

SMAは、「SMN1遺伝子」の欠失もしくは変異が原因で、「SMNたんぱく質」の産生が減少し、筋

型(成人)まで分類がある。発症が早いほど重症化し、「I型」の患者が生きていくためには、人工呼

ザで治療できるようになったことは、患者・家族にとって、非常に意味のある大きな変化でした。

NSMAに関する情報について、直接伝えていくのでしょうか。大山 ゴルゲンスマは米国での投

与条件が2歳未満で、日本で承認されたとしても、恐らく同じよう

な投与条件付きになるのではないのでしょうか。現在は承認されても

いないですし、何も具体的に決ま

っていないので、息子には話して

いません。スピラザによる効果

も出ているので「目の前のできる

ことを頑張ろうね」と話をしてい

ます。

—— 遺伝子治療薬のゾルゲンスマ

は1回投与が原則だと思えますが、

期待とリスクについて、どのよう

に認識していますか。

大山 すごく難しいです。投与す

る際は、医師の倫理的な説明が重

要になってくると思えますし、受

け手である患者・家族の理解も必

要になってきます。私は投与する

ことによって、得られる効果が大

きいのであれば、それはもう何に

も代え難いほど価値があると思

います。気管切開と人工呼吸器を回

避できるということは、現在のS

MA患者・家族を取り巻く環境を

考えると、本当に奇跡、魔法に近

い話です。

—— 承認後は「対象年齢拡大」を

要望するのでしょうか。

大山 それよりも、まずは1日も

早く承認してもらいたい。承認さ

れないと、その先の活動も展開す

ることはできません。

際、何とか頑張って頑張って、承認、発売を待っていたのに、投与が間に合わず、気管切開し、人工呼吸器を着けることになったお子さんもあります。本当に理不尽ですよ。ね。

19年末に、ゾルゲンスマの開発元の米国のアヴェキシス(親会社はスイス・ノバルティス)が、抽選で対象となった未承認国の患者に、ゾルゲンスマを無償提供するプログラムを始めることと発表しています。世界のSMAの患者団体に直接連絡があつて、「SMA家族の会」も直接連絡を受けました。

アヴェキシスの心意気は、患者・家族としては非常にありがたいです。残念ながら、日本では無償提供プログラムは「行わない」ということらしいのですが、海外に行つても治療を受けたい、という患者・家族もいます。

というのも、発売されている米国での投与対象が2歳未満と決められているからです。投与対象から外れてしまうかもしれない。そうしたお子さんを持つ親御さんが無償提供の抽選に参加したいと強

く思うのは当然です。患者・家族が「1日でも早い承認を」と強く願うのは、そういうことなんです。

—— 米国薬価は「2億円」と高額ですが、今後決まる「日本の薬価」に関して、何か主張はありますか。

大山 SMAは10万人に1〜2人の発症率で、希少疾患です。日本だと、1年間にゾルゲンスマの投与対象となる患者数は、数十人しかいません。私たちの試算では、治療を行わずに80歳まで生きた場合にかかる医療費・福祉費は2億円をはるかに超えます。

それに、健常者と同じように、就労による経済効果も出てきます。家族も働くことができますし、メリットは計り知れません。さまざま側面から費用と経済効果を見ると、「高額ではない」ということに気付くと思います。メディアがその価格の意味するところを省き、「1回2億円」を大きく際立たせた報道をしてしまうと、事情がわからない一般の人は「何て高い薬だ」と思いますよね。患者・家族への風当たりが強くなるようなことだけは避けてほしいです。(森田)