

ライソゾーム病患者の
点滴による在宅・酵素補充療法（ERT）への支援

(1) 背景

- 酵素補充療法（ERT）は、酵素製剤の投与に伴う関連反応（発熱、発疹、アナフィラキシー）への対応を考慮し、**医療機関でのみ**実施されてきた。実際には特に問題なく、継続投与がなされていた。
- 歩行障害や寝たきりなどの高度障害患者では、専門病院への**通院負担**が大きく、新型コロナウイルス感染の拡大に伴い、**定期的なERTが困難**な状況になった。
- 2021年2月に、ライソゾーム病8疾患に対する酵素製剤11製剤が「**保険医が投与できる注射薬剤**」として承認された。
- **自宅でERT**を受けている患者は、点滴のストレスによる訴えはほとんどなく、倦怠感や発熱はなく、急な病状の変化もなく経過しているとの報告がある。

ライソゾーム病 8 疾患に対する酵素製剤11製剤

保険医が投与することができるライソゾーム病の注射製剤

疾患名	一般名	販売名
ゴーシェ病	イミグルセラゼ	セレザイム静注用400単位
ゴーシェ病	ベラグルセラゼ アルファ	ビプリブ点滴静注用400単位
ポンペ病	アルグルコシダーゼ アルファ	マイオザイム点滴静注用50mg
ファブリー病	アガルシダーゼ ベータ	ファブラザイム点滴静注用5mg ファブラザイム点滴静注35mg
ファブリー病	アガルシダーゼベータ後続	アガルシダーゼ ベータBS点滴静5mg(JCR) アガルシダーゼ ベータBS点滴静35mg(JCR)
ファブリー病	アガルシダーゼ アルファ	リプレガル点滴静注用3.5mg
ムコ多糖症Ⅰ型	ラロニダーゼ	アウドラザイム点滴静注液2.9mg
ムコ多糖症Ⅱ型	イズュルスルファラーゼ	エラプレース点滴静注液5mg
ムコ多糖症ⅣA型	エロスルファラーゼ アルファ	ビミジム点滴静注液5mg
ムコ多糖症Ⅵ型	ガルスルファラーゼ	ナグラザイム点滴静注液5mg
酸性リパーゼ欠損症	セベリパーゼ アルファ	カヌマ点滴静注20mg

(2) 支援方法

- 大阪難病医療情報センター（大阪急性期・総合医療センター）が窓口となり、専門医療と地域・在宅医療の連携を調整し、推進する。酵素製剤の供給体制についても関係機関の調整を行う。
- 医療連携には、拠点病院と協力病院の協力を得る。
- Working Group（委員；ライソゾーム病の専門医）が支援活動をサポートする。
- 支援ツール「患者向けのパンフレット」を作成する。

(3) 支援の実際

専門病院主治医による患者選定

⇒ 主治医が支援依頼

⇒ 患者・家族の同意

⇒ 外来受診時に難病医療コーディネーター
(難病Co) が同席

⇒ 同意を得て患者宅訪問 (療養環境の評価)

⇒ 在宅療養支援診療所、
訪問看護ステーションに協力依頼

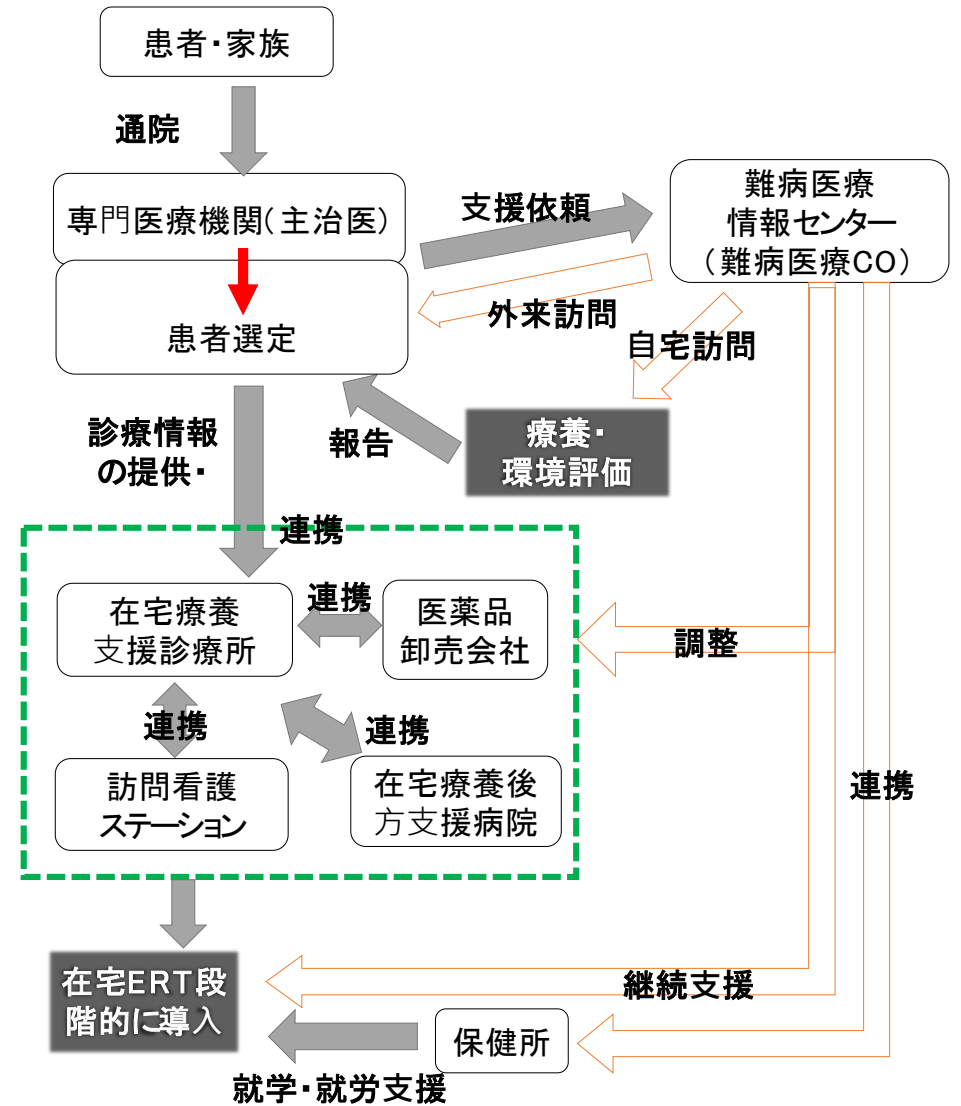
⇒ 医薬品卸売会社と製剤供給方法を調整

(4) 推定支援患者数；50名程度

在宅ERT連携支援フロー図

【在宅ERTの流れ】

【難病医療COによる支援】



在宅ERT支援 「患者向けの パンフレット」

①

(案)

在宅で、
酵素補充療法を受けることが
できるようになりました。

これまで、酵素製剤の投与は、医療機関でのみ行われてきました。酵素製剤は、1～2週間に1回、1回に1～4時間程度をかけて点滴静注によって行われ、長期間にわたって続ける必要があります。

新型コロナウイルス感染症が世界的に流行し、日本においても、社会活動、医療活動に大きな影響を及ぼしています。このような状況の中で、通院の負担が大きいことや医療機関での感染リスクが懸念されていました。

日本先天代謝異常学会は、ライソゾーム病8疾患に対する11種類の酵素製剤を「保険医が投与できる注射薬」に追加することを要望しました。

令和3年から、医師または医師の指示を受けた看護師によって、在宅でも酵素補充療法ができるようになりました。

通院に家族の付き添いが必要

通院に長時間かかり、病状が不安定になったり疲れが続く

平日はできる限り学校や作業所で過ごしたい

高度な医療的ケアや介護が必要

気管切開、人工呼吸器、酸素吸入、気管内・口腔鼻吸引、胃瘻・腸瘻による栄養管理、中心静脈カテーテル管理などに伴う医療行為とケアのこと

そんなお悩みをお持ちの方は、
在宅での酵素補充療法をご検討ください。

在宅での酵素補充療法を行うために、
必要な医療・看護サービスは

専門病院

現在、通院されている大学病院小児科や高度小児専門医療センターにも引き続き受診していただき、病状の評価や臨床試験などを受けることができます。

地域の病院

発熱、肺炎、尿路感染などの急性疾患には、在宅医と連携した地域の病院で救急対応をし、必要に応じて入院加療もできます。

在宅療養支援診療所

ご自宅に定期的に訪問し、酵素製剤の点滴療法や医療処置を行います。専門医と相談し、合併症の治療をします。また、診療の時間外でも連絡を取れ、往診を受けることができます。

訪問看護

看護師がご自宅を訪問し、主治医の指示により、ご家族の相談に乗り、医療的ケアや病状悪化の防止（予防的看護）を行います。また、緊急時にも訪問看護を行う施設もあります。

その他に在宅介護サービス、障害福祉サービス、レスパイト入院が必要となることもあります。また、地域では治療と両立した就学・就労支援、災害時の支援を行っています。

チーム医療で進める
在宅酵素補充療法

ライソゾーム病の研究、診断、先進的治療

大学病院小児科
高度小児専門医療センター

ライソゾーム病の
専門診療

地域の病院
成人診療科

急性疾患での入院
レスパイト入院

在宅診療所

訪問看護

訪問リハビリ

ホームヘルプ

福祉サービス

地域の病院

保健所

就学支援

就労支援

災害時の対応

情報の共有や報告・相談による連携

患者さんとそのご家族

在宅ERT支援 「患者向けの パンフレット」 ②

通院の負担が減り、 医療体制への理解も

10代
脳性麻痺
てんかん
人工呼吸器管理

現在、訪問診療で、酵素補充療法を2週間ごとにうけています。また、排痰の改善、気管カニューレの交換、人工呼吸器の管理などの診療もうけています。また、訪問看護や訪問薬局のサービスもお願いしています。

訪問診療では、家でリラックスして処置を受けることができ、これまで病院で行っていた医療処置も苦痛が少なくなりました。体調不良時には大きな病院に救急受診をしなければならず、負担は大きかったのですが、診療所が24時間往診対応してくれるため、病院への受診が少なくなりました。

在宅医は「普段の患者の様子が判り、生活に合わせた医療的ケアができること」、「こどもの成長を見守れること」が訪問診療の良いところだと実感しています。

慢性の経過の中で、専門病院に依頼する診療と在宅医に依頼することの線引きが少しずつですが、わかるようにもなりました。



在宅酵素補充療法を始めるには、酵素製剤の供給や居宅での医療機器・備品の整備、医療や福祉サービスの調整などの課題があります。

大阪難病医療情報センターにお気軽にご相談ください。

通院のストレスが減り、 病院は数か月に1回

10代
日常会話ができる
車イス移動
支援学校通学中

数年前に遺伝学的検査で診断され、酵素補充療法を週1回行っています。

毎週、酵素補充療法による長時間の点滴や通院がしんどく、うつ熱もありました。本人や家族の体調不良などで、通院できないこともありました。このままでは治療効果が不十分と思われ、主治医から在宅での点滴治療の提案を受けました。

現在は、週1回の訪問診療と訪問看護を受け、自宅で酵素補充療法を行っています。また、病院には数か月に1回、通院をしています。

酵素製剤は高価で保管が難しいため、点滴をする日に診療所に配送されています。在宅での酵素補充療法を始めてから、点滴のストレスはほとんどなく、しんどさや発熱はなくなりました。また、副作用や急な病状の変化もなく経過しています。

大阪急性期・総合医療センター内

大阪難病医療情報センター

月	火	水	木	金
●		●		●

10:00 から 16:00

06-6694-8816 (直通)

〒558-8558 大阪市住吉区万代東 3-1-56

ライソゾーム病で 酵素補充療法(ERT)を 受けている 患者さん ご家族の方へ



対象となる8疾患

ゴーシェ病

ポンペ病

ファブリー病

ムコ多糖症Ⅰ型

ムコ多糖症Ⅱ型

ムコ多糖症ⅣA型

ムコ多糖症Ⅵ型

酸性リパーゼ欠損症

IRUD（未診断疾患イニシアチブ：
Initiative on Rare and Undiagnosed Disease）
で解析診断された難病患者への支援

未診断疾患イニシアチブ (Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases: IRUD)

日本医療研究開発機構（AMED）が主導する研究事業

未診断疾患の診断のための全国的な体制構築（IRUD拠点病院を配置）

希少・未診断疾患の研究開発推進

未診断疾患患者

- 臨床的な所見を有しながら通常の医療で診断に至ることが困難
- 多数の医療機関で診断がつかず、治療方法も見つからず、様々な症状に悩まされる

対象患者

1 または2を満たし、6ヶ月以上にわたって持続し、生活に支障のある症状があり、診断がついていない状態。（生後6ヶ月未満でも対象となる）

1. 2つ以上の臓器にまたがり、一元的に説明できない他覚的所見を有すること
2. なんらかの遺伝子異常が疑われる病状であること

支援方法

- 支援対象は、IRUD診断委員会で診断された患者。
- 大阪難病医療情報センター（大阪急性期・総合医療センター）が窓口となり、医療連携、在宅福祉サービスなどの調整・支援を行う。
- 府下のIRUD拠点病院（大阪大学医学部附属病院、大阪公立大学医学部附属病院、国立循環器病研究センター、大阪母子医療センター）の協力を得る。
- Working Group（IRUD関係医師、遺伝カウンセラー）が支援活動をサポートする。