

先進医療の名称	RET 遺伝子診断(甲状腺髄様癌に係るものに限る。)
適応症	
甲状腺髄様癌	
内容	
<p>(先進性)</p> <p>甲状腺髄様癌は、遺伝性と非遺伝性(散发性)とに大別され、遺伝性の場合、多発性内分泌腺腫症 2 型(multiple endocrine neoplasia type 2; MEN 2)の一部症或いは家族性甲状腺髄様癌(Familial Medullary Thyroid Carcinoma; FMTC)として認められる。原因遺伝子は RET 遺伝子であり、その変異部位と臨床病型との相関が近年明らかとなった。</p> <p>非遺伝性甲状腺髄様癌に対する外科的治療は原則として甲状腺部分切除であるが、遺伝性甲状腺髄様癌であると判明した場合は、甲状腺全摘術が必須の治療となる。また、MEN2 で合併しうる副腎褐色細胞腫や原発性副甲状腺機能亢進症などを併発しているかどうかについて、十分な術前検査が必要となる。このように、術前に遺伝性の有無を鑑別しておくことは、治療法の選択にあたり欠くことができない。</p> <p>しかしながら、家族歴や臨床所見のみから遺伝性の有無の鑑別と臨床病型の推定を完全に行うことは困難である。RET 遺伝子診断を実施することにより、約 97%以上の遺伝性症例において遺伝子変異を証明できるため、症例に応じた治療法の選択が可能となる。</p>	
(概要)	
<p>1) 発端者診断</p> <p>甲状腺髄様癌患者或いは甲状腺髄様癌の疑われる患者に対して、遺伝カウンセリングを施行し患者の同意を得た上で、採血を行い、末梢血より白血球 DNA を抽出する。次に、RET 遺伝子のエクソン 10、11、13、14、15、16 を PCR 法を用いて増幅し、塩基配列を DNA シーケンサーにより解析する。遺伝子変異が認められた場合は、外科的治療の術式は甲状腺全摘となり、また、副腎と副甲状腺の精査を実施することとなる。</p> <p>2) 保因者診断</p> <p>遺伝性甲状腺髄様癌患者の血縁者であって甲状腺髄様癌が疑われた患者に対しては、上記1)と同様の手順で遺伝子診断を行うが、既知の変異部位のみのシーケンスを行い、変異を認めた場合は、甲状腺全摘が考慮される。一方、RET 遺伝子の変異が認められない患者に対しては、非遺伝性と判断されるため、甲状腺切除範囲は癌病変部位に適した範囲となり、甲状腺を一部温存することも可能となる。</p>	
(効果)	
<p>本遺伝子診断により、個々の症例に応じた検査及び治療法選択が可能となる。遺伝性の場合、甲状腺全摘術の施行により残存甲状腺からの再発のリスクを無くすことができ、また、複数回に渡って甲状腺切除を実施する必要がなくなるため、患者の肉体的・経済的負担を大幅に軽減できる。また、保因者診断を実施することで、遺伝性と判明した血縁者に対する早期診断・早期治療が可能となり、治癒率の飛躍的向上が期待できる。</p>	
(先進医療に係る費用)	
約 11 万 1 千円	
実施科	
外科	

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	RET 遺伝子診断(甲状腺髄様癌に係るものに限る。)
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 的 成 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。 <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。 <input type="checkbox"/> 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: 別紙

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: RET 遺伝子診断(甲状腺髄様癌に係るものに限る。)	
I. 実施責任医師の要件	
診療科	要(外科)・不要
資格	要(外科専門医、臨床遺伝専門医)・不要
当該診療科の経験年数	要(5)年以上・不要
当該技術の経験年数	要(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	
診療科	<input type="checkbox"/> 要(外科)・不要
実施診療科の医師数 注2)	<input type="checkbox"/> 要・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)	<input type="checkbox"/> 要・ <input type="checkbox"/> 不要 具体的内容:
その他医療従事者の配置 (薬剤師、臨床工学技士等)	<input type="checkbox"/> 要(臨床検査技師)・不要
病床数	要(床以上)・ <input type="checkbox"/> 不要
看護配置	要(対1看護以上)・ <input type="checkbox"/> 不要
当直体制	要()・ <input type="checkbox"/> 不要
緊急手術の実施体制	<input type="checkbox"/> 要・ <input type="checkbox"/> 不要
院内検査(24時間実施体制)	<input 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)	<input type="checkbox"/> 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 type="checkbox"/> 要・不要
倫理委員会による審査体制	<input type="checkbox"/> 要・不要 審査開催の条件:本技術を初めて当該医療機関に導入する際。
医療安全管理委員会の設置	<input type="checkbox"/> 要・不要
医療機関としての当該技術の実施症例数	<input type="checkbox"/> 要(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(月間又は 症例までは、毎月報告)・ <input 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。