



2026年3月19日
塩野義製薬株式会社

ポンペ病治療薬 S-606001 のグローバル第 2 相臨床試験開始について

塩野義製薬株式会社（本社：大阪市北区、代表取締役会長兼社長 CEO：手代木 功、以下「塩野義製薬」または「当社」）は、ポンペ病治療薬候補 S-606001 について、遅発型ポンペ病（LOPD：Last-onset Pompe disease）患者を対象としたグローバル第 2 相臨床試験（Esprit）において、最初の被験者登録が完了し初回投与が行われたことを、お知らせいたします。

ポンペ病は、細胞内でグリコーゲン分解に必要な酵素である酸性 α -グルコシダーゼ（GAA）の不足により、主に筋肉を中心に全身の細胞にグリコーゲンが異常に蓄積することで、筋組織が破壊される先天性の代謝性異常疾患です¹。欧米では「希少疾患」として位置付けられ、日本では「指定難病」および「小児慢性特定疾病」に指定されています。

その中で LOPD は GAA 活性が部分的に低下しており、年齢を問わず小児および成人で発症し^{1,2}、世界中で約 2 万 2 千人に 1 人の割合で発症するとされています^{3,4}。症状としては、重度の筋力低下や呼吸器症状がみられ、進行すると呼吸不全や車椅子での生活を余儀なくされ、生命予後に影響を及ぼすことがあります⁵。

S-606001 は、グリコーゲン合成酵素（GYS1）を阻害し、グリコーゲンの産生を抑制する開発中の経口の基質合成抑制療法（SRT：substrate reduction therapy）です^{6,7}。一方、現在のポンペ病の標準治療法は、不足している GAA を補充することで、体内に蓄積したグリコーゲンの分解を促進する酵素補充療法（ERT：Enzyme Replacement Therapy）です⁸。このように、S-606001 と ERT は、異なる作用機序で筋ライソゾームにおけるグリコーゲンの蓄積を抑制します。そのため、S-606001 は ERT との併用、および単剤での治療効果が期待されています^{7,9}。

Esprit は、LOPD と診断された成人患者を対象に米国、欧州、英国で実施される、多施設共同、無作為化、プラセボ対照、二重盲検のグローバル第 2 相臨床試験です。標準治療である ERT に、経口の SRT である S-606001 を 52 週間併用した際の安全性、薬力学的作用、および予備的な有効性の評価を行います⁶。

塩野義製薬は、取り組むべき重要課題（マテリアリティ）の 1 つとして「健やかで豊かな人生への貢献」を特定し、誰もが自分らしくいきいきとした生活を送ることができる社会の実現に向け、社会的影響度の高い QOL 疾患*に対するヘルスケアソリューションの研究・開発、生産および販売活動に取り組んでいます。ポン

ペ病に対する新たな治療選択肢として、S-606001 を患者さまにお届けできるよう、引き続き、研究開発に取り組んでまいります。

* 社会的影響度の高い QOL 疾患：睡眠障害、難聴、子どもの希少疾患、免疫・アレルギーなど

以 上

【S-606001 について】

当社は、2024 年に Maze Therapeutics, Inc. から S-606001 (MZE001) の全世界における独占的開発権・製造権・販売権を取得しました。2025 年には、S-606001 が米国食品医薬品局 (FDA) からポンペ病の治療薬として希少小児疾患指定を受けています。この指定は、米国で 18 歳までに発症し、患者数が 20 万人未満の希少疾患が対象となります。また、2022 年には FDA より希少疾患用医薬品 (オーファンドラッグ) の指定を受けています。Esprit に関する詳細は、[ClinicalTrials.gov ID: NCT07123155](https://clinicaltrials.gov/ct2/show/study/NCT07123155) および www.espritstudy.com をご覧ください。

S-606001 は、LOPD 治療薬として臨床試験において評価されている治験薬です。安全性および有効性は確立されておらず、FDA (米国食品医薬品局) を含むいかなる規制当局からも承認されていません。

【SHIONOGI の希少疾患に対する取り組みについて】

当社は、世界中のアンメットメディカルニーズに応える革新的な医薬品の研究開発に取り組んでいます。希少疾患は、世界中の患者さんやその周りの家族の生活に大きな影響を及ぼし、治療の選択肢が限られている場合も少なくありません。当社は、希少疾患の中でも脆弱 X 症候群、ジョーダン症候群、ポンペ病などに対する臨床開発プログラムを進めています。2025 年 12 月には、田辺ファーマ株式会社が開発・販売する筋萎縮性側索硬化症等治療薬の日米を含むグローバルでの全権利を取得することを発表し、希少疾患におけるポートフォリオの拡大を図っています。

参考：

1. Musumeci O, & Toscano A. Diagnostic tools in late onset Pompe disease (LOPD). *Annals of Translational Medicine*. 2019 Jul 15;7(13):286–286. <https://doi.org/10.21037/atm.2019.06.60>
2. Pompe disease. Boston Children's Hospital. Available at:<https://www.childrenshospital.org/conditions-treatments/pompe-disease>
3. Colburn R, & Lapidus D. An analysis of Pompe newborn screening data: A new prevalence at birth, insight and discussion. *Frontiers in Pediatrics*. 2024 Jan 7;(11). <https://doi.org/10.3389/fped.2023.1221140>
4. Van der Ploeg AT, & Reuser AJJ. Pompe's Disease. *The Lancet*. 2008 Oct 11;372(9646): 1342-1353. [https://doi.org/10.1016/s0140-6736\(08\)61555-x](https://doi.org/10.1016/s0140-6736(08)61555-x)
5. Pompe disease - symptoms, causes, treatment. National Organization for Rare Disorders. Available at: <https://rarediseases.org/rare-diseases/pompe-disease/>
6. Study of S-606001 as an Add-on to Enzyme Replacement Therapy (ERT) in Participants with Late-onset Pompe Disease (LOPD). Clinicaltrials.gov. Available at:<https://clinicaltrials.gov/study/NCT07123155?intr=S-606001%20&rank=1>

7. Ullman JC, Dick RA, Linzner D, Minga T, Tep S, Satterfield TF, Xi Y, Beattie DT, Marmon T, Neutel JM, Chung B, Leeds JM, Noonberg SB, Green EM, & Bernstein HS. First-in-human evaluation of safety, pharmacokinetics and muscle glycogen lowering of a novel glycogen synthase 1 inhibitor for the treatment of Pompe disease. *Clinical Pharmacology & Therapeutics*. 2024 Oct 22;116(6): 1580–1592. <https://doi.org/10.1002/cpt.3470>
8. Corsini A. Improving the treatment of Pompe disease with enzyme replacement therapy: Current strategies and clinical evidence. *Expert Opinion on Pharmacotherapy*. 2024 Nov 7;26(7): 835–848. <https://doi.org/10.1080/14656566.2025.2491508>
9. Ullman JC, Mellem KT, Xi Y, Ramanan V, Merritt H, Choy R, Gujral T, Young LEA, Blake K, Tep S, Homburger JR, O'Regan A, Ganesh S, Wong P, Satterfield TF, Lin B, Situ E, Yu C, Espanol B, et al. Small-molecule inhibition of glycogen synthase 1 for the treatment of Pompe disease and other glycogen storage disorders. *Science Translational Medicine*. 2024 Jan 17;16(730). <https://doi.org/10.1126/scitranslmed.adf1691>

[お問合せ先]

塩野義製薬ウェブサイト お問い合わせフォーム：

<https://www.shionogi.com/jp/ja/quest.html#3>.