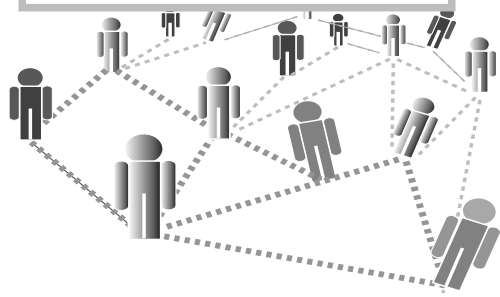


シリーズ連載

第67回
脊髄性筋萎縮症

患・者・会・リ・レ・ー・イ・ン・タ・ビ・ュ・ー

新生児スクリーニングの定着
が「課題」

SMA（脊髄性筋萎縮症）家族の会 大山有子会長

SMA（脊髄性筋萎縮症）家族の会
大山有子会長

脊髄性筋萎縮症（SMA）は、運動機能にかかわるSMN1遺伝子の欠損により、筋萎縮と筋力低下が徐々に進行する遺伝性の疾患。患者数は10万人あたり1〜2人と少なく、日本では難病の指定を受けている。SMAを適応とする治療薬は長らく存在しなかったが、2017年にはバイオジェン・ジャパンの核酸医薬品「スピンラザ」（一般名ヌシネルセンナトリウム）が登場。今年3月にはノバルティスファーマの遺伝子治療製品「ゾルゲンスマ」（オナセムノゲンアベパルボベク）が承認され、その治療環境は大きく変わろうとしている。「SMA（脊髄性筋萎縮症）家族の会」の大山有子会長は「ゾルゲンスマ」について「期待は大きい」と歓迎の意を示す一方、早期の治療開始に向けた新生児スクリーニングの定着が「課題」との認識を示す。

— SMA治療の現状について教えてください。

治療薬が全くない状況だったのが、「スピンラザ」が出たことで治療に希望が持てるようになった。患者の、病気と向き合う姿勢や気持ちの前向きになったという実感がある。また色々な治療が行われているが、実際に治療に使える薬が承認されたことで、今後の治療薬開発に対しても現実的に期待がもてるようになった。

— 課題はありますか。

「スピンラザ」で実際に治療している患者からみた課題としては、治療効果に対する評価が曖昧になっていくという点。SMAの治療効果を判断するには運動機能の評価が重要になるのだが、日本では評価のための指針が定まっていない。医療

療機関によって評価の仕方がまちまちなので、この点は課題と言える。また「スピンラザ」は、入院が必要だったり、投与方法が髄注だったり治療自体の負担が大きく、その治療を受けることができない患者も少なくない。一般的に、「スピンラザ」は大規模な医療機関でしか実施して通えないなど、二次的な理由で治療を断念せざるを得ないケースもある。今は新型コロナウイルス感染症の問題が起きているが、この影響で治療の中断や中止になっているケースもこの3月末くらいから始まった。定期的に投与しなければならぬ薬で、投与が遅れると効果が低くなるとも言われているため、日帰りでも治療を受けられればまだ良

い方。治療で病気の進行を止めている患者にとって大きな問題となっている。

— 遺伝子治療薬「ゾルゲンスマ」が今年3月に正式に承認されました。

待ちに待ったものが、ようやく承認されたという想いだ。通常よりも短期間で承認審査が行われる先駆け審査指定制度の対象品だったので、もう少し早く承認されると思っていた。無事に承認されたのでほっとしているというのが正直なところ。「2歳未満」という使用条件がついたが、この条件ギリギリの年齢で待っている患者がいる。一日も早く薬価収載となるよう、会

として強く進言していきたいと考えており、4月16日に稲津久厚生労働副大臣に嘆願書を手渡してきた。効果に対する期待は非常に大きい。1回の点滴静注で治療が完了するのは画期的だ。早く打てば打つほど大きな効果が出るということも聞いており、実際に海外では、SMAの赤ちゃんが起立できたり、歩行できたりという結果が出ている。今まで人工呼吸器をつけないで生きていけなかった赤ちゃんがこの薬で命を救われて、元気に育っている

— 「2歳未満」の使用条件がついたことをどう受け止めますか。

年齢制限はあったとしても、その選択肢が有るのと無いのでは意味合いが全然違う。またSMAは、発症年齢が早いほど症状が重いの、ミルクも吸えないような赤ちゃんがこの薬で救えるというのは凄く意味がある。もちろん、2歳以上の患者も大勢いて、「スピンラザ」を打ってがんばっている。いずれは、適応拡大も考えていかなければならぬが、今はまだ実際の治療が始まっていない段階。「ゾルゲンスマ」が必要な患者にきちんと届くのか、効果がどの程度出るのかなど実態を見ていかなければならぬし、現在開発中の薬の状況なども踏まえ、患者がどの治療を選択していけるのか見極めながら適応拡大については考えていきたい。

— 米国での価格が2億円超という点で注目されています。

確かに、2億円と聞くと高い薬価と感ずるが、色々な統計資料をみて経済的効果と薬価とを比べると、そこまで不適切な価格とは言えない。例えば10年後を見越した時に、この薬がしっかり効けば薬価は十分にあり、もっと長い目で見ればより高い価値が出てくる。「スピンラザ」を生産していることを考えると、併用するとなれば話は別だが、1回で完結できる「ゾルゲンスマ」は決して高すぎる薬ではない。後は国が、福祉や医療に対する効果や影響な

SMA（脊髄性筋萎縮症）家族の会
<https://www.sma-kazoku.net/>
mail:smajimkyoku@sma-kazoku.net

つらい頭痛に速攻！

EVE QUICK DX
イブクイック頭痛薬DX
つらい頭痛に、速くよく効く
20錠
頭痛・熱に 第2類医薬品

つらい頭痛・熱に
イブクイック®頭痛薬DX

EVE A錠
イブA錠
痛み・熱
いつも生理痛・頭痛に
生理痛・頭痛に イブA錠

EVE AEX
イブAEX 20錠
生理2日目の痛みにも
つらい生理痛・頭痛に イブAEX

EVE QUICK
イブクイック頭痛薬
頭痛に速攻！
頭痛・熱に イブクイック頭痛薬

EVE MELT
イブメルト
水なしで飲めて効く！
頭痛・生理痛に イブメルト