### 未承認薬・適応外薬の要望募集対象

## 1 要望内容に関連する事項

要望	□学会						
者	学会名						
該当す るもの	☑ 患者団体						
にチェ	(患者団体名:プラダー・ウィリー症候群児・者親の会 竹の子の会 )						
ックす	□個人						
る。	氏名						
	成分名	ソマトロピン遺伝子組換え					
	一般名						
	販売名	ジェノトロピンゴークイック注用 5.3m ジェノトロピンゴー					
		クイック注用 <b>12mg</b> ファイザー株式会社					
	会社名	2 ) 1 ) WEGG IL					
要望す		一般社団法人日本小児内分泌学会、一般社団法人日本内分					
る医薬		※学会、日本小児遺伝学会					
品	国内関連学会	選定理由 ゲノムインプリンティングによる内分泌代謝疾患であるた					
		め					
	未承認薬・適応						
	外薬の分類	□ 未承認薬					
	必ずいずれかをチ ェックする。						
	効能・効果	プラダーウィリー症候群における体組成改善					
	要望する効能・効						
	果について記載する。						
	用法・用量						
	要望する用法・用						
	量について記載す						
要望内容	る。	特記事項等					
717							
	備考						
		☑ 小児に関する要望					
>\$ ,1. u <del>/+</del>	<i>5.1</i> .	該当する場合はチェックする。					
希少疾	約世紀	<u> </u>					
病用医薬品の	推定方法   約 15 000 に 1 人の	頻度でみられ、ゲノムインプリンティングによるものである					
製品の							

推定対	薬品として承認をうけた。
象患者	
数、推	
定方法	
につい	
ても記	
載す	
<b>る</b> 。	
国内の	効能・効果及び用法・用量を記載する
承認内	骨端線閉鎖を伴わない次の疾患における低身長
容適応	プラダーウィリー症候群
外薬の	
み	通常 1 週間に体重 kg 当たり、ソマトロピン遺伝子組換えとして 0.245mg を 6~7
	回に分けて皮下に注射する
「医療	適応疾病の重篤性
上の必	□ア 生命に重大な影響がある疾患(致死的な疾患)
要性に	☑ 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
係る基	
準」へ	□ウ その他日常生活に著しい影響を及ぼす疾患
の該当	上記の基準に該当すると考えた根拠
性	プラダーウィリー患児 PWS 児は、体幹部中心の肥満、小さな手足、神経学的異
注   該 当 す	常発達遅延筋緊張低下など、内分泌学的異常低身長高度肥満糖尿病などなどの
	症状を認める。PWS 児は健常児と比較して除脂肪量が少ないため、健常児の
るもの	Kaup 指数で「正常」となる場合は、除脂肪量が少ない分、体脂肪量が多い可能
にチェ	•
ツクし、該	性を考慮する必要がある。少ない筋肉量による低い基礎代謝のため、一般的な
	小児のエネルギー摂取量を遵守しても容易に肥満を来すことが知られており、
当する	少量での投与でも、体組成改善・筋肉量増加・精神運動発達改善といった効果
と考え	がみられの改善をはかることが期待できるため。
た根拠	
につい て記載	医療上の有用性
	ロア 既存の療法が国内にない
する。 複数の	
項目に	▼ イ 欧米等の臨床試験において有効性・安全性等が既存の療法と比
該当す	▶ べて明らかに優れている
る場合	
は、最	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
も適切	■ 環境境の建い等を踏まえても国内にのける有用性が期待できると 考えられる
なつに	
チェッ	上記の基準に該当すると考えた根拠
フェッ ク す	欧州、オーストラリアにおいて、プラダー・ウィリー症候群を対象とした体組成改
る。	善の治療薬として、2000年に承認されている。
追加の	
. — .	
エビデ	☑□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□
レス使	
用実態	必ずいずれかをチェックする。
調査を	

含む収 集への 協力	
備考	PWS 児は乳児期にかなりの筋緊張低下、哺乳障害が認められ、幼児期以降も基礎代謝が低く、筋肉量が少ないため、運動能力が低いので、幼児期より食事制限を行うことが一般的です。成長ホルモン治療は成長促進のみならず除脂肪量を増加させることで体組成改善、筋力向上、精神運動発達の向上に有効であることが報告されており早期治療が推奨されておりますが、承認されている効能では身長基準が定められております。身長基準を満たさない場合でも早期治療を受けることができるように承認効能を変更していただきたいです。

# 2 要望内容に係る欧米での承認等の状況

欧米等6か	□米国	☑ 英国	☑ 独	国	☑仏国	□加国	☑ 豪州
国での承認 [欧米等6か国での承認内容]							
状況		欧米各国での	承認内	容要望	型内容に関	連する箇所に	下線
該当国にチェ	米国	販売名企業名		「承記	忍なし」		
ックし、該当 国の承認内容		効能・効果					
を記載する。		用法・用量					
2 104% / 00		備考					
	英国	販売名企業名			tropeSando		
		効能・効果			-	and adolesce	
							<u>s), for improvement</u>
						ody composit	
					er-Willi 炡	(	善および体組成改
				善			
		用法・用量		Posol	<b>.</b>		
					atric popul		n was same and a f
							provement of n in paediatric
				patiei		y composition	i iii puediatric
				•		of 0 035 mg	/kg body weight per
					-	_	ce area per day is
				•		•	f 2.7 mg should not
						•	lld not be used in
				paedi	atric patie	nts with a gro	wth velocity less
				than :	1 cm per y	ear and near o	closure of
				epiph	yses.		
				一般	こ、1 目あ	たり 0.035m	ng / kg 体重または
				1 目ま	あたり体表	医面積 1.0mg	/m²の用量が推奨
				されん	る。 2.7mį	gの毎日の用	量は超えてはなら
				ない。	成長速	度が 1cm /年	未満で骨端線閉鎖
				に近い	ハ小児患者	子では使用し	ないでください。
		file de					_
		備考		The d	iagnosis of	PWS should	be confirmed by

appropriate genetic testing, の影断は適切な遺伝子検査で確認されるべきである。   強国   販売名企業名   同上   一	Г		T	
放送名企業名   両上   一次   一次   一次   一次   一次   一次   一次   一				appropriate genetic testing.
無国 販売名企業名 同上				
放能・効果   用法・用量   (職考				
開法・用量   個者   個者   原元名企業名   同上   別能・効果   用法・用量   個者   原元名企業名   別能・効果   用法・用量   個者   販売名企業名   承認なし」   別能・効果   用法・用量   個者   販売名企業名   「承認なし」   別能・効果   用法・用量   個者   販売名企業名   GENOTROPINPfizer Australia Pty Ltd   Improvement of body composition and treatment of short stature associated with Prader-Willi syndrome (PWS) in paediatric patients.   Prader-Willi syndrome: The diagnosis of PWS should be confirmed by appropriate genetic testing. Generally a dose of 0.245 to 0.35 mg/kg body weight per week is recommended. PWS の診断は適切な遺伝子検査によって確認   されるべきである。一般的に、0.245~0.35mg/kg 体面が側の用量が構造されるべきである。一般的に、0.245~0.35mg/kg 体面が関いて適切な遺伝子検査で確認されるべきである。   一次   日本の標準的使用内容・可能を表示を表示を表示を表示を表示を表示を表示を表示を表示を表示を表示を表示を表示を		独国		同上
株字				
M国 販売名企業名 同上   対能・効果   用法・用量   横巻   原売名企業名   「承認なし」   対能・効果   用法・用量   横巻   東売名企業名   東部なし」   対能・効果   用法・用量   横巻   東売名企業名   東京と企業名   東京とのでは、				
物能・効果   用法・用量   一			****	
開法・用量		仏国	販売名企業名	同上
#			効能・効果	
加国   販売名企業名   「承認なし」   対応・効果   用法・用量   備考   販売名企業名   GENOTROPINPfizer Australia Pty Ltd   が応・効果   販売名企業名   GENOTROPINPfizer Australia Pty Ltd   Improvement of body composition and treatment of short stature associated with Prader-Willi syndrome (PWS) in paediatric patients. Prader-Willi syndrome: The diagnosis of PWS should be confirmed by appropriate genetic testing, Generally a dose of 0.245 to 0.35 mg/kg body weight per week is recommended. PWS の診断は適切な遺伝子検査によって確認されるべきである。				
一次			備考	
用法・用量 備考 豪州 販売名企業名 GENOTROPINPfizer Australia Pty Ltd 対能・効果 Improvement of body composition and treatment of short stature associated with Prader-Willi syndrome (PWS) in paediatric patients. Prader-Willi 症候群 PWS の小児患児の身体組成の改善および低身長症の治療 用法・用量 Prader-Willi 変解するの治療 用法・用量 Prader-Willi 変解するの治療 用法・用量 Prader-Willi 変解するの治療 の改善および低身長症の治療 の改善および低身長症の治療 の改善および低身長症の治療 の改善および低身もなの治療 のならいにの、2.245 to 0.35 mg/kg body weight per week is recommended. PWS の診断は適切な遺伝子検査によって確認されるべきである。一般的に、0.245 で0.35 mg/kg body weight per week is recommended. PWS の診断は適切な遺伝子検査で確認されるで確認されるべきである。 で表しまでの標準的使用大容。の診断は適切な遺伝子検査で確認されるべきである。    欧米等 6 か		加国	販売名企業名	「承認なし」
横考   販売名企業名   GENOTROPINPfizer Australia Pty Ltd   効能・効果   Improvement of body composition and treatment of short stature associated with Prader-Willi syndrome (PWS) in paediatric patients.   Prader-Willi syndrome: The diagnosis of PWS should be confirmed by appropriate genetic testing. Generally a dose of 0.245 to 0.35 mg/kg body weight per week is recommended. PWS の診断は適切な遺伝子検査によって確認されるべきである。一般的に、0.245~0.35mg/kg 体重/週の用量が推奨される。   備考   The diagnosis of PWS should be confirmed by appropriate genetic testing. Generally a dose of 0.245 to 0.35 mg/kg body weight per week is recommended. PWS の診断は適切な遺伝子検査によって確認されるべきである。   一次			効能・効果	
一次   一次   一次   一次   一次   一次   一次   一次			用法・用量	
対能・効果  Improvement of body composition and treatment of short stature associated with Prader-Willi syndrome (PWS) in paediatric patients. Prader-Willi syndrome: The diagnosis of PWS should be confirmed by appropriate genetic testing. Generally a dose of 0.245 to 0.35 mg/kg body weight per week is recommended. PWS の診断は適切な遺伝子検査によって確認されるべきである。一般的に、0.245~0.35mg/kg 体重/週の用量が推奨される。			備考	
treatment of short stature associated with Prader-Willi syndrome (PWS) in paediatric patients. Prader-Willi 症候群 PWS の小児恵児の身体組成の改善および低身長症の治療 用法・用量  Prader-Willi syndrome: The diagnosis of PWS should be confirmed by appropriate genetic testing. Generally a dose of 0.245 to 0.35 mg/kg body weight per week is recommended. PWS の診断は適切な遺伝子検査によって確認されるべきである。一般的に、0.245~0.35mg/kg 体重/週の用量が推奨される。  「情考 The diagnosis of PWS should be confirmed by appropriate genetic testing. の診断は適切な遺伝子検査で確認されるべきである。  「本名」の診断は適切な遺伝子検査で確認されるべきである。  「本名」の影響は適切な遺伝子検査で確認されるべきである。 「本名」の影響は適切な遺伝子検査で確認されるべきである。 「本名」の影響は適切な遺伝子検査で確認されるべきである。 「本名」の影響は適切な遺伝子検査で確認されるべきである。 「本名」の影響は適切な遺伝子検査で確認されるべきである。 「本名」の影響は適切な遺伝子検査で確認されるべきである。 「本名」の影響は適切な遺伝子検査で確認されるべきである。 「本名」の影響は適切な遺伝子検査で確認されるべきである。 「本名」の影響は適切な遺伝子検査で確認されるべきである。 「本名」の影響は変更などの表現を表現を表現を表現を表現を表現を表現を表現を表現を表現を表現を表現を表現を表		豪州	販売名企業名	GENOTROPINPfizer Australia Pty Ltd
R			効能・効果	Improvement of body composition and
Patients.				treatment of short stature associated with
Prader-Willi 症候群 PWS の小児患児の身体組成の改善および低身長症の治療				Prader-Willi syndrome (PWS) in paediatric
の改善および低身長症の治療				patients.
用法・用量				Prader-Willi 症候群 PWS の小児患児の身体組成
should be confirmed by appropriate genetic testing. Generally a dose of 0.245 to 0.35 mg/kg body weight per week is recommended. PWS の診断は適切な遺伝子検査によって確認されるべきである。一般的に、0.245~0.35mg/kg 体重/週の用量が推奨される。				の改善および低身長症の治療
should be confirmed by appropriate genetic testing. Generally a dose of 0.245 to 0.35 mg/kg body weight per week is recommended. PWS の診断は適切な遺伝子検査によって確認されるべきである。一般的に、0.245~0.35mg/kg 体重/週の用量が推奨される。  備考  「The diagnosis of PWS should be confirmed by appropriate genetic testing. の診断は適切な遺伝子検査で確認されるべきである。  「W 米国 「英国 「仏国 「加国 「豪州 「欧米等 6 か国での標準的使用内容」  「欧米等 6 か国での標準的使用内容」  「欧米等 6 か国での標準的使用内容要望内容に関連する箇所に下線が上で要望内容に関する承認がない適応外薬についてのみ、該当国にチェックし、該当国の標準的使用内容を記載箇所  「用法・用量または用法・用量に関連のある記載箇所			用法・用量	Prader-Willi syndrome: The diagnosis of PWS
testing. Generally a dose of 0.245 to 0.35 mg/kg body weight per week is recommended. PWS の診断は適切な遺伝子検査によって確認されるべきである。一般的に、0.245~0.35mg/kg 体重/週の用量が推奨される。				,
mg/kg body weight per week is recommended. PWS の診断は適切な遺伝子検査によって確認されるべきである。一般的に、0.245~0.35mg/kg 体重/週の用量が推奨される。				,
PWS の診断は適切な遺伝子検査によって確認されるべきである。一般的に、0.245~0.35mg / kg 体重/週の用量が推奨される。				
されるべきである。一般的に、0.245~0.35mg / kg 体重/週の用量が推奨される。				
kg 体重/週の用量が推奨される。				
<ul> <li></li></ul>				J .
appropriate genetic testing. の診断は適切な遺伝子検査で確認されるべきである。   文米国   英国   英国   「独国   「如国   「家州   「欧米等 6 か国での標準的使用内容」   欧米等 6 か国での標準的使用内容。   欧米等 6 か国での標準的使用内容要望内容に関連する箇所に下線   ガイドライン   「不明」   名   効能・効果 または効能・効果に関連のある記載箇所   用法・用量 または用法・用量に関連のある記載箇所   日本   日本   日本   日本   日本   日本   日本   日			備考	
欧米等 6 か   下来 7 が 7 ドライン 8 が 1 である。			Vm· J	
である。				
欧米等 6 か       区 米国       英国       仏国       加国       豪州         国での標準的使用状況       欧米等 6 か国での標準的使用内容要望内容に関連する箇所に下線         水等 6 か国で要望内容に関する承認がない適応外薬についてのみ、該当国にチェックし、該当国の標準的使用内容を記載する。       「不明」				
国での標準的使用状況    欧米等 6 か国での標準的使用内容要望内容に関連する箇所に下線   大田				( 0) 0
国での標準的使用状況    欧米等 6 か国での標準的使用内容要望内容に関連する箇所に下線   大田	欧半竿(か			
的使用状況       欧米等6か国で要望内容に関連する箇所に下線         で要望内容に関する承認がない適応外薬についてのみ、該当国にチェックし、該当国の標準的使用内容を記載する。       ボイドライン 「不明」         本に関連のある記載箇所       記載箇所		. –		
欧米等 6 か国で要望内容に関する承認がない適応外薬についてのみ、該当国にチェックし、該当国の標準的使用内容を記載する。       米国       ガイドライン 「不明」         根は一般を見ずるが、「不明」       名         カ能・効果に関連のある記載箇所       記載箇所		〔欧米	等6か国での標準	的使用内容〕
で要望内容に 関する承認が ない適応外薬 についての み、該当国に チェックし、 該当国の標準 的使用内容を 記載する。       名         効能・効果 または効能・効果に関連のある 記載箇所       用法・用量 または用法・用量 または用法・用量 または用法・用量に関連のある 記載箇所			欧米各国での標準的	的使用内容要望内容に関連する箇所に下線
関する承認がない適応外薬についてのみ、該当国にチェックし、該当国の標準的使用内容を記載する。     石       対能・効果または効能・効果に関連のある記載箇所       用法・用量または用法・用量はたけ用が変を記載する。		米国	ガイドライン	不明」
ない適応外薬       または効能・効果に関連のある記載箇所         み、該当国にチェックし、該当国の標準的使用内容を記載する。       用法・用量は関連のある記載箇所			名	
についての       果に関連のある         み、該当国に       記載箇所         チェックし、       用法・用量         該当国の標準       または用法・用         的使用内容を       記載箇所         記載する。       記載箇所				
み、該当国に       記載箇所         チェックし、       用法・用量         該当国の標準       または用法・用量         的使用内容を記載する。       記載箇所				
チェックし、 該当国の標準 的使用内容を 記載する。用法・用量 または用法・用 量に関連のある 記載箇所				
該当国の標準または用法・用的使用内容を量に関連のある記載する。記載箇所			-	
的使用内容を       量に関連のある         記載する。       記載箇所				
記載する。 記載箇所				
ガイドラインの				
			ガイドラインの	

		根拠論文	
	ŀ		
		備考	
j	英国	ガイドライン	
		名	
		効能・効果	
		または効能・効	
		果に関連のある	
	ļ	記載箇所	
		用法・用量	
		または用法・用	
		量に関連のある	
	ŀ	記載箇所	
		ガイドラインの	
		根拠論文	
		備考	
\ \ \ \ \ \ \ \ \ \ \ \ \ \ \ \ \ \ \	独国	ガイドライン	
		名	
	i	効能・効果	
		または効能・効	
		果に関連のある	
		記載箇所	
		用法・用量	
		または用法・用	
		量に関連のある	
		記載箇所	
		ガイドラインの	
		根拠論文	
		備考	
1 1	仏国	ガイドライン	
		名	
	i	効能・効果	
		または効能・効	
		果に関連のある	
		記載箇所	
		用法・用量	
		または用法・用	
		量に関連のある	
		記載箇所	
		ガイドラインの	
		根拠論文	
		備考	
1 7	加国	ガイドライン	「不明」
		名	
		効能・効果	
		または効能・効	
		果に関連のある	
		記載箇所	
		用法・用量	
		または効能・効	
		果に関連のある	
		記載箇所	
		ガイドラインの	

	根拠論文
	備考
豪州	ガイドライン
	名
	効能・効果
	または効能・効
	果に関連のある
	記載箇所
	用法・用量
	または用法・用
	量に関連のある
	記載箇所
	ガイドラインの
	根拠論文
	備考

3 要望内容に係る国内外の公表文献・成書等について

無作為化比較試験、薬物動態試験等に係る公表文献としての報告状況

文献の検索方法検索式や検索時期等、検索結果、文献・成書等の選定理由の概略 等

不明

海外における臨床試験等

Myers SE, et al.: Sustained benefit after 2 years of growth hormone on body composition, fat utilization, physical strength and agility, and growth in Prader-willi syndrome. JPediatr 137:42-49,2000

Eiholzer U, et al.: Body fat determined by skinfold measurements is elevated despite underweight in infants with Prader-Labhart-Willi syndrome. JPediatr 134:222-225,1999

Lindgren AC, et al.: Growth hormone treatment of children with Prader-willi syndrome affects linear growth and body composition favourably. Acta Paediatr 87: 28-31,1998

Carrel AL, et al.: Long-term growth hormone therapy changes the natural history of body composition and motor function in children with Prader-willi syndrome. J Clin Endocrinol Metab 95: 1131-1136,2010

de Lind van Wijngaarden RF, et al. : Efficacy and safety of long-term continuous growth hormone treatment in children with Prader-willi syndrome. J Clin Endocrinol Metab 94:4205-4215,2009

Carrel AL, et al.: Growth hormone improves body composition, fat utilization, physical strength and agility, and growth in Prader-willi syndrome: a controlled study. J Pediatr 137:42-49,2000

Whitman B, et al.: Growth hormone improves body composition and motor development in infants with Prader-willi syndrome after six months. J Pediatr Endocrinol Metab 17: 591-600,2004

Festen DAM, et al.: Randomized controlled GH trial: effects on anthropometry, body composition and body proportions in a large group children with Prader-willi syndrome. Clin Endocrinol 69: 443-451,2008

Deal CLTony MH6ybye Cet alGrowth Hormone Research Society workshop summary consensus guidelines for recombinant human growth hormone therapy in PraderWilli syndrome J Clin Endocrinol Metab 201398E10721087

日本における臨床試験等※

1) 小國龍也他 Prader-willi syndrome における早期 GH 療法の意義—治療前後の身体組成 CT 法と運動能に注目して—小児科 391241-1246. 1998

※CH-GCP 準拠の臨床試験については、その旨記載すること。

Peer-reviewed journal の総説、メタ・アナリシス等の報告状況

不明

教科書等への標準的治療としての記載状況

海外における教科書等

不明

日本における教科書等

不明

学会又は組織等の診療ガイドラインへの記載状況

海外におけるガイドライン等

不明

日本におけるガイドライン等

不明

要望内容に係る本邦での臨床試験成績及び臨床使用実態上記以外について

不明

上記のからを踏まえた要望の妥当性について

要望効能・効果について

不明

要望用法・用量について

不明

臨床的位置づけについて

不明

4 実施すべき試験の種類とその方法案

### IV-45

不明

#### 5 備考

その他

### 6参考文献一覧

Prader-willi 症候群の基礎と臨床株式会社診断と治療社 2011 年 綾部匡之 他プラダー・ウィリー症候群をもつ子どもたちへの関わり方小児保健研 究 75(3): 312-317, 2016

(別添資料①) 竹の子の会 15 周年記念シンポジウム実施報告書(2009 年)

(別添資料②) プラダー・ウィリー症候群 (PWS) 児子育てガイドブック

(別添資料③) 竹の子の会組織図