

先進医療技術 目次

担当構成員名	告示番号	先進医療技術名	ページ
加藤達夫先生	12	培養細胞による先天性代謝異常診断(胎児又は新生児に係るものに限る。)	1-2
	22	性腺機能不全の早期診断法(小陰茎、停留睾丸、尿道下裂、半陰陽、原発性無月経、生理不順、多毛又は性染色体異常に係るものに限る。)	3-4
	48	成長障害のDNA診断(特発性低身長症に係るものに限る。)	5-6
	55	ミトコンドリア病のDNA診断(高乳酸血症その他のミトコンドリア機能低下が疑われる疾患に係るものに限る。)	7-8
	65	固形腫瘍(神経芽腫)のRNA診断	9-10
	82	HLA抗原不一致血縁ドナーからのCD34陽性造血幹細胞移植(HLA適合ドナーがないために造血幹細胞移植が受けられない小児のがん、難治性造血障害又は免疫不全症に係るものに限る。)	11-12
	89	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(ラスマッセン脳炎、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。)	13-14
	A6	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。)	15-16
A14	胎児胸腔・羊水腔シャントチューブ留置術(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、胸腔穿刺後一週間で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。)	17-18	
辻省次先生	35	筋緊張性ジストロフィーのDNA診断	19-20
	38	家族性アミロイドーシスのDNA診断	21-22
	40	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。)	23-24
	57	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。)	25-26
	58	脊髄性筋萎縮症のDNA診断	27-28
	77	家族性アルツハイマー病の遺伝子診断	29-30
	79	中枢神経白質形成異常症の遺伝子診断	31-32
A7	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。)	33-34	

告示番号	12
先進医療の名称	
培養細胞による先天性代謝異常診断（胎児又は新生児に係るものに限る。）	
先進医療の内容（概要）	
<p>培養細胞を用いて先天性代謝異常診断を行う。すなわち、患者の皮膚の一部を採取して培養皮膚線維芽細胞に株化したり、患者の末梢血からリンパ球を分離し、EBウイルスを利用して長期培養可能な培養リンパ球に株化する。株化した細胞を増殖させた後、大量の細胞が必要な酵素活性測定やミトコンドリアDNAの欠失、変異などの検索が行えるため、種々の先天性代謝異常症の診断が可能となる。</p> <p>患者から培養皮膚線維芽細胞や培養リンパ球を株化樹立する方法は特殊な培養技術が必要であるため、一般の検査室レベルでは困難であることが多い。また、先天性代謝異常症はさまざまな疾患を含むため、個々の症例によって診断法が異なり、一括して検査室レベルで、取り扱うことは困難である。それゆえ一般の病院において、以上のような診断を行っている施設はほとんどない。</p>	

事務局案

十二 培養細胞による先天性代謝異常診断（胎児又は新生児に係るものに限る。）

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 (内科又は小児科) ・ <input type="checkbox"/> 不要
資格	<input checked="" type="checkbox"/> 要 (内分泌代謝科専門医又は小児科専門医) ・ <input type="checkbox"/> 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"/> 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 (1) 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 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)	<input checked="" type="checkbox"/> 要 (臨床検査技師) ・ <input type="checkbox"/> 不要
病床数	要 (床以上) ・ <input type="checkbox"/> 不要
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> 要 (内科又は小児科) ・ <input type="checkbox"/> 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"/> 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 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 (1 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 type="checkbox"/> 不要
その他 (上記以外の要件)	

告示番号	22
先進医療の名称	
性腺機能不全の早期診断法（小陰茎、停留睾丸、尿道下裂、半陰陽、原発性無月経、生理不順、多毛又は性染色体異常に係るものに限る。）	
先進医療の内容（概要）	
<p>生殖年齢にある夫婦 10~20組中 1組が不妊である。近年のホルモン測定技術及び分子遺伝学の進歩により、これら不妊症患者の相当数は、乳幼児期に診断・治療を開始することが可能となりつつある。しかし、現在これらの患者の大部分は、患者が生殖年齢に達した後、産婦人科医・泌尿器科医によって診断・治療がなされるのが通例で、時機を失する例が少なくない。</p> <p>当院小児科では、すでに多様な性腺機能不全症を乳幼児期に診断するシステムを開発している。</p> <p>本システムの第1は、ガスクロマトグラフ質量分析・選択的イオンモニタリング法（GCMS-SIM法）による尿試料のステロイドホルモン一斉分析である。本法により50種類のステロイドホルモン及びその代謝物を分析し、別紙のごとき、先天性ステロイドホルモン合成障害を非侵襲的に診断することが可能となった。ちなみに当院小児科以外に本法を開発し、利用している施設は存在しない。</p> <p>本システムの第2は、睾丸決定遺伝子群（Y染色体、X染色体、常染色体上に存在する睾丸決定遺伝子）を、サザンブロット法、PCR法、SSCP法、DNA塩基配列の決定等、分子生物学的手法により検査することである。本法により真性半陰陽、性腺形成異常、性の逆転等、性の決定・分化の異常を遺伝子レベルで解析することが可能となった。ちなみに当院小児科以外に様々の睾丸決定遺伝子群を総合的に解析しうる施設は国内には存在しない。</p> <p>診断確定後、家族に対するカウンセリング、患児に対するホルモン療法、外性器形成術、精巣（性腺）摘出術を乳幼児期に行い、患児の性の統一性（gender identity, gender role）を確立する。また思春期年齢において段階的ホルモン補充療法を導入、二次性徴及び妊孕性の獲得を目指す。</p>	

事務局案

二十二 性腺機能不全の早期診断法（小陰茎、停留睾丸、尿道下裂、半陰陽、原発性無月経、生理不順、多毛又は性染色体異常に係るものに限る。）

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 (小児科又は泌尿器科) ・ <input type="checkbox"/> 不要
資格	<input checked="" type="checkbox"/> 要 (内分泌代謝科専門医又は泌尿器科専門医) ・ <input type="checkbox"/> 不要
当該診療科の経験年数	<input checked="" type="checkbox"/> 要 (5) 年以上 ・ <input 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 (3) 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"/> 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 (小児科又は泌尿器科) ・ <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 (3 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

48

先進医療の名称

成長障害のDNA診断（特発性低身長症に係るものに限る。）

先進医療の内容（概要）

成長ホルモン（GH）は、小児期の身体発育において不可欠なホルモンであり、GHの欠損や分泌不全によって成長障害が引き起こされることは良く知られている。

GH分泌不全の疑われる成長障害症患児においては、通常GH分泌刺激試験によってその可能性を調べる。GH分泌の不全が証明されればGH治療の適応となるが、実際に治療が可能となるのは1割以下であり、大部分はGH分泌不全を伴わない、いわゆる原因不明の特発性低身長症である。

しかし、特発性低身長とされている症例の中に、GH分泌は認められるにもかかわらず、血清IGF-I、IGFBP-3が低値で、GH作用不全を疑わせる症例がときとして見い出される。

そのような症例の中には、内因性GHの構造異常によって引き起こされる生物学的不活性型GHによる成長障害症あるいはGH受容体異常症が含まれる。その確定診断のためには、GH分子をコードしているGH-1遺伝子あるいはGH受容体遺伝子の解析が必要である。

本院では、そのような症例を対象として、これまで70例以上の症例においてGH-1遺伝子あるいはGH受容体遺伝子の解析を行い、その病態を明らかにして治療に結びつけてきた。これらの症例を確定診断することは、特発性低身長症の一部の原因及び病態を明らかにし、生物学的不活性型GHによる成長障害症ではGHによる治療が、また、GH受容体異常症においてはIGF-Iによる治療が、それぞれ可能となるという点において重要な意味がある。

（方法）

患児の末梢血からDNAを抽出し、GH-1遺伝子の場合は2組の、GH受容体遺伝子については10組のそれぞれ特異的プライマーを用いて、PCR-direct sequence法にてGH-1遺伝子あるいはGH受容体遺伝子の塩基配列を決定する。

必要に応じて末梢血リンパ球から抽出したRNAから逆転写酵素を用いてcDNAを作成し、それを鋳型にしてPCR-direct sequence法にてRNAレベルでの解析も行う。

同定した変異については、GHの場合、大腸菌にて遺伝子組み替え蛋白として発現し、生物活性、受容体への結合親和性、受容体の重合化能などを解析する。GH受容体の場合は、変異受容体を発現し機能解析を行い、実際に成長障害の原因に成り得るのかどうかを確認する。

また、遺伝子レベルでの確定診断後、生物学的不活性型GHによる成長障害症ではGHによる治療を、GH受容体異常症においては、IGF-Iによる治療を患児及び家族の同意のもとで行う。

事務局案

四十八 成長障害のDNA診断（特発性低身長症に係るものに限る。）

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"/> (内科又は小児科) ・ 不要
資格	<input checked="" type="checkbox"/> (内分泌代謝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 (3) 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"/> 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)	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)	<input checked="" type="checkbox"/> (臨床検査技師) ・ 不要
病床数	要 (床以上) ・ <input type="checkbox"/> 不要
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (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"/> 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 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"/> (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)	<u>遺伝カウンセリングの実施体制が必要</u>
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	55
先進医療の名称	
ミトコンドリア病のDNA診断(高乳酸血症その他のミトコンドリア機能低下が疑われる疾患に係るものに限る。)	
先進医療の内容 (概要)	
<p>ミトコンドリア病とは細胞内小器官であるミトコンドリアの異常に一次原因が求められる疾患である。ミトコンドリアは生体のエネルギー産生器官であるためエネルギー要求性の高い組織、とくに脳や筋肉が障害されることが多い。</p> <p>ミトコンドリア脳筋症の3大病型に MELAS (高乳酸血症、脳卒中様症状を伴うミトコンドリア病)、MERRF (ミトコンドリア異常を伴うミオクロノステんかん)、CPEO/KSS (慢性進行性外眼筋麻痺症候群 / Kearns-Sayre 症候群) がある。しかし、患者の中には筋症状がなく中枢神経症状が前景に立つ者がいるなど、ミトコンドリア病の症状は多彩であり、診断に苦慮することも少なくない。上記3大病型ではミトコンドリア DNA の変異は約 90 % に認められる。その他にも、Leigh 脳症、Leber 病、Pearson 病などもある。</p> <p>ミトコンドリアには独自の環状ミトコンドリア DNA が存在している。ミトコンドリア病の患者の多くではこの DNA の異常が明らかにされ、筋病理検査とともに、病気の診断の強力な武器となっている。当施設ではすでに 1000 例を超える患者においてミトコンドリア DNA の解析を行ってきた。</p> <p>ミトコンドリア DNA の解析：</p> <p>患者の血液あるいは生検筋組織より DNA を抽出し、ミトコンドリア DNA における遺伝子変異を以下のような手法により検討する。</p> <p>1) サザンプロット法 (欠失変異の解析 1)</p> <p>患者のミトコンドリア DNA を制限酵素で直鎖化した後にアガロースゲル電気泳動し、ナイロン膜に転写する。この膜に標識プローブをハイブリダイズさせると、ミトコンドリア DNA がバンドとして可視化される。欠失変異がある場合、正常よりも短いミトコンドリア DNA に相当する新たなバンドが出現する。欠失変異は、CPEO 患者の 70 % に認められる。</p> <p>2) Long-PCR 法 (欠失変異の解析 2)</p> <p>近年、PCR 法 (ポリメラーゼ連鎖反応法) の改良が進み、増幅できる DNA の長さが飛躍的に伸びた。この技術により、ミトコンドリア DNA の全長を増幅することが可能となった。サザンプロットと同様に、欠失変異は短いサイズのバンドとして現れる。さらに、増幅産物を制限酵素で数カ所切断してから電気泳動すると、バンドパターンの変化から欠失部位を推定できる。</p> <p>3) PCR-制限酵素切断法 (点変異の解析)</p> <p>調べたい点変異を含む領域を PCR 増幅した後に、特定の制限酵素で処理する。たとえば 3243 変異では Apa I で処理した場合、正常型は切断されないが変異型は切断される。これをアガロースゲル電気泳動により検出する。MELAS の 80 % に 3243 変異を、MERRF の約 90 % に 8344 変異を認める。その他 10 種以上の点変異が知られている。</p>	

事務局案

五十五 ミトコンドリア病のDNA診断（高乳酸血症その他のミトコンドリア機能低下が疑われる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 ・ <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 (内分泌代謝科専門医又は神経内科専門医) ・ <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 (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 (1) 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"/> 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)	<input checked="" type="checkbox"/> 要 (臨床検査技師) ・ <input 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 (1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	65
先進医療の名称	
固形腫瘍（神経芽腫）のRNA診断	
先進医療の内容（概要）	
<p>幼少時の悪性固形腫瘍として最も頻度の高い神経芽腫は、生物学的悪性度に多様性があり、その分化能が治療成績に大きな影響を持つ。従来より、1歳未満の神経芽腫の多くは予後が良好であり、1歳を過ぎると極めて悪性度が高くなることが知られてきたが、その科学的根拠は不明であった。近年の分子生物学の発展により、神経分化を抑制し細胞増殖に機能するN-myc癌遺伝子の増殖が極めて予後の不良な一群の腫瘍に認められることが明らかにされ、N-myc癌遺伝子の増幅の測定は、神経芽腫の治療方針の決定に必須であり広く行われるようになった。一方、神経分化のシグナル伝達に關与するプロト癌遺伝子、trkA (NGF receptor) mRNA、神経特異的src mRNAを発現する腫瘍は、初代培養にてレチノイン酸や神経栄養因子(NGF, GDNF)の存在下で神経分化が誘導され、その治療成績も良好であることが、他施設並びに当科の研究で明らかにされた。現在、進行神経芽腫はN-myc遺伝子の増幅が認められた時は、造血幹細胞移植併用の大量化学療法が行われるが、N-myc遺伝子の増幅の無い進行症例では造血幹細胞移植の適応の判定は困難である。また、1歳未満の早期症例に対しては、希に死の転帰をとる症例があることから、どこまで化学療法を軽減できるのか、その判定は大きな問題となる。当科では、N-myc遺伝子の増幅に、trk A mRNA、神経特異的src mRNAの発現を組み合わせた予後予測が極めて信頼性が高いことを見出し出している。また、遺伝子発現を定量的RNA PCR (Polymerase Chain Reaction)で行うことにより、腫瘍材料を採取後早期に遺伝子診断 (RNA診断)することが可能である。本医療では、これらのRNA診断に基づき神経芽腫の悪性度を判定し、早期症例のうち遺伝子発現パターンが良好なものは化学療法を軽減または中止し、N-myc遺伝子の増幅の無い進行症例のうち遺伝子発現パターンが不良なものは積極的な造血幹細胞移植併用の大量化学療法を行うことにより、必要十分な最善の治療を目ざして行くものである。</p>	

事務局案

六十五 固形腫瘍（神経芽腫）のRNA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"/> (小児科又は小児外科) ・ 不要
資格	<input checked="" type="checkbox"/> (小児科専門医又は小児外科専門医) ・ 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 (3) 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：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)	<input checked="" type="checkbox"/> (臨床検査技師) ・ 不要
病床数	要 (床以上) ・ <input type="checkbox"/> 不要
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (小児科又は小児外科) ・ 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 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"/> (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 type="checkbox"/> 不要
その他 (上記以外の要件)	

告示番号

82

先進医療の名称

HLA抗原不一致血縁ドナーからのCD34陽性造血幹細胞移植

(HLA適合ドナーがないために造血幹細胞移植が受けられない小児のがん、難治性造血障害又は免疫不全症に係るものに限る。)

先進医療の内容 (概要)

HLA 抗原不一致ドナーからの造血幹細胞移植は、移植片対宿主病(GVHD)が重症化することが知られている。これを予防する目的で HLA 抗原不一致ドナーからの造血幹細胞移植では、免疫担当細胞であるTリンパ球を除去するいわゆる negative selection が行われてきたが、造血幹細胞である CD34 抗原陽性細胞を選択的に用いて移植する本方法は positive selection であり、この点が従来の方法とは決定的に異なる点である。本方法は、移植治療のバリアーであった HLA 抗原の不一致という問題点を解決する一つの方法であり、移植の絶対的適応であるにも関わらず HLA 適合ドナーがないために移植が受けられない小児癌患者並びに難治性造血障害、免疫不全症の患者に対しても適応が拡大され、原病の治癒に貢献していることがわかった。我々がこれまで本法を施行してきた経験では、HLA 不一致間でも急性GVHDの程度は弱く、安全に行えることがわかった。さらに、サイトメガロウイルスなどのウイルス感染症が大きな問題であったが、抗ウイルス剤を適正に使用することで解決できている。

事務局案

八十二 H L A 抗原不一致血縁ドナーからの C D 34 陽性造血幹細胞移植 (H L A 適合ドナーがないために造血幹細胞移植が受けられない小児のがん、難治性造血障害又は免疫不全症に係るものに限る。)

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"/> (内科又は小児科) ・ 不要
資格	<input checked="" type="checkbox"/> (血液専門医) ・ 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 (3) 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：輸血部門が設置され常勤医師 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)	<input checked="" type="checkbox"/> (専任の細胞培養を担当する者が配置) ・ 不要
病床数	要 (床以上) ・ <input type="checkbox"/> 不要
診療科	<input checked="" type="checkbox"/> (内科又は小児科) ・ 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 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：倫理的に問題の起き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"/> (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	<input checked="" type="checkbox"/> (10 症例まで又は 6 月間は、毎月報告) ・ 不要
その他 (上記以外の要件)	

告示番号	89
先進医療の名称	
<p>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 (ラスマッセン脳炎、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。)</p>	
先進医療の内容 (概要)	

「目的」

ラスマッセン脳炎・小児の慢性進行性持続性部分てんかんは、感染症をきっかけに難治なてんかんが発症し、片麻痺・精神発達遅滞が起こってくる予後不良の自己免疫疾患である。本症では、グルタミン酸受容体 (GluR3・GluR ϵ 2 など) に対する自己抗体・細胞性自己免疫が原因と考えられている。非優位半球障害例では機能的半球切除術が行なわれるが、浸襲が大きい治療のため、より正確な術前診断が求められ、優位半球障害例では、ステロイドパルス療法などのやはり浸襲の大きい治療を選択することになるので、慎重な診断が求められ、グルタミン酸受容体に対する自己抗体の証明は重要な診断マーカーとなっている。

オプソクローヌス・ミオクローヌス症候群は、感染症あるいは神経芽細胞腫をきっかけに、小脳失調・眼振などが発症する自己免疫疾患で、乳幼児例では失調・構音障害などの後遺症が問題となっている。本症では、グルタミン酸受容体 (GluR δ 2) に対する自己免疫が原因と報告され、早期の正確な診断から自己免疫治療に入ることが予後を改善すると考えられており、グルタミン酸受容体に対する自己抗体の証明は重要な診断マーカーとなっている。

「方法」

NIH3T3 細胞において、遺伝子組換えにより reverse tetracycline-controlled transactivator (rtTA) を安定的に発現するクローン (A1) を得た後、A1 に rtTA とドキシサイクリン存在下に GluR を発現するベクター (p- ϵ 2 と p- δ 2) を遺伝子組換えにより導入した。次に、GluR ϵ 2 全長分子を発現する細胞株 (B18) と GluR δ 2 全長分子を発現する細胞株 (D33) を、PCR と家兎由来抗 GluR ϵ 2・GluR δ 2 抗体を用いたイムノブロットにて選択した。B18・D33 のホモジネート上澄を SDS-PAGE にて電気泳動した後、ウエスタンブロットし、そのニトロセルロースメンブレンを抗原として患者血清・髄液中の自己抗体の検出を、アルカリフォスファターゼ標識抗ヒト IgG・IgM・IgA 抗体 (ヤギ由来) を用いて行なう。

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（ラスマッセン脳炎、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 ・ <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 (内科専門医、神経内科専門医又は小児科専門医) ・ <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 (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 (1) 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"/> 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) ・ <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：倫理的に問題の起き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"/> 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 (1 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)	
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	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は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"/> (小児科又は産科) ・ 不要
資格	<input checked="" type="checkbox"/> (産婦人科専門医) ・ 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"/> (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"/> ・ 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：産科、小児科及び麻酔科医 <u>1 名以上</u>
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"/> (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"/> () ・ 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)	