

ともしび No.17

ともしび6号において、脊髄性筋萎縮症に対する画期的な遺伝子治療の話をしました。ついに、この薬(当初はAVXS-101でしたが、Zolgensma ゾルゲンスマと命名)がアメリカFDAから認可されて市販されることとなりました。

脊髄性筋萎縮症では、SMN1 遺伝子に異常があり、このため脊髄の運動ニューロンが消えてゆき、この結果として筋肉が萎縮します。今回認可された薬は、正常なヒト SMN1 遺伝子(二本鎖 DNA 構造)をアデノ随伴ウイルス9型(scAAV9)と呼ばれるウイルスにくっつけたものです。これを静脈内に注射すると、やがて脊髄の運動神経細胞に取り込まれて、SMN1 遺伝子が働いて正常な SMN 蛋白を産生するようになります。その効果として、運動神経が生き残り、筋肉が萎縮することがなくなるのです。

一般的に、I型の脊髄性筋萎縮症では、生後6か月ごろまでに発症し、平均6~9か月で死に至ると言われています。AVXS-101の第I相臨床試験では、20か月時点では全員に生存が認められました。また、第三相の臨床試験でも同様な効果が認められたようです(ただし、第三相では一人だけ死亡された方がいらっしゃるそうです)。

少し気になるのは、この薬の価格で、なんと212万ドルだそうです。1ドル100円で計算しても2億円以上です。もちろん、世界で最も高額な薬です。日本での承認はやや遅れているようで、ひょっとすると余りにも高額な薬なので、日本の健康保険制度に与える影響などを検討しているのかもしれない。

いずれにしても、素晴らしい画期的な薬であり、是非、DMDなどへの応用も期待したいところです。

2019.6.17