

# 「全国患者・家族集会」

日時：2016/11/22（火）

会長：古賀 晃弘

## 日本ゴーシェ病の会



# 本日のテーマ



①ゴーシェ病とは

②社会生活における課題と要望

# 本日のテーマ



①ゴーシェ病とは

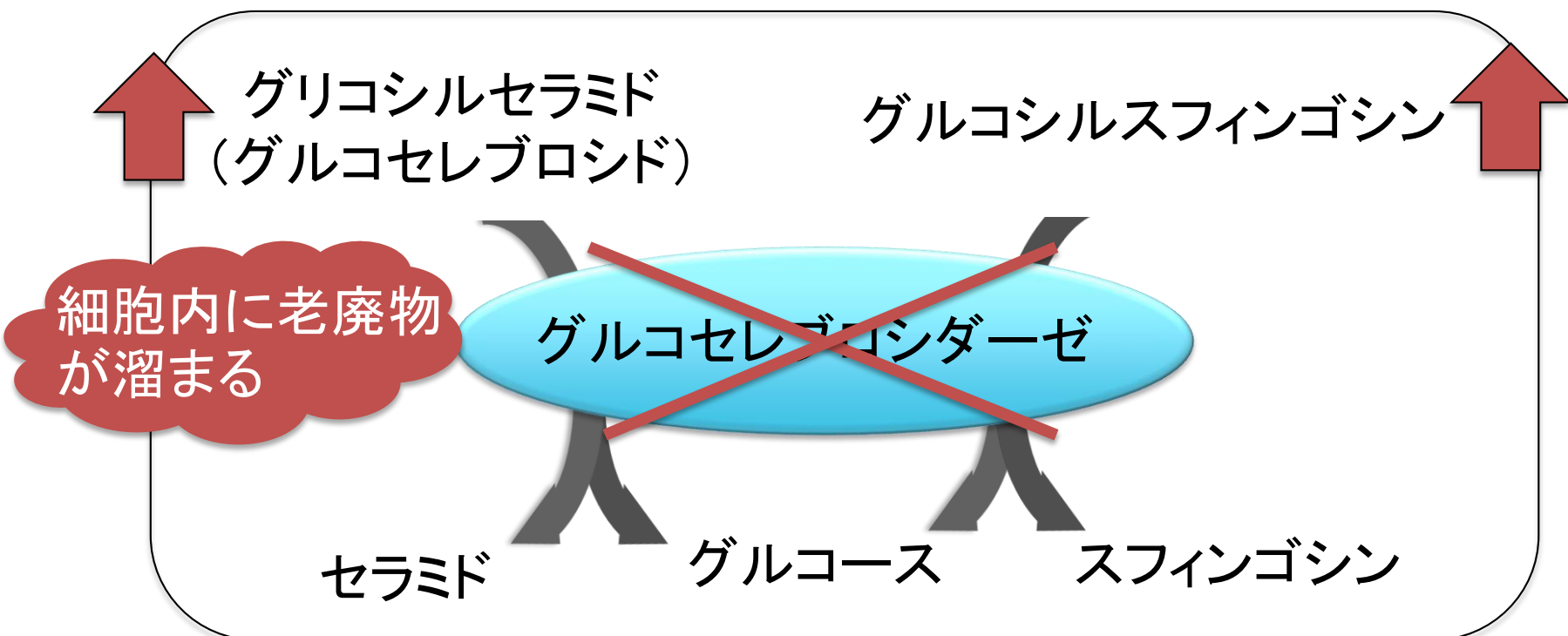
②社会生活における課題と要望

# ゴーシェ病(Gaucher Disease)とは



ゴーシェ病は酸性グルコセレブロシダーゼ(glucocerebrosidase)の欠損により発症する遺伝性疾患で、1882年フランスの医師フィリップ・ゴーシェ(Philip Gaucher)氏によって発見されました。

先天性代謝異常症のうち、ライソゾーム病に分類される病気です。遺伝形式は常染色体劣性遺伝であることが知られています。



# ゴーシェ病 病態



グルコセレブロシダーゼ遺伝子変異

グルコセレブロシダーゼ活性低下

グルコセレブロシドの  
細胞内皮系への蓄積

グルコシルスフィンゴシンの  
脳内への蓄積

アンジオテンシン転換酵素  
酸性ホスファターゼ値上昇

肝脾腫

骨髄における蓄積

脾機能亢進

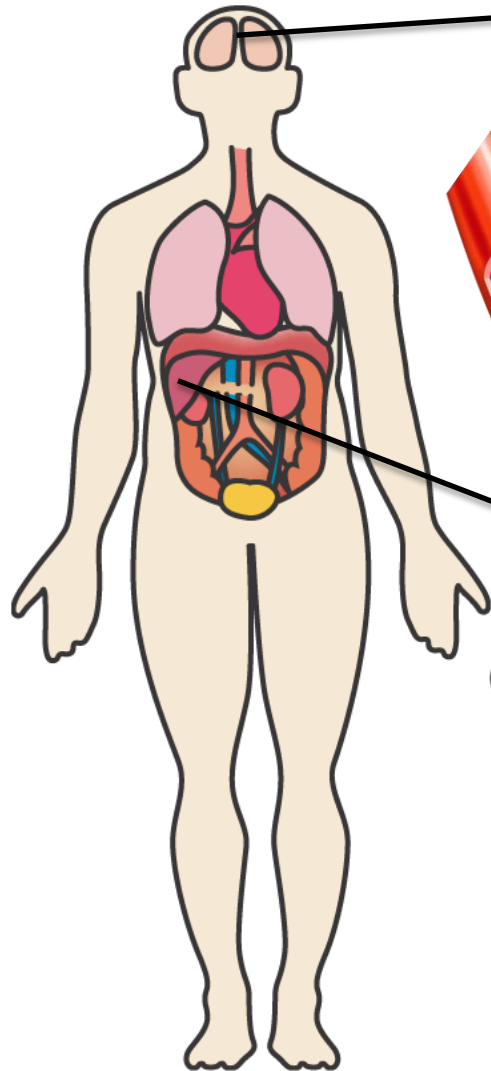
ゴーシェ細胞

骨痛、病的骨折

貧血、血小板減少

中枢神経症状

# ゴーシェ病 症状と主訴



## 神経の症状

けいれん  
斜視、異常眼球運動  
発達の遅れ

## 血液の症状

貧血  
血小板減少

## 内蔵の症状

肝臓・脾臓の肥大

## 骨の症状

骨痛  
骨折  
成長の遅れ

## 主訴



易疲労感



痛み

# ゴーシェ病 病型



病型は大きく分けて3つのタイプがあり、  
神経症状の有無とその重症度によって分類されます。

	I 型 (非神経型)	II 型 (急性神経型)	III 型 (亜急性神経型)
症状	( - )	( + + + )	( + )
発症時期	幼少期～成人	乳児期	乳児期～成人
肝脾腫	( - )～( + + + )	( + )	( + )～( + + + )
骨症状	( - )～( + + + )	( - )	( - )～( + + + )
予後	良好	不良	良好～不良





# ゴーシェ病 疫学



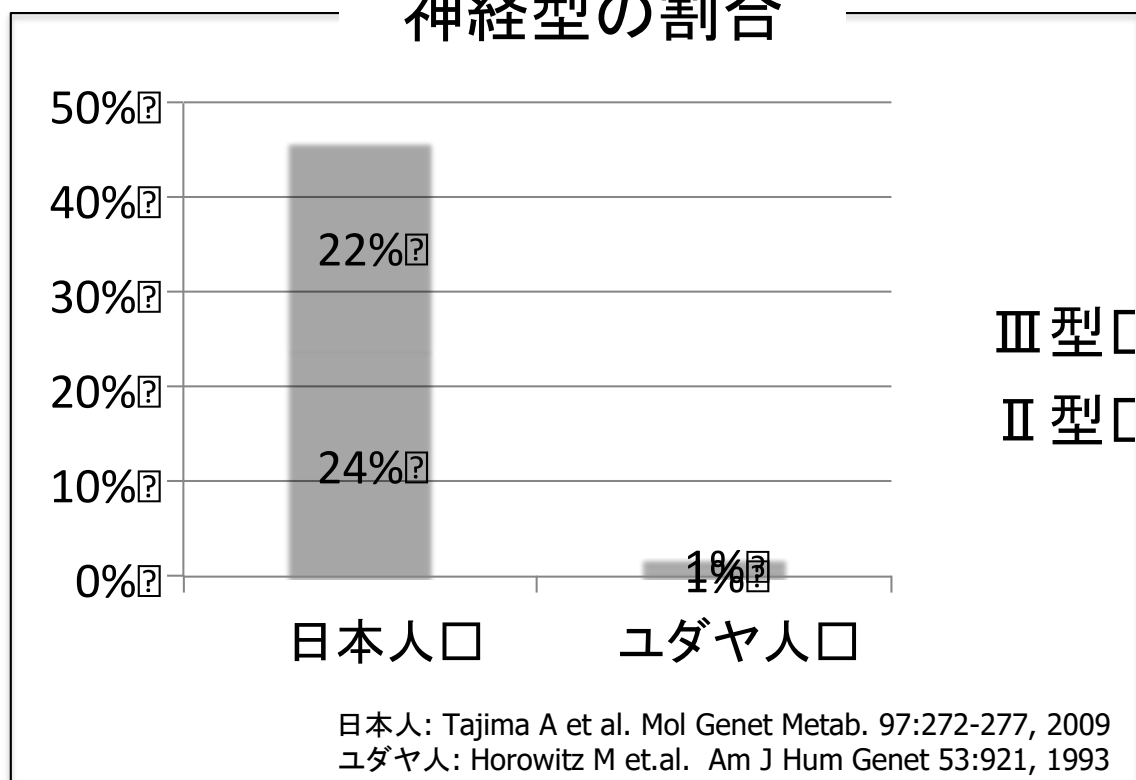
ゴーシェ病は国内で約150名と非常に稀な疾患です。  
日本における発症頻度は、33万人に1人と推定\*。

\* Owada MY Journal of the Japan Pediatric Society 104(7): 717-722, 2000

日本では重症患者  
(神経型)が多い！

I型→III型移行例も

## 神経型の割合

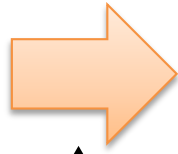


# ゴーシェ病 治療法



前駆体

スフィンゴシン  
→セラミド



基質

グルコセレブロシド



代謝産物

種々のスフィンゴ糖脂質

グルコセラミド  
合成酵素

酵素補充療法  
(ERT)

基質合成抑制療法  
(SRT)

- ・内服薬  
→通院減、注射×の人
- ・対象制限(代謝酵素)
- ・飲み合わせ(併用薬)



- ・対象制限なし
- ・長期にわたる安全性
- ・2週に一回通院
- ・1~2時間点滴注射
- ・抗体産生

神経症状に効果はない・・・

# ゴーシェ病 治療法 費用



治療法	製品名	投与方法	薬価	年間費用 (円)
酵素補充 (ERT)	セレザイ ム	2週に1回 (静注)	297,45 9	* 61,871,472
	ビプリブ	2週に1回 (静注)	300,14 6	* 62,430,368
基質 合成阻害 (SRT)	サデルガ	1日2回 (経口)	76,925	56,155,250

※体重50kg換算

# ゴーシエ病 医療費助成



## 小児慢性特定疾患医療費助成制度 (18歳未満)

## 指定難病医療費助成制度 (成人)

階層区分	階層区分の基準 (〇内の数字は、夫婦2人子1人世帯の場合における年収の目安)	患者負担割合:2割					
		自己負担上限額(外来+入院)					
		原則			小児慢性特定疾患医療継続者 (H29.12.31まで)		
		一般	重症 (※)	人工呼吸器等 装着者	一般	小児慢性特 定疾患治療 研究事業の 重症患者	人工呼吸 器等装着 者
生活保護	-	0	0	0	0	0	0
低所得Ⅰ	市町村民税非課税 (世帯) 本人年収~80万円	1,250	1,250	500	1,250	1,250	500
低所得Ⅱ	市町村民税非課税 (世帯) 本人年収 80万円超	2,500	2,500		2,500		
一般所得Ⅰ	市町村民税 課税以上 7.1万円未満 (約200万円~約430万円)	5,000	2,500		2,500		
一般所得Ⅱ	市町村民税 7.1万円以上25.1万円未 満 (約430万円~約850万円)	10,000	5,000		5,000		
上位所得	市町村民税 25.1万円以上 (約850万円~)	15,000	10,000		10,000		
入院時の食事療養費		1/2自己負担			自己負担なし		

階層区分	階層区分の基準 (〇内の数字は、夫婦2人世帯の場合にお ける年収の目安)	患者負担割合:2割					
		自己負担額上限額(外来+入院)					
		原則			難病療養継続者 (H29.12.31まで)		
		一般	高額かつ 長期 (※)	人工 呼吸器等 装着者	一般	特定疾患 治療研究 事業の 重症患者	人工 呼吸器等 装着者
生活保護	-	0	0	0	0	0	0
低所得Ⅰ	市町村民税 非課税 (世帯) 本人年収 ~80万円	2,500	2,500	1,000	2,500	2,500	1,000
低所得Ⅱ	市町村民税 非課税 (世帯) 本人年収 80万円超~	5,000	5,000		5,000		
一般所得Ⅰ	市町村民税 7.1万円未満 (約160万円~約370万円)	10,000	5,000		5,000		
一般所得Ⅱ	市町村民税 7.1万円以上25.1万円未 満 (約370万円~約810万円)	20,000	10,000		10,000		
上位所得	市町村民税 25.1万円以上 (約810万円~)	30,000	20,000		20,000		
入院時の食費		全額自己負担			1/2自己負担		

※「重症」とは、①高額な医療が長期的に継続する者（医療費が5万円/月を超える月が年間6回以上ある場合）  
②重症患者基準に適合する者

# ゴーシェ病 開発動向



薬名	治療法	会社	最高ステージ
alglucerase	酵素補充(ERT)	Genzyme	発売済
imiglucerase(genetical recombination)	酵素補充(ERT)	Genzyme	発売済
velaglucerase alfa(genetical recombination)	酵素補充(ERT)	Shire Human Genetic Therapies	発売済
eliglustat tartrate	基質合成阻害(SRT)	Genzyme	発売済
miglustat	基質合成阻害(SRT)	Searle	発売済
PRX-112	酵素補充(ERT)	Protalix Biotherapeutics	Phase II
ibiglustat	基質合成阻害(SRT)	Genzyme	Phase II
ambroxol hydrochloride(Zywie)	薬理的シャペロン	Zywie	Phase II
ambroxol hydrochloride(Boehringer Ingelheim)	薬理的シャペロン	Boehringer Ingelheim	発売済(適応外)
imiglucerase(genetical recombination)[biosimilar]	酵素補充(ERT)	The International Biotechnology Center Generium	Phase I
DA-3811	酵素補充(ERT)	Dong-A ST	前臨床(続報なし)
glucocerebrosidase(genetical recombination)[biosimilar]	酵素補充(ERT)	JCRファーマ	前臨床
GZ-161	基質合成阻害(SRT)	Genzyme	前臨床(続報なし)
AT-3375	薬理的シャペロン	Amicus Therapeutics	前臨床
NP-003	その他(異常脂質蓄積からの神経細胞保護)	Neuraltus Pharmaceuticals	前臨床
adeno-associated viral vector expressing glucocerebrosidase	遺伝子治療	REGENXBIO	前臨床
afegostat tartrate	薬理的シャペロン	Amicus Therapeutics	Phase II(中止)
glucocerebrosidase gene therapy	遺伝子治療	Genzyme	Phase I(中止)
PEG-glucocerebrosidase	酵素補充(ERT)	Enzon Pharmaceuticals	Phase I(中止)

赤字:日本で実施中

# ゴーシェ病 課題



## 共通

- ◆ 根治療法がない

## 急性神経型

- ◆ 神経症状に対する有効な治療法がない
- ◆ 親のサポート(グリーンフケア含む)環境整備

## 非神経型/亜急性神経型

- ◆ 就労就学の問題(難病患者 ≠ 障害者)
- ◆ 生活費の確保

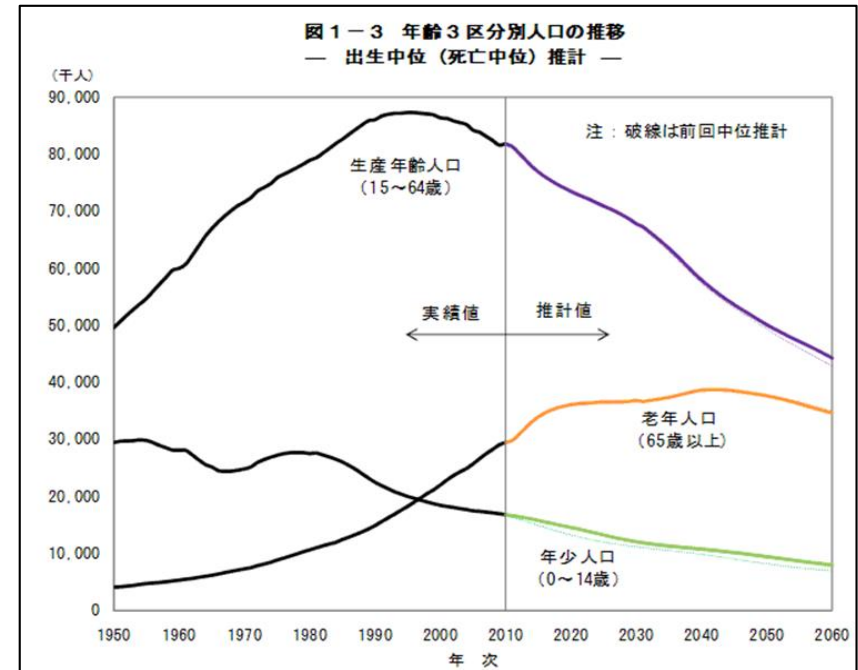
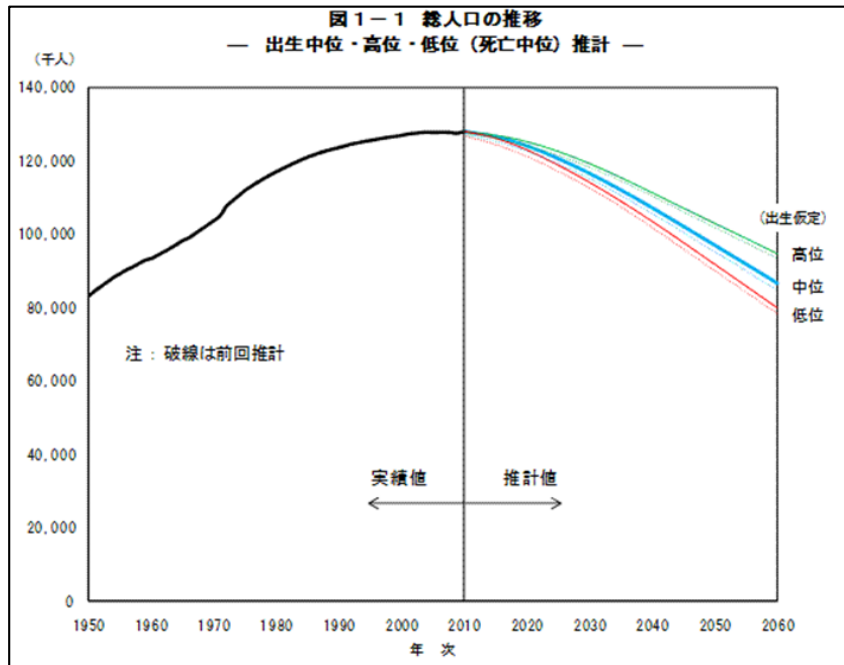
# 本日のテーマ



①ゴーシェ病とは

②社会生活における課題と要望

# 日本の将来推計人口 2011年～2060年



今後わが国では人口減少が進み、平成72(2060)年の推計人口は8,674万人  
50年間で、人口は4,132万人(当初人口の32.3%)の減少が見込まれる。

2010年	2030年	2048年	2060年
1億2860万人	1億1662万人	9913万人	8674万人



# 日本の社会保障費



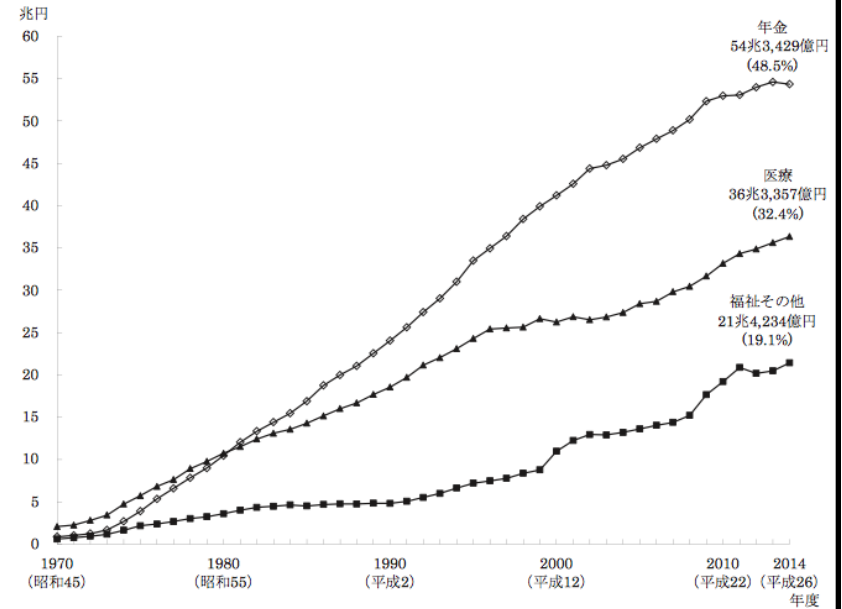
表7 部門別社会保障給付費

社会保障給付費	2013年度	2014年度	対前年度比	
			増加額	伸び率
	億円	億円	億円	%
計	1,107,050 (100.0)	1,121,020 (100.0)	13,970	1.3
医療	356,151 (32.2)	363,357 (32.4)	7,207	2.0
年金	546,085 (49.3)	543,429 (48.5)	△ 2,657	△ 0.5
福祉その他	204,814 (18.5)	214,234 (19.1)	9,421	4.6
介護対策(再掲)	87,879 (7.9)	91,896 (8.2)	4,017	4.6

(注)

1. ( ) 内は構成割合である。

図4 部門別社会保障給付費の推移

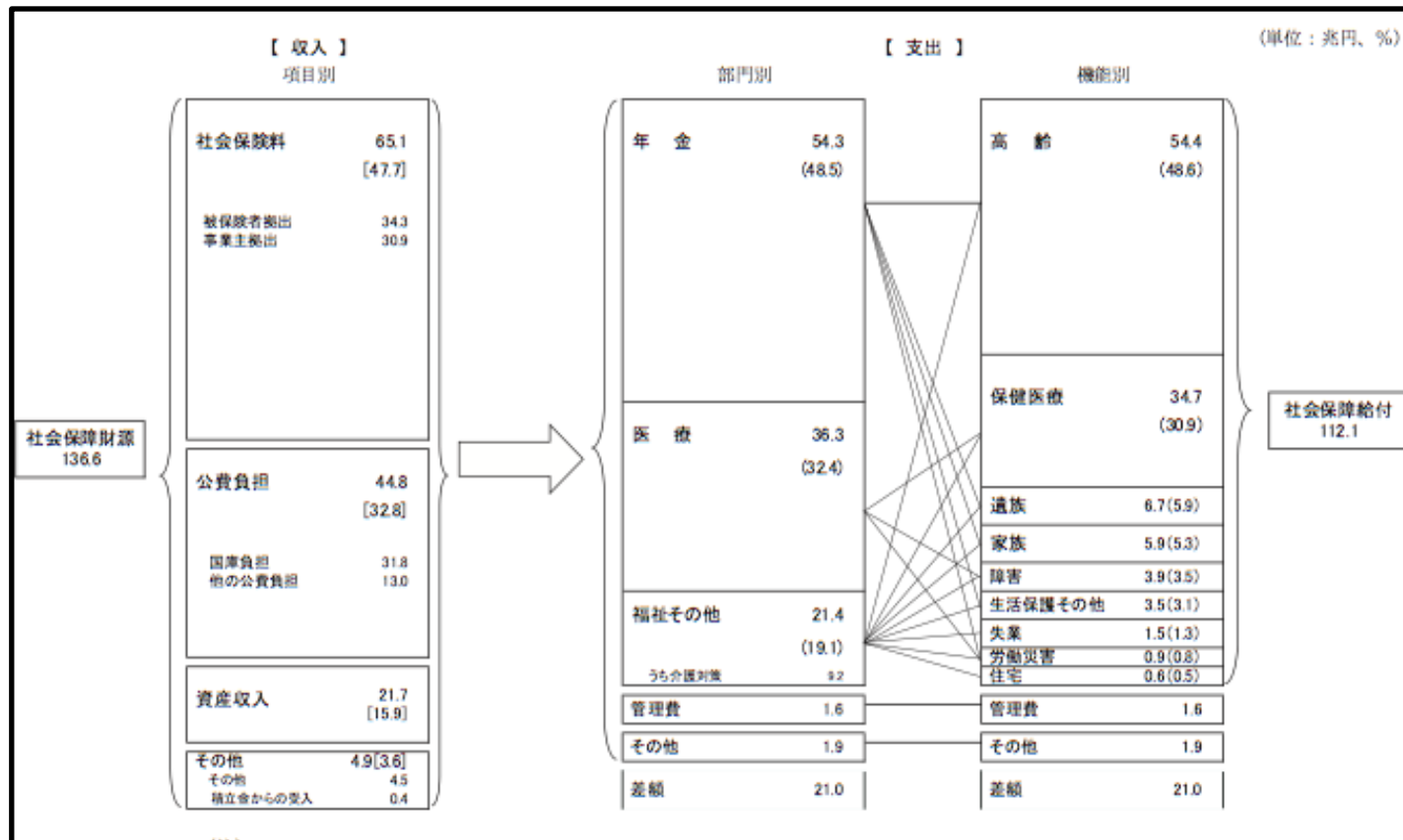


2014年度の社会保障給付費を部門別にみると、「医療」が36兆3,357億円(32.4%)、「年金」が54兆3,429億円(48.5%)、「福祉その他」が21兆4,234億円(19.1%)である。

# 日本の社会保障費



(兆円)



2014年度の社会保障財源の総額は136兆5,729億円であり(対前年度+7.3%)、項目別割合をみると、社会保険料が47.7%、公費負担が32.8%、他の収入が19.5%となっている。

# 課題・要望 まとめ



- 日本は先進国の中でも人口減少が早く、高齢比率は2060年に40%となると推計されている。
- 社会保障にかかる費用は30兆円を超え、国の支出の30%を占める。
- 癌領域を中心に抗体医薬品等画期的新薬の登場により新薬の価格高騰が問題視されている。
- 新薬の薬価低減は企業の研究意欲を削ぐ。
- 希少疾患(難病)患者の生活に対する社会の理解には課題がある(伝染する、働けない など)。

# 課題・要望 まとめ②



- ①国内での治療法開発と研究の推進
- ②希少疾患(難病)が人らしく生活できるための社会的環境整備
- ③医療費助成の継続

を希望致します

- 政策活動に精通した患者会以外の疾患でのドラッグラグの解消(PMDA)
- 国内での希少疾患研究の推進(AMED)
- 難病患者＝障害者：雇用や医療費助成において患者個人が選べる制度に
- 就労訓練に関する設備：質と量の整備
- 介護に関わる家族へのサポート体制の強化

ご清聴ありがとうございました。

Thank you for Your kind attention.

日本ゴーシェ病の会 事務局

Tel\*080-3727-5454

Email\*[gaucherjapan@gmail.com](mailto:gaucherjapan@gmail.com)

HP\*<http://gaucherjapan.com/>

Facebook\*<http://www.facebook.com/gaucherjapan>



日本ゴーシェ病の会

Association of Gaucher Disease Patients in Japan