

報道関係各位

2022年2月22日

アルナイラムの希少・難治性疾患に対する取り組みについて

- Rare Disease Day 2022 (世界希少・難治性疾患の日)に協賛 -
 - 希少疾患の患者さん・ご家族をはじめとしたステークホルダーの『知りたい』に答える趣旨に賛同し、
 特定非営利活動法人 ASrid 設立の希少疾患情報コミュニティ STEP に参画 -

Anylam Japan 株式会社(本社:東京都千代田区、代表取締役社長 カタルジーナ・マリア・ヴィッコス、以下「アルナイラム」)は、希少・難治性疾患に対する創薬、および認知・理解促進に取り組んでいます。当社は、より良い診断や治療による希少・難治性疾患の患者さんの生活の質の向上を目指す「Rare Disease Day (以下、RDD)」の趣旨に賛同し、協賛すること、ならびに特定非営利活動法人 ASrid が設立した希少疾患情報コミュニティ STEP へ参画することについてお知らせします。

■Rare Disease Day 2022 への協賛

RDD の開催は毎年 2 月の最終日とされており、延べ 100 カ国が参加しています。希少・難治性疾患への理解を深めるべく、世界的に啓発活動が実施されており、日本では、本年は 1 月より全国各地およびオンラインで様々なイベントが開催されています。

当社では、2020 年より継続して RDD に協賛しており、今回は、急性肝性ポルフィリン症(AHP)およびトランスサイレチン型家族性アミロイドポリニューロパチーに関する情報提供を行います。各地の RDD イベントを通じて、それぞれの疾患の特徴や患者さんの体験談について知ることのできる疾患情報サイトのご案内や、患者さん同士による貴重な対談をまとめたリーフレットを配布・展示します。



疾患情報サイト「AHP-Info」(<https://ahp-info.jp/>)
 開設と体験談募集をお知らせするリーフレット

トランスサイレチン型家族性アミロイドポリニューロパチー
 患者さんの対談をまとめたリーフレット
 ※疾患情報サイト「the BRIDGE」(<https://hattribridge.jp/>)
 でも記事掲載

また、RDD にあわせて、AHP 患者さんのドキュメンタリー映像の国内初公開を予定しています。ドキュメンタリー映像は、AHP が患者さんやご家族に与える影響について認識を高めるため、スペイン、フランス、英国、米国、ブラジルの患者さんに出演いただいている他、AHPに関するグラフィカルな説明を特徴としています。映像は疾患情報サイト「AHP-Info」(<https://ahp-info.jp/>) および当社のコーポレートサイトの「患者・ご家族の皆さま」のページ(<https://www.alnylam.jp/for-patients/acute-hepatic-porphyrria-information>)にてご覧いただけます。なお、映像の長さは25分間で、日本語字幕が表示されます。

■特定非営利活動法人 ASrid の希少疾患情報コミュニティ STEP に参画

さらに当社では本年度より、希少・難治性疾患に対する支援の一環として、特定非営利活動法人 ASrid が設立した希少疾患情報コミュニティ STEP (Strategic Translational Action for Empowering Patient) にも参画します。

希少・難治性疾患領域には多くのステークホルダーが存在し、様々な情報発信をそれぞれが行っています。多種多様な情報発信は有益であるものの、患者さんが適切に受け取れるかが課題と言えます。また、疾患により、患者会の有無や研究者の関心度、医薬品開発状況の違いなどによって差が存在している中、「適切な関係者から得た正しい情報を多角度から発信し、患者・家族をはじめとしたステークホルダーの『知りたい』に答える」ことを目的として、STEP が設立されました。当社はこの趣旨に賛同し、2021年12月の立ち上げ時より参画しており、現在までに当社を含めた9社が参画しています。

具体的な活動としては、1) 希少・難治性骨系統疾患、代謝性骨疾患領域を対象とした“STEP Bone disease”と2) 希少・難治性疾患領域の「知識」「情報」を学ぶための入り口となる“STEP Learning”を開始することが予定されています。当社は、AHP およびトランスサイレチン型家族性アミロイドポリニューロパチーに関する知見に基づき、STEP Learning におけるコンテンツの充実を支援します。

アルナイラムのメディカルアフェアーズ部ペイシェントアドボカシー&エンゲイジメントの三浦愛子は、「希少・難治性疾患の多くは、原因の解明や医薬品開発の進展が待望されている状況です。患者さんは、適切な診断を受けるまでに長い年数がかかったり、治療方法や同病の方について知りたくともその情報にたどりつけなかったりと、疾患に関する情報が世の中に浸透していないために困難に直面することもあります。アルナイラムでは、一人でも多くの患者さんに新たな希望をお届けできるよう、治療方法がない、または治療選択肢が限られているアンメット・メディカル・ニーズの高い疾患に開発の重点を置いています。また、患者さんが求める情報がスムーズに得られ、早期の診断・治療が叶えられるよう尽力しています。希少・難治性疾患を取り巻く多様な関係者が集まり社会的な周知機会となる RDD や、医療・医薬に携わる複数の企業の力が結集され患者さんの情報アクセスを高める STEP 参画を通じて、患者さんの課題解決に向けて引き続き貢献していきます」と述べています。

「世界希少・難治性疾患の日」(Rare Disease Day) について

Rare Disease Day (RDD) は、スウェーデンで 2008 年から始まった活動です。現在は述べ 100 カ国で RDD が開催されています。日本では 2010 年に初めて開催し、今回で 13 回目を迎えます。2022 年のテーマは、「声はとどくよ、どこからも - Finding, Learning, Sharing RARE community」です。詳細は <https://rddjapan.info/2022> をご参照ください。

特定非営利活動法人 ASrid について

ASrid (<https://asrid.org/>) は、希少・難治性疾患分野の患者・家族や様々な関係者を“中間機関”としてつなぐことを目的とした NPO 法人です。「To Patients, For Patients, Beside Patients」をスローガンに掲げ、疾患に対する研究実施や支援、疾患横断的な国際連携の推進活動や社会啓発イベント開催まで幅広く

行っています。また、患者・家族・患者会/協議会といった当事者関係者や、この領域の医療者・研究者・企業・行政等と協働しています。

STEP について

STEP は“Strategic Translational Action for Empowering Patients”の略語です。STEP コミュニティでは「患者当事者・家族が自らの力を発揮するための戦略的な橋渡しを実施する」ことを目指します。具体的には、STEP ウェブサイトを通じた情報発信や、ニーズに応じた講演会の開催などを展開することで、1) 疾患領域視点、2) 横断的視点、から患者当事者・家族をはじめとして関係者を Empowering していく(力をつけ、自信をつけていく)ことに貢献していきます。詳細は ASrid の 2021 年 12 月 24 日付プレスリリース (<https://asrid.org/>) をご参照ください。

急性肝性ポルフィリン症について

急性肝性ポルフィリン症 (AHP) は、消耗性で生命を脅かす急性発作や、患者さんによっては日常生活の機能や生活の質に悪影響を及ぼす持続症状を特徴とする、遺伝性の超希少疾患群です。AHP には、急性間欠性ポルフィリン症 (acute intermittent porphyria: AIP)、遺伝性コプロポルフィリン症 (hereditary coproporphyrin: HCP)、異型ポルフィリン症 (variegate porphyria: VP)、および ALA 脱水酵素欠損性ポルフィリン症 (ALA dehydratase deficiency porphyria: ADP) の 4 つの病型があります。

いずれの病型も、遺伝子変異により肝臓内のヘム産生に必要な特定の酵素が欠如することで生じ、これにより体内のポルフィリン等が毒性量まで蓄積します。AHP は労働年齢や出産年齢の女性に偏って発症し、症状は様々です。最もよくみられる症状は重症かつ原因不明の腹痛であり、随伴症状として、四肢痛、背部痛、胸痛、悪心、嘔吐、錯乱、不安、痙攣、四肢脱力、便秘、下痢、暗色尿または赤色尿もみられます。AHP は発作中に麻痺や呼吸停止の可能性もあることから、生命を脅かす危険もあります。AHP はその徴候および症状が非特異的であるため、婦人科疾患、ウイルス性胃腸炎、過敏性腸症候群 (IBS)、虫垂炎などのより一般的な他の疾患と診断され、AHP と正確に診断されない原因となります。その結果、世界的には、確定診断までの期間が 15 年に及ぶこともあります。また、AHP の長期合併症や併存疾患には、高血圧、慢性の腎疾患、肝細胞癌を含む慢性の肝疾患があります。

トランスサイレチン型家族性アミロイドポリニューロパチーについて

トランスサイレチン型家族性アミロイドポリニューロパチーは、遺伝性 ATTR アミロイドーシス、FAP (Familial Amyloid Polyneuropathy) とも呼ばれています。TTR 遺伝子の変異が原因で生じる進行性の難治性疾患で、死に至ることも多い疾患です。TTR タンパク質は主に肝臓で産生され、ビタミン A の輸送体として働きます。TTR 遺伝子に変異が生じると、異常なアミロイドタンパク質が蓄積して、末梢神経や心臓などの臓器・組織を傷つけ、治療が難しい末梢神経障害、自律神経障害および/または心筋症などを引き起こします。トランスサイレチン型家族性アミロイドポリニューロパチーの患者数は全世界で約 5 万人おり、障害発生率と死亡率はきわめて高く、大きなアンメットニーズが存在します。トランスサイレチン型家族性アミロイドポリニューロパチーの診断からの生存期間の中央値は 4.7 年で、心筋症を発症する患者さんでは 3.4 年とさらに短くなっています。

Alnylam Japan 株式会社について

Alnylam Japan 株式会社 (<https://www.alnylam.com/alnylam-japan/>) は、次世代の医薬品として注目される核酸医薬の一つである RNAi 治療薬を日本の患者さんに提供するため、2018 年 7 月に設立しました。RNAi 治療薬は、従来はターゲットにできなかった標的分子に選択的に作用することで、これまで治療が困難だった疾患の新たな治療選択肢となる可能性があります。RNAi 技術を応用して、mRNA を標的として開発された世界初の siRNA 製剤オンパットロは、当社が日本国内で 2019 年に上市・販売した最初の製品です。2021 年には、2 成分目となる siRNA 製剤ギブラーリを上市・販売しています。当社は、医療の未来を切り拓く可能性のある新しい治療薬の開発に取り組み、アンメットニーズの解消に貢献することを目指しています。

RNAi について

RNAi (RNA interference : RNA 干渉) は、遺伝子発現抑制 (サイレンシング) という細胞内の自然なプロセスであり、現在、生物学と創薬において最も期待され急速に進歩している最先端領域の一つです。RNAi の発見は「10 年に 1 度の画期的な科学の前進」とされ、その功績に対して 2006 年にはノーベル生理学・医学賞が贈られています。RNAi 治療薬は、細胞内で生じるこの自然な生物学的プロセスを利用した新しい作用機序を持つ薬剤として誕生しました。RNAi の作用機序は、アルナイラムの RNAi 治療薬のプラットフォームである siRNA (small interfering RNA : 低分子干渉 RNA) が、疾患に關与するタンパク質をコードするメッセンジャー RNA (mRNA) の発現を抑制 (サイレンシング) することで、そのタンパク質の産生を阻害するというものです。RNAi 治療薬は、遺伝子疾患などの治療法を変える可能性が示唆されている新たなアプローチです。

Alnylam Pharmaceuticals 社について

Alnylam Pharmaceuticals 社 (Nasdaq: ALNY) は、RNAi 技術を、遺伝性希少疾患、循環器・代謝系疾患、肝感染症、および中枢神経系・眼科疾患の患者さんの治療や生活の質を改善することが期待される医薬品に応用するリーディングカンパニーです。RNAi 治療薬はノーベル賞を受賞した科学に基づいており、アンメットニーズの高い難治性疾患を臨床的に実証されたアプローチで治療します。当社は、2002 年の設立以来、RNAi 治療プラットフォームにより、科学的可能性を現実のものにするというビジョンを実現しています。当社の製品である RNAi 治療薬は、「オンパットロ®」(パチシランナトリウム)、「ギブラーリ™」(ギボシランナトリウム)、lumasiran (国内未承認)のほか、アルナイラム社のパートナーであるノバルティス社によって開発と商業化が行われている inclisiran (国内未承認)があります。当社は、開発後期段階にある 6 つの製品候補を含む、充実したパイプラインを有しています。今後も引き続き、希少疾患と一般的な疾患の両方に対して変革をもたらす治療薬を生み出すことを目標とした「アルナイラム P5x25」戦略を遂行し、持続可能なイノベーションと優れた財務実績を通して世界中の患者さんに貢献し、その結果としてバイオ医薬品のリーディングカンパニーとして認知されることを目指します。当社はマサチューセッツ州ケンブリッジに本社を置きます。詳細は、弊社ウェブサイト www.alnylam.com、Twitter [@Alnylam](https://twitter.com/Alnylam)、または [LinkedIn](#)、[Instagram](#) でご覧ください。

###

本プレスリリースに関する問い合わせ先:

Alnylam Japan 株式会社

TEL: 03-6629-6180

Mail: press@alnylam.com