7 . 8 . 6

令和7年(2025年)7月16日

厚生労働大臣 福岡 資麿 殿

一般社団法人 日本先天代謝異常学会常天人般 理事長 中村 公俊学代日社 会謝本団

### 要望書

シパグルコシダーゼ アルファ (製品名:ポムビリティ) およびミグルスタット (製品名:オプフォルダ) を在宅医療における「保険医が投与・処方できる注射薬および内用薬」の対象薬剤に追加する要望

### 【要望趣旨】

本学会は、ポンペ病に対する新たな治療選択肢として2025年6月に国内承認された:

- ポムビリティ点滴静注用 105mg(シパグルコシダーゼ アルファ(遺伝子組換え))
- オプフォルダカプセル 65mg(ミグルスタット)

を、「保険医が投与・処方できる注射薬および内用薬」の対象薬剤に指定し、在宅治療の 選択肢として保険診療上で整備いただくよう、強く要望いたします。

### 【背景と要望理由】

#### 1. ポンペ病と通院治療の課題

遅発型ポンペ病は、進行性の筋力低下や呼吸不全を引き起こすライソゾーム病であり、2 週間に1回の酵素補充療法(ERT)が長期的に必要です。通院負担は患者のQOLと社会 参加に大きな影響を及ぼします。

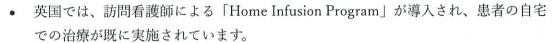
# 2. ポムビリティ+オプフォルダの特性

- ポムビリティは、改良型酸性 α-グルコシダーゼ製剤(20mg/kg、2週1回、4時間点滴)で、筋細胞への取り込み効率が高められています。
- オプフォルダは、ポムビリティの投与1時間前に服用する経口シャペロン薬で、酵素の安定性を補助します。
- この2剤併用は、2023年にEMA およびFDA 双方で承認済の治療法であり、世界で広く導入されています。

## 3. 欧米における在宅投与実績

• EMA・FDA の承認下、初回数回の施設投与を経て、安全性が確認された患者には

医師の判断により在宅点滴が可能とされています。



- 22 か国の臨床試験(n=151名)での投与回数9,185件のうち、2,086回(22.7%)が在宅で安全に実施されており、在宅投与による副反応発生率(1.3%)は施設投与(1.8%)と同等もしくは低いことが確認されています。
- 重篤な副反応は極めて稀であり、誤投与などのインシデントにおいても有害事象は 発生していません。

### 4. 日本における在宅投与指定薬剤の状況

• 日本では2021年よりアルグルコシダーゼ アルファおよび2023年よりアバルグルコシダーゼ アルファが「保険医が投与することができる注射薬」に指定され、在宅治療の選択肢が整備されました。

本2剤も同様に在宅治療対象薬として追加されることが、制度上の整合性および患者のQOL向上の観点から極めて妥当だと考えます。

### 5. 学会の対応と支援

本学会は、安全かつ有効な在宅治療の推進に向けて「在宅酵素補充療法実施マニュアル」 の整備を行ってきましたが、更に以下の取り組みを行います:

- 主治医の判断に基づく適正使用指針の整備
- 投与体制・教育資材の提供
- 医療機関・訪問看護との連携促進

#### 【要望】

以上の理由により、ポムビリティおよびオプフォルダを**在宅治療可能な薬剤として保険診療の対象に追加指定**いただくよう、強く要望申し上げます。

本制度整備により、患者の QOL 向上と治療継続性の確保が期待されます。 何卒よろしくご配慮のほどお願い申し上げます。

