

令和5年4月6日

厚生労働大臣
加藤 勝信 殿

一般社団法人日本先天代謝異常学会
理事長 中村 公俊



ライソゾーム病に対する2種類の酵素製剤「パピナフスプ アルファ」と「アバルグルコシダーゼ アルファ」を「保険医が投与することができる注射薬の対象薬剤」へ追加することの要望

ライソゾーム病は、細胞内小器官の一つであるライソゾームに局在する加水分解酵素(以下ライソゾーム酵素)の先天的な欠損を原因とする遺伝性疾患である。酵素活性の欠損により、未分解の中間代謝産物が体内に蓄積し、様々な症状が年齢とともに重篤化する進行性の疾患である。

ライソゾーム病に対する酵素補充療法は、欠損しているライソゾーム酵素を定期的に体外から投与することで症状の進行を抑制する治療法である。酵素補充療法は、毎週もしくは隔週に1回、1から4時間の点滴静注による投与を一生継続する必要がある。この定期的な投与のための通院を一生継続することの負担は少なくなく、特に病態が進行し、歩行障害、寝たきりや呼吸管理などの高度の障害を有する患者においては本人、保護者、介護者の負担はさらに大きくなる。

また、新型コロナウイルス流行下においても、患者は酵素補充療法のために定期的な専門施設への通院を余儀なくされているが、多くのライソゾーム病患者は呼吸・循環器系の合併症を有しており、若年患者でも新型コロナウイルス感染症のハイリスク患者と考えられる。市中感染が流行する時期では、通院のための移動や医療機関における感染リスクを懸念する患者も多い。

以上のような状況を鑑みて、令和3年1月に本学会からライソゾーム病8疾患に対する11酵素製剤を「保険医が投与することができる注射薬の対象薬剤」へ追加することの要望を行った(資料1)。その後、令和3年3月にこれらの製剤の追加が承認され、在宅医療での投与が可能となった。

さらに、ライソゾーム病に対する以下の酵素製剤2剤が薬事承認され、すでに治療に使用されている。

疾患名	薬剤名
ムコ多糖症Ⅱ型	パピナフスプ アルファ (令和3年3月 製造販売承認)
ポンペ病	アバルグルコシダーゼ アルファ (令和3年9月 製造販売承認)

ライソゾーム病患者への酵素補充療法における注意点として、酵素製剤の投与に伴う投与関連反応(発熱、発疹、アナフィラキシー)の出現がある。したがって、在宅での酵素補充療法にあたっては、一定期間の酵素補充療法を医療機関で実施し、投与関連反応が適切に制御され、安全な投与が可能であることを厳密に確認できた患者を対象とすることが重要と考える。

既に承認された11酵素製剤による酵素補充療法においては、投与関連反応を呈さな

い、あるいは適切な前投薬などで制御可能な患者を対象としており、在宅治療の導入後は投与時関連反応などによる大きな安全性の問題は生じていない。今回、追加を要望する2製剤は、すでに承認された酵素製剤と比較して、薬剤の保存、調整、投与方法に関する違いはなく、また安全性に関する特段の有害事象や懸念点は報告されておらず、これまでと同様に安全に注意を払うことによって、在宅治療への導入は可能と考える。また日本先天代謝異常学会と日本在宅医療連合学会は、ライソゾーム病患者に対する在宅酵素補充療法の実施にあたって、マニュアル共同して作成した（資料2）。

上記に鑑み、新たな2酵素製剤を「保険医の投与することができる注射薬」に加えることを強く要望する次第である。