脳神経内科アップデート

ハンチントン病の診療と2026年最新治療

日本の実臨床から遺伝子治療・小分子薬の現在地まで

医療者・関心のある方向け　／　2026年11月時点

※2026年11月時点で承認済みの疾患修飾療法はありません

医知創造ラボ

指定難病8の最新統計・対症療法・疾患修飾療法を一次資料で整理します。

最初に押さえる結論

医知創造ラボ

2026年、ハンチントン病診療の現在地。

根本治療薬はまだ承認前ですが、病態解明と開発地図が動きました。

今回の要点

日本の実臨床の要点と、2026年の開発動向を整理します。

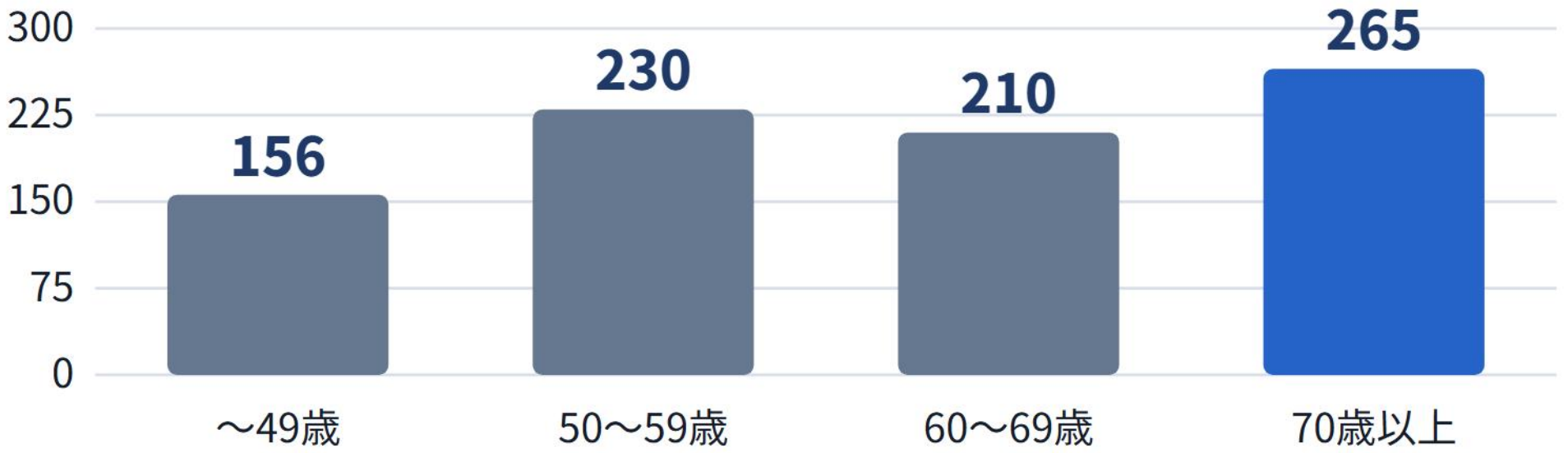
三主徴と、神経細胞内で進む体細胞リピート伸長。

原因	HTT遺伝子のCAG伸長 第4染色体短腕・常染色体顕性遺伝
三主徴	運動・認知・精神行動 舞踏運動・抑うつ・実行機能障害
新知見	体細胞で150超へ伸長 線条体SPNが40〜45から伸長し脱落
新標的	MSH3を抑えるASO 125 CAG iPS細胞で伸長抑制（前臨床）

出典：Cell 1993 / Nat Rev Dis Primers 2015 / Handsaker et al. Cell 2025 / Bunting et al. Sci Transl Med 2025

令和7年度末の受給者証所持者数は861人

単位：人 ／ 令和7年度末（2025年度）



70歳以上265人（未申請除く）。東アジアはハプログループC主体。

難病情報センター 特定医療費（指定難病 告示番号8）受給者証所持者数

日本の診療の歩み

医知創造ラボ

遺伝子同定から2025年追補版までの節目。

1993年	2012年12月	2020年	2025年5月
原因同定	**国内承認**	**手引き刊行**	**追補版公表**
HTT遺伝子の CAG伸長を同定	テトラベナジン 舞踏運動に適応	日本神経治療学会 37巻1号で整備	PGT-MのQ9・Q10 42巻2号で改訂

なお1969〜1985年の全国死亡統計では死亡率0.15/100万人、徳島県1.03と地域差も報告されました。

出典：Cell 1993 / コレアジン電子添文 / 神経治療学 2020・2025 / Imaizumi 1989

CAGリピート数の4区分。

リピート数	区分	臨床・遺伝学的特徴
26以下	正常	発症せず伸長リスクなし
27〜35	中間アレル	未発症・父由来で伸長
36〜39	不完全浸透	発症と未発症の両方あり
40以上	完全浸透	確実に発症・若年型あり

中間アレル伸長や不完全浸透で、家族歴不明の孤発例に見えます。

出典：Hendricks et al. Am J Med Genet A 2009 / Losekoot et al. 2013 / Fusilli et al. Lancet Neurol 2018

研究用病期分類（HD-ISS）

医知創造ラボ

発症前の変化を捉える4段階フレームワーク。

Stage 0
遺伝子変異のみ
測定可能な病的変化がまだない段階

Stage 1
病態生理バイオマーカー
線条体萎縮などの生物学的指標が陽性

Stage 2
臨床症候の検出
運動・認知の臨床的徴候が検出される段階

Stage 3
生活機能の低下
日常生活機能（TFC等）の低下が出現

※HD-ISSは臨床試験の標準化を目的とした研究用分類であり、日常の指定難病診断基準ではありません。出典：Tabrizi et al. Lancet Neurol 2022

海外3剤と日本国内の承認差。

薬剤名	主要RCT（12週）	日本の承認状況
テトラベナジン	TETRA-HD 差 -3.5	国内唯一承認（最大100mg）
デュテトラベナジン	FIRST-HD 差 -2.5	日本未承認
バルベナジン	KINECT-HD 差 -3.2	日本はHD適応外
比較の限界	試験間の直接比較不可	国内はテトラベナジン管理

テトラベナジンは12.5mg開始、1回最高37.5mgです。

出典：コレアジン添文 / PMDAジスバルRMP / 3剤RCT

自殺リスク2〜7倍。4つの警戒点。

⚠ 危険期を意識する

初期症状期と自立低下期にリスク上昇。

⚠ テトラベナジンの禁忌

不安定なうつ病・自殺念慮は禁忌。

⚠ 毎回スクリーニング

受診毎に抑うつ・希死念慮を確認。

⚠ 精神科との早期並診

重度うつ・妄想は早期に精神科連携。

⚠ 電子添文はうつ病（5%以上）・自殺念慮時の連絡を明記。

出典：Grimaldi 2024 / コレアジン添文 / EHDN 2019

多職種チームで支える4つの実務柱。

- ✓ 有酸素運動と監視下歩行訓練はGrade A推奨
- ✓ バランス訓練はGrade B、転倒減少の直接根拠は限定的
- ✓ 2025年追補版：PGT-Mはカップル審査、臨床遺伝部門と連携
- ✓ 最多死因は呼吸器疾患44.2%（平均63.9歳）。嚥下・ACPを早期に

日本の発症前検査調査（2006〜2011年）ではHD相談52人中受検26.9%。非医師不足も課題です。

出典：Quinn et al. Neurology 2020 / 神経治療学 2025追補版 / Tanaka et al. 2013 / Solberg et al. 2018

トミネルセン中止とAMT-130優先審査。

トミネルセン（GENERATION HD2）

2026年7月9日 開発中止

301例（16か月）でmHTT・NfL低下
プラセボ比で臨床的有効性なし

臨床的教訓

指標低下のみでは進行抑制不十分

AMT-130（AAV5遺伝子治療）

2026年11月 FDA優先審査受理

36か月外部対照比cUHDRS 75%抑制
4年12例は44%有意差なし（53%欠測）

解釈の限界

外部対照比較・約200例RCTが条件

PDUFA目標2027年5月1日（諮問委予定）。承認は未確定です。

出典：Roche公式レター（2026年7月9日）／ BioPharm International（2026年11月2日）

小分子スプライシング修飾薬の明暗。

votoplam（旧PTC518）

24か月延長＋第3相開始

Stage 2で10mg 52%・5mg 28%抑制
NfL維持・第3相約770例開始

今後の焦点

第3相INVEST-HDで検証待ち

branaplam（VIBRANT-HD）

第2b相試験を早期中止

同じ小分子スプライシング修飾薬
安全性上の徴候で早期中止

開発上の意義

薬剤毎の安全性プロファイルが鍵

2026年11月時点で承認済み根本治療薬はありません。

出典：PTC（2026年4月28日）／NCT07326709・NCT05111249

まとめ

医知創造ラボ

2026年ハンチントン病診療の3つの要点。

現実と最新動向

承認済み根本治療は未だなし。
最新薬の限界も含め共有。

国内の薬物療法

承認はテトラベナジンのみ。
うつ・自殺念慮に厳重警戒。

多職種・家族支援

精神科・リハと連携。
追補版PGT-MとACPも早期に。

詳しい解説・比較表・参考文献30件は、概要欄のブログ記事にまとめています。

ご視聴ありがとうございました。

チャンネル登録、高評価をよろしくお願いします。

今回のポイント

日本の標準ケアを
大切にしながら、
最新試験の到達点と限界を
見極める。

詳細記事・参考文献

全30件の一次資料と
詳細解説は、
概要欄の
ブログ記事リンクへ。

診療の相談について

個別の治療や検査の
判断は、
担当の先生と
ご相談ください。

本動画は医学情報の提供を目的としており、個別の診療判断に代わるものではありません。