

報道関係各位

Ultragenyx Japan
糖原病 I 型 a (GSDIa) に対する遺伝子治療用製品
「pariglasgene brecaparvovec」の日本における製造販売承認を申請

Ultragenyx Japan 株式会社（本社：東京都、代表取締役社長：桐谷忠）は、糖原病 I 型 a (GSDIa) に対する遺伝子治療用製品「pariglasgene brecaparvovec」（開発番号：DTX401、以下「本品」）について、本日、厚生労働省に製造販売承認申請を行いました。本品は、2024年11月に厚生労働省より希少疾病用再生医療等製品としての指定を受けています。

Ultragenyx Japan 株式会社 代表取締役社長 桐谷忠は次のように述べています。

「GSDIa という希少かつ重篤な疾患に対し、遺伝子治療という新たな治療選択肢を日本の患者さんにお届けするため、このたび製造販売承認申請を行えたことを、大変意義深く受け止めています。当社は、患者さんご家族の声に耳を傾けながら、希少疾患と向き合う皆さまの生活の質向上に貢献できるよう、今後も真摯に取り組んでまいります。」

GSDIa は、G6PC 遺伝子変異により発症する稀で重篤な遺伝性代謝疾患です。GSDIa の患者さんは肝臓から血中へ十分なグルコースを供給できないため、重度の低血糖をはじめとする代謝異常を来し、長期的には肝臓や腎臓に重篤な合併症を生じる可能性があります^{1,2,3}。GSDIa は日本で指定難病に指定されています。

現在、GSDIa に対する根本的な治療法はなく、標準治療は生涯にわたる厳格な食事管理およびとうもろこし澱粉（コーンスターチ）摂取等による外因性グルコース補充に依存しています^{4,5,6}。これらは低血糖予防に不可欠である一方、患者さんおよびご家族の方々に大きな負担を伴うことから、疾患の原因に直接作用する新たな治療選択肢が求められています^{7,8,9}。

本品は、GSDIa の原因であるグルコース-6-ホスファターゼ（G6Pase）酵素の異常に対し、機能的な G6Pase を肝臓で発現させることを目的として開発された、アデノ随伴ウイルス（AAV）ベクターを用いた遺伝子治療です。本品の単回の静脈内投与により、低血糖をはじめとする代謝異常の改善が期待され、承認されれば、GSDIa に対する国内初の遺伝子治療用等製品となる可能性があります。

これまでに公表された無作為化二重盲検プラセボ対照第 3 相 GlucoGene 試験の結果では、本品で治療された患者さんにおいて、日常的なコーンスターチ摂取量および摂取頻度の有意かつ臨床的に意味のある減少が認められました。同時に、低血糖の低い発現レベルが維持され、正常血糖（euglycemia）の改善および絶食耐性の改善が示されました。これ



らの臨床的ベネフィットは、患者全般改善度（Patient Global Impression of Change：PGIC）尺度により評価された、患者報告アウトカムにおける意味のある生活の質（QOL）の改善にもつながりました。本品は忍容性が良好で、許容可能な安全性プロファイルが確認されています。

本承認申請は、海外第 1/2 相試験、長期継続試験、及び日本人コホート（48 週データ）を含む第 3 相国際共同試験（144 週データ）に基づいています。なお、日本も参加している第 3 相国際共同試験が現在進行中です。

糖原病 I 型 a（GSDIa）について

糖原病 I 型 a（GSDIa）は、G6PC 遺伝子の変異により G6Pase の機能異常が原因で発症する、稀で重篤な遺伝性代謝疾患です。GSDIa 患者では、糖新生および糖原分解経路から全身が必要とする十分なブドウ糖（グルコース）を供給することができないため、重度の低血糖をはじめ、乳酸アシドーシス、高尿酸血症、高トリグリセリド血症などの代謝障害が生じます。

長期的には、肝腫大、腎機能障害、肝細胞腺腫や肝細胞癌などの重篤な合併症を来す可能性があり、生命予後や生活の質（QOL）に大きな影響を与えます。

GSDIa の発生頻度は世界的に約 0.8／10 万人と推定されており、日本では正確な患者数は不明であるものの、100 例以上が報告されています^{10,11,12,13}。本疾患を含む肝型糖原病は、日本では指定難病に指定されています（指定番号：257-1）。

pariglasgene breccaparvovec（開発番号：DTX401）について

pariglasgene breccaparvovec は、GSDIa を対象として開発されている、アデノ随伴ウイルス（AAV）ベクターを用いた再生医療等製品（ウイルスベクター製品）です。単回の静脈内投与により、肝細胞へ G6PC 遺伝子を送達し、正常に機能するグルコース-6-ホスファターゼ（G6Pase）を生理的な制御下で発現させることで、肝臓におけるグルコース産生の回復を目指します。臨床試験では、成人 GSDIa 患者において、コーンスターチ必要量および摂取回数の減少、ならびに血糖コントロールの改善または安定が認められており、治療負担の軽減および生活の質（QOL）の向上が期待されています。

Ultragenyxについて

Ultragenyx Pharmaceutical Inc. は、重篤な希少遺伝子疾患および超希少遺伝子疾患の治療のための新しい治療法を患者さんに提供することに特化したバイオ医薬品企業です。アンメットメディカルニーズが高く、疾患のメカニズムが明らかで、かつ原疾患に対して承認された治療法が未だ無い疾患に対処することを目的に、承認された医薬品と治療薬候補の多様なポートフォリオを構築してきました。

当社は、希少疾患治療薬の開発と商業化の経験を持つ経営陣によって率いられています。その戦略は、緊急を要する患者さんに安全で効果的な治療法を提供することを目標とし、時間効率とコスト効率の高い医薬品開発を前提としています。詳しい情報は、当社のウェブサイトをご覧ください。<https://www.ultragenyx.com/>

将来予想に関する記述およびデジタル・メディアの利用

本プレスリリースに記載されている過去の事実に関する情報を除き、本プレスリリースに含まれる記載事項、すなわち、Ultragenyx の将来の営業成績および財務実績に関する期待および予測、DTX401 に関する事業計画および目標、DTX401 の忍容性および安全性に関する期待、DTX401 の製造販売承認申請および承認を裏付ける臨床データの十分性に関する期待、DTX401 に係る製造販売承認申請およびその他の規制当局による承認の取得時期および成功の可能性、DTX401 が承認さ



れる可能性およびその取得時期に関する期待、DTX401の対象患者数に関する見込み、今後の規制当局とのやり取り、DTX401によって創出される価値、ならびにDTX401に関する今後の臨床的および規制上の開発に関する記述は、1995年米国証券民事訴訟改革法（Private Securities Litigation Reform Act of 1995）の「セーフハーバー」条項に定義される将来予想に関する記述です。

これら将来予想に関する記述には、重大なリスクおよび不確実性が伴っており、その結果として、当社の臨床開発プログラム、第三者との協業、将来の結果、業績または達成事項が、これらの将来予想に関する記述により明示または黙示されている内容と大きく異なる可能性があります。

これらのリスクおよび不確実性には、その他の要因に加え、医薬品の臨床開発に内在する不確実性ならびに規制当局による承認取得プロセスの予測困難性および長期化、DTX401の開発を当社が成功裏に進める能力、想定された期間内に開発目標を達成する能力、有害事象に関するリスク、当社に代わって特定の業務を実施する第三者パートナーへの依存に伴うリスク、自社製造施設の運営に関する当社の経験不足、当社および第三者製造業者が規制要件を遵守する能力、事業拡大を適切に管理する当社の能力、最近発表した戦略的リストラクチャリング計画に関連する遅延、想定外の費用またはその他の悪影響、当社の製品および開発中製品の市場機会が想定よりも小さい可能性、製造に関するリスク、他の治療法または製品との競争、ならびに事業運営資金としての現金、現金同等物および短期投資の十分性、当社の将来の営業成績および財務実績、臨床試験の実施時期およびその結果の公表時期、Ultragenyxの製品および開発中製品の供給可能性または商業的可能性に影響を及ぼし得るその他の事項が含まれます。Ultragenyxは、これら将来予想に関する記述を更新または修正する義務を負いません。

これらの将来予想に関する記述によって示された内容と実際の結果が異なる可能性のあるリスクおよび不確実性、ならびにUltragenyxの事業全般に関するリスクについての詳細は、2026年2月18日に米国証券取引委員会（SEC）に提出されたUltragenyxのForm 10-K年次報告書ならびにその後SECへ提出された各種定期報告書をご参照ください。

Ultragenyxは、SECへの提出書類、プレスリリースおよび公開カンファレンスコールに加え、レギュレーションFDに基づく開示義務を遵守するため、投資家にとって重要とみなされる可能性のある情報を含む当社に関する情報を、投資家向け広報ウェブサイトおよびソーシャルメディアを通じて公表しています。Ultragenyxの財務情報およびその他の情報は、Ultragenyxの投資家向け広報ウェブサイト（<<https://ir.ultragenyx.com/>>）およびLinkedInウェブサイト

（<https://www.linkedin.com/company/ultragenyx-pharmaceutical-inc-/>）に定期的に掲載され、閲覧可能です。>

本件に関するお問い合わせ先：

Ultragenyx Japan株式会社 広報事務局（株式会社ジャパン・カウンセラーズ内）

メール：ultragenyx_pr@jc-inc.co.jp

参考文献

- 1 Kishnani PS, et al. Glycogen storage disease type I: diagnosis and management. J Pediatr. 2014;164:S25–S34.
- 2 Rake JP, et al. Glycogen storage disease type I: clinical manifestations and management. Eur J Pediatr. 2002;161(Suppl 1):S20–S34.
- 3 Froissart R, et al. Long-term complications in glycogen storage disease type I. Orphanet J Rare Dis. 2011;6:27.
- 4 Ross KM, et al. Nutrition management in glycogen storage disease. Adv Nutr. 2020;11:439–454.
- 5 Melis D, et al. Cornstarch therapy in GSD I. JIMD Rep. 2015;19:23–29.
- 6 肝型糖原病（指定難病257） - 難病情報センター <https://www.nanbyou.or.jp/entry/5329>

- ⁷ Genet Med. Quality of life in GSD Ia patients. 2014;16:e1.
- ⁸ Eur J Pediatr. Psychosocial burden in hepatic glycogen storage diseases. 2002;161(Suppl 1):S34–S40.
- ⁹ Orphanet J Rare Dis. Burden of dietary management in GSD. 2011;6:27.
- ¹⁰ Akanuma J, et al. Glycogen storage disease type Ia: molecular diagnosis of 51 Japanese patients. Am J Med Genet. 2000;91(2):107–112.
- ¹¹ Kido J, et al. Clinical manifestations and mutational spectrum of hepatic glycogen storage disease in Japan. J Hum Genet. 2013;58(7):676–682.
- ¹² Fukuda T, et al. Clinical and molecular characterization of Japanese patients with glycogen storage disease type Ia. Mol Genet Metab Rep. 2023;35:100930.
- ¹³ Kajihara S, et al. Glucose-6-phosphatase deficiency in Japanese patients with glycogen storage disease type Ia. J Inherit Metab Dis. 1995;18(4):396–401.