

大切な
お知らせ

新生児スクリーニングで
赤ちゃんにSMAが疑われた方へ



1日も早く専門病院を受診しましょう

せきずいせいきんいしゆくしょう

脊髄性筋萎縮症 (SMA) は早急な確定診断と治療開始が必要です

【監修】

東京女子医科大学 ゲノム診療科

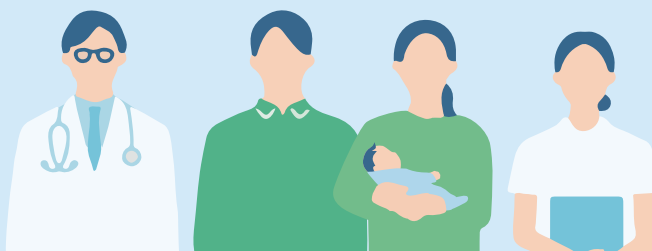
特任教授

齋藤 加代子 先生

講師

加藤 環 先生

あなたの不安をサポートする
専門スタッフが待っています



SMAのお子さんを持つご家族の声

最初は何かの間違いかと…でも、
勇気を出して専門病院を受診してよかったです

20代女性・Aさん



新生児スクリーニングの結果が陽性だと聞いたときは、とにかく怖くて不安でした。
元気そうなわが子を見て、「SMAであるわけがない」「きっと何かの間違いだ」と思い、
専門病院を受診をためらっていました。

「でも、もし本当にSMAだったら……？」

子どものことを考え、家族とも相談し、受診することに決めました。

専門病院の先生から、SMAは進行性の病気で、いまは元気そうな赤ちゃんでも、
成長するにつれて、体が動きにくくなるなどの症状がでてくるがあるので、

1日も早く治療を始める必要があると聞きました。

今回、新生児スクリーニングでSMAの疑いがあると分かり、
すぐに専門病院を受診したことで、早く治療を始められて本当によかったと思います。

受診を迷われている方は、ひとりで抱え込まず、
お子さんのために、ぜひ勇気を出して受診していただきたいです。



検査の流れ

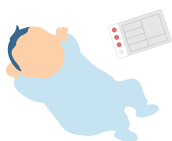
専門病院で詳しい検査を行い、SMAかどうかを調べます

専門医の診察と血液検査によって、赤ちゃんが本当にSMAであるかどうかを確認します。

出産施設（産科）など

専門病院（小児科、小児神経科など）

新生児 スクリーニング



診察

SMAや治療選択肢
について説明します



採血

確定診断のために
詳しい検査*を行います



治療

SMAと確定診断されたら
治療方針を検討します



今後のステップ

SMAには治療法があります

※：「遺伝学的検査」や「遺伝子検査」と呼ばれています。

脊髄性筋萎縮症（SMA）診療の手引き編集委員会 編、
脊髄性筋萎縮症（SMA）診療の手引き、メディカルレビュー社；2022. p.169. より作成

不安を抱える **パ** **パ** ・ **マ** **マ** をサポートする会

SMAのお子さんを持つご家族の体験談などを紹介しています

チームいっちに
(SMAの赤ちゃんを守る会)



<https://smahproject.wixsite.com/nbs12>

SMA（脊髄性筋萎縮症）
家族の会



<https://www.sma-kazoku.net>

受診先医療機関の情報

受診日

年 月 日() 時 分

医療機関名



医師名

先生

メモ欄

監修医プロフィール

サイトウ カヨコ

齋藤 加代子 先生

東京女子医科大学 ゲノム診療科 特任教授

専門：遺伝医学、小児神経学、小児科学

資格：小児科専門医、小児神経専門医、臨床遺伝専門医、臨床遺伝指導医

略歴：1976年 東京女子医科大学医学部卒、80年 同大学院臨床医学系小児科学修了。東京女子医科大学小児科学教室助手、同教室講師、助教授を経て、99年 教授。2001年 東京女子医科大学大学院先端生命医科学系専攻遺伝子医学分野教授を兼任、04年 同附属遺伝子医療センター教授専任・所長。16年 同副学長、17年より同名誉教授（現職）、同附属遺伝子医療センター特任教授・所長。東京女子医科大学臨床ゲノムセンター所長、同病院遺伝子医療センターゲノム診療科特任教授を経て、21年4月より同ゲノム診療科特任教授（現職）。SMA（脊髄性筋萎縮症）家族の会の医療アドバイザー。

カトウ タマキ

加藤 環 先生

東京女子医科大学 ゲノム診療科 講師

専門：胎児医学、小児成育学

資格：小児科専門医、認定小児科指導医、臨床遺伝専門医

略歴：2016年 防衛医科大学校医学系研究科成長発達臨床医学修了。19年より東京女子医科大学 ゲノム診療科講師（現職）。

本PDFは、「SMA未来会議」での検討を経て制作されました。

「SMA未来会議」とは、患者会・医療関係者・製薬会社の3者が協力し、SMA当事者の医療やQOL向上に向けての意見を交換する会です。

協力：SMA（脊髄性筋萎縮症）家族の会

バイオジェン・ジャパン株式会社
Biogen-233809

ノバルティス ファーマ株式会社

中外製薬株式会社

2024年3月作成