



## プレスリリース

2021年2月19日

報道関係各位

アレクシオンファーマ合同会社

### 「世界希少・難治性疾患の日（Rare Disease Day）」2021に協賛 － 2月28日（日）に開催のイベント（RDD Tokyo）で協賛セッションを開催 －

アレクシオンファーマ合同会社（本社：東京都渋谷区、社長：笠茂 公弘）は、より良い診断や治療による希少・難治性疾患の患者さんの生活の質(QOL)の向上を目指す「世界希少・難治性疾患の日」(Rare Disease Day、以下 RDD)の趣旨に賛同し、本年も引き続き RDD (RDD2021)に協賛します。

RDD2021では、RDD Tokyoをはじめ全国で48（2月8日現在）の啓発イベントが開催されます。2月28日（日）にオンラインで開催される RDD Tokyo では、研究者、医師や医療従事者による基調講演や当事者・支援者によるパフォーマンス、患者さんの生の声を聴くセッションなどが予定されており、当社も協賛セッションを開催いたします。

協賛セッションでは、“希少疾患や難病と子どもたち”をテーマに、難病のこども支援全国ネットワーク 専務理事の福島慎吾氏によるご講演、希少疾患である低ホスファターゼ症（HPP）と非典型溶血性尿毒症症候群（aHUS）の疾患紹介、そして患者会と当社社員の子どものたちによるバーチャル演奏を予定しています。疾患紹介では、国立成育医療研究センターもみじの家 ハウスマネージャーの内多勝康氏の進行で、HPP HOPE（HPP 患者会）と aHUS Kids Japan（aHUS 患者会）のご協力により、HPP と aHUS 患者さんのご家族による対談セッションも行います。

希少疾患は、患者数が少なく認知度が低いために、診断までに時間がかかることが多く、診断に至るまでの道のりは平均で約5年、その間に患者さんは病院を7回以上変えていることが報告されています<sup>1</sup>。また、希少疾患には約7,000種類の疾患がありますが、現在治療可能な疾患は5%のみです<sup>2</sup>。

アレクシオンファーマは、「生活を変えるような革新的な治療薬で、希少疾患の患者さんとそのご家族に希望をお届けする」というミッションのもと、今回の RDD2021 への協賛をはじめ希少疾患への取り組みを積極的に行うことで、希少疾患の患者さんやそのご家族の方々の生活の質の向上に貢献できることを願っています。

#### ■ RDD Tokyo イベント概要

日時： 2021年2月28日（日） 13時～19時  
開催方法： オンライン配信  
主催： RDD 日本開催事務局（特定非営利活動法人 ASrid 内）



#### 世界希少・難治性疾患の日（Rare disease Day: RDD）について

RDD は、より良い診断や治療による希少・難治性疾患の患者さんの生活の質の向上を目指して、スウェーデンで2008年から始まった活動です。現在は述べ100カ国で RDD が開催されています。日本でも2010年の東京開催を皮切りにして、毎年着実に開催地域が増えています。今回で12回目を迎える RDD2021 のテーマは「あなたのしりたいレア わたしももっとしりたいーWe stand in solidarity with the RARE communityー」です。

RDD 2021 の詳細は、公式サイトをご覧ください。 <https://rddjapan.info/2021/>

## 低ホスファターゼ症（HPP）について

HPP は、あらゆる年齢層の患者さんに影響を及ぼす、生命を脅かす可能性のある極めて稀な慢性進行性の遺伝性代謝性疾患です。HPP は組織非特異型アルカリホスファターゼ（TNSALP）と呼ばれる酵素の遺伝子配列の変異が原因で発症します。この酵素は骨の正常な石灰化において重要な役割を担っています。HPP は疾患発症時の年齢や症状によって、周産期型、乳児型、小児型、成人型、歯限局型の5つに分類されます。HPP は骨石灰化不全を特徴とし、周産期型および乳児型の HPP 患者さんでは骨が弱くなり、骨の変形や骨折、その他の骨格異常が引き起こされる他、重度の筋力低下、筋肉・骨・関節の疼痛、けいれん発作といった全身性合併症を生じ、乳児では呼吸不全によって早期死亡に至ることもあります。

## 非典型溶血性尿毒症症候群（aHUS）について

aHUS は、血管内皮への傷害や血栓を介して、腎臓のような重要な臓器に進行性の損傷を引き起こす可能性のある、極めて稀な疾患で、身体の免疫系の一部である補体系が過剰反応し、自らの健康な細胞を攻撃することで発症します。aHUS は、突然の臓器不全や経時的で緩やかな機能喪失を引き起こす可能性があり、移植が必要になったり、死に至ることがあります。aHUS は成人及び小児のどの年齢でも発症し、入院中の多くの患者さんが重篤な状態にあり、透析などの支持療法を必要とします。aHUS では予後が良くない場合も多いため、患者さんの転帰を改善するには、治療に加えて、適時かつ正確な診断が不可欠です。aHUS は、検査によって同様の症状を伴う他の溶血性疾患と区別することが可能です。

## アレクシオンファーマ合同会社について

アレクシオンファーマ合同会社は、アレクシオン・ファーマシューティカルズ（米国マサチューセッツ州ボストン）の日本法人です。アレクシオンは、生活を一変させるような治療薬を発見、開発、販売することで、希少疾患ならびに深刻な状態の患者さんにご家族に貢献することに注力するグローバルなバイオ製薬企業です。アレクシオンは、25 年以上にわたる希少疾患のグローバルリーダーとして、発作性夜間ヘモグロビン尿症（PNH）および非典型溶血性尿毒症症候群（aHUS）の患者さんに対する治療薬として承認された 2 つの補体阻害薬、ならびに抗アセチルコリン受容体（AChR）抗体陽性の全身型重症筋無力症（gMG）および視神経脊髄炎スペクトラム障害（NMOSD）の患者さんに対する治療薬として初めてかつ唯一承認された補体阻害薬を開発し、製造販売しています。アレクシオンはまた、低ホスファターゼ症（HPP）とライソゾーム酸性リパーゼ欠損症（LAL-D）といった生命を脅かす超希少疾患の患者さんに対する 2 つの酵素補充療法を有しています。アレクシオンは世界中にオフィスを有し、50 ヶ国以上の患者さんに貢献しています。本プレスリリースおよびアレクシオンファーマ合同会社に関する詳細については、[www.alexionpharma.jp](http://www.alexionpharma.jp) をご覧ください。

## 参考文献：

1. Engel PA, Bagal S, Broback M, Boice N. Physician and patient percepts regarding physician training in rare diseases: the need for stronger educational initiatives for physicians. *Journal of Rare Diseases*. 2013;1(2):1-15.
2. RARE Facts - Global Genes: <https://globalgenes.org/rare-facts/>

《本件に関するお問い合わせ先》  
アレクシオンファーマ合同会社 コミュニケーション部  
TEL : 03-5795-0740 FAX : 03-5795-0765  
Email : Info.Japan@alexion.com