

# スピラザ®の 髄腔内投与について

## 【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



スピラザによる  
治療を受ける  
患者さんご家族の皆様へ

病・医院名

## はじめに

脊髄性筋萎縮症 (SMA) は徐々に筋力が衰える進行性の病気であり、治療法が開発される前は治療が難しい病気でした。

しかし、2017年にスピラザが日本で初めてのSMAの治療薬として承認されて以降、次々と新しい治療法が開発され、今では「治療可能な病気」になったといえると思います。

SMAは進行性の病気であり、これまでできていたことができなくなっていく可能性があります。症状の進行をできるだけ食い止めるためには、診断後すぐに治療を開始することが重要です。特に乳児型の患者さんは運動機能が失われるスピードが速いため、1日でも早い治療開始が求められています。本冊子が皆様のSMAに対する不安を解消し、治療に前向きになるきっかけになってほしいと思います。

これまでの治療経験からSMA患者さんは知的な面で大変優れておられる方が多いと感じております。大学や大学院などに進まれた方、起業された方、症状が進行してからも積極的に社会で活躍されている方もおられます。

本冊子をお読みになる保護者の皆様には、ぜひお子様の豊かな才能を伸ばすことができるように、しっかりと教育をお受けになる環境を整えていただきたいと思います。そのためにも学校、地域との連携が不可欠であります。子供たちの未来が閉ざされることのないようにSMAに関する正しい情報が広く社会に伝わることを願っています。

東京女子医科大学 ゲノム診療科 特任教授  
齋藤 加代子

## 目次

- 脊髄性筋萎縮症 (SMA) とは ..... 3
- SMAのタイプ ..... 3
- 筋肉を動かすしくみ ..... 4
- 下位運動神経のしくみ ..... 5
- SMAの原因 ..... 6
- スピラザとは ..... 7
- スピラザの作用 ..... 8
- 髄腔内投与とは ..... 9
- スピラザの投与時に行うこと ..... 9
- スピラザの投与スケジュール ..... 10
- 負荷投与と維持投与 ..... 11
- スピラザの安全性 ..... 12
- SMAの治療評価 ..... 13
- 治療の効果に気づくためのポイント ..... 15
- リハビリテーションの重要性 ..... 16
- 通院の重要性 ..... 17
- 医療費助成制度 ..... 18
- Q&A ..... 20
- 治療の目標を決めましょう ..... 24
- あなたのスケジュール ..... 25
- 自宅でできるリハビリテーション ..... 26
- SMAについてもっと知りたいときは ..... 27

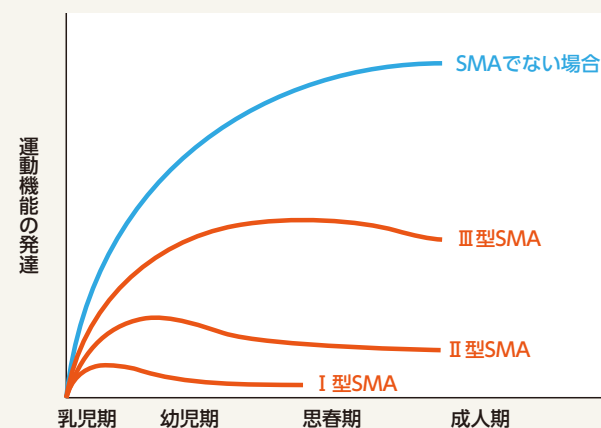
## SMA 脊髄性筋萎縮症 (SMA) とは

脊髄性筋萎縮症 (SMA) は、運動に使う筋肉をコントロールする神経に影響を及ぼす、遺伝性の病気 (神経筋疾患) です。

SMAは症状が少しずつ進行していく病気であり、どのタイプでも歩くことや立つことなど、これまでできていたことが徐々にできなくなってしまう可能性があります。



### SMAのタイプ別運動機能の推移 (イメージ)



Sumner CJ, et al.: J Clin Invest. 2018; 128(8): 3219-3227.

## SMAのタイプ

SMAは症状が出始める年齢と到達できる最も高い運動機能に従って大きく5つのタイプに分類されます。

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
0型	胎児期	—
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

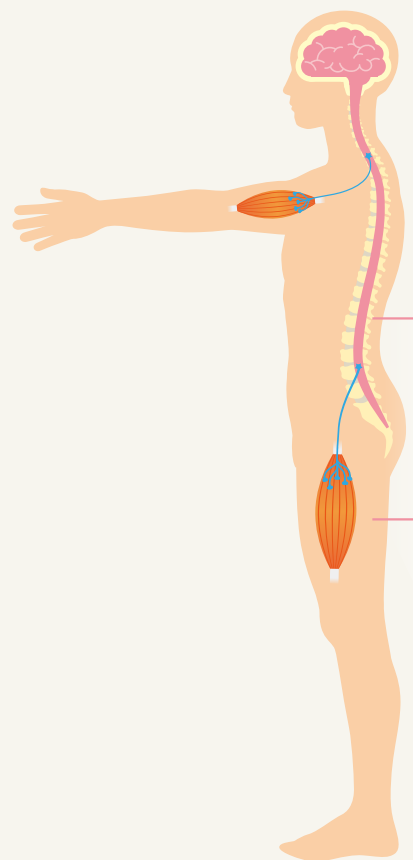
※スピラザ添付文書上の分類

## 筋肉を動かすしくみ

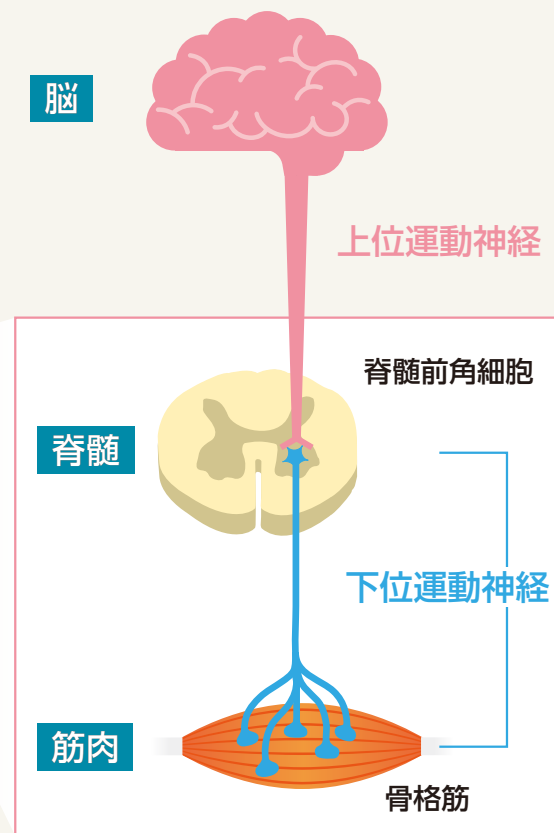
体を動かすときには、まず脳から「動け!」という信号が上位運動神経を伝わって脊髄にある脊髄前角細胞せきすいぜんかくさいぼうに届きます。

次にこの脊髄前角細胞から下位運動神経を伝わって手や足などの筋肉に信号が届くことで、手足を自由に動かすことができるようになっています。

### 脳からの信号



### 筋肉を動かすしくみ

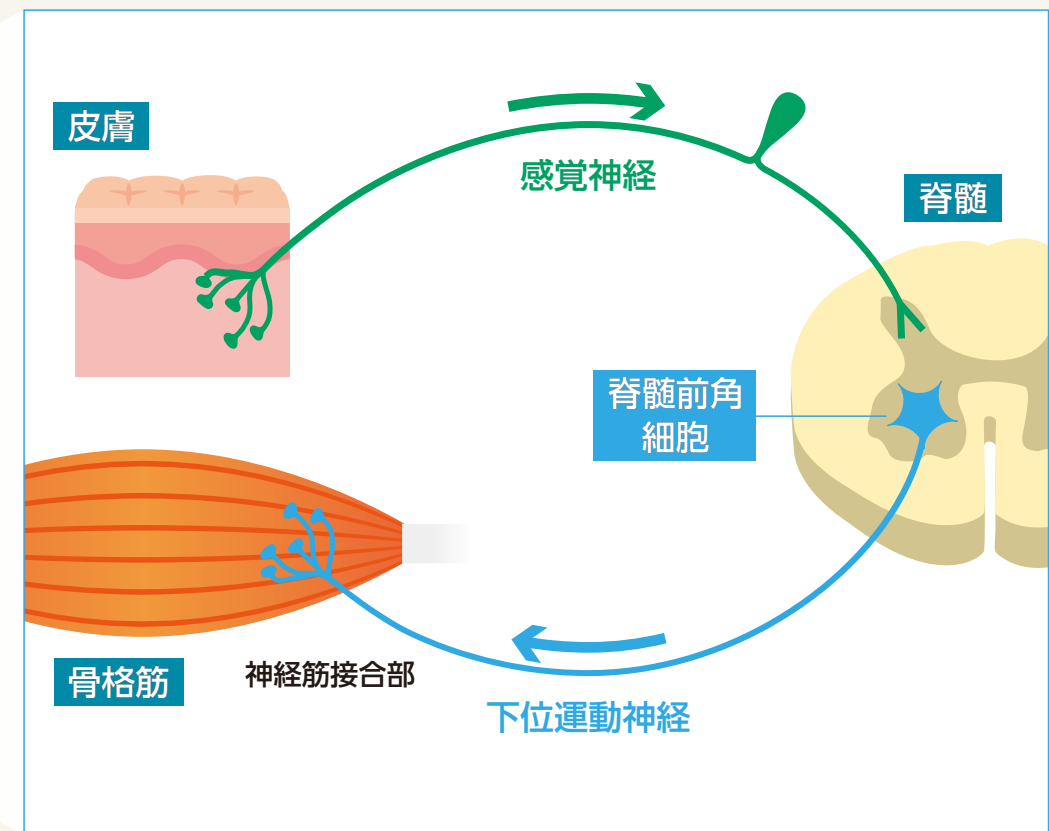


## 下位運動神経のしくみ

SMAは4ページで示した筋肉を動かすしくみのうち、脊髄前角細胞(下位運動神経)が変性し、筋肉を動かす機能を維持できなくなる「下位運動神経障害」に分類されます。

脊髄前角細胞の変性は感覚神経には影響しないと考えられています。

### 下位運動神経と感覚神経



## SMAの原因<sup>1,2</sup>

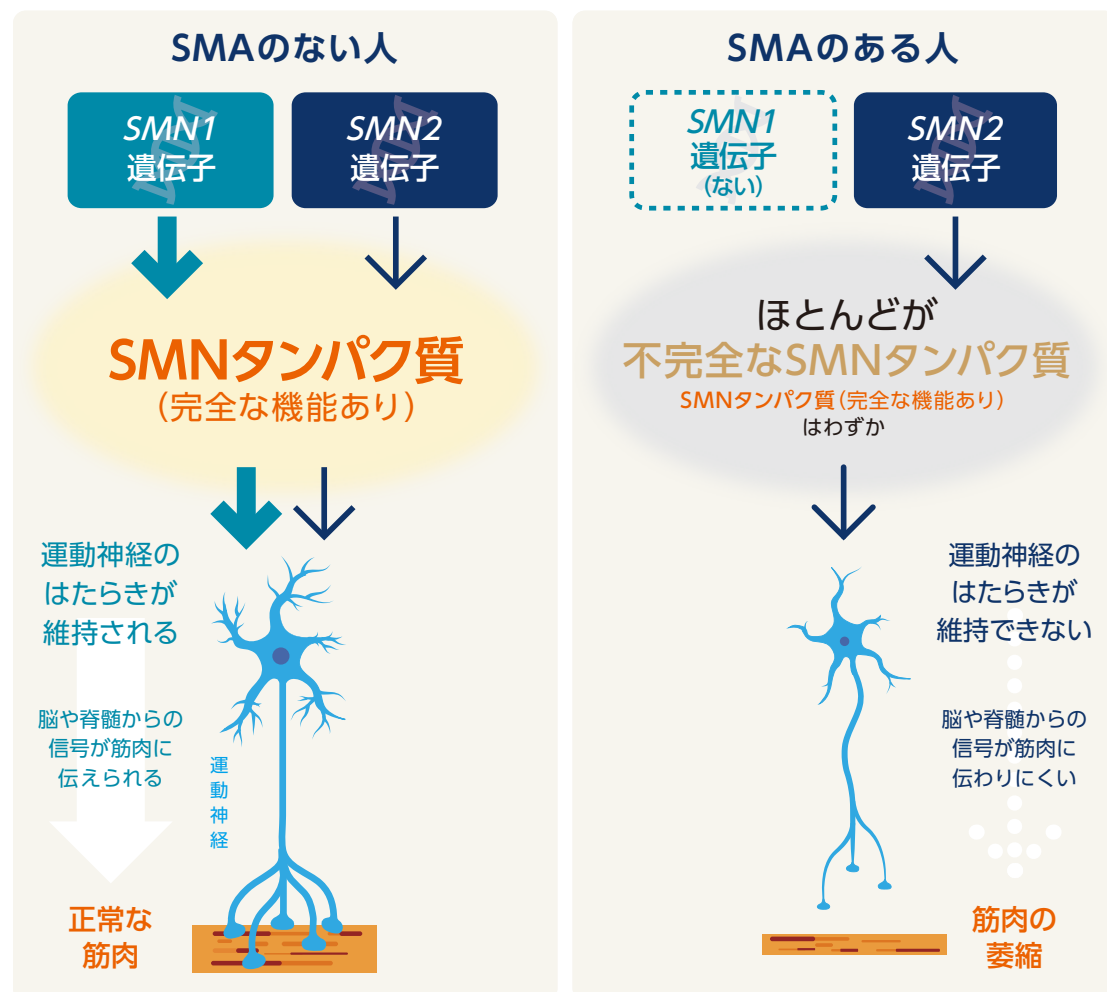
5ページで示した脊髄前角細胞の変性はSMN (survival motor neuron) タンパク質というタンパク質が不足することによって起こると考えられています。

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。

SMAのある人では、多くの方がSMN1遺伝子を持っておらず<sup>\*</sup>、SMN1遺伝子からはSMNタンパク質をつくることができません。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タンパク質がつけられます。

しかし、SMN2遺伝子からつけられるのは、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、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は、自力で呼吸することも難しくなります。

<sup>\*</sup>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<sup>3,4,5</sup>。



図はイメージです。神経の状態は、それぞれ異なります。

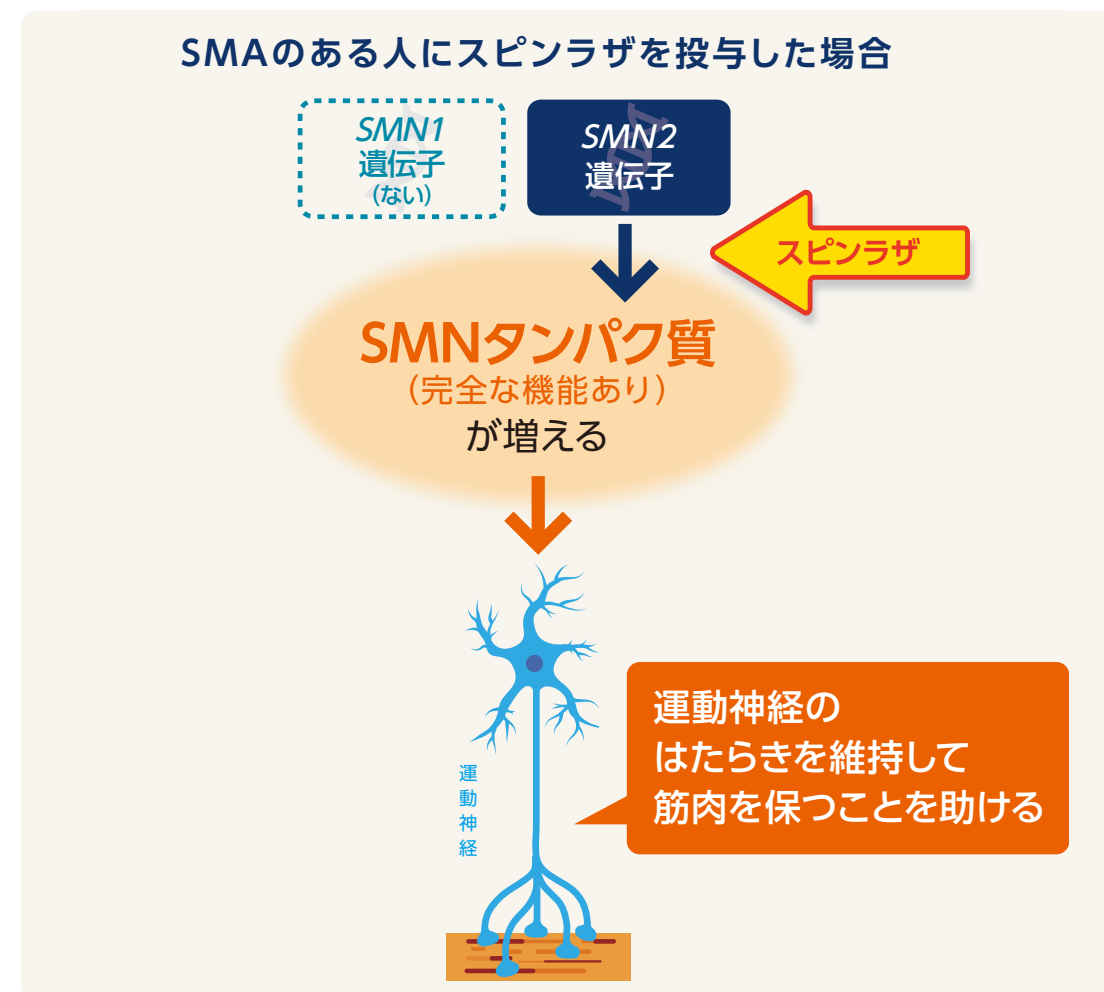
1. National Organization for Rare Diseases. Spinal muscular atrophy. <https://rarediseases.org/rare-diseases/spinal-muscular-atrophy/> Updated 2020. Accessed March 27, 2021.
2. Lunn MR, et al.: Lancet. 2008; 371(9630): 2120-2133.
3. Lefebvre S, et al.: Cell. 1995; 80(1): 155-165.
4. Sugarman EA, et al.: Eur J Hum Genet. 2012; 20(1): 27-32.
5. Wirth B.: Hum Mutat. 2000; 15(3): 228-237.

## S スピンラザとは

スピンラザは、米国で開発された世界初のSMA治療薬です。

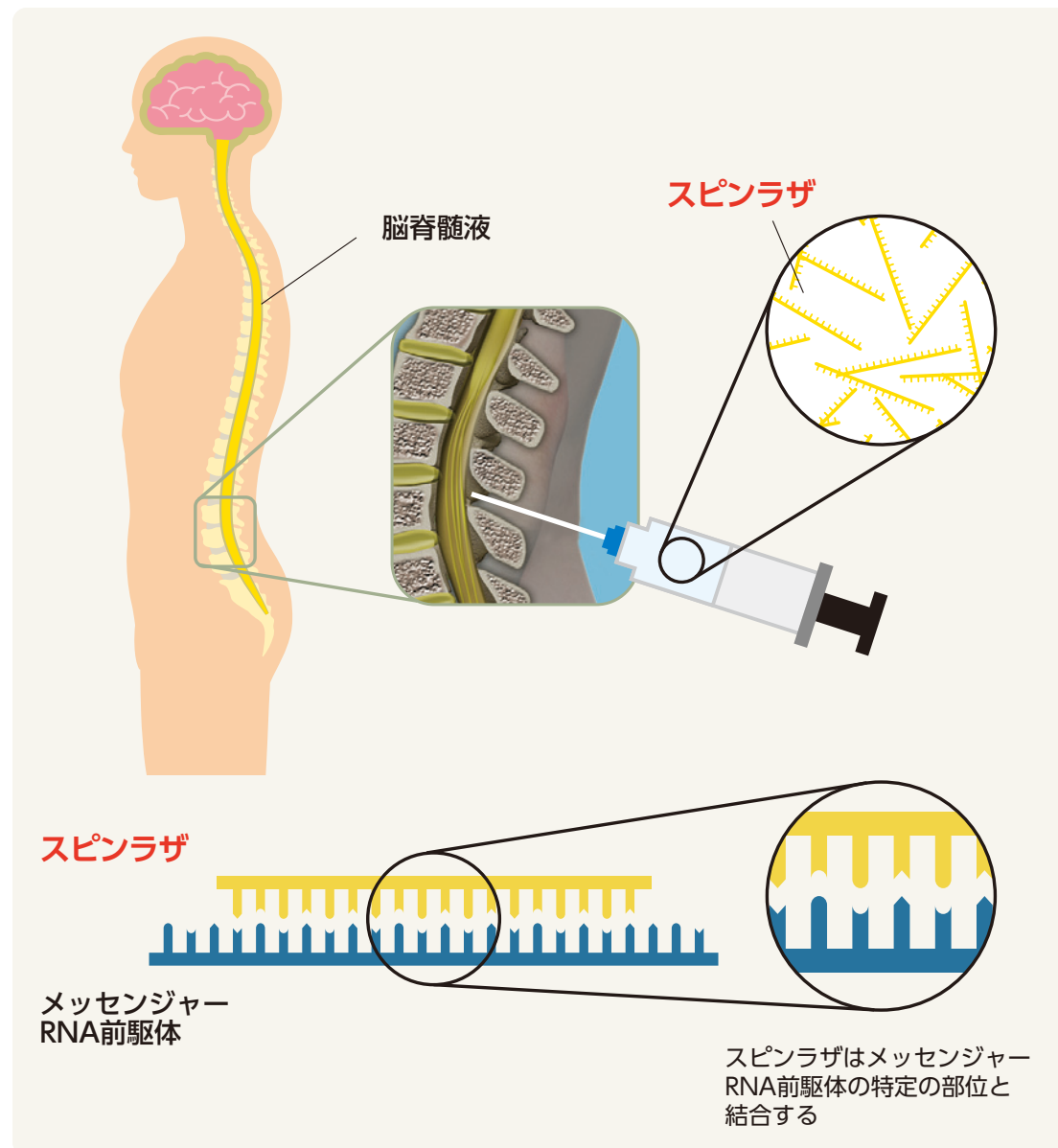
スピンラザはアンチセンスオリゴヌクレオチド (ASO) と呼ばれる短いヌクレオチド鎖です。ASOには不要なタンパク質の発現を減少させるもの、必要なタンパク質を増加させるものがあります。ASOであるスピンラザは、SMN2遺伝子からSMNタンパク質がつけられる過程の分子(メッセンジャーRNA)にはたらき、SMN2遺伝子からつけられるSMNタンパク質を増やすことができます。この増えたSMNタンパク質により、運動神経のはたらきが維持され、脳や脊髄からの信号が筋肉に伝わるようになります。

スピンラザの臨床試験では、スピンラザを投与した乳児型(主にI型)のSMA患者さん(7ヵ月齢以下)のほうが、投与しなかった患者さんに比べて、運動機能が改善したり、自力で呼吸する力を保たれた方が多かったという結果が得られました。また、乳児型以外(主にII型またはIII型→3ページ参照)のSMA患者さん(2~9歳)を対象とした臨床試験でも、スピンラザを投与した患者さんのほうが投与しなかった患者さんに比べて、運動機能の改善が認められました。



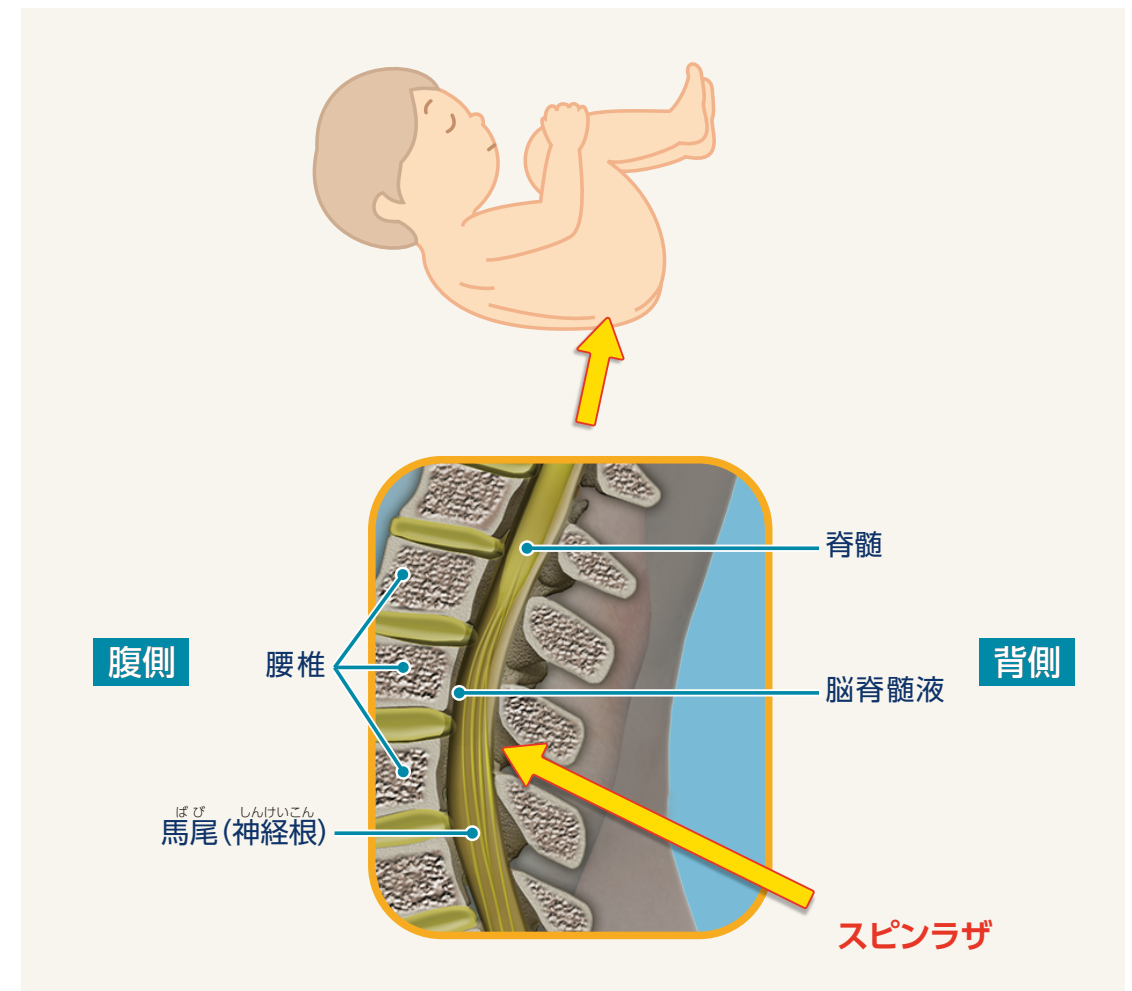
## S スピンラザの作用

スピンラザは脊髄を取り囲む髄腔<sup>ずいくう</sup>というスペースに注射して投与します(髄腔内投与)。髄腔の中には脳脊髄液という液体が流れており、脳と脊髄の間を行き来しています。スピンラザは髄腔内に投与するため、代謝などの影響を受けにくく、脊髄を取り囲む脳脊髄液に入り、直接SMAの病変にある脊髄前角細胞に届き作用します。スピンラザはSMN1遺伝子を持っていない、あるいはSMN1遺伝子変異があり、SMN2遺伝子が1コピー以上ある場合に有効性を示します。スピンラザはSMNタンパク質がつくられる過程の分子(メッセンジャーRNA)の特定部位に作用するように設計されたASOであり、他の遺伝子に影響しないようにつくられています。これまでのところ、他の遺伝子のメッセンジャーRNA前駆体と結合することが非常に少ないため、他の遺伝子に影響を与える可能性は低いと考えられています。



## 髄腔内投与とは

髄腔内投与では、腰の部分、腰椎<sup>ようつゐ</sup>の間に注射し(腰椎穿刺<sup>ようつゐせんし</sup>)、脳や脊髄に直接スピンラザが行きわたるようにします。スピンラザの髄腔内投与は、SMAの診断・治療に精通し、髄腔内投与や腰椎穿刺に習熟した医師が行います。腰椎穿刺は髄液の検査や腰椎麻酔、脳脊髄の治療などのために、これまでも行われてきた実績のある手技です。



## ✓ スピンラザの投与時に行うこと

- 注射する部位に、皮膚の感染症や炎症がないことを確認します。
- 注射の位置を確認するために、超音波検査や、その他の画像検査を行う場合があります。
- スピンラザを投与する前に、あらかじめ投与量と同程度の脳脊髄液を取り除きます。
- 注射はスパイナル針を用い、1~3分かけてスピンラザを注入します。
- スピンラザの髄腔内投与後の過ごし方については医師の指示に従ってください。

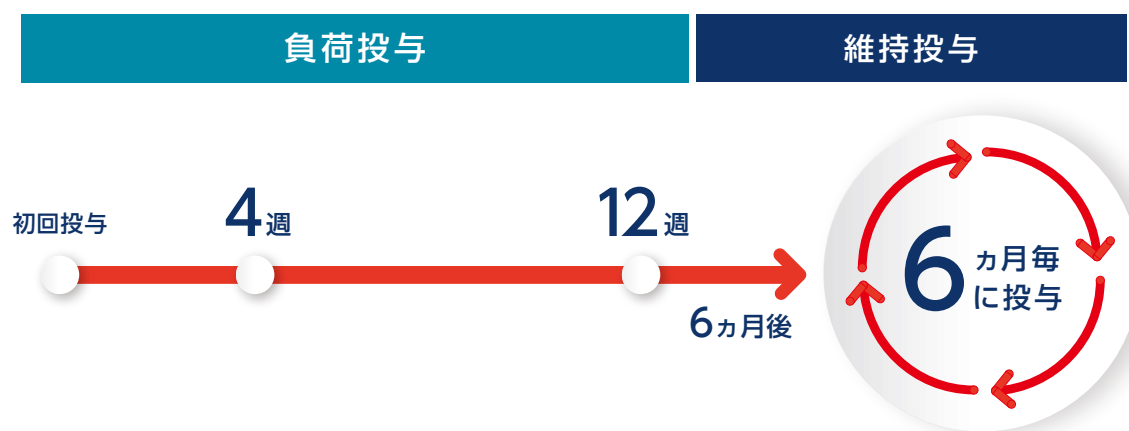
## スピラザの投与スケジュール

スピラザは、乳児型SMAと乳児型以外のSMA（→3ページ参照）で、投与スケジュールが異なります。

### ● 乳児型SMA



### ● 乳児型以外のSMA



## 負荷投与と維持投与

治療の初期に行う負荷投与では体の中で十分な量のSMNタンパク質をつくりだすために、薬を短い期間で複数回投与します。

維持投与期では体内で一定量のSMNタンパク質を安定してつくるために、4ヵ月または6ヵ月毎に投与します。



## ！ スピンラザの安全性

乳児型（主にI型）のSMA患者さんを対象に行われたスピンラザの臨床試験では、解析の対象となる患者さんの11.3%（80例中9例）に副作用が認められました。主な副作用は発熱2例（2.5%）であり、その他、頻脈（脈が速くなる）、貧血母斑（白いあざがあらわれる）、蜂巣炎（皮膚が赤く腫れ、熱、痛みがあらわれる）、処置後腫脹（処置部位の腫れ）、眼振（眼球の揺れ）、血管炎、体温低下、体温上昇が各1例（各1.3%）でした。

乳児型以外（主にII型またはIII型）のSMA患者さんを対象に行われたスピンラザの臨床試験では、解析の対象となる患者さんの28.6%（84例中24例）に副作用が認められました。主な副作用は頭痛8例（9.5%）、背部痛7例（8.3%）、発熱6例（7.1%）、嘔吐2例、腰椎穿刺後症候群（髄液の漏れ）2例（各2.4%）でした。

水頭症（頻度不明）が報告されていますが、薬剤投与にかかわらずSMAのある人はSMAのない人と比べて水頭症が多く発現しているという報告があり、薬剤との関連性は明らかではありません<sup>1</sup>。

スピンラザはアンチセンスオリゴヌクレオチド製剤に分類される薬です。海外において、他のアンチセンスオリゴヌクレオチド製剤で血液凝固異常、血小板減少や腎障害が報告されています。

### ・注射（腰椎穿刺）関連の症状

注射（腰椎穿刺）に関連して、以下の症状があらわれることがあります。スピンラザの投与後、医師の指示のもと注意して観察を行います。

発熱、頭痛、背部痛、嘔吐、注射部位からの漏出<sup>ろうしゅつ</sup>、脚のしびれ、排尿障害、意識障害

退院後でも、これらの症状があらわれた場合には、医療機関にご相談ください。

## 📋 SMAの治療評価

### フィラデルフィア小児病院乳児神経筋疾患検査（CHOP INTEND）

フィラデルフィア小児病院乳児神経筋疾患検査(Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders: CHOP INTEND)は、乳幼児のSMA患者さんの筋力と運動機能を測る16項目からなる評価スケールです<sup>1</sup>。






#### ● CHOP INTENDの検査項目<sup>1</sup>

 1	自発運動（上肢）	 9	肩関節屈曲および肘関節屈曲
 2	自発運動（下肢）	 10	膝関節伸展
 3	手の握り	 11	股関節屈曲および足関節背屈
 4	頭部の正中復帰	 12	頭部のコントロール
 5	股関節内転筋群	 13	肘関節屈曲（第14項目と併せて採点）
 6	下肢の捻りで誘発される寝返り	 14	頸部屈曲（第13項目と併せて採点）
 7	上肢の捻りで誘発される寝返り	 15	頭/頸部伸展（ランドウ反射）
 8	肩関節の屈曲および肘関節の屈曲並びに水平伸展	 16	背反射（ギャラン反射）

### 拡大Hammersmith運動機能評価スケール（HFMSE）

拡大Hammersmith運動機能評価スケール(Hammersmith Functional Motor Scale-Expanded: HFMSE)は、小児のSMA患者さんの運動機能を測る33項目からなる評価スケールです<sup>2</sup>。

#### ● HFMSEの検査項目<sup>2</sup>

運動機能	項目	スコアの範囲
 座位	1-4	各項目は0～2で評価する。 0: 行うことができない。 1: 変化した動作であれば行うことができる。 2: 変えなしで行うことができる。
 寝返り	5-9	
 姿勢を変える／四つ這い	10-17	
 立位／歩行	18-20	
 姿勢を変える／膝立ち	21-27	
 スクワット／ジャンプ	28-29	
 階段昇降	30-33	合計スコア: 0～66 スコアが高いほど運動機能が高いことを示す。
合計	33	

1. Spinal Muscular Atrophy Clinical Research Center. CHOP INTEND for SMA TypeI Score Sheet. <http://columbiasma.org/docs/cme-2010/CHOP%20INTEND%20for%20SMA%20Type%20I%20-%20Score%20Sheet.pdf> Accessed March 27, 2021.  
2. O'Hagan JM, et al.: Neuromuscul Disord. 2007; 17(9-10): 693-697.

1. Viscidi E, et al.: Orphanet J Rare Dis. 2021; 16(1): 207.

# P 治療の効果に気づくためのポイント

## 小さな変化にも注目しましょう

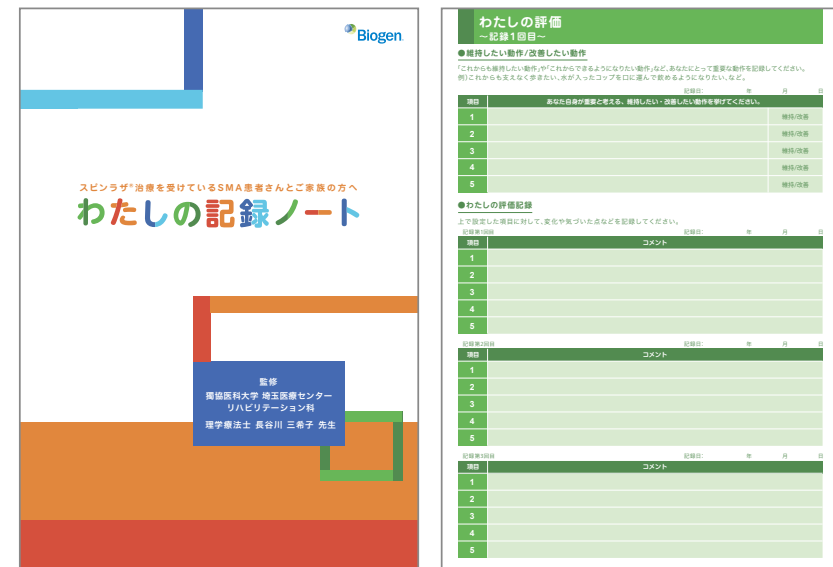
本冊子でも紹介した治療評価スケールは小さな改善を測りにくい場合があります、患者さんやご家族が「改善している」と感じているにもかかわらず、評価としてはあらわれないことがあります。「前より疲れにくくなった」「食べ物を飲み込みやすくなった」など、これまでと少しでも変化があれば、主治医や療法士の先生方と話してみましょう。

## 将来の目標を立てましょう

治療による症状の変化は個人差があります。症状の進行の仕方によっては、今の運動機能を維持すること、症状の進行を緩やかにすることが目標となる場合もあります。生活する中で自分が一番大事にしていることは何か、1年後、5年後、10年後の自分がどうなっていたいかなどを想像して目標を立ててみましょう。

## 目標について主治医と話し合しましょう

スピラザの治療を受けている患者さんにご家族の方に向けて「わたしの記録ノート」をご用意しています。日々の変化や治療の長期的な目標を書き留めておくと、ご自身の変化への気づきや治療への意欲向上につながります。また、主治医が治療方針を決めるのにも役立ちます。気づいたことや目標を積極的に主治医と話してみましょう。



### PROの重要性

患者さんやご家族の視点での症状やQOLの評価は、患者報告アウトカム (Patient Reported Outcome: PRO) と呼ばれ、医療従事者による医学的な評価と同じくらい重要な指標だと考えられています。海外では、がんなどを含めたさまざまな疾患でこのPROが注目されています。SMAでも患者さんが主体となって行う評価が重要視されています。

## Hammersmith乳児神経学的検査 (HINE)

Hammersmith乳児神経学的検査 (Hammersmith Infant Neurological Examination: HINE) は、生後2ヵ月から2歳くらいまでの乳幼児のSMA患者さんの運動機能を測る評価スケールです。自発的なつかみ、蹴る能力(仰向け)、頭部の制御、転がる、座る、這う、立つ、歩くの8項目について運動機能を評価します<sup>1</sup>。

### ● HINEの検査項目<sup>1</sup>

自発的なつかみ	つかまない	手全体を使用してつかむことができる	人差し指と親指を使用するが未熟なつかみである	指先でつまめる
蹴る能力(仰向け)	蹴らない	水平方向に蹴ることはできるが足を上げない	上(縦)に蹴る	上げた足を手で触る
頭部の制御	首が座らない		首が完全に座らずふらふら揺れる	首が完全に座る
転がる	転がらない	横に転がる	腹這いから仰向け	仰向けから腹這い
座る	座ることができない	腰を支えると座ることができる	手で支える	安定して座る
這う	頭を上げられない	肘で	手を伸ばして	腹をつけて、へばりついて這う
立つ	体重を支えられない	体重を支えられる	支えると立つ	補助なしで立つ
歩く	歩かない	支えのもと、足で地面を蹴る	歩き回る(つかまって歩く)	1人で歩く

## 神経筋疾患患者の介護者体験評価(ACEND)

神経筋疾患患者の介護者体験評価 (Assessment of Caregiver Experience with Neuromuscular Disease: ACEND) は神経筋疾患のお子様をお持ちの保護者の方を対象として、自己記入式の質問票を用いて介護者負担を測る評価スケールです<sup>2</sup>。41の質問項目からなり、お子様の運動機能についての質問(食事/身繕い/着替え、座位/遊び、移動、可動性)と保護者の方ご自身への影響についての質問(時間、感情、経済面)に分かれています。

1. Haataja L, et al.: J Pediatr. 1999; 135(2Pt1): 153-161.  
2. Matsumoto H, et al.: J Pediatr Orthop. 2011; 31(3): 284-292.

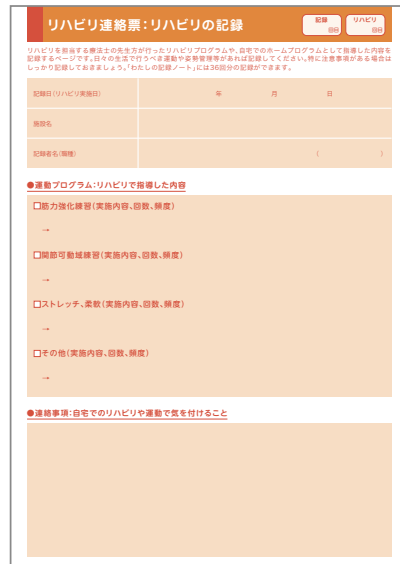


# リハビリテーションの重要性

運動機能の維持、向上にはリハビリテーション(以下リハビリ)が欠かせません。スピンラザでの治療に加えてリハビリを行うことで、より高い運動機能の維持が期待できます。通院時だけでなく、無理のない範囲でご自宅でもリハビリを続けましょう。

## ご自宅でのリハビリ

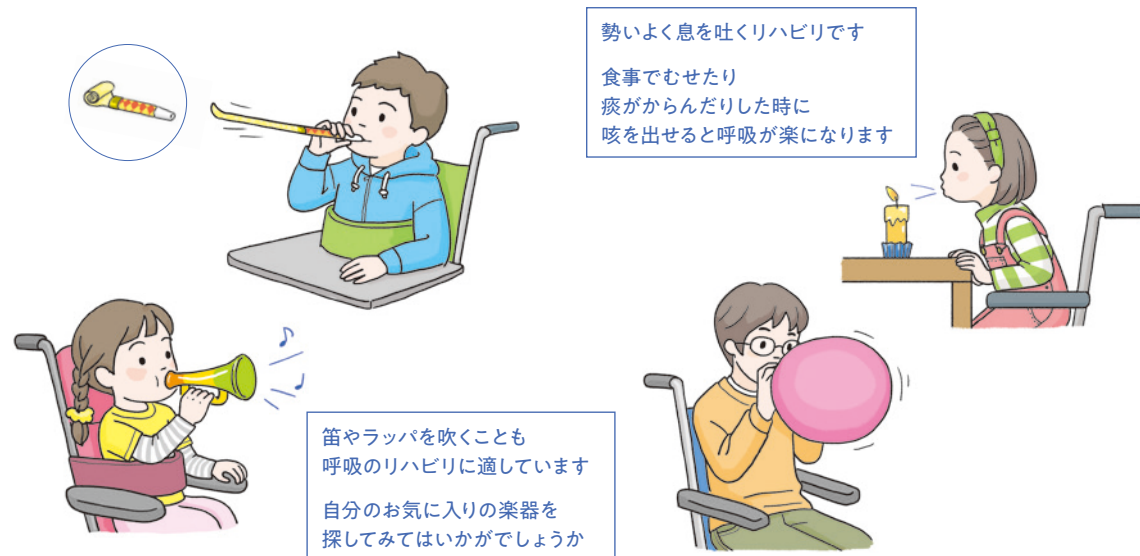
座った姿勢を維持したい、ものをつかむ力を鍛えたい、立ち上がる時の不安をなくしたいなど、目標はさまざまです。どのようなことができるようになりたいか、目標を掲げて最適なりハビリを主治医や療法士の先生などに相談してみましょう。横になってできるリハビリもありますので、ご自身にあった無理のない範囲で行ってください。「わたしの記録ノート」にはリハビリを担当する療法士の先生が実施したリハビリ内容や指導内容を記録するページもあります。



「わたしの記録ノート」

## ご自宅でのリハビリの例

### ● 呼吸をよくするリハビリ



「呼吸をよくするリハビリテーション」

### ● 姿勢をよくするリハビリ

#### ポジショニング

最初に土台であるお尻が大切です。まずお尻を対称的に安定させます。

右の肩・肩甲骨が高い姿勢を修正しましょう。右手を使うと左のお尻に重心がかかりやすいので、意識的に左手を使って遊ぶと良いでしょう。



椅子との隙間に丸めたタオルを差し入れて骨盤を固定してください。左側への傾きを右へ修正します。左へタオルを入れるだけでなく、受け側の右にもタオルを入れ、壁をつくるのが大切です。両側から骨盤を挟むことで土台のお尻が安定します。



タオルを入れたら骨盤は対称的になり、背中もまっすぐに伸びました。左手を使うように促しても、1人で伸ばすことが難しい場合、手を持って一緒に伸ばしてあげると、背中も伸びやすくなります。重心をかけたほうと逆のほうの頭におもちゃを置き、手を上げさせます。左手を使うことで身体の重心が右のお尻にかかるようになります。

- 子どもは自分のできること、やりやすい方法をよく理解しています。そのため得意な姿勢、得意な動きを繰り返してしまいます。
- 苦手な動きは少し助けてあげて、「できる!」と思わせることが大切です。
- 苦手をつくらないようにすることが、変形をつくらぬことにつながります。

「自宅でのリハビリテーション ～座位でのポジショニング編～」

ご自宅でのリハビリ方法についてまとめた冊子(26ページ参照)もご用意しておりますので、ぜひご活用ください。

## 通院の重要性

スピンラザによる治療では年に2、3回の通院があります。定期的に通院して主治医や療法士が現在の状態を確認することで、一人一人にあった治療プランやリハビリプログラムをたてることのできるため、効果的な治療を行うことができます。また通院回数が比較的少ないことから学校や仕事への影響も抑えることができます。

### そくちん 側弯の治療

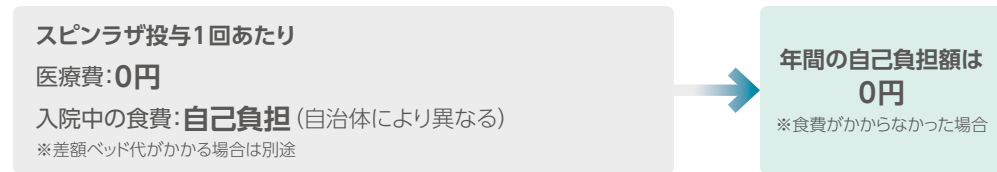
側弯とは背骨が左右に湾曲した状態で、背骨自体のねじれを伴うこともあります。体幹の筋力低下によって起こるため、SMAの進行に伴い、よくみられる症状の一つです。現在、背骨に変化がなくても必要に応じて治療を行うことが大切です。適切な対処方法について主治医と相談しましょう。

# 医療費助成制度

SMA患者さんが利用できる社会保障制度はさまざまあります。ここでは医療費助成制度を利用した場合の自己負担例をご紹介します。詳しくは、お住まいの都道府県や市町村などの相談窓口や、病院のソーシャルワーカーなどの専門家にお問い合わせください。

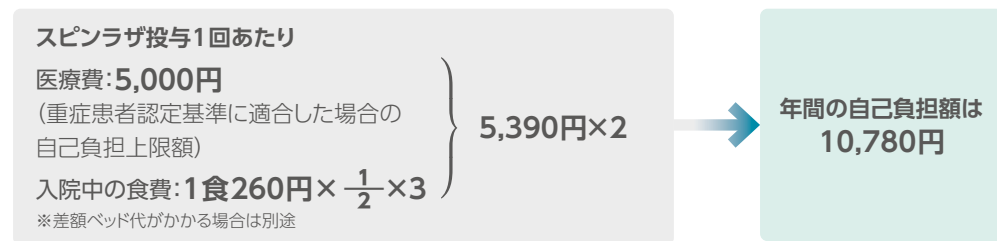
## SMAタイプI型 1歳 Aちゃんの場合

1歳のAちゃんは、スピラザ投与のため年3回、2泊3日入院しました。  
 利用した制度:小児慢性特定疾病の医療費助成、乳幼児・子ども医療費助成  
 Aちゃんが住んでいる自治体の制度では、世帯年収にかかわらず15歳までのあらゆる医療費を助成するため、小児慢性特定疾病の医療費助成に併用しました。  
 ※対象となる年齢などの条件や自己負担の金額は市町村によって異なります。



## SMAタイプII型 16歳 Bさんの場合

16歳のBさんは、スピラザ投与のため年2回、1泊2日入院しました。  
 ご両親の年収は800万円(階層区分:一般所得II)です。  
 利用した制度:小児慢性特定疾病の医療費助成  
 Bさんが住んでいる地域の「乳幼児・子ども医療費助成」の制度は15歳までのため、この制度のみを利用しました。  
 ※自治体の重度心身障害児(者)医療費助成を併用することで自己負担額を軽減できる場合があります。



## ● 医療費をサポートする制度

	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(16~19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				更生医療
SMA以外の医療費も助成する制度	乳幼児・子ども医療費助成 ※助成年齢は自治体によって異なるが、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申請先が変わることがあります。

SMA患者さんが利用できる社会保障制度の詳細については「脊髄性筋萎縮症 SMAのある人が利用できる制度やサービスのご紹介」もご覧ください。医療費をサポートする制度だけでなく、くらしや社会生活をサポートするさまざまな制度やサービスも紹介しています。また、Webサイト「TOGETHER IN SMA」内でも社会保障制度についてご紹介しています。



<https://www.togetherinsma.jp/ja-jp/home/social-security-system/social-security-system.html>

## ? Q&A

### SMAに関する質問

#### Q. SMAとはどのような病気ですか？

**A.** SMAとはSMN1という遺伝子の変化によって、体の筋肉を動かすのに必要な運動神経(運動ニューロン)の機能の維持に必要なSMNタンパク質がわずかしかつづらなくなる病気です。

全身の筋力が低下するなどの症状が徐々に進行します。

SMAは発症年齢によって0～Ⅳ型の5つの型に分類され、症状の重さは病型によって異なります。

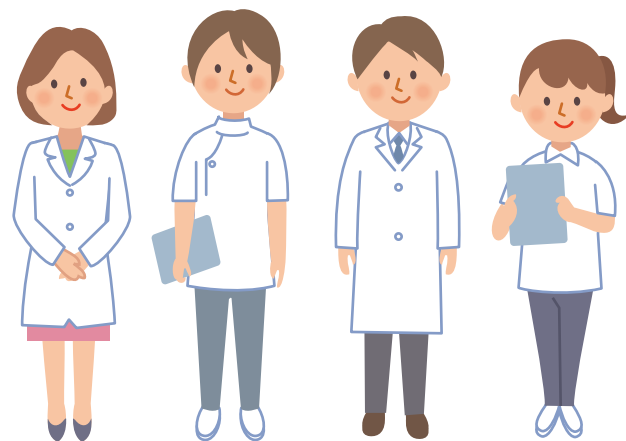
#### Q. 今すぐ治療をすることが必要なのでしょうか？

**A.** 0型、Ⅰ型の患者さんは症状が急速に進行する可能性がありますので、1日でも早い治療が望まれます。Ⅱ型～Ⅳ型の患者さんでは治療の緊急性を感じにくい場合もあるかもしれませんが、将来の運動機能を最大化するためには早期治療が大切です。

#### Q. 自宅で気を付けることはありますか？

**A.** 座位保持が可能な場合は同じ姿勢を長く続けないように心がけましょう。特に乳幼児期では筋肉や関節などが柔らかく変形しやすいため、ご家族が注意してケアする必要があります。

SMAの症状は患者さんによって異なるため、個々の症状や生活環境にあったリハビリを行うことが必要です。主治医や療法士の先生方に相談してみましょう。



### スピラザ治療に関する質問

#### Q. スピラザで治療を受けた人はどのくらいいますか？

**A.** 2016年以降、世界50カ国以上で11,000人以上がスピラザによる治療を受けました。

#### Q. スピラザの投与は、誰が行うのですか？

**A.** スピラザの投与は、SMAの診断・治療に精通し、髄腔内投与や腰椎穿刺に習熟した医師が行います。

#### Q. スピラザの投与はいつからできますか？

**A.** スピラザは国内に在庫があるため、SMAと診断後、投与の準備が整いし数日で投与が可能です。SMAは早期治療が大切ですので、迅速に対応できる供給体制を整えています。

#### Q. スピラザを投与するにあたって、何か検査を行いますか？

**A.** 各医療機関や主治医の判断に基づいて、スピラザの投与前、各投与時に検査を行います。血液検査や尿検査のほか、必要と考えられる検査を行います。

#### Q. スピラザの効果はどのようにあらわれるのでしょうか？

**A.** 治療による効果のあらわれ方や変化を感じる時期は、個々の患者さんの治療前の運動機能や発症から治療開始までの時期によって異なります。

治療目標を主治医や療法士の先生とよく相談し、治療を開始・継続することが大切です。

## スピラザ治療に関する質問(つづき)

### Q. スピラザはどのようなスケジュールで投与するのですか？

**A.** スピラザによる治療では、乳児型SMAに対しては初回投与後、2週、4週および9週に投与します。その後、4ヵ月毎に維持投与を行います。乳児型以外のSMAに対しては初回投与後、4週および12週に投与します。その後、6ヵ月毎に維持投与を行います。

※初回投与を含む最初の投与(乳児型SMAでは4回、乳児型以外のSMAでは3回)を負荷投与と呼びます。

スケジュールどおりに投与が実施できず、投与予定日から遅れてしまった場合は、可能な限り速やかにスピラザの投与を行い、以降、その投与を基点として、下記を参考に投与を行います。詳しくは主治医にご確認ください。

#### ● 乳児型SMA

- 1) 初回投与後の2週目の投与が遅れた場合、基点から2週及び7週後に投与し、以降は、4ヵ月間隔で投与します。
- 2) 初回投与後の4週目の投与が遅れた場合、基点から5週後に投与し、以降は、4ヵ月間隔で投与します。
- 3) 初回投与後の9週目の投与が遅れた場合、基点から4ヵ月間隔で投与します。
- 4) スピラザの投与間隔が4ヵ月間隔となった後に投与が遅れ、基点からあらかじめ定められた次回投与日までの期間が2週間以上の場合は、あらかじめ定められた投与日に投与し、以降は、4ヵ月間隔で投与します。

基点からあらかじめ定められた次回投与日までの期間が2週間未満、又は基点があらかじめ定められた次回投与日を過ぎている場合は、基点から2週間以上あけてから投与し、以降は、4ヵ月間隔で投与します。(ただし前回からの投与間隔が16ヵ月未満の場合)

#### ● 乳児型以外のSMA

- 1) 初回投与後の4週目の投与が遅れた場合、基点から8週後に投与し、以降は、6ヵ月間隔で投与します。
- 2) 初回投与後の12週目の投与が遅れた場合、基点から6ヵ月間隔で投与します。
- 3) スピラザの投与間隔が6ヵ月間隔となった後に投与が遅れ、基点からあらかじめ定められた次回投与日までの期間が4週間以上の場合は、あらかじめ定められた投与日に投与し、以降は、6ヵ月間隔で投与します。

基点からあらかじめ定められた次回投与日までの期間が4週間未満、又は基点があらかじめ定められた次回投与日を過ぎている場合は、基点から4週間以上あけてから投与し、以降は、6ヵ月間隔で投与します。(ただし前回からの投与間隔が36ヵ月未満の場合)

### Q. 投与を継続することでみられる副作用などはありますか？

**A.** スピラザでは、頭痛や吐き気、嘔吐、背部痛などの副作用があらわれることが報告されています。臨床試験時から7年間の使用実績の中で、継続による副作用発現状況への影響はみられておりません。

### Q. 治療のために通院し続けるのが大変そうです。

**A.** スピラザによる治療は、維持投与の時期になると年2、3回の通院になります。また入院期間は患者さんの体調などにより異なりますが、日帰りで投与できる場合もあります。

定期的に通院することで、前回の投与時からの変化を主治医と確認したり、リハビリについて療法士の先生と相談できるなど、個々の患者さんにあった治療プランをたてることもできます。

## 髄腔内投与に関する質問

### Q. 腰椎穿刺が不安なのですが…

**A.** 腰椎穿刺は髄液の検査や腰椎麻酔、脳脊髄の治療のために、これまでも行われてきた実績のある手技です。病変部位に直接届くため、体の他の部分への影響が少ないと考えられています。通常では、処置などの準備を含めても最短で15分程度で終わります。しかし、体型や骨の形によっては腰椎穿刺が通常より難しい場合もあります。わからないことや心配なことは主治医と十分に相談し不安を解消していきましょう。

### Q. 注射は痛いのでしょうか？

**A.** 注射の最中や注射後に痛みを感じる可能性があります。各医療機関や主治医の判断に基づいて、鎮静剤や鎮痛剤が用いられることがありますので、主治医にご相談ください。これまでの経験から痛みの少ない投与方法の相談が可能な場合があります。

- スピラザについて、さらにご不明な点がございましたら、主治医にご相談ください。または、下記の問い合わせ先にご連絡ください。

バイオジェン・パートナーコール

**くすり相談室**  
(フリーダイヤル)

**0120-560-086**

午前9:00～午後5:00  
(祝祭日、会社休日を除く月曜から金曜日まで)

ホームページ：www.biogen.co.jp

## 治療の目標を決めましょう

治療の目標を決めることは、進行性の疾患であるSMAにおいて非常に重要です。  
 日常生活で維持したい動作やできるようになりたい動作を下の空欄に書き出してみましょう。  
 また将来に対する不安があれば、主治医に相談してみてください。  
 ご家族、主治医とともに目標を決めて、治療をどう進めるかを考えていきましょう。

### 維持したい動作やできるようになりたい動作を挙げてみましょう

(例：「これからも支えなく歩きたい」、「水が入ったコップを口に運んで飲めるようになりたい」)

### 将来の不安について先生に相談しましょう

(例：「将来の学校生活・社会生活への影響」、「将来、子どもを持ちたいと思ったら」)



年後の自分はどのようになりたいですか

## あなたのスケジュール

### ●治療スケジュール

注射予定日	年月日
負荷投与①	年 月 日
負荷投与②	年 月 日
負荷投与③	年 月 日
負荷投与④*	年 月 日
維持投与	年 月 日
	年 月 日
	年 月 日
	年 月 日
	年 月 日
	年 月 日

※乳児型と乳児型以外では負荷投与回数異なります。

### ●楽しみにしている予定や行事

予定・行事	年月日
	年 月 日
	年 月 日
	年 月 日
	年 月 日
	年 月 日
	年 月 日
	年 月 日
	年 月 日
	年 月 日
	年 月 日



# 自宅でできるリハビリテーション

ご自宅でのリハビリテーションについて以下の冊子をご用意しております。ぜひご利用ください。



身体の変形や痛みを予防して、運動機能を向上・維持するために、自宅でできるリハビリテーションを紹介しています。



生命を維持するために欠かせない呼吸について、息を吸う、吐く、咳や痰を出しやすくする介助、正しい姿勢、人工呼吸について解説しています。



患者さんが横になってできるリハビリテーションの紹介、注意事項を解説しています。



手の機能を引き出すための筋力維持や装具、道具を工夫して使う方法など、患者さんに合わせたリハビリテーション方法について解説しています。



「座れるけれども立つことが難しい」「立ち上がりや歩行に不安がある」といった方に向けたリハビリテーションを解説しています。



患者さんの運動能力を引き出すため、装具や道具などを上手に使う正しい姿勢を保ち、適切なリハビリテーションを継続していただくためのポイントを解説しています。

# SMAについてもっと知りたいときは

SMAやスピラザについて、以下のWebサイトやSNSでもご紹介しています。

## スピラザ治療に関する情報はこちら

スピラザについて解説しているWebサイトです。スピラザが作用するしくみの説明動画も掲載しています。

患者さんのための情報サイト

を使用される患者さんへ

<https://www.pat.spinraza.jp/>

## SMAに関する情報はこちら

**TOGETHER IN SMA™**

脊髄性筋萎縮症(SMA)とともに

SMAについてさまざまな情報を紹介するWebサイトです

SMAとともに

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

**SMA情報ダイヤル**

SMAに関するご質問を電話でお受けしています

**0120-515-275**

月～金曜日 9:30～17:30 (年末年始・祝祭日を除く)

**SMA病院検索サイト**

SMAに関するご相談ができる病院を紹介しています

## バイオジェン・ジャパン公式ソーシャルメディア

SMAに関することなど、さまざまな情報を定期的に紹介しています。

**Twitter**  
@BiogenJapan

**Instagram**  
@biogenjapan

**Facebook**  
@BiogenJapan

**LinkedIn**  
@Biogen-

**YouTube**  
バイオジェン