

平成 29 年 11 月 27 日

厚生労働大臣
加藤 勝信 殿

結節性硬化症に伴う難治性てんかんに対するエベロリムスの適応拡大承認要望書

日本結節性硬化症学会
理事長 樋野興夫 (印略)

結節性硬化症(TSC)は6000～10000人に1人の割合で発生する、TSC複合体のmTOR活性抑制機能不全を病態の本態とする遺伝性疾患であり、個々の患者はてんかんをはじめ腎血管筋脂肪腫、脳室内の上衣下巨細胞性星細胞腫、顔面血管線維腫などの皮膚病変、心横紋筋腫、肺リンパ脈管筋腫症に加え種々の神経精神症状、自閉症スペクトラムなど多臓器にわたる多彩な症状を様々な組み合わせで呈します。2012年にmTOR活性阻害剤であるエベロリムスが腎血管筋脂肪腫、上衣下巨細胞性星細胞腫に適応承認されましたので、これらの症状に対する病態生理に適った薬物療法として、現在多くのTSC患者の医療ニーズに応えられています。

しかしエベロリムスはてんかん、神経精神症状、自閉症スペクトラムなど結節性硬化症の神経症状にも効果があることが知られ、中でもてんかんは主たる医療ニーズです。結節性硬化症の患者の実に80～90%がてんかんを有し、しかもその多くは点頭てんかんなどの難治性てんかんです。

近年、患者・家族・介護者のQOLに著しく影響している点頭てんかんに対してピガバトリン、その他の発作型に対し新規抗てんかん薬が承認されており、手術や迷走神経刺激療法も治療の選択肢としてあるものの、結節性硬化症のてんかんは多焦点性のため手術療法に至らない例も多く、また迷走神経刺激療法の効果も乏しく医療ニーズの解決には至っておりません。結節性硬化症に伴う難治てんかんは患者の発達・知的障害にも関係し、良好な発作コントロールは本人のみならず家族、介護者のQOL改善につながります。現在、EUを含め諸外国では結節性硬化症の難治てんかんに対しエベロリムスが承認されている状況にありますが、本邦では承認されていない為、腎血管筋脂肪腫、上衣下巨細胞性星細胞腫を合併していない患者から、てんかん症状に対しエベロリムスの服用を強く望む声が当学会員を含む全国の医師に届いている状況にあります。

このような現状を踏まえ、本邦においてもエベロリムスが当該患者に早期に使用可能となるよう強く要望いたします。