

五十八 脊髄性筋萎縮症の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"/> (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	77
先進医療の名称	
家族性アルツハイマー病の遺伝子診断	
先進医療の内容 (概要)	
<p>痴呆症のなかでもっとも頻度が高いのがアルツハイマー病である。常染色体優性遺伝形式をとる家族性アルツハイマー病 (FAD) のうち原因遺伝子が確立されているのはアミロイド前駆体蛋白 (APP) 遺伝子、プレセニン1 (PS1) 遺伝子、およびプレセニン2 (PS2) 遺伝子である。これら3つの遺伝子に対する診断を高度先進医療の対象とする。</p> <p>APP、PS1、およびPS2遺伝子の変異により引き起こされるアルツハイマー病は、20歳代後半から50歳代に発症する早発性である場合が多い。さらに遺伝子変異をもつFADでは痴呆症状が非定型的な場合があり、PS1に変異をもつ症例には進行性失語、ミオクロヌス、全身性けいれん、およびパラトニアが病初期に現れること、痙性対麻痺をともなう症例があること、前頭型痴呆の症例があること、さらにAPPに変異をもつ症例にはミオクロヌス様不随意運動、てんかん発作をともなう場合や、大脳や小脳の反復性出血あるいは梗塞、偏頭痛や、うつ症状、統合失調症といった精神疾患を呈するなど、遺伝子解析に拠らないと診断がむずかしい場合がある。また、遺伝子変異をもつFADでは神経病理変化がより強く、進行が速いともされる。このように、アルツハイマー病という同じ病気においても、遺伝的背景の違いにより異なった病態を示すことが明らかになってきている。</p> <p>正確な診断をできるだけ早期に行うことは、正しい治療を提供するための第一歩であり、たとえ治療法が確立されていない難病であっても、個々の患者ごとに遺伝的背景の差異に基づく病気の特徴を踏まえた予後の推定を可能にし、将来に向けた療養方針やリハビリ計画を患者やその家族に示すことができるという観点から重要である。</p> <p>(方法)</p> <p>遺伝子検査のインフォームドコンセントを書面で取った後、アルツハイマー病患者の血液からDNAを抽出し、DNAからThermal Cyclerを使って目的の遺伝子のエクソンと近傍のイントロンを含む領域を増幅し、direct Sequence法によって遺伝子の塩基配列を決定する。ときには増幅した遺伝子産物をクローニングした後Sequence法を用いる。塩基置換の確認には制限酵素断片長多型を用いる。なお、発症前診断については、これを行わない。</p>	

事務局案

七十七 家族性アルツハイマー病の遺伝子診断

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"/> (内科、精神科又は神経内科) ・ <input type="checkbox"/> 不要
資格	<input checked="" type="checkbox"/> (神経内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"/> (1) 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 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"/> ・ <input type="checkbox"/> 不要 具体的内容：常勤医師が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、精神科又は神経内科) ・ <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"/> ・ <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"/> ・ <input type="checkbox"/> 不要
倫理委員会による審査体制	<input checked="" type="checkbox"/> ・ <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"/> ・ <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"/> (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	79
先進医療の名称	
中枢神経白質形成異常症の遺伝子診断	
先進医療の内容 (概要)	
<p>中枢神経白質形成異常症(Pelizaeus-Merzbacher病)は先天的に大脳の白質(ミエリン)の形成不全により、発達遅滞、不随意運動などを来す疾患であり我々は、ミエリンの構成タンパク質であるプロテオリピド蛋白遺伝子の種々の異常(アミノ酸置換、遺伝子重複)がこの疾患の原因となりうることを報告してきた。臨床症状、画像所見のみからは、診断が困難であり、より確実な診断の為に遺伝子診断が必要である。</p> <p>(1) 患者さんの血液からDNAを抽出し、プロテオリピド蛋白遺伝子を増幅し、塩基配列を決定し、正常塩基配列との違いを見いだす。</p> <p>(2) 同時に血液からリンパ球を抽出し、染色体を展開し、FISHを行いプロテオリピド蛋白遺伝子の重複を調べる。</p> <p>当該技術はすでに確立され、小児神経学会、人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会などでの発表により学会に周知され、今までの依頼医師の大半は上記学会員あるいは上記学会認定医からのものである。遺伝子診断により、診断を確定することにより遺伝カウンセリング、保因者診断が可能となり、また遺伝子変異の種類により、今後の病気の重症度予測ができそれに見合う理学療法、作業療法、療育指導が可能である。また当院臨床研究機構では、プロテオリピド蛋白遺伝子変異に対応した薬物のスクリーニング系があり、将来的な薬物治療のためには遺伝子異常の有無とその種類を同定することが望まれ、本診断法は患者さんの利益にかなうと考えられる。</p>	

事務局案

七十九 中枢神経白質形成異常症の遺伝子診断

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"/> (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：常勤医師が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	A7
------	----

先進医療の名称

筋過緊張に対する muscle afferent block (MAB) 治療
(ジストニア、痙性麻痺その他の局所の筋過緊張を呈する病態に係るものに限る。)

先進医療の内容 (概要)

筋過緊張を来たす部位に局所麻酔薬とアルコールを筋肉注射する。局所麻酔薬としては、0.5%もしくは1%のリドカインを用い、アルコールは院内で精製している99.5%エタノールを用いる。初回注射は局所麻酔薬のみとし、2回目以降は局所麻酔薬とアルコールを10対1の割合で筋肉注射する。施注対象筋の検索は、表面筋電図や超音波検査・MRI等で行い、実際の施注の際も筋電図ガイドによって筋を同定しながら行うこととする。治療は、おおよそ週2回の頻度で開始する。合計10回を過ぎたあたりから2週間ないし1ヶ月に1度の治療とする。導入は、原則入院を考慮し、外来治療に切り替えていく予定である。

この治療法は、ボツリヌス毒素による筋過緊張治療の代替物として開発されたが、ボツリヌス毒素の保険適応が眼瞼痙攣・痙性斜頸・半側顔面痙攣に認められた今、新たな展開を迎えている。すなわち、まずこれら3疾患以外の筋過緊張を来たす病態の唯一の治療であること、また抗体産生によってボツリヌス毒素が使用できなくなったときの唯一の治療法となること、さらにボツリヌス治療前にMAB治療によって効果を確認し、原因筋を確実に同定してからボツリヌス注入にいたるといった使用法が可能になったことである。いずれの場合にも、京都大学病院を始めとして、その有効性を確認されており、少なくとも短期的な効果としては80%以上にのぼる。また、副作用としては、薬剤によるアレルギーがあるが、基本的に歯科領域の麻酔経験があればその心配は少なく、自験例でアレルギーを起こした症例はない。また、反復治療によって筋の炎症を起こすことがあるが一過性で、注射の休止により2ヶ月程度で元に戻る。

事務局案

限七 筋過緊張に対するmuscle afferent block (MAB) 治療
(ジストニア、痙性麻痺その他の局所の筋過緊張を呈する病態に係るものに限る。)

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"/> (内科又は神経内科) ・ 不要
資格	<input checked="" type="checkbox"/> (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"/> (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 (5) 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)	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要 具体的内容：麻酔科医1名以上。病理検査部門が設置され病理医1名以上
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"/> (内科の場合は内科及び麻酔科、神経内科の場合は神経内科及び麻酔科) ・ 不要
当直体制	<input checked="" type="checkbox"/> () ・ 不要
緊急手術の実施体制	<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)	<input checked="" type="checkbox"/> ・ 不要 連携の具体的内容：緊急手術の実施
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"/> (5症例以上) ・ 不要
その他 (上記以外の要件、例；遺伝子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)	