

本資料は、BioMarin Pharmaceutical Inc.が2024年11月16日に発表したプレスリリース\*の和文抄訳であり、内容につきましては英語原文が優先されます。本プレスリリースに記載されている医薬品情報(本邦未承認情報を含む)は、BioMarin Pharmaceutical Inc.に関連する企業情報の開示を目的としたもので、最新情報、医薬品のプロモーションや宣伝・広告を目的とするものではありません。

\* [BioMarin Pharmaceutical Inc. - BioMarin Presents Real-World Evidence Further Supporting Safety and Efficacy of VOXZOGO® \(vosoritide\) in Children with Achondroplasia at the European Society for Paediatric Endocrinology \(ESPE\) Meeting 2024](#)

## BioMarin 社

### 軟骨無形成症小児患者におけるボックスゾゴ®(ボソリチド)の安全性と有効性を示した リアルワールドエビデンスを発表 第62回欧州小児内分泌学会 (ESPE)で発表

米国カリフォルニア州サンラファエル発 2024年11月16日(米国時間) — BioMarin Pharmaceutical Inc. (Nasdaq: BMRN)は、軟骨無形成症小児患者を対象としたボックスゾゴ®(一般名:ボソリチド)のリアルワールドエビデンスの複数の研究から、良好な結果を発表しました。これらの結果は、ボックスゾゴ®の軟骨低形成症での調査研究プログラムのデータと併せて、2024年11月16-18日に英国リバプールで開催される第62回欧州小児内分泌学会 (ESPE)で発表されます。

ドイツ・マクデブルクのオットー・フォン・ゲーリケ大学小児病院の小児内分泌学者 Klaus Mohnike, M.D., Ph.D.は、「軟骨無形成症小児患者へのボックスゾゴ®使用を支持する豊富な臨床試験データはよく知られていますが、ESPE では、さらにリアルワールドの環境で本剤から大きな恩恵を受けた小児の結果が発表されます。臨床試験とリアルワールドでの広範なエビデンスは、可能な限り早期からボックスゾゴ®治療を開始することを強く支持します。」と述べています。

8カ国30施設で452例の小児を登録したEuropean CrescNetレジストリのうち、軟骨無形成症群のリアルワールドの長期データでは、ボックスゾゴ®の治療転帰が過去の臨床試験の報告と一致していました。登録時の年齢中央値は6.12歳でした。ボックスゾゴ®を12カ月間投与された参加者143例の平均身長増加は6.36cmで、軟骨無形成症の参照集団と比較して、身長のZスコアが0.7改善しました。24カ月間投与された参加者73例の平均身長増加は11.86cmで、同じ参照集団と比較して、身長のZスコアが1.15改善しました。

また、小児 62 例を対象としたフランスのリアルワールド研究で、5 歳超えの小児 17 例(初回投与から 18 カ月間のデータが利用可能な患者)の結果がボックスゾゴ®の持続的な有効性を示しました。ボックスゾゴ®の投与を受けた小児は、平均で 8.76 cm の身長伸びが見られました。未治療で自然経過をたどった軟骨無形成症患者集団との比較で平均 0.56 の Z スコアの改善、米国の一般集団との比較で 0.44 の Z スコアの改善を示し、未治療の集団と比較した身長の増加を示しています。平均年間成長速度は 5.85 cm/年で、経時的な成長関連の発達で大幅な改善を示しました。治療中止例はありませんでしたが、長期的な安全性と有効性を引き続きモニタリングする予定です。

BioMarin のエグゼクティブ バイス プレジデント兼チーフ リサーチ&ディベロップメント オフィサーである Greg Friberg, M.D.は、「これらのリアルワールドデータは、軟骨無形成症の小児や乳児に対して初めて承認を取得した唯一の治療薬であるボックスゾゴ®の価値をさらに高めるものです。業界を牽引する当社の CANOPY 臨床試験プログラムを通じてこれまでに 6,000 患者年を超える安全性データを収集しており、軟骨低形成症など新たな適応においてボックスゾゴ®を迅速に開発するための科学的な基盤となっています。新たな適応でも、軟骨無形成症のような成功をおさめたいと考えています。」と述べています。

### ボックスゾゴ®の CANOPY 臨床試験プログラムについて

CANOPY 臨床試験プログラムは、軟骨無形成症、軟骨低形成症、ヌーナン症候群、SHOX 異常症、ターナー症候群、特発性低身長など、さまざまな遺伝性骨疾患を抱える小児患者を対象としてボックスゾゴ®(一般名:ボソリチド)の潜在能力を評価するよう設計され、アンメットニーズに対応し、これらの疾患の影響を受ける患者さんとそのご家族の治療選択肢を拡大することを目標としています。

CANOPY プログラムの一環として進行中の試験には、以下の軟骨無形成症以外に関する試験があります。

- CANOPY HCH-OS 試験:軟骨低形成症の小児患者を対象とする国際共同観察試験
- CANOPY HCH-3 試験:軟骨低形成症の小児患者を対象とする第 3 相無作為化、プラセボ対照、二重盲検、多施設共同試験
- CANOPY ISS-OS 試験:特発性低身長の小児患者を対象とする国際共同観察試験
- CANOPY ISS-2 試験:特発性低身長の小児患者を対象とする第 2 相無作為化、比較対照、多施設共同試験
- CANOPY NS, TS, SHOX-D-2 試験:ヌーナン症候群、ターナー症候群、SHOX 異常症など、複数の遺伝性骨疾患を対象とする第 2 相試験

### ボックスゾゴ®について

軟骨無形成症の小児患者では、*FGFR3* 遺伝子の機能獲得型変異によって、骨組織の形成に重要な過程である軟骨内骨形成が負の調節を受けます。ボックスゾゴ®は、C 型ナトリウム利尿ペプチド(CNP)類縁体であり、*FGFR3*の下流シグナル伝達の正の調節因子として働き、軟骨内骨形成を促進します。

ボックスゾゴ®は、骨端線閉鎖を伴わない軟骨無形成症を適応とし全年齢の小児患者における成長促進を目的として、米国、日本、およびオーストラリアで承認されています。欧州では、適切な遺伝子検査による確認後に、骨端線が閉鎖していない生後 4 カ月以上の小児における軟骨無形成症の治療に適応があります。米国では、年間成長速度の改善結果に基づいて、この適応について迅速承認されています。承認継続は、

検証的試験での臨床的ベネフィットの検証と説明が条件となります。この市販後の要件を満たすため、BioMarin は実施中の非盲検継続投与試験を入手可能な自然経過と比較する予定です。現在、世界中で約 3,800 例の軟骨無形成症の患者さんが本剤の投与を受けています。

### **軟骨無形成症について**

軟骨無形成症は、*FGFR3* 遺伝子の変異になって引き起こされる稀少な遺伝性骨疾患です。この疾患は、軟骨内骨形成の阻害に関連して、不均衡型の低身長と負担の大きい合併症を特徴とします。

軟骨無形成症の小児患者の約 80%は平均的な身長のお両親を持ち、*FGFR3* 遺伝子の自然発生的な変異の結果として疾患を発症します。全世界での軟骨無形成症の発生率は、生児出生 25,000 件に約 1 件です。

### **BioMarin Pharmaceutical Inc について**

BioMarin は世界的なバイオテクノロジー企業であり、遺伝学的発見の成果を患者さん一人ひとりの生活に大きな影響を与える医薬品に変えることに注力しています。同社はカリフォルニア州サンラファエルを本社として 1997 年に設立され、すでに発売されている 8 つの治療薬によるイノベーションの実績と強力な臨床および前臨床のパイプラインを有しています。BioMarin は、創薬・開発に対する独自のアプローチにより、希少疾患や治療が困難な遺伝性疾患を持つ世界中の患者さんご家族に新たな可能性をもたらす治療法を追求しています。詳細については、[www.biomarin.com](http://www.biomarin.com) をご参照ください。

**APAC-VOX-00446 November 2024**