

本資料は、BioMarin Pharmaceutical Inc. が、2025 年 9 月 6 日（米国時間）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。

* <https://www.biomin.com/news/press-releases/biomin-announces-positive-pivotal-phase-3-data-for-palynziq-pegvaliase-pqpz-in-adolescents-with-phenylketonuria-at-15th-international-congress-of-inborn-errors-of-metabolism-2/>

**フェニルケトン尿症の思春期の治療を対象とする PALYNZIQ®
（一般名：ペグバリアーゼ）のピボタル第 3 相試験データを
第 15 回国際先天代謝異常学会
（15th International Congress of Inborn Errors of Metabolism）で発表**

*第 3 相 PEGASUS 試験の新たなデータは、PALYNZIQ®を投与された年齢 12-17 歳の患者の
平均血中 Phe 濃度が 49.7%低下したことを示す*

サンラファエル発（米国・カリフォルニア州）BioMarin Pharmaceutical Inc.（以下バイオマリン社）（Nasdaq：BMRN）は、フェニルケトン尿症（PKU）の思春期の治療における PALYNZIQ®（一般名：ペグバリアーゼ）の有効性と安全性の特徴を示す新たなデータを発表しました。このデータは、2025 年 9 月 2～6 日に京都で開催された第 15 回国際先天代謝異常学会（15th International Congress of Inborn Errors of Metabolism）で発表されました。

年齢 12～17 歳の患者を対象に PALYNZIQ®の安全性と有効性を評価する第 3 相 PEGASUS 試験は、食事療法のみとの比較で、統計学的に有意な血中フェニルアラニン（Phe）濃度の低下を示しました。この試験には 12～17 歳の患者 55 例を組み入れ、PALYNZIQ 投与群（36 例）と食事療法のみ群（19 例）のいずれかに無作為化割り付けしました。ベースライン時点で、平均年齢 14.3 歳、平均血中 Phe 濃度 1026.4 $\mu\text{mol/L}$ 、患者のほぼ半数（49.1%）の血中 Phe 濃度は 1000 $\mu\text{mol/L}$ を超えていました。注目すべきは、72 週間の主要投与フェーズ後に、PALYNZIQ 投与群の患者のほぼ半数（14 例、45.2%）がベースラインから 50%以上の血中 Phe 濃度の低下を達成しており、多くはガイドラインで推奨され、正常といわれる Phe の目標値を満たしたことです。

表 1.72 週間後の主要および副次有効性評価項目の結果

	PALYNZIQ (n=31)	食事療法のみ (n=17)
血中 Phe 濃度のベースラインからの平均変化量 (%)	-49.7%	-0.3%
血中 Phe 濃度 $\leq$ 600 μ mol/L を達成した患者数	16 (51.6%)	1 (5.9%)
血中 Phe 濃度 $\leq$ 360 μ mol/L を達成した患者数	12 (38.7%)	0 (0%)
血中 Phe 濃度 $\leq$ 120 μ mol/L を達成した患者数	6 (19.4%)	0 (0%)
通常の食事から摂取するタンパク質のベースラインからの変化量 (g/kg/day)	+0.21 (107%)	-0.02 (-10%)
医療用食品から摂取するタンパク質のベースラインからの変化量 (g/kg/day)	-0.20 (-29%)	0.03 (22%)

思春期の安全性プロファイルと全般的な有効性の傾向は、本剤の成人患者での既知のプロファイルと一致していました。試験で発現した有害事象の大部分は管理可能で、試験中止に至る重篤な有害事象（アナフィラキシー）は 5.6%でした。PEGASUS 試験の進行中の延長フェーズでは、引き続き思春期への PALYNZIQ 投与の長期的な結果について評価します。

バイオマリン社のエグゼクティブ 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、「特に、成人に移行する重要な時期にある思春期がこの疾患負荷を軽減するために、PEGASUS 試験のデータは、PALYNZIQ がもたらす影響の重要性を明確にします。バイオマリン社は、過去 20 年にわたって PKU 患者さんのために医学を進歩させるべく真摯に取り組んできました。PALYNZIQ で確認された相当程度の有効性を若年の患者群にも拡大するために、これらの結果について喜ばしく思っています。」と述べています。

PALYNZIQ は、PKU 成人の治療に承認された酵素代替療法です。バイオマリン社は、PALYNZIQ の適応を思春期の治療に拡大するために、予定通りに PEGASUS 試験のデータを各国の規制当局に提出します。

PEGASUS 試験について

PEGASUS 試験は、12～17 歳のフェニルケトン尿症患者 55 例を対象に、PALYNZIQ の安全性と有効性を食事療法のみと比較して評価する第 3 相多施設共同非盲検無作為化比較対照試験です。主要評

価項目は、12～17 歳の患者での血中 Phe 濃度の変化量および安全性プロファイルの特性としました。副次評価項目は、食事からの総タンパク質摂取量の変化や薬物動態などとしました。

この試験は、2 段階で実施されています。1～73 週にわたる主要投与フェーズ（Part 1）と、PALYNZIQ® 投与群をさらに最長 80 週間経過観察し、食事療法のみ群の患者にクロスオーバーを許容する延長フェーズ（Part 2）です。

詳細は、clinicaltrials.biomarin.com をご参照ください。

PALYNZIQ について

PALYNZIQ は、PKU において欠損したフェニルアラニン水酸化（PAH）酵素を、PEG 化したフェニルアラニンアンモニアリアーゼ酵素が代替し、Phe を分解します。PALYNZIQ は、忍容性に対処できるようデザインされた投与レジメンを用いて増量されます。PALYNZIQ の安全性プロファイルの中心はアナフィラキシーを含む免疫介在性の反応であり、そのため、臨床試験で有効であったリスク管理対策が講じられています。

PALYNZIQ は、米国および日本では成人、欧州、カナダおよびブラジルでは 16 歳以上の、既存の管理では血中 Phe 濃度のコントロールが不良な PKU 患者に対して、血中 Phe 濃度の低下を効能として承認されています。

フェニルケトン尿症について

フェニルケトン尿症（PKU）は、フェニルアラニン水酸化酵素（PAH）が欠損する遺伝性疾患であり、BioMarin が事業を展開する全世界の地域で患者数は約 70,000 人に上ります。この酵素は、タンパク質含有食品のほとんどに含まれる必須アミノ酸 Phe の代謝に必要です。機能する酵素の量が十分でない場合、Phe が血中に高濃度に蓄積して脳に毒性を及ぼし、無治療の場合、重度の知的障害や痙攣発作、振戦、行動障害、精神症状などのさまざまな合併症が生じる可能性があります。

1960 年代から 1970 年代初頭にかけて導入された新生児スクリーニングの取り組みの結果、スクリーニングが実施されている国では、PKU を有する新生児のほぼ全例が出生時に診断され、また、その直後に治療が行われています。

PKU は、低タンパク質調整食品や治療用 Phe 除去食品を取り入れた厳格な Phe 制限食によって管理できます。しかし、ほとんどの患者さんにとって、適正な血中 Phe 濃度コントロールを達成するため、必要な範囲で生涯にわたって行う厳格な食事療法には困難を伴います。小児期の Phe の食事管理によって重大な発達神経毒性を防ぐことができますが、思春期および成人期に Phe の管理が不十分な場合には、重大な機能への影響を伴うさまざまな神経認知障害が生じる可能性があります。

BioMarin Pharmaceutical Inc.について

バイオマリン社は、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。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。バイオマリン社は、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 をご参照ください。

将来の見通しに関する記述

本プレスリリースには、BioMarin Pharmaceutical Inc.（バイオマリン社）の事業展望についての将来の見通しに関する記述が含まれています。当該記述には以下のようなものがあります（ただし、これらに限定されません）。第15回国際先天代謝異常学会の口頭発表およびポスター発表で発表された第3相PEGASUS試験のデータ、思春期に対するPALYNZIQの安全性プロファイルおよび潜在的な効果（12～17歳のフェニルケトン尿症（PKU）患者において食事療法のみと比較して血中Phe濃度を下げる能力を含む）、バイオマリン社のPALYNZIQプログラム全般の進展（PALYNZIQの青年患者への適応拡大に向けて、PEGASUS試験データを2025年下半年に各国の規制当局に提出する計画を含む）、PALYNZIQの継続的な臨床開発（進行中のPEGASUS試験延長フェーズにおいて青年患者へのPALYNZIQ投与の長期的な結果を引き続き評価するバイオマリン社の計画を含む）。これらの将来の見通しに関する記述は予測であり、記述内容が実際の結果と大きく異なる可能性があるリスクおよび不確実性を含むものです。これらのリスクおよび不確実性には、特に以下のものが含まれます。PALYNZIQの現在および計画中的前臨床試験および臨床試験の結果および時期、臨床試験中の患者への継続的なモニタリングにおいて観察される潜在的な有害事象、米国食品医薬品局、欧州医薬品庁、欧州委員会およびその他の規制当局による決定の内容および時期、バイオマリン社が米国証券取引委員会に提出した書類に記載されている要因（バイオマリン社の2025年6月30日に終了した四半期についての報告書（Form 10-Q）に「リスク要因」として記載されている要因およびそれ以降の報告書において更新される可能性のある当該要因を含みますが、これらに限定されません）。株主の皆様におかれましては、当該将来見通しに関する記述に過度に依拠しないようご注意ください。バイオマリン社は新たな情報、将来の出来事またはその他の理由によるか否かを問わず、将来の見通しに関する記述を更新または変更する義務を負うものではなく、またそのような義務を明示的に否認します。

BioMarin®、BioMarin RareConnections®およびPALYNZIQ®は、BioMarin Pharmaceutical Inc.の登録商標です。

COM-ET-0391 October 2025