



在宅酵素補充療法Web講演会

日時:2025年10月22日(水) 18:30-19:15

会場:TKP新宿カンファレンスセンター

演題①

ライソゾーム病の在宅酵素補充療法マニュアルについて

慶應義塾大学病院 予防医療センター／循環器内科 専任講師 山川 裕之 先生

演題②

薬局が関わる、在宅酵素補充療法

日本調剤株式会社 薬剤本部 在宅医療部 部長 先進在宅医療担当 長谷川 寛 先生

演題③

在宅酵素補充療法の実際

ひまわり往診クリニック 院長 前島 理 先生

【演者】(ご発表順)

山川 裕之 先生



長谷川 寛 先生



前島 理 先生



主催:バイオマリン ファーマシューティカル ジャパン株式会社

ライソゾーム病の在宅酵素補充療法マニュアルについて

慶應義塾大学病院 予防医療センター／循環器内科 専任講師

山川 裕之 先生



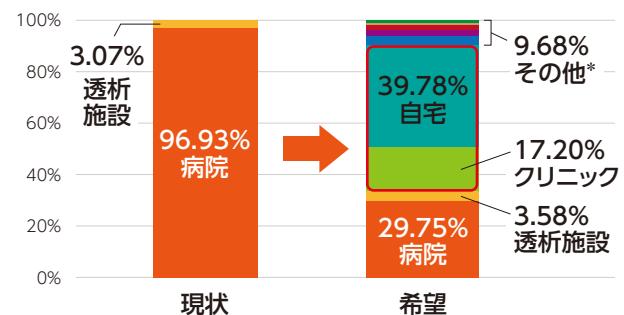
ライソゾーム病の概要と治療戦略

ライソゾーム病は、遺伝子変異により特定の酵素が正常に機能しなくなる難病です。細胞内の不要物を除去する細胞小器官であるライソゾームに異常を来し、不要物を分解できなくなると、主に糖や脂質が分解されずに細胞内に蓄積し、さまざまな全身性の症状が現れます。ゴーシエ病、ニーマン・ピック病、ムコ多糖症、ファブリー病、ポンペ病など、約50疾患が該当します。主な治療法として、酵素補充療法、内服薬治療、シャペロン療法があります。さらに海外では遺伝子治療など先進的な治療法があるものの、現在主流となるのは酵素補充療法です。2025年10月現在、日本で承認されているライソゾーム病に対する酵素製剤は、10疾患17製剤です。

従来、酵素補充療法を行う場合には、疾患によって1～2週間に1回、専門医療機関を受診する必要がありました。また薬剤投与にも時間がかかり、点滴投与の所要時間は薬剤の種類や患者さんの体重にもよりますが長ければ3～4時間にも及びました。昨今の新型コロナウイルス感染症(COVID-19)のパンデミックに加え、日本特有の水害や大地震などにより、患者さんのご自宅から専門医療機関への定期的な通院が困難になるといった課題が生じました。患者さんの通院の実態を調査するために、2021年1月に4つの主なライソゾーム病の患者団体(全国ファブリー病患者と家族の会、日本ゴーシエ病の会、日本ムコ多糖症患者家族の会、NPO全国ポンペ病患者と家族の会)の患者さんとご家族を対象としたアンケート調査を実施しました。その結果、単独で通院が可能な患者さんは43%、ご家族の付き添いを要する患者さんは57%でした。酵素補充療法の実施場所は約97%が病院、約3%は透析施設でした。これに対して患者さんが希望する酵素補充療法の実施場所の約57%は病院以外(自宅が約40%、クリニックが約17%)でした(図1)。これらの結果から、日本でも在宅酵素補充療法または自宅近隣のクリニックでの酵素補充療法の実施体制が必要だということを実感しました。

エポックメイキングな出来事がCOVID-19パンデミック

図1 酵素補充療法の実施場所の現状と希望



酵素補充療法の実施場所

(*上から役所、保健センター、デイサービス、出張先、会社、学校)

【対象・方法】ライソゾーム病の4大患者団体に属する患者163例を対象にアンケート調査を実施した。

2021年1月 ライソゾーム病の4大患者団体と、奥山、小須賀、山川アンケート調査より(自作)

提供:山川 裕之 先生

下で起こりました。2021年3月6日付で、ファブリー病を含むライソゾーム病治療薬11製剤が医師の指示のもと看護師による在宅投与が可能な薬剤として認められました。さらに2023年5月24日より品目が追加され、2025年10月現在、在宅酵素補充療法の対象は10疾患14製剤になりました。こうした状況を踏まえ、専門医療機関と患者さんの間に訪問診療医が関与し、必要な際には訪問診療医から専門医療機関に相談するなど、在宅酵素補充療法の医療体系の構築に取り組む必要があると考えました。

海外での酵素補充療法について

ヨーロッパ、北米、南米、オーストラリアでは、在宅酵素補充療法に対する取り組みが進んでいます。必ずしもすべての患者さんが在宅酵素補充療法に切り替えればよいというものではなく、一定の条件を満たし、安全に治療が行える方のみ在宅酵素補充療法の実施を可能としています。例えば、ヨーロッパのムコ多糖症II型における在宅酵素補充療法対象患者の選定基準¹⁾では、5歳以上で点滴関連反応が認められず、気道が安定しており、点滴ルートが確保しやすく、ご家族の協力を得られることを条件としています。さらに進んだ事例として、患者さん



自らが在宅で点滴を実施する例もあります。オランダのFabry International Network ニュースレター2020年6月号²⁾では、穿刺を含めて、患者さんまたはご家族が在宅酵素補充療法を実施する例が紹介されています。その際、看護師の同伴は必須ではありません。在宅酵素補充療法実施前に針の取り扱いなどを学び、月1回自宅に配達される薬剤一式を自分で冷蔵庫に保管し、患者さんまたはご家族が末梢点滴ルートを確保して投与します。自宅にて患者さんの投与したいタイミングで在宅酵素補充療法を実施できることは、大きなメリットと考えます。

在宅酵素補充療法のマニュアル作成

日本のライソゾーム病患者さんが安心かつ安全に在宅酵素補充療法を受けられるようにするために、日本先天代謝異常学会と日本在宅医療連合学会の協力のもと、在宅酵素補充療法マニュアルを作成しました。本マニュアル作成にあたってのワーキンググループは、日本先天代謝異常学会に所属する専門医と、日本在宅医療連合学会に所属する訪問診療医から構成されています。ライソゾーム病専門医の知識と訪問診療医の日常支援の経験による相乗効果によって、医療関係者が日本全国で酵素製剤を一定の水準で取り扱えることが期待できます。

2025年に、ライソゾーム病の分野で最大の世界大会であるWORLD Symposium™で、本マニュアルについて

発表しました。2025年10月現在、日本先天代謝異常学会と日本在宅医療連合学会のWebサイトから参照可能です。

本マニュアルの特徴として、専門医用、看護師用、薬剤師用、在宅医用と、それぞれの立場に向けて作成されていることが挙げられます。専門医用マニュアルである『患者・在宅医選定マニュアル(専門医用)第1版』の、特に「専門医療機関医師による患者選定の評価項目」と、「患者自宅の環境整備の評価項目」が重要です³⁾。患者選定の評価項目については、ライソゾーム病以外の基礎疾患が医学的に安定していること、少なくとも3~6ヵ月の酵素補充療法実施歴がありかつ点滴関連反応を認めない、もしくは前投薬により点滴関連反応が軽度であること、3~6ヵ月に一度は専門医を受診し在宅医療を行う医師と連携を取りながら治療にあたることなどが挙げられています(図2)。次に患者自宅の環境整備の評価項目については、清潔かつ電気、水道、電話、冷蔵庫、酵素製剤の投与に十分な場所が確認されていることなどが挙げられています。

酵素製剤の購入とデリバリーについては、従来はクリニックから医薬品卸業者に発注してクリニックから患者さんの自宅に薬品を運ぶか、あるいはクリニックから薬局に院外処方箋を出して薬局が医薬品卸業者に発注し薬局から患者さんの自宅に運ぶのが通例でした。最近では、医薬品卸業者から(医療機関を介さずに)直接患者さんの自宅に配送され、徹底した温度管理により酵素製剤を届けられる事例が見受けられるようになりました。

図2 専門医用マニュアルの「専門医療機関医師による患者選定の評価項目」

1. 自宅でできる程度に医学的に安定している。
2. 少なくとも3~6ヵ月の酵素補充療法が実施、点滴関連反応(IAR: Infusion associated reaction)を認めない、もしくは、前投薬により軽度。
3. 他剤に移行する場合は、在宅酵素補充療法に移行する前に、少なくとも3~6ヵ月は専門医療機関内で投与し、IARを認めない。
4. 在宅患者の基礎疾患に対しては、専門医療機関の医師と、在宅医療担当医師が連携を取りながら責任を持つ。
5. 患者家族の介護力、患者の状況、経済状況などを考慮。
6. 静脈注射が容易であること。在宅医と相談し末梢点滴もしくは中心静脈点滴の作成などについて柔軟な対応を行う。
7. 程度に関わらず、通院困難な患者。
通院できている患者であっても症状によっては、進行とともに上記の理由で通院困難になる場合があるので、専門医の判断で何らかの理由により在宅移行が望ましいのであれば、在宅酵素補充療法も考慮する。

在宅酵素補充療法の今後の方針と問題点

在宅酵素補充療法の導入にあたっては、患者選択や費用、リソースなどの課題があります。ライソゾーム病の患者さんは多岐にわたり、年齢層は小児から成人まで、重症度は支障なく歩いて専門医療機関を受診する方から在宅で気管挿管している方までいます。これらすべての患者さんが必ずしも在宅酵素補充療法の対象となり得るわけではなく、通院が困難、あるいは日常生活動作(ADL)が低いことが前提になると考えられます。医療のリソースには限りがあるため、通院可能な場合は、患者さんの自宅近隣のクリニックや透析施設で酵素補充療法を実施する方がよいのではと考えます。費用面については、高額な薬剤費を訪問診療医もしくは薬局が購入しなければならないこと、在宅酵素補充療法に対する診療報酬の算定ができず、点滴の注入ポンプ加算もなく、訪問診療医や看護師、薬剤師への負担が生じることが課題となっています。今後、在宅酵素補充療法の実態を把握するためにも、データベース研究の実施が望まれます。

患者さんとご家族の声(質疑応答より)

週1回車椅子で通院、2時間の点滴をしている、ADLが低いムコ多糖症の患者さんに付き添いの母親がかなり疲弊していたため、月1回の専門医療機関の受診日以外は、自宅近隣のクリニックによる在宅酵素補充療法を行うようにしました。それにより母親の負担が軽減され、自分の時間が持てるようになり、在宅での投与中の時間を有効に使えることなどから、好評を得ています。

また、脳梗塞の既往があるファブリー病の患者さんは、2週間に1回の点滴を要するところを通院が困難なため1ヵ月に1回の点滴にとどまっていましたが、在宅酵素補充療法に切り替えたことによって、2週間に1回の点滴ができるようになり、喜ばれています。

-
- 1) Scarpa M, et al.: Orphanet J Rare Dis. 2011; 6: 72.
 - 2) MPS Society, Fabry International Network Newsletter - June 2020,p5, https://mpssociety.org.uk/files/migrated/6d21c8_cf00f63de82041cdb46f8530b9950d26.pdf(2025年11月アクセス)
 - 3) 日本先天代謝異常学会、日本在宅医療連合学会 編: 患者・在宅医選定マニュアル(専門医用)第1版 p.5-7

演題②

薬局が関わる、在宅酵素補充療法

日本調剤株式会社 薬剤本部 在宅医療部 部長 先進在宅医療担当

長谷川 寛 先生



薬局の役割と提案: 薬剤・機材の供給とサポート体制

在宅酵素補充療法を推進する上で、現状では薬剤費が高額であることに加え、在宅管理指導料や注入ポンプ加算が算定できないという費用面での課題があり、往診クリニックの経済的負担をどのように軽減できるかが鍵となります。薬剤費負担を軽減する方法の一つとして、院外処方箋を薬局に発行することが挙げられます。これにより、クリニックの薬剤在庫リスクを回避できます。

薬局においては、不要在庫が発生した場合、社内薬局間で在庫を共有し、必要に応じて譲渡する体制により、在庫リスクを最小化することができます。

在宅酵素補充療法に使用可能な14種類の酵素製剤は院外処方が可能で、電子添文の規定では輸液ポンプによる定量的投与と、フィルター付き輸液セットを用いた投与が推奨されています。輸液ポンプを持っていない訪問診療医は少なくなく、当社では、自動クレンメ制御のついた自然落下制御式輸液ポンプを点滴スタンドと併せて投与毎に貸し出しています(図1)。自然落下制御式輸液ポンプでの投与が困難な患者さんもいるため、より性能の良い流量制御型輸液ポンプの導入を検討しているところです。また、フィルター付き輸液セットは、各種メーカーの輸液セットを検討して適切かつ安価なものを探り、訪問診療医の先生方に販売しています。

図1 輸液ポンプの貸し出し

輸液ポンプ:フローサイン 自然落下制御式(アイム)

運用

- ・訪問薬剤管理指導時に患者自宅に設置します
- ・点滴スタンドも同時に設置します
- ・薬剤投与終了後は薬局で回収します



提供:長谷川 寛 先生

投与日の前日または当日に薬剤師が患者さんに訪問薬剤管理指導を実施し、薬剤などを患者さんに交付します。通常では、薬剤投与終了後に輸液ポンプや医療廃棄物を薬局で回収し、最終的に訪問薬剤管理指導報告書にまとめて訪問診療医に報告します。

今後の課題

在宅酵素補充療法の可能性をより多くの方に提案し、活動を広げながら各種課題を掘り起こし、ノウハウを蓄積していきたいと考えています。投与速度の漸増、投与中のバイタルチェック、誰が抜針するかといった、個別事例の情報を蓄積していく、同様の事例があった際には情報を共有したいと考えています。現在、当社では全国で7名のライソゾーム病患者さんを訪問薬剤管理指導でサポートしています。訪問診療医や看護師、患者さんを結ぶ役割を果たしていきたいと考えています。

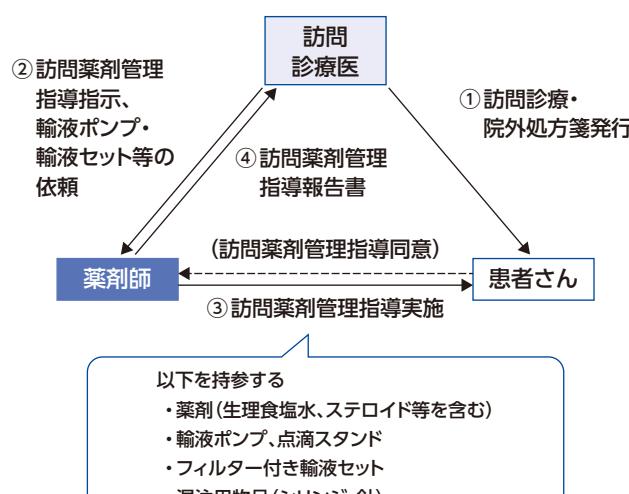
薬局での取り組み(質疑応答より)

注射薬の調製には、無菌調製が可能な設備が必要です。当社ではこの設備を整えた薬局が全国で約100店舗あり、概ねどの地域でも対応が可能です。在宅酵素補充療法を実施するにあたっては薬局設備のほか、訪問診療を行う訪問診療医と専門医の連携が必要です。病院の地域連携室やその他のネットワークを活かしながら、地域で対応可能な往診クリニックを探すお手伝いも併せて取り組んでいきたいと考えています。

在宅酵素補充療法の流れ

在宅酵素補充療法の流れを図2に示します。投与日は事前に決まっているため、あらかじめ院外処方箋発行と同時に訪問薬剤管理指導の指示や、必要に応じて輸液ポンプや輸液セットの依頼を訪問診療医から受けます。

図2 在宅酵素補充療法の流れ



提供:長谷川 寛 先生

演題③

在宅酵素補充療法の実際

ひまわり往診クリニック 院長

前島 理 先生



実例：ムコ多糖症IV A型患者の 在宅酵素補充療法導入経緯

60代男性の症例です。30代でムコ多糖症IV A型と診断され、前医にて週1回酵素補充療法が実施されました。低身長、骨形成不良があり、長年にわたり脊柱管狭窄症による全身の疼痛やしびれがありますが、全身状態から手術等の治療は困難であると判断されました。ADLの低下や疼痛の悪化傾向を認め、当院での訪問診療を開始しました。前医の指示を引き継ぎ、週1回の在宅酵素補充療法を実施しています。

在宅酵素補充療法の実施手順と工夫

在宅酵素補充療法を実施するにあたり、往診のタイムスケジュール(図1)を作成し、患者さんと訪問看護師に共有しています。当クリニックでは、朝礼後に患者さん本人に電話して体調を確認します。投与可能と判断した後に、薬剤を常温に戻すため冷蔵庫から取り出します。この時、使用する薬剤のロット番号がすべて同じであることも確認します。薬剤調製ではまず点滴バッグから処方内容に応じて生理食塩水を抜き取り、その後薬剤を溶解します。作業時間は約20～30分です。完成した輸液は保冷バッグに入れて保管し、訪問時に持参します。

患者さんの自宅では、最初に酸素飽和度を含めたバイ

タルチェック、問診をし、必要に応じて鎮痛薬などの内服薬の残薬調整を行います。次に、体重を測定して酵素補充療法の投与量を確認した後、点滴ルートの確保に入ります。薬剤の投与は、自然落下制御式輸液ポンプとフィルター付き輸液セットを使用して行います。自然落下制御式輸液ポンプは血管外漏出事故を最小限にできるのがメリットですが、アラームが鳴りやすいというデメリットもあります。病院やクリニックで酵素補充療法を実施する場合はすぐにアラームに対応できますが、在宅酵素補充療法では対応できるまで早くとも15分以上かかるのが現状です。実際には異常や問題がないにも関わらずアラームが鳴り、駆け付けてもそのまま再開できるケースが多く、こうした対応の負担が改善すべき課題となっています。

点滴の間、患者さんの自宅の冷蔵庫に保管中の次回投与分の薬剤(院外処方箋に基づき薬局で調剤され、事前に患者宅へ配送されたもの)を看護師が回収し、外で待機している運転手に渡します。少しでも良好な薬剤の保管条件を維持するため、薬剤を受け取った運転手は事務所へ戻り保管します。投与開始15分後に患者さんに異常がないことを確認し、投与速度を上げます。投与開始30分後に患者さんに再度異常がないことを確認した後、訪問看護師に点滴開始と終了予定の時刻を連絡し、抜針依頼をします。その後、往診のメンバーは患者さんの自宅を後にし、そのまま次の往診に向かいます。

図1 往診のタイムスケジュール

クリニック	往診医	訪問看護	
ご本人へ状態確認 薬剤の調製	医師の診察 体温・血圧・酸素飽和度の測定 13:00～13:30	在宅酵素補充療法開始 (160mL/時～110mL/時へ変更) 15分後に異常がないことを確認し、投与速度を変更 30分後に異常がないことを確認し、退室 (※有害事象発生時の処置に対応できる範囲内で移動)	約2時間30分後に訪問看護師により抜針 退室 異常がないことを確認し、

提供:前島 理 先生

緊急時対応と安全管理

訪問看護師は患者さんの自宅近くで待機しており、往診終了後に速やかに患者宅で対応できる体制を整えています。医師と連携しつつ、必要であれば緊急時の薬剤も投与できる体制になっています。当院では、各種予防接種で使用しているものと同じ薬剤セット（生理食塩水、アドレナリン注射液、抗アレルギー剤、静注用ステロイド、点滴資材）を準備しています（図2）。在宅での対応が困難な緊急事態が発生した場合は、連携を構築している専門の医療機関に救急搬送することも可能です。

図2 緊急薬剤セット



- ・生理食塩水
- ・アドレナリン注射液
- ・抗アレルギー剤
- ・静注用ステロイド
- ・点滴資材

提供:前島 理 先生

在宅酵素補充療法のメリット・デメリット

在宅酵素補充療法の患者さんにとっての最大のメリットは、通院時間を削減できることです（図3）。当院では、患者さんが少しでも有意義な時間を過ごせるようにしたいと考えています。点滴中も自宅で自由に過ごせますので、テレビを見たり読書を楽しんだりして、本人らしい時間を提供できていると思われます。クリニックにとっては、定期往診のスケジュールを組める点がメリットの一つとして挙げられます（図3）。毎週の往診となり、年単位で訪問診療を継続いただけるため、経営面でも安定性が期待できます。また、在宅酵素補充療法の開始時には、患者さんに合ったオーダーメイドの医療を提供するために、連携する訪問看護師と何度も綿密に打ち合わせを行い、治療開始後も定期的に相談や報告をしながら治療を進めることで、連携がより強固なものとなります。さらに、院外処方を活用することで薬剤の不要在庫を抱えるリスクを回避できる点も、経営上のメリットといえます。

一方、在宅酵素補充療法のデメリットとしては、患者

さんにとっては緊急時に病院ほど迅速に対応してもらえないこと、治療内容が初期治療のみに限られることが挙げられます。これらは在宅酵素補充療法のみならず在宅医療全般に言えることでもあり、多少のリスクは受け入れてもらう必要があるかもしれません。また、疾患が進行するにつれてルート確保が困難になることは避けられず、これに対してはCVポート造設なども検討しなければなりません。クリニック側のデメリットは経済的な側面です。在宅酵素補充療法について保険診療として算定できるのは点滴の技術料のみであり、輸液ポンプやフィルター付き輸液セット、CVポート投与時のヒューバー針などの費用はクリニックの負担になります。また、薬剤が高額であり、クリニックで在庫を抱えることには大きなリスクがあります。院外処方で対応する場合でも、中小規模の薬局にとっては在庫を抱えるリスクが決して小さいとはいません。大規模な薬局でのさらなる取り組みを期待しています。

図3 在宅酵素補充療法のメリット

■患者側のメリット

- ・自宅で治療を受けられることで、通院にかかる時間を節約できる
- ・点滴中もある程度自由に行動できる

■クリニック側のメリット

- ・定期往診としてスケジュールが組みやすい
- ・訪問看護師との連携が強固になる
- ・（院外処方で対応する場合）クリニック内に在庫を抱えるリスクがない

提供:前島 理 先生

患者さんの声（質疑応答より）

在宅酵素補充療法を導入すると、自宅で過ごせる時間が増えたことが喜ばしいといった患者さんの声を聞きます。また、訪問診療では1回に20分～1時間弱の時間をかけて、詳細に患者さんの体調や症状の管理ができるため、患者さんの治療満足度も向上している実感があります。

BIOMARIN®