

News release

2025 年 12 月 17 日

Orchard Therapeutics、米国推奨統一スクリーニングパネル（RUSP）に 異染色性白質ジストロフィー（MLD）が追加されたことを発表

本ニュースリリースは、Orchard Therapeutics 社が本日発表した英文プレスリリースの内容を、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。原文（英文）については以下をご参照ください。

<https://ir.orchard-tx.com/news-releases/news-release-details/orchard-therapeutics-celebrates-addition-metachromatic>

- ・ 新生児スクリーニングは、症状が現れる前に MLD を診断できる唯一の現実的な手段であり、この急速に進行する疾患に苦しむ子どもとその家族に最良の結果をもたらすための鍵
- ・ 現在、全米の出生数の 50%以上を占める 14 州が、新たに承認された RUSP 疾患を各州の新生児スクリーニングパネルに迅速に追加できるようにするための法制度を整備
- ・ MLD の新生児スクリーニングを可能にする、その他地域主導の活動も世界的に進展中

協和キリンググループの一員である Orchard Therapeutics は、米国推奨統一スクリーニングパネル（RUSP: Recommended Uniform Screening Panel）に異染色性白質ジストロフィー（MLD）が追加されたことをお知らせします。RUSP は連邦政府が全ての新生児に対して出生時に検査を推奨する医療疾患リストを含む全国的なガイドラインであり、各州はこれを参考にして自州の新生児スクリーニング（NBS）パネルに含める疾患を決定します。新生児スクリーニング（NBS）は、世界で最も成功した公衆衛生プログラムの一つと広く認識されています。米国では約 500 人に 1 人の新生児が NBS によって診断可能な疾患を持っており、年間 8,000 人以上の乳児がこの公衆衛生プログラムによって救命的治療を受けられる可能性があります¹。新たな疾患が RUSP に追加されると、その採用と実施は州レベルで行われます。現在、全米の出生数の 50%以上を占める 14 州が、新たに承認された疾患を自州の NBS パネルに迅速に追加できるようにする RUSP alignment legislation を備えています。

Orchard Therapeutics 最高経営責任者（CEO）で医師である Bobby Gaspar 博士はこう述べています。「新生児スクリーニングは、症状が発現する前に患者を診断できる唯一の現実的手段であり、この急速に進行し、不可逆的で最終的には致命的な疾患に苦しむ米国の子どもとその家族に、最適かつ公平な結果をもたらすための鍵となります。MLD を出生時にスクリーニングすることの大きくかつ緊急の医療ニーズを認識した米国保健福祉省のリーダーシップに敬意を表します。」

Gaspar 博士はさらにこう述べています。「MLD の RUSP への追加は、米国における新生児スクリーニング実現に向けた画期的な一歩ですが、その実施は州レベルで行われねばならず、十分な連邦・州予算の確保が難しい中、これまでのプロセスも数年単位が必要となっています。Orchard Therapeutics は、MLD の新生児スクリーニング推進に向けたコミュニティ主導の努力を支援し続けます。我々は、バイオメディカルイノベーションと歩調を合わせるための、研究者、医師、患者支援団体、家族による、価値ある貢献を認識しています。私たちは、自社の専門知識とインフラを活用して米国および世界の新生児スクリーニングプログラムの強化と近代化に貢献します。」

¹ Gaviglio et. al. Infants with Congenital Diseases Identified Through Newborn Screening—United States, 2018–2020. International Journal of Neonatal Screening. 2023, 9(2), 23; <https://doi.org/10.3390/ijns9020023>

MLD は、出生 10 万人に約 1 人の割合で発症する非常に稀で重篤な代謝性神経疾患です。アリスルファターゼ A（ARSA）酵素をコードする遺伝子の異常により神経障害と発達の退行が引き起こされます。最も重症な MLD では、生まれて間もなくは正常に発達しますが、乳児期後半に入ると急速に歩行・会話・周囲との交流能力を失います。この子ども達は最終的に 24 時間体制の集中ケアを必要とする状態に悪化し、多くが症状発現から 5 年以内に亡くなります。これは家族やケア提供者、医療システムに多大な精神的・経済的負担をもたらします。

米アリゾナ州フェニックス在住の MLD 支援者である Kendra Riley 氏はこう語ります。「MLD の新生児スクリーニングが重要なのは、症状発現前に診断されなかった場合、治療対象外になってしまう可能性があるためです。私の次女リビーもその例で、現在この重篤な疾患の終末期をホスピスで過ごしています。リビーの診断を受けて、末娘ケイラは兄弟姉妹鑑定により症状発現前に MLD と診断され、迅速な医療介入を受けられました。」

Riley 氏はさらにこう続けます。「私たち家族のような経験は今でもあまりにも多くあります。しかし MLD の新生児スクリーニングが普及することで、未来の世代は『一人の子を失って、もう一人を救う』という状況を回避できるでしょう。出生時に MLD を診断できる新生児スクリーニングと、治療を提供可能な体制が組み合わされることで、この疾患に直面する子どもや家族の運命を大きく変えることができます。」

昨年、米食品医薬品局（FDA）は早期発症型 MLD と総称される臨床所見発現前の後期乳児型（PSLI）、臨床所見発現前の早期若年型（PSEJ）、及び臨床所見発現後早期の早期若年型（ESEJ）MLD に対する世界初かつ唯一の治療法を承認し、Orchard Therapeutics が治療の提供、販売を行っています。この治療法は、2020 年に欧州委員会（EC）、2021 年に英国医薬品・医療製品規制庁（MHRA）によっても承認されています。

米シカゴの Ann & Robert H. Lurie 小児病院 Edwards Family Division of Genetics and Rare Diseases の Barbara Burton 医師は次のように述べています。「多くの稀で命に関わる疾患と同様、早期発見と診断が患者の最良の結果を確保する鍵です。治療を受けた子どもと受けなかった子どもで結果の差を直接見てきました。MLD 患者には意味のある人生を送れる最良の機会を与えるべきであり、それは普遍的な新生児スクリーニングによってのみ可能です。」

ワシントン大学の Michael Gelb 博士は次のように述べています。「多くの重篤な遺伝性疾患で新生児スクリーニングの推進に関わってきましたが、MLD は全国プログラムへの導入基準を明確に満たしている疾患はほとんどありません。私の研究室で開発した検査法により、乾燥血液スポット（DBS）を用いた既存検査パネルに MLD スクリーニングを容易に追加できるようになりました。この検査法は過去数年にわたり世界的な MLD 新生児スクリーニングアライアンスの努力で改良され、再現性の高い精度が確認されています。」

Gelb 博士はさらにこう述べます。「MLD の新生児スクリーニング候補推薦を正式提出するための調整は、地域コミュニティ主導の努力に、産業界が協力して、共通の目標を前進させる好例です。この達成に関われたことを誇りに思うと同時に、他国が MLD を自国 NBS プログラムへ導入する際の先導役に、米国がなることを願います。」

新生児スクリーニング推進の世界的な動き

MLD の新生児スクリーニング実現に向けた地域主導の取組みは世界各国で進んでいます。米国では、イリノイ州、メリーランド州、ミネソタ州、ペンシルベニア州、ユタ州が MLD を既に自州パネルに追加。さらにニューヨーク州では州全域のパイロット調査が開始され、他州でも助言委員会による MLD 審査が進行中です。今回の RUSP 追加により、これらの動きはさらに加速すると見込まれています。

欧州では、今年 1 月にノルウェーの新生児スクリーニング（NBS）プログラムへの MLD 導入が行われたのに続き、スウェーデンが自国のスクリーニングプログラムに MLD を含めるよう全国推奨を公表しました。これは、MLD に対する NBS の実施を支持する強力なエビデンスが国際的に広く認知されつつあることを反映しています。さらに、イタリアでは複数の地域での決議がなされ、フランスの高等保健機関（HAS）は MLD をスクリーニングに含めるための正式なエビデンスレビューを開始し、2026 年末までに推奨を出す予定です。ドイツの連邦合同委員会（G-BA）も現在進行中の評価を 2027 年末までに終了し、全国実施の可能性に関する判断を行う予定です。一方、オーストリアでは全国規模の MLD 新生児スクリーニング・パイロットが継続中です。

MLD について

MLD は、生命を脅かす希少な遺伝性の代謝性疾患であり、文献情報では出生 10 万人に約 1 人の割合で発症すると推定されています。ARSA 遺伝子の変異により、脳をはじめ、肝臓、胆のう、腎臓、脾臓などの部位にスルファチドが蓄積します。時間経過とともに神経系が障害され、運動・認知機能の低下、重度の痙縮、痙攣などの神経症状をきたします。更に、運動・歩行・嚥下・食事が困難になり、視力も失われます。後期乳児型において、症状発現から 5 年後及び 10 年後の死亡率がそれぞれ 75% 及び 100% と推定されています²。

Orchard Therapeutics について

協和キリンの子会社であり、遺伝子治療のグローバルリーダーである Orchard Therapeutics は、疾患を治癒する可能性をもつ造血幹細胞遺伝子治療を活用した新しい治療法を研究開発、商業化することで、遺伝性疾患や重篤な疾患に苦しむ方々の生活を改善することに注力しています。造血幹細胞遺伝子治療においては、患者さん自身の造血幹細胞を体外に取り出し、遺伝子を改変して患者さんの体内に戻します。これにより、一度きりの投与で、疾患の根本原因を改善することを目指します。2015 年に設立された Orchard は、造血幹細胞遺伝子治療に関する研究開発から始まりました。この技術が有望な研究アイデア段階だった時から、人の生活を一変しうることが現実となるうえで、Orchard は中心的な役割を果たしてきました。現在 Orchard は、協和キリンのグローバル事業を担う一員として、患者、家族、社会にとって負担が大きく、治療選択肢が限られている、もしくは存在しない重篤な疾患に対処するため、造血幹細胞遺伝子治療のパイプラインを推進し続けています。詳細な情報は <http://www.orchard-tx.com> をご覧ください。

協和キリンについて

協和キリンは、Life-changing な価値をもつ新しい医薬品や治療法を創出し、患者さんへ届けることに真摯に取り組んでいます。日本発のグローバル・スペシャリティファーマとして、70 年以上にわたり医薬品の創出とバイオテクノロジーの革新に貢献してきました。現在、高いアンメットメディカルニーズを解決し得る次世代抗体および遺伝子細胞治療の開発に取り組んでいます。特に骨・ミネラル、血液がん・難治性血液疾患、希少疾患の治療法の研究開発に注力し、また他領域で活用され得る研究成果についてはパートナーシップによる価値最大化を目指します。協和キリンは共通の価値観のもと、持続可能な成長を実現し、人々に笑顔をもたらすために尽力します。

<https://www.kyowakirin.co.jp/index.html>

² Mahmood et al. Metachromatic Leukodystrophy: A Case of Triplets with the Late Infantile Variant and a Systematic Review of the Literature. Journal of Child Neurology 2010, DOI: <http://doi.org/10.1177/0883073809341669>