

「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】

本邦における適応外薬

ソマトロピン（遺伝子組換え）

（要望番号；IV-44, 45）…………… 1

要望番号	IV-44 IV-45	要望者名	プラダー・ウィリー症候群児・者 親の会 竹の子の会
要望された医薬品	一般名	ソマトロピン（遺伝子組換え）	
	会社名	ファイザー株式会社	
要望内容	効能・効果	プラダーウィリー症候群における体組成改善	
	用法・用量	成人：未定 小児：未定	
「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 イ 〔特記事項〕 プラダーウィリー症候群（以下、「PWS」）は、15番染色体遺伝子に関連する異常等が原因の疾患であり、新生児期に筋緊張低下で発見されることが多く、精神運動発達遅滞、哺乳力低下、特徴的顔貌等の臨床症状や遺伝学的検査で診断される。幼児期より過食に伴う肥満が出現し、これらの症状の進行に伴い糖尿病、高脂血症の発現が多くなることが報告されている。したがって、生涯に亘る栄養・体重管理が必要であるが、栄養指導や生活習慣指導のみで体組成を維持・改善することは容易ではない。また、本疾患は染色体異常に起因するため根本的治療はない（Am J Med Genet 95; 130-34, 2000、J Pediatr 134; 222-25, 1999、Am J Med Genet 155; 2112-24, 2011）。以上より、「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 成人：ア、小児：ウ 〔特記事項〕 本邦においては、PWS のソマトロピン（遺伝子組換え）による成長ホルモン補充療法は「骨端線閉鎖を伴わない PWS における低身長」に対してのみ承認されており、PWS における体組成改善に対しては承認されていない。そのため、低身長を呈さない小児 PWS 患者や骨端線が閉鎖した小児 PWS 患者及び成人 PWS 患者での体組成異常には成長ホルモン補充療法が適用外となる。</p>		

	<p>一方、欧米等 6 カ国においては、豪州で骨端線閉鎖前の小児 PWS における成長促進及び小児 PWS（骨端線閉鎖の有無を問わない）における体組成改善に対してソマトロピン（遺伝子組換え）による成長ホルモン補充療法が承認されており、英国・独国・仏国でも骨端線閉鎖前の小児 PWS における成長促進及び体組成改善に対してソマトロピン（遺伝子組換え）による成長ホルモン補充療法が承認されている（米国では、要望効能は未承認）。また、欧米等 6 カ国以外であるが、ニュージーランドで骨端線閉鎖前の小児 PWS における成長促進及び小児・成人 PWS における体組成改善に対して成長ホルモン補充療法が承認されている。</p> <p>本邦を含む世界の専門医によって発表された PWS における成長ホルモン治療のコンセンサス・ガイドラインにおいて小児及び成人患者ともに成長ホルモンの投与が推奨されており、「遺伝的検査で PWS が確定診断された後は、成長ホルモンによる治療が考慮されるべきであり、成長ホルモンの効果が副作用に勝る限りできるだけ長く使用すべき」と記載されている（J Clin Endocrinol Metab, 2013; 98; 1072-87）。以上より、成人は「ア：既存の療法が国内にない」に該当し、小児は「ウ：欧米等において標準的療法に位置づけられており、国内外の医療環境の違い等を踏まえても国内における有用性が期待できると考えられる」に該当すると判断した。</p>
備考	