

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

理事長 中村 公俊



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：オブフォルダ）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））
- オブフォルダカプセル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+オブフォルダの特性

- 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。
- オブフォルダは、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。

- 英国では、訪問看護師による「Home Infusion Program」が導入され、患者の自宅での治療が既に実施されています。
- 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・教育資料の提供
- 医療機関・訪問看護との連携促進

【要望】

以上の理由により、ボ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。