

SMK

SMA

脊髄性筋萎縮症

家族の会



SMA家族の会

SMA 患者家族と医療関係者が中心となり、1999年より発足しました。SMA 特有の問題の解決や QOL アップを目指し、知識や経験を共有しながら交流するための場です。専門医の紹介や、治療についての情報提供も行っています。私たちはあなたが希望をもってSMAと共に生きることを応援します。一人で悩まずに、まずは相談してください。

✉ smajimkyoku@sma-kazoku.net

SMA(脊髄性筋萎縮症)とは

SMA (Spinal Muscular Atrophy) は脊髄の運動神経細胞(脊髄前角細胞)の病変によって起こる運動神経に原因がある筋萎縮症です。有病率は総日本人口10万人当たり1.18人。体幹や四肢の近位部に優位の筋の脱力や筋萎縮を示し、発症年齢と重症度によって4つの型に分類されます。

SMA I 型

ウェルドニッピ・ホフマン病

発症は出生直後から生後6か月まで。体はやわらかく生涯坐位保持不能です。気管切開や適切な人工呼吸管理が必要となります。

SMA II 型

デュボビッツ病

発症は1歳6ヶ月まで。坐位保持は可能ですが生涯起立や歩行は不可能です。舌の萎縮や手指の振戦、次第に側弯が著明になります。

SMA III 型

クーゲルベルグ・ヴェランダール病

発症は1歳6ヶ月以降。自立歩行を獲得しますが、次第に転びやすい、歩けない、立てないという症状がでてきます。

SMA IV 型

成人型

成人から老年にかけて発症し、緩徐進行性です。手の先に始まる筋萎縮、筋力低下、筋線維束性収縮がみられます。

SMAの治療

2017年に髄腔内投与の核酸医薬品【スピルラザ髄注 12mg】が、2020年にベクターを用いた遺伝子治療薬【ゾルゲンスマ点滴静注】が、SMA治療として承認されました。発症前や発症早期に治療を開始することで、I型においては気管切開や人工呼吸管理を回避できる可能性、他の型においても順調な運動機能獲得の可能性がります。この他にも低分子医薬品の経口投与など、根本治療を目指して様々な治験が行われています。SMA患者の生活には小児科医、神経内科医、理学療法士らによる長期的なチーム医療が欠かせません。

www.sma-kazoku.net

SMA(脊髄性筋萎縮症)家族の会



イラスト:くぼりえさん (絵本作家、SMA 家族の会会員)

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

脊髄性筋萎縮症 (SMA) は 2009 年 10 月に特定疾患 (現在の指定難病) に、2015 年 10 月に小児慢性特定疾病 (小慢) に指定されています。それにもない医療費助成や、自治体によっては給付金が受けられます。また 2017 年より治療薬『スピンラザ髄注®12mg』が、また 2020 年より『ゾルゲンスマ®点滴静注』の販売が開始されています。これらの治療薬は保険適用です。早期に投与を開始するほど大きな効果が得られるとされています。脊髄性筋萎縮症 (SMA) の治療については主治医にご相談ください。

「SMA(脊髄性筋萎縮症)家族の会」とは

「SMA(脊髄性筋萎縮症)家族の会」は SMA(脊髄性筋萎縮症:ウェルドニツヒ・ホフマン病とクーゲルベルグ・ヴェランダー病を含む)本人とその家族を中心として、それを支援する医療関係者をはじめとする専門職やボランティアなどから構成される会です。東京女子医科大学付属病院に通院する本人・家族たちと医療関係者たちが中心となり、1999年より発足の準備が進められ、同年10月23日に開催された設立大会をもって「SMA 家族の会」は正式に発足の運びとなりました。

いままで SMA の本人とその家族は互いに孤立し、共に支えあう場を持つことができませんでした。私たちは、SMA(脊髄性筋萎縮症)家族の会を結成することによって、本人とその家族及び関係者が集まり、相互の知識及び経験を交流する場を作りたいと考えています。そして、SMA という病気に固有の問題を解決するため、治療研究を促進するための活動を行い、SMAに関する医療情報を収集し、あらゆるメディアを通じて発信していきます。

SMA の本人とその家族は異なる地域に住みながらも、共通した日常的問題を抱えています。私たちは本人の個性に立脚した自立を援助するという観点から、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きます。SMA が自立の障害になるかどうかはその病状にかかっているのではなく、社会全体が障害や自立をどのように考え、本人に対してどのような対応をとるかにかかっています。したがって、社会全体の考え方の転換と社会資源(行政や民間による各種の施設や援助組織)の充実が必要であり、私たちは SMA の本人とその家族の抱える問題から出発しつつも、より普遍的な問題解決へ向けて、他の患者・家族団体とも連帯していけるものと確信しています。

本会は、SMA の本人とその家族を中心としながらも、それを支援する医療関係者・各種専門職・ボランティアの方々に開かれた組織として、本会そのものが共生のネットワークとなることを目指していきます。

(設立趣旨文より)

SMA 家族の会の活動内容

SMA 家族の会では、次のような活動を行っています。

会員向け活動

- ・ ホームページ(<http://www.sma-kazoku.net/>)の運営、管理
- ・ 医療、福祉、教育などをテーマに、専門家を招いての定例会(勉強会)開催(年に数回、不定期)
- ・ 親睦会の開催(各支部、1型、成人など、年1回程度)
- ・ 会員専用メーリングリストを通じての交流や意見・情報交換
- ・ 会員向け会報『ふぁみりー』の発行と会員向けメールマガジン『SMA MAGAZINE』の配信
- ・ 会員相談への対応 など

対外活動

- ・ 医療・福祉関係の学会参加(パネル展示、チラシ配布など)
- ・ 啓発活動のための冊子や DVD の制作
- ・ 国内・国外の各患者・家族団体との交流 など

入会のご案内

本会の設立趣旨、会則にご賛同いただける方なら、どなたでも会員とすることができます（ただし所定の入会金・会費を納めた後、役員会の承認を経てから正式な会員となります。また、設立趣旨文、会則については当会 HP をご覧ください）。普通会员になると、会則に定められた会員としての権利を行使できるほかに、会員向け機関紙およびメールマガジンの購読、会 HP 内の『会員専用コーナー』へのアクセス（相談コーナー、「お友だち紹介します」など）、会員専用メーリングリスト（ML）への参加ができます。

普通会员入会ご希望の方は

1. お名前（該当するものに○ SMA 本人・SMA 家族）
2. 郵便番号、住所
3. 電話番号
4. FAX 番号（お持ちの場合のみ記入）
5. 電子メールアドレス
6. 会員情報開示の可否・・・近隣地区に在住する普通会员同士の紹介を希望する場合「開示可」と明記ください。また開示内容（お名前、住所、電話番号、メールアドレス）や開示をする対象者（乳幼児、小学生、中高生、成人、医療関係者）を選択することもできます。
7. その他（自己紹介など）

を記載したメールを会事務局（smajimkyoku@sma-kazoku.net）までお送りください。折り返し、必要書類を郵送致します。

年会費のお支払方法 普通会员の年会費は3,000円です（ただし、初年度のみ入会金2,000円を別途いただきます）。会からお送りする振込用紙をご利用ください。

※個人情報保護の観点から、普通会员入会は「SMAの患者本人、配偶者並びに二親等内の親族（事実上婚姻関係と同様の事情にある者及び（未）成年後見人等を含む）」とさせていただきます。ご了承ください。

賛助入会のご案内

本会の目的に賛同いただければ個人、法人を問わず、どなたでも賛助会員として入会いただくことができます。本会は、SMA患者とその家族によって運営されるボランティア組織であり、資金的な問題も恒常的に抱えています。会の様々な活動を行うためにも賛助会員の皆様のご理解、ご協力が欠かせません。賛助会員の皆様から寄せられた資金は、今後のSMA治療、研究の開発の分野、福祉・教育の充実に関する分野、会員間の親睦や交流の分野に活用させていただきます。賛助会員になると、会員向け機関紙の購読ができるほか、賛助会員専用メーリングリストを通じた情報提供が受けられます。

賛助会員入会ご希望の方は

1. お名前、または法人名（法人の場合は担当者名も併記ください）
2. 郵便番号、住所
3. 電話番号
4. FAX 番号（お持ちの場合のみ記入）
5. 電子メールアドレス

を記載したメールを会事務局（smajimkyoku@sma-kazoku.net）までお送りください。折り返し設立趣旨文、会則、賛助会員入会案内書等をお送りいたします。（賛助会員の申込であることをはっきりと明記してください）

年会費のお支払方法 賛助会員の年会費は一口5,000円です。何口でもお入りいただけます。お支払い方法は普通会员の場合と同じです。

SMA 家族の会制作の冊子・DVD のご紹介



冊子『わたしたちの電動車いす』

2013 年度に実施した「未就学児の電動車いす交付についてのアンケート」の集計結果に皆様の体験記を合わせた冊子です。『わたしたちの電動車いす』を多くの方にお読みいただくことで、自分の意思で動くという経験を通して、電動車いすが乳幼児期の子ども達の心身の成長を促す大切なものであることを周知させる機会になればと思います。



冊子『SMA っ子の教育・生活ハンドブック』

SMA の子どもを育てるうえで大切になってくる就園、就学について、福祉サービスについて、また生活上の工夫など、これまで試行錯誤しながら挑んできた先輩ママさんたちの声や経験談をまとめた一冊です。SMA II 型の子どもたちが中心になってはいますが、Ⅲ型はもちろん、I 型の子どもを育てている親御さんにも参考になる部分はたくさんあると思います。

DVD 『自立するための電動車いす』

電動車いすを操作する子どもの姿は、「SMA 家族の会」の中ではもはや当たり前前の光景になっておりますが、一步外に出ると、SMA の子どもを取り巻く環境には、まだまだ理解が得られていない現状があります。その現状に風穴を開けるために企画・作成されたのがこの映像です。



DVD 『SMA 患者の呼吸ケア ～気管切開を選ぶ前にできること～』

SMA 患者のうち、特に生命予後や日常生活に直結する呼吸ケアに関して焦点を当て、何がその人に合った呼吸管理なのかを考える上で、選択肢があることを紹介させていただくために企画・作成されたのがこの映像です。



冊子・DVD についてのお問い合わせ・購入申し込みは SMA 家族の会事務局 (✉smajimkyoku@sma-kazoku.net) まで

お喜んでいます

SMAの子どもたちが



発症前に

治療ができると...

SMA（脊髄性筋萎縮症）は発症前治療によって正常に発達し、写真のように自力歩行を獲得できるようになってきました。しかし現状では早期発見が困難であり、症状に気がついてから診断まで多くは数か月を要し、治療が遅れるほど症状は進行していきます。SMAの発症前治療を行えるようになるためには、**新生児マススクリーニングの導入が不可欠です。**

が
必要
です

マ ス ス ク リ ー ニ ン グ

新生児マススクリーニングとは

生まれつきの病気の中には、生後すぐに診断し治療を始めることによって、症状の出現・進行を予防できるものがあります。そのような病気を見つけるために行われているのが（新生児マススクリーニング）と呼ばれる母子保健事業です。生後数日の新生児のかかとから、数滴の血液をろ紙に染み込ませ、検査します。ろ紙の中に含まれる微量の成分を測ることで病気の可能性の有無を調べます。陽性だった場合、専門医のもとへ紹介され適切な検査・診断を受けることができます。また、現在複数の治療薬が保険適用されており、専門医の説明を受け、患児に合った適切な治療の選択をすることができます。

SMA（脊髄性筋萎縮症）とは

SMA（脊髄性筋萎縮症）は、運動神経の生存や機能維持に必要な蛋白質を産生するSMN1遺伝子を持っていない、あるいは変化していることによりSMN蛋白質の産生が減少し、運動神経細胞の機能を維持できなくなっていく下位運動ニューロンの中枢神経系に起因する遺伝性の希少疾患です。手足や体幹、呼吸を司る脊髄の運動神経が障害され、全身の筋力が徐々に弱くなります。発症時期によりI型からIV型に分類され、発症時期が早いほど重症と言われていきます。重症の場合赤ちゃんの時期に運動発達が止まり、次第に食べることも呼吸をすることも難しくなっていきます。

SMAの治療

2017年に核酸医薬品〔スピリラザ®〕、2020年に遺伝子治療薬〔ゾルゲンスマ®〕と治療薬が続々と発売され、現在も経口薬など新薬の治験が行われています。いずれも早期治療、発症前治療により最大限の効果が期待できます。

胎動が弱くて不安でしたが妊婦健診では異常なく、生まれてすぐ呼吸状態が悪くNICUに入りました。それでも診断まで1か月かかりました。治療のおかげで手足は動くし背這いもしますが、自力で座ることも食べることもできません。新生児マススクリーニングができ、もっと早くに治療を始められたら...。これからの子どもたちのために、新生児マススクリーニングは不可欠だと思います。

I型 2歳男児の母



やっとできた赤ちゃんが、1か月健診の時に異常があると言われた時の事は今でも忘れません。我が子も受けた新生児マススクリーニング、もしそこで病気がわかっていたら今頃立ち上がって歩いていたのかなと叶わぬ夢を想像します。良い治療薬が承認された今、新生児マススクリーニングでの早期発見で多くの子が早く治療を始めて欲しいと思います。

I型 1歳女児の母



娘は兄がいたおかげで、出産後すぐに診断、早期治療が実現しました。そして、現在力強く走ることができています。早期治療する為には一刻も早くSMAの赤ちゃんを見つけ出さなければなりません。新生児マススクリーニングが導入されればそれが可能になります。SMAの赤ちゃんたちをどうか力強く生かせてください！

I型 3歳男児・1歳女児の父



【チーム いっちに】とは

【SMA 家族の会】の保護者が中心となり、SMAの赤ちゃんをまもるため、2021年に設立されました。SMA新生児マススクリーニングの全国普及や、パパママのサポートを目的に活動します。SMAっ子が最初の一歩を踏みだすことを願って...



【SMA 家族の会】とは

SMA患者・家族と医療関係者が中心となり、1999年に発足しました。SMA特有の問題の解決やQOLアップを目指し、知識や経験を共有しながら交流するための場です。専門医の紹介や治療についての情報提供も行っていきます。

www.sma-kazoku.net

smanbs12@sma-kazoku.net