

Table of Contents

目次

1.	基本情報	3
1.1	本品の名称及び一般名	3
1.2	効能、効果又は性能	3
1.3	用法及び用量又は使用方法並びに用法及び用量又は使用方法に関連した使用上の注意	3
2.	本品の特徴と作用機序	5
3.	臨床成績	6
3.1	試験デザイン	6
3.1.1	SRP-9001-101 試験	6
3.1.2	SRP-9001-102 試験	7
3.1.3	SRP-9001-103 試験	8
3.1.4	SRP-9001-301 試験	9
3.2	有効性	11
3.2.1	SRP-9001-101 試験	11
3.2.2	SRP-9001-102 試験	12
3.2.3	SRP-9001-103 試験	13
3.2.4	SRP-9001-301 試験	14
3.3	安全性	15
3.3.1	SRP-9001-101 試験	15
3.3.2	SRP-9001-102 試験	15
3.3.3	SRP-9001-103 試験	16
3.3.4	SRP-9001-301 試験	17
4.	本品を使用する上で必要な医療機関及び医師の要件	18
4.1	本品を投与する医療機関の要件	19
4.2	本品を投与する医師の要件	20
4.3	本品投与後のフォローアップを行う医療機関及び医師の要件	20
5.	本品の投与が適切と考えられる患者	21
5.1	禁忌・禁止に該当する事項	21
5.2	効能、効果又は性能に関連する使用上の注意	21
5.3	安全性の観点から慎重な投与が必要な事項又は治療選択肢を考慮することが適切な事項	21
5.4	治療変更に際しての注意事項	22
5.4.1	ビルトランセン投与歴がある患者	22
5.4.2	本品投与後のビルトランセンの必要性	22
6.	本品の投与に際して留意すべき事項	22

6.1	使用上の注意.....	22
6.2	カルタヘナ第一種使用規程について.....	23
6.3	インフォームドコンセント及び遺伝カウンセリングについて.....	25
6.3.1	実施時期、対象者、及び主な内容	25
6.3.2	実施時の留意点	25

1. 基本情報

1.1 本品の名称及び一般名

製品名

エレビジス®点滴静注

国際一般名称 (International Nonproprietary Name)

deLandstrogene moxeparvovec

一般的な名称

デランジストロゲン モキセパルボベク

1.2 効能、効果又は性能

【効能、効果又は性能】

デュシェンヌ型筋ジストロフィー ただし、以下のいずれも満たす場合に限る。

- 抗AAVrh74抗体が陰性の患者
- 歩行可能な患者
- 3歳以上8歳未満の患者

<効能、効果又は性能に関する使用上の注意>

- (1) 遺伝子検査等により、デュシェンヌ型筋ジストロフィー診断が確定している患者に投与すること。
- (2) 承認された体外診断用医薬品又は医療機器を用いた検査により抗AAVrh74抗体が陰性であることが確認された患者に投与すること。なお、承認された体外診断用医薬品又は医療機器に関する情報については、以下のウェブサイトから入手可能である：
<https://www.pmda.go.jp/review-services/drug-reviews/review-information/cd/0001.html>
- (3) 臨床試験に組み入れられた患者の背景（年齢、歩行状態等）について、「17. 臨床成績」の項の内容を熟知し、本品の有効性及び安全性を十分に理解した上で、適応患者の選択を行うこと。
- (4) 女性を対象とした臨床試験は実施していない。

1.3 用法及び用量又は使用方法並びに用法及び用量又は使用方法に関する使用上の注意

【用法及び用量又は使用方法】

通常、体重10kg以上70kg未満の患者には 1.33×10^{14} ベクターゲノム (vg) /kgを、体重70kg以上の患者には 9.31×10^{15} vgを、60分から120分かけて静脈内に単回投与する。本品の再投与はしないこと。本品の投与量は下記表に基づき算出する。

表 患者の体重別の本品の投与量

患者の体重範囲 (kg)	必要なバイアル数	投与量 (mL)
10.0-10.4	10	100
10.5-11.4	11	110
11.5-12.4	12	120
12.5-13.4	13	130
13.5-14.4	14	140
14.5-15.4	15	150
15.5-16.4	16	160

患者の体重範囲 (kg)	必要なバイアル数	投与量 (mL)
16.5-17.4	17	170
17.5-18.4	18	180
18.5-19.4	19	190
19.5-20.4	20	200
20.5-21.4	21	210
21.5-22.4	22	220
22.5-23.4	23	230
23.5-24.4	24	240
24.5-25.4	25	250
25.5-26.4	26	260
26.5-27.4	27	270
27.5-28.4	28	280
28.5-29.4	29	290
29.5-30.4	30	300
30.5-31.4	31	310
31.5-32.4	32	320
32.5-33.4	33	330
33.5-34.4	34	340
34.5-35.4	35	350
35.5-36.4	36	360
36.5-37.4	37	370
37.5-38.4	38	380
38.5-39.4	39	390
39.5-40.4	40	400
40.5-41.4	41	410
41.5-42.4	42	420
42.5-43.4	43	430
43.5-44.4	44	440
44.5-45.4	45	450
45.5-46.4	46	460
46.5-47.4	47	470
47.5-48.4	48	480
48.5-49.4	49	490
49.5-50.4	50	500
50.5-51.4	51	510
51.5-52.4	52	520
52.5-53.4	53	530
53.5-54.4	54	540
54.5-55.4	55	550
55.5-56.4	56	560
56.5-57.4	57	570
57.5-58.4	58	580
58.5-59.4	59	590
59.5-60.4	60	600
60.5-61.4	61	610
61.5-62.4	62	620
62.5-63.4	63	630
63.5-64.4	64	640
64.5-65.4	65	650
65.5-66.4	66	660
66.5-67.4	67	670
67.5-68.4	68	680
68.5-69.4	69	690

患者の体重範囲 (kg)	必要なバイアル数	投与量 (mL)
69.5以上	70	700

<用法及び用量又は使用方法に関する使用上の注意>

本品投与により AAVrh74に対する免疫反応が発現することがあることから、下表を参考にプレドニゾロンの投与を行うこと。

表 a：投与前及び投与後のプレドニゾロンの投与

1. ベースラインとして、コルチコステロイドを1日1回又は間欠で投与している患者の場合：
 - 本品投与の前日からプレドニゾロンを1 mg/kg/日を追加で投与する（ベースライン用量は継続）。1日の最大用量は60 mg/日とする。本品の投与後60日間は追加のプレドニゾロンを1 mg/kg/日で継続し、その後、2週間かけてベースライン用量への漸減を検討する。
2. ベースラインとして、高用量コルチコステロイドを週2日投与している患者の場合：
 - 本品投与の前日からプレドニゾロンを1 mg/kg/日を追加で投与する（ベースライン用量は継続）。なお、高用量コルチコステロイドを投与しない日にも1 mg/kg/日を投与する。1日の最大用量は60 mg/日とする。本品の投与後60日間は追加のプレドニゾロンを1 mg/kg/日で継続し、その後、2週間かけてベースライン用量への漸減を検討する。
3. ベースラインとして、コルチコステロイドを投与していない患者の場合：
 - 本品投与の1週間前からプレドニゾロン1.5 mg/kg/日の投与を開始する。1日の最大用量は60 mg/日とする。本品の投与後60日間はプレドニゾロンを1.5 mg/kg/日で継続し、その後、4週間かけてステロイドを離脱するまで用量の漸減を検討する。

表 b：投与後に肝機能異常が発現した患者に対するプレドニゾロンの用量調節^(注)

1. ベースライン用量にプレドニゾロン1 mg/kg/日を追加で投与している患者の場合：
 - プレドニゾロンの追加用量を1 mg/kg/日から2 mg/kg/日に增量する（ベースライン用量は継続）。1日の最大用量は120 mg/日とする。漸減する際は、2週間かけてベースライン用量への漸減を検討する。
2. ベースラインの高用量コルチコステロイド（週2日投与）にプレドニゾロン1 mg/kg/日を追加で投与している患者の場合：
 - 高用量コルチコステロイドを投与しない日のプレドニゾロン追加投与量を1 mg/kg/日から2 mg/kg/日に增量する（ベースライン用量は継続）。1日の最大用量は120 mg/日とする。漸減する際は、2週間かけてベースライン用量への漸減を検討する。
3. 本品投与の1週間前からプレドニゾロン1.5 mg/kg/日の投与を開始した患者の場合：
 - プレドニゾロンの用量を1.5 mg/kg/日から2.5 mg/kg/日に增量する。1日の最大用量は120 mg/日とする。その後、4週間かけてステロイドを離脱するまで漸減を検討する。

注) 経口のコルチコステロイド投与による治療に反応しない場合は、コルチコステロイドの静脈内投与を検討すること。

2. 本品の特徴と作用機序

本品は、AAVrh74に由来するカプシドタンパク質を有し、MHCK7プロモーター/エンハンサー¹⁾、キメラSV40イントロン、コドン最適化ヒトマイクロジストロフィン遺伝子、並びに合成ポリアデニル化シグナル配列からなる遺伝子発現カセットの両側に、AAV2由来のITR領域を有する遺伝子

¹⁾ MCK 及び MHC プロモーター/エンハンサーに由来し、主に骨格筋（横隔膜を含む）及び心筋で導入遺伝子の発現を引き起す。

発現構成体が組み込まれている。

本品の投与によって発現した機能的なマイクロジストロフィンは、細胞内外の環境をつなぐ役割を果たし、筋細胞膜の完全性を維持し、筋機能を改善し、筋肉の減少を防ぐことを目的としている。本品はデュシェンヌ型筋ジストロフィー（以下、「DMD」）の根本原因に対処し、疾患の経過を改善させ、重大なアンメット・メディカル・ニーズに対処することを目的としている。

3. 臨床成績

臨床試験の結果は、SRP-9001-101試験、SRP-9001-102試験、SRP-9001-103試験及びSRP-9001-301試験について記載した。

3.1 試験デザイン

3.1.1 SRP-9001-101試験

外国人 DMD 男児患者（目標症例数12例）を対象に、本品の安全性及び有効性を検討することを目的とした非盲検非対照試験が米国の1施設で実施された。

生後3ヶ月～4歳未満の患者を対象とするコホート A と、4歳以上8歳未満の患者を対象とするコホート B に各6例、合計12例を組み入れる試験計画であったが、先行して組入れを開始したコホート B に4例が登録された後に、本試験の対象患者と同様の患者を対象とする102試験が開始されたことから、その後の本試験への登録は中止された。

主な選択基準

- 4歳以上8歳未満の男性 DMD 患者。
- ジストロフィン遺伝子のエクソン 18-58において、フレームシフト変異（欠失又は重複）又は未成熟終止コドン変異を有する患者。
- CK 値が 1,000 U/L 超かつ 100 m 歩行/走行の平均時間が予測時間の 80%以下の患者。
- スクリーニング前の 12 週間以上にわたって経口副腎皮質ステロイドの等価用量が安定しており、試験の最初の 1 年間は一定の用量（体重変化に対応するための用量変更を除く）を維持することが予想される患者。

主な除外基準

- 心エコーで左室駆出率が 40%未満等の心筋症の徵候がある患者。
- ELISA により測定した AAVrh74 又は AAV8 の抗体価が 1：400 超の患者。

主な有効性の評価項目

- 評価項目：マイクロジストロフィンタンパク質発現（ウエスタンプロット法、線維中の免疫蛍光強度及び免疫蛍光染色法によるジストロフィン陽性線維率）のベースライン²⁾から本品投与後 90 日までの変化量、NSAA 総スコア³⁾、床上起き上がり時間（秒）、10 m 歩行/走行時間、100 m 歩行/走行時間及び 4 段階段昇り時間のベースラインから本品投与後 5 年までの変化量

²⁾ 治療前期のスクリーニング時。

³⁾ NSAA スコアは、4歳以上のDMD男児における歩行能力を評価するために開発された機能評価尺度である（PLoS One 2019; 14: e0221097、Neuromuscul Disord 2015; 25: 14-8）。17項目で構成され、「立つ」から「走る」まで広範囲な機能評価が含まれる。各項目は0～2の尺度でスコア化され、34点満点でスコアが高いほど運動機能が高いことを示す。

3.1.2 SRP-9001-102試験

外国人DMD男児患者（目標症例数⁴⁾ 44例、各群22例）を対象に、本品の有効性及び安全性を検討することを目的としたプラセボ対照無作為化二重盲検比較試験が米国の2施設で実施された。

用法及び用量又は使用方法は、パート1の開始時点では本品 2×10^{14} vg/kg（スーパーコイル標準qPCR法により測定）又はプラセボを単回静脈内投与することとされた。その後、本試験開始後に確立された直鎖標準qPCR法に基づきレトロスペクティブに再測定したところ、パート1では3つの異なる用量（6例に 6.29×10^{13} vg/kg、6例に 8.94×10^{13} vg/kg、8例に 1.33×10^{14} vg/kg）が投与されたことが確認された。パート2では、パート1で本品を投与された患者はプラセボ、プラセボを投与された患者は本品 1.33×10^{14} vg/kg（直鎖標準qPCR法により測定）を単回静脈内投与することとされた。また、免疫抑制及び有害事象の予防を目的に、DMD治療のためにベースライン時⁵⁾に使用していた一定用量の経口副腎皮質ステロイドに加えて、治験製品投与の前日から免疫抑制のため追加の副腎皮質ステロイド（プレドニゾン換算で1 mg/kg/日）の投与を開始し、治験責任医師により早期の漸減が患者にとって最善であると判断されない限り、治験製品投与後60日間⁶⁾継続することとされた。

登録され無作為化された43例のうち同意撤回した2例（各群1例）を除く41例（本品群20例、プラセボ群21例）にパート1で本品又はプラセボが投与され、安全性解析対象集団及びITT集団とされた。そしてITT集団が有効性解析対象集団とされた。パート1を終了した39例⁷⁾（本品群18例、プラセボ群21例）がパート2に移行し、パート2に移行した全例がパート3に移行した。

主な選択基準

- 4歳以上8歳未満の男性DMD患者。
- ジストロフィン遺伝子のエクソン18-58において、フレームシフト変異（欠失又は重複）又は未成熟終止コドン変異を有する患者。
- CK値が1,000 U/L超かつ100m歩行/走行の平均時間が予測時間の95%未満の患者。
- スクリーニング前の12週間以上にわたって経口副腎皮質ステロイドの等価用量が安定しており、パート1及び2を通じて一定の用量（体重変化に対応するための用量変更を除く）を維持することが予想される患者。

主な除外基準

- 心エコーで左室駆出率が40%未満等の心筋症の徵候がある患者。
- ELISAにより測定したAAVrh74の抗体価が1:400超の患者。

主な有効性の評価項目

- 主要評価項目：ウエスタンプロット法によるマイクロジストロフィンタンパク質発現のパート1のベースライン投与後12週までの変化量及びNSAA総スコアのパート1のベースラインから投与後48週までの変化量
- 副次的評価項目：床上起き上がり時間、10m歩行/走行時間、100m歩行/走行時間及び4段階段昇り時間のパート1のベースラインから投与後48週までの変化量

⁴⁾ 主要評価項目のベースラインから投与後48週までのNSAA総スコアの変化量について、期待群間差を5、各投与群の想定標準偏差を5と仮定し、有意水準両側5%の下、約90%の検出力を確保するための症例数として合計44例（各群22例）と設定した。

⁵⁾ スクリーニング及びベースライン期のスクリーニング時。

⁶⁾ 治験実施計画書第5版（2019年7月2日改訂）以前は30日間の継続とされていた。

⁷⁾ 本品群の2例が有害事象発現のため試験を中止した。

3.1.3 SRP-9001-103試験

外国人DMD男児患者（目標症例数：コホート1：20例、コホート2、コホート3及びコホート4：各6例、コホート5a：6例、コホート5b：2例）を対象に、本品の有効性及び安全性を検討することを目的とした非盲検非対照試験が米国の5施設で実施された。

用法及び用量又は使用方法は、投与日の体重が70 kg未満の場合は本品 1.33×10^{14} vg/kg、70 kg以上の場合は 9.31×10^{15} vg（いずれも直鎖標準qPCR法により測定）を単回静脈内投与することとされた。また、免疫抑制及び有害事象の予防を目的に、コホート1～3及び5では、DMD治療のためにベースライン時⁸⁾に使用していた一定用量の経口副腎皮質ステロイドに加えて、本品投与の前日から免疫抑制のため追加の副腎皮質ステロイド（プレドニゾン換算で1 mg/kg/日）の投与を開始し、本品投与後60日間継続することとされた。なお、コホート4のステロイド未治療患者では、本品の投与開始1週間前から、プレドニゾン換算で1.5 mg/kg/日相当量の副腎皮質ステロイド投与を開始し、本品投与後60日間継続することとされた。

登録された48例（コホート1：20例、コホート2：7例、コホート3：6例、コホート4：7例、コホート5：8例）の全例に本品が投与され、安全性解析対象集団及びFASとされた。そしてFASが有効性解析対象集団とされた。2023年7月24日データカットオフ時点でコホート1～4のすべての患者及びコホート5の7例がパート1を完了した。

主な選択基準

- コホート1：スクリーニング時に4歳以上8歳未満で、歩行可能であり、NSAA 総スコアが17超26以下の男性患者。
- コホート2：スクリーニング時に8歳以上18歳未満で、歩行可能であり、NSAA 総スコアが15以上26以下の男性患者。
- コホート3及びコホート5b：スクリーニング時に9カ月以上歩行不能、NSAA 総スコアが0、10 m歩行/走行が不能であり、上肢の機能を評価するPerformance Upper Limb (PUL) のentry itemスコアが2以上の男性患者。歩行が不能となった時点は、患者又は介護者により報告された持続的な車椅子の使用開始時の年齢（及び最も近い月）と定義する。
- コホート4：スクリーニング時に3歳以上4歳未満で、歩行可能な男性患者。
- コホート5a：スクリーニング時に4歳以上9歳未満で、歩行可能であり、床上起き上がり時間が7秒以下である男性患者。
- コホート1～4：臨床所見及び臨床遺伝子診断検査による事前の確認の記録に基づき、スクリーニング前にDMDの診断が確定している患者。遺伝子検査報告書には、ジストロフィンタンパク質の欠損をもたらすと考えられているDMD遺伝子のエクソン18-79（両端を含む）に完全に含まれているフレームシフトの欠失若しくは重複、未成熟終止（ナンセンス変異）、正準スプライス部位変異、又はその他病的変異に関する記述が含まれている。なお、コホート2及び4では、エクソン1-17（両端を含む）に変異のある患者は不適格である*。
- コホート5：臨床所見及び臨床遺伝子診断検査による事前の確認の記録に基づき、スクリーニング前にDMDの診断が確定している患者。遺伝子検査報告書には、ジストロフィンタンパク質の欠損をもたらすと考えられているDMD遺伝子のエクソン1-17（両端を含む）に部分的又は完全に含まれているフレームシフトの欠失若しくは重複、未成熟終止（ナンセンス変異）、正準スプライス部位変異、又はその他病的変異に関する記述が含まれている。なお、エクソン9-13が完全に含まれる欠失のある患者は不適格である。
- コホート1～3及び5：スクリーニング前の12週間にわたって一定の1日投与量で経口副腎皮質ステロイドの投与を受けており、かつ試験期間中も同じ用量で投与を継続する予定の患者（体重変化に対応するための用量変更を除く）。

⁸⁾ スクリーニング及びベースライン期のスクリーニング時。

- コホート4：DMDの治療のために副腎皮質ステロイドの長期投与がまだ必要ではないと治験責任医師が判断し、スクリーニング時に副腎皮質ステロイドを投与していない患者。
- ELISAにより測定したAAVrh74の抗体価が1:400以下の患者。

*：治験実施計画書第5版より前は、エクソン1-17（両端を含む）の変異を有する患者をコホート1～4では適格としていたが、治験実施計画書第5版において、コホート2及び4では、エクソン1-17（両端を含む）の変異を有する患者を不適格とする規定に変更された。治験実施計画書第5版に従って登録されたコホート2の1例を除き、コホート1～3の患者は、エクソン1-17（両端を含む）の変異が適格であった治験実施計画書第5版より前に登録された。コホート4の7例はすべてエクソン1-17（両端を含む）の変異が不適格と規定された治験実施計画書第5版に基づいて登録された。

主な除外基準

- コホート1～5：心エコーで左室駆出率が40%未満、又は心筋症の臨床徵候及び/又は症状がある患者。
- コホート2、3及び5b：スクリーニング時のFVCが予測値の50%未満、及び/又は夜間換気補助が必要な患者。
- 臨床的に重要であるとみなされた以下の臨床検査値異常等が認められる患者。
 - γ-グルタミルトランスフェラーゼ（GGT）がULNの2倍超
 - グルタミン酸脱水素酵素（GLDH）が15U/L超
 - 総ビリルビンがULN超（ただしジルベール症候群によると思われる増加が確認された場合は除外しない）
 - 白血球数が18,500/μL超
 - 血小板数が150,000/μL以下

主な有効性の評価項目

- 主要評価項目：ウエスタンブロット法によるマイクロジストロフィンタンパク質発現のベースラインから本品投与後12週までの変化量
- 運動機能の評価項目：歩行可能な患者が組み入れられたコホート1、2及び4における、NSAA総スコア、床上起き上がり時間、10m歩行/走行時間、100m歩行/走行時間及び4段階昇り時間のベースラインから本品投与後104週までの変化量

3.1.4 SRP-9001-301試験

4歳以上8歳未満のDMD男児患者（目標症例数⁹⁾120例、各群60例）を対象に、本品の有効性及び安全性を検討することを目的としたプラセボ対照無作為化二重盲検比較試験が9の国又は地域¹⁰⁾の42施設で実施された。用法及び用量又は使用方法は、パート1では本品 1.33×10^{14} vg/kg（直鎖標準qPCR法により測定）又はプラセボを60分から120分かけて単回静脈内投与することとされ、パート2では、パート1で本品を投与された患者はプラセボ、プラセボを投与された患者は本品 1.33×10^{14} vg/kgを60分から120分かけて単回静脈内投与することとされた。また、免疫抑制及び有害事象の予防を目的に、DMD治療のためにベースライン時¹¹⁾に使用していた一定用量の経口副腎皮質ステロイドに加えて、治験製品投与の前日から免疫抑制のため追加の副腎皮質ステロイド（プ

⁹⁾ 主要評価項目であるベースラインから本品投与後52週までのNSAA総スコアの変化量について、本品群とプラセボ群の期待群間差を2.2、想定される各投与群の標準偏差を3.5と仮定し、第1種の過誤確率を両側5%、検出力を約90%確保するための症例数として、脱落率を10%と想定した上で、目標症例数を120例（1群60例）と設定した。

¹⁰⁾ ベルギー、ドイツ、香港、イタリア、日本、スペイン、台湾、英国及び米国

¹¹⁾ スクリーニング及びベースライン期のスクリーニング時。

レドニゾン換算で1 mg/kg/日）の投与を開始し、治験製品投与後60日間以上継続することとされた。

登録された131例のうち、除外基準に抵触した2例を除く129例が無作為化され、治験製品を投与する前に治験を中止した4例（本品群2例（有害事象）、プラセボ群2例（治験担当医師の判断））を除く125例（本品群63例、プラセボ群62例）に本品又はプラセボが投与され、安全性解析対象集団及びmITT集団とされた。そして、mITT集団が有効性解析対象集団とされた。2023年9月13日データカットオフ時点で、パート1を完了した125例（本品群63例、プラセボ群62例）のうち、99例（本品群49例、プラセボ群50例）がパート2に移行し、本品群の2例を除く97例に本品又はプラセボが投与された¹²⁾。なお、本試験に組み入れられた日本人患者は5例であり、4例（本品群、プラセボ群各2例）は安全性解析対象集団及びmITT集団に含まれた。残りの1例は、パート1の無作為化終了後に追加登録されたため、安全性解析対象集団及びmITT集団には含められなかった。

主な選択基準

- ランダム化時点の年齢が4歳以上8歳未満の歩行可能な男性患者。
- 臨床所見及び臨床遺伝子診断検査による事前の確認の記録に基づき、スクリーニング前にDMDの診断が確定している患者。遺伝子検査報告書には、ジストロフィンタンパク質の欠損をもたらすと考えられているDMD遺伝子のエクソン18-79（両端を含む）に完全に含まれているフレームシフトの欠失又は重複、未成熟終止（ナンセンス突然変異）、正準スプライス部位変異、又はその他病的変異に関する記述が必ず含まれている。
なお、以下の変異を有する患者は不適格である。
 - エクソン1-17（両端を含む）に変異のある患者。
 - インフレーム欠失、インフレーム重複及び臨床的意義不明の変異のある患者。
 - エクソン45に完全に含まれている変異のある患者。
- スクリーニング時のNSAA総スコアが16超29未満の患者。
- スクリーニング時の床上起き上がり時間が5秒未満の患者。
- スクリーニング前の12週間以上にわたって一定の1日投与量で経口副腎皮質ステロイドの投与を受けており、かつ試験期間中も同じ用量で投与を継続する予定の患者（体重変化に対応するための用量変更を除く）。
- ELISAにより測定したAAVrh74の抗体価が1:400未満の患者。

主な除外基準

- 心エコーで左室駆出率が40%未満、又は心筋症の臨床徴候及び/又は症状がある患者。
- 臨床的に重要であるとみなされた以下の臨床検査値異常等が認められる患者。
 - γ -グルタミルトランスフェラーゼ（GGT）がULNの2倍超
 - グルタミン酸脱水素酵素（GLDH）が15 U/L超
 - 総ビリルビンがULN超（ただしジルベール症候群によると思われる増加が確認された場合は除外しない）
 - 白血球数が18,500/ μ L超
 - 血小板数が150,000/ μ L以下

主な有効性の評価項目

- 主要評価項目：NSAA総スコアのベースラインから本品投与後52週までの変化量

¹²⁾ パート2完了後の2024年10月25日時点で、パート1で本品の投与を受けた63例全例がパート2でプラセボの投与を受けた。また、パート1でプラセボの投与を受けた62例のうち、パート1を完了した後パート2参加以前に試験を中止した2例（いずれもパート2開始前のAAVrh74の抗体価が1:400以上）を除いた60例がパート2で本品の投与を受けた。

- 副次的評価項目：床上起き上がり時間、10m歩行/走行時間、100m歩行/走行時間及び4段階昇り時間のベースラインから本品投与後52週までの変化量、ウエスタンプロット法による本品投与後12週時点のマイクロジストロフィンタンパク質発現

3.2 有効性

3.2.1 SRP-9001-101試験

マイクロジストロフィンタンパク質発現（ウエスタンプロット法、線維中の免疫蛍光強度及び免疫蛍光染色法によるジストロフィン陽性線維率）のベースライン²⁾から本品投与後90日までの変化量は、表1のとおりであった。

表1 マイクロジストロフィンタンパク質発現のベースラインから本品投与後90日までの変化量^{*1}（101試験、FAS）

症例番号	ウエスタンプロット法 ^{*2}	線維中の免疫蛍光強度 ^{*3}	免疫蛍光染色法によるジストロフィン陽性線維率 ^{*4}
Patient 1	38.76	79.84	78.03
Patient 2	13.50	58.76	73.45
Patient 3	47.18	77.95	77.07
Patient 4	182.63	157.82	96.19
平均値±標準偏差	70.52±76.10	93.59±43.86	81.18±10.19
中央値（範囲）	42.97（13.50, 182.63）	78.90（58.77, 157.82）	77.55（73.45, 96.19）

*1：本品投与後90日の測定値（%）－ベースラインの測定値（%）

*2：非DMD患者の筋生検試料中のジストロフィンタンパク質濃度に対する登録患者の検体でのジストロフィンタンパク質濃度の割合（%）

*3：非DMD患者の筋生検試料中のジストロフィンタンパク質の免疫染色強度に対する登録患者の検体でのジストロフィンタンパク質の免疫染色強度の割合（%）

*4：免疫蛍光染色によりジストロフィンタンパク質を染色した際の、筋線維（ジストロフィン陽性線維と陰性線維の合計）に対するジストロフィン陽性線維の割合（%）

運動機能の評価項目について、NSAA総スコア³⁾、床上起き上がり時間（秒）、10m歩行/走行時間（秒）、100m歩行/走行時間（秒）及び4段階昇り時間（秒）のベースラインから本品投与後5年までの変化量（平均値±標準偏差）は、表2のとおりであった。

表2 運動機能評価項目のベースラインから本品投与後5年までの変化量（101試験、FAS）

	本品投与（4例）				
	NSAA 総スコア	床上起き上がり時間 (秒)	10 m 歩行/走行時間 (秒)	100 m 歩行/走行時間 (秒)	4段階段昇り時間 (秒)
ベースライン	20.5±3.70	3.68±0.48	4.89±0.48	56.40±8.54	3.47±1.20
	19.0 [18, 26]	3.80 [3.0, 4.1]	4.90 [4.33, 5.43]	54.55 [49.3, 67.2]	3.59 [1.90, 4.80]
投与後1年 までの変化量	5.5±2.65	-0.35±0.82	-0.68±0.69	-9.05±9.84	-1.27±1.12
	6.0 [2, 8]	-0.15 [-1.5, 0.4]	-0.76 [-1.30, 0.10]	-5.10 [-23.6, -2.4]	-1.09 [-2.80, -0.10]
投与後2年 までの変化量	7.0±2.31	-0.17±0.81*	-0.71±0.72*	-8.33±0.74*	-0.76±0.96*
	7.0 [5, 9]	0.20* [-1.1, 0.4]	-0.53* [-1.50, -0.10]	-8.60* [-8.9, -7.5]	-1.03* [-1.55, 0.31]
投与後3年 までの変化量	7.5±3.42	-0.10±0.74	-0.77±0.72	-10.30±6.30*	-1.14±1.36*
	7.0 [4, 12]	0.05 [-1.1, 0.6]	-0.82 [-1.53, 0.10]	-10.50* [-16.5, -3.9]	-0.93* [-2.60, 0.10]
投与後4年 までの変化量	7.0±2.94	-0.07±0.59	-0.34±0.52	-6.95±6.00	-1.07±1.41
	6.5 [4, 11]	-0.15 [-0.7, 0.7]	-0.41 [-0.83, 0.30]	-7.10 [-13.5, -0.1]	-1.19 [-2.60, 0.70]
投与後5年 までの変化量	7.5±2.38	1.08±0.43	-0.34±0.37	-4.02±4.64	-0.82±1.14
	7.5 [5, 10]	0.90 [0.8, 1.7]	-0.48 [-0.60, 0.20]	-2.90 [-10.6, 0.3]	-0.74 [-2.20, 0.40]

上段：平均値±標準偏差、下段：中央値〔範囲〕

* : 3例の結果

3.2.2 SRP-9001-102試験

バイオマーカーに関連する主要評価項目であるウエスタンプロット法によるマイクロジストロフィンタンパク質発現のベースラインからの変化量は表3のとおりであり、本品群とプラセボ群の比較において統計的に有意な差が認められた。

表3 マイクロジストロフィンタンパク質発現*1のベースラインから投与後12週までの変化量
(102試験パート1、ITT集団、2021年1月19日データカットオフ)

	本品群	プラセボ群
ベースライン (%)	4.23±6.83 (20例)	1.91±1.28 (21例)
パート1の投与後12週までの変化量*2 (%)	23.82±39.76 (20例)	0.14±1.24 (21例)
p 値*3		<0.0001

平均値±標準偏差

*1 : 非 DMD 患者の筋生検試料中のジストロフィンタンパク質濃度に対する登録患者の検体でのジストロフィンタンパク質濃度の割合 (%)

*2 : 本品投与後12週の測定値 (%) - ベースラインの測定値 (%)

*3 : 有意水準両側1%、2標本 Welch のt検定統計量を用いた再ランダム化検定、仮説検定の多重性の調整方法は脚注17) を参考。

運動機能に関連する主要評価項目である、NSAA総スコアのパート1のベースラインから投与後48週までの変化量の調整済み平均値の本品群とプラセボ群の群間差 [95%CI] は0.8 [-1.0, 2.7] であり、統計的に有意な差は認められず、本品群のプラセボ群に対する優越性は示されなかった（表4）。

**表4 NSAA 総スコアのベースラインから投与後48週までの変化量
(102試験パート1、ITT集団、2021年1月19日データカットオフ)**

		本品群	プラセボ群
ベースライン	平均値±標準偏差	19.8±3.3 (20例)	22.6±3.3 (21例)
	範囲(最小、最大)	(13, 26)	(15, 29)
投与後48週までの変化量	平均値±標準偏差	1.6±2.9 (19例)	1.0±2.6 (21例)
	範囲(最小、最大)	(-3, 6)	(-4, 6)
調整済み平均値の群間差 [95%CI] p 値*		0.8 [-1.0, 2.7]	0.3730

* : 有意水準両側5%、投与群、年齢、時点、投与群と時点の交互作用、ベースラインのNSAA 総スコア、ベースラインのNSAA 総スコアと時点の交互作用を共変量とし、分散共分散構造として無構造を仮定した反復測定混合効果モデル、仮説検定の多重性の調整方法は脚注¹³⁾を参考。

運動機能に関連する副次評価項目である、床上起き上がり時間、10 m歩行/走行時間、100 m歩行/走行時間及び4段階昇り時間のパート1のベースラインから投与後48週までの変化量は、表5のとおりであった。

**表5 運動機能評価項目のベースラインから投与後48週までの変化量
(102試験パート1、ITT集団、2021年1月19日データカットオフ)**

		本品群	プラセボ群
床上起き上がり時間 (秒)	ベースライン	5.10±2.17 (20例)	3.56±0.65 (21例)
	投与後48週までの変化量	-0.21±1.13 (19例)	0.44±0.91 (21例)
	調整済み平均値の群間差* [95%CI]	-0.50 [-1.22, 0.23]	
10 m 歩行/走行時間 (秒)	ベースライン	5.35±1.14 (20例)	4.83±0.72 (21例)
	投与後48週までの変化量	0.70±1.16 (19例)	0.01±0.69 (21例)
	調整済み平均値の群間差* [95%CI]	0.49 [-0.08, 1.06]	
100 m 歩行/走行時間 (秒)	ベースライン	61.04±12.71 (20例)	53.86±8.30 (21例)
	投与後48週までの変化量	8.67±27.98 (19例)	2.49±7.52 (21例)
	調整済み平均値の群間差* [95%CI]	-2.00 [-13.42, 9.43]	
4段階昇り時間 (秒)	ベースライン	3.69±1.46 (20例)	3.10±0.98 (21例)
	投与後48週までの変化量	0.26±1.35 (19例)	0.03±0.87 (21例)
	調整済み平均値の群間差* [95%CI]	0.14 [-0.61, 0.90]	

平均値±標準偏差

* : 投与群、年齢、時点、投与群と時点の交互作用、副次評価項目のベースライン値、副次評価項目のベースライン値と時点の交互作用を共変量とし、分散共分散構造として無構造を仮定した反復測定混合効果モデル

3.2.3 SRP-9001-103試験

主要評価項目であるウエスタンプロット法によるマイクロジストロフィンタンパク質発現のベースラインから本品投与後12週までの変化量は表6のとおりであった。

**表6 マイクロジストロフィンタンパク質発現¹⁾のベースラインから本品投与後12週までの変化量
(103試験パート1、FAS²⁾)**

	コホート1 (20例)	コホート2 (7例)	コホート3 (6例)	コホート4 (7例)	コホート5a (6例)	コホート5b (2例)
ベースライン (%)	0	0	0	0	0	0
投与後12週までの変化量 ³⁾ (%)	54.21±42.57	11.92±4.21 ⁴⁾	45.53±40.59	99.64±51.97	22.82±21.63	23.64±6.93

平均値±標準偏差

*1 : 非DMD患者の筋生検試料中のジストロフィンタンパク質濃度に対する登録患者の検体でのジストロフィンタンパク質濃度の割合 (%)

¹³⁾ バイオマーカーに関連する主要評価項目における仮説検定の有意水準を両側1%、運動機能に関連する主要評価項目における仮説検定の有意水準を両側4%と設定し、いずれか一方の主要評価項目の仮説検定において統計的に有意であった場合には、もう一方の主要評価項目の仮説検定の有意水準を両側5%として実施する計画。

*2：コホート1～3：2022年4月6日データカットオフ、コホート4～5：2023年7月24日データカットオフ

*3：本品投与後12週の測定値（%）－ベースラインの測定値（%）

*4：6例の結果

運動機能の評価項目について、歩行可能な患者が組み入れられたコホート1、2及び4における、NSAA総スコア、床上起き上がり時間、10m歩行/走行時間、100m歩行/走行時間及び4段階段昇り時間のベースラインから本品投与後104週までの変化量は、表7のとおりであった¹⁴⁾。

表7 運動機能評価項目のベースラインから本品投与後104週までの変化量（103試験、FAS^{*1}）

		コホート1 (20例)	コホート2 (7例)	コホート4 (7例)
NSAA 総スコア ^{*2}	ベースライン	22.1±3.0 (20例)	20.7±3.4 (7例)	12.9±2.1 (7例)
	投与後52週までの変化量	4.0±3.5 (20例)	-0.1±6.6 (7例)	6.0±1.8 (7例)
	投与後104週までの変化量	3.6±4.3 (20例)	-2.7±7.2 (6例)	—
床上起き上がり時間（秒）	ベースライン	4.17±1.43 (20例)	5.87±2.05 (7例)	5.17±1.02 (6例)
	投与後52週までの変化量	-0.48±1.47 (20例)	0.35±1.33 (6例)	-0.95±1.23 (6例)
	投与後104週までの変化量	-0.03±2.59 (19例)	2.18±4.20 (4例)	—
10m歩行/走行時間（秒）	ベースライン	5.11±0.82 (20例)	5.54±1.00 (7例)	7.55±1.29 (6例)
	投与後52週までの変化量	-0.77±0.84 (20例)	0.97±1.08 (7例)	-1.60±1.20 (6例)
	投与後104週までの変化量	-0.11±1.42 (20例)	2.27±1.95 (6例)	—
100m歩行/走行時間（秒）	ベースライン	60.11±12.14 (20例)	67.43±17.64 (7例)	110.20±30.00 (5例)
	投与後52週までの変化量	-8.02±9.21 (20例)	12.17±14.60 (7例)	-25.95±16.48 (2例)
	投与後104週までの変化量	-3.22±17.31 (20例)	21.42±20.42 (6例)	—
4段階段昇り時間（秒）	ベースライン	3.55±0.96 (20例)	3.69±1.27 (7例)	7.30±2.00 (7例)
	投与後52週までの変化量	-0.79±0.88 (20例)	0.69±1.27 (7例)	-2.26±1.32 (7例)
	投与後104週までの変化量	-0.15±1.38 (19例)	1.52±1.64 (6例)	—

平均値±標準偏差

*1：コホート1：2022年4月6日データカットオフ、コホート2及び4：2023年7月24日データカットオフ

*2：コホート4については、3歳以下のDMD患者に適しているとされる8項目（Expert Rev Pharmacoecon Outcomes Res 2010; 10: 385-96）のみの合計。

3.2.4 SRP-9001-301試験

主要評価項目である、NSAA総スコアのベースラインから本品投与後52週までの変化量について、調整済み平均値の群間差[95%CI]は0.65 [-0.45, 1.74]であり、統計的に有意な差は認められず、本品群のプラセボ群に対する優越性は示されなかった（表8）。

表8 NSAA 総スコアのベースラインから投与後52週までの変化量
(301試験パート1、mITT集団、2023年9月13日データカットオフ)

		本品群	プラセボ群
ベースライン	平均値±標準偏差	23.10±3.75 (63例)	22.82±3.78 (62例)
	範囲（最小、最大）	(14, 32)	(15.5, 30)
投与後52週までの変化量	平均値±標準偏差	2.52±3.31 (63例)	1.86±3.18 (61例)
	範囲（最小、最大）	(-8, 10)	(-5, 8.5)
調整済み平均値の群間差 [95%CI] p 値*		0.65 [-0.45, 1.74]	0.2441

*：有意水準両側5%、投与群、年齢、時点、投与群と時点の交互作用、ベースラインのNSAA総スコア、ベースラインのNSAA総スコアと時点の交互作用を共変量とし、分散共分散構造として無構造を仮定した反復測定混合効果モデル

運動機能の評価項目について、床上起き上がり時間、10m歩行/走行時間、100m歩行/走行時間及び4段階段昇り時間のベースラインから本品投与後52週までの変化量は、表9のとおりであつ

¹⁴⁾ 2022年4月6日データカットオフ時点で、コホート5aのデータは得られていない。

た。

**表9 運動機能評価項目のベースラインから本品投与後52週までの変化量
(301試験パート1、mITT集団、2023年9月13日データカットオフ)**

		本品群 (63例)	プラセボ群 (62例)
床上起き上がり時間 (秒)	ベースライン	3.52±0.81 (63例)	3.60±0.68 (62例)
	投与後52週までの変化量	-0.26±0.95 (63例)	0.39±1.39 (61例)
	調整済み平均値の群間差* [95%CI]	-0.64 [-1.06, -0.23]	
10 m 歩行/走行時間 (秒)	ベースライン	4.82±0.79 (63例)	4.92±0.73 (62例)
	投与後52週までの変化量	-0.34±0.69 (63例)	0.09±1.03 (61例)
	調整済み平均値の群間差* [95%CI]	-0.42 [-0.71, -0.13]	
100 m 歩行/走行時間 (秒)	ベースライン	60.67±15.55 (63例)	63.01±17.01 (59例)
	投与後52週までの変化量	-6.65±14.54 (59例)	-4.18±18.46 (57例)
	調整済み平均値の群間差* [95%CI]	-3.29 [-8.28, 1.70]	
4段階段昇り時間 (秒)	ベースライン	3.17±1.01 (63例)	3.37±1.09 (61例)
	投与後52週までの変化量	-0.41±0.85 (62例)	-0.12±1.28 (60例)
	調整済み平均値の群間差* [95%CI]	-0.36 [-0.71, -0.01]	

平均値±標準偏差

* : 投与群、年齢、時点、投与群と時点の交互作用、スクリーニング時の NSAA 総スコア、副次評価項目のベースライン値、副次評価項目のベースライン値と時点の交互作用を共変量とし、分散共分散構造として無構造を仮定した反復測定混合効果モデル

ウエスタンプロット法による本品投与後12週時点のマイクロジストロフィンタンパク質発現¹⁵⁾の平均値±標準偏差(%)は、本品群17例で34.29±41.04、プラセボ群14例では全例で0であった。

3.3 安全性

歩行不能患者において、急性肝不全による死亡2例が確認されている。また、肝機能障害が発現した場合の対応は適正使用ガイドを参照すること。

3.3.1 SRP-9001-101試験

有害事象は4例全例に認められた。2例以上に認められた事象は、嘔吐、上気道感染各4例、肝酵素上昇3例、胃食道逆流性疾患、疲労、COVID-19、処置による疼痛、食欲減退、咳嗽各2例であった。副作用は3例（嘔吐、肝酵素上昇各3例、食欲減退2例、恶心、無力症、疲労各1例）に認められた。死亡及び重篤な有害事象は認められなかった。

3.3.2 SRP-9001-102試験

全期間において、有害事象は41/41例 (100%)、副作用は37/41例 (90.2%) に認められた。20%以上に認められた有害事象及び副作用は表10及び表11のとおりであった。

¹⁵⁾ 非DMD患者の筋生検試料中のジストロフィンタンパク質濃度に対する登録患者の検体でのジストロフィンタンパク質濃度の割合(%)。同意取得が得られた患者のみ評価された。

表10 20%以上に認められた有害事象（102試験 全期間、安全性解析対象集団）

	本品が投与された全例（41例）
全有害事象	41 (100)
上気道感染	29 (70.7)
嘔吐	29 (70.7)
食欲減退	23 (56.1)
四肢痛	23 (56.1)
処置による疼痛	20 (48.8)
COVID-19	19 (46.3)
易刺激性	18 (43.9)
悪心	18 (43.9)
咳嗽	16 (39.0)
上腹部痛	15 (36.6)
発熱	14 (34.1)
注射部出血	13 (31.7)
ウイルス感染	13 (31.7)
頭痛	12 (29.3)
関節痛	11 (26.8)
下痢	11 (26.8)
γーグルタミルトランスフェラーゼ増加	11 (26.8)
斑状出血	10 (24.4)
ウイルス性胃腸炎	10 (24.4)
鼻漏	10 (24.4)
疲労	9 (22.0)
胃食道逆流性疾患	9 (22.0)

MedDRA ver.24.1

例数 (%)

表11 20%以上に認められた副作用（102試験 全期間、安全性解析対象集団）

	本品が投与された全例（41例）
全副作用	37 (90.2)
嘔吐	28 (68.3)
食欲減退	21 (51.2)
悪心	17 (41.5)
上腹部痛	11 (26.8)
γーグルタミルトランスフェラーゼ増加	11 (26.8)

MedDRA ver.24.1

例数 (%)

死亡は認められなかった。重篤な有害事象は9例（大腿骨骨折2例、横紋筋融解症2例、横紋筋融解症/大腿骨骨折、肝損傷/横紋筋融解症、トランスマニナーゼ上昇、虫垂炎、上腕骨骨折）に認められ、4例（横紋筋融解症2例、肝損傷/横紋筋融解症、トランスマニナーゼ上昇）は副作用とされた。

3.3.3 SRP-9001-103試験

安全性について、有害事象は全例に認められた。副作用はコホート1で18/20例（90.0%）、コホート2で5/7例（71.4%）、コホート3で5/6例（83.3%）、コホート4で6/7例（85.7%）、コホート5で8/8例（100%）に認められた。いずれかの群で30%以上に認められた有害事象、いずれかの群で30%以上に認められた副作用はそれぞれ表12及び表13のとおりであった。

**表12 いずれかのコホートで30%以上に認められた有害事象
(103試験、安全性解析対象集団、2023年7月24日データカットオフ)**

	コホート1 (20例)	コホート2 (7例)	コホート3 (6例)	コホート4 (7例)	コホート5 (8例)
全有害事象	20 (100)	7 (100)	6 (100)	7 (100)	8 (100)
嘔吐	11 (55.0)	3 (42.9)	3 (50.0)	4 (57.1)	7 (87.5)
悪心	8 (40.0)	5 (71.4)	3 (50.0)	0	7 (87.5)
上腹部痛	5 (25.0)	1 (14.3)	1 (16.7)	1 (14.3)	3 (37.5)
便秘	6 (30.0)	0	0	3 (42.9)	1 (12.5)
発熱	6 (30.0)	0	0	1 (14.3)	2 (25.0)
COVID-19	6 (30.0)	3 (42.9)	0	4 (57.1)	0
上気道感染	3 (15.0)	0	1 (16.7)	5 (71.4)	2 (25.0)
インフルエンザ	3 (15.0)	0	1 (16.7)	4 (57.1)	0
ウイルス感染	2 (10.0)	1 (14.3)	0	3 (42.9)	0
耳感染	1 (5.0)	0	0	3 (42.9)	0
グルタミン酸脱水素酵素増加	9 (45.0)	1 (14.3)	2 (33.3)	1 (14.3)	2 (25.0)
トロポニンI増加	6 (30.0)	0	0	0	2 (25.0)
肝酵素上昇	0	0	0	3 (42.9)	0
食欲減退	10 (50.0)	1 (14.3)	1 (16.7)	3 (42.9)	0
頭痛	3 (15.0)	2 (28.6)	1 (16.7)	0	4 (50.0)

MedDRA ver.24.1

発現例数 (%)

**表13 いずれかのコホートで30%以上に認められた副作用
(103試験、安全性解析対象集団、2023年7月24日データカットオフ)**

	コホート1 (20例)	コホート2 (7例)	コホート3 (6例)	コホート4 (7例)	コホート5 (8例)
全副作用	18 (90.0)	5 (71.4)	5 (83.3)	6 (85.7)	8 (100)
嘔吐	11 (55.0)	3 (42.9)	3 (50.0)	3 (42.9)	7 (87.5)
悪心	8 (40.0)	4 (57.1)	3 (50.0)	0	7 (87.5)
グルタミン酸脱水素酵素増加	9 (45.0)	1 (14.3)	2 (33.3)	1 (14.3)	2 (25.0)
肝酵素上昇	0	0	0	3 (42.9)	0
食欲減退	9 (45.0)	0	1 (16.7)	3 (42.9)	0

MedDRA ver.24.1

発現例数 (%)

死亡は認められなかった。重篤な有害事象は5例(コホート1に2例(高トランスマニナーゼ血症、嘔吐)、コホート2に2例(免疫性筋炎、心筋炎/嘔吐)、コホート5aに1例(免疫性筋炎))認められ、副作用と判断されたが、いずれの事象も回復した。

3.3.4 SRP-9001-301試験

パート1において、有害事象は本品群で62/63例 (98.4%)、プラセボ群で57/62例 (91.9%) に認められた。いずれかの群で10%以上に認められた有害事象は表14のとおりであった。副作用は、本品群で48/63例 (76.2%)、プラセボ群で17/62例 (27.4%) に認められた。いずれかの群で10%以上に認められた副作用は表15のとおりであった。

**表14 いざれかの群で10%以上に認められた有害事象
(301試験パート1、安全性解析対象集団、2023年9月13日データカットオフ)**

	本品群 (63例)	プラセボ群 (62例)
全有害事象	62 (98.4)	57 (91.9)
嘔吐	40 (63.5)	12 (19.4)
悪心	25 (39.7)	8 (12.9)
食欲減退	20 (31.7)	3 (4.8)
発熱	20 (31.7)	15 (24.2)
COVID-19	17 (27.0)	9 (14.5)
グルタミン酸脱水素酵素增加	17 (27.0)	2 (3.2)
咳嗽	12 (19.0)	18 (29.0)
上気道感染	12 (19.0)	17 (27.4)
上腹部痛	10 (15.9)	9 (14.5)
疲労	9 (14.3)	6 (9.7)
インフルエンザ	9 (14.3)	4 (6.5)
易刺激性	9 (14.3)	4 (6.5)
上咽頭炎	9 (14.3)	12 (19.4)
挫傷	7 (11.1)	9 (14.5)
頭痛	7 (11.1)	8 (12.9)
四肢痛	7 (11.1)	12 (19.4)
下痢	6 (9.5)	13 (21.0)
腹痛	5 (7.9)	7 (11.3)
転倒	5 (7.9)	7 (11.3)
鼻漏	5 (7.9)	7 (11.3)
鼻閉	1 (1.6)	7 (11.3)

MedDRA ver.26.0

発現例数 (%)

**表15 いざれかの群で10%以上に認められた副作用
(301試験パート1、安全性解析対象集団、2023年9月13日データカットオフ)**

	本品群 (63例)	プラセボ群 (62例)
全副作用	48 (76.2)	17 (27.4)
嘔吐	34 (54.0)	0
悪心	20 (31.7)	5 (8.1)
食欲減退	17 (27.0)	1 (1.6)
グルタミン酸脱水素酵素增加	15 (23.8)	2 (3.2)
発熱	10 (15.9)	0
上腹部痛	8 (12.7)	1 (1.6)

MedDRA ver.26.0

発現例数 (%)

死亡は認められなかった。重篤な有害事象は、本品群で14例（COVID-19 2例、トランスアミナーゼ上昇、頭蓋脳損傷/頭蓋内出血、嘔吐/腹痛、肝損傷、肝毒性、横紋筋融解症、肝酵素上昇、γ-グルタミルトランスフェラーゼ増加、嘔吐/心筋炎/発熱/悪心、ロタウイルス感染、肺炎/処方せんなしでの処方薬の使用、虫垂炎）、プラセボ群で5例（嘔吐/発熱、上肢骨折、COVID-19/インフルエンザ、肛門膿瘍、レンサ球菌性毒素性ショック症候群/左室機能不全/動脈損傷）に認められた。重篤な副作用は本品群で7例（トランスアミナーゼ上昇、肝損傷、肝毒性、横紋筋融解症、肝酵素上昇、γ-グルタミルトランスフェラーゼ増加、嘔吐/心筋炎/発熱/悪心）に認められ、プラセボ群では認められなかった。

4. 本品を使用する上で必要な医療機関及び医師の要件

本品の投与にあたっては、有害事象への対応、十分な事前説明と同意（遺伝学的影響を含む）、

遺伝子組換え生物等の拡散防止（遺伝子組換え生物等の使用等の規制による生物の多様性の確保に関する法律に準拠）を考慮し、適切な対応を行うことが求められる。したがって、以下の医療機関及び医師の要件のすべてを満たす施設において使用する必要がある。

なお、本要件は本品の臨床試験の情報等を踏まえ、製造販売を開始された段階で適當と考えられる要件であり、最新の有効性・安全性の情報の集積等の状況を踏まえ、必要に応じ見直しを行う。

4.1 本品を投与する医療機関の要件

本品を投与する施設は、以下の1～3のすべてを満たした上で、フォローアップを行う医療機関（4.3項参照）とも連携し、長期フォローアップに関しても責任をもつこと。また、個々の患者において、関連施設の連携体制（フォローアップ施設も含む）が確保されていることを確認すること。

本品を投与する医療機関及び投与後のフォローアップを行う医療機関においては、症例ごとの投与可否の判断を含めて、施設認定後に提供される、BRIDGE-NMD（学会認定のエキスパートパネル）によるコンサルテーションを、全例で積極的に活用すること。

1. 以下の A)～H) のすべてを満たす医療機関において本品を使用すること。

- A) 日本小児神経学会が認定する施設*であり、かつ以下のいずれかに該当する施設であること。
- ・ 特定機能病院（小児神経に係る診療科を有する場合に限る）
 - ・ 中核病院小児科
 - ・ 本品に係る治験の実施施設、又はこれと同等の施設体制を有し本品に係る治験責任医師又は治験分担医師が常勤する施設（小児神経に係る診療科を有する場合に限る）
 - ・ 遺伝子治療の経験を有している施設

*本品の投与及びフォローアップにおいては、デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療実績のある施設同士の連携が必須であることから、本品の投与施設及び医師・フォローアップ施設及び医師、さらに必要に応じてリハビリテーション施設及び医師をセット申請し、日本小児神経学会で認定する。

- B) 本品の保管、調製、運搬、投与、廃棄に係る適切な設備を有し、遺伝子組換え生物等の使用等の規制による生物多様性の確保に関する法律に基づく第一種使用規程（名称：deLandstrogene moxeparvovec、承認日：令和7年3月19日、承認番号：25-36V-0004）に従った使用が可能であること。特に保管のためのディープフリーザーを所有していることが望ましい。
- C) 投与時・投与後の入院中に本品の特性及び安全性プロファイルを理解している少なくとも1名の医療従事者（医師、看護師）による監視体制及び医師への連絡体制（看護師が常時監視を行う場合）が整っていること。
- D) 日本人類遺伝学会及び日本遺伝カウンセリング学会が共同で認定する認定遺伝カウンセラー資格保有者又は臨床遺伝専門医の協力連携体制があること。
- E) 筋ジストロフィーの適切なリハビリテーションや合併症の治療が可能・あるいは対応できる連携施設があること。
- F) 運動機能評価〔NSAA スコア、床上起き上がり時間、10m歩行／走行時間等〕を行い適切な治療効果判定を実施できる、あるいは実施できる連携施設があること。
- G) 本品の安全性及び有効性に関する情報を収集するため、本品に課せられている製造販売後調査に患者登録を行うとともに、調査を適切に実施することが可能であること。

- H) デュシェンヌ型筋ジストロフィーを対象とした新たな患者レジストリを構築するための研究（UMIN 試験 ID : UMIN000040768）に協力するように努めること。
2. 不具合・有害事象への対応について、以下の A) ~C) のすべてを満たすこと。
- A) 筋ジストロフィーの診療に携わる専門的な知識及び技能を有する医療従事者が、不具合・有害事象のモニタリングを含め主治医と情報を共有できるチーム医療体制が整備されていること。なお、その体制について、患者とその家族又は介護者へ十分に周知されていること。
- B) 重篤な不具合・有害事象（肝機能障害、心筋炎、筋炎、血栓性微小血管症など）に関連する検査結果を速やかに入手することが可能であり、これらの事象が発生した場合には、直ちに適切な処置ができる体制が整っていること。
- C) 筋ジストロフィーに関連する症状、及び本品に関連する有害事象に対する緊急処置として、全身管理や集中治療を実施できる体制が整っている・あるいは有害事象の診断や対応が可能な専門性を有する医師がいる施設と連携体制が整っていること。
3. 再生医療等製品に関する情報管理に従事する担当者が配置され、製造販売業者からの情報窓口、有効性・安全性等に関する情報の管理及び医師等に対する情報提供、不具合・有害事象が発生した場合の報告に係る業務等が速やかに行われる体制が整っていること。

4.2 本品を投与する医師の要件

筋ジストロフィーの診断、治療及び不具合・有害事象発現時の対応に十分な知識と経験を有し、製造販売業者が実施する本品の適正使用に関する講習を修了した医師が複数名配置されていること。具体的には、下記(a)~(e)のすべてに該当する医師が治療の責任医師として1名配置されているとともに、本品を用いた治療を行う主治医については (c)、(d)、及び(e)のすべてを満たしていること。なお、責任医師が主治医を兼ねる場合であっても、当該施設には製造販売業者が実施する本品の適正使用に関する講習を修了した医師が2名以上配置されていることが必要である。

- (a) 日本小児神経学会認定小児神経専門医であること
- (b) 筋ジストロフィーの診療に必要な経験と学識・技術を習得していること
- (c) 本品の適正使用に関し、製造販売業者が提供する講習を受け、以下のすべてを確実に実施できること。
- ・患者及びその家族、介護者への本品を用いた治療の同意説明
 - ・適切な投与前準備と投与後のフォローアップ
 - ・不具合・有害事象発現時の適切な対応
 - ・本品に係る遺伝子組換え生物等の拡散防止対応
- (d) 本品を用いた治療に関与する医療従事者を適切に監督指導できること。
- (e) 患者の診療において他施設と連携する場合、また連携する施設の医師に主治医が変わった場合は、4.3の投与後の医療機関の要件を参考に、本品投与後の適切なフォローアップを実施できる医師・医療機関を紹介し適切な連携がとれること。

4.3 本品投与後のフォローアップを行う医療機関及び医師の要件

日本小児神経学会が認定する施設*であり、かつ以下のすべてを満たす医療機関であること。

1. 本品投与時の患者情報等の共有をはじめ、投与施設と連携が可能であること。
2. 本品の添付文書や製造販売業者が作成する適正使用ガイド等に基づき、本品の特性及び安

全性プロファイルを理解している少なくとも1名の医師が配置されていること。

3. 筋ジストロフィーの診療経験が十分にあり、適切なリハビリテーションや合併症のケアに対応が可能・あるいは対応できる連携施設があること。
4. 運動機能評価 [NSAA スコア、床上起き上がり時間、10 m 歩行／走行時間等] を行い適切な治療効果判定を実施できる、あるいは実施できる連携施設があること。
5. 筋ジストロフィーに関する症状、及び本品に関する有害事象に対する緊急処置として、全身管理や集中治療を実施できる体制が整っている・あるいは全身管理や集中治療を実施できる体制が整っている施設又は本品の投与施設と速やかに連携できること。
6. 本品の安全性及び有効性に関する情報を収集するため、本品に課せられている製造販売後調査を適切に実施することが可能であること。

*本品の投与及びフォローアップにおいては、デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療実績のある施設同士の連携が必須である。本品の投与施設及び医師・フォローアップ施設及び医師、さらに必要に応じてリハビリテーション施設及び医師をセット申請し、日本小児神経学会で認定する。

5. 本品の投与が適切と考えられる患者

5.1 禁忌・禁止に該当する事項

1. 一度融解し、再凍結した本品は患者に投与しないこと。
2. 本品の成分に対し過敏症の既往歴のある患者には投与しないこと。
3. 免疫介在性の筋炎が現れる恐れがあり、治験データからはジストロフィン遺伝子のエクソン8及び/又はエクソン9の欠失を有する患者ではそのリスクが高いと推測されるため投与しないこと。

5.2 効能、効果又は性能に関する使用上の注意

1. 遺伝子検査等により、デュシェンヌ型筋ジストロフィー診断が確定している患者に投与すること。
2. 承認された体外診断用医薬品又は医療機器を用いた検査により抗AAVrh74抗体が陰性であることが確認された患者に投与すること。なお、承認された体外診断用医薬品又は医療機器に関する情報については、以下のウェブサイトから入手可能である：
<https://www.pmda.go.jp/review-services/drug-reviews/review-information/cd/0001.html>
3. 臨床試験に組み入れられた患者の背景（年齢、歩行状態等）について、本品の電子添文「17. 臨床成績」の項の内容を熟知し、本品の有効性及び安全性を十分に理解した上で、適応患者の選択を行うこと。なお、適用対象となる年齢について、本品の効能、効果又は性能では3歳以上を適用対象とされているが、日本小児神経学会としては4歳以上を推奨する。
4. 女性を対象とした臨床試験は実施していない。日本小児神経学会としては、女性ジストロフィン症については特定の例（Turner症候群、ジストロフィン遺伝子のダブルミューテーション、ジストロフィンの完全欠損を有する例）以外への投与は推奨しない。

5.3 安全性の観点から慎重な投与が必要な事項又は治療選択肢を考慮することが適切な事項

下記に該当する場合は本品投与の安全性が確認されていないため、各項の留意事項を考慮し、慎重に本品投与の必要性を検討すること。なお、製造販売業者が作成する本品の適正使用ガイドも参照すること。

1. 感染症を合併している患者；回復又は管理できる状態になるまで本品の投与を延期すること。
2. ジストロフィン遺伝子のエクソン1-17及び/又はエクソン59-71の領域に欠失を有する患

者；重度の免疫介在性の筋炎発現のリスクが高いおそれがある。

3. 心エコーで左室駆出率が40%未満の患者及び症候性的心筋症を有する患者；臨床試験で除外されている。
4. 肝障害、慢性肝疾患又は急性肝疾患（急性の肝ウイルス性感染症）を有する患者；重篤な急性肝障害発現のリスクが高いおそれがある。急性肝疾患有する患者では回復又は管理できる状態になるまで本品の投与を延期すること。また、 γ -グルタミルトランスフェラーゼ（GGT）がULNの2倍超、グルタミン酸脱水素酵素（GLDH）が15 U/L超又は総ビリルビンがULN超の患者は、臨床試験で除外されている。

5.4 治療変更に際しての注意事項

5.4.1 ビルトラルセン投与歴がある患者

ビルトラルセンの投与歴を有する患者に対する本品投与時の有効性及び安全性は確認されていない。そのため、ビルトラルセンによる有効性及び安全性等を考慮した上で、本品への切替が適切であると考えられる場合は、ビルトラルセン投与によって生じた副作用が臨床的に問題ない状態まで回復していることを確認し、本品投与後はビルトラルセン投与を中止すること。

5.4.2 本品投与後のビルトラルセンの必要性

本品の臨床試験により、ステロイドを除く他剤の追加投与を行わない条件下で継続的な有効性の維持が確認されている。また、本品投与後にビルトラルセンを投与した際の有効性及び安全性は確認されていないことから、本品投与後のビルトラルセン投与は一定期間行わないことを推奨する。ビルトラルセンによる追加治療については、本品による治療の後、運動機能の低下が明確になった場合に限り、本品投与によって生じた副作用が臨床的に問題ない状態まで回復し、安全性上のリスクが十分管理可能と考えられる患者にのみ検討すること。

6. 本品の投与に際して留意すべき事項

下記に加え、製造販売業者が作成する本品の適正使用ガイドも参照すること。

6.1 使用上の注意

1. 本品の投与にあたっては、疾病的治療における本品の必要性とともに、本品の有効性及び安全性その他本品の適正な使用のために必要な事項について、患者又は代諾者に文書をもって説明し、同意を得てから本品を投与すること。
2. 本品はヒト・動物由来の原材料を使用して製造されている。ヒト・動物由来の原材料については安全性確保のためウイルス試験等を実施しているが、これらの原材料に起因する感染症伝播のリスクを完全に排除することはできないため、本品の投与に際しては臨床上の必要性を十分に検討すること。
3. 本品の投与前に肝機能検査（臨床症状、肝酵素（ γ -GTP、ALT等）、総ビリルビン、アルブミン、活性化部分トロンボプラスチン時間、プロトロンビン時間、プロトロンビン時間国際標準比等）及び画像検査を行い、異常が認められた場合には投与の延期等の適切な対応を行うこと。本品の投与後最初の3ヵ月間は週に1回、上記の肝機能検査を実施し、異常が認められた場合には、検査結果が正常に戻るまで観察を行うこと。本品の電子添文に従い本品の投与前及び投与後にプレドニゾロンの投与を行うこと。
4. 本品の投与前及び投与後最初の1ヵ月間は少なくとも週に1回は心筋トロポニンIを測定すること。心筋トロポニンIの異常が認められた場合には、回復するまで測定すること。
5. 本品の投与前及び投与後最初の2週間は週に1回血小板数を測定すること。血小板数の異常が認められた場合には、回復するまで測定すること。
6. Infusion reactionがあらわれることがあるので、本品の投与は重度の Infusion reaction に備え

て緊急時に十分な対応のできる準備を行った上で開始すること。

7. 副腎皮質ステロイドを投与することにより、感染症が重篤化するおそれがあるため、感染症を合併している患者では回復又は管理できる状態になるまで本品の投与を延期すること。また、副腎皮質ステロイドを投与することにより、感染症があらわれるおそれがあるため、本品の投与に際しては、十分な観察を行い、感染症の発症や増悪に注意すること。
8. 予防接種スケジュールは、プレドニゾロンの投与状況に応じて適切に調整すること。プレドニゾロン投与中に、やむを得ず予防接種を受ける場合は、プレドニゾロン投与量を考慮して、予防接種の有益性が危険性を上回ると判断される場合にのみ接種を受けさせること。なお、各ワクチン製剤の電子添文を必ず確認すること。
 - (1) 副腎皮質ステロイド内服と不活化ワクチン
副腎皮質ステロイドによる免疫抑制状態によって副反応のリスクが増大することはないため、接種可能であるが、ワクチンに対する反応は十分でないことが多いことを留意すること。
 - (2) 副腎皮質ステロイド内服と生ワクチン
副腎皮質ステロイド開始1ヵ月以上前に生ワクチンを接種するか、副腎皮質ステロイド中止1ヵ月後から接種することが望ましい。ただし、副腎皮質ステロイド内服中にやむを得ずワクチンを接種する場合は、ワクチンの有益性が危険性を上回ると判断された場合にのみ接種する。

6.2 カルタヘナ第一種使用規程について

1. 本品は、遺伝子組換え生物等の使用等の規制による生物の多様性の確保に関する法律（平成15年法律第97号）第4条の規定に基づき、第一種使用規程の承認を受けた遺伝子組換え生物等を含む製品である（名称：delandistrogene moxeparvovivec、承認日：令和7年3月19日、承認番号：25-36V-0004）。以下承認を受けた第一種使用規程に従い、適切に使用・管理・廃棄すること。

本遺伝子組換え生物等の原液の保管

- (1) 本遺伝子組換え生物等の原液の保管は、容器に密封された状態で遺伝子組換え生物等である旨を表示し、治療施設内の適切に管理された冷凍庫において行う。

本遺伝子組換え生物等の原液の希釈液の調製及び保管

- (2) 本遺伝子組換え生物等は原液を希釈せずに投与する。原液の投与準備は、治療施設の他の区画と明確に区別された作業室内で行い、作業室内での本遺伝子組換え生物等の拡散を最小限に留める。
- (3) 投与準備済みの原液は、容器に入れ、漏出しない状態で保管する。

運搬

- (4) 本遺伝子組換え生物等の治療施設内での運搬は、漏出させない措置を執って行う。

患者への投与

- (5) 本遺伝子組換え生物等の投与は、治療施設の他の区画と明確に区別された治療室内で、患者の末梢静脈内に投与することにより行う。投与時は、治療室内での本遺伝子組換え生物等の拡散を最小限に留める。

投与後の患者からの排出等の管理

- (6) 投与後、患者の投与部位を消毒し、投与部位から排出される本遺伝子組換え生物等の

- 環境への拡散が最小限となるよう、医師の判断により必要とされる期間、対策を講じる。
- (7) 患者の排出物等から第三者への本遺伝子組換え生物等の伝播を最小限とするために、本遺伝子組換え生物等の投与を受ける患者に適切な指導を行う。
- (8) 投与を受けた患者が当該治療施設以外の医療施設（以下「外部医療施設」という。）で治療を受ける場合には、本遺伝子組換え生物等の投与後、排出等の管理が不要となるまでの期間、外部医療施設に対し第一種使用規程の承認を受けた遺伝子組換え生物等が投与された患者であることが情報提供されるよう、当該患者に適切な指導を行う。

患者検体の取扱い

- (9) 患者から採取した検体（以下「検体」という。）は、治療施設及び外部医療施設（以下「施設等」という。）の規定に従って取り扱う。
- (10) 本遺伝子組換え生物等の投与後、排出等の管理が不要となるまでの期間、検体の検査が外部の受託検査機関（以下「検査機関」という。）に委託される場合は、本遺伝子組換え生物等が漏出しない容器に入れ、施設等から検査機関へ運搬する。検体は検査機関の規定に従って取り扱う。
- (11) 検体の廃棄は、廃棄物の処理及び清掃に関する法律（昭和45年法律第137号）に基づいて施設等又は検査機関で定められた医療廃棄物の管理に係る規程（以下「医療廃棄物管理規程」という。）に従って行う。

感染症廃棄物等の処理

- (12) 本遺伝子組換え生物等の原液の廃棄は、治療施設内で不活化処理を行った上で、医療廃棄物管理規程に従って行う。
- (13) 本遺伝子組換え生物等が付着した可能性のある機器及び器材の廃棄は、医療廃棄物管理規程に従って行う。再利用する機器及び器材にあっては、不活化処理を行い、十分に洗浄する。
- (14) 患者が自宅等で用いたドレッシング材等は、二重袋等に厳重に封じ込めた状態で廃棄する。
- (15) 本遺伝子組換え生物等の原液の廃棄を感染性廃棄物処理業者に委託する場合には、本遺伝子組換え生物等の原液は、漏出しない容器に入れた上で他の医療廃棄物と区別して保管し、感染性廃棄物処理業者へ運搬し、廃棄物の処理及び清掃に関する法律施行令（昭和46年政令第300号）の別表第1の4の項に定める感染性廃棄物（以下「感染性廃棄物」という。）として廃棄する。運搬は、第一種使用規程の承認を受けている遺伝子組換え生物等を含む廃棄物である旨を情報提供して行う。
- (16) 検体等の廃棄を感染性廃棄物処理業者に委託する場合には、検体は漏出しない容器に入れ、本遺伝子組換え生物等が付着した可能性のある機器及び器材は、二重袋等に厳重に封じ込めた状態で、感染性廃棄物処理業者へ運搬し、感染性廃棄物として廃棄する。
- (17) 治療施設外で保管された未開封の本遺伝子組換え生物等を廃棄する場合は、密封された状態で高圧蒸気滅菌処理等により不活化処理を行い、廃棄する。

2. 感染対策

本品はアデノ随伴ウイルス血清型rh74に由来するカプシドを有する非増殖性遺伝子組換えアデノ随伴ウイルス（AAV）を含む製品であり、遺伝子組換え等の環境への拡散を最小限にとどめるため、製造販売業者が作成する本品の適正使用ガイドに沿って対応すること。特に、患者の排泄物等を直接取り扱う者に対して、適切な取扱いを指導することに留意すること。投与後4週間は集団生活の停止を推奨する。

6.3 インフォームドコンセント及び遺伝カウンセリングについて

本品の使用に際して、患者または代諾者からインフォームドコンセントをとらなければならない。なお、本品の対象者は小児であることから、本人に代わって投与の実施を承諾することのできる立場にある者の代諾を得る必要があるが、その際は、当該患者の最善の利益を十分に考慮すべきである。また、必要に応じて投与前並びに投与後継続的に家族／代諾者や患者本人の理解に合わせて遺伝カウンセリングを実施する。患者及びその家族／代諾者は治療を受ける権利とともにそれを拒否する権利も有しております、いずれも尊重されなければならない。

なお、本治療に関する遺伝カウンセリングとは別に、遺伝学的検査の実施に際しては適切な遺伝カウンセリングを行うこと。

6.3.1 実施時期、対象者、及び主な内容

1. 診断時

診断のための遺伝学的検査の実施に際しては、本治療に関するカウンセリングとは別に、患者本人だけでなく家族も含めて、主治医からの疾患に関する詳細な説明とともに、必要に応じて認定遺伝カウンセラー等と連携し適切な遺伝カウンセリングを実施する。血縁者の遺伝学的検査についても慎重に対応する必要がある。遺伝学的検査を実施する際は、遺伝情報を知ること、知らないでいること、それぞれに対するメリット及びデメリットができる限り考慮してから実施する必要がある。必要に応じて、患者家族に対する遺伝カウンセリングを実施する。また、治療開始までに時間を要する場合は、必要なタイミングで遺伝カウンセリングの実施も考慮すること。

2. 本品投与前

代諾者を対象に、治療説明ならびに遺伝カウンセリングを実施し、インフォームドコンセントを取得する。その際、治療の目的、方法、内容（メリット及びデメリット）、特に治療限界、及び実施にあたっての医療上のリスク、副作用、有効性・安全性に関する長期的なフォローアップの必要性、本品投与による次世代への影響などに関して説明を行う。

3. 本品投与直後

代諾者を対象に、上記の理解を再度促す。特に、副作用や今後の有効性・安全性に関する定期的なフォローアップの必要性について重点を置き説明する。

4. 本品投与後（患者の成長に合わせ適時）

代諾者及び患者を対象に、実施した治療に関する説明や、引き続き必要となるフォローアップ、遺伝様式、本品投与による次世代への影響について説明する。患者及びその家族のライフスタイルに応じて、適切なタイミングで遺伝カウンセリングが実施できるよう相談する。患者本人に対する説明は、本人の年齢及び理解度に合わせて情報提供を実施する。

6.3.2 実施時の留意点

- 遺伝カウンセリングの内容について、記載内容がプライバシー等を損なうおそれがある場合には、通常の診療録とは切り離して記載・保存する等、慎重な対応が求められる。
- 遺伝子治療における遺伝カウンセリングにおいても、遺伝カウンセリングは、情報提供だけではなく、患者等の自律的選択が可能となるような心理的・社会的支援が重要であることから、筋ジストロフィーの診療経験が豊富な医師と遺伝カウンセリングに習熟した者（臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー）が協力し、チーム医療として実施することが望ましい。
- 遺伝子治療の効果、予後は多彩である。本品の使用にあたっては、これらに十分留意しなければならない。

- 説明は口頭に加えて、項目ごとに文書を用いて行い、遗漏なきよう努める。
- 疾患や治療の説明は患者及び代諾者にとって理解しやすい言葉で説明されなければならない。
- 遺伝子治療後の長期のフォローと適時のカウンセリングは不可欠であり、当該患者本人の成長に合わせて経時に継続、該当患者本人に治療や疾患の理解と受容を促す必要がある。また、必要に応じて、精神的、社会的支援を含めた、医療・福祉面での対応が図られるべきである。
- 遺伝子治療・カウンセリングで得られた個人情報は直接カウンセリングにあたった者により、守秘義務に従って管理され、それを本人とその代諾者以外に伝えてはならない。とりわけ、何らかの差別に利用されることのないように慎重、かつ特別な配慮が要求される。