医薬品リスク管理計画
（RMP）

本資材はRMPの一環として位置付けられた資材です

ビルテプソ®による治療を受けられる患者様・ご家族様へ

監修：独立行政法人 国立病院機構
大阪刀根山医療センター
特命副院長・臨床研究部長（脳神経内科）
松村 剛 先生

第2版 2024年2月改訂

はじめに

デュシェンヌ型筋ジストロフィー（DMD）と診断された患者さんやそのご家族は、病気や今後の生活などに大きな不安や心配を感じられていることと思います。

本冊子は、ビルテプソ®による治療を検討されている、もしくは、これから治療を受けられる方々にお渡ししています。

ビルテプソ®は『エクソン53スキッピングにより治療可能なジストロフィン遺伝子の欠失が確認されているデュシェンヌ型筋ジストロフィー』と診断された患者さんに対するDMD治療薬です。

ビルテプソ®による治療で、少しでも長く症状の進行を遅らせられるよう、お薬の情報や治療の進め方などを正しく理解することが大切です。わからないことや、さらに詳しく知りたいことがございましたら、主治医にご相談ください。

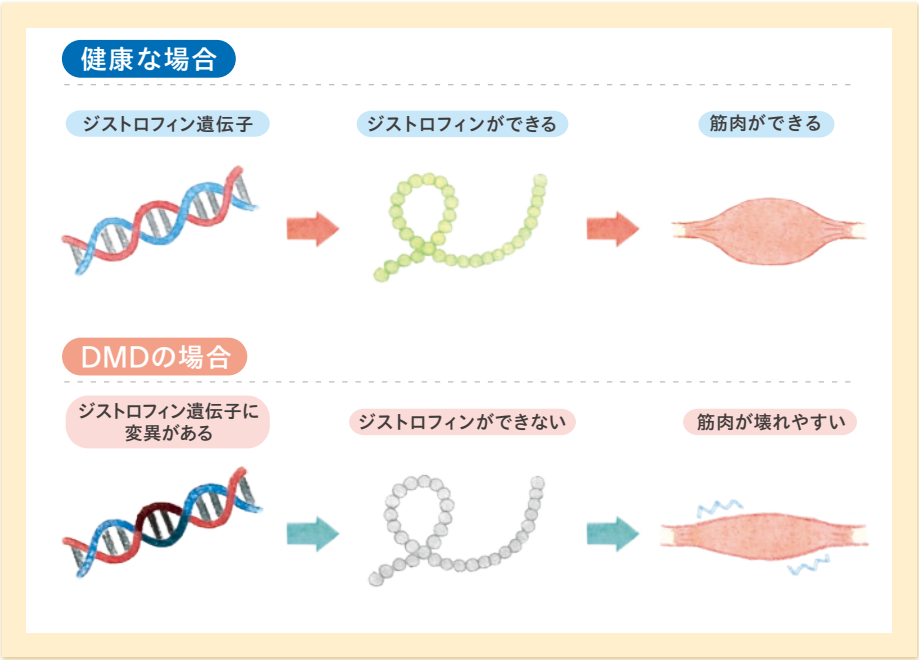
また、ビルテプソ®による治療だけではなく、リハビリテーションやその他の治療法を適切に組み合わせることで日常生活を送られますよう、本冊子を参考にしていただけますと幸いです。

もくじ

- デュシェンヌ型筋ジストロフィー（DMD）とは …… 3
- どのような人がビルテプソ®による治療を受けられますか？ …… 5
- ビルテプソ®はどのようなお薬ですか？ …… 7
- ビルテプソ®の治療中に気をつけることはありますか？ …… 9
- ビルテプソ®による治療は専門施設以外でも受けられますか？ …… 11
- ビルテプソ®の投与予定表 …… 12
- 利用できる医療費助成制度について …… 13
- 指定難病と小児慢性特定疾病の医療費助成制度について …… 15
- DMDの詳しい情報はどうすれば入手できますか？ …… 17

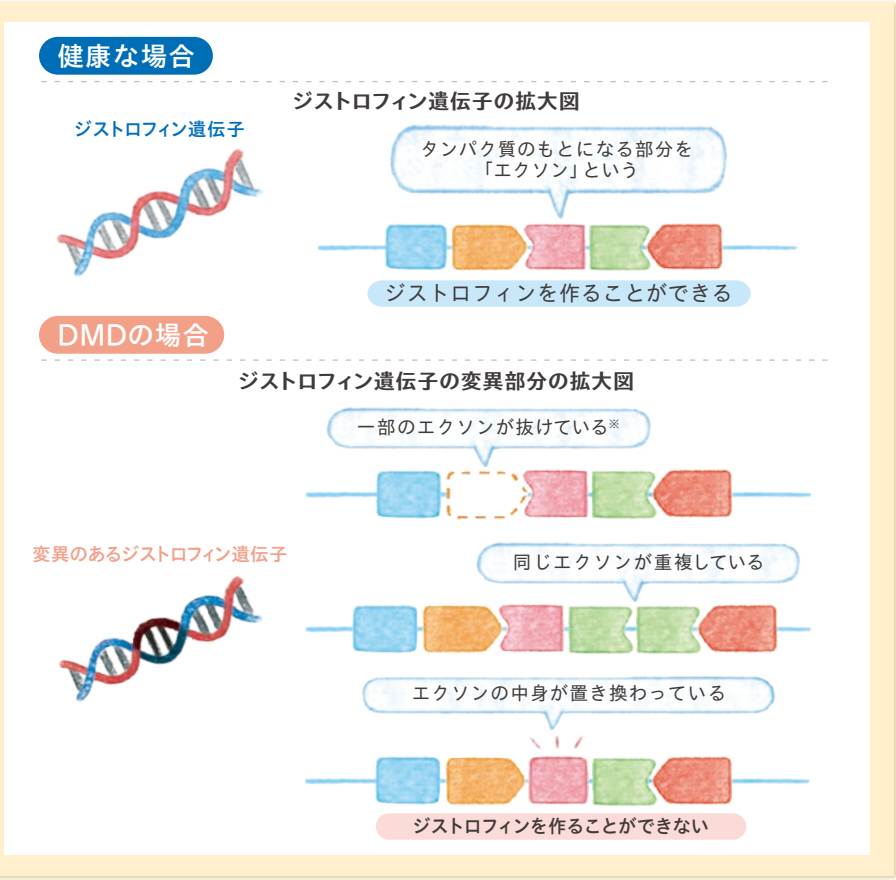
デュシェンヌ型筋ジストロフィー（DMD）

DMDの患者さんは、ジストロフィンの設計図である「ジストロフィン遺伝子」に変異があります。ジストロフィンと呼ばれるタンパク質は、筋肉を作る細胞膜を維持するために重要な役割を担っています。
しかし、ジストロフィン遺伝子に変異があることでジストロフィンを体内で作ることができず、筋肉が壊れやすくなり、筋力が徐々に低下します。そのため、日常生活にさまざまな影響が出るようになります。



とは

遺伝子の中には、タンパク質を作るための情報を持つ「エクソン」と呼ばれる領域があります。ジストロフィン遺伝子は79個の「エクソン」からなる巨大な遺伝子で、ジストロフィンの設計図として働きます。
DMDの原因となるジストロフィン遺伝子の変異には、「一部のエクソンが抜けている※」、「同じエクソンが重複している」、「エクソンの中身が置き換わっている」などがあります。



※「一部のエクソンが抜けている」について

ジストロフィン遺伝子の変異の中でも、「一部のエクソンが抜けている」変異を「エクソン欠失型」といいます。抜けているエクソンの数は、ひとつから複数個です。ビルテプソ®による治療対象の可能性がありますので、詳細はp.5をご覧ください。

どのような人がビルテプソ®による治療を

ビルテプソ®による治療対象となるのは「エクソン53スキッピングにより治療可能なジストロフィン遺伝子の欠失が確認されているデュシェンヌ型筋ジストロフィー」と診断された方

ビルテプソ®による治療対象となるのは、ジストロフィン遺伝子の下図の番号のエクソンが欠失している（エクソン欠失型※）方です。治療対象かどうかは、遺伝子検査（MLPA法など）で確認することができます。
また、遺伝子検査を受ける際には、検査内容の説明を受けてよく理解し、同意いただくことが大切です。検査の前後や診断時には遺伝カウンセリングを受けられますので、希望される際は主治医にご相談ください。

ビルテプソ®による治療対象となるエクソン欠失型※

- 43番目から52番目のエクソン欠失
- 45番目から52番目のエクソン欠失
- 47番目から52番目のエクソン欠失
- 48番目から52番目のエクソン欠失
- 49番目から52番目のエクソン欠失
- 50番目から52番目のエクソン欠失
- 52番目のエクソン欠失　　など

※ エクソン欠失型とは
「エクソン欠失型」とは、p.4の図の「一部のエクソンが抜けている」場合です。詳細はp.4をご覧ください。

遺伝カウンセリングとは

遺伝カウンセリングでは、染色体や遺伝子が関係する病気だけでなく、遺伝に関連した不安や心配ごと、困っていること、悩んでいることなどについて、一人ひとりに合わせて、より専門的な臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーなどと相談することができます。希望される際は主治医にご相談ください。

受けられますか？

次のような方は治療を受けることができません

ビルテプソ®による治療により症状が悪化する可能性があります。

- 2本のうち1本のX染色体にだけジストロフィン遺伝子の変異がある女性

次のような方は治療を受ける際に注意が必要です

下記に該当する方は治験※1でビルテプソ®を投与した経験がありません。ビルテプソ®による治療の適用になるかどうかについて、ビルテプソ®に関する十分な知識、並びにDMDの診断と治療に十分な経験及び知識を持つ医師※2と相談する必要があり、患者さんの状態に応じて医師が判断します。

- 症状が進行した方
  （人工呼吸器を終日使用している方、寝たきりの方など）
- 4歳未満のお子さま
- 女性
  （ただし、2本のうち1本のX染色体にだけジストロフィン遺伝子の変異がある女性は治療を受けることができません）

※1 治験とは

有効性や安全性を調べることを目的として、人にお薬の候補を投与する試験です。治験の結果をもとに、新しいお薬として承認されてはじめて、多くの患者さんの手元に届くようになります。

※2 医師とは

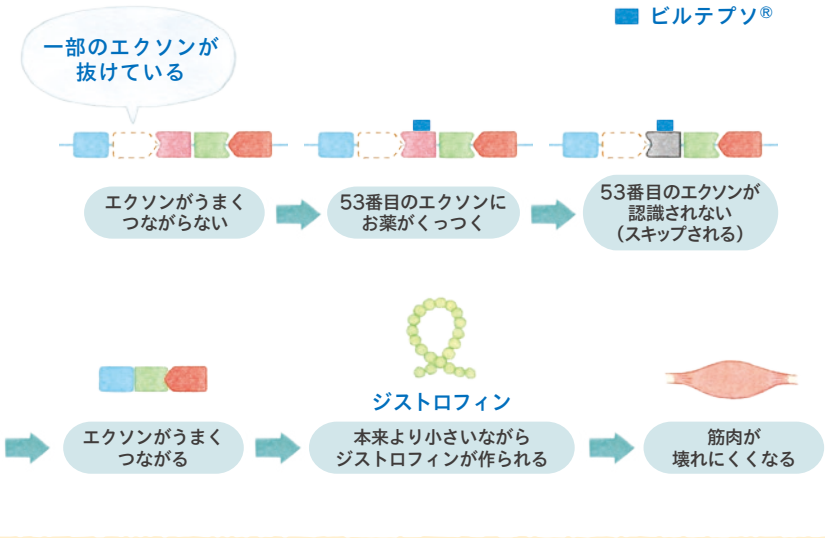
小児科や脳神経内科に所属する「筋疾患専門医」のことをいいます。追加で臨床遺伝専門医とも相談することができますので、希望される際は主治医にご相談ください。

ビルテプソ®はどのようなお薬ですか？

お薬はどのように作用しますか？

ビルテプソ®を投与すると、53番目のエクソンにお薬がくっついてエクソンが認識されなくなります（スキップされます）。すると、本来より小さいながら、筋肉の中でジストロフィンが作られるので、運動機能などの低下を抑え、症状の進行を遅らせることが期待されています。

ビルテプソ®の作用メカニズム



お薬はどのように投与しますか？

ビルテプソ®は週に1回、1時間かけて静脈内に点滴注射します。

点滴中どんなことに気をつければいいですか？

点滴中に次のような症状や、気になる症状が現れた場合には、すぐに医師、看護師、薬剤師などのスタッフに伝えてください。

- 点滴部位の痛み、赤み、腫れ、冷感（点滴の漏れ）
- 吐き気
- 頭痛
- めまい
- 熱っぽさ
- のどの違和感
- 心臓がどきどきする　など

点滴注射を受けるときは以下のことに気をつけましょう

- お薬が血管の外に漏れたり、点滴の管を折り曲げたりしないよう、安静にしていましょう。
- 点滴の管が抜けたり、点滴スタンドを倒したりしないよう、注意して動きましょう。
- お手洗いなどは点滴を受ける前に済ませておきましょう。

ビルテプソ®の治療中に気をつけることは

ビルテプソ®を投与すると次のような副作用や症状が現れることがあります。早めに気づいて対処することが大切ですので、症状が現れた場合には、**すぐに医師、看護師、薬剤師に連絡してください。**

主な副作用

- 発熱
- 注射部位の赤み・痛み

その他にも、次のような症状が現れた場合や、気になる症状が現れた場合には、**すぐに医師、看護師、薬剤師に連絡してください。**

そのほかの副作用や症状

- 過敏症
  自覚症状：発疹、湿疹、蕁麻疹、など

  他の類似したお薬で過敏症が発生したとの報告があります。

- 泌尿器系への影響
  自覚症状：腰・背中・脇腹の痛み、排尿時の痛み、下腹部痛、膀胱の痛み、尿が出にくい、尿に血が混じる、など

  人では確認されていませんが、動物実験で尿管にがんが認められました。異常がないことを確認するために、定期的に尿検査やエコー検査を受ける必要があります。

- 腎機能への影響
  自覚症状：尿量が減る、むくみ、体がだるい、など

  腎機能に影響を与える可能性があるため、定期的に尿検査、血液検査などの腎機能検査を受ける必要があります。

ありますか？

専門施設で定期的に検査しましょう

ビルテプソ®による治療中は、お薬の効果や副作用、身体の状態を確認するために、運動機能検査や血液検査など、専門施設で定期的に検査を行います。検査の内容や検査日は主治医から説明を受けましょう。また、定期的にリハビリを続け、運動機能の維持を図ることが大切です。

日常生活では次のようなことに気をつけましょう

- 過度な運動によって筋肉を使いすぎないようにしましょう。
- 筋力が低下するため、転びやすくなりますので、安心して過ごせる環境を整えましょう。
- 体重が増えすぎたり、痩せすぎたりしないよう、バランスの取れた食生活を心がけましょう。
- ステロイドを服用される方は、免疫力が低下する可能性があるため、手洗いやうがい、マスク着用などの対策を心がけ、感染症にかからないようにしましょう。

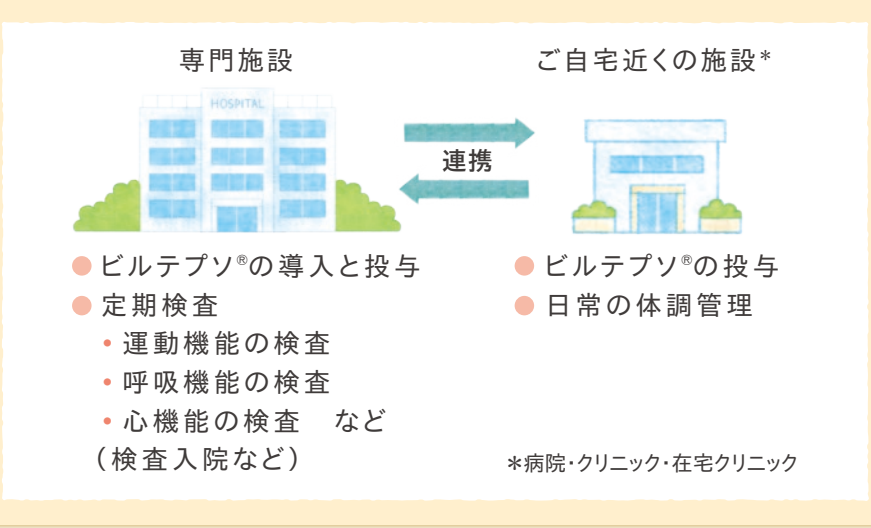
ビルテプソ®による治療は専門施設以外でも受けられますか？

治療環境について

治療開始時期は、専門施設で主治医により毎週決まった曜日にビルテプソ®による治療を設定します。一方で、毎週の投与になりますので、長期間治療を継続するには、無理のない治療計画を立てることが大切です。
また、日常生活の中では、ビルテプソ®の投与予定日に思いがけず受診できないこと（体調不良・天候不良・イベントごとなど）が生じることもあります。遠方の施設に通い続けることは通院負担も大きくなります。主治医ともご相談の上、ご自宅近くの施設（病院・クリニック・在宅クリニック）と連携して、無理なく治療を続けられるような工夫も考えましょう。

在宅での治療について

通院が困難になった場合には、在宅でビルテプソ®の治療を受けられる可能性があります。身体の状態や生活環境によって、全ての方が受けられるわけではありませんが、在宅治療を希望される場合は、主治医にご相談ください。
なお、在宅で治療を行う場合にも、定期検査などのために専門施設への通院が必要になります。



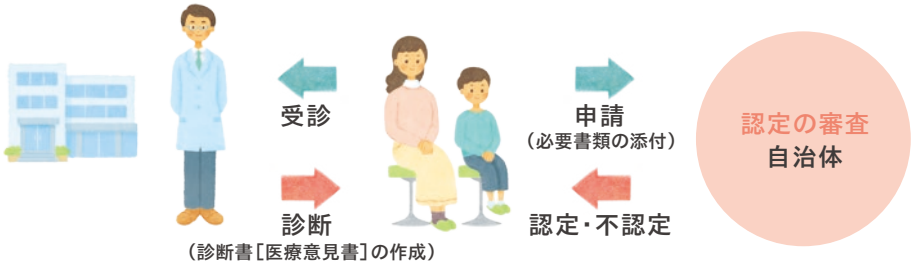
ビルテプソ®の投与予定表

回数	予定日時	気になったこと・メモ
1回目	月　日　曜日　時　分～	
2回目	月　日　曜日　時　分～	
3回目	月　日　曜日　時　分～	
4回目	月　日　曜日　時　分～	
5回目	月　日　曜日　時　分～	
6回目	月　日　曜日　時　分～	
7回目	月　日　曜日　時　分～	
8回目	月　日　曜日　時　分～	
9回目	月　日　曜日　時　分～	
10回目	月　日　曜日　時　分～	
11回目	月　日　曜日　時　分～	
12回目	月　日　曜日　時　分～	
13回目	月　日　曜日　時　分～	
14回目	月　日　曜日　時　分～	
15回目	月　日　曜日　時　分～	
16回目	月　日　曜日　時　分～	
17回目	月　日　曜日　時　分～	
18回目	月　日　曜日　時　分～	
19回目	月　日　曜日　時　分～	
20回目	月　日　曜日　時　分～	

利用できる医療費助成制度について

DMDと診断された患者さんは指定難病や小児慢性特定疾病の医療費助成制度などによる医療費の補助を受けられる場合があります。
DMDは治療が長期に及ぶ病気ですので、適切な時期に適切な治療を受けるためにも、これらの制度を上手く活用しましょう。
詳しい情報は医師や医療ソーシャルワーカー、医療機関の専用窓口、全国の自治体（保健所や保健センターなど）、福祉事務所などで相談できます。

主な医療費助成の流れ



1. 医療機関を受診し、診断書（医療意見書）の交付を受ける。
2. 申請書類を居住している自治体窓口へ提出する。
3. 自治体にて審査が行われ、認定結果が通知される。

医療費助成制度における主な申請書類

申請書、診断書（医療意見書）、住民票、市町村民税（非）課税証明書などの課税状況確認書類、健康保険証の写しなど。なお、上記書類の添付を省略できる場合やそれ以外の書類の提出が必要になる場合があります。

医療費助成制度など

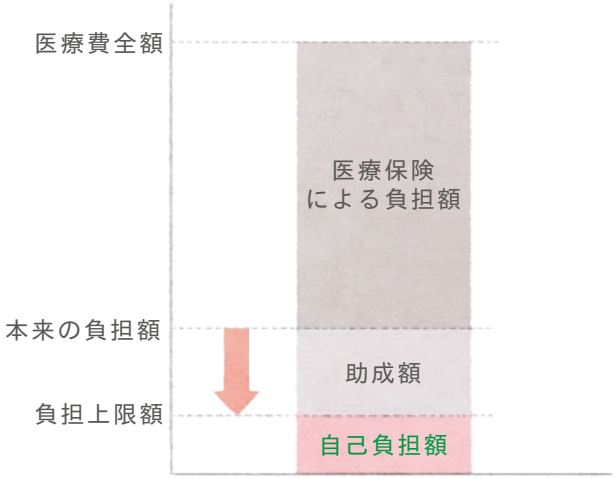
助成制度名など	対象者
子ども医療費 助成制度	0歳から18歳到達後最初の3月末までの方 ※自治体によっては15歳到達後最初の3月末までの方とされています。
指定難病の 医療費助成制度	原則として指定難病と診断され、「重症度分類等」に照らして病状の程度が一定程度以上の方
小児慢性特定 疾病の医療費 助成制度	18歳未満で、指定された小児慢性疾患であると診断された方（ただし、18歳に達した時点で引き続き治療が必要と認められる場合には、満20歳まで延長可能）
身体障害者手帳	身体上の障害により日常生活に支障をきたす方
自立支援医療 （育成医療）	身体に障害を有する児童で、その障害の治療により確実に効果が期待できる方（18歳未満）
自立支援医療 （更生医療）	身体障害者手帳の交付を受けた方で、その障害の治療により確実に効果が期待できる方（18歳以上）
障害年金 （障害基礎年金／ 障害厚生年金）	20歳以上で障害年金受給要件を満たす等級に該当すると認定された方

子ども医療費助成制度

子どもにかかる医療費の一部を助成する制度です。自治体によって対象となる要件が異なりますので、お住まいの窓口に問い合わせてみましょう。

指定難病と小児慢性特定疾病の医療

指定難病と小児慢性特定疾病の医療費助成制度は、病院や薬局の窓口で支払う金額が、ひと月で上限額を超えた場合に、超えた分の助成を受けられる制度です。
上限額は病気の程度やご家族の所得によって異なりますが、上限額を超えた月はそれ以降の窓口での支払いがなくなります。



指定難病と小児慢性特定疾病が重複する場合は、小児慢性特定疾病の給付が優先されます。

費助成制度について

小児慢性特定疾病及び指定難病の自己負担上限額（月額）

所得区分	所得区分の基準 （）内は夫婦2人・子1人世帯における年収の目安	自己負担上限額（外来＋入院）		
		一般	重症	人工呼吸器等装着者
生活保護	―	0円	0円	0円
低所得Ⅰ	市町村民税非課税（世帯） 本人年収：～80万円	1,250円 2,500円	1,250円 2,500円	500円 1,000円
低所得Ⅱ	市町村民税非課税（世帯） 本人年収：80万円～	2,500円 5,000円	2,500円 5,000円	
一般所得Ⅰ	市町村民税 7.1万円未満 （約200万円～約430万円）	5,000円 10,000円	2,500円 5,000円	
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円 20,000円	5,000円 10,000円	
上位所得	市町村民税 25.1万円以上 （約850万円～）	15,000円 30,000円	10,000円 20,000円	
入院時の食費		半額自己負担 全額自己負担		

赤字：小児慢性特定疾病　青字：指定難病

2023年8月時点

DMDの詳しい情報はどうすれば入手でき

デュシェンヌ型筋ジストロフィーの専門情報サイト

DMDを知る

DMD患者さんやご家族向けに
専門情報サイト「DMDを知る」を開設しています

こちらのサイトには、

- **デュシェンヌ型筋ジストロフィー患者さんのご家族のためのガイド**（p.18参照）
- **動画で学ぶデュシェンヌ型筋ジストロフィー**
- **市民公開講座のアーカイブ動画**
- **デュシェンヌ型筋ジストロフィーの初期症状や診断、治療、生活**

など、本冊子の内容だけでなく、DMDに関する専門情報を詳しく掲載しています。

Webサイトでいつでもご覧いただけますので、疾患の理解の一助としてお役立てください。

https://www.nippon-shinyaku.co.jp/healthy/dmd/

ますか？

デュシェンヌ型筋ジストロフィー患者さんの ご家族のためのガイド

p.17に記載のWebサイト『DMDを知る』のトップページから冊子のPDFをダウンロードいただけます。

冊子をご要望の際は主治医にご相談ください。

本ガイドは、必ず医師からの医学的な説明や指導の下でご利用ください。

DMDは診断時から継続して適切なケアを受けていくことが重要です。
推奨されるケアの内容は、年齢や疾患の進行状態とともに変わります。
本ガイドではDMDの各病期で必要なケアの全体像について解説しています。
DMD患者さんとご家族の日常生活に少しでもお役立ていただけますと幸いです。

医療機関・主治医の連絡先

住所

電話番号

医療機関・主治医

日本新薬株式会社

VIL-5E（EM/EM）