

2025 年 9 月 26 日

報道関係各位

株式会社オーファンパシフィック

指定難病「進行性家族性肝内胆汁うっ滞症（PFIC）」に対する フェニル酪酸ナトリウムの希少疾病用医薬品指定および製造販売承認 事項一部変更承認申請のお知らせ

株式会社オーファンパシフィック（本社：東京都港区、代表取締役社長 原 愛、以下「オーファンパシフィック」）は、指定難病である進行性家族性肝内胆汁うっ滞症（Progressive familial intrahepatic cholestasis:以下、PFIC）に対する治療薬としてフェニル酪酸ナトリウム（開発コード：KDN-413）を国立大学法人東京大学（所在地：東京都）、国立大学法人大阪大学（所在地：大阪府）、学校法人近畿大学（所在地：大阪府）、学校法人順天堂 順天堂大学医学部附属順天堂医院（所在地：東京都）、地方独立行政法人宮城県立こども病院（所在地：宮城県）と共同で開発してきました。このたび、オーファンパシフィックは一連の臨床研究・医師主導治験（注1）の成果に基づき、フェニル酪酸ナトリウム（販売名：ブフェニール[®]、以下「本剤」）について、PFICを予定される効能又は効果とする希少疾病用医薬品の指定を受けるとともに、本剤の効能又は効果としてPFICの追加を目的とする製造販売承認事項一部変更承認申請を厚生労働省に提出しましたのでお知らせいたします。

本剤は、尿素サイクル異常症の治療薬として用いられていますが、東京大学大学院薬学系研究科の林久允准教授らの研究により、胆汁分泌を促進する新たな薬理作用が明らかとなり、PFICに対する有効性が示唆されました。その後一連の臨床研究や医師主導治験が実施され、PFICに対する本剤の有効性、安全性が確認されました。

本剤が承認されれば、これまで対症療法や肝移植に限られていたPFIC治療において、病態機序に基づく初の内科的治療薬が臨床現場で使用可能となります。

■ 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症（PFIC）について

乳幼児期から発症する遺伝性の難治性肝疾患で、肝臓から腸への胆汁の流れが障害され、黄疸やかゆみ、肝機能障害が進行します。複数の原因遺伝子が知られており、その異常によって発症します。日本では難病法に基づく指定難病（告示番号338）に定められており、内科的治療は対症療法に限られ、肝移植が必要となる場合があります。肝移植は、患者や家族に大きな負担を伴う上、PFICでは救命に至らないケースもあるため、新たな治療選択肢の確立が求められています。

（注1）医師主導治験

製薬企業ではなく、医師や医療機関が主体となって企画・実施する治験です。企業による商業的開発が難しい希少疾患の治療薬開発など、実臨床での課題解決を目的として実施されます。

■ 株式会社オーファンパシフィックについて

オーファンパシフィックは、希少疾病治療薬の開発・製造販売を通じて希少疾病の患者さんに新たな治療薬を提供する日本の製薬企業です。「希少疾病を持つ患者さんにご家族に笑顔と幸せを届けます」を私たちの使命とし、“Leave No One Behind（誰一人取り残さない）”という決意で、患者数が非常に少ない希少疾病の治療薬の開発・提供にも積極的に取り組んでいます。オーファンパシフィックは、日本の CRO（医薬品開発受託機関）のパイオニア、かつリーディングカンパニーであるシミックホールディングス（<https://www.cmicgroup.com/>）の 100%子会社であり、シミックグループの医薬品開発・製造・販売の経験とノウハウを最大限に活用し、1 人でも多くの希少疾病の患者さんが治療薬にアクセスできるようにすることを目指しています。

<https://www.orphanpacific.com/>

<本件に関するお問い合わせ>

株式会社オーファンパシフィック 経営企画部

[Email info@orphanpacific.com](mailto:info@orphanpacific.com)

Tel. 03-6779-8151