

脊髄性筋萎縮症

SMA

Spinal Muscular Atrophy

ってどんな病気？



[監修]

東京女子医科大学  
遺伝子医療センター ゲノム診療科  
特任教授

齋藤 加代子 先生

製造販売元 [資料請求先]

バイオジェン・ジャパン株式会社

〒103-0027 東京都中央区日本橋一丁目4番1号

2020年11月作成  
Biogen-80516  
SPI109TG01



# はじめに

せきずいせいきんいしゆくしょう

脊髄性筋萎縮症 (SMA) は、

運動のために使用する筋肉をコントロールする神経に

影響が及ぶ、遺伝子の病気 (神経筋疾患) です。

SMAにはさまざまなタイプがありますが、日本では、

乳児期～小児期に発症するタイプのSMAをもつ方の割合は

10万に1人と考えられており、

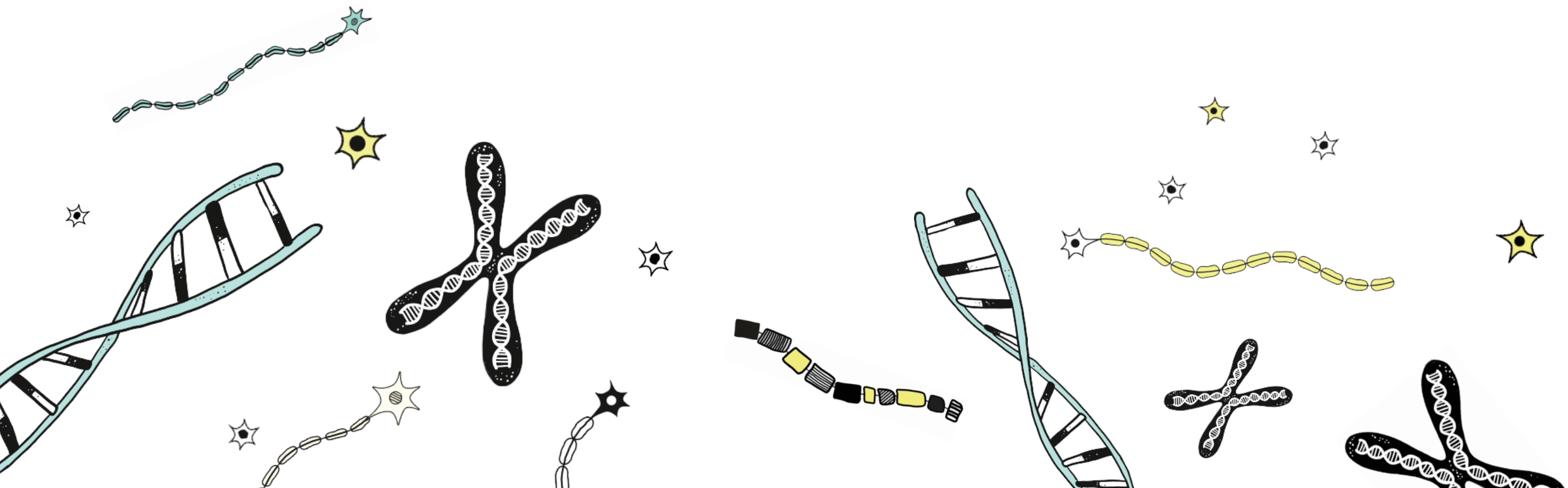
日本の患者さんの数はおよそ1,000人と希少な疾患です。

そのため、一般的にあまり知られておらず、

情報が少ないと感じることがあると思います。

## 目次

SMAはどんな病気？	4
SMAの特徴的な症状とは？	6
SMAの原因は？	8
SMAは遺伝する病気？	10
SMAはどのように診断する？	12
SMAの治療法は？	14
医療費や生活のサポート (社会保障制度) には どのようなものがある？	16
SMAについてもっと知りたい	18



# SMAはどんな病気？

SMAは、運動のために使用する筋肉を保つために必要な運動神経が徐々に減少して、筋力が低下したり、筋肉が萎縮いしゆくしたりする病気です。

ほとんどのSMAには、遺伝子の変化があります。男女差はありません。



SMAによる影響は、

患者さんひとりひとりで異なっていますが、症状が始まる年齢と運動発達レベルにしたがって大きく4つのタイプに分類されます。



共通するのは筋力の低下によって運動機能が障害されることです。

ただし、思考や経験、感覚を通して知識や理解を得る「認知」に関する神経細胞には影響しないため、知能やIQは標準範囲内であると言われています。

日本における乳児期から小児期に症状が始まるSMAの有病率は10万人あたり1～2人です。

乳児期に症状が始まるI型は、出生2万人に対して1人前後と言われています。

## ● SMAにはどんなタイプがある？

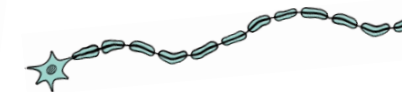
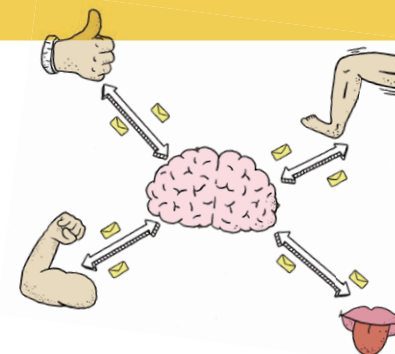
タイプ	症状が出始める年齢	到達できる最も高い運動機能
I型 	生後0～6ヵ月	お座りできない
II型 	生後7～18ヵ月	座った姿勢を保てる (立つことができない)
III型 	生後18ヵ月以降	支えなしで歩ける (徐々に、歩けなくなっていくこともある)
IV型 	青年期後期/成人期	運動発達は正常範囲





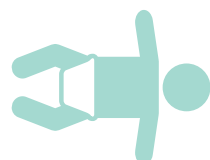
# SMAの特徴的な症状とは？

SMAの症状は、進行する筋力の低下、筋肉の萎縮いしゆくなどですが、タイプによって症状の程度が異なります。



## ● I型 (別名:Werdnig-Hoffmann病)

ウェルドニヒ・ホフマン



【生後0～6ヵ月で症状があらわれる】

- ・首がすわりにくい
- ・咳せきが弱い
- ・泣き声が弱い
- ・食べものを嚙かんだり飲みこんだりする筋力の力が弱くなってくる
- ・筋力が弱くなってくる
- ・横になっているときに「カエルの足」のような姿勢をとる
- ・身体の両側ともに、重い筋力低下がある
- ・呼吸に用いる筋肉ろっかんきん (肋間筋)の力が弱くなってくる (シーソー呼吸など)

## ● II型 (別名:Dubowitz病)

デュボビッツ



【生後7～18ヵ月で症状があらわれる】

- ・座った姿勢で背中が丸い
- ・まれに飲み込みや咳、呼吸に障害がおこることがある
- ・手の指がふるえる
- ・筋肉痛や関節の動きの制限がおこる
- ・脊柱側弯症せきちゆうそくわんしやう (背骨の弯曲わんきよく)などがおこり、装具や手術そうぐが必要となる場合が多い

## ● III型 (別名:Kugelberg-Welander病)

クーゲルベルグ・ウェランダー



【生後18ヵ月以降に症状があらわれる】

- ・転びやすい
- ・一般に、腕よりも脚の筋肉の方が、強く影響をうける
- ・筋肉痛
- ・関節が硬く動きにくくなる、一部の関節を使い過ぎる
- ・手の指がふるえる
- ・脊柱側弯症 (背骨の弯曲)がおこることもある

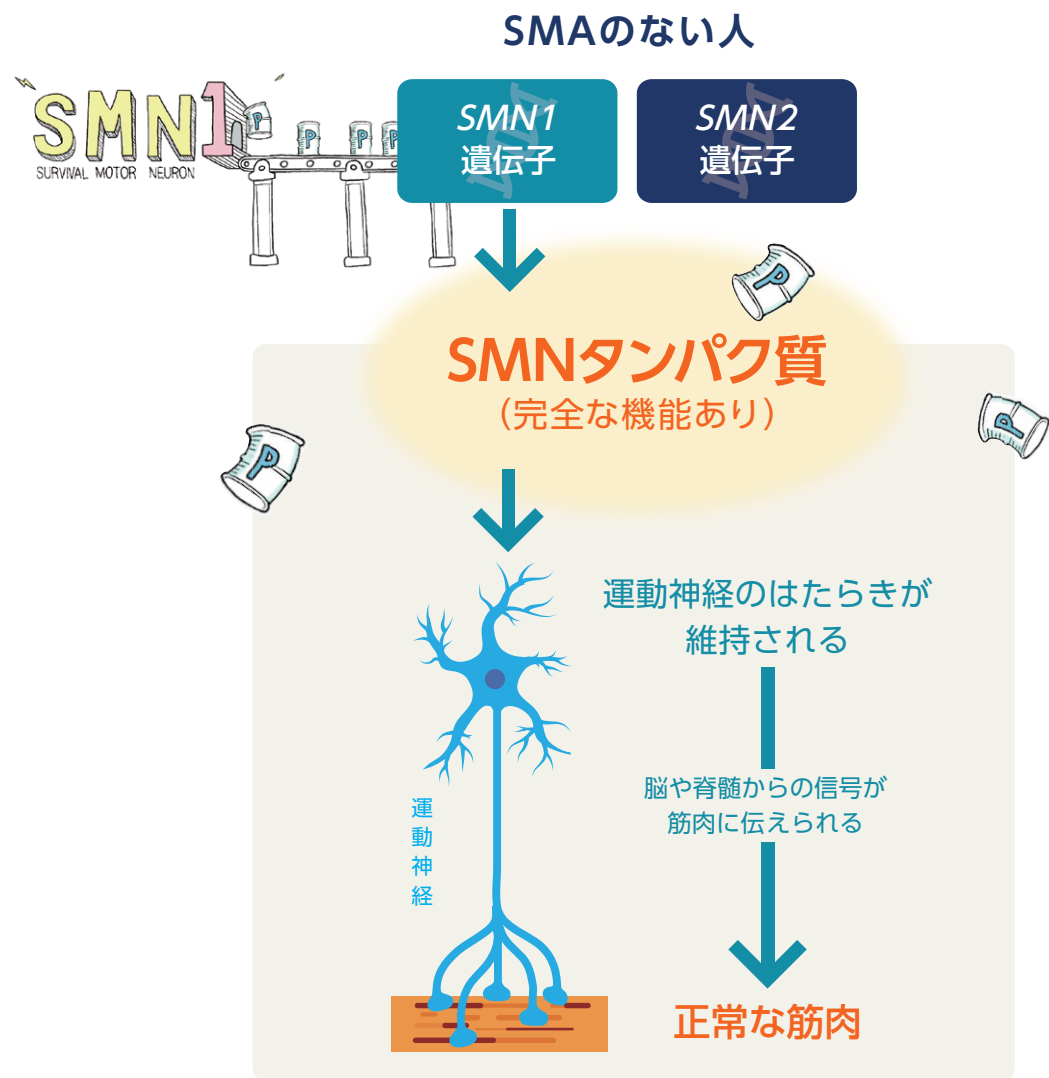
## ● IV型



【青年期後期/成人期に症状があらわれる】

- ・症状は、若年発症型SMAと似ている。
- ・成人期に、筋力低下やふるえ、筋肉のひきつりや痛みが徐々にあらわれはじめる

# SMAの原因は？<sup>1,2</sup>



SMAのない人では、**SMN1遺伝子**が、**SMNタンパク質**をつくっています。  
**SMNタンパク質**は、運動神経(運動ニューロン)のはたらきを維持しています。  
 運動神経は、脳や脊髄からの信号を筋肉に伝える役割を持っています。

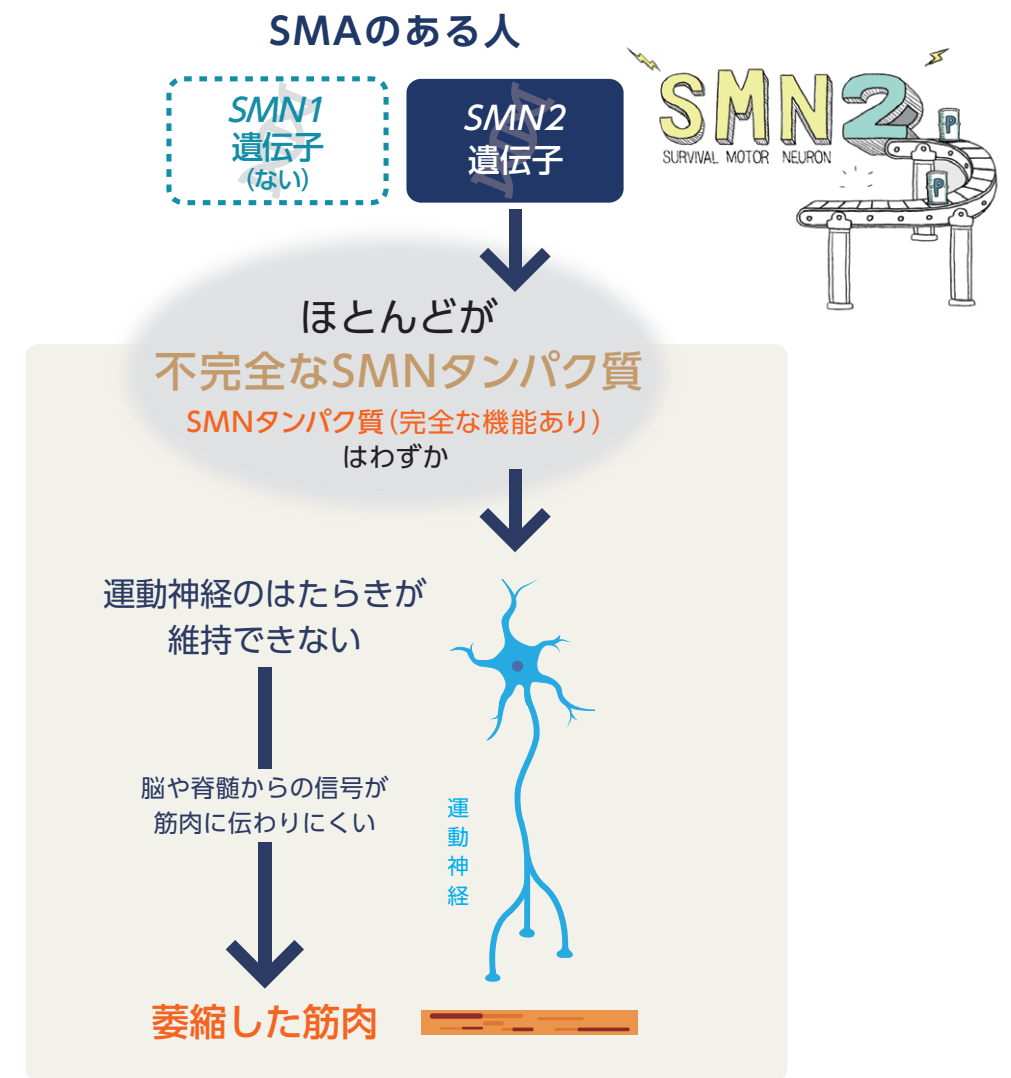
SMAのある人では、多くの方が**SMN1遺伝子**を持っていません\*。  
 そのため、**SMN1遺伝子**からは**SMNタンパク質**をつくることはできません。

SMN:survival motor neuron

図はイメージです。神経の状態は、それぞれ異なります。

\*:ほとんどのSMAはSMN1遺伝子の欠失または変化によって起こりますが、ほかの遺伝子が関わっている場合もあります。

1. National Organization for Rare Diseases. Spinal muscular atrophy. <https://rarediseases.org/rare-diseases/spinal-muscular-atrophy/> Updated 2012. Accessed May 11, 2017.
2. Lunn MR et al.:Lancet. 2008;371(9630):2120-2133.



かわりに、**SMN1遺伝子**の「バックアップ遺伝子」である**SMN2遺伝子**から**SMNタンパク質**が作られます。

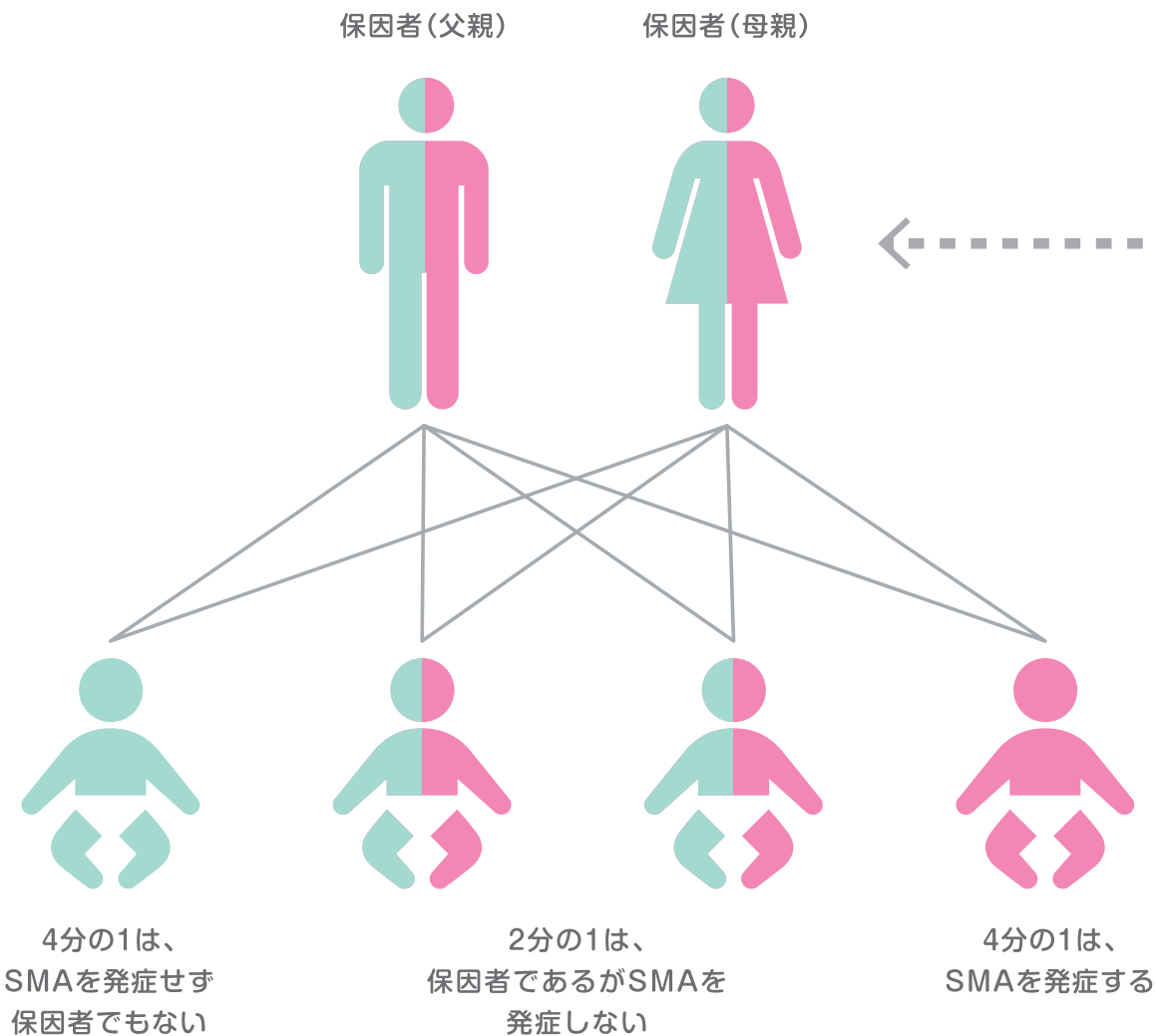
しかし、**SMN2遺伝子**からつくられるのは、ほとんど(約90%)が**不完全なSMNタンパク質**です。このため、運動神経のはたらきが維持できなくなります。すると、運動神経をとおした脳や脊髄からの信号が筋肉に伝わらず、筋肉が少なくなったり、力が入らなくなります。呼吸するための筋肉も弱くなった場合、自力で呼吸することも難しくなります。

# SMAは遺伝する病気？

じょうせんしよくたいれっせいいでんせい  
SMAは常染色体劣性遺伝性疾患です。

そのため、両親からそれぞれ1つずつ、欠失した、または変化のある  
エスエムエヌワン  
**SMN1遺伝子**を受け継いだ子どもにのみ発症します。

欠失した、または変化のある**SMN1遺伝子**を1つのみ受け継いだ  
子どもはSMAを発症しません。



欠失した、または変化のある  
**SMN1遺伝子**を1つもつ両親



欠失した、または変化のある  
**SMN1遺伝子**を1つもつ両親から  
生まれる可能性のある子ども





# SMA の治療法は？

SMAでは、筋力の低下や筋肉の萎縮<sup>いしゆく</sup>により、呼吸機能の低下、飲み込めないことなどによる栄養の問題、背骨の変形などの問題が出てきます。

SMAへの対処(ケア)にはさまざまな局面がありますが、現れる症状はひとりひとり異なるため、患者さん本人、あるいは両親が意思決定を行うのが難しいことがあります。

病気に対するケアの選択は患者さん本人、両親や主治医が行わなければならない、状況やケアで目指すゴールによって、選択が変わることもあります。

適切なケアの選択肢に関してご質問があれば、必ず主治医にご相談ください。

## 呼吸

呼吸ケアはSMAにおいて非常に重要です。呼吸筋の筋力低下は、呼吸<sup>せき</sup>や咳を妨げ、感染症のリスクを高めます。

呼吸ケアには、非侵襲<sup>ひしんしゅうてき</sup>的ケアと侵襲<sup>しんしゅうてき</sup>的ケアがあります。

**非侵襲<sup>ひしんしゅうてき</sup>的ケア:** 侵襲<sup>にそうせい</sup>的治療への移行を遅らせるものです。二相性陽圧換気<sup>ようあつかんき</sup>(BIPAP)装置などの専用装置は、口や鼻<sup>おの</sup>を覆うマスクから肺に気流を送り込むことができます。痰<sup>たん</sup>などの分泌物の吸引は重要です。咳や分泌物排出を介助する器械を、自宅で使用することもできます。

**侵襲<sup>しんしゅうてき</sup>的ケア:** 気管内チューブを口から挿入<sup>そうかん</sup>するか(挿管)、または頸部<sup>けいぶ</sup>から直接気管に小切開(気管切開)を行うことによって、肺への気道を確保することです。分泌物の吸引も可能です。永続的な人工呼吸管理には、気管切開を行います。在宅でも人工呼吸管理を行うこともできます。

## 整形外科

脊柱側弯症<sup>せきちゅうそくわんしやう</sup>(背骨の弯曲)は体幹の筋力低下によっておこるもので、SMAのある子どもではよくおこる問題です。

整形外科医は、姿勢サポート(装具)または手術を勧める場合があります。

## 栄養

SMAのある子どもは、呼吸のみならず、噛<sup>か</sup>んだり飲み込んだりする力が弱くなる場合があります。すると、食べ物や飲み物が誤って肺にはいり、誤嚥<sup>ごえんせい</sup>性の呼吸器感染症がおこるリスクが生じます。必要な栄養や水分をとるために、一時的または長期的に栄養チューブを胃や腸にいれることも選択できます。栄養チューブには一般に2タイプ(経鼻チューブと胃ろうチューブ)があります。

**経鼻チューブ(NG):** 鼻から挿入して、直接胃に栄養を送ります。一般に、栄養チューブを必要とする期間が短い子どもに使用します。簡単に交換できます。

**胃ろうチューブ(G):** 手術により腹部の皮膚を通して直接胃にチューブを挿入します。メンテナンスは比較的簡単で、長期にわたって栄養サポートを必要とする子どもの選択肢となります。

## 理学療法

SMAのある子どもは、体を動かすための筋力が弱すぎて、そのままにすると筋肉や関節の動きの制限(筋拘縮<sup>きんこうしゆく</sup>、関節拘縮<sup>かんせつこうしゆく</sup>)がおこり、体を動かしにくくなる可能性があります。

理学療法では、柔軟性や全般的な運動機能の改善に役立つ運動療法を行います。骨強度の向上や、股関節や膝関節、足関節の柔軟性を維持するために立位器具<sup>りついきぐ</sup>を自宅で使用することもあります。

## 薬物療法

SMAの薬物療法としては、SMNタンパク質を増やす薬が2017年以降複数登場しています。




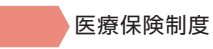


# 医療費や生活のサポート(社会保障制度)にはどのようなものがある?

SMAのある人が利用できる社会保障制度には、さまざまなものがあります。  
 詳しくは、お近くの都道府県や市町村の窓口、病院のソーシャルワーカーなどにお問い合わせください。  
**TOGETHER IN SMA** (→p18をご参照ください) では、社会保障制度についてより詳しい情報を紹介しています。

## ● 医療費をサポートする制度(公費負担医療)

	乳幼児 (0~5歳)	小学生 (6~12歳)	中学生 (13~15歳)	高校生~ 20歳未満 (16~20歳)	20歳以上
SMAに関する 医療費を 助成する制度	小児慢性特定疾病				
	20歳未満の場合も、指定難病の医療費助成は利用できますが、小児慢性特定疾病が利用できる場合はそちらを利用することがおすすめです				
	自立支援医療制度の育成医療				18歳~ 更生医療
SMA以外の 医療費も 助成する制度	乳幼児・子ども 助成年齢は自治体によって異なるが、医療費助成 中学校3学年修了までのことが多い				
	重度心身障害児(者)医療費助成				
	高額療養費制度				

申請先:  都道府県・政令市・中核市  都道府県  市町村  医療保険制度

※一部制度は自治体によっては申請先が変わることがあります。

## ● くらしや社会生活をサポートする制度

	福祉用具、医療 機器等の物品 支給サポート	介護や 預かり等の 人的サポート	訓練等の 社会生活 サポート	相談 サポート
障害者総合支援法・児童福祉法による 障害福祉サービス・障害児通所支援	○	○	○	○
小児慢性特定疾病児童等 自立支援事業		○ 任意事業	○ 任意事業	○
小児慢性特定疾病児 日常生活用具給付事業	○			
療養生活環境整備事業・ 難病特別対策推進事業		○		○
訪問看護(医療保険)		○		
在宅療養指導管理料による 機器や物品の支給・貸与	○			
身体障害者手帳	幅広いさまざまなサービスが提供されており、お住まいの自治体で、受けられるサービスは異なります。			

申請先:  都道府県・政令市・中核市  都道府県  市町村

## ● 生活費をサポートする制度(年金・社会手当)

	乳幼児 (0~5歳)	小学生 (6~12歳)	中学生 (13~15歳)	高校生~20歳未満 (16~20歳)	20歳以上
特別児童扶養手当					障害基礎年金
障害児福祉手当					特別障害者手当

申請先:  市町村

# SMAについてもっと知りたい

## ● TOGETHER IN SMA 脊髄性筋萎縮症 (SMA) とともに

<https://www.togetherinsma.jp/>

バイोजェン社が運営する、SMAのある人とご家族を応援するサイトです。SMAとその症状に関する情報や治療・ケア対策のヒント、栄養から補装具などのさまざまなトピックに関して、経験豊富なご家族、介護の方及び医療従事者の視点からの情報を紹介しています。また、SMAのある人が利用できる社会保障制度に関する情報も掲載しています。

**TOGETHER IN SMA™**

脊髄性筋萎縮症(SMA)とともに

SMAとともに

検索



MEMO

## ● SMA (脊髄性筋萎縮症) 家族の会

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

SMAは一般的にあまり知られていないため、さまざまな日常的な問題について相談できる人が身近におらず、孤立していると感じることがあると思います。SMA家族の会は、SMAのある人やそのご家族を中心とした会です。医療問題のみならず、福祉や教育や就労の問題にも積極的に取り組む運動を展開しています。SMAのある人どうし、同じ問題をかかえる人どうしで、情報交換を行ってみてはいかがでしょうか。

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----