

2023年5月13日

日本小児神経学会

理事長 加藤 光広様

(一社) 日本筋ジストロフィー協会
臨床治験研究促進機構 機構長 貝谷久宣

(一社) 日本筋ジストロフィー協会
代表理事 竹田 保



デュシェンヌ型筋ジストロフィー治療薬に関する要望書

平素より、難病患者への格別のご支援を賜り感謝申し上げます。

さて、筋ジストロフィー治療薬をめぐっては、デュシェンヌ型筋ジストロフィー（以下、DMD）の治療薬、ビルトラルセンが2020年3月に承認され、DMDの患者・家族は大きな希望を得ました。一方、この薬の治療対象となる患者、即ちエクソン53スキップにより治療可能な遺伝子変異を持つ患者は、DMD全体の10%程度と言われており、それ以外の遺伝子変異を持つ患者を対象としたエクソンスキップ薬はまだ、我が国にはありません。

2021年1月にエクソン45をスキップする薬剤であるDS-5141b（以下、同薬）の国内第1/2相臨床試験結果に関する報があり、患者・家族は大いに勇気づけられるとともに、同薬の薬事承認の日を心待ちにしておりました。

ところがつい前日、開発を手掛ける第一三共株式会社が決算発表の中で、同薬の開発中止を明らかにされました。公表された資料の中には、「一定の有効性を示したものの、現データに基づいて開発を先に進めることが困難と判断したため」と理由が記されていました。患者会としては、一定の有効性があるのであればぜひとも開発を継続し、治療薬として上市を望むばかりです。

このような状況を踏まえ、DMD治療薬に対する当協会からの要望を下記の通りまとめました。貴学会においてこの治験薬の有用性をご検討賜り、承認審査機関の独立行政法人医薬品医療機器総合機構（PMDA）に対して早期の発売許可に向けて働きかけをいただきますようお願い申し上げます。

わが国にはエクソン45をスキップする薬剤はなく、同薬以外に臨床開発中のものもありません。2021年1月に公開された第一三共株式会社のPress Release文書には、「安全性上の懸念は認められませんでした。また、有効性については、ジストロフィン遺伝子のエクソン45をスキップすることによって得られるメッセンジャーRNAの産生が全ての患者で確認され、ジストロフィンタンパク質の発現は、複数の患者で明らかな増加が確認」との記載がありました。

DMDには根本的治療法はありません。患者は、日々進行する病態に、大きな不安と苦痛を感じつつ、生活しております。安全性に懸念がなく、病気の進行を遅らせる効果のある薬剤であれば、一刻も早い承認を熱望しております。

以上