

## 提 言

先天性サイトメガロウイルス感染症の Therapeutic Orphan の脱却に向けた取り組み  
Our Activities to Finish the “Therapeutic Orphan” for Congenital Cytomegalovirus Disease

森岡 一朗 (日本大学医学部小児科学系小児科学分野)

添付文書に用法・用量が明記されていないにもかかわらず、現実に使用・投与されている未承認医薬品やオフラベル使用医薬品を Therapeutic Orphan という。わが国の多くの小児用医薬品は、この Therapeutic Orphan の現状であるといわれて久しい。成人と異なり小児の場合は、成長発達の段階という特徴があり、医薬品の剤形や薬物動態等で各年代に応じた対応や検討が必要であることや対象患者が少なく1人あたりの投薬量も少ないことなどがその理由として考えられる。企業にとっては事業性が乏しく、企業開発に困難が生じることが多い。われわれはここ10年間をかけて、医師主導で先天性サイトメガロウイルス (CMV) 感染症の Therapeutic Orphan の脱却に向けて取り組んできた。



先天性 CMV 感染の確定診断は、生後3週間以内の新生児尿中からの CMV 核酸 (CMV-DNA) を検出することによって行う。しかしながら、当時の課題は、新生児尿の CMV 核酸検査に限られた研究施設でしかできないという状況があった。そこで、一般診療で使用できるよう、われわれは、日本医療開発機構 (AMED) 研究班で、新生児尿中の CMV 核酸検出による先天性感染の確定診断を目的とした検査技術を臨床開発する産学連携研究を行った。その結果、2017年6月に医薬品医療機器総合機構 (PMDA) から、CMV 核酸検出試薬「ジェネリス CMV」(株式会社シノテスト) の体外診断用医薬品製造販売の承認に至った。関連学会の協力も得て、2018年1月より、先天性 CMV 感染のリスクを有する生後3週間以内の新生児の尿を用いた CMV 核酸検査が保険適用となった。現在、株式会社 SRL, 株式会社 LSI メディエンス, 株式会社 BML で受託検査も行うことができる。

確定診断ができるようになれば、次は治療である。出生時から何らかの症状を有する症候性先天性 CMV 感染症では神経学的後遺症のリスクが高い。抗 CMV 薬 (バルガンシクロビル, バリキサ<sup>TM</sup>) 治療によってその後遺症の軽減が見込めるエビデンスが蓄積されてきた。しかし、現状では、わが国のみならず欧米諸国を含め、抗 CMV 薬の先天性 CMV 感染症に対する保険適用はない。つまり、Therapeutic Orphan である。そこで、本治療の保険適用を取得できるよう、2019年度から AMED および企業の支援・協力を得て、症候性先天性 CMV 感染症を対象とした抗 CMV 薬治療の医師主導治験を行う予定である。近い将来、世界で初めて、本治療の保険承認を取得し、先天性 CMV 感染症のお子さんが一人でも多く、安心して医療を受けられるように取り組んでいる。

Therapeutic Orphan の脱却には、アカデミア、医療関係者、企業、AMED や PMDA などの支援・規制機構、患者を含む社会全体の理解と協働が不可欠である。近道はなく、多大な時間と労力がかかるが、多くの仲間とともに地道にやるしか道はない。