 [それに加え、助手又は術者として () 例以上 ・ <input type="checkbox"/> 不要]
その他 (上記以外の要件)	
II. 医療機関の要件	
実施診療科の医師数 注2)	<input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ <input type="checkbox"/> 不要 具体的内容：常勤医師2名以上
他診療科の医師数 注2)	要 ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要 具体的内容：
看護配置	要 (対1看護以上) ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
その他医療従事者の配置 (薬剤師、臨床工学技士等)	要 () ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
病床数	要 (床以上) ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> 要 (内科、神経内科又は小児科) ・ <input type="checkbox"/> 不要
当直体制	要 () ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
緊急手術の実施体制	要 ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
院内検査 (24時間実施体制)	<input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ <input type="checkbox"/> 不要
他の医療機関との連携体制 (患者容態急変時等)	要 ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要 連携の具体的内容：
医療機器の保守管理体制	<input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ <input type="checkbox"/> 不要
倫理委員会による審査体制	<input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ <input type="checkbox"/> 不要 審査開催の条件：
医療安全管理委員会の設置	<input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ <input type="checkbox"/> 不要
医療機関としての当該技術の実施症例数	<input checked="" type="checkbox"/> 要 (2症例以上) ・ <input type="checkbox"/> 不要
その他 (上記以外の要件、例；遺伝カウンセリングの実施体制が必要 等)	遺伝カウンセリングの実施体制が必要
III. その他の要件	
頻回の実績報告	要 (症例まで又は 月間は、毎月報告) ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
その他 (上記以外の要件)	

告示番号

38

先進医療の名称

家族性アミロイドーシスのDNA診断

先進医療の内容 (概要)

遺伝性アミロイドーシスは代表的な神経難病であり、遺伝形式は染色体優性で、長野県内にはわが国で最大な規模を示す患者の集積地が存在する。本症患者の多くは30～40歳代に多発神経炎、自律神経障害、心病変、消化管運動障害などで発病するが、初発症状が多彩でありかつ初期には特徴的な所見に乏しいため、従来は発病初期における確定診断が困難であった。しかし遺伝性アミロイドーシスではすべての患者においてそのアミロイドを構成する前駆蛋白の遺伝子に変異があることが確認されており、この所見を基に本疾患に対するDNA診断法が確立された。

具体的な方法は患者の採血から採取した白血球よりゲムノDNAを抽出し、大部分の遺伝性アミロイドーシス患者のアミロイド前駆蛋白であるトランスサイレチン遺伝子の部分塩基配列をPCR法で増幅する。最初の段階としては最も頻度の高いN端子から30番目のパリン→メチオニン変異(遺伝子レベルではコドン30の第一塩基のG→A変異)を検索する目的でトランスサイレチン遺伝子のエクソン2を増幅し、これを制限酵素B a I Iで処理して(制限酵素断片長多型)解析を行う。本検索により上記のトランスサイレチン遺伝子変異は野性型と変異型が容易に検出可能である。一方、臨床的に遺伝性アミロイドーシスが疑われながら上記のトランスサイレチン遺伝子変異が見られない患者では、他の変異を検出するために本遺伝子のエクソン1から4をPCR法で増幅する。ついでこれらのエクソンの塩基配列をシークエンスにより直接決定することで他のトランスサイレチン遺伝子変異を同定する。なお、現在までに遺伝性アミロイドーシスの原因となりうるトランスサイレチン遺伝子の変異は50種類以上が知られている。

遺伝性アミロイドーシスの診断にDNA診断を用いることは、まず第一に病変早期または非定型な病状を呈する患者の診断を容易とし、この結果、多数の部位の生検組織を繰り返し病理組織学的に検索することを含めて多くの侵襲的検査を省略することができ、医療費の削減に繋がる。また第二には最近、肝移植が本疾患の根治療法として確立されつつあるが、当院においては国内で唯一本症患者11名に生体部分肝移植を行ってきており、その経験を基に判断すれば本移植手術も発症早期の患者ほどより有効である。従ってDNA診断により発症早期の段階で遺伝性アミロイドーシスが確定されれば、患者はより安全に肝移植手術を受けられ、確実に社会復帰ができる可能性が高まると考えられる。第三に遺伝性疾患に対してDNA診断を実施する場合には、検査前に患者に十分なインフォームドコンセントを与え、また検査後も必要に応じて遺伝相談を行うべきであるが、幸い信州大学医学部附属病院では平成8年5月より中央診療部門として遺伝子診療部が発足しており、この方面に対しても十分な対応ができる。以上のような背景を基に当院で遺伝性アミロイドーシス患者に対してDNA診断を行うことにより、患者は多大な恩恵を得られると考えられる。

三十八 家族性アミロイドーシスのDNA診断

先進医療名及び適応症：	(要件の見直し： <input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ 不要)
I. 実施責任医師の要件	
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (内科、神経内科又は小児科) ・ 不要
資格	<input checked="" type="checkbox"/> (内分泌代謝科専門医、神経内科専門医又は臨床遺伝専門医) ・ 不要
当該診療科の経験年数	要 () 年以上 ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
当該技術の経験年数	<input checked="" type="checkbox"/> (3) 年以上 ・ 不要
当該技術の経験症例数 注1)	実施者 [術者] として (2) 例以上 ・ 不要 [それに加え、助手又は術者として () 例以上 ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要]
その他 (上記以外の要件)	
II. 医療機関の要件	
実施診療科の医師数 注2)	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要 具体的内容：常勤医師2名以上
他診療科の医師数 注2)	要 ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要 具体的内容：
看護配置	要 (対1看護以上) ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
その他医療従事者の配置 (薬剤師、臨床工学技士等)	要 () ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
病床数	要 (床以上) ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (内科、神経内科、小児科) ・ 不要
当直体制	要 () ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
緊急手術の実施体制	要 ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
院内検査 (24時間実施体制)	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要
他の医療機関との連携体制 (患者容態急変時等)	要 ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要 連携の具体的内容：
医療機器の保守管理体制	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要
倫理委員会による審査体制	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要 審査開催の条件：
医療安全管理委員会の設置	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要
医療機関としての当該技術の実施症例数	<input checked="" type="checkbox"/> (2症例以上) ・ 不要
その他 (上記以外の要件、例；遺伝カウンセリングの実施体制が必要 等)	遺伝カウンセリングの実施体制が必要
III. その他の要件	
頻回の実績報告	要 (症例まで又は 月間は、毎月報告) ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
その他 (上記以外の要件)	

告示番号	40
先進医療の名称	
マス・スペクトロメトリーによる家族性アミロイドーシスの診断 (トランスサイレチン異常による家族性アミロイドーシスに係るものに限る。)	
先進医療の内容 (概要)	
<p>家族性アミロイドポリニューロパシー(FAP)(ATTR Val30Met)は、トランスサイレチン(TTR)蛋白の点変異によっておこる全身性アミロイドーシスの一つであるが、近年の遺伝生化学的技術の進歩により、最も多く認められるトランスサイレチン関連アミロイドーシスである。ATTR Val30Met以外にも、TTRの70種類以上の異なる部位のmutationが発見されている。我々はmass spectrometryを活用することにより、これまでに熊本県、荒尾地区のATTR Val30Met型の患者154例に加え、福岡県糟屋郡ではSer50Ile型が23例、長崎県国見町にTyr114Cys型が29例にのぼる患者が存在することを確認してきた。更に熊本市にFAP ATTR Val30Metとは多少臨床像の異なる、本邦初のdouble mutation(TTRに2つmutationを持つ)(ATTR Val30Met + Arg104His)を診断確定したが、これらの患者の診断にはmass spectrometryが不可欠であった。</p> <p>これまでの本疾患の診断、スクリーニングには、PCRを用い、既存のmutationをまず想定し、制限酵素による切断により行ってきたが、こうした方法では、前述のごとく、新たなmutationやdouble mutationを持つ患者の正確な診断は不可能である。</p> <p>本疾患は、組織沈着アミロイドの原因となるTTRが主に肝臓で産生されることから、治療として肝移植が行われている。すでに13名が肝移植を受け(本院1名、スウェーデン フリンゲ病院8名、オーストラリア ブリスベン王立アレキサンドリア病院4名)良好な経過を辿っている。しかし本治療は、FAPの進行を食い止めることはできるが、移植前に出現していたFAPの臨床症状の改善はほとんど期待できない。従って、肝移植の有効性を高め、FAP患者の生命を守るためには、FAPの早期診断を行い、肝移植を受ける道を切り開かねばならない。このためには本疾患の診断にmass spectrometryが不可欠である。</p>	

事務局案

四十 マス・スペクトロメトリーによる家族性アミロイドーシスの診断（トランスサイレチン異常による家族性アミロイドーシスに係るものに限る。）

先進医療名及び適応症： (要件の見直し： <input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ 不要)	
I. 実施責任医師の要件	
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (内科、神経内科又は小児科) ・ 不要
資格	<input checked="" type="checkbox"/> (内分泌代謝科専門医又は神経内科専門医) ・ 不要
当該診療科の経験年数	要 () 年以上 ・ <input type="checkbox"/> 不要
当該技術の経験年数	<input checked="" type="checkbox"/> (3) 年以上 ・ 不要
当該技術の経験症例数 注1)	実施者 [術者] として (2) 例以上 ・ 不要 [それに加え、助手又は術者として () 例以上 ・ <input type="checkbox"/> 不要]
その他 (上記以外の要件)	
II. 医療機関の要件	
実施診療科の医師数 注2)	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要 具体的内容：常勤医師2名以上
他診療科の医師数 注2)	要 ・ <input type="checkbox"/> 不要 具体的内容：
看護配置	要 (対1看護以上) ・ <input type="checkbox"/> 不要
その他医療従事者の配置 (薬剤師、臨床工学技士等)	要 () ・ <input type="checkbox"/> 不要
病床数	要 (床以上) ・ <input type="checkbox"/> 不要
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (内科、神経内科又は小児科) ・ 不要
当直体制	要 () ・ <input type="checkbox"/> 不要
緊急手術の実施体制	要 ・ <input type="checkbox"/> 不要
院内検査 (24時間実施体制)	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要
他の医療機関との連携体制 (患者容態急変時等)	要 ・ <input type="checkbox"/> 不要 連携の具体的内容：
医療機器の保守管理体制	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要
倫理委員会による審査体制	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要 審査開催の条件：
医療安全管理委員会の設置	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要
医療機関としての当該技術の実施症例数	<input checked="" type="checkbox"/> (2症例以上) ・ 不要
その他 (上記以外の要件、例；遺伝カウンセリングの実施体制が必要 等)	遺伝カウンセリングの実施体制が必要
III. その他の要件	
頻回の実績報告	要 (症例まで又は 月間は、毎月報告) ・ <input type="checkbox"/> 不要
その他 (上記以外の要件)	

告示番号	57
先進医療の名称	
神経変性疾患のDNA診断（ハンチントン舞踏病、脊髄小脳変性症、球脊髄性筋萎縮症、家族性筋萎縮性側索硬化症、家族性低カリウム血症性周期性四肢麻痺又はマックリード症候群その他の神経変性疾患に係るものに限る。）	
先進医療の内容（概要）	

遺伝性脊髄小脳変性症、筋強直性ジストロフィーなどは臨床的に頻度の高い神経筋変性疾患である。これらは原因遺伝子内にある3塩基の繰り返し数が異常に伸長することにより発病することからトリプレット・リピート病と総称されている。近年、次々と新たなトリプレット・リピート病が見い出され、その疾患リストは拡大しつつある。

このような現状を背景に患者の正確な診断および患者、家族に対する遺伝カウンセリングに際して遺伝子診断の要望が急速に増大している。

(1) DNA診断

静脈血採血により得たリンパ球からゲノムDNAを分離し、以下の方法により疾患特異的な3塩基の繰り返し数を検討する。

1) PCR(ポリメラーゼ連鎖反応)およびシーケンスによるDNA断片解析

疾患特異的な3塩基繰り返し部分を蛍光色素ラベルしたプライマーを用いて増幅する。増幅したDNA断片をシーケンサーで分離し、DNA断片のサイズを同定し、当該3塩基の繰り返し数を算定する。

この方法は3塩基の繰り返し数が短い遺伝性脊髄小脳変性症、球脊髄性筋萎縮症、ハンチントン病に適応される。

2) サザンブロット法によるDNA断片解析

ゲノムDNAを制限酵素処理し、アガロースゲル電気泳動により分画した後、ナイロン膜に転写し、蛍光色素ラベルしたプローブを用いて当該3塩基の繰り返し部分を含むDNA断片のサイズを計測し、その繰り返し数を推測する。

この方法は3塩基繰り返し数が長い筋強直性ジストロフィーに適応される。

事務局案

五十七 神経変性疾患のDNA診断（ハンチントン舞踏病、脊髄小脳変性症、球脊髄性筋萎縮症、家族性筋萎縮性側索硬化症、家族性低カリウム血症性周期性四肢麻痺又はマクリード症候群その他の神経変性疾患に係るものに限る。）

先進医療名及び適応症： (要件の見直し： <input checked="" type="checkbox"/> 要 ・ 不要)	
I. 実施責任医師の要件	
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (内科、神経内科又は小児科) ・ 不要
資格	<input checked="" type="checkbox"/> (神経内科専門医又は臨床遺伝専門医) ・ 不要
当該診療科の経験年数	要 () 年以上 ・ <input type="checkbox"/> 不要
当該技術の経験年数	<input checked="" type="checkbox"/> (1) 年以上 ・ 不要
当該技術の経験症例数 注1)	実施者〔術者〕として (2) 例以上 ・ 不要 [それに加え、助手又は術者として () 例以上 ・ <input type="checkbox"/> 不要]
その他 (上記以外の要件)	
II. 医療機関の要件	
実施診療科の医師数 注2)	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要 具体的内容：常勤医師2名以上
他診療科の医師数 注2)	要 ・ <input type="checkbox"/> 不要 具体的内容：
看護配置	要 (対1看護以上) ・ <input type="checkbox"/> 不要
その他医療従事者の配置 (薬剤師、臨床工学技士等)	要 () ・ <input type="checkbox"/> 不要
病床数	要 (床以上) ・ <input type="checkbox"/> 不要
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (内科、神経内科又は小児科) ・ 不要
当直体制	要 () ・ <input type="checkbox"/> 不要
緊急手術の実施体制	要 ・ <input type="checkbox"/> 不要
院内検査 (24時間実施体制)	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要
他の医療機関との連携体制 (患者容態急変時等)	要 ・ <input type="checkbox"/> 不要 連携の具体的内容：
医療機器の保守管理体制	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要
倫理委員会による審査体制	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要 審査開催の条件：
医療安全管理委員会の設置	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要
医療機関としての当該技術の実施症例数	<input checked="" type="checkbox"/> (2症例以上) ・ 不要
その他 (上記以外の要件、例；遺伝カウンセリングの実施体制が必要 等)	遺伝カウンセリングの実施体制が必要
III. その他の要件	
頻回の実績報告	要 (症例まで又は 月間は、毎月報告) ・ <input type="checkbox"/> 不要
その他 (上記以外の要件)	

告示番号	58
先進医療の名称	
脊髄性筋萎縮症のDNA診断	
先進医療の内容（概要）	
<p>脊髄性筋萎縮症は脊髄前角細胞の異常による遺伝性の神経筋疾患であり、出生10,000あたり1という高頻度でみられる疾患である。本疾患は、従来筋生検以外の方法では診断することができなかったが、1995年に本疾患の原因遺伝子が同定されたことにより、遺伝子解析によって非侵襲的に診断し、さらに的確な遺伝相談を行うことが可能となった。</p> <p>本症の責任遺伝子は5番染色体長腕に存在するSMN (survival motor neuron) 遺伝子であり、これまでの報告および我々の70例におよぶ経験によれば、SMN遺伝子の欠失を検出することによって脊髄性筋萎縮症症例のおよそ90%を診断できる。また脊髄性筋萎縮症重症型ではNAIP (neuronal apoptosis inhibitory protein) 遺伝子がしばしば欠失するため、NAIP遺伝子の欠失を検出することによって本症の重症度および予後を予想できる。さらに多型解析を行うことにより、的確な遺伝相談を行うことが可能である。</p> <p>本検査法の対象となる患者は、全身の筋力低下を認め、脊髄性筋萎縮症が疑われる症例である。遺伝子解析によって診断を確定することにより、症例の予後を判定し治療法の選択を的確に行うとともに、患者家族に対する遺伝相談において、正確な情報を提供することが可能である。</p> <p>方法は、採取した血液よりDNAを抽出し、以下の遺伝子解析を行う。</p> <p>1) SMN遺伝子の欠失の同定</p> <p>SMN遺伝子には非常に相同性の高い偽遺伝子が存在するため、以下のように欠失の同定を行う。SMN遺伝子および偽遺伝子のエクソン7、8をPCR法によって増幅し、エクソン7の増幅産物は制限酵素Dra Iによって、エクソン8はDde Iによって消化する。偽遺伝子はこれらの制限酵素によって切断されるがSMN遺伝子は切断されないため、偽遺伝子の影響を取り除きSMN遺伝子エクソン7および8の欠失の有無を同定することが可能である。</p> <p>2) NAIP遺伝子の欠失の同定</p> <p>NAIP遺伝子にも非常に相同性の高い偽遺伝子が存在するが、偽遺伝子はエクソン5の配列を有していない。このことを利用して、エクソン5の有無をPCR法によって判定する。すなわちエクソン5が増幅されない場合、NAIP遺伝子エクソン5の欠失が認められると判定できる。</p> <p>3) 多型解析</p> <p>家系診断においては、SMN遺伝子内部のAg1-CA領域、および近傍に存在するC212領域のマイクロサテライト多型を用いて多型解析を行う。これらのマイクロサテライト多型はCA配列の繰り返し数の違いで表わされる。</p> <p>これらの領域を蛍光で標識したプライマーを用いたPCR法によって増幅し、次いで自動シーケンサーを用いて、そのCA繰り返し数を決定する。</p> <p>以上の方法によってSMN遺伝子エクソン7と8、NAIP遺伝子エクソン5の欠失の有無を判定することにより診断を行う。さらにマイクロサテライト多型解析を行い、家系内における異常を有する遺伝子の同定を行う。</p>	