



2021年9月3日
地方独立行政法人神戸市民病院機構
神戸市立神戸アイセンター病院
シスメックス株式会社
株式会社理研ジェネシス

遺伝子パネル検査システムを用いた 「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」の先進医療 B 承認について

地方独立行政法人神戸市民病院機構 神戸市立神戸アイセンター病院（所在地：神戸市、院長：栗本 康夫 以下「神戸アイセンター病院」）は、シスメックス株式会社（本社：神戸市、代表取締役会長兼社長 CEO：家次 恒）、と共同で開発を進めてきた遺伝子パネル検査「IRD パネル検査システム（仮称）」を用いて行う「遺伝性網膜ジストロフィー^{*1}における遺伝子診断と遺伝カウンセリング」が、2021年9月2日に先進医療 B^{*2}として承認されたとともに、本検査を2021年10月以降に開始予定であることをお知らせします。

遺伝性網膜ジストロフィー（Inherited Retinal Dystrophy: IRD）は網膜の機能に障害をきたす一連の遺伝性進行性の疾患の総称であり、代表的なものに指定難病の網膜色素変性症があります。場合によっては失明に至ることもあり、症状が進行すると患者一人での生活が困難となり、介助者による生活支援が必要となります。

国内における遺伝性網膜ジストロフィーの診断・治療は、現在、眼科での検査や臨床症状に基づいて行われていますが、研究によって、その原因遺伝子が明らかになりつつあります。原因遺伝子の特定により、遺伝形式が明らかになるとともに、症状の進行予測による治療方針の決定、ロービジョンケア^{*3}計画の策定や、科学的根拠を伴う生涯にわたる適切な遺伝カウンセリングが可能となります。これらの実現により、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 向上に大きく貢献することが期待されています。

これまで、神戸アイセンター病院とシスメックスは、2020年2月に締結した包括連携契約に基づき、遺伝性網膜変性疾患におけるゲノム医療の臨床実装に向け、遺伝性網膜ジストロフィーの患者さんの原因遺伝子を特定する遺伝子パネル検査「IRD パネル検査システム（仮称）」（以下「本検査」）の共同開発を進めてきました。

このたび、本検査を用いて行う「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」が、2021年9月2日に先進医療 B として承認されました。これを受けて、2021年10月以降に本検査を神戸アイセンター病院にて開始するとともに、患者さんの受診機会拡大を目的に、本検査を実施いただける先進医療協力施設を増やしていく予定です。

本先進医療 B では、遺伝カウンセリング、本検査の実施、および検査結果に基づく専門家の協議（エキスパートパネル^{*4}）による治療計画およびロービジョンケア計画策定までを評価します。その結果から、遺伝性網膜ジストロフィーにおける臨床フローに対する保険収載を目指します。

なお、本検査は、シスメックスの子会社であり、遺伝子検査の品質と精度を保証できる株式会社理研ジェネシス（本社：東京都品川区、代表取締役社長：岩壁 賢治）のイノベーションゲノムセンター（川崎事業所）にて実施します。

神戸アイセンター病院、シスメックス、および理研ジェネシスは、本先進医療 B の実施を通じて、臨床フローの早期実装による患者さんの QOL 向上を目指すとともに、今後も医療の発展とともに人々の健やかな暮らしへの貢献を目指した取り組みをすすめてまいります。

【参考】

2020 年 3 月 5 日リリース『シスメックス、地方独立行政法人 神戸市民病院機構 神戸市立神戸アイセンター病院と包括連携契約を締結 ～眼科疾患領域におけるゲノム医療の実現に向けた連携を強化～』

https://www.sysmex.co.jp/news/2020/pdf/200305_01_j.pdf

【注釈】

※1 遺伝性網膜ジストロフィー (Inherited Retinal Dystrophy: IRD) :

遺伝子変異が原因と考えられる遺伝性進行性の疾患。夜盲（暗いところでものが見えなくなる）や視野狭窄（視野が狭くなる）、視力低下が主な症状であり、進行すると場合によっては失明に至ることもある。類似の症状を示すいくつかの疾患を総じて遺伝性網膜ジストロフィーと呼ぶ。頻度は 4 千～8 千人に 1 人とされ、代表的な疾患は網膜色素変性症（指定難病：告示番号 90）である。

難病情報センター 病気の解説：

<https://www.nanbyou.or.jp/entry/196>

※2 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。いまだ公的医療保険の対象に至らない先進的な医療技術と公的保険診療の併用（混合診療）が例外的に認められる。そのカテゴリの一つである「先進医療 B」では、医療技術ごとに施設基準を設定し、その要件を満たす医療機関でのみ実施が認められる。

※3 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、進路や就労を含むさまざまな相談・情報提供、福祉制度の利用など、多岐にわたる支援を行う。

※4 エキスパートパネル :

今回承認を受けた先進医療 B においては、眼科医、臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー、バイオインフォマティクス専門家等の専門家による協議会を構成する。

以上

本プレスリリースは、ステークホルダーの皆さまに企業活動をお伝えするために実施しています。当社製品や研究開発の情報を含む場合がありますが、これらは製品に関するプロモーションや広告、医学的なアドバイス等を目的とするものではありません。また、掲載されている情報は、発表日現在の情報です。その後予告なしに変更されることがございますので、あらかじめご了承ください。