

新生児スクリーニングで赤ちゃんに
せき ずい せい きん い しゆくしよう
脊髄性筋萎縮症(SMA)[※]が疑われ、
その後SMAと診断された方へ

赤ちゃんの未来のために、

**1日も早い
治療開始が必要です**



※: SMAは筋力が進行性に低下する病気であり、
1日も早く治療を始める必要があります

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

せき ずい せい きん い しゅく しょう

脊髄性筋萎縮症 (SMA)では、 お子さんの将来のために、 1日も早い治療が大切です

赤ちゃんが元気そうに見えると、治療を始めることに対して

ためらう気持ちがあるかもしれませんが、SMAは筋力が進行性に低下する病気であり、成長するにつれて体が動きにくくなるなどの症状が出てきます。

いったん症状がスタートすると、病気は急速に進行していきます。

お子さんの将来のために、1日も早いSMAの治療開始をご検討ください。

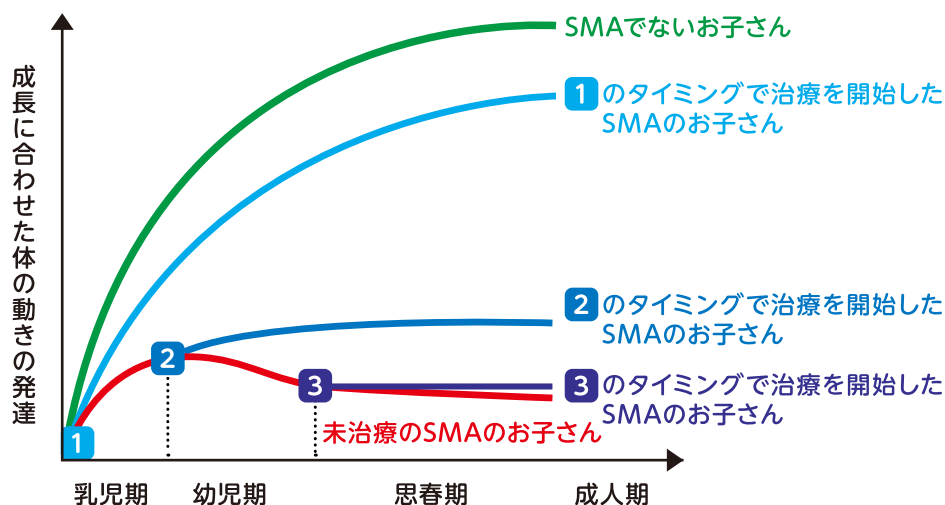
不安なことや分からないことがあれば医師や医療スタッフに相談してください。

SMAのお子さんやご家族が集まる団体 (→p5)、

治療費などのサポートを受けられる制度 (→p7) もあります。

治療を始めるタイミングは、体の動きの発達に影響します

(イメージ図)



Sumner CJ, et al. J Clin Invest. 2018; 128: 3219-27. より改変
American Society for Clinical Investigation, from Two breakthrough gene-targeted treatments for spinal muscular atrophy: challenges remain,
Sumner CJ, et al, 128, 8, 2018; permission conveyed through Copyright Clearance Center, Inc

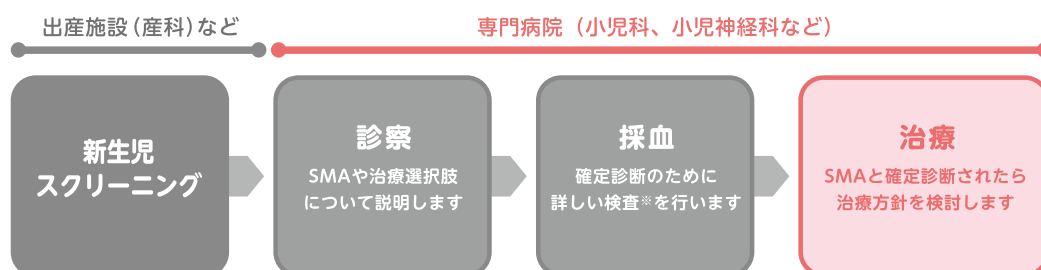
本当にSMAであるかを確認するための詳しい検査を行い
SMAと診断されたら、これからのことを一緒に考えていきましょう

検査をして、お子さんがSMAだと診断されたら

ご家族の希望を聞きながら、これからのことを医師や専門のスタッフが
一緒に考えていきます。

SMAには治療法があります。お子さんの状況に合わせて検討していきましょう。

▶ 検査の流れ ▶



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

※: 「遺伝学的検査」や
「遺伝子検査」と呼ばれています。

SMAの赤ちゃんは、出生2万人に対して約1人と
されています¹⁾。原因は遺伝子にあります、
家族全員が発症するわけではありません。

1) 難病情報センター. 脊髄性筋萎縮症 (指定難病3) (2023年11月).
<https://www.nanbyou.or.jp/entry/135>, (2024年1月19日閲覧)



SMAには
治療法が
あります

治療の際は、さまざまな専門スタッフがサポートします。



不安や疑問などは気軽にご相談ください。

SMAのお子さんをご家族をサポートする専門スタッフ

医師以外にもさまざまな医療スタッフが、時にはほかの医療施設とも

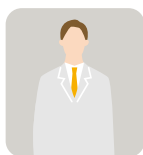
連携しながらお子さんをご家族のからだところをサポートします。

ここでは、診断や治療開始の際に主にかかわるスタッフの一部を紹介します。



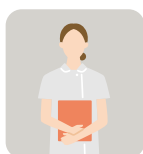
▶小児神経専門医

SMAを含む小児神経の専門家として、専門病院で診断や治療を行い、ご家族と相談しながらお子さんの将来のことを一緒に考えていきます。



▶かかりつけ医

お住まいの近くの病院で、日ごろの診療にあたります。お子さんが体調をくずした場合などにすぐ相談できます。



▶看護師

医師をサポートしながら、お子さんの近くでからだやこころのケアをします。



▶ソーシャルワーカー

病院や保健所などで、お金や生活、こころに関するお悩みを伺い、負担を軽くする方法を紹介します。



▶臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー[®]※

遺伝に関する情報を分かりやすく説明し、不安や疑問などを解消していくためのお手伝いをします。 ※：医療施設によっては在籍していないことがあります



▶薬剤師

お薬の専門家として、お薬を準備してお渡ししたり、お薬についての注意などを説明したりします。

SMAのお子さんやご家族が集まる団体

チームいっちに (SMAの赤ちゃんを守る会)



「SMA (脊髄性筋萎縮症) 家族の会」が運営するウェブサイトで、不安を抱えるパパ・ママのサポートなどを目的としています。



ご家族のインタビュー動画や、新生児スクリーニングの体験談などを紹介

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



SMA (脊髄性筋萎縮症) 家族の会



SMA患者さんをご家族を中心とした団体です。ウェブサイトでは、SMAに関する情報や生活するうえで参考になる事例などを紹介しており、オンラインでの交流会なども開催しています。

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



SMAのお子さんを持つご家族の声

SMAの治療を受けているお子さんのご家族に、
診断された時や治療を決めた時の
気持ちなどを伺いました。



詳しい検査を受ける前は、どんな気持ちでしたか？

子どもは元気そうに見えたので、

病気なんて信じられませんでした。

きっと間違いだと思いつつも少し不安はありました。

お子さんがSMAだと分かった時、どんな気持ちでしたか？

ショックで頭が真っ白になりました。

先生のお話を落ち着いて聞くことができず、家に帰ってもずっと泣いていました。

将来、子どもが歩けないかもしれないと思うと本当に悲しかったです。

治療をすることに決めたきっかけは？

先生から、SMAには治療法があること、症状が出る前に治療を始めることで、

発達を期待できると聞きました。悩んでいるうちに症状が出てくるかもしれないと聞き、

1日でも早く治療を受けさせなければならないという気持ちになりました。

これから詳しい検査を受ける方へのメッセージ

不安を抱えている方もいらっしゃると思いますが、たくさんの方が力になってくれます。

診断直後に治療について考えることは本当に大変ですが、

お子さんの将来のためには早い決断が重要だということを知っておいていただきたいです。

治療や生活をサポートする制度

SMAと診断されたら、治療費の助成や生活のうえで必要となる物品の給付を受けられます。以下に、公的な制度の一部を紹介します。

SMA

小児慢性特定疾病の医療費助成・日常生活用具の給付

指定された病院でのSMAの治療費の

負担額が軽減されます。主に18歳未満の方が対象です。

さらに、生活で必要になる用具を給付するサポートもあります。

SMA 以外も

乳幼児・子ども医療費助成

SMA以外のケガや病気の治療費も助成の対象となります。

自治体によって対象年齢や助成内容が異なります。

SMA 以外も

高額療養費制度

SMAを含むすべての治療費が対象です。

所得により負担上限額が設定され、申請を行うことで

上限額を超えた金額の払い戻しが可能です。

制度の利用には条件があり、担当窓口への申請が必要です。
詳しくは、裏表紙に掲載のウェブサイトや、
各制度のウェブサイトをご覧ください。



医療機関名



主治医・医療関係者名

メモ欄

SMAについて詳しく知りたい方は、各ウェブサイトをご覧ください。

SMARTコンソーシアム

<https://www.sma-rt.org>



SMART EYES (ノバルティス ファーマ株式会社)

<https://smarteyes.baby>



TOGETHER IN SMA (バイオジェン・ジャパン株式会社)

<https://www.togetherinsma.jp>



With your SMA (中外製薬株式会社)

<https://with-your-sma.jp>



本冊子は、「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

ノバルティス ファーマ株式会社

バイオジェン・ジャパン株式会社

中外製薬株式会社

Biogen-233810