

2020年5月8日

報道関係各位

株式会社LSIメディエンス

脊髄性筋萎縮症治療用検査（抗 AAV9 抗体検査） 受託開始のお知らせ

株式会社LSIメディエンス（本社：東京都千代田区、代表取締役社長：渡部 晴夫）は、ノバルティス ファーマ株式会社（本社：東京都港区、代表取締役社長：綱場 一成、以下「ノバルティス ファーマ」）の脊髄性筋萎縮症（Spinal Muscular Atrophy: SMA）に対する遺伝子治療用製品であるゾルゲンスマ®点滴静注（一般名：オナセムノゲン アベパルボベク、以下「ゾルゲンスマ」）の投与可否を判断するための抗 AAV9 抗体の有無を測定する検査（検査項目名：抗 AAV9 抗体検査）を、本日5月8日から受託を開始いたします。当検査は、保険適用となるまではノバルティス ファーマが実施する「抗 AAV9 抗体検査結果の無償提供プログラム」のサポートとして実施いたします。

当検査には株式会社医学生物学研究所（本社：名古屋市中区、代表取締役社長：山田 公政、以下「医学生物学研究所」）が Quest Diagnostics（本社：米国・ニュージャージー州）から製造・販売のライセンスを取得して開発したゾルゲンスマのコンパニオン診断薬キット「MEBCDX AAV9 テスト」を用います。

当社は、Quest Diagnostics が提唱する、コンパニオン診断薬を全世界で迅速に利用可能とすること等を目的としたグローバル・ダイアグノスティクス・ネットワーク（以下、GDN）に参画していますが、当検査は日本における GDN のはじめての成果を示す事例です。

【検査概要】

検査項目名称	抗 A A V 9 抗体
検査材料	血清
検体量／保存法	0.3mL ／ 冷蔵
検査法	E I A （ E L I S A ）
報告様式 単位	判定： 陰性・陽性 力価： <1:25, 1:25, 1:50, 1:100, ≥1 : 200
基準値	陰性 <1:25
所要日数	3～7日
受託開始日	2020年5月8日

【脊髄性筋萎縮症（SMA）】

脊髄性筋萎縮症（SMA）は、脊髄前角細胞の変性・消失によって進行性に筋力低下と筋萎縮を呈する下位運動ニューロン病です。SMA は、希少疾患であり、SMA の特定医療費（指定難病）受給者証所持者数は、平成 30 年度末に全国で 858 人、0 歳～9 歳は 30 人と報告されております。また、遺伝性疾患による乳幼児の主な死亡原因であり、日本における指定難病の 1 つです。

【ゾルゲンスマ】

ゾルゲンスマは脊髄性筋萎縮症（SMA）の根本原因である *SMN2* 遺伝子の機能欠損を補うことで運動ニューロンの SMN タンパク質発現量を増加させ、患者の生命予後及び運動機能を改善する遺伝子治療用製品です。

ゾルゲンスマは、抗 AAV9 抗体価が高い患者さんへの投与経験はなく、抗 AAV9 抗体価が高い患者さんに対するゾルゲンスマの有効性及び安全性が明らかでないことから、「承認された体外診断薬を用いた検査により抗 AAV9 抗体が陰性であることが確認された患者に投与する」旨が効能、効果又は性能に関連する使用上の注意としても設定されています。

【コンパニオン診断薬】

コンパニオン診断薬は、ある医薬品等が効果を示す患者さんを特定したり、副作用のリスクの大きい患者さんを特定したり、適正な投与量を判断するために用いられる体外診断用医薬品です。

【MEBCDX AAV9 テストについて】

本キットは、医学生物学研究所のコンパニオン診断薬開発受託サービスによって開発された製品です。Quest Diagnostics より技術移管を受け、コンパニオン診断薬として 2020 年 4 月 27 日に製造販売承認されました。患者さんの血清を検体とし、ELISA 法により抗 AAV9 抗体を測定することでゾルゲンスマの適応を判断します。

【株式会社LSIメディエンスについて】

株式会社LSIメディエンスは、1975 年に設立され、「臨床検査事業」、「診断薬事業」、「創薬支援事業」を主要事業に、長年培ってきた検査・分析力をコア・コンピタンスとし、検査結果に解析力を加えた新たなソリューションの創出を目指しています。病気の予防・早期発見、治療に貢献し、個別化医療などの次世代医療を支える取り組みも積極的に行っております。2018 年度の売上収益は 887 億円で 3,500 名の従業員を擁する日本で有数の総合ヘルスケアサービス企業です。

<https://www.medience.co.jp/>

【Quest Diagnostics について】

Quest Diagnostics は 1967 年に設立され、人々の健康増進に対する活動を強力に支援しています。世界最大規模のデータベースをもとにした臨床検査結果を提供することにより、疾患の確定および治療、健康的な行動促進、健康管理の向上を可能にする新たな道を明らかにしています。Quest Diagnostics は毎年、米国成人の 3 人に 1 人、そして米国の医師と病院の半数にサービスを提供し

ており、4万5千人の従業員は、適切な技術と判断力を持ち、診断のための検査を行うことが、生活をより良い方向に変革する行動となることと理解しています。

<https://www.questdiagnostics.com>

【ノバルティス ファーマ株式会社について】

ノバルティス ファーマ株式会社は、スイス・バーゼル市に本拠を置く医薬品のグローバルリーディングカンパニー、ノバルティスの日本法人です。ノバルティスは、より充実したすこやかな毎日のために、これからの医薬品と医療の未来を描いています。ノバルティスは世界で約10万9千人の社員を擁しており、7億5千万人以上の患者さんに製品が届けられています。ノバルティスに関する詳細はホームページをご覧ください。

<https://www.novartis.co.jp>

【株式会社医学生物学研究所について】

株式会社医学生物学研究所は1969年に日本で最初の抗体メーカーとして設立され、現在では、免疫学的領域のみならず、遺伝子診断の領域にも事業を拡大して、臨床検査薬及び基礎研究用試薬の研究・開発・製造・販売を行っています。

臨床検査薬事業では、自己免疫疾患、がん、感染症等の検査薬の開発・販売を行っています。自己抗体診断分野では日本国内トップメーカーとして製品ラインナップの充実を図り、難治性疾患の多い当該分野の医療に貢献しています。がん診断分野では医薬品の効果を予測するコンパニオン診断薬を開発し、個別化医療に貢献しています。

<https://www.mbl.co.jp/>

以上

【 プレスリリースに関するお問い合わせ先 】

株式会社LSIメディエンス
総務・法務・知財部 総務グループ 広報担当
TEL : 03-6896-8926
E-mail: NPA-LSIM-PR@nm.medience.co.jp

【 当検査に関するお問い合わせ先 】

株式会社LSIメディエンス
臨床検査事業本部 学術企画部 インフォメーション
TEL : 03-5994-2111



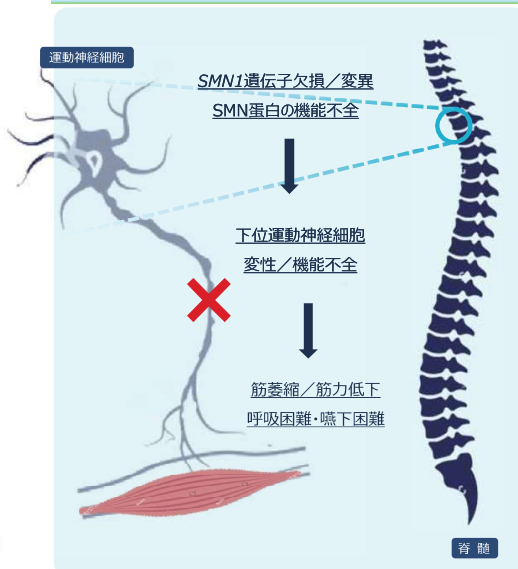
株式会社LSIメディエンス

脊髄性筋萎縮症 治療用検査（抗AAV9抗体検査）について



株式会社LSIメディエンス

1. 脊髄性筋萎縮症（SMA）



脊髄前角細胞（運動神経細胞）の変性による
筋萎縮と進行性筋力低下を特徴とする
下位運動神経疾患【指定難病】

SMN1遺伝子の欠失もしくは変異が原因

国内新規発症数：年間約50人（新生児2万人に1人）
病型によりⅠ型（重症型）～Ⅳ型に分類される
国内新規発症数のうち6割が重症型のⅠ型

重症型は未治療の場合、
10人中9人は永続的に人工呼吸器装着が必要となる
もしくは2歳まで生きられない

参考：難病情報センターホームページ(<https://www.nanbyou.or.jp/entry/135>)（2020年4月時点）

1. ゾルゲンスマ®点滴静注

「ゾルゲンスマ®点滴静注」（一般名：オナセムノゲン アベパルボベク、以下「ゾルゲンスマ」）は脊髄性筋萎縮症の根本原因であるSMN1遺伝子の機能欠損を補うことで運動ニューロンのSMNタンパク質発現量を増加させ、患者の生命予後及び運動機能を改善する遺伝子治療用製品です。

「ゾルゲンスマ」は、SMAの根本原因である遺伝子の機能欠損を補う遺伝子補充療法で、1回の点滴静注で治療が完了します。SMAの原因遺伝子であるヒト運動神経細胞生存（Survival Motor Neuron: SMN）タンパク質をコードする遺伝子が組み込まれたアデノ随伴ウイルス9型のカプシドを有する非増殖性遺伝子組換えアデノ随伴ウイルス（AAV9）を利用し、正常なSMN遺伝子を運動ニューロン等に導入してヒトSMNタンパク質を安定して発現することで、SMAに対する作用を示します。

ノバルティスファーマホームページより

1. 本検査の必要性

- ゾルゲンスマは、2020年3月19日に2歳未満の「脊髄性筋萎縮症（臨床所見は発現していないが、遺伝子検査により脊髄性筋萎縮症の発症が予測されるものも含む）ただし、抗AAV9抗体が陰性の患者に限る」を効能、効果又は性能として製造販売承認されました。ゾルゲンスマは、抗AAV9抗体価が高い患者さんへの投与経験はなく、抗AAV9抗体価が高い患者さんに対するゾルゲンスマの有効性及び安全性が明らかでないことから、**「承認された体外診断薬を用いた検査により抗AAV9抗体が陰性であることが確認された患者に投与する」**旨が効能、効果又は性能に関連する使用上の注意としても設定されています。

ゾルゲンスマ®点滴静注添付文書より

2. MEBCDX AAV9 テスト



キット構成
酵素標識抗体／AAV9カプソド／
陰性コントロール／低値陽性コントロール／
高値陽性コントロール／酵素基質液

別売品
マイクロプレート／乳タンパク質／
ブロッキング液

「ゾルゲンスマ」投与前に
抗AAV9抗体の有無を検査するための
コンパニオン診断薬（CDx）

4月27日 CDxとして体外診断薬承認
5月7日 新発売

1プレートで3検体のアッセイができます

2. MEBCDX AAV9 テスト 使用目的・臨床的意義

使用目的

血清中の抗アデノ随伴ウイルス9型（AAV9）抗体の測定

（脊髄性筋萎縮症におけるオナセムノゲン アベパルボベクの適応を判定するための補助）

臨床的意義

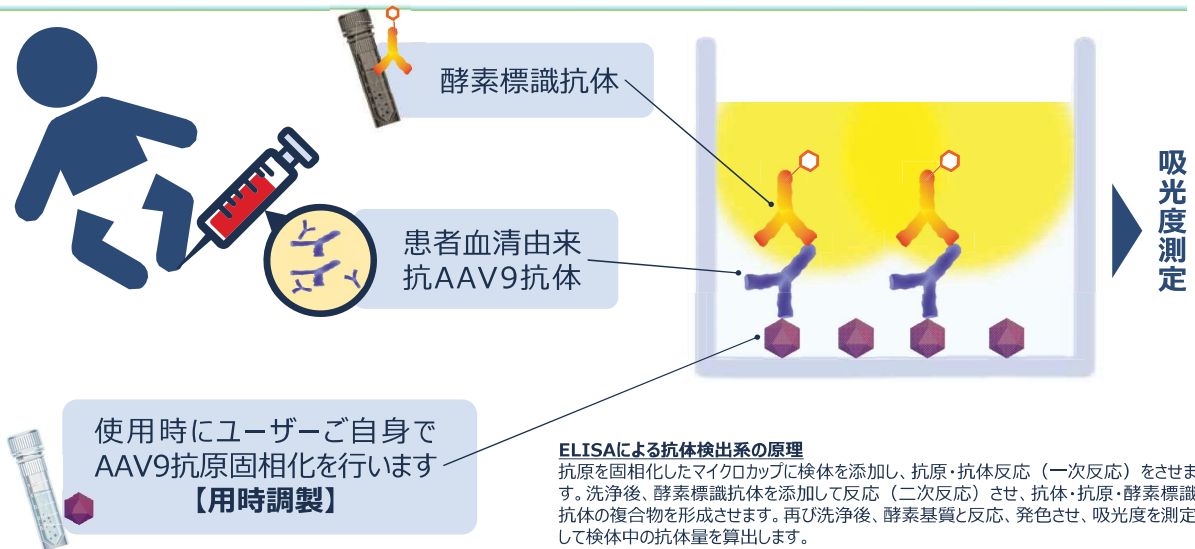
抗AAV9抗体の抗体価が高い患者では、抗AAV9抗体の免疫応答によって「ゾルゲンスマ」の遺伝子治療効果が阻害される可能性や副作用が起きる可能性があります。

そのため、「ゾルゲンスマ」は抗AAV9抗体が陰性であることが確認された患者に限って承認されました。

今回承認された「MEBCDX AAV9 テスト（以下、本品）」は、

「ゾルゲンスマ」投与前に抗AAV9抗体の有無を検査するためのコンパニオン診断薬です。

2. 測定原理（ELISAによる抗体検出系）



2. 性能データ | 第Ⅲ相臨床試験で使用されたELISA検査との一致率

		対照法*		合計
		陽性	陰性	
本品	陽性	6	2	8
	陰性	0	12	12
合計		6	14	20

全体一致率：18/20（90%）
 陽性一致率：6/6（100%）
 陰性一致率：12/14（86%）

血清検体20例を用いて
 対照法*と本品の判定一致率を検討したところ
 良好な一致率を示しました。

* 第Ⅲ相臨床試験で使用されたELISA検査

3. 5月8日より受託開始

脊髄性筋萎縮症治療薬「ゾルゲンスマ®点滴静注」投与前において、抗AAV9抗体の有無を測定する「MEBCDX AAV9 テスト」を用いた検査受託を当社が実施いたします。

本検査の受託は検査が保険適用されるまでの間、ノバルティス ファーマが実施する「検査結果無償提供プログラム」のサポートを受けます。

【検査要項】

項目名称	抗AAV9抗体	報告様式	判定：陰性、陽性
項目コード	27734	単位	力価：<1:25, 1:25, 1:50, 1:100, ≥1:200
材料	血清	基準値	陰性 <1:25
検体量／保存法	0.3 mL／冷蔵	所要日数	3～7日
検査方法	EIA（ELISA）	受託開始日	2020年5月8日(金)