



新生児マスククリーニング

新生児マスククリーニング とは

SMA〔脊髄性筋萎縮症〕は発症前治療によって正常に発達し、写真のように自力歩行を獲得できるようになってきました。しかし現状では早期発見が困難であり、症状に気がついてから診断まで多くは数か月を要し、治療が遅れるほど症状は進行していきます。SMAの発症前治療を行えるようになるためには、**新生児マスククリーニング**の導入が不可欠です。

が
必要
です
マスククリーニング



発症前に
治療ができると…

SMA〔脊髄性筋萎縮症〕は発症前治療によって正常に発達し、写真のように自力歩行を獲得できるようになってきました。しかし現状では早期発見が困難であり、症状に気がついてから診断まで多くは数か月を要し、治療が遅れるほど症状は進行していきます。SMAの発症前治療を行えるようになるためには、**新生児マスククリーニング**の導入が不可欠です。

SMA〔脊髄性筋萎縮症〕とは

SMA〔脊髄性筋萎縮症〕は、運動神経の生存や機能維持に必要な蛋白質を産生するSMN1遺伝子を持っていない、あるいは変化していることによりSMN蛋白の産生が減少し、運動神経細胞の機能を維持できなくなっていく下位運動ニューロンの中枢神経系に起因する遺伝性の希少疾患です。手足や体幹、呼吸を司る脊髄の運動神経が障害され、全身の筋力が徐々に弱くなります。発症時期によりI型からIV型に分類され、発症時期が早いほど重症と言われています。重症の場合赤ちゃんの時期に運動発達が止まり、次第に食べることも呼吸をすることも難しくなってきます。

SMAの治療

2017年に核酸医薬品〔スピルラザ[®]〕、2020年に遺伝子治療薬〔ゾルゲンスマ[®]〕、2021年に経口薬〔エブリスディ[®]〕、と治療薬が続々と発売され、現在も治験が行われています。いずれも早期治療、発症前治療により最大限の効果が期待できます。

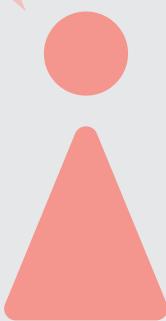
胎動が弱くて不安でしたが妊娠健診では異常なく、生まれてすぐ呼吸状態が悪くNICUに入りました。それでも診断まで1か月かかりました。治療のおかげで手足は動くし背這いもしますが、自力で座ることも食べることもできません。新生児マスククリーニングができ、もっと早くに治療を始められたら…。これからの方々のために、新生児マスククリーニングは不可欠だと思います。

I型 2歳男児の母



やっとできた赤ちゃんが、1か月健診の時に異常があると言われた時の事は今でも忘れません。我が子も受けた新生児マスククリーニング、もしそこで病気がわかついたら今頃立ち上がって歩いていたのかなと叶わぬ夢を想像します。良い治療薬が承認された今、新生児マスククリーニングでの早期発見で多くの子が早く治療を始めて欲しいと思います。

I型 1歳女児の母



娘は兄がいたおかげで、出産後すぐに診断、早期治療が実現しました。そして、現在力強く走ることが出来ています。早期治療する為には一刻も早くSMAの赤ちゃんを見つけ出さなければなりません。新生児マスククリーニングが導入されればそれが可能になります。SMAの赤ちゃんたちをどうか力強く生かせてください！

I型 3歳男児・1歳女児の父



【チーム いっちはん】とは

【SMA 家族の会】の保護者が中心となり、SMA の赤ちゃんをまもるために、2021 年に設立されました。SMA 新生児マスククリーニングの全国普及や、パパママのサポートを目的に活動します。SMA っ子が最初の一歩を踏みだすことを願って…。



【SMA 家族の会】とは

SMA 患者・家族と医療関係者が中心となり、1999 年に発足しました。SMA 特有の問題の解決や QOL アップを目指し、知識や経験を共有しながら交流するための場です。専門医の紹介や治療についての情報提供も行っています。

www.sma-kazoku.net

smanbs12@sma-kazoku.net