

報道機関 各位

東北大学大学院医学系研究科  
東北大学病院

## 縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー（指定難病）を対象としたアセノイラミン酸の有効性確認試験結果

### 【研究のポイント】

- 国立大学法人東北大学病院では、遠位型ミオパチー<sup>1)</sup>の1種で、アセノイラミン酸<sup>2)</sup>の縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー(GNE ミオパチー)<sup>3)</sup>を対象とした臨床試験を実施してきました。
- プラセボ対照二重盲検の医師主導第II/III相試験において、本剤群ではプラセボ群と比較して48週時点の上肢筋力合計点数の低下(悪化)が抑制されました。
- 有効性確認試験におきまして同様の成績が得られましたので、ノーベルファーマ株式会社にて薬事承認申請を準備しています。

### 【研究概要】

縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー(GNE ミオパチー)は、多くは10歳台後半から30歳代にかけて出現し、体幹から離れた部位から筋肉が萎縮、変性し次第に体の自由が奪われていく有効な治療法のない希少疾病です。我が国の患者数は400名程度と推定され、指定難病の一つに数えられています。東北大学大学院医学系研究科、神経内科学分野の青木正志教授らのグループは、縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー(GNE ミオパチー)におけるアセノイラミン酸の治療効果を明らかにしました。本研究は、難病である遠位型ミオパチーに対する治療法を示した重要な報告です。

本研究成果は、2022年11月3日第40回日本神経治療学会学術集会(会場ホテルハマツ)にて発表しました。

## 【研究内容】

縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー (GNE ミオパチー) は、多くは 10 歳台後半から 30 歳代にかけて出現し、体幹から離れた部位から筋肉が萎縮、変性し次第に体の自由が奪われていく有効な治療法のない希少疾病です。我が国の患者数は 400 名程度と推定され、指定難病の一つに数えられています。1981 年に埜中らにより世界に先駆けて臨床病型が報告されました。2001 年に、その原因遺伝子がシアル酸代謝に関わることが見いだされ、国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター神経研究所疾病研究第一部、西野一三部長らによりモデルマウスにてシアル酸補充療法の予防効果が示されました。これを受けて青木正志らは、2010～2011 年に、世界で初めて医師主導治験として第 I 相試験を実施し、その後、医師主導第 I 相試験 (追加) を実施、シアル酸の一種であるアセノイラミン酸の治療薬としての開発を進めてきました。

今回、東北大学大学院医学系研究科 神経内科学分野の青木正志 (あおき まさし) 教授らのグループは、GNE ミオパチーにおけるアセノイラミン酸の効果を明らかにしました。日本医療研究開発機構の難治性疾患実用化研究事業として実施した医師主導第 II/III 相試験、ノーベルファーマ株式会社が治験依頼者となる有効性確認試験の結果を、第 40 回日本神経治療学会学術集会 (11 月 2 日～4 日、会場ホテルハマツ) で発表しました。

国立精神・神経医療研究センター病院 (研究分担者: 森まどか先生)、名古屋大学医学部附属病院 (研究分担者: 勝野雅央先生)、大阪大学大学院医学系研究科 (研究分担者: 高橋正紀先生)、熊本大学病院 (研究分担者: 山下賢先生、現・国際医療福祉大学成田病院) と連携した成果となります。

以下の通り、医師主導第 II/III 相試験及び有効性確認試験におきまして同様の成績が得られましたので、ノーベルファーマ株式会社にて薬事承認申請を準備しています。

### ・医師主導第 II/III 相試験結果概要

歩行可能な GNE ミオパチー患者 20 例 (うち 6 分間歩行試験の歩行距離 200m 以上が 18 例) に本剤 1 日 6g を投与したプラセボ対照二重盲検試験において、本剤群ではプラセボ群と比較して 48 週時点の上肢筋力合計点数の低下 (悪化) が抑制されました。

### ・有効性確認試験結果概要

GNE ミオパチー患者 14 例に本剤 1 日 6g を投与したプラセボ対照二重盲検試験において、本剤群ではプラセボ群と比較して 48 週時点の上肢筋力合計点数の低下 (悪化) が抑制されました。

**結論:** 本研究は、難病である遠位型ミオパチーに対する治療法を初めて提示することができた重要な報告です。ノーベルファーマ株式会社にて薬事承認申請を準備しています。

**支援:** 本研究は独立行政法人新エネルギー・産業技術総合開発機構、文部科学省橋渡し研究加速ネットワークプログラム、厚生労働科学研究費補助金および国立研究開発法人日本医療研究開発機構 (AMED) 難治性疾患実用化研究事業の助成を得て遂行しました。また治験薬はノーベルファーマ株式会社より提供を受けました。東北大学病院臨床研究推進センター (CRIETO) の支援も受けています。

## 【用語説明】

- 注1. 遠位型ミオパチー: 遺伝的な筋肉の病気(筋疾患)の一つです。理由は不明ですが、筋疾患の多くは、体幹に近い筋(近位筋)から障害されます。ところがこの遠位型ミオパチーでは、体幹から遠い筋(遠位筋)、例えば足首を動かすような筋肉や指先を動かすような筋肉から障害されます。そのような遺伝性筋疾患を総称して、遠位型ミオパチーと呼んでいます。
- 注2. アセノイラミン酸: シアル酸の一種です。GNE ミオパチーで足りなくなったシアル酸を補うため経口投与可能な薬剤として開発されました。
- 注3. GNE ミオパチー: 遠位型ミオパチーの一つで 1980 年代の日本からの臨床報告が疾患概念確立の端緒となりました。GNE 遺伝子はシアル酸という糖の一種を身体の中で合成するのに必要な酵素の設計図です。患者さんではこの酵素の機能が低下していて、シアル酸が出来にくくなっています。

### 【お問い合わせ先】

#### (研究に関すること)

東北大学大学院医学系研究科神経内科学分野

教授 青木正志 (あおき まさし)

助教 鈴木直輝 (すずき なおき)

電話番号 022-717-7189

Eメール: [naoki@med.tohoku.ac.jp](mailto:naoki@med.tohoku.ac.jp)

#### (取材に関すること)

東北大学大学院医学系研究科・医学部広報室

東北大学病院広報室

電話番号: 022-717-7149

FAX 番号: 022-717-8931

Eメール: [press@pr.med.tohoku.ac.jp](mailto:press@pr.med.tohoku.ac.jp)