2025 年 8 月 8 日
Ultragenyx Japan 株式会社

報道関係各位

Ultragenyx、長鎖脂肪酸代謝異常症（LC-FAOD）の治療薬として「トリヘプタノイン」の条件付き承認制度に基づく製造販売承認申請

Ultragenyx Japan 株式会社（本社：東京都江東区、代表取締役社長：桐谷 忠）は、本日、長鎖脂肪酸代謝異常症（Long-Chain Fatty Acid Oxidization Disorders、以下「LC-FAOD」）に対する治療薬として、「トリヘプタノイン」（以下「本剤」）の日本における条件付き承認制度に基づく製造販売承認申請を行いました。承認された場合、LC-FAOD に対する日本でファーストインクラスの治療薬となる可能性があります。
本剤は、2025 年 3 月に厚生労働省より希少疾病用医薬品としての指定を受けています。

LC-FAODは、体内で脂肪からエネルギーを生成するための代謝プロセスに関わる酵素異常により様々な問題が生じる先天性の病気です。この疾患は、ヒトの重要なエネルギー源である長鎖脂肪酸をミトコンドリア内で適切に代謝できなくなることが原因で発生します。特に、脂肪酸を主要なエネルギー源としている心臓、筋肉、肝臓などへのエネルギー供給が不十分となり深刻な影響を与えます[1]。
これらの臓器へのエネルギー欠乏やストレスなどが原因で突然の横紋筋融解症、心筋症、低ケトン性低血糖が生ずることで、緊急入院を要する場合があり、適切な治療がなされない場合には死に至る可能性もある深刻な疾患です[2,3]。
現時点では、日本においてLC-FAODに対して承認された治療薬はなく、疾患管理と治療は食事療法、中鎖脂肪酸（MCT）の補充、絶食の回避、運動管理、および低血糖、代謝性アシドーシス、肝不全による高アンモニア血症、意識障害、及び急性・慢性心不全に対する対症療法に限定されています[4]。

この稀少で重篤な疾患は、日本においては約55,000人に1人の割合で発症すると推定され、国内の患者数は最大で2,270人に上ると考えられています[5]。

LC-FAODの患者さんは、体内で長鎖脂肪酸をエネルギーに変換することはできません。本剤は、LC-FAOD患者さんに対して迅速かつ効率的なエネルギー源となる、高度に精製された合成中鎖脂肪酸です。

今回の申請は、主に健康成人を対象とした海外第1相試験、LC-FAODの小児および成人を対象とした2つの海外第2相非盲検試験に基づいています。また、日本も参加している国際第3相臨床試験が現在進行中です。

Ultragenyxは、LC-FAODに苦しむ世界中の患者さんのアンメット・メディカルニーズを満たす新たな治療選択肢を提供していきます。

トリヘプタノインについて

トリヘプタノインは長鎖脂肪酸代謝異常症（LC-FAOD）の治療薬として、日本で条件付き承認制度に基づく製造販売承認申請が行われた炭素数7の脂肪酸3分子がそれぞれグリセロール主鎖に結合した合成中鎖脂肪酸です。

本剤はLC-FAODの治療薬として20年以上の臨床実績があり、2025年8月1日現在、米国（2020年）、カナダ（2021年）、ブラジル（2021年）、メキシコ（2022年）およびクウェート（簡略承認、2023 年）で使用が承認されています。

長鎖脂肪酸代謝異常症（LC-FAOD）について

長鎖脂肪酸代謝異常症（LC-FAOD）は、ミトコンドリアにおける長鎖脂肪酸のエネルギー変換に関与する酵素をコードする遺伝子の両アレルに疾患原因変異を有する、6つの常染色体劣性遺伝性疾患の総称です[6]。

特に、心臓、骨格筋、肝臓に影響を及ぼし、特徴的な症状として低ケトン性低血糖、心筋症、筋力低下が挙げられます[7]。主な症状は低ケトン性低血糖、心筋症、筋肉症状で、横紋筋融解症、代謝性アシドーシス、高アンモニア血症などの重篤な合併症を引き起こすことがあります。LC-FAODには、日本で承認された具体的な治療法はなく、長い空腹を避け、脂肪摂取を制限する食事療法や通常の脂肪酸よりも代謝が容易で、エネルギー源として活用できる中鎖脂肪酸（MCT）の補充、減少した脂肪酸の輸送酵素をサポートするL-カルニチンの投与が行われたりしています[4]。

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。

同社は、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、同社のウェブサイトをご覧ください。 https://www.ultragenyx.com/

今後の見通し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よりの事実情報を除き、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、トリヘプタノインに関する事業計画および目標、トリヘプタノインの忍容性および安全性に関する期待、ならびにトリヘプタノインの将来の臨床開発および薬事開発を含む、本プレスリリースに記載されている事項は、1995年米国証券民事訴訟改革法の「safe harbor」条項に規定される意味における将来の見通しに関する記述です。こうした将来の見通しに関する記述には、当社の臨床開発プログラム、第三者との提携、将来の結果、業績または成果が、将来予想に関する記述によって明示または暗示されるものと大きく異なる可能性のある、相当なリスクと不確実性が伴います。こうしたリスクと不確実性には、臨床医薬品開発の不確実性、規制当局の承認取得における予測不可能性と長期にわたるプロセス、当社が予定通りの開発および規制当局の承認目標を予定期間内に達成する能力、有害な副作用に関連するリスク、当社に代わって特定の活動を行う第三者パートナーへの依存に関連するリスク、当社の製品および製品候補の市場機会が予想より小さいこと、製造リスク、他の治療法または製品との競争、および事業運営資金として既存の現金、現金同等物および短期投資の充足度、当社の将来の営業成績および財務実績、臨床試験活動の時期およびその結果の報告、およびUltragenyxの製品および医薬品候補の入手可能性または商業的可能性に影響を与える可能性のあるその他の事項が含まれます。Ultragenyxは、将来の見通しに関する記述を更新または修正する義務を負いません。

実際の結果がこれらの将来見通しと異なる可能性のあるリスクと不確実性、ならびにUltragenyxの事業全般に関連するリスクについては、2025年8月6日に米国証券取引委員会（SEC）に提出されたUltragenyxのForm 10-Q 四半期報告書、およびSECに提出されたその後の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、公開会議等に加え、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、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重要な情報を公開し、レギュレーションFDに基づく開示義務を遵守します。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-/mycompany/）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）
メールアドレス：ultragenyx_pr@jc-inc.co.jp

参考文献

1 日本先天代謝異常学会診療ガイドライン、newborn-mass-screening-disease-practice-guideline2019.pdf

2 Yamada K, Shiraishi H, Oki E, et al. (2018) Open-label clinical trial of bezafibrate treatment in patients with fatty acid oxidation disorders in Japan. Mol Genet Metab Rep 15: 55-63.

3 Yamada K and Taketani T (2019) Management and diagnosis of mitochondrial fatty acid oxidation disorders: focus on very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency. J Hum Genet 64(2): 73-85.

4 Intractable Disease Research Group (2010) Metabolic Disease - Long-chain fatty acid metabolism disorder. Available at: https://www.nanbyou.or.jp/entry/790

5 Shibata N, Hasegawa Y, Yamada K, et al. (2018) Diversity in the incidence and spectrum of organic acidemias, fatty acid oxidation disorders, and amino acid disorders in Asian countries: Selective screening vs. expanded newborn screening. Mol Genet Metab Rep 16: 5-10

6 Baker JJ and Burton BK (2021) Diagnosis and clinical management of long-chain fatty-acid oxidation disorders: A review. touchREVIEWS in Endocrinology 17(2): 108.

7 Merritt JL, 2nd, MacLeod E, Jurecka A, et al. (2020) Clinical manifestations and management of fatty acid oxidation disorders. Rev Endocr Metab Disord 21(4): 479-493.