

1. 医薬品名、剤型、必要と考えられる対象年齢、効能・効果（対象疾患）、対象患者数	
a. 医薬品名（一般名・商標名）	一般名：nitisinone 商品名（スウェーデン、米国）：ORFADIN Capsules
b. 剤型	カプセル剤
c. 現在市販されている剤型で対応可能か	日本国内では販売されていない
d. 対象年齢	生後から 21.7 までの患児、患者 207 例で使用例がある（平均年齢 9 ヶ月）
e. 効能・効果、対象疾患	遺伝性高チロシン血症 I 型 成人と同一か否か：はい 他にも適応となる効能・効果、対象疾患があるか：いいえ
f. 年間症例数の予測（5 万例を超えるか？）	10 例程度
2. 国内外での開発・販売企業と開発状況	
a. 国内での開発・販売企業	Swedish Orphan International AB が開発検討中
b. 国内での成人および小児の開発状況	成人での承認 無 小児での承認 無 開発状況（製剤追加の場合も含む）：開発検討中
c. 海外での開発・販売企業	Swedish Orphan International AB
d. 海外での成人および小児の開発・承認状況	希少疾病用医薬品の指定承認と販売の承認を下記のように受けている。 米国 成人での承認 有 承認年月日：2002 年 1 月 18 日 小児での承認 有 欧州連合：希少疾病用医薬品の指定承認：2002 年 12 月 29 日 開発中であれば開発国と開発状況を記載 欧州連合
3. 日本の添付文書の記載内容：添付文書なし	
a. 商標名	
b. 効能・効果、対象疾患	
c. 用法・用量	
d. 使用上の注意、慎重投与、禁忌等の記載内容	
e. その他の問題点	
f. 現在の記載でどのような現実的な問題があるのか	

4. 海外の添付文書の記載内容、承認状況（できれば数ヶ国について）	
米国の状況	承認状況： 承認年月日：2002 年 1 月 18 日
	添付文書の記載内容： 効能・効果、対象疾患：遺伝性高チロシン血症Ⅰ型 用法・用量：1 日 1mg/kg を朝夕 2 分服 血中のパラメーターを測定し用量を調節する 使用上の注意、慎重投与、禁忌等の記載内容あり
欧州連合の状況	承認状況： 希少疾病用医薬品の指定承認：2002 年 12 月 29 日 中央認可方式に夜文書提出中
	添付文書の記載内容：未定 効能・効果、対象疾患： 用法・用量 使用上の注意、慎重投与、禁忌等の記載内容
5. エビデンスのレベル（別に添付資料としても可、レファレンスはコピーを必ず保存）	
Cochran Review の評価 （全文は資料として別添）	なし
Cochran Review の採用文献	（別添可）不明
5-1. 国内外の代表的な教科書、一流雑誌の総説、ガイドラインにおける記載	
教科書（雑誌）名、ページ、版、 発行年など	記載内容のサマリー
別冊 日本臨牀 先天代謝異常症候群（上巻） p.130-133 遠藤文夫、熊本大学医学部小 児科教授	NTBC は、チロシンの代謝に関与する 4-ヒドロキシフェ ニルピルビン酸酸化酵素の阻害剤として有効であり、 200 以上の症例で治療研究が行われ治療経過が検討さ れている。早期に開始した例では肝移植を回避できる可 能性があるが、長期の効果については更に検討当が必要 である。 NTBC の使用にあっては低フェニルアラニン・低チロ シン食を併用する。

5-2. エビデンスとして重要な論文名と記載内容（カテゴリーについては適宜変えて可）	
対象とする年齢の小児の PK データ	
著者、雑誌名、ページ、 発行年など	記載内容のサマリー
2 重盲検等の対照薬を用いた比較試験	
著者、雑誌名、ページ、 発行年など	記載内容のサマリー
その他の試験（国内における公的研究費による委託研究などがある場合は、どのような委託研究によって行われたかも必ず記入）	
著者、雑誌名、ページ、 発行年など	記載内容のサマリー
6. 臨床現場での必要性と、なぜ開発が行われていないのか	
臨床現場の必要性	
開発が行われなかった理由	
7. どのような開発が適切であると考えられるか	
開発へのアプローチ法	その根拠

8. 現在までの働きかけとそれに対する反応		
誰（どこ）が	誰（どこ）に	どのような働きかけをしたかと、それに対する相手の反応、進行状況