

News release

2024年7月1日

6月28日は国際新生児スクリーニングデー Orchard Therapeutics、異染性白質ジストロフィーの新生児スクリーニングについて グローバルでの取り組みの進展を報告

本ニュースリリースは、当社子会社である Orchard Therapeutics が 6 月 28 日発表した[英文プレスリリース](#)の内容を、当社が日本語に翻訳、再構成し、発表しています。本ニュースリリースの正式言語は英語であり、その内容・解釈については英語が優先しますことにご留意下さい。

- 多分野の専門家からなる MLD のワーキンググループが、米国の新生児スクリーニングパネルに MLD を追加するための推薦書を提出
- 世界で初めて、ノルウェーが国として新生児スクリーニングに MLD を追加
- 2024 年前半に発表された複数の論文において、MLD が世界中の新生児スクリーニングに含まれるために必要な基準を満たすエビデンスが示された

協和キリン株式会社（本社：東京都千代田区、代表取締役社長：宮本 昌志）は、子会社である Orchard Therapeutics（本社：英国ロンドン、CEO: Bobby Gaspar、以下「Orchard」）が、異染性白質ジストロフィー（MLD）^{注1}の新生児スクリーニングの進展に関する最新情報を発表したことをお知らせします。

新生児スクリーニングは最も有効な公衆衛生の取り組みの一つであり、重篤な疾患を早期に特定し、治療を早期に開始できるメリットが世界中で広く認識されています。例えば米国では、新生児スクリーニングにより約 500 人に 1 人の割合で疾患が見つかっており、治療を早期に開始できた結果、年間 8000 人以上の乳幼児の命が救われているとされています。

Orchard の Chief Medical Officer である Leslie Meltzer, Ph.D. は「新生児スクリーニングで MLD を特定する方法に関する研究により、ここ数年世界中でスクリーニングの取り組みが大幅に前進しています。生命を脅かす他の多くの希少疾患と同じように、MLD 患者さんにとって早期発見と早期診断は非常に重要なことです。画期的な治療法と合わせて MLD の新生児スクリーニングが普及するよう、MLD の研究者、医師、支援者、そして患者さんのご家族は活動を続けてくださっています。我々は、MLD の新生児スクリーニングを世界中で加速させるため、引き続き幅広いコミュニティの取り組みを支援していきたいと考えています。」と述べています。

米国の RUSP に MLD を追加する推薦書を提出

MLD コミュニティの支援者、臨床医、公衆衛生専門家、科学者など多分野の専門家からなるワーキンググループは、米国の新生児スクリーニングパネル（RUSP, Recommended Uniform Screening Panel）に MLD を追加するための推薦書を提出しました。RUSP は国のガイドラインであり、すべての新生児に対してスクリーニングを行うことを推奨する疾患のリストから構成されます。各州はこの RUSP を参考に、州ごとに定める新生児スクリーニングパネルにどの疾患を含めるかを決定しています。

この推薦書は、6 月 27 日、米国保健福祉省（HHS）内の Health Resources and Services Administration（HRSA）に属する、Advisory Committee on Heritable Disorders in Newborns and Children（ACHDNC）に提出されました。推薦書の提出後に審査が開始され、ACHDNC は MLD における新生児スクリーニングの有用性について示されたエビデンスの分析を行います。RUSP に新たな疾患が加わると、州レベルでも採用され、新生児スクリーニングが実施されるようになります。また、RUSP 関連法案が現在まで 12 の州において成立しており、この法案下においては、州の新生児スクリーニングパネルに新しい疾患を追加するプロセスを迅速に進められるようになります。

このプロセスにおいて重要な要素は、パイロットスタディから得られるエビデンスです。現在、MLD の新生児スクリーニングに関する 11 の前向き医師主導試験が米国・欧州・中東で行われており、その大半は Orchard が支援しています。上記試験において、これまで 300,000 例以上の新生児のスクリーニングが行われ、累計で 5 件の陽性例が見つかり、結果としてすべて MLD と診断されました。最近では、イタリア・ミラノにある Ospedale Buzzi で前向きの試験が開始され、そこではロンバルディア（イタリア国内最多の人口を擁する州）で生まれた新生児に MLD のスクリーニングが提供される予定です。

ミネソタ大学医学部、Division of Pediatric Blood and Marrow Transplantation and Cellular Therapy Program の教授であり、M Health Fairview の小児血液・骨髄移植医である Paul Orchard 医師は、「今回の推薦書の提出は、MLD の新生児スクリーニングを米国で実施するために極めて重要な一歩です。MLD に対して最適な治療を施すのに重要なのは、症状を発症する前に患者さんを特定することであり、新生児スクリーニングはそれを実現する唯一の実用的な方法です。従って、広範な規模で MLD の新生児スクリーニングを実施することが重要です。私は、治療を受けた子供と受けていない子供とで、結果が大きく異なることを目の当たりにしてきました。だからこそ、MLD の子供たちには早期診断と早期の治療介入を行って、より良い生活を送る機会を与えるべきであると考えています。」と述べています。

世界初、ノルウェーが国として新生児スクリーニングに MLD を追加

ノルウェーの保健・ケアサービス省（Ministry of Health and Care Services）は、国の新生児スクリーニングパネルに MLD を追加しました。これによりノルウェーは、世界で初めて国として MLD の新生児スクリーニングを実施することになります。

Orchard の Executive director of global diagnostics and newborn screening である Charlotte Chanson は、「ノルウェーの保健・ケアサービス省が、MLD における医療ニーズを重要視し、世界で初めて MLD を国の新生児スクリーニングに加えたことを素晴らしいと思います。また世界各国において、新生児スクリーニングに関する取り組みが進展していることに我々は大いに勇気づけられています。MLD には、新生児スクリーニングを実施するための基準を満たす強いエビデンスがあります。引き続き、他のヨーロッパ諸国でも同様に新生児スクリーニングを推進するための取り組みを支援したいと考えています。」と述べています。

広く新生児スクリーニングを実施することを支持するために必要なエビデンス

2024 年前半に、MLD を取り入れた新生児スクリーニングの必要性、実現可能性（および費用対効果）に関する複数の論文が発表されました。これらの論文は、国として実施する新生児スクリーニングに含まれるために必要な基準を MLD が満たしていることを示す重要なエビデンスとなります。

- MLD の最適な管理方法に関する米国のコンセンサスガイドラインが、Cytotherapy 誌の 2024 年 3 月号に掲載されました。このガイドラインは MLD の専門家チームによって作成されたものです。
<https://doi.org/10.1016/j.jcyt.2024.03.487>
- 新生児スクリーニングで判明した MLD の臨床での管理に関する論文が、European Journal of Paediatric Neurology 誌の 2024 年 3 月号に掲載されました。本論文では、欧州におけるコンセンサスに基づいた提言がなされており、国ごとのスクリーニングプログラムに MLD を組み入れることを促進するものです。
<https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2024.03.003>
- 英国で実施したプレパイロットスタディの結果、乳児期遅発型患者さんの症例がみつかりました。この結果は Molecular Genetics and Metabolism 誌の 2024 年 5 月号に掲載されました。この論文は、MLD の早期発見・早期診断の重要性、そして新生児スクリーニングの必要性を支持する国際的なエビデンスとなります。
<https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2024.108349>
- Molecular Genetics and Metabolism 誌の 2024 年 5 月号に掲載された論文では、MLD を検出するために開発されたスクリーニング法について、高い特異性、実際のスクリーニング検査への導入、そして世界中の新生児スクリーニング施設ですでに検査されている他の先天性代謝疾患と組み合わせて測定できることが示されています。
<https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2024.108436>
- 2024 年 6 月号の International Journal of Neonatal Screening 誌に掲載された論文では、医療経済的な分析により、MLD の新生児スクリーニングの費用対効果の高さが示されました。具体的には、疾患の重症度に適した支払い意思額（WTP、willing to pay）を用いた分析により、本スクリーニングが英国の国民保健サービス（NHS）の資源を費用対効果の高い方法で活用できるという内容です。この内容は、MLD を新生児スクリーニングに加えることを支持するものです。
<https://doi.org/10.3390/ijns10030045>

International Neonatal Screening Day（国際新生児スクリーニングの日）

6月28日は、International Neonatal Screening Dayです。この日は、1960年代にろ紙を用いた血液スポットカードを考案し、フェニルケトン尿症の新生児スクリーニング法を開発した微生物学者の Dr. Robert Guthrie の誕生日に因んで制定されています。彼の献身的な努力により、先天性疾患を持つ患者さんを見つけ出すことが可能になり、今や世界中で使用される新生児スクリーニングが生まれ出されることになりました。

Orchard Therapeutics は MLD コミュニティの取り組みをサポートし、新生児スクリーニングのためのデータづくりを支援することで、引き続き MLD に対する新生児スクリーニングが世界中で広く実施できるようになることを目指します。

注 1 : MLD について

異染性白質ジストロフィー（MLD）は、急速かつ不可逆的に進行し、最終的には生命を脅かす遺伝性の代謝性疾患で、10万人に1人の割合で発症する非常に希少な疾患です。アリルスルファターゼ A（ARSA）という酵素をコードする遺伝子の変異が原因で、神経障害と発達退行を引き起こします。最も重篤な MLD のタイプでは、新生児期から乳児期の発育は正常であるものの、乳幼児期の後半になると急速に歩行能力や言語能力を失い、周囲との関係構築が困難になります。この疾患に罹患している小児は、最終的に寝たきりの状態になり、24時間の集中治療が必要になることがあります。さらに、多くの患者さんは発症から5年以内に死亡することから、その家族に大きな精神的・経済的負担を強いることとなります。

米国食品医薬品局（FDA）は、2024年3月、小児の早期発症型 MLD を対象とした治療法を初めて承認しました。Orchard はその唯一の治療法を米国で販売しており、これまでに欧州委員会（EC）、イギリス医薬品・医療製品規制庁（MHRA）、スイス医薬品局（Swissmedic）においても承認されています。