

2022年6月30日
シスメックス株式会社

遺伝性網膜ジストロフィーにおける 遺伝子パネル検査システムの製造販売承認申請を実施

シスメックス株式会社（本社：神戸市、代表取締役会長兼社長 CEO：家次 恒）は、2022年6月30日、遺伝性網膜ジストロフィー^{*1}の患者さんの血液から、関連遺伝子を対象とした複数の遺伝子変異情報を次世代シーケンサー^{*2}を用いて検出・解析し、原因遺伝子に応じた治療計画やロービジョンケア^{*3}計画の策定、および科学的根拠に基づく遺伝カウンセリングを補助する遺伝子パネル検査システム（以下「本検査システム」）について、独立行政法人医薬品医療機器総合機構（PMDA）へ製造販売承認申請を実施したことをお知らせします。

遺伝性網膜ジストロフィー（Inherited Retinal Dystrophy: IRD）は遺伝子変異が原因で網膜の機能に障害をきたす一連の遺伝性進行性の疾患の総称であり、代表的なものに指定難病の網膜色素変性症があります。その多くは、暗いところでものが見えにくくなる、視野が狭くなるなどの症状が若年期より始まり、場合によっては失明に至ることもあります。遺伝性網膜ジストロフィーの原因となる遺伝子はこれまでに300種類以上報告されていますが、その原因遺伝子により、症状や重症度に違いがみられることが知られています。このことから、従来臨床所見に加えて、原因遺伝子の情報に基づく、より個別化された診断の重要性が高まっています。

遺伝性網膜ジストロフィーの原因遺伝子が同定できれば、その原因遺伝子に応じた治療計画やロービジョンケア計画の策定、ならびに科学的根拠に基づく遺伝カウンセリングが可能となり、ひいては発症リスクや症状の進行予測が明確になった患者さんの就学・就職への準備や家族計画など、QOL向上に大きく貢献することが期待されます。

また、これまで遺伝性網膜ジストロフィーの根本的な治療法はないと考えられていましたが、原因遺伝子をターゲットとした遺伝子治療^{*4}が欧米で承認され、国内でも開発が進行するなど、新たな治療法への道筋も見えつつあります。

このたび、シスメックスは、本検査システム（試薬キットおよび解析プログラム）の開発を完了し、コンビネーション医療機器^{*5}として製造販売承認申請を実施しました。承認されれば、遺伝性網膜ジストロフィーにおける遺伝子パネル検査システムとしては国内初の事例となります。

今後、患者さんの受診機会を拡大するため、遺伝性網膜ジストロフィーにおける臨床フローに対する保険収載を目指した取り組みも進めていきます。

シスメックスは、遺伝性網膜ジストロフィーにおけるゲノム医療の臨床実装を通じて、患者さんとそのご家族のQOL向上への貢献を目指します。

【参考】

2020年3月5日リリース『シスメックス、地方独立行政法人 神戸市民病院機構 神戸市立神戸アイセンター病院と包括連携契約を締結 ～眼科疾患領域におけるゲノム医療の実現に向けた連携を強化～』

https://www.sysmex.co.jp/news/2020/pdf/200305_01_j.pdf

2021年9月3日リリース『遺伝子パネル検査システムを用いた「遺伝性網膜ジストロフィーにおける遺伝子診断と遺伝カウンセリング」の先進医療 B 承認について』

<https://www.sysmex.co.jp/news/2021/pdf/210903.pdf>

【注釈】

- ※1 遺伝性網膜ジストロフィー (Inherited Retinal Dystrophy: IRD) :
遺伝子変異が原因と考えられる遺伝性進行性の疾患。類似の症状を示すいくつかの疾患を総じて遺伝性網膜ジストロフィーと呼ぶ。夜盲（暗いところでものが見えにくくなる）や視野狭窄（視野が狭くなる）、視力低下が主な症状であり、進行すると場合によっては失明に至ることもある。頻度は 4,000～8,000 人に 1 人とされ、代表的な疾患は網膜色素変性症（指定難病：告示番号 90）である。
難病情報センター 病気の解説：<https://www.nanbyou.or.jp/entry/196>
- ※2 次世代シーケンサー (NGS) :
DNA の塩基配列を、同時並行で大量に読み取る解析装置。
- ※3 ロービジョンケア :
視覚に障害があるため、生活上何らかの支障がある方に対し、よりよく見るための工夫や機器の紹介、進路や就労を含むさまざまな相談・情報提供、福祉制度の利用など、多岐にわたる支援を行う。
- ※4 遺伝子治療 :
遺伝子の欠損や正常に機能しないことなどによる病気に対して、体外より患者さんの細胞に遺伝子を導入し、細胞内で新たに発現させることにより、遺伝子異常を有する細胞に正常遺伝子を補充し、治療効果を得る治療法 (*in vivo* 遺伝子治療)。
- ※5 コンビネーション医療機器 :
医薬品、医療機器又は再生医療等製品に該当するもののうち、二つ以上の異なる種類のものを組み合わせて一つの製品として製造販売する医療機器のこと。

【シスメックスのマテリアリティ】

シスメックスは、優先的に取り組むべき課題（マテリアリティ）の1つに「製品・サービスを通じた医療課題解決」を特定し、臨床価値の高い製品の開発・供給に取り組んでいます。これまで培ってきた独自の技術やグローバルネットワークを活かして、今後も医療の発展とともに人々の健やかな暮らしへの貢献を目指した取り組みを進めてまいります。



以上

本プレスリリースは、ステークホルダーの皆さまに企業活動をお伝えするために実施しています。当社製品や研究開発の情報を含む場合がありますが、これらは製品に関するプロモーションや広告、医学的なアドバイス等を目的とするものではありません。また、掲載されている情報は、発表日現在の情報です。その後予告なしに変更されることがございますので、あらかじめご了承ください。