
「遺伝性網膜ジストロフィーにおける遺伝子診断と遺伝カウンセリング」 先進医療の承認について

1. 概要

神戸市立神戸アイセンター病院では、「遺伝性網膜ジストロフィーにおける遺伝子診断と遺伝カウンセリング」について、先進医療B^{※1}の届出を行い、令和3年9月2日に開催された先進医療会議（厚生労働省主催）において承認されました。

今後、必要な手続きを行い、10月以降の開始に向けて準備を進め、将来的に保険適用となることを目指してまいります。

2. 遺伝性網膜ジストロフィーとは

遺伝子変異が原因で網膜の機能に進行性の障害をきたす一連の疾患で、代表的な疾患として網膜色素変性があります。夜盲（暗いところでものが見えにくくなる）、視野狭窄（視野が狭くなる）などの症状から始まり、場合によっては失明する可能性がある遺伝性・進行性の病気です。

3. 「遺伝性網膜ジストロフィーにおける遺伝子診断と遺伝カウンセリング」について

遺伝性網膜ジストロフィーの患者に遺伝子検査を行い、原因遺伝子を特定することで、遺伝カウンセリング及び治療計画策定を行うとともに、適切なロービジョンケア^{※2}情報の提供が可能となります。これらの実施により、就学・就職への準備や家族計画など、発症リスクが明確になった患者さんのQOL向上に貢献することが期待されます。

なお、本検査は令和2年2月にシスメックス株式会社と締結した包括連携契約に基づき、シスメックス株式会社及び関連企業（株式会社理研ジェネシス）と実施するものです。

【参考】

※1 先進医療B：

先進医療とは、効果・安全性などの評価が定まっていない新しい試験的な医療技術のうち、将来的に保険適用の対象にするかどうかを判断するため有効性・安全性の評価を行う医療技術として厚生労働省が指定したもの。

このうち、未承認、適応外の医薬品、医療機器の使用を伴わない医療技術は先進医療A、使用を伴う医療技術は先進医療Bに分類される。

※2 ロービジョンケア：

視覚に障害があるため、生活上何らかの支障がある方に対し、よりよく見るための工夫や機器の紹介、進路や就労を含む様々な相談・情報提供、福祉制度の利用など、多岐にわたる支援を行う。