

本資料は、BioMarin Pharmaceutical Inc.が、2026年3月12日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。

\* [BioMarin Presents New Data on the Positive Impact of Early Treatment With VOXZOGO® \(vosoritide\) on Proportionality and Arm Span in Children with Achondroplasia at the 2026 American College of Medical Genetics and Genomics \(ACMG\) Annual Clinical Genetics Meeting - BioMarin Corporate](#)

## バイオマリン社

軟骨無形成症の小児を対象としたボックスゾゴ®（一般名：ボソリチド）の早期治療が身体プロポーションおよびアームスパンに及ぼす好ましい影響に関する結果を発表  
2026年米国臨床遺伝・ゲノム学会（ACMG）年次臨床遺伝学会議\*

\*日程：2026年3月10日（火）～2026年3月14日（土）開催地：ボルティモア（米国）

1万患者年を超えるデータに基づく新たな結果により、ボックスゾゴの早期投与が骨格成長に関連する健康アウトカム（身体プロポーション、アームスパン、体格指数など）を長期的かつ持続的に改善することが示唆された

ボックスゾゴは、出生時から軟骨無形成症児に対して投与可能な治療薬であり、成長指標に加え、身体のプロポーション等の複数の評価項目に関する臨床データが報告されている

サンラファエル（米国・カリフォルニア州）発-- BioMarin Pharmaceutical Inc.（以下バイオマリン社）（Nasdaq：BMRN）は、進行中の臨床試験と実臨床研究において、軟骨無形成症の小児患者を対象としたボックスゾゴ®（一般名：ボソリチド）の試験から新たに得られた肯定的なデータを発表しました。最新の知見は、早期治療の重要性に加えて、ボックスゾゴについてこれまでに報告されている有効性および安全性に関する知見を補足するものです。このデータはボルティモアで開催される2026年の米国臨床遺伝・ゲノム学会（ACMG）年次臨床遺伝学会議で発表されます。

## 2歳未満に治療を開始した小児においてより大きな改善が示唆された早期治療のデータ

2歳未満にボックスゾゴの投与を開始した小児を対象とした研究から新たなデータが発表される予定です。この研究で、治療群は未治療群と比較して、身体比率およびアームスパンを含む

複数年にわたる持続的な成長改善に加え、経時的な身長改善に関連していることが示されました。

上体と下体の身体比率（ULBR）のベースラインからの変化量で評価した身体比率については、2歳未満でボックスゾゴ投与を開始した小児では、未治療児と比較した最小二乗平均差が1年目までに改善を示し、この差が4年目まで毎年改善し続けました。特に、1年目の未治療児との最小二乗平均差は、6カ月齢未満で本剤投与を開始した小児で-0.33（ $p=0.0005$ ）、2歳未満で本剤投与を開始した小児で-0.10（ $p=0.042$ ）でした。この傾向は4年目まで続き、未治療児との最小二乗平均差は6カ月未満で本剤の投与を開始した小児で-0.53（ $p<0.0001$ ）、2歳未満で本剤の投与を開始した小児で-0.23（ $p=0.0003$ ）でした。

追加解析では、これらの小児は未治療児と比較して、アームスパンの改善と一貫して、腕長と身長の比率を安定的に維持しつつ、身長の持続的な改善を示したことが改めて確認されました。これは特に低年齢で関連します。治療群では未治療群と比較して、体格指数（BMI）にも有意な改善が認められました。

Little People of America（LPA）の Biotech Industry Liaison Committee の委員長である Michael Hughes 氏は次のようにコメントしています。「身体比率やアームスパンなどの測定値を含む、身長以外のアウトカムに関するデータが増えていくことは心強い限りです。これらのアウトカムの研究に継続的に取り組むバイオマリン社は、このような領域でボックスゾゴなど治療に関する研究理解を深める知見を提供するとともに、軟骨無形成症での骨の発達に関する我々の理解を深め、家族や医療従事者との情報共有の一助となっています。」

成長指標に関しては、0.5歳～2歳未満で投与を開始した20例超の小児において、4年間の投与後の平均身長増加は4.7 cm（ $p=0.0002$ ）であり、同じ参照集団の未治療児と比較して身長のZスコアが平均で0.8（ $p=0.0008$ ）改善したことから、軟骨無形成症の小児で予想される成長率と比較して、身長の持続的な改善が裏付けられました。

バイオマリン社エグゼクティブ・バイスプレジデント兼最高研究開発責任者である Greg Friberg 医師は次のようにコメントしています。「今回の結果は、治療を担当する医師が一貫して私たちに訴えてきたこと、そしてコンセンサスに基づいた臨床ガイドラインで発表された内容を再確認するものです。すなわち、ボックスゾゴによる治療が早ければ早いほど、この治療から得られるベネフィットを高める可能性が増すということです。それは身長だけでなく、さらに重要なこととして、身体プロポーションなど、他の健康指標にも及びます。ボックスゾゴは、軟骨無形成症の小児に対して出生時からの開始が承認された医薬品です。軟骨無形成症の最も低年齢の小児でも効果が確認され、好ましい安全性プロファイルを示すこの薬剤は、この疾患を抱える小児の全般的な健康に関する理解を更に深める可能性があります。」

## 欧州、日本および米国からのグローバルな実臨床エビデンス

ボックスゾゴは、現在までに 50 カ国超の国々で 5,000 名を超える乳児や小児に投与されています。ACMG では、日本、欧州および米国で治療を受けた小児におけるボックスゾゴの効果を明らかにする実臨床のエビデンスに関する知見が発表される予定です。

日本の 2 歳未満の軟骨無形成症の小児にボックスゾゴを投与したところ、治療へのアドヒアランスは良好で、身長ベースラインからの平均変化量は 12 カ月時点で 9.91 cm、24 カ月時点で 15.62 cm と、改善が認められました。フランスの実臨床研究では、36 カ月間にわたってボックスゾゴを投与された小児は持続的な成長のベネフィットを示し、平均身長増加は 16.7 cm、一般集団と比較して身長の Z スコアが 0.75 増加しました。

これらの知見は、欧州全域で被験者を登録し、最初の被験者の登録から 10 年間の観察期間を設定した多施設共同市販後安全性試験である Acorn 研究の中間結果によって裏付けられました。また、米国の Virtual Study in Achondroplasia (VISTA) 試験でも、ボックスゾゴの実臨床でのベネフィットが実証されました。この試験では有効性データが臨床試験データと一貫しており、身体機能改善の傾向から臨床ベネフィットを高めるための早期治療開始の重要性が示されました。

## 軟骨無形成症について

軟骨無形成症は、不均衡な低身長をもたらす骨系統疾患のうち数多くみられるものであり、軟骨内骨化の遅れを特徴とし、その結果、不均衡な低身長と、長骨、脊椎、顔面、頭蓋底の形成不全をもたらす場合があります。この疾患は、骨成長の負の制御因子である *FGFR3* 遺伝子の変化によって引き起こされます。

軟骨無形成症の小児の 80% 超は、両親の身長が平均的で、遺伝子の突然変異により発症します。軟骨無形成症の世界的な発症率は、出生 25,000 人に 1 人です。ボックスゾゴは、成長板がまだ「開いている」小児、通常は 18 歳未満の小児を対象として試験されています。軟骨無形成症の約 25% がこのカテゴリーに含まれます。

軟骨無形成症、軟骨低形成症、およびその他骨系統の骨格疾患を対象とした臨床試験に関する詳細については、[clinicaltrials.biomin.com](https://clinicaltrials.biomin.com) をご参照ください。

## ボックスゾゴについて

軟骨無形成症の小児では、*FGFR3* 遺伝子の機能獲得型変異によって、骨組織の形成に不可欠な過程である軟骨内骨形成が負の調節を受けます。ボックスゾゴ®は、C 型ナトリウム利尿ペプチド (CNP) 類縁体であり、*FGFR3* の下流シグナル伝達の正の調節因子として働き、軟骨内骨形成を促進します。

ボックスゾゴは、出生時から軟骨無形成症の小児の成長を支援するために承認されている治療薬であり、国際的なコンセンサスガイドラインでは可能な限り早期にボックスゾゴを開始することを推奨しています。ボックスゾゴは2021年に承認されて以来、50カ国以上の国々で5,000名を超える乳児や小児に投与されています。バイオマリン社は、軟骨無形成症の患者さんに関連する主な臨床評価項目について、進行中の試験を通じてボックスゾゴを継続的に評価しています。評価項目には、指極、脛骨彎曲（脚の彎曲）、身体比例性、脊椎形態（脊柱管狭窄症を含む）、生活の質などの各指標があります。

ボックスゾゴは、骨端線閉鎖を伴わない軟骨無形成症の全年齢の小児における成長促進を目的として、米国、日本、およびオーストラリアで承認されています。欧州では、適切な遺伝子検査による確認後に、骨端線が閉鎖していない生後4カ月以上の小児における軟骨無形成症の治療に適応があります。米国では、年間成長速度の改善に基づいて、この適応が迅速承認されています。（尚、下記は米国の規制制度に関する情報であり、日本における承認条件を示すものではありません。）承認継続は、検証的試験での臨床的ベネフィットの検証と説明が条件となる場合があります。この市販後の要件を満たすため、バイオマリン社は実施中の非盲検継続投与試験を入手可能な自然経過と比較する予定です。

## バイオマリン社について

バイオマリン社は、遺伝学的に定義された疾患を持つ患者さんに医薬品を提供することに重点を置き、希少疾患の分野を牽引する世界的なバイオテクノロジー企業です。同社は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、独自の創薬・開発に対するアプローチにより、患者さんに多大な影響を及ぼすカテゴリー定義薬を追求することで、遺伝科学の可能性を最大限に引き出すことを目指しています。詳細については、[www.biomarin.com](http://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）。2026年の米国臨床遺伝・ゲノム学会年次臨床遺伝学会議で発表されるデータ（主要なポスタープレゼンテーションを含む）、バイオマリン社のボックスゾゴプログラムの開発。軟骨無形成症の小児に対するボックスゾゴの安全性プロファイルおよび潜在的ベネフィット（早期治療により大きなベネフィットが得られる可能性があることに関する期待事項）。ボックスゾゴの臨床開発の継続。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。臨床試験中の患者への継続的なモニタリングで観察された潜在的な有害事象。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（SEC）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 12 月 31 日に終了した年についての報告書（Form 10-K）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、これに限定されません）。将来見通しに関する記述はあくまでも本プレスリリースの発表日時点におけるものであるため、投資家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®およびボックスゾゴ®は BioMarin Pharmaceutical Inc. の登録商標です。

CORP-SC-0103 April 2026