

日本人類遺伝学会第66回大会  
第28回日本遺伝子診療学会大会 合同開催

## ランチョンセミナー9

# 脊髄性筋萎縮症の新規経口薬 リスジプラム(エブリスディ®) の登場

座長

東京大学大学院医学系研究科 脳神経医学専攻  
臨床神経精神医学講座 神経内科学分野 教授

**戸田 達史** 先生

演者

東京女子医科大学 遺伝子医療センターゲノム診療科  
特任教授

**齋藤 加代子** 先生

日時

2021年10月15日(金) 12:40～13:40

会場

**第5会場** パシフィコ横浜 会議センター 3F 304

〒220-0012 神奈川県横浜市西区みなとみらい 1-1-1

開催  
形式

**ハイブリッド開催**

本セミナーはハイブリッド方式(現地+ライブ配信)にて開催いたします。

当日、密を避ける観点から会場での参加登録はございません。

必ず事前に学会HP からオンライン参加登録をお願いいたします。

<https://www.jshg-jsgdt2021.org/index.html>

※整理券の配布はございません。

共催

日本人類遺伝学会第66回大会  
第28回日本遺伝子診療学会大会 合同開催/  
中外製薬株式会社

# 脊髄性筋萎縮症の新規経口薬 リスジプラム(エブリスディ®)の登場

齋藤 加代子 先生

東京女子医科大学 遺伝子医療センター ゲノム診療科

脊髄性筋萎縮症(SMA)は脊髄前角細胞の変性・消失による筋萎縮と進行性筋力低下を特徴とする下位運動ニューロン病である。SMAは、その重篤さと呼吸筋障害による致命的経過ゆえに、長く根本治療が望まれてきた。2017年より核酸医薬品の髄腔内投与、2020年より遺伝子治療薬の静脈内投与という先進的治療が臨床実装されるようになり、SMAの医療は大きく変革しつつある。そこに低分子薬リスジプラム(エブリスディ®)1日1回経口投与が侵襲性の少ない投与法の治療薬として登場した。

SMAは、*SMN1*遺伝子の機能喪失型変異により引き起こされる。SMA患者においては、*SMN2*遺伝子による低レベルの機能的SMNタンパク質のみが産生されている。リスジプラムは選択的*SMN2*スプライシング修飾剤であり、*SMN2*遺伝子からエクソンインクルージョンにより完全長の機能的SMNタンパク質の産生を促す機序を有する。

7ヵ月齢までのI型を対象とした第II/III相(FIREFISH Part2)試験と歩行不可能な2-25歳のII、III型を対象とした第II/III相(SUNFISH Part2)試験が国際共同治験として実施され、日本からはFIREFISH試験に1例、SUNFISH試験に10医療施設より15例の患者が参加した。これらの臨床試験において有効性と安全性が示され、2021年6月薬事承認、8月薬価収載となった。

本セミナーでは、SMAの臨床、診断基準、遺伝学的検査に関して概説するとともにリスジプラムの国際共同治験の結果を呈示する。

## 謝辞

治験を担当した医師を代表して、本治験にご参加いただいた患者さん、ご家族、医療関係者、患者登録(SMARTコンソーシアム)関係者およびSMA家族の会の皆様に感謝申し上げます。