

## ノバルティス、2歳以上の脊髄性筋萎縮症（SMA）患者を対象とした国内初となる遺伝子治療製剤「ゾルゲンスマ®髄注」の承認を取得

Apr 03, 2026

### プレスリリース

報道関係各位

ノバルティス ファーマ株式会社

～2歳未満を対象としたゾルゲンスマ®点滴静注に次ぐ、SMAの新たな治療選択肢～

ノバルティス ファーマ株式会社（本社：東京都港区、代表取締役社長：ジョンポール・プリシーノ、以下「ノバルティス ファーマ」）は、本日、「ゾルゲンスマ®髄注」（一般名：オナセムノゲン アベパルボベク、以下「ゾルゲンスマ」）について、2歳以上の「脊髄性筋萎縮症、ただし、抗AAV9抗体が陰性の患者に限る」に対する製造販売承認を取得したことをお知らせします。

脊髄性筋萎縮症（Spinal Muscular

Atrophy : SMA

）は、脊髄の運動ニューロンの病変によって起こる神経筋疾患で、呼吸、摂食、歩行などの身体活動に使われる筋肉に影響を与える進行性の疾患

です<sup>1,2</sup>

。遺

伝性の指

定難病である疾患

で、筋肉を制御する神経機能に不可欠なタンパク質を生成するSMN（運動神経細胞生存：Survival Motor

Neuron）1

遺伝子の欠失や変異が主な原因とされています<sup>1,2</sup>。令和6

年度の特定医療費（指定難病）受給者証所持者数は943例でした<sup>3</sup>。

これまでSMAに対して有効な治療法はありませんでしたが、2017年以降、複数の治療薬の登場や新生児スクリーニング検

査の実施により、SMAは治療可能な疾患とな

りました<sup>4</sup>

。一方2歳以上の小児、成人にとっては、運動機能をはじめとして、呼吸機能、嚥下機能の改善/維

持に対するアンメットニーズが依然として存在しています<sup>5,6,7</sup>

。実際に患者さんやご家族からは、「腕がもう少し上がれば自分で服を着られ家族の負担を減らせる」や「指がもう少しスムーズに動けばコミュニケーションが取りやすくなる」など、日常生活の動作ひとつひとつに関わる切実な声も寄せられています。

なお、SMN1

遺伝子そのものに作用する治療選択肢は、特に2歳以上の患者さんではこれまで存在していませんでした。

ゾルゲンスマは、SMAの原因遺伝子であるSMNタンパク質をコードする遺伝子が組み込まれた遺伝子治療用ベクター製品〔野生型のアデノ随伴ウイルス9型（AAV9）を利用した遺伝子治療用ベクター製品〕です。SMAの根本原因であるSMN1遺伝子の機能欠損を補って運動ニューロンのSMNタンパク質発現量を増加させ、脊髄運動ニューロンの変性・消失を防ぎ、神経及び筋肉の機能を高め、筋萎縮を防ぐことで、SMA患者の生命予後及び運動機能の改善/維持が見込まれます<sup>8</sup>。

日本では、「ゾルゲンスマ<sup>®</sup>点滴静注」が2020年3月に2歳未満の「脊髄性筋萎縮症、ただし、抗AAV9抗体が陰性の患者に限る」に対する製造販売承認を取得しています。

このたびの「ゾルゲンスマ<sup>®</sup>髄注」の承認は、主に2~18歳未満の未治療のSMA患者を対象にした海外第 相試験（STEER試験/B12301試験）、2~18歳未満の既治療のSMA患者を対象にゾルゲンスマ髄注に切替えた国際共同第 相試験（STRENGTH試験/B12302

/維持効果が

認められ、死亡に至っ

た有害事象は認められませんでした。ゾルゲ

ンスマは2歳以上のSMA

における国内初の遺伝子治療薬

として、アンメットニーズを抱えるSMA

患者さんにとって新たな治療選択肢となることが期待されます。

今回の承認について、ノバルティス ファーマの代表取締役社長であるジョンポール・プリシーノは、次のように述べています。「このたび『

ゾルゲンスマ<sup>®</sup>髄注』が国内で承認されたことは、2歳以上のSMA

患者さんに新たな治療選択肢をお届けする重要な一歩です。現在、治療選択肢が限られている患者さんに対して、アンメットニーズに応える革新的な治療を提供できることを大変嬉しく思います。

ノバルティスは、患者さんとご

家族、医療従事者の皆さまと共に、SMA

と向き合う日々を支えるため、革新的な治療の提供と適正使用の推進に引き続き尽力してまいります」。

## 海外第 相試験（STEER試験/B12301試験）について<sup>9,10</sup>

本試験は、2~18歳未満の未治療のSMA

患者を対象に、ゾルゲンスマを $1.2 \times 10^4$ ベクターゲノム (vg) ) 単回髄腔内投与したときの有効性を評価した、ランダム化、シャム対照、二重盲検試験です。対象患者の主な条件は「5qSMA\*と診断され、支えなしで座位は可能だが、補助なしで歩行は不可能、抗AAV9抗体を有しない」で、評価期間は主要評価期である評価期1 (52週間) とそれに続く評価期2 (12週間) で構成されました。その結果、全体集団126例 (ゾルゲンスマ群75例、シャム群51例) において、主要評価項目である「Hammersmith Functional Motor Scale - Expanded (HF MSE) スコア\*\*のベースラインから評価期1の終了時の変化量 (2~18歳未満)」の最小二乗平均の群間差は1.88 (95%CI : 0.51、3.25) 点で (両側p値=0.0074、反復測定混合モデル\*\*\*)、ゾルゲンスマ群のシャム群に対する優越性が示されました (2024年11月12日データカットオフ)。評価期1における副作用発現率は36.0% (27/75例) であり、主な副作用は頭痛6例 (8.0%)、嘔吐5例 (6.7%)、悪心4例 (5.3%) でした。

\*5qSMA : SMAで最も多くみられるタイプで、第5染色体 (5q13) 上のSMN1遺伝子の両アレル変異に起因する。

\*\*Hammersmith Functional Motor Scale-Expanded (HF MSE) スコア : 2歳以上のSMA患者の運動機能の変化を評価するために開発された尺度。運動機能を測る33項目を0 (不可能) ~ 2点 (完全に可能) の段階で評価し、合計スコアは0 ~ 66点で、スコアが高いほど運動機能が高いことを示す。

\*\*\*有意水準両側1%

、治療、時点を固定効果  
、治療と時点の交互作用、層別因子及び投与前のHF MSE  
スコアを共変量とした反復測定混合モデルを用いて解析された。時点間の分散共分散構造には無構造が用いられた。

## 国際共同第 相試験 (STRENGTH試験/B12302試験) について<sup>9,11,12</sup>

本試験は、2~18歳未満の既治療 (ヌシネルセン又はリスジプラムによる治療を中止) のSMA患者を対象に、ゾルゲンスマの単回髄腔内投与の安全性、忍容性、及び有効性を評価する非盲検、単群試験で、対象患者の主な条件は「SMN1遺伝子の両アレル性の欠失を認めてSMAと診断され、支えなしで座位は可能だが、補助なしで歩行は不可能、抗AAV9抗体を有しない」でした。その結果、本試験の副次評価項目であるHF MSEスコア及びRevised Upper Limb Module (RULM) スコア\*\*\*\*のベースラインからの投与52週後の変化量の平均値 (標準偏差) は、それぞれ0.17 (2.878) 点及び0.29 (2.849) 点、最小二乗平均 (95% CI) は、それぞれ1.05 (-0.21、2.32) 点、0.59 (-0.56、1.73) 点で、いずれのスコアも52週時点まで、概ね安定していました。副作用の発現率は48.1% (13/27例) で、主な副作用は嘔吐6例 (22.2%)、頭痛4例 (14.8%)、発熱3例 (11.1%)、悪心2例 (7.4%) でした。

\*\*\*\*Revised Upper Limb

Module (RULM) スコア：生後30

カ月の小児期から成人期の歩行可能又は不能のSMA患者や、HFMSE

スコ

アでは測

定が難しい患者の

上肢の運動機能を測定することが可

能。上肢の運動機能を測る19項目で構成され、18項目を0（不可能）～2

点（完全に可能）の3段階、1項目を0（不可能）～1点（可能）の2

段階で評価し、合計スコアは0～37点で、スコアが高いほど上肢の運動機能が高いことを示す。

## ゾルゲンスマ（一般名：オナセムノゲン アベパルボベク）について

ゾルゲンスマは、SMAの原因遺伝子であるSMN

タンパク質をコードする遺伝子が組み込まれた遺伝子治療用ベクター製品〔野生型のアデノ随伴ウ

イルス9型（AAV9

）を利用した遺伝子治療用ベクター製品〕です。SMAの根本原因であるSMN1

遺伝子の機能欠損を補って運動ニューロンのSMN

タンパク質発現量を増加させ、脊髄運動ニューロンの変性・消失を防ぎ、神経及び筋肉の機能を高

め、筋萎縮を防ぐことで、SMA患者の生命予後及び運動機能の改善が見込まれます<sup>8</sup>。

2025年11月には米国で、「ゾルゲンスマ<sup>®</sup>髄注」が「SMN1

遺伝子に変異が確認された2歳以上の小児、成人のSMA

」に対して承認されており、日本では、「

ゾルゲンスマ<sup>®</sup>点滴静注」が2020年3月に2

歳未満の「脊髄性筋萎縮症、ただし、抗AAV9

抗体が陰性の患者に限る」に

対する製造販売承認を取得しています。2026年4月に、2歳以上のSMA

治療においては日本初の遺伝子治療薬となる「ゾルゲンスマ<sup>®</sup>髄注」が承認されました。

## 脊髄性筋萎縮症（Spinal Muscular Atrophy: SMA）とは

SMA

は、脊髄の運動ニューロンの病変によって、呼吸、摂食、歩行などの身体活動に使われる筋肉に影響を与える進行性の遺伝性神経筋疾患です<sup>1,2</sup>。9割以上は16歳未満、8割以上が2

歳未満に発症し、発症年齢や重症度に基づき、0～IV型に分類されます<sup>13</sup>

。主な原因は、筋肉を制

御する神経機能に不可欠なタンパク質を生成するSMN（運動神経細胞生存：Survival Motor Neuron）1遺伝子の欠失や変異とされています<sup>1,2</sup>。

2017年の国内調査における推定患者数は約1,400人、有病率は10万人あたり1.17

人、発症率は1万人出生あたり約0.5人でした<sup>14</sup>。

## ノバルティス ファーマ株式会社について

ノバルティス ファーマ株式会社は、スイス・バーゼル市に本拠を置く革新的医薬品のグローバル製薬企業、ノバルティスの日本法人です。ノバルティス

ファーマは、より充実した健やかな毎日のために、「医薬の未来を描く(Reimagining Medicine)」ことを追求しています。

詳細はホームページをご覧ください。 <https://www.novartis.co.jp>

ノバルティス ファーマ株式会社のソーシャルメディアもご覧ください。 Facebook LinkedIn  
YouTube Instagram

以上

## 参考文献

1. 難病情報センター「脊髄性筋萎縮症（指定難病3）」  
令和7年12月（<https://www.nanbyou.or.jp/entry/135>、2026年3月10日情報取得）
2. Cure SMA「About SMA」（<https://www.curesma.org/about/>、2026年3月10日情報取得）
3. 難病情報センター「特定医療費（指定難病）受給者証所持者数（難病法）（1）年齢階級別、都道府県別統計、令和6年度末」  
（<https://www.nanbyou.or.jp/entry/5354>、2026年3月10日情報取得）
4. 日本小児神経学会、小慢・指定難病に関する委員会、脊髄性筋萎縮症マスキングワーキンググループ「新生児マスキングを通して診断された脊髄性筋萎縮症の児の治療とフォローアップの指針」第1.20版（2026年1月27日改訂）
5. Cure SMA. State of SMA 2024 Report. [https://www.curesma.org/wp-content/uploads/2025/04/State-of-SMA-Report2024\\_vWeb-4.pdf](https://www.curesma.org/wp-content/uploads/2025/04/State-of-SMA-Report2024_vWeb-4.pdf). Accessed November 2025.
6. Cure SMA. Address the Unmet Needs of Children and Adults with Spinal Muscular Atrophy. [https://www.curesma.org/wp-content/uploads/2024/08/NIH\\_SMA\\_Research\\_FactSheet.pdf](https://www.curesma.org/wp-content/uploads/2024/08/NIH_SMA_Research_FactSheet.pdf). Accessed November 2025.
7. Peterson IS, et al. *Neurol Ther.* 2025;14(3):1083-1092.
8. Meyer K, et al. *Mol Ther.* 2015;23(3):477-487.
9. 社内資料：臨床に関する概括評価（CTD2.5）
10. 社内資料：海外第 相試験（B12301試験）（CTD2.7.6-4.1.1）
11. 社内資料：国際共同第 相試験（B12302試験）（CTD2.7.6-4.2.1）
12. 社内資料：国際共同第 相試験（B12302試験）（CTD5.3.5.2-1）
13. 日本小児神経学会「Q90：脊髄性筋萎縮症（spinal muscular atrophy: SMA）とはどのような病気でしょうか？」（<https://www.childneuro.jp/general/6570/>、2026年3月10日情報取得）
14. Ito M, et al. *Brain Dev.* 2022;44(1):2-16.

### <参考資料>

ゾルゲンスマ<sup>®</sup>の製品概要

製品名：（下線部は今回追加承認された投与経路）

ゾルゲンスマ<sup>®</sup>髄注（ZOLGENSMA<sup>®</sup> for i.t. injection）

一般名：

ウイルスベクター製品

オナセムノゲン アベパルボベク

効能、効果又は性能\*\*\*\*\*：

- 脊髄性筋萎縮症  
ただし、抗AAV9抗体が陰性の患者に限る

効能、効果又は性能に関連する注意（抜粋）\*\*\*\*\*：  
（ゾルゲンスマ<sup>®</sup>点滴静注）

- 2歳未満の患者に投与すること。  
（ゾルゲンスマ<sup>®</sup>髄注）
- 2歳以上の患者に投与すること。

用法及び用量又は使用方法\*\*\*\*\*：

通常、 $1.2 \times 10^{14}$ ベクターゲノム（vg）を約1～2分かけて髄腔内に単回投与する。オナセムノゲンアベパルボベクの投与歴（投与経路は問わない）がある患者には本品を投与しないこと。

承認取得日：

2026年4月3日

製造販売：

ノバルティス ファーマ株式会社

\*\*\*\*\*

「効能、効果又は性能に関連する注意」、ならびに「用法及び用量又は使用方法に関連する注意」の詳細については、電子化された添付文書（電子添文）をご覧ください。

---

Source URL: <https://www.novartis.com/jp-ja/news/media-releases/prkk20260403>

List of links present in page

- <https://www.novartis.com/jp-ja/jp-ja/news/media-releases/prkk20260403>
- <https://www.novartis.co.jp/>
- <https://www.facebook.com/novartisjapan/>
- <https://www.linkedin.com/company/novartis-japan/>
- <https://www.youtube.com/channel/UCzU7qvkc8wwlNyUK8MzQ64Q>
- <https://www.instagram.com/novartisjapan/>
- <https://www.nanbyou.or.jp/entry/135>
- <https://www.curesma.org/about/>
- <https://www.nanbyou.or.jp/entry/5354>
- <https://www.curesma.org/wp-content/uploads/2025/04/State-of-SMA->

Report2024\_vWeb-4.pdf.

- [https://www.curesma.org/wp-content/uploads/2024/08/NIH\\_SMA\\_Research\\_FactSheet.pdf](https://www.curesma.org/wp-content/uploads/2024/08/NIH_SMA_Research_FactSheet.pdf).
- <https://www.childneuro.jp/general/6570/>