

先 - 5 - 2
4 . 3 . 3

中医協 総-2-3
3. 12. 8

令和3年12月8日

中央社会保険医療協議会
会長 小塩 隆士 殿

先進医療会議
座長 五十嵐 隆

既存の先進医療に関する検討結果について

第105回先進医療会議（令和3年12月2日開催）において、令和3年6月30日時点で先進医療告示に掲げられている先進医療Aの22技術（暫定的に先進医療Aとして実施する技術を除く）について、保険導入にかかる科学的根拠等を評価した。

その結果、以下の技術については先進医療からの削除が適切と判断されたので報告する。なお、これら以外の技術については、先進医療会議においてとりまとめた評価結果を医療技術評価分科会に報告し、同分科会において保険導入の可否につき検討がなされる予定である。

1. 削除が適切であると評価された先進医療技術（別紙1）

以下の3技術については、その有効性、効率性等が十分に示されていないことから、先進医療から削除する方向で検討することが適切と考える。

- (1) 告示番号3：神経変性疾患の遺伝子診断
- (2) 告示番号10：培養細胞によるライソゾーム病の診断
- (3) 告示番号11：培養細胞による脂肪酸代謝異常症又は有機酸代謝異常症の診断

(別紙1) 削除が適切であると評価された技術(3技術)

告示番号	先進医療技術名	適応症	概要	先進医療適用年月日
3	神経変性疾患の遺伝子診断	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	PCR法、DNAシーケンサー装置等を用いて責任遺伝子の異常を探索し正確な診断を行う。	平15. 9. 1
10	培養細胞によるライソゾーム病の診断	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ベ病を除く。)	先天性代謝異常の罹患リスクが高い胎児、新生児及び先天性代謝異常が疑われる症状を有する小児から、胎児の場合は、羊水を採取し、羊水細胞を培養後、細胞中の酵素活性を測定する。新生児や小児においては、末梢血を採取してリンパ球を培養、あるいは、皮膚生検を行い線維芽細胞を培養して、培養細胞中の酵素活性を測定する。 酵素活性の測定後、酵素補充療法の適応とならないものについては、造血幹細胞移植等の種々の治療法や、治療法がない場合においては、早期の対症療法や生活指導を行うことにより、患者のQOLの向上を可能とする。	平20. 7. 1
11	培養細胞による脂肪酸代謝異常症又は有機酸代謝異常症の診断	脂肪酸代謝異常症又は有機酸代謝異常症	酵素活性の測定には、静脈血液5～10mlまたは米粒大の皮膚片から、培養リンパ球や培養皮膚線維芽細胞を樹立する。これらの技術によって得た培養細胞を用いて、酵素活性を測定して先天性代謝異常症の確定診断を行う。	平20. 8. 1