

リブマーリ®内用液を 服用される患者さんへ



アラジール症候群とは

どんな病気？

アラジール症候群とは、遺伝性の病気で、食物の消化・吸収を助ける「胆汁」の通り道(胆管)がうまくつくられないことにより、肝臓の中に胆汁がたまってしまう病気です。

主な症状としてかゆみ、肝臓や心臓など臓器の障害、血管の狭まりやこぶ(動脈瘤)、眼や骨などの異常があります。

また、アラジール症候群の患者さんは幅広い額やとがった顎など、顔立ちに特徴があらわれることもあります。特徴的な顔立ちは幼児期からみられることがありますが、日本人ではこの特徴があらわれない場合もあります。

アラジール症候群は新生児期や乳児期から黄疸(肌や白眼が黄色くなる)や、母子健康手帳に入っている便色カードを確認して色の薄い便からわかることが多く、世界では3万～5万人に1人¹⁾がアラジール症候群と診断されており、日本では約200～300人²⁾の患者さんがいるとされています。

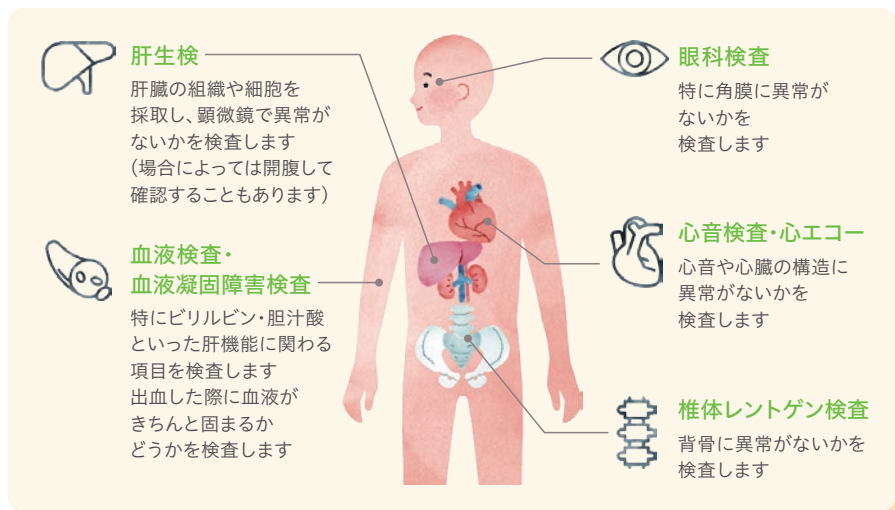
また、アラジール症候群は「小児慢性特定疾病」や「指定難病」に指定されています。

どんな検査をして診断するの？³⁾

アラジール症候群を診断するには、さまざまな検査が必要となります。まずはアラジール症候群以外の疾患ではないことを確認し、その後にアラジール症候群と確定するための検査を行います。特に、症状がよく似ている「胆道閉鎖症」という疾患ではないことを確認してから、確定するための検査に進むことが大切です。

● 主な検査

まずはほかの疾患ではないことを確認するためにも、症状が出ていない臓器も含めて体のさまざまな箇所を検査します。行われる検査は主に以下のものです。



● 遺伝子検査

アラジール症候群と確定するためには、遺伝子検査で原因遺伝子の変異がないかを確認します。変異がある場合にはご両親やご家族も検査をする場合があります。

1) Kamath BM, et al. Alagille Syndrome: Pathogenesis and Clinical Management. Springer, 2018.

2) 厚生労働省. 297 アラジール症候群. (<https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000079293.html>) (2025年2月閲覧)

3) Spinner NB, et al. GeneReviews®. Alagille Syndrome. 2000 [Updated 2024]

アラジール症候群とは

どんな治療をするの？

アラジール症候群は、症状に応じておくすりを飲むことで治療を行います（薬物治療）。そのほか、必要な場合には手術を行うこともあります。

● 薬物治療¹⁻³⁾

おくすりによる治療では、主に以下のものを使用します。

おくすりの種類	効果
利胆剤	肝臓内にたまった胆汁を肝臓外に排出しやすくします
ビタミン剤	胆汁が肝臓にたまってしまふことで吸収不足となるビタミンを補充します
かゆみ止め	胆汁が肝臓にたまってしまふことに由来するかゆみを改善します
睡眠導入剤	かゆみによる入眠困難（寝つきづらい）を改善します
アイバット IBAT阻害剤 (リブマーリ®内用液) ※詳しくは「リブマーリ®内用液ってどんなおくすり？」をご参照ください(⇒p.8～14)	小腸で胆汁の再吸収を行っている「回腸胆汁酸トランスポーター（IBAT） アイバット 」のはたらきを妨げることで、胆汁が肝臓に戻ることを抑制し、肝臓内に胆汁をたまりにくくし、かゆみを改善します

● 手術¹⁻³⁾

肝臓や心臓、腎臓などの重篤な症状に対しては、根本的な治療のために、肝移植、心臓手術、人工透析などを行う場合があります。

1) Kamath BM, et al. Alagille Syndrome: Pathogenesis and Clinical Management. Springer, 2018.

2) 厚生労働省. 297 アラジール症候群. (<https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000079293.html>) (2025年2月閲覧)

3) Spinner NB, et al. GeneReviews®. Alagille Syndrome. 2000 [Updated 2024]

進行性家族性肝内胆汁うっ滞症(PFIC)とは

どんな病気？

進行性家族性肝内胆汁うっ滞症(英名:Progressive Familial Intrahepatic Cholestasisの頭文字をとって「PFIC(ピーフィック)」と呼ばれることが多いです)とは、遺伝性の病気で、食物の消化・吸収を助ける「胆汁」がうまく排出されなくなることにより肝臓の中にたまってしまふ病気です。

主な症状として胆汁がたまることによって引き起こされるかゆみがあります。また、肝臓の障害が長く続くこともあります。

PFICは新生児期や乳児期から黄疸^{おうだん}(肌や白眼が黄色くなる)や、母子健康手帳に入っている便色カードを確認して色の薄い便からわかる場合や、原因の遺伝子によってはお母さんの妊娠時に診断される場合(ただし日本では極めてまれ)、乳児期には無症状であったものが思春期以降に病気が見つかる場合など、発症パターンはさまざまです。

世界では5万人に1人¹⁾がPFICと診断されており、日本では約100人²⁾の患者さんがいるとされています。

また、PFICは「小児慢性特定疾病」や「指定難病」に指定されています。

1)Srivastava A. J Clin Exp Hepatol. 2014; 4(1): 25-36.

2)厚生労働省. 338 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症. (https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_21649.html) (2025年2月閲覧)

進行性家族性肝内胆汁うっ滞症(PFIC)とは

どんな検査をして診断するの？

PFICを診断するには、さまざまな検査が必要となります。まずはPFIC以外の疾患ではないことを確認し、その後にPFICと確定するための検査を行います。特に、症状がよく似ている「胆道閉鎖症」という疾患ではないことを確認してから、確定するための検査に進むことが大切です。

● 主な検査

まずはほかの疾患ではないことを確認するためにも、症状が出ていない臓器も含めて体のさまざまな箇所を検査します。行われる検査は主に以下のものです。



肝生検

肝臓の組織や細胞を採取し、顕微鏡で異常がないかを検査します
(場合によっては開腹して確認することもあります)



血液検査・ 血液凝固障害検査

特にビリルビン(直接ビリルビン)・胆汁酸・ γ -GTPといった肝機能に関わる項目を検査します
出血した際に血液がきちんと固まるかどうかを検査します

● 遺伝子検査

PFICと確定するためには、遺伝子検査で原因遺伝子の変異がないかを確認します。

どんな治療をするの？

PFICは、症状に応じておくすりを飲むことで治療を行います（薬物治療）。そのほか、必要な場合には手術を行うこともあります。

●薬物治療^{1,2)}

おくすりによる治療では、主に以下のものを使用します。

おくすりの種類	効果
利胆剤	肝臓内にたまった胆汁を肝臓外に排出しやすくします
ビタミン剤	胆汁が肝臓にたまってしまうことで吸収不足となるビタミンを補充します
かゆみ止め	胆汁が肝臓にたまってしまうことに由来するかゆみを改善します
睡眠導入剤	かゆみによる入眠困難（寝つきづらい）を改善します
アイバット IBAT阻害剤 (リブマーリ®内用液) ※詳しくは「リブマーリ®内用液ってどんなおくすり？」をご参照ください(⇒p.8～14)	小腸で胆汁の再吸収を行っている「回腸胆汁酸トランスポーター（ アイバット IBAT）」のはたらきを妨げることで、胆汁が肝臓に戻ることを抑制し、肝臓内に胆汁をたまりにくくし、かゆみを改善します

●手術^{1,2)}

手術には、かゆみの軽減や肝不全の進行を遅らせるために胆汁を体外に出すための手術や、肝移植などがあります。

1) Srivastava A. J Clin Exp Hepatol. 2014; 4(1): 25-36.

2) 厚生労働省. 338 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症. (https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_21649.html) (2025年2月閲覧)

なぜ肝臓に胆汁がたまってしまうの？

胆汁は肝臓でつくられた後、胆のう・胆道を通して小腸に排出され、ビタミンや脂質などの栄養素の吸収を助けた後に小腸の末端部で「回腸胆汁酸トランスポーター^{アイバット} (IBAT)」という器官のはたらきにより再度吸収され、血中を通して肝臓に戻っていきます。

アラジール症候群やPFICの患者さんでは肝臓でつくられた胆汁が小腸へ排出されにくくなる、もしくは排出されなくなるため肝臓に胆汁がたまってしまいます。胆汁が肝臓にたまることにより、皮膚のかゆみや肝臓の障害など様々な症状の原因となります。

図. 正常な胆汁(胆汁酸)の流れ

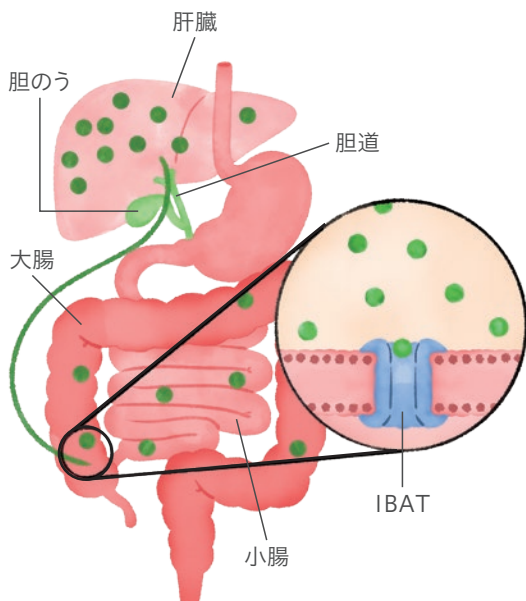
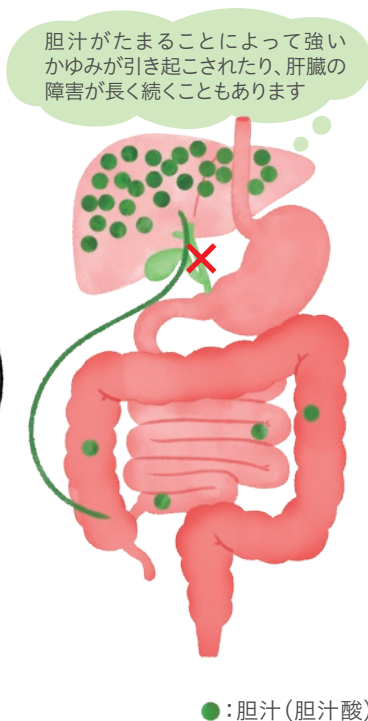


図. 胆汁うっ滞している様子



Kamath BM, et al. Liver Int. 2020; 40(8): 1812-1822.

著者に米国の製造販売元であるMirum Pharmaceuticals, Inc.のコンサルタントを務めている者が含まれる。

リブマーリ®内用液ってどんなおくすり？

アラジール
症候群とは

P F I C とは

なぜ肝臓に胆汁が
たまってしまふの？

リブマーリ®内用液って
どんなおくすり？

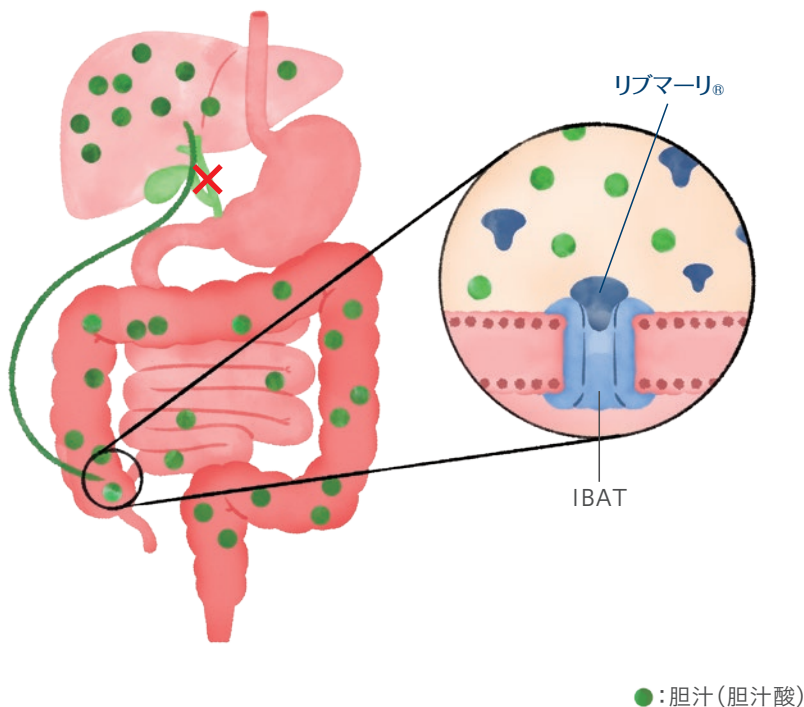
よくあるQ & A

医療費助成

冊子：ウェブサイト
のご紹介

リブマーリ®内用液は、小腸で胆汁の再吸収を行っている「回腸胆汁酸トランスポーター^{アイバット} (IBAT)」のはたらきを妨げます。これにより、胆汁は肝臓に戻らずにそのまま大腸を通して便中に出ていきます。この作用を通じて、肝臓での胆汁うっ滞を改善させようとするのがリブマーリ®内用液のはたらきです。

図. リブマーリ®の作用により小腸での胆汁(胆汁酸)の再吸収が抑えられる様子



Kamath BM, et al. Liver Int. 2020; 40(8): 1812-1822.

著者に米国の製造販売元であるMirum Pharmaceuticals, Inc.のコンサルタントを務めている者が含まれる。

リブマーリ®内用液ってどんなおくすり？

リブマーリ®内用液を服用する前に ご確認くださいこと



以前にリブマーリ®内用液を飲んでかゆみや発疹などのアレルギー症状が出たことがある方は服用できません

心当たりのある方は必ず医師に相談してください



おくすりはどんな形状？

おくすりは無色～黄色澄明の液剤で、医療機関からおくすりの入ったボトルとディスペンサーが提供されます。

リブマーリ®内用液

プラスチックキャップ
(安全キャップ)

ボトル(プラスチック製)



- リブマーリ®内用液のボトルには1瓶につきおくすりが30mL入っています
- リブマーリ®内用液のボトルはお子様の誤飲防止のため、お子様には開けにくい構造の安全キャップを用いています

リブマーリ®専用 経口投与用ディスペンサー

ディスペンサー本体
(1mLのディスペンサーを例示しています)



プランジャー
(おくすりを押し出すための部品)

指示された投与量に応じて、医療機関から提供・指示された適切な大きさのディスペンサーをご使用ください。サイズは0.5mL・1mL・3mLの3種類があります

リブマリー®内用液ってどんなおくすり？

服用方法は？

各ご家庭で、提供されたボトルから付属のディスペンサーでおくすりを吸い出し、直接口の中に投与します（食前に投与します）。



おくすりは付属のディスペンサーでボトルから吸い出します。



ディスペンサー内のおくすりを直接口の中に投与します。

おくすりの量や服用回数は体重に応じて異なります





詳しい手順や注意事項は「使用説明書」
「調製・投与方法ガイドブック」などを
ご参照ください(⇒p.21)



リブマーリ®内用液ってどんなおくすり？

副作用はあるの？

下痢



腹痛



主に下痢やそれに伴う脱水、及び腹痛といった、
消化器系の副作用があらわれることがあります。

服用中に体調に異常がみられた場合は、服用を中止し、次回の診察を待たずに
主治医・看護師又は薬剤師へご相談ください

また、症状が改善しても、主治医の指示がない限り、ご自身の判断でおくすりを
減量したり、服用を中止したりしないでください

おくすりの取り扱いで注意することは？

- 1 おくすりを服用する前に必ず、ボトルに貼られているラベルに記載された開封日を確認してください。

主治医・看護師又は薬剤師からラベルに開封日を記載するよう指示された場合は、患者さんご自身あるいは保護者の方がご記載ください。



- 2 ボトルに貼られているラベルに記載された開封日から130日を過ぎたおくすりは服用せず、廃棄してください。廃棄の際はお客様の自治体のルールに従ってください。



- 3 おくすりはお子様の手の届かない、室温（1～30℃）の場所でボトルを立てて保管してください。



- 4 ディスペンサーは医療機関でおくすりの処方と合わせて新しく提供されるごとに、交換して使用してください。



よくあるQ&A

Q1

子どもがリブマーリ®内用液を吐き出してしまったら
どうすればよいですか

A

おくすりを吐き出した際、全量を吐き出したかどうか分からない場合は、それ以上投与は行わず、次回の投与時間まで待ってください。

Q2

リブマーリ®内用液の服用を嫌がるので、ほかの食べ物や
飲み物と混ぜて投与したいのですが

A

指定された投与量を正確に服用いただくために、経口投与用ディスペンサーからほかの容器に移したり、ほかの飲食物と混ぜて投与しないでください。

Q3

リブマーリ®内用液を飲み忘れた場合は
どうすればよいですか

A

【1日1回投与の場合】

服用を忘れた場合は、通常の服用時刻から12時間以内であれば、可能な限り速やかに服用し、その後は元の服用スケジュールで服用を再開してください。

服用から12時間を超えた場合は服用せず、翌日から元の服用スケジュールで服用を再開してください。

【1日2回投与の場合】

服用を忘れた場合は、通常の服用時刻から6時間以内であれば、可能な限り速やかに服用し、その後は元の服用スケジュールで服用を再開してください。

服用から6時間を超えた場合は服用せず、翌日から元の服用スケジュールで服用を再開してください。

Q4

リブマーリ®内用液を多く飲みすぎた場合は
どうすればよいですか

A

すぐに主治医に連絡し、指示をあおいでください。

Q5

おくすりが目に入ったらどうすればよいですか

A

すぐに流水で洗い流し、主治医に相談してください。また、おくすりが口の周りや手などについたらすぐに水で洗ってください。

Q6

リブマーリ®内用液の服用はいつまで続ければ
よいのでしょうか

A

主治医が指示する投与期間を守って服用を続けてください。

Q7

ほかのおくすりと一緒に飲んでも大丈夫ですか

A

リブマーリ®内用液以外に飲んでいるおくすり(ドラッグストアで購入したものも含みます)があれば、それらすべてを主治医、看護師又は薬剤師に伝えて、リブマーリ®内用液と一緒に飲んで良いかを必ずご相談ください。
ご自身の判断でほかのおくすりとリブマーリ®内用液と一緒に服用しないでください。

Q8

将来、リブマーリ®内用液を服用しながら妊娠・出産は
できますか

A

妊娠・出産を希望される場合は主治医に相談してください。

memo



医療費助成

アラジール症候群・PFICで受けられる医療費助成には どんなものがあるの？

アラジール症候群・PFICは小児慢性特定疾病、指定難病に指定されている病気です。そのため、これらの病気にかかる医療費について、助成を受けられる場合があります。

主な助成制度は、「小児慢性特定疾病医療費助成制度」、「難病医療費助成制度」、「高額療養費制度」の3つです。これらの助成制度は患者さんの年齢によって受けられる制度が異なります(表)。

主治医や病院の相談窓口(ソーシャルワーカーなど)にご相談ください。

表. アラジール症候群・PFICの患者さんが利用できる医療費助成制度

18歳未満の方	● 小児慢性特定疾病医療費助成制度 ● 高額療養費制度
18～20歳未満の方	● 小児慢性特定疾病医療費助成制度[※] もしくは難病医療費助成制度 ● 高額療養費制度
20歳以上の方	● 難病医療費助成制度 ● 高額療養費制度

※18歳未満の患者さんが対象ですが、18歳時において助成対象になっており、かつ、18歳になった後も引き続き治療が必要と認められる場合には、20歳未満の患者さんも対象となる場合があります。

医療費助成

医療費助成制度の申請の流れは？

主な流れは以下のとおりです(図1～3)。各制度は申請の手順や必要な書類などがそれぞれ異なります。詳しい内容や申請方法などについては、お住まいの都道府県や市区町村、ご加入している公的医療保険・全国健康保険協会などの窓口やウェブサイトをご確認ください。

図1. 小児慢性特定疾病医療費助成申請の主な流れ

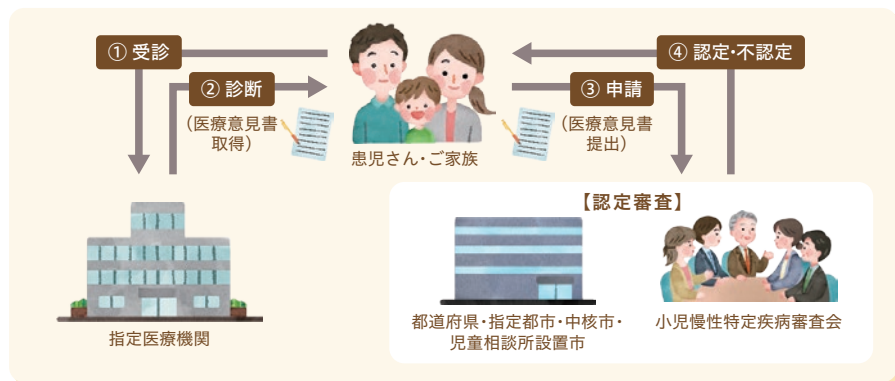


図2. 難病医療費助成申請の主な流れ

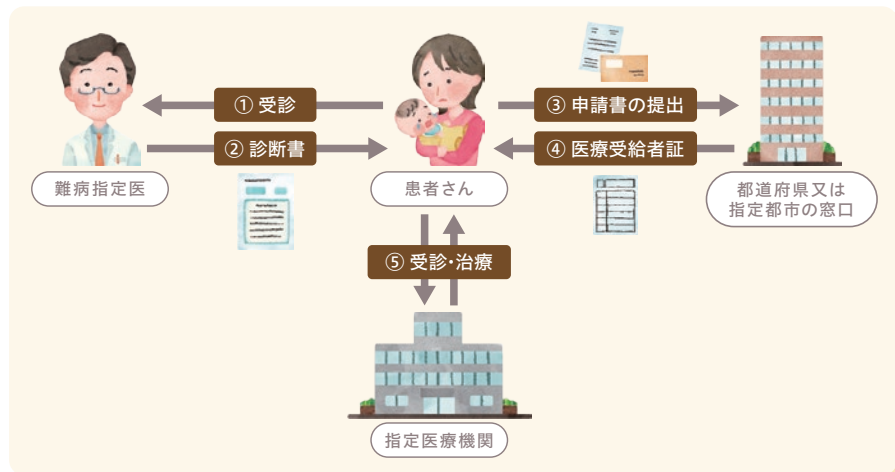


図3. 高額療養費制度申請の主な流れ

① マイナンバーカードを健康保険証として利用している場合

同意をすると限度額を超える支払いが
事前申請手続きや一時的な自己負担の必要なく免除される

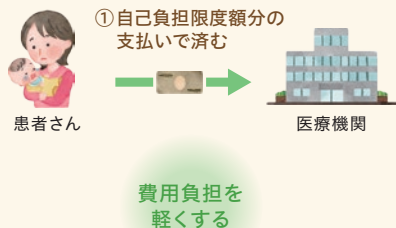


※受診する医療機関等がオンライン資格確認の義務化対象外施設である場合や、何らかの事情でマイナンバーカードが利用できないなどの場合は、マイナポータル画面や資格情報のお知らせをマイナンバーカードとともに提示する必要があります。

② マイナンバーカードを健康保険証として利用しない場合

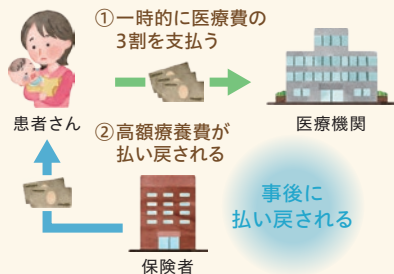
事前申請の場合

事前申請の場合（「限度額適用認定証」を利用する場合）



事後申請の場合

事後申請の場合（高額療養費の支給を申請する場合）



※令和6年12月2日以降、紙の健康保険証は新たに発行されなくなります。令和6年12月1日までに発行された健康保険証は、有効期限までの間、最長1年間使用できます（後期高齢者医療保険加入者の方の有効期限は令和7年7月31日）。マイナ保険証をお持ちでない方については、ご本人の申請によらず、加入する医療保険者から資格確認書が交付されます。

小児慢性特定疾病情報センター．（<https://www.shouruman.jp/>）（2025年2月閲覧）

「難病対策」（厚生労働省）

（https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryoku/kenkou/nanbyou/index.html）（2025年2月閲覧）

「高額療養費制度を利用される皆さまへ」（厚生労働省）

（https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryoku/iryohouken/juuyou/kougakuiryoku/index.html）（2025年2月閲覧）

「マイナンバーカードの健康保険証利用について」（厚生労働省）

（https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_08277.html#hokensho1）（2025年2月閲覧）より作成

冊子・ウェブサイトのご紹介

アラジール症候群(ALGS)・進行性家族性肝内胆汁うっ滞症(PFIC)の病気の解説や治療をサポートするための冊子です。ご興味のある方は、主治医・看護師又は薬剤師へお問い合わせください。

●アラジール症候群って どんな病気？



●進行性家族性肝内胆汁うっ滞症 (PFIC)ってどんな病気？



●調製・投与方法ガイドブック



●治療日誌



● アラジール症候群・PFIC情報サイト
「アラジスとピーフィのひろば-アラジール症候群・PFICサポートナビ-」



アラジール症候群・PFICと診断された患者さんとそのご家族のために、病気や治療、日々の生活についての情報を共有し、支えあう情報サイトです。

URL <https://www.takeda.co.jp/patients/alagille-pfic/>





医療機関名



武田薬品工業株式会社