

先進医療の届出状況について（7月受付分）

受付番号	先進医療の名称	適応症	先進医療費用※ 自己負担	特定療養費※ （保険給付）	受付日
84	色素性乾皮症に係る遺伝子診断	色素性乾皮症	9万7千円 （1回）	3万円 （通院8日間）	平成19年7月9日
85	先天性高インスリン血症（Congenital Hyperinsulinism;CHI）に係る遺伝子診断	先天性高インスリン血症 （Congenital Hyperinsulinism;CHI）	7万3千円 （1回）	240万3千円 （入院72日間）	
86	ポジトロン断層撮影画像による不安定プラークの検出	頸動脈エコーにてプラークが検出された症例	6万9千円 （1回）	5万9千円 （通院2日間）	
87	アポタイズ回折型眼内レンズを用いた水晶体再建術	白内障手術後の無水晶体眼の近用、遠用の視力補正（多焦点機構）及びこれに伴う眼鏡依存度の軽減	33万5千円 （1回）	19万4千円 （通院10日間）	平成19年7月17日

※届出医療機関における典型的な症例に要した費用

先進医療として届出のあった新規技術（7月受付分）に対する事前評価結果等について

受付番号	先進医療の名称	事前評価担当構成員	総評	適応症（審査結果）	その他（事務的対応等）	評価の詳細
84	色素性乾皮症に係る遺伝子診断	飯島正文	適	色素性乾皮症	—	別紙1
85	先天性高インスリン血症(Congenital Hyperinsulinism;CHI)に係る遺伝子診断	渡辺清明	適	先天性高インスリン血症(Congenital Hyperinsulinism;CHI)	—	別紙2
86	ポジトロン断層撮影画像による不安定プラークの検出	—	—	頸動脈エコーにてプラークが検出された症例	返戻(薬事適応外)	—
87	アポタイズ回折型眼内レンズを用いた水晶体再建術	—	—	白内障手術後の無水晶体眼の近用、遠用の視力補正(多焦点機構)及びこれに伴う眼鏡依存度の軽減	返戻(書類不備)	—

先進医療の名称	色素性乾皮症に係る遺伝子診断
適応症	
色素性乾皮症	
内容	
<p>(先進性) 色素性乾皮症を早期に診断することは、遮光により皮膚癌の発生を未然に防ぐことが可能であり、神経症状への対応も早期に始められ、患者にとって重要で医療上必要性が高い。本遺伝子診断は診断精度が高く、技術的にも先進性が高い。</p> <p>(概要) 患者培養細胞を用いて 1)コロニー形成法による紫外線致死感受性テスト、2)オートラジオグラファー法を用いた紫外線照射後の不定期DNA合成能測定、3)XPA群に関しては日本において創始者効果の見られる遺伝子変異のスクリーニング法として3種類の制限酵素PCR-RFLP、4)各疾患の原因遺伝子cDNAのトランスフェクションによる紫外線照射後の宿主細胞回復の判定、5)特にXPバリエーション群では、1)、2)の方法では正常レベルとなるので、XPバリエーション群蛋白の有無を免疫沈降法で確認し、6)臨床症状と上記の結果とを組み合わせる可能性の高い相補正群を選び、3)の方法で診断できない症例については遺伝子の塩基配列を決定する。</p> <p>(効果) 遺伝子解析装置による高度な技術により、早い時期に診断を確定し、早期より適切な生活指導を行なうことで発がんのリスクを回避でき、日本では最も重症のA群においては遺伝子診断の箇所によりある程度予後が推測出来ることが示されているので、早期から対象療法が出きることは患者にとって重要であり、かつ医療上必要性が高い。</p> <p>(先進医療に係る費用) 97,600円</p>	
実施科	
皮膚科	

先進医療評価用紙(第1号)

先進技術としての適格性	
先進医療 の 名 称	色素性乾皮症に係る遺伝子診断
適 応 症	<input type="checkbox"/> A. 妥当である。 <input type="checkbox"/> B. 妥当でない。(理由及び修正案:)
有 効 性	A. 従来 of 技術を用いるよりも大幅に有効。 <input type="checkbox"/> B. 従来 of 技術を用いるよりもやや有効。 C. 従来 of 技術を用いるのと同程度、又は劣る。
安 全 性	<input type="checkbox"/> A. 問題なし。(ほとんど副作用、合併症なし) <input type="checkbox"/> B. あまり問題なし。(軽い副作用、合併症あり) <input type="checkbox"/> C. 問題あり(重い副作用、合併症が発生することあり)
技 術 熟 度	A. 当該分野を専門とし経験を積んだ医師又は医師の指導下であれば行える。 <input type="checkbox"/> B. 当該分野を専門とし数多く経験を積んだ医師又は医師の指導下であれば行える。 C. 当該分野を専門とし、かなりの経験を積んだ医師を中心とした診療体制をとっていないと行えない。
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	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 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、 A. 大幅に効率的。 <input type="checkbox"/> B. やや効率的。 C. 効率性は同程度又は劣る。
将来の保険収 載の必要性	<input type="checkbox"/> A. 将来的に保険収載を行うことが妥当。 <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 ・ 否 コメント:

備考 この用紙は、日本工業規格 A 列 4 番とすること。医療機関名は記入しないこと。

先進医療評価用紙(第 2 号)

当該技術の医療機関の要件(案)

先進医療名及び適応症: 色素性乾皮症に係る遺伝子診断	
I. 実施責任医師の要件	
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (皮膚科) ・ 不要
資格	<input checked="" type="checkbox"/> (皮膚科専門医(日本皮膚科学会認定専門医))・不要
当該診療科の経験年数	<input checked="" type="checkbox"/> (5)年以上 ・ 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(3)例以上 ・ 不要 [それに加え、助手又は術者として()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"/> ・ 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)	<input checked="" type="checkbox"/> (臨床検査技師) ・ 不要
病床数	要 (床以上) ・ <input checked="" type="checkbox"/> 不要
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (皮膚科) ・ 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)	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 審議開催の条件:
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"/> (3 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)	
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)	

注 1) 当該技術の経験症例数について、実施者[術者]としての経験症例を求める場合には、「実施者[術者]として()例以上・不要」の欄に記載すること。

注 2) 医師の資格(学会専門医等)、経験年数、当該技術の経験年数及び当該技術の経験症例数の観点を含む。例えば、「経験年数〇年以上の△科医師が□名以上」。なお、医師には歯科医師も含まれる。

先進医療の名称	先天性高インスリン血症 (Congenital Hyperinsulinism; CHI) に係る遺伝子診断
適応症	
先天性高インスリン血症 (Congenital Hyperinsulinism; CHI)	
内容	
<p>(先進性)</p> <p>CHI の原因遺伝子としては、現在膵β細胞の K-ATP チャネルの二つのサブユニット SUR1 及び Kir6.2 の他に Glucokinase、GLUD1、SCHAD、Insulin Receptor の四種類の遺伝子がある。これらの遺伝子の変異の種類や部位によって、CHI の臨床像が異なることから、確定診断のみならず、治療法の選択や予後の予測にも利用可能である。</p> <p>(概要)</p> <p>CHI 患者の末梢血を採血し、白血球より DNA を抽出する。SUR1 及び Kir6.2 遺伝子に特異的なプライマーを用いて、イントロンとの境界部分を含めたエクソン部分の DNA を増幅後、その塩基配列を DNA シーケンサーによって解析する。また、これらの遺伝子に変異が認められない場合、あるいは臨床像から他の原因遺伝子の異常が疑われる場合、Glucokinase、GLUD1、SCHAD、Insulin Receptor の遺伝子を同様に PCR 増幅し塩基配列の解析を行う。</p> <p>変異の種類によっては家族解析を行い、遺伝形式と病理組織像の関係から手術適応判定や切除範囲決定の際参考とする。</p> <p>(効果)</p> <p>遺伝子診断によって CHI の診断が確定される。治療法として膵全摘出術が提案される場合は、その医学的判断の根拠となる。また、遺伝形式によっては病理像との対応が認められるので、切除範囲決定の参考となる。</p> <p>(先進医療に係る費用)</p> <p>72,800 円</p>	
実施科	
臨床検査部	

先進医療評価用紙(第1号)

先進技術としての適格性	
先進医療 の 名 称	先天性高インスリン血症 (Congenital Hyperinsulinism; CHI) に係る遺伝子診断
適 応 症	<input type="checkbox"/> A. 妥当である。 <input type="checkbox"/> B. 妥当でない。(理由及び修正案:)
有 効 性	A. 従来 of 技術を用いるよりも大幅に有効。 <input type="checkbox"/> B. 従来 of 技術を用いるよりもやや有効。 C. 従来 of 技術を用いるのと同程度、又は劣る。
安 全 性	<input type="checkbox"/> A. 問題なし。(ほとんど副作用、合併症なし) B. あまり問題なし。(軽い副作用、合併症あり) C. 問題あり(重い副作用、合併症が発生することあり)
技 術 熟 度	<input type="checkbox"/> A. 当該分野を専門とし経験を積んだ医師又は医師の指導下であれば行える。 B. 当該分野を専門とし数多く経験を積んだ医師又は医師の指導下であれば行える。 C. 当該分野を専門とし、かなりの経験を積んだ医師を中心とした診療体制をとっていないと行えない。
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。 B. 倫理的問題等がある。
現 時 点 で の 普 及 性	A. 罹患率、有病率から勘案して、かなり普及している。 B. 罹患率、有病率から勘案して、ある程度普及している。 <input 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、 A. 大幅に効率的。 <input type="checkbox"/> B. やや効率的。 C. 効率性は同程度又は劣る。
将来の保険収 載の必要性	<input type="checkbox"/> A. 将来的に保険収載を行うことが妥当。 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 ・ 否 コメント: 日本小児内分泌学会からのガイドラインに、本遺伝子診断は高インスリン血症性低血糖症の確定診断および予後判定に有用との記載あり。

備考 この用紙は、日本工業規格 A 列 4 番とすること。医療機関名は記入しないこと。

先進医療評価用紙(第2号)

当該技術の医療機関の要件(案)

先進医療名及び適応症: 先天性高インスリン血症 (Congenital Hyperinsulinism; CHI) 係る遺伝子診断	
I. 実施責任医師の要件	
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (小児科又は小児外科) ・不要
資格	<input checked="" type="checkbox"/> (小児専門医、小児外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	<input checked="" type="checkbox"/> (3)年以上 ・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"/>]
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1名以上
他診療科の医師数 注2)	要 ・ <input type="checkbox"/> <input checked="" type="checkbox"/> 具体的内容:
看護配置	要(対1看護以上) ・ <input type="checkbox"/> <input checked="" type="checkbox"/>
その他医療従事者の配置 (薬剤師、臨床工学技士等)	<input checked="" type="checkbox"/> (臨床検査技師) ・ 不要
病床数	要(床以上) ・ <input type="checkbox"/> <input checked="" type="checkbox"/>
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (小児科又は小児外科) ・ 不要
当直体制	要() ・ <input type="checkbox"/> <input checked="" type="checkbox"/>
緊急手術の実施体制	要 ・ <input type="checkbox"/> <input checked="" type="checkbox"/>
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"/> <input checked="" type="checkbox"/> 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 審議開催の条件: 実施医療機関における初回症例については必ず開催する
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: 遺伝カウンセリングの実施体制が必要 等)	遺伝子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"/> <input checked="" type="checkbox"/>
その他(上記以外の要件)	

注1) 当該技術の経験症例数について、実施者[術者]としての経験症例を求める場合には、「実施者[術者]として()例以上・不要」の欄に記載すること。

注2) 医師の資格(学会専門医等)、経験年数、当該技術の経験年数及び当該技術の経験症例数の観点を含む。例えば、「経験年数〇年以上の△科医師が□名以上」。なお、医師には歯科医師も含まれる。