

■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 56,000円となっています。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>			

■ 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
<p>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。</p>	<p>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。</p>	<p>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。</p>	<p>腎臓内科</p>
<p>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。）</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。			

■ 流産検体を用いた染色体検査

● 適応疾患：2回目以降の自然流産

技術のポイント	解 説	効 果	診療科
対象は1回以上の流産歴があり今回の妊娠でも流産と診断された方で、流産組織が子宮内に残存している方です。子宮内容除去術を施行し無菌的に内容物を採取し、そこからさらに絨毛組織を採取し G-banding 法にて分裂中期細胞の染色体を分析します。	不育症の原因には高リン脂質抗体症候群、子宮奇形、夫婦の染色体構造異常、胎児（胎芽）染色体数的異常等があげられます。流産検体を用いた染色体検査は保険診療の範囲外であるためこれまで胎児（胎芽）の染色体検査は臨床ではほとんど行われてきませんでした。近年、「原因不明」とされてきた不育症の中に胎児（胎芽）染色体数的異常を認めるものが一定数含まれていることが指摘されています。流産検体の染色体検査を行うことでその後の不育症に対する検査や治療方針の方向性のある程度定めることができると考えられます。	今回の検査、治療の見直しおよび次回妊娠に向けての検査治療方針を検討することができます。	女性診療科（産科・生殖内分泌・骨盤底医学）
流産検体を用いた染色体検査は、1回につき 80,880 円となっています。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。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 1,820 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>			

■ S-1+パクリタキセル経静脈腹腔内投与併用療法

●適応疾患： 膵癌(遠隔転移しておらず、かつ、腹膜転移を伴うものに限る。)

技術のポイント	解 説	効 果	診療科
膵癌腹膜転移に対して S-1 の内服+パクリタキセルの経静脈・腹腔内投与併用療法を行う治療法です。	切除不能膵癌の中でも腹膜転移（腹膜播種、腹腔洗浄細胞診や腹水細胞診陽性）を有する患者様は多彩な随伴症状（腹痛、腹部膨満、腹水貯留、腸閉塞）により QOL が低下して化学療法の継続が困難です。今まで腹膜転移に対する有効な治療法はなく、その予後は極めて不良です。本治療はこれまでの化学療法に加えて抗癌剤（パクリタキセル）の腹腔内投与を行うことで予後延長に繋げようとする治療法です。	腹膜転移の進行を制御することで多彩な随伴症状を改善し、さらなる化学療法の継続を可能とし、生命予後の延長が期待される。	肝胆膵外科
<p>S-1+パクリタキセル経静脈腹腔内投与併用療法は、1 コース（3 週間）につき 18,637 円 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となります。）</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>			