

2024年2月21日

報道関係者各位

アレクシオンファーマ合同会社

アレクシオンファーマ「世界希少・難治性疾患の日 2024 (Rare Disease Day 2024)」に協賛

- － YouTube 公式チャンネルを開設。チャンネル内やイベント等で患者さんインタビュー動画、
RDD 記念動画を公開し、希少・難治性疾患へのさらなる理解を促進 －

アレクシオンファーマ合同会社（本社：東京都港区、社長：笠茂公弘、以下アレクシオンファーマ）は、より良い診断や治療により希少・難治性疾患の患者さんの生活の質の向上を目指す「世界希少・難治性疾患の日」(Rare Disease Day、以下 RDD) の趣旨に賛同し、2019 年より毎年支援しており、今年もダイヤモンドスポンサーとして RDD Japan (RDD2024) に協賛します。今年も RDD2024 のテーマである「めぶく、であい。たっぷり、いっしょに。」に倣い、2月29日の RDD に先立ち、患者さんの想いや希少疾患への理解を深めるべく、希少疾患の患者さんのインタビュー動画を活用した啓発活動を展開いたします。

同インタビュー動画は、当社の東京オフィス創立 15 周年を記念したキャンペーンメッセージ「#一人ひとりの未来に寄り添う」をテーマに、希少疾患とともに歩む患者さんのストーリーをご紹介します。展開にあたり、アレクシオンファーマの YouTube 公式チャンネルも開設し、広く発信を行っていきます。

YouTube 公式チャンネル：https://www.youtube.com/@alexionpharma_japan

● アレクシオンファーマ YouTube 公式チャンネルを開設

現在、世界には 4 億人以上の希少・難治性疾患の患者さんがおり¹、そのうちの 80%は遺伝性疾患で、患者さんの 50%は子どもです^{2,3}。そして、希少・難治性疾患は 10,000 種以上あり、承認された治療薬は 10%未満に過ぎず⁴、確定診断を受けるまでに平均 5 年、またはそれ以上要する場合があります⁵。アレクシオンファーマは、こうした希少・難治性疾患の現状を伝えることを目的に、RDD に先立ち、公式 YouTube チャンネルを開設しました。患者さんのインタビューや疾患啓発の動画などを公開し、より多くの視聴者に希少・難治性疾患の現状を発信していきます。

● 希少疾患とともに歩みながら、患者さん一人ひとりのストーリーを紹介した動画を公開

ソプラノ歌手として活躍し、視神経脊髄炎スペクトラム障害 (NMOSD) の患者さんでもある NPO 法人日本視神経脊髄炎患者会理事長 坂井田真実子さんと、6 人兄弟姉妹の末っ子で神経線維腫症 1 型 (レックリングハウゼン病、NF1) を抱える大河原紬乃さん、そして紬乃さんのお母様で患者会 To smile の代表を務める大河原和泉さんのインタビュー動画を新たに制作しました。動画では、診断時の葛藤や症状、希少疾患とともに歩む日々の様子、未来に向けた想いを語っていただいています。同動画は、YouTube チャンネルで公開するほか、23 日から 29 日まで推進する疾患啓発キャンペーンで活用するとともに、29 日開催の「RDD Japan 15 周年イベント」会場においても上映します。



➤ 公開日：2024年2月21日

- ソプラノ歌手 坂井田真実子さん 視神経脊髄炎スペクトラム障害（NMOSD）とともに歩む <https://youtu.be/yHUjccagq1U>
- 大河原紬乃さん 神経線維腫症 1 型とともに歩む <https://youtu.be/9FAZhjKC3AA>
- イベントの詳細はこちら <https://rddjapan.info/2024/japan15thanniversary/>

● アレクシオンファーマ「RDD2024 によせて」記念動画を公開

「RDD Japan 15 周年イベント」会場では、アレクシオンファーマが掲げるパーパス「すべての希少疾患をもつ人々に人生を変える治療法と希望を届ける」のもと、これまで RDD で取り組んできた啓発活動の実績や、希少疾患の患者さんの声などを紹介した記念動画を上映します。同動画は、2 月末にアレクシオンファーマの YouTube 公式チャンネルにて公開される予定です。

アレクシオンファーマ — 希少疾患のリーダーを目指して

RDD2024 協賛にあたり、アレクシオンファーマ合同会社社長の笠茂公弘は次のように述べています。「RDD Japan が 15 周年を迎えられ、活動も広がり、同啓発活動に協賛できることを大変嬉しく思います。希少疾患のリーダーを目指すべく、より多くの患者さんがより早く適切な治療法にアクセスできるよう医薬品の開発をはじめ、新たに開設した YouTube チャンネルでの発信ならびに様々な啓発活動を通じて希少疾患への理解促進に積極的に取り組んでまいります。」

以上

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。日本でも RDD の趣旨に賛同し、2010 年から 2 月最終日にイベントを開催しています。今回で 15 回目を迎える RDD2024 のテーマは「めぶく、であい。たっぶり、いっしょに。」です。RDD2024 の詳細は、公式サイトをご覧ください。

<https://rddjapan.info/2024>



視神経脊髄炎スペクトラム障害（NMOSD）について

NMOSD は、日本には約 6,500 人の患者さんがいる⁶と推定されており、国の指定難病の一つです。この病気は自己免疫疾患の一つと考えられ、患者さんの 9 割は女性で、中枢神経（脳、脊髄、視神経）に炎症を繰り返すことが特徴です。車いすや杖が必要な歩行障害を伴う方や、視神経炎による視力障害の生じる方、しびれや痛みが起こる方など、その症状は多様で、患者さん一人ひとり異なります。

神経線維腫症 1 型（レックリングハウゼン病、NF1）について

NF1 遺伝子の変化を原因とする遺伝性疾患で指定難病の一つです。両親どちらかの NF1 遺伝子に変化があれば、子供には 50%の確率で遺伝します（遺伝性）。患者さんの半数以上は両親の NF1 遺伝子に変化がなく、子供の NF1 遺伝子が偶然変化することで発症します（孤発性）。性別や人種による差はなく、出生約 3,000 人に 1 人の割合で発症するといわれ⁷、日本の患者数は約 40,000 人と推定されています⁸。主な症状として、約 95%の患者さんに乳幼児期から茶色のしみ・あざ（カフェ・オ・レ斑）認められるほか、学童期から思春期ごろに神経線維腫（神経に沿ってできる腫瘍）が認められることがあります。また、骨、目、神経系等に症状が出る場合があります。

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、2021 年のアストラゼネカとアレクシオン・ファーマシューティカルズとの統合により生まれた、アストラゼネカグループの希少疾患部門アレクシオン・アストラゼネカ・レディーズ（本部：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 30 年以上にわたり、希少疾患のリーダーとして、患者さんの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症状の患者さんご家族への貢献に注力しています。アレクシオンは、補体カスケードの新規分子と標的を対象に研究を行っており、血液、腎臓、神経、代謝性疾患、心臓、眼科、および急性期の治療薬を開発し、世界 50 以上で患者さんに提供しています。

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 <https://www.alexionpharma.jp/>を、日本におけるサステナビリティ活動は <https://alexionpharma.jp/sustainability> をご覧ください。YouTube は https://www.youtube.com/@alexionpharma_japan をご覧ください。

アストラゼネカについて

アストラゼネカは、サイエンス志向のグローバルなバイオ医薬品企業であり、主にオンコロジー領域、希少疾患領域、循環器・腎・代謝疾患、呼吸器・免疫疾患からなるバイオファーマ領域において、医療用医薬品の創薬、開発、製造およびマーケティング・営業活動に従事しています。英国ケンブリッジを本拠地として、当社は100カ国以上で事業を展開しており、その革新的な医薬品は世界中で多くの患者さんに使用されています。詳細については <https://www.astrazeneca.com> または、ソーシャルメディア [@AstraZeneca](https://www.instagram.com/AstraZeneca) (英語のみ) をフォローしてご覧ください。

Ref

1. Rare Disease Facts,” Global Genes, September 5, 2023. <https://globalgenes.org/rare-disease-facts/>.
2. “Rare Genetic Diseases,” Genome.gov, accessed October 4, 2023, <https://www.genome.gov/dna-day/15-ways/rare-genetic-diseases>.
3. About,” Genetic and Rare Diseases Information Center, accessed October 4, 2023, <https://rarediseases.info.nih.gov/about>.
4. Fermaglich, L.J. and Miller, K.L. A comprehensive study of the rare diseases and conditions targeted by orphan drug designations and approvals over the forty years of the Orphan Drug Act. Orphanet Journal of Rare Diseases. (2023) 18:163. <https://doi.org/10.1186/s13023-023-02790-7>
“About,” Genetic and Rare Diseases Information Center, accessed October 4, 2023, <https://rarediseases.info.nih.gov/about>.
5. Barriers to rare disease diagnosis, care and treatment in the US. Accessed November 12, 2023. https://rarediseases.org/wp-content/uploads/2020/11/NRD-2088-Barriers-30-Yr-Survey-Report_FNL-2.pdf.
6. 難病情報センター
7. Evans DG, et al. Am J Med Genet A. 2010 Feb;152A (2):327-32
8. 高木廣文ほか: 厚生省特定疾患神経皮膚症候群調査研究報告書:1988; 11-15.