

演題名: 神経変性疾患の分子機構の解明と病態機序に基づく治療の開発

演者名: 三井 純, 織茂 賢太

治療開発の背景

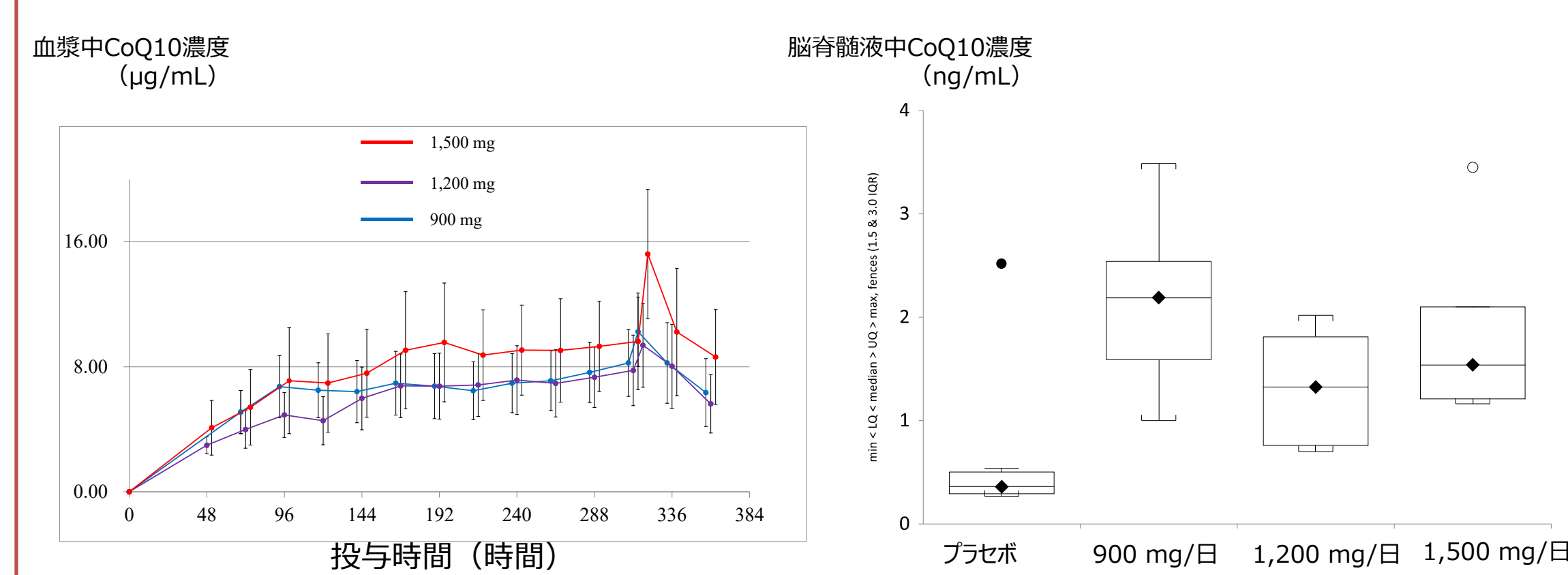
多系統萎縮症(MSA)は神経変性疾患の一つである。

発症後(中央値), 5年で車椅子, 8年で臥床状態, 罹病期間は9年と報告されている。

その病態機序は十分に解明されておらず, 有効な治療法が乏しい。

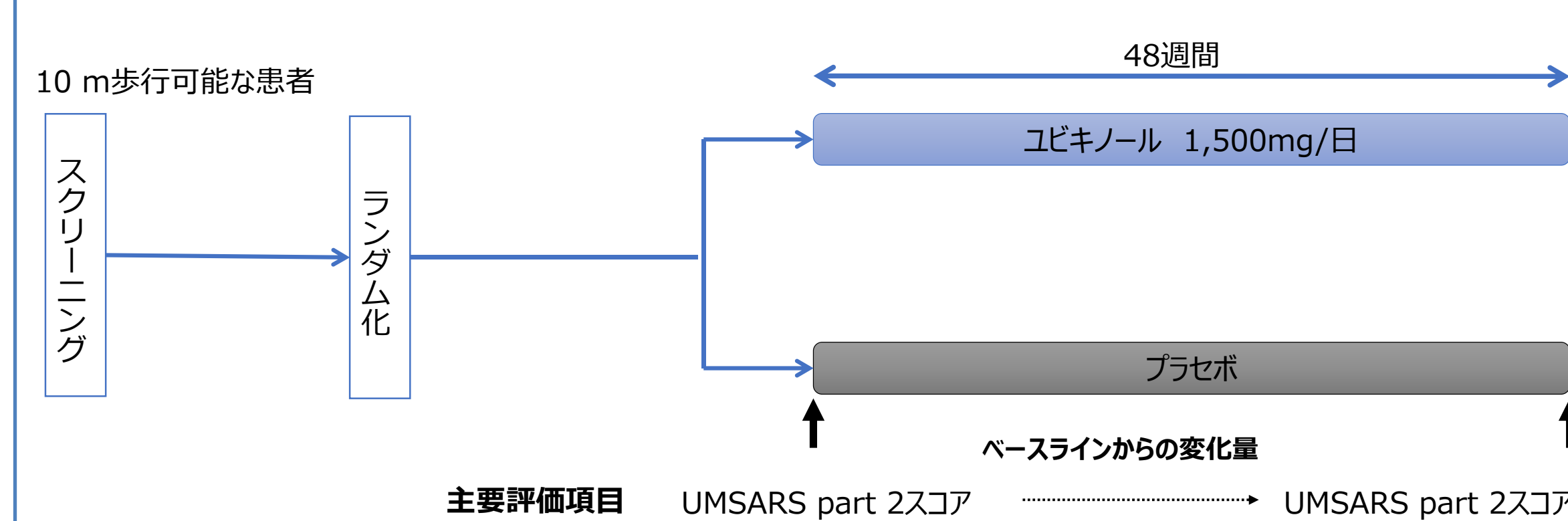
- ・MSAは孤発性疾患と考えられてきたが, 日本から非常に稀な家系例が報告(Arch Neurol. 2007)。
 - ・日本中から家系例を収集して, 連鎖解析・全ゲノム解析を行い, 6家系中2家系で原因遺伝子(COQ2)を同定(N Engl J Med. 2013)。
 - ・MSA患者群でCOQ2遺伝子V393A変異のキャリア頻度が有意に高い(N Engl J Med. 2013)。
 - ・COQ2遺伝子は体内でコエンザイムQ10(CoQ10)を生合成する酵素の一つをコードしており, MSA患者の血漿COQ10濃度は, 対照群と比べて有意に低い(JAMA Neurol. 2016)。
- CoQ10の投与によって, MSAの進行抑制ができるのではないか?

P1試験: 安全性と薬物動態



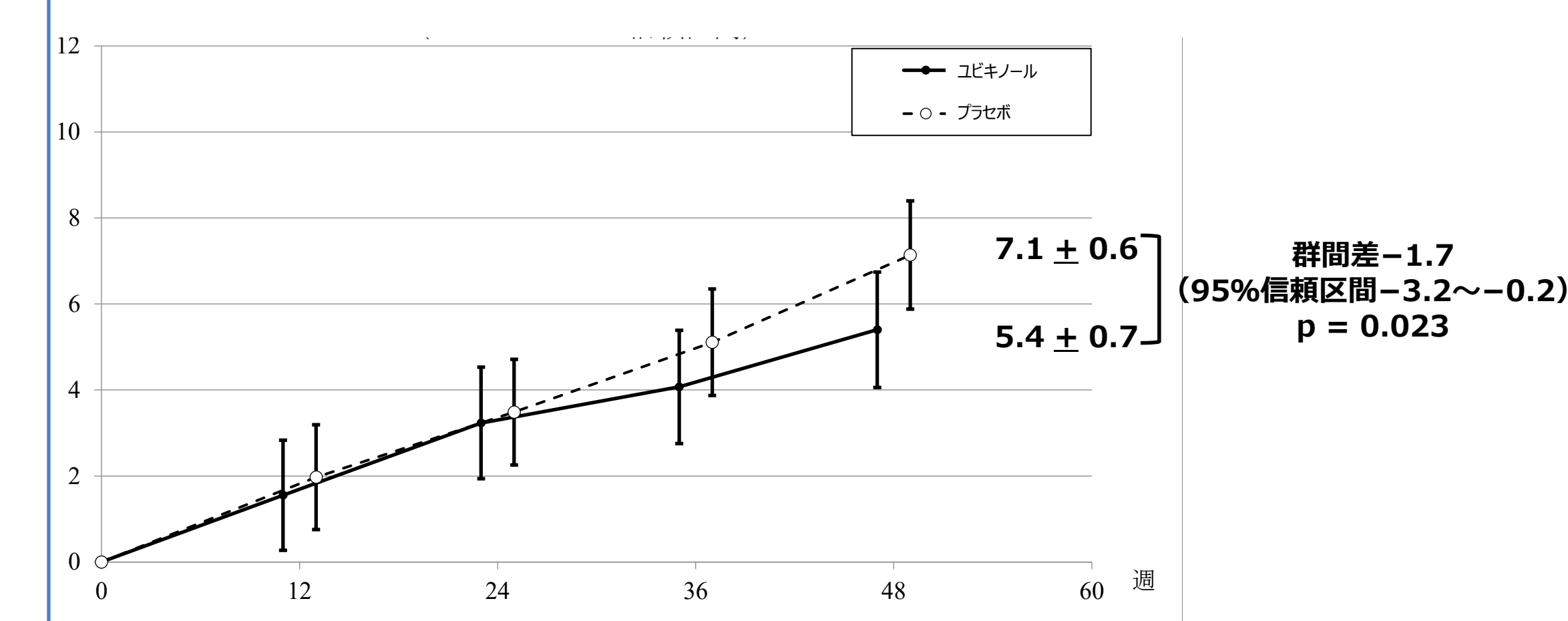
Neurol Clin Neurosci. 2022;10:14-24

P2試験: 有効性を探る



EClinicalMedicine. 2023 Apr 14;59:101920.

主要評価項目 (UMSARS part 2) の推移



EClinicalMedicine. 2023 Apr 14;59:101920.

これまでに達成したこと

AMEDの研究支援を得て, 臨床研究推進センターの協力のもと, 医師主導治験としてP1, P2試験を完了した。

P2試験にて有効性を示唆する結果が得られたため, 導出企業とのライセンス契約のもと, 医師主導治験としてP3試験を実施している(2026年2月～)。

今後の発展

病態機序の分子レベルの解明は, 新たな治療開発に発展する可能性がある。

MSAをはじめとする神経変性疾患の遺伝学的研究, 病態研究を推し進めて, アカデミア発の創薬を達成したい。