医薬品リスク管理計画対象製品	
日本標準商品分類番号	873999

セピエンス™の適正使用のために

～「セピアプテリン投与の暫定指針」のポイント～

監修：伊藤 哲哉 先生 藤田医科大学医学部 小児科学 教授

2025年12月22日、セピエンス顆粒分包250mg/1000mg（一般名：セピアプテリン）が、「フェニルケトン尿症」を効能又は効果として製造販売承認されました。

セピエンスの有効性及び安全性は第Ⅲ相試験において評価されており、本剤14日間投与の結果、血中Phe濃度がベースラインから15%以上低下した患者割合は73.1%、30%以上低下した患者割合は66%となっています。

フェニルケトン尿症を有するすべての患者への有効性が示されたわけではないことから、治療上の有益性を認めない患者へ漫然と投与されることは避けるべきと考えます。

本冊子では、日本先天代謝異常学会より発出された「セピアプテリン投与の暫定指針」について投与における留意点をまとめました。セピエンスの投与を開始する際は、本冊子とあわせて暫定指針を十分にご確認ください。フェニルケトン尿症における最適な治療を提供する一助として、ご活用いただきますようお願いいたします。

新発売

薬価基準収載

フェニルケトン尿症治療剤

セピエンス™ 顆粒分包 250mg 1000mg

Sephience™ GRANULES

セピアプテリン製剤

処方箋医薬品（注意－医師等の処方箋により使用すること）

2. 禁忌（次の患者には投与しないこと）
本剤の成分に対し過敏症の既往歴のある患者

PTC THERAPEUTICS™

セピエンス投与開始時は、セピアプテリン

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）

■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BH_4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、BH_4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。

❶ 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360μmol/L以上の場合は、BH_4欠損症の除外とBH_4反応性高フェニルアラニン血症の診断のためBH_4・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BH_4・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（120～360μmol/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360μmol/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。

❷ 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（120～360μmol/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。

投与の暫定指針をご確認ください。

2025年12月 日本先天代謝異常学会

〈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。

❶ 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]

❷ 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いただき、
適正使用にご協力をお願いいたします。

https://jsimd.net/pdf/sepiaptyrin_202512.pdf

一般社団法人 日本先天代謝異常学会「セピアプテリン投与の暫定指針」(https://jsimd.net/pdf/sepiaptyrin_202512.pdf, 2026年10月閲覧)

フェニルケトン尿症治療剤

薬価基準収載

セピエンス™ 顆粒分包 250mg 1000mg

Sephience™ GRANULES

セピアプテリン製剤

処方箋医薬品（注意－医師等の処方箋により使用すること）

日本標準商品分類番号 873999

販売名	セピエンス顆粒分包250mg	セピエンス顆粒分包1000mg
承認番号	30700AMX00267000	30700AMX00268000
販売開始年月	2026年3月	2026年3月

貯法：室温保存
有効期間：3年

2. 禁忌（次の患者には投与しないこと）
本剤の成分に対し過敏症の既往歴のある患者

3. 組成・性状

3.1 組成

販売名	セピエンス顆粒分包250mg	セピエンス顆粒分包1000mg
有効成分	1包中 セピアプテリン250mg	1包中 セピアプテリン1000mg
添加剤	イソマルト水和物、結晶セルロース、D-マンニトール、クロスカルメロースナトリウム、キサンタンガム、スクラロース、ステアリン酸マグネシウム、軽質無水ケイ酸	

3.2 製剤の性状

販売名	セピエンス顆粒分包250mg	セピエンス顆粒分包1000mg
性状・剤形	黄色～橙色の顆粒	

4. 効能又は効果

フェニルケトン尿症

5. 効能又は効果に関連する注意

BH_4欠損症に対する本剤の有効性及び安全性は確立していない。

6. 用法及び用量

通常、セピアプテリンとして、以下の用量を1日1回食後又は食事とともに経口投与する。なお、忍容性が認められない場合、6ヵ月以上2歳未満では1日7.5mg/kgまで、2歳以上では1日20mg/kgまでの範囲で適宜減量すること。

年齢	1日量
0ヵ月以上6ヵ月未満	7.5mg/kg
6ヵ月以上1歳未満	15mg/kg
1歳以上2歳未満	30mg/kg
2歳以上	60mg/kg

7. 用法及び用量に関連する注意

フェニルアラニン水酸化酵素の残存活性の程度等によっては本剤に対する反応性を示さない場合がある。本剤による血中フェニルアラニン濃度の低下作用は、通常、投与開始から2～4週間程度で認められるため、投与開始後2～4週間を目処に血中フェニルアラニン濃度を確認し、低下しない場合は本剤の投与を中止すること。[17.1.1、17.1.2参照]

8. 重要な基本的注意

8.1 定期的に血中フェニルアラニン濃度を測定し、血中フェニルアラニン濃度を適切に管理すること。
8.2 本剤投与により低フェニルアラニン血症に至るおそれがあるため、血中フェニルアラニン濃度が管理目標の範囲を下回る場合は、食事からのタンパク摂取量を増加させ、必要に応じて本剤の減量又は投与中断も検討すること。[9.1.1参照]

9. 特定の背景を有する患者に関する注意

9.1 合併症・既往歴等のある患者
9.1.1 食事摂取不良等により栄養状態が不良の患者
低フェニルアラニン血症の発現に注意すること。[8.2参照]
9.1.2 サプロプテリン塩酸塩に対し過敏症の既往歴のある患者
過敏症の発現に注意すること。
9.6 授乳婦
治療上の有益性及び母乳栄養の有益性を考慮し、授乳の継続又は中止を検討すること。本剤のヒト母乳中への移行は不明であるが、サプロプテリンを用いた動物実験において、テトラヒドロビオプテリン（BH_4）は乳汁中へ移行することが報告されている。
9.8 高齢者
患者の状態を観察しながら慎重に投与すること。一般に生理機能が低下していることが多い。

10. 相互作用

10.2 併用注意（併用に注意すること）

薬剤名等	臨床症状・措置方法	機序・危険因子
ジヒドロ葉酸還元酵素阻害薬 メトトレキサート プララトレキサート ペメトレキセド　等	本剤の有効性が減弱する可能性があるため、血中フェニルアラニン濃度を確認し、必要に応じて食事からのタンパク摂取量を調節すること。	これらの薬剤がジヒドロ葉酸還元酵素を阻害するため、ジヒドロビオプテリン(BH_2)のBH_4への代謝が阻害される可能性がある。
サラゾスルファピリジン スルファメトキサゾール含有製剤		これらの薬剤がセピアプテリン還元酵素を阻害するため、本剤のBH_2への代謝が阻害されることで、BH_4の生成が阻害される可能性がある。
レボドパ含有製剤	興奮性、易刺激性が生じることがあるので、このような症状が認められた場合には、本剤の減量を検討するなど慎重に投与すること。	併用により相加的にカテコールアミンの産生が増加する可能性がある。
硝酸剤及びNO供与剤 ニトログリセリン 硝酸イソソルビド　等 PDE5阻害剤 シルデナフィルクエン酸塩 タダラフィル　等	これらの薬剤の血圧低下作用が増強される可能性があるため、血圧等の患者の状態を観察しながら慎重に投与すること。	BH_4は一酸化窒素合成酵素の補酵素として機能するため、併用により一酸化窒素を介した血管弛緩作用を増強させる可能性がある。

11. 副作用

次の副作用があらわれることがあるので、観察を十分に行い、異常が認められた場合には投与を中止するなど適切な処置を行うこと。

11.2 その他の副作用

	5～10%未満	1～5%未満
消化器	下痢、変色便	嘔吐、悪心、上腹部痛、便秘、腹痛、鼓腸、腹部不快感、腹部膨満、消化不良、軟便
中枢神経系	頭痛	浮動性めまい
一般・全身障害および投与部位の状態		疲労
精神障害		不安
皮膚および皮下組織障害		斑状丘疹状皮疹
腎および尿路障害		着色尿
代謝および栄養障害		食欲減退
臨床検査		血中フェニルアラニン濃度低値[注]

注）血中フェニルアラニン濃度が35μmol/L未満

14. 適用上の注意

14.1 薬剤交付時の注意
14.1.1 本剤は再分包せず、分包品のまま交付すること。
14.1.2 患者に以下の服用方法を説明すること。
・本剤は顆粒のまま服用せず、水若しくはリンゴジュース又は柔らかい食べ物（リンゴソース又はイチゴジャム）に混ぜて服用すること。
・体重16kg以下の患者は、本剤250mg分包を使用する場合は1包あたり9mL、1000mg分包を使用する場合は1包あたり36mLの水又はリンゴジュースを本剤に加えて均一に混ぜ、指示された量を経口投与用シリンジで量り取り、服用すること。
・体重16kgを超える患者は、本剤250mg分包を使用する場合は1包あたり5～20mL、1000mg分包を使用する場合は1包あたり20～80mLの水又はリンゴジュースを本剤に加えて混ぜ、服用すること。水又はリンゴジュースの代わりに、本剤250mg分包1包あたり大さじ0.5～2杯、本剤1000mg分包1包あたり大さじ2～8杯分の柔らかい食べ物（リンゴソース又はイチゴジャム）に混ぜて、服用することもできる。
・本剤を水などと混合した後は、25℃以下で保存した場合は6時間以内、冷蔵（2～8℃）で保存した場合は24時間以内に服用すること。保存後に服用する場合は、再度混合してから服用すること。
・混合後の残薬は廃棄すること。

21. 承認条件

医薬品リスク管理計画を策定の上、適切に実施すること。

22. 包装

〈セピエンス顆粒分包250mg〉30包
〈セピエンス顆粒分包1000mg〉30包

25. 保険給付上の注意

本剤は新医薬品であるため、厚生労働省告示第107号（平成18年3月6日付）に基づき、2027年3月末日までは、投薬は1回14日分を限度とされている。

◇詳細は電子添文をご参照ください。電子添文の改訂にご留意ください。

2026年10月改訂（第3版）

［製造販売業者等／製造販売元］
PTCセラピューティクス株式会社
〒103-0023 東京都中央区日本橋本町4-12-20

［問い合わせ窓口］
コールセンター　TEL:0120-502-382
受付時間 9:00～17:00（土日祝日および弊社休業日を除く）

JP-SEP-0384
PTCC091-v2
2026年10月作成