

お喜んでいます

SMAの子どもたちが



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、**新生児マススクリーニングの導入が不可欠**です。

が  
**必要**  
です

マ  
ス  
ス  
ク  
リ  
ー  
ン  
グ  
が  
必  
要  
で  
す

### 新生児マススクリーニングとは

生まれつきの病気の中には、生後すぐに診断し治療を始めることによって、症状の出現・進行を予防できるものがあります。そのような病気を見つけるために行われているのが〔新生児マススクリーニング〕と呼ばれる母子保健事業です。生後数日の新生児のかかとから、数滴の血液をろ紙に染み込ませ、検査します。ろ紙の中に含まれる微量の成分を測ることで病気の可能性の有無を調べます。陽性だった場合、専門医のもとへ紹介され適切な検査・診断を受けることができます。また、現在複数の治療薬が保険適用されており、専門医の説明を受け、患児に合った適切な治療の選択をすることができます。

### 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蛋白質の産生が減少し、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きます。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いきます。

### SMAの治療

2017年に核酸医薬品〔スピリラザ<sup>®</sup>〕、2020年に遺伝子治療薬〔ゾルゲンスマ<sup>®</sup>〕、2021年に経口薬〔エプリスディ<sup>®</sup>〕、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婦健診では異常なく、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。新生児マススクリーニングができ、もっと早くに治療を始められたら...。これからの子どもたちのために、新生児マスス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スクリーニング、もしそこで病気がわかって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、新生児マスス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できています。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。新生児マスス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してください！

I型 3歳男児・1歳女児の父



### 【チーム いっちに】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、2021年に設立されました。SMA新生児マスス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っ子が最初の一步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きます。

[www.sma-kazoku.net](http://www.sma-kazoku.net)

[smanbs12@sma-kazoku.net](mailto:smanbs12@sma-kazoku.net)