

「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

＜小児分野＞

【医療上の必要性の基準に該当すると考えられた品目】

velmanase alfa

2

要望番号	R7-20	要 望 者 名	
要望された医薬品	一 般 名	velmanase alfa	
	会 社 名	Chiesi USA, Inc. (米) Chiesi Limited (英) Chiesi GmbH (独) Chiesi S.A.S. (仏) Chiesi Australia Pty Ltd (豪)	
要 望 内 容	効能・効果	α -マンノシドーシス	
	用法・用量	1 mg/kg を週に 1 回、点滴静注する。	
「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"/> 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</p> <p>[特記事項]</p> <p>「ライソゾーム病・ペルオキシソーム病 診療の手引き」によると¹⁾、特に α-マンノシドーシス乳児型 (I 型) において致死性が高く、生後 3 か月～1 歳で発症し、重症例は 3～10 歳までに主に中枢神経系 (CNS) の症状の進行により死亡することが多い。一方、中枢神経症状のない又は軽度の若年成人型 (II 型) が存在し、比較的緩徐に粗な顔貌、筋力低下、肝脾腫、dysostosis multiplex (多発性骨異形成) による関節拘縮が進行し、心臓弁膜症も合併するため、未治療では不可逆的に、歩行不能となり、身の回りの活動 (入浴、着替え、歯磨きなど) も困難になる。未治療患者の死亡年齢の中央値は 45 歳であり、平均は 40.3 ± 13.2 歳 (範囲は 18 歳から 56 歳) と報告されている²⁾。</p> <p>1) 厚生労働省難治性疾患等政策研究事業ライソゾーム病(ファブリー病を含む)に関する調査研究班編集. ライソゾーム病・ペルオキシソーム病診断の手引き, 診断と治療社, 2015.3. Available from: http://www.japan-lsd-mhlw.jp/doc/lsd_pd_diagnosis-manual.pdf</p> <p>2) Guffon N, Burton BK, Ficicioglu C, et al., Monitoring and integrated care coordination of patients with alpha-mannosidosis: A global Delphi consensus study. Mol Genet Metab. 2024 Aug;142(4):108519. doi: 10.1016/j.ymgme.2024.108519. Epub 2024 Jun 23. PMID: 39024860.</p>	

	<p>(2) 医療上の有用性についての該当性 <input type="checkbox"/> 既存の療法が国内にない</p> <p>〔特記事項〕</p> <p>本邦において、α-マンノシドーシスに係る効能・効果で承認された医薬品等はない。非神経学的症状への治療法として、海外で実施された rhLAMAN-07 および rhLAMAN-09 の臨床試験において、長期的な効果が検証されており、本剤の投与群においては、心肺機能を評価する 6 分間歩行試験や 3 分間昇段テストで改善が確認されている³⁾。安全性について、造血幹細胞移植より優位性があると判断した。</p> <p>3) Guffon N, Borgwardt L, Tylki-Szymańska A et al., Extended long-term efficacy and safety of velmanase alfa treatment up to 12 years in patients with alpha-mannosidosis. J Inherit Metab Dis. 2025 Jan;48(1):e12799. doi: 10.1002/jimd.12799. Epub 2024 Oct 9. PMID: 39381850.</p>
備 考	