

「医療上の必要性に係る基準」への該当性に関する
専門作業班（WG）の評価

<小児 WG>

目 次

<代謝分野>

【医療上の必要性の基準に該当すると考えられた品目】

本邦における未承認薬

β-グルクロニダーゼ（要望番号；IVS-11） …… 1

コール酸（要望番号；IV-31、IV-32） …… 2

要望番号	IVS-11	要望者名	日本先天代謝異常学会、ムコ多糖症患者家族の会
要望された医薬品	一般名	β-グルクロニダーゼ	
	会社名	Ultragenyx Pharmaceutical Inc.	
要望内容	効能・効果	ムコ多糖症 VII 型にみられる諸症状の改善。特に、6 分間歩行距離の延長、努力肺活量の改善 (FVC%)、関節可動域の改善。	
	用法・用量	体重 1 キログラムあたり 4 mg の rhGUS を 2 週間に 1 回点滴静脈内投与する。	
「医療上の必要性に係る基準」への該当性に関する WG の評価	<p>(1) 適応疾病の重篤性についての該当性 <input checked="" type="checkbox"/></p> <p>[特記事項]</p> <p>ムコ多糖症 VII 型は進行性の遺伝性疾患であり、病態の進行により失われた機能を完全に取り戻すことはできない。したがって、重篤性は「イ：病気の進行が不可逆的で、日常生活に著しい影響を及ぼす疾患」に該当すると判断した。</p> <p>(2) 医療上の有用性についての該当性 <input checked="" type="checkbox"/></p> <p>[特記事項]</p> <p>本邦において、ムコ多糖症 VII 型を適応とした既存の医薬品はない。したがって、「ア：既存の療法が国内にない」に該当すると判断した。</p>		
備考			

要望番号	IV-31 IV-32	要望者名	日本小児栄養消化器肝臓学会、日本先天代謝異常学会
要望された医薬品	一般名	コール酸	
	会社名	Laboratoires CTRS、Retrophin Europe Ltd、Retrophin, Inc.	
要望内容	効能・効果	先天性胆汁酸代謝異常症	
	用法・用量	乳幼児、小児、成人に対して通常、本剤を体重 1kg あたりコール酸として 5-15mg を 1 日量として、1 日 1 回朝 ないし夕、もしくは 1 日 2 回朝と夕に食直前に経口投与する。 なお、患者の状態によって適宜増減するが、1 日 50mg を下回らず、最大 500mg を超えないこと。	
「医療上の必要性に係る基準」への該当性に関する WG の評価	<p>(1) 適応疾病の重篤性についての該当性 <input checked="" type="checkbox"/> [ア]</p> <p>[特記事項]</p> <p>先天性胆汁酸代謝異常症は、胆汁酸生合成経路の遺伝子酵素欠損により生じる重篤な胆汁うっ滞性肝疾患であり、黄疸、灰白色便、肝腫大が主な症状である。早期発見されれば、一次胆汁酸補充療法により予後は良好であることが多い一方で、発見が遅れて肝障害が進行すれば肝硬変へ進展し、死に至る場合も報告されている (Gastroenterology 137: 2009, 1310-20、Hepatology 55: 2012, 1139-45)。以上より、「ア：生命に重大な影響がある疾患（致死的な疾患）」に該当すると判断した。</p> <p>(2) 医療上の有用性についての該当性 <input checked="" type="checkbox"/> [ア]</p> <p>[特記事項]</p> <p>本邦においては、先天性胆汁酸代謝異常症に対して承認されている薬剤はない。以上より、「ア：既存の療法が国内にない」に該当すると判断した。</p>		
備考	先天性胆汁酸代謝異常症の診断には血清又は尿中の異常胆汁酸の測定及び遺伝子解析が必須だが、胆汁酸分析・遺伝子解析ともに保険適用外であることから、診断薬の開発も検討する必要がある。		