

## ■培養細胞によるライソゾーム病の診断

●適応疾患:ライソゾーム病(ムコ多糖症Ⅰ型及びⅡ型、ゴーシェ病、ファブリ病並びにポンペ病を除く)

技術のポイント	解説	効果	診療科
<p>治療が遅れると重篤になる先天性代謝異常症を出生前もしくは新生児期に診断し、早期治療を行います。</p>	<p>先天性代謝異常症は代謝に関係する酵素に先天的な異常があって、生体の正常な代謝が行われないため、発育や知能の発達の遅れをはじめとする重大な症状を示し、乳幼児期に死亡することも多い遺伝性の病気です。数百種類にも及ぶといわれている先天性代謝異常症のうち、わが国での頻度が高く、早期発見し、治療すれば障害を防ぐことができるフェニルケトン尿症、メープルシロップ尿症、ホモシスチン尿症、ヒスチジン血症、ガラクトース血症の五つの病気については、簡単な血液検査でスクリーニングが行われています。さらに詳しく検査するには、アミノ酸自動分析器やガスクロマトグラフィー法が使われていますが、最近ではガスクロマトグラフィーとマススペクトロメーターをコンピューターに連動して、先天性代謝異常症を検出する方法が開発されました。検査の材料は、胎児もしくは新生児の細胞を採取し培養したものを用います。胎児の細胞は子宮の羊水中に浮遊しているものを採取します。このため、妊娠16～20週くらいで、出生前診断が可能になります。新生児の場合は5mm角程度のごく小さな皮膚片や白血球を採取し培養して検査をします。</p>	<p>早期発見、治療により先天性代謝異常症の治療がより適切に行えます。</p>	<p>小児科</p>
<p>培養細胞によるライソゾーム病の診断の費用は1回につき <b>56,000円</b>となっています。この費用は保険給付の適用外ですので、全額が患者さまのご負担となります。(基本的には、所得税法上の医療費控除の対象になります。)</p> <p>なお、保険給付の適用が認められている他の診療費用については、加入されている保険に定める負担金が必要となります。</p>			

## ■多焦点眼内レンズを用いた水晶体再建術

●適応疾患: 白内障

技術のポイント	解 説	効 果	診療科
白内障手術時に従来の単焦点眼内レンズを挿入するのではなく、多焦点眼内レンズを挿入します。	単焦点眼内レンズを使用する従来の白内障手術では、調節力が失われるため、遠方又は近方のいずれに焦点を合わせるのかを決める必要があります。 単焦点眼内レンズを使用する従来の白内障手術では、調節力が失われるため、遠方または近方のいずれに焦点を合わせるのかを決める必要があります。 多焦点眼内レンズを使用する場合は、単焦点眼内レンズと同程度の遠見時の裸眼視力に加え、単焦点眼内レンズでは得られない近見視力が同時に得られます。	多焦点眼内レンズを挿入することにより、遠方と近方の2ヶ所に焦点を合わせることができます。	眼科
多焦点眼内レンズを用いた水晶体再建術の費用は、1回につき <b>314,400 円</b> となっています。この費用は保険給付の適用外ですので、全額が患者さまのご負担となります。(基本的には、所得税法上の医療費控除の対象になります。)  なお、保険給付の適用が認められている他の診療費用については、加入されている保険に定める負担金が必要となります。			

## ■ペメトレキセド静脈内投与及びシスプラチン静脈内投与の併用療法

### ●適応疾患: 肺がん

(扁平上皮肺がん及び小細胞肺がんを除き、病理学的見地から完全に切除されたと判断されるものに限る)

技術のポイント	解 説	効 果	診療科
<p>ペメトレキセドとシスプラチンの点滴を3週間ごとに1回行い、これを4コース繰り返します。</p>	<p>現在は、外科手術を行い非扁平上皮非小細胞肺がんII-III A期であった場合、外科手術後に化学療法を行う治療法(術後化学療法)が、外科手術のみより高い治療率が期待できる治療法として行われています。</p> <p>現在、ビノレルビン(製品名:ナベルピン、ロゼウスなど)、シスプラチン(製品名:ランダ、ブリプラチンなど)という抗がん剤の組み合わせが一般的に用いられています。</p> <p>一方、最近開発されたペメトレキセド(製品名:アリムタ)という薬も非扁平上皮非小細胞肺がんへの効果が認められています。ペメトレキセドとシスプラチンの組み合わせは、転移性非扁平上皮非小細胞肺がんに対して高い効果があることが報告されていますが、術後の再発予防効果はまだ不明です。</p> <p>この2つの治療を比べる臨床試験の一環として、ペメトレキセドとシスプラチンの併用療法を行います。</p>	<p>ペメトレキセドとシスプラチンの組み合わせは転移性非扁平上皮非小細胞肺がんに対して高い効果があることが報告されています。術後の再発予防効果はまだ不明ですが、臨床試験において効果が認められた場合は術後化学療法としての適応拡大につながる可能性があります。</p>	<p>呼吸器内科</p>
<p>ペメトレキセド静脈内投与及びシスプラチン静脈内投与の併用療法では、ペメトレキセドの薬剤費は製薬企業より無償提供されるため無料となりますが、薬剤費以外の先進医療に関する費用として、1回につき <b>1,820 円</b> のご負担をいただきます。この費用は保険給付の適用外ですので、全額(10割)が患者さまのご負担となります。(基本的には、所得税法上の医療費控除の対象になります。)</p> <p>なお、保険給付の適用が認められている他の診療費用については、加入されている保険に定める負担金が必要となります。</p>			

## ■ LDL アフェレシス療法

● 適応疾患: 難治性高コレステロール血症に伴う重度尿蛋白を呈する糖尿病性腎症

技術のポイント	解説	効果	診療科
一般的にネフローゼ症候群にはステロイドや免疫抑制剤を使用しますが、ネフローゼ症候群の原因が糖尿病性腎症の場合は、ステロイド治療は高価がなく、また副作用の観点から使用できません。糖尿病性腎症の高脂血症では、通常の薬物治療では改善しない難治性高コレステロール血症を合併することがあります。このような患者さんに対して、LDL アフェレシス療法を行うものです。	LDL コレステロールは悪玉コレステロールであり、動脈硬化の原因となります。近年の研究から、腎臓にも悪影響を及ぼすことが知られております。通常は薬物療法が選択されますが、改善しない症例に対し、血液浄化装置を使って患者さんの血液から LDL コレステロールを取り除く治療を行います。	今までの研究から、LDL コレステロールが低下するだけでなく、尿蛋白の低下や腎機能維持の効果も確認されています。この先進医療を行うことで、尿蛋白の改善、透析導入の回避・延長が期待されます。	腎臓内科

難治性高コレステロール血症に伴って重度尿蛋白を呈する糖尿病性腎症に対する LDL アフェレシス療法では、使用する医療機器等は企業負担のため無料となりますが、LDL アフェレシス療法時に使用する抗凝固薬や液剤等は先進医療に関する費用として、1回につき **300 円** のご負担をいただきます。この費用は保険給付の適用外ですので、全額（10 割）が患者さまのご負担となります。（基本的には、所得税法上の医療費控除の対象となります。）

## ■マルチプレックス遺伝子パネル検査

●適応疾患: 治癒切除不能の進行・再発の固形がん（標準治療がない、標準治療を終了している、もしくは終了が見込まれる固形がん）。16 歳以上で全身状態が比較的良好であること。血液腫瘍、肉腫、良性腫瘍を除く。

技術のポイント	解 説	効 果	診療科
<p>がんに関連する多数の遺伝子を、次世代シーケンサー（DNA や RNA の塩基配列を、大量高速に読み取る解析装置）を用いて解析します。患者さんのがん固有の遺伝子異常を分析し、患者さんのがん治療法の選定に役立てようとする検査です。</p>	<p>最近のがん研究により、がんは様々な遺伝子の異常が積み重なることで発症し、その遺伝子の異常は患者さんによって異なることがわかってきました。自分のがんの遺伝子異常がわかれば、より適切な治療薬を選択出来る可能性があります。</p> <p>手術ができない進行性の固形がんあるいは再発した固形がんで、標準治療がない、または標準治療が終了しているか終了予定の患者さんを対象に、癌組織の遺伝子異常を調べて治療薬の選択に役立てようとする検査です。</p> <p>患者さんの既存の腫瘍組織検体を材料に、がん遺伝子パネル（OncoPrint Test システム）を用いて、がんの原因となる 46 種類の遺伝子の変異の有無を調べる検査です。</p> <p>検査結果により、新しい薬剤や新しい治療法の臨床試験に参加する機会がえられたり、腫瘍の遺伝子異常により適切な薬剤が選択できるなど（自由診療を含む）、患者さんの今後の治療に役立つ可能性があります。</p> <p>*結果がわかるまで数週間かかります。 *治療に直接役立つ結果が得られない可能性があります。つまり、腫瘍の遺伝子に特異的な変異が見つからない場合や、効果の期待できる薬剤が見つからない可能性があります。また、腫瘍組織の状態等により解析自体が不成功となる場合があります。（解析が不成功に終わった場合でも、一切返金されません。）</p>	<p>がんの原因となる遺伝子変異が分かれば、それに対応する分子標的薬を選び、患者さんのがんの原因遺伝子異常に応じた薬剤を選択し、より適切な治療を選択できる可能性が期待されます。</p> <p>*これまでの臨床研究で、遺伝子異常に合う薬剤投与ができた患者さんは全体の約 1 割です。</p>	<p>消化器外科 呼吸器内科 小児科・新生児科 消化器内科 皮膚科 化学療法センター 乳腺・内分泌外科 女性診療科 （婦人科腫瘍） 脳神経外科 病理診断科 （病理部） 先端予防医療部</p>
<p>マルチプレックス遺伝子パネル検査では、一部費用を大阪大学の研究費等で補てんしますが、医薬材料、医薬品、再生医療等製品等にかかる費用として、患者さまには 1 回につき 248,777 円のご負担を頂きます。この費用は保険給付の適用外ですので、全額（10 割）が患者さまのご負担でございます（ただし基本的には、所得税法上の医療費控除の対象になります）。 なお、保険給付の適用が認められている他の診療費用については、加入されている保険に定める負担金が必要となります。</p>			

## ■ CYP2D6 遺伝子多型検査

● 適応疾患：ゴーシェ病患者のうち経口投与治療薬を投与される予定の患者

技術のポイント	解 説	効 果	診療科
ゴーシェ病という病気に関して、2週間に1回、数時間に及ぶ点滴注射（酵素補充療法）に代わって、注射が不必要な内服薬治療が可能になります。	酵素補充療法に代わるサデルガカプセルという名前の内服治療薬は、基質であるグルコセレブロシドの量を減らす薬剤です。しかしながら、薬の効き目、反応性は人により異なります。各個人が持っている固有の遺伝子の違い（すなわち、DNAの差異）によって、薬が体内に入った後、分解されるスピードが違っていることが、その理由の一つです。とても早く分解されると治療効果が期待できません。反対にいつまでも体の中で分解されずにいると副作用が強く出ることがあります。体内でのサデルガカプセルの分解にはチトクローム P450 2D6（CYP2D6）という酵素が主に関わっています。したがって、患者さんの血液を採取し、その方の CYP2D6 遺伝子がどのようなタイプか（分解が早いタイプ、遅いタイプなど）を確認する必要があります。この検査が「CYP2D6 遺伝子多型検査」です。	この検査を受けた結果、サデルガカプセル治療が可能かどうか判断できます。もし、投与可能ということであれば酵素補充療法から内服療法に切り替えることができます。	小児科・新生児科
CYP2D6 遺伝子多型検査 では、検査に係る一切の費用が企業負担のため無料となります。 なお、保険給付の適用が認められている他の診療費用については、加入されている保険に定める負担金が必要となります。			