

医療ルネサンス

No.7186



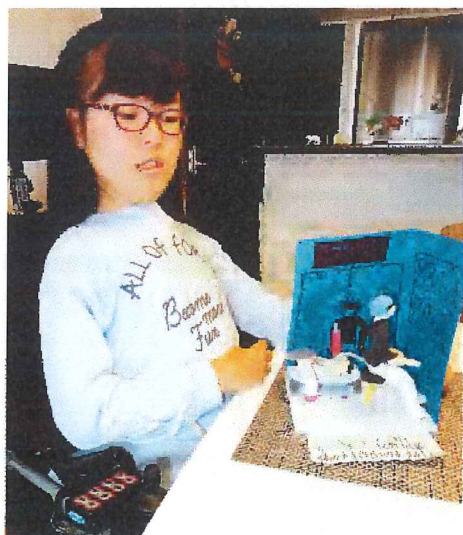
脊髄性筋萎縮症

① / 4

待望の新薬 広がる夢

「日本は新薬を許してくれど私は信じている。それは、私の夢にもなるくらい欲しい薬です」

2017年1月31日の参院予算委員会で、小学3年生の脊髄性筋萎縮症（SMA）患者の作文が読み上げられた。当時、日本で使用が認められていなかった治療薬「スピナラザ」の早期承認を求めたものだ。筆者は大阪府豊中市の佐野風華さん（12）。1歳半の頃にSMAと診断された。



将来の夢をテーマにした粘土作品で、麻酔科医として手術室で働く姿を表現した佐野さん（大阪府豊中市で）

小学6年生の今は、電動車です。10分ほどかけて学校に通う。

SMAは、運動神経を維持するたんぱく質が十分に作られず、筋力の低下や筋肉の萎縮を起こす遺伝性の難病。発症時期によって1〜4型に分類される。生後半年以内に発症する1型は最も症状が重く、呼吸筋が衰えていくため、多くの患者は人工呼吸器が手放せない。

佐野さんは2型。筋肉が

徐々に萎縮し、手足の関節が硬くなりやすい。そのため、診断後すぐに地元の療育施設で、補助器具を使った歩行訓練や、膝や足首の関節を柔らかくするリハビリを始めた。電動車いすを使うようになったのは2歳からだ。

小学校では給食の時間に牛乳瓶の蓋を開ける時や、消しゴムを床に落としたりといった時などに、同級生の介助が必要となる。2型の患者は、背骨がS字に曲がる側彎症（びくわんしょう）が起りやすい。佐野さんも4年生の夏に手術を受けた。その半年余り前、米国で承認された薬がスピナラザだった。

この薬は、運動神経を維持するたんぱく質を増やす働きがある。生後7か月未満の1型患者に対する有効性を調べる治験で、寝返りを打つ、座るなどの運動機能の改善が見られた。1型

患者は通常、首が据わらず、座った姿勢を保てない。

佐野さんがつづった作文が国会で読み上げられてから半年余り後の17年8月、スピナラザによる治療が公的医療保険で認められた。

久留米大（福岡県久留米市）では、30歳代の大人も含めた患者11人に、この薬を使っている。小児科助教の司削康太郎さんは「症状が進行した年長の患者さんでも、失われていない運動機能を維持したり、改善したりできるようだ」と話す。

佐野さんも今年1月から大病院でスピナラザの治療を始めた。お茶を入れた水筒を持ち上げたり、寝ている時に体位を変えたりすることができるようになった。髪を自分で結んだり、床に落ちた物を拾ったりすることができるようになる日を待ち望んでいる。

「患者さんに痛い思いをさせずに、うまく注射を打てる医師になりたい」。佐野さんの夢は広がる。

（このシリーズは全4回）

医療ルネサンス

No.7187



脊髄性筋萎縮症

② / 4

「私は患者」病氣や障害語る

大阪市平野区の大府立平野高校で11月下旬、電動車いすに乗った脊髄性筋萎縮症（SMA）の鈴東裕己さん（30）は、社会福祉を学ぶ約30人の生徒に話をした。自己紹介では「本を出しましたが、今はインターネットで1円で売られています。悲しい……」と、笑いを誘って場を和ませる。

筋肉が徐々に萎縮し、関節が硬くなるなどの症状が出るSMAの2型。パソコンのマウスを操作し、自作のスライドを使って、車いすで坂道を下りる時の注意点などをクイズ形式で説明する。介助体験では、生徒たちに自分の車いすを押してもらい、教室内に作った段差や狭い通路を進む。

鈴東さんが診断を受けたのは1歳半の頃。保育園に通いながら運動機能を維持するリハビリを続けた。小学校では、先生や同級生の手助けを受けながら、林間学校や修学旅行、運動会などの行事にも参加した。

症状は徐々に進行し、中学から高校にかけて腕の筋肉が衰え、両手で縦笛を持ったり、消しゴムで字を消したりすることが難しくなった。食事では必要になった。「ご飯を食べさせてもらう姿が格好悪い」。できないことが増え、自分のマイナス面ばかりにとらわれていた。

母親からは「20歳まで生きられないかもしれない」と言われていた。いざその年齢になると、「自分は何も残していない。このままでは絶対に後悔する」と気付いた。

これを機に、祭りの司会を務めたり、お笑いや物まねのオーディションにも参加したりした。「できないことは悪いことではない。やることを精いっぱいやる」と考えたからだ。この頃、ゲームソフトのプログラマーを目指して専門学校に通っていた。就職活動で50社前後に応募したが、すべて不採用。介助支援を受けていた地域のボランティアセンターで、パート職員として働くことになった。

センターでは、イベントの企画や、学生ボランティアと外部団体をつなぐ仕事などに携わった。この間、地元の社会福祉協議会などに請われて何度か講演する機会があった。数を重ねていくうち、病氣や障害について語ることは「自分にかできないことではないか」と強く思うようになった。



冗談を交えながら、必要な介助など普段の暮らしぶりを高校生に説明する鈴東さん（大阪市で）

2017年4月に、6年半勤めたセンターを辞め、講演活動を行うための個人事業「Ring」を発足させた。自らの名前の「鈴」と、みんながつながる「輪」の英語にちなんだものだ。これまでに依頼された講演は学校関係を中心に70回を数える。

「これからも色々な場所で多くの人に出会いたい。病氣や障害がある人と健常者の橋渡しをするために。」



「新薬承認」 すぐる家族ら



新薬の早期承認への思いを語り合う大山さん（左から3人目）ら家族の会のメンバー（東京・霞が関で）

今年の春、脊髄性筋萎縮症（SMA）の新薬が米国で承認された。遺伝子治療薬「ゾルゲンスマ」だ。SMAは、異常な遺伝子が原因で運動神経を維持するたんぱく質が作れず、筋力の低下や筋肉の萎縮をもたらす病気。東京女子医大名誉教授の斎藤加代子さんによると、この薬で正常な遺伝子を増やして症状を改

善させるといふ。2歳未満の患者が対象の点滴治療薬で、使うのは1回のみだ。米医学誌に発表された研究結果によると、SMAで最も症状の重い1型の子ども12人にゾルゲンスマを投与したところ、11人が座った姿勢を保ち、2人は歩くことができた。1型患者は通常、首が据わらず、座る姿勢を保てない。

ゾルゲンスマの日本での承認に向けて、申請手続きが2018年11月に行われた。現在、医薬品医療機器総合機構（PMDA）で審査が続いている。

治療効果の大きさに、患者や家族の期待は高まっている。「SMA家族の会」で1型の子どもを持つ父母ら8人が先月下旬、東京・霞が関のPMDAを訪れ、ゾルゲンスマの早期承認を求めた。

「ゾルゲンスマは年齢制限がある。1歳半の息子には時間がありません」「将来は自分の脚で立つて歩けるようになってほしい。新薬に夢を託します」病を抱えるわが子の現状と、この薬に寄せる思いを切々とつづった文書も手渡した。

ゾルゲンスマは高額の治療薬としても注目を集めている。米国での販売価格は2億3000万円。日本で仮に米国と同水準の薬価になった場合、公的医療保険が認められれば高額療養費制度の対象となる。医療機関に支払う費用に上限が設

けられるため、患者個人の負担は大幅に抑えられる。ただ、白血病やリンパ腫

の免疫療法製品「キムリア」や、がんの免疫治療薬「オプジーボ」などの高額な治療薬に対しては、医療財政の圧迫につながるとの見方もある。

SMAの日本国内の患者数は1400人前後、新たな発病者は年約60人と推測される。法政大経済学部教授（医療経済）の菅原琢磨さんは、患者数が多く長期的な治療が必要な薬を念頭に、「ゾルゲンスマの対象患者は年数十人で、使用回数も1度だけ。この薬だけでは、医療財政的に、それほど大きな問題とさえいえないのではないか」とみる。

SMA家族の会会長の大山有子さん（41）は「治療で症状が改善すれば、医療や福祉にかかる費用も軽減され、患者が仕事に就く可能性も広がる。できる限り早く、新しい薬が日本でも使えるようになってほしい」と訴える。

「受けたい医療 2020年版」が発売中。一般書店と読売新聞販売店で扱っています。

医療ルネサンス

No.7189

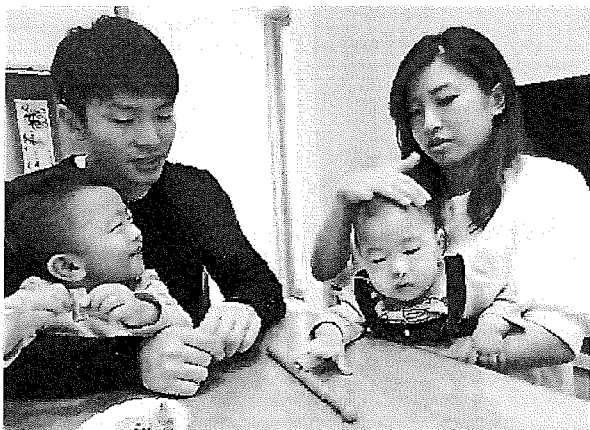
脊髄性筋萎縮症

4/4

新しい治療 早く日本で…

「この笑顔をずっと見て
いたいし、私たちよりも長
く生きてほしい」

新潟県長岡市の会社員、
西原あずささん(27)は、鼻
から胃につながる栄養チュ
ーブでミルクを飲む次男の
玄馬ちゃん(1)を見つめな
がら語る。



玄馬ちゃんを抱きながら「早く薬が日本
でも使えるようになってほしい」と語る
西原さん(右)(新潟県長岡市で)

玄馬ちゃんは昨年11月、
3394gで生まれた。妊
娠中は、長男(2)が生まれ
る時に比べて胎動が弱いの
が少し気がかりだったが、
心拍数には異常がなく問題
はないと思っていた。

産後2週間が過ぎ、自宅
を訪問した助産師が玄馬ち
やんの異変に気づ
いた。音や光など
の刺激にビクツと
反応する、赤ちゃん
特有の原始的反
射がないためだ。

新生児の1か月
健診を待たずに、
地元の総合病院を
受診した。筋肉系
には特に問題がな
かったため、医師
からは、神経系の
異常を詳しく調べ
る必要がある、と
説明を受けた。

紹介された病院
を訪ねると、医師

から「脊髄性筋萎縮症(S
MA)の疑いがある」と告
げられた。この病気は血液
の遺伝子検査で診断がつ
く。玄馬ちゃんは直ちに入
院。SMAの1型であるこ
とが確認された。

生後23日目という早期か
ら、スピリタザによる治療
を始めたこともあり、
首は据わり、手足をバタバ
タ動かし、物をつかむこと
もできる。長男がおどける
と、声を出して笑う。

ただ、ものをのみ込む機
能が十分ではないため、こ
れまでに、誤嚥性肺炎や他
の呼吸器の感染症などで計
6回入院した。再び喉を詰
まらせることがないよう
に、1日に飲むミルクの3
分の2は、鼻から通したチ
ューブで補う。

現在、2週間に1回は地
元の病院でこのチューブを
交換する。また、リハビリ
のために毎週、別の病院に
車で片道1時間かけて通う
生活を続けている。

今春、米国で承認された
遺伝子治療薬ゾルゲンスマ
のことを知った。スピリ
ザは年2〜3回、治療を続
けていく必要があるが、ゾ
ルゲンスマは1回のみだ。
西原さんは、渡航して治療
を受けさせることも考えた
が、2億円を超える薬代な
ど高額な費用負担を考え、
諦めざるを得なかった。

ゾルゲンスマは、日本で
の承認を目指して審査が進
められている。承認された
場合の薬価はもちろん、対
象となる年齢も現時点では
分からない。ただ、米国と
同じ2歳未満が条件だとす
れば、玄馬ちゃんが治療を
受けられる期間は、残り1
年足らずだ。

「すぐそこまで新薬が来
ているのに、手が届かない
のが本当につらい」。西原
さんは、新薬が使える日を
祈るような気持ちで待って
いる。(野村昌文)

(次は「意思決定・『最
善』を探す」です)