

セピエンス投与開始時は、セピアプテリン 投与の暫定指針をご確認ください。

セピアプテリン投与の暫定指針(有効性の観点から)(一部抜粋) 2025年12月 日本先天代謝異常学会

■セピエンス(本剤)投与が適切と考えられる患者

〈投与の開始にあたって〉

新生児マススクリーニング対象疾患等診療ガイドライン2019「フェニルケトン尿症及び類縁疾患」の診断基準に則って確定診断に至った症例(PAH欠損症もしくはBH₄反応性高フェニルアラニン血症)が、本剤の投与開始対象となりうる。

本剤の投与開始にあたって、BH₄負荷試験のような、本剤を用いた負荷試験は必須ではない。しかし、本剤の適応であっても、反応性が充分でない症例も存在することが知られていることから、特に以下の2点に留意すること。

- ① 特に新生児マススクリーニング(フェニルアラニン摂取制限がない状態)で血中フェニルアラニン値が360 μ mol/L以上の場合は、BH₄欠損症の除外とBH₄反応性高フェニルアラニン血症の診断のためBH₄・1回負荷試験を進める一方で、高フェニルアラニン血症による脳構築障害をできるだけ早期に是正する必要がある。

このためBH₄・1回負荷試験終了後から、可及的速やかに血中フェニルアラニン値が治療目標域(120~360 μ mol/L)となるよう食事療法を開始すべきであり、本剤の有効性を判定する目的で血中フェニルアラニン値が360 μ mol/Lを超える期間が長く続くことがないように留意が必要である。

- ② 新生児期以降であっても、神経発達に重要な時期においては血中フェニルアラニン値を治療目標域(120~360 μ mol/L)に保持することを最優先し、本剤の投与開始時期については慎重に検討する必要がある。

〈投与の継続にあたって〉

本剤の投与を開始した後、下記①又は②の基準を参考にして有効性の確認を行う。

治療上の有益性が認められない場合には、食事療法の調整や、他の薬物療法への変更等を検討し、本剤を漫然と投与しないよう努めること。

- ① 食事や食事療法を変化させることなく、血中フェニルアラニン値30%以上の低下^{a,b}
- ② 血中フェニルアラニン値を上昇させることなく、食事におけるフェニルアラニン忍容量50%以上増加^b

〈基準1、2に関する留意事項〉

- 血中フェニルアラニン値の測定は空腹時又は食後3時間以降に行うこと。
なお、単回の値で判定を行わず、複数回の値を総合的に判断することが望ましい。
- 本剤の有効性は、食事摂取状況や服薬アドヒアランス等を含め、総合的に判断することが望ましい。
- 忍容量50%以上増加は、フェニルアラニン摂取量が1.5倍以上増加と同義である。

a. Muntau AC, et al. Lancet. 2024; 404(10460): 1333-1345.
b. Anjema K, et al. Orphanet J Rare Dis. 2013; 8: 103.

「セピアプテリン投与の暫定指針」
はこちら

「セピアプテリン投与の暫定指針」は、
日本先天代謝異常学会ホームページで公開されています。
セピエンス投与前に必ずご確認ください、
適正使用にご協力をお願いいたします。

https://jsimd.net/pdf/sepiptyrin_202512.pdf

