

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、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屈華さん(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、電動車いすで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すといった時などに、同級生の介助が必要となる。2型の患者は、背骨がS字に曲がる側彎症が起こりやすい。

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。小児科助教の弓削康太郎さんは「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月から大学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)

ご意見・情報を 〒100-8055 読売新聞東京本社医療部 FAX03(3217)1960 iryou@yomiuri.comへ

くらし 家庭

きょうのひと皿

ササミのみそチーズ焼き

時間の目安 20分/塩分 0.9g
熱量 253kcal (1人分)



動画はこちら



- *材料 2人分**
鶏ササミ(大) 3本(180g)
/長ネギ5cm/ピザ用チーズ30g/カブ(大) 1個
- *作り方**
1. ネギはみじん切りにし、みそ大さじ1/2杯、みりん小さじ1杯を混ぜる。
 2. カブは葉とへたを除き、皮ごと半分にして、厚さ5~8mmに切る。カブの葉は洗い、幅2~3cmに切る。

3. ササミは筋を取って両側に開き、斜め半分に切る。片面に塩ごく少々をふる。
4. フライパンにオリーブ油大さじ1/2杯をまぶして入れる。
5. 焼けてきたら、オリーブ油大さじ1/2杯を空いているところに入れてカブと葉を入れる。
6. ササミの上下を返して弱火にし、(1)を等分に塗り、チーズをふって蓋をして、チーズが溶けるまで焼く。カブも上下を返して焼き、皿に盛り、ササミも盛り付ける。

今泉久美

「私は患者」病気や障害語る

大阪府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)の鈴木裕己さん(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。



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木さん(大阪府で)

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。

鈴木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。

「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りました。食事で介助が必要になった。『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。

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。病気や障害がある人と健常者の橋渡しをするために。」

イカと納豆のあえ物

時間の目安 5分/熱量 146kcal/塩分 1.3g (1人分)



一緒に根菜のみそ汁を。ダイコン2〜3cm、ニンジン(小)½本をイチョウ切りに。コンニャク¼枚を短冊切りにし、下ゆでする。ゴボウ10cmを薄切りにして洗う。これらを油大さじ1杯で

きょうのひと皿

*材料2人分
モンゴウイカ(刺し身用)2枚(150g) / 納豆2パック(80g) / 青ネギ5本 / 粒マスタード小さじ1杯

*作り方

1. イカの身の表に縦に幅5mmに浅く切れ目を入れ、縦半分にする。横にして幅8mm〜1cmに切る。
2. ネギはさっとゆです。ザルに上げて冷まし、水気を絞って長さ3〜4cmに切る。
3. ボウルに(1)、納豆、(2)を入れ、しょうゆ小さじ1と½杯、粒マスタードを加えて混ぜる。皿に盛る。

70代主婦。姉と性格が合いません。80代の姉は独身です。15年間付き合っていますが、1年前に私が折れ、交流

無駄

私は仲良く終わりたいと思

バイスすると憤慨し

ほかの身内は「あの

は死んでも変わら

い」と言っています

医療ルネサンス No.7188

脊髄性筋萎縮症

3/4

「新薬承認」すがる家族ら



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。東京女子医大名譽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っ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。日本では飯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」など的高額な治療薬に対しては、医療財政の圧迫につながるの見方もある。

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。

くらし 家庭

きょうのひと皿

ハクサイ漬けと豚肉の鍋

時間の目安 15分/熱量 454kcal/塩分 3.3g (1人分)



*材料 2人分

ハクサイ漬け(あれば酸っぱくなったもの) 250g/豚肩ロース肉(薄切り) 150g/絹ごし豆腐 $\frac{1}{2}$ 丁/ショウガ1かけ/長ネギ1本/生シイタケ4個/春雨50g/鶏ガラスープのもと小さじ1杯/ゴマ油大さじ1杯

*作り方

1. 豚肉は半分にとって、酒大さじ1杯をまぶす。
2. ハクサイは一口大に切って水

3. 春雨は1分ゆき、ザルにあげて冷まし、長ければ切る。
4. 水3~4カップ、酒大さじ2杯、鶏ガラスープを混ぜ、土鍋に入れて煮立てる。
5. フライパンにゴマ油を熱し、ショウガ、長ネギ、豚肉をさっといため、肉の色が変わったら土鍋に移す。残りの材料を入れて煮る。味を見て足りなければ塩と酢を足す。

今泉久美

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)

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ゃんの異常に気づいた。音や光などの刺激にビクッと反応する、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。

から「脊髄性筋萎縮症(SMA)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。

紹介された病院を訪ねると、医師の診察を受けた。説明を受けた。紹介された病院を訪ねると、医師の診察を受けた。説明を受けた。紹介された病院を訪ねると、医師の診察を受けた。

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。スピランザは年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。

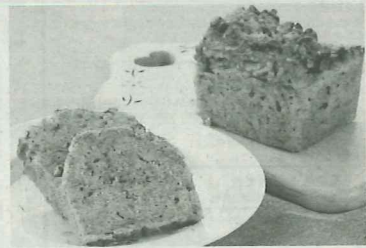
ただ、ものをのみ込む機能が十分ではないため、これまで、誤嚥性肺炎や他の呼吸器の感染症などで計6回入院した。再び喉を詰まらせることがないように、1日に飲むミルクの3分の2は、鼻から通したチューブで補う。現在、2週間に1回は地元病院でこのチューブを交換する。また、リハビリのために毎週、別の病院に訪ねると、医師の診察を受けた。

ショウガ風味の根菜パウンドケーキ

時間の目安 60分/熱量 1916kcal/塩分 1.7g (全量)

きょうのひと皿

- *材料17×8cm角パウンドケーキ型 1個分
- ニンジン80g/ゴボウ60g/ショウガ(おろしたもの)大さじ1杯分/バター70g/キビ砂糖80g/卵2個/薄力粉140g/ベーキングパウダー小さじ3/4杯/クルミ(無塩)20g



- *作り方
- 1.型にケーキ用の紙を敷く。オーブンを170度に温める。
- 2.ニンジンとゴボウはスライサーで千切りにし、ゴボウはざっと洗って、水気を切る。フライパンに油大さじ1/2杯を熱し、ゴボウをいためて冷ます。
- 3.バターは室温に戻し、キビ砂糖を加えてよく混ぜる。

- ショウガを加える。
- 5.薄力粉とベーキングパウダーをふるい入れ、さっくり混ぜ、途中で(2)を混ぜる。
- 6.型に入れ、中央をへこませ、粗く刻んだクルミをふる。
- 7.オーブンに入れて40分ほど焼き、型

60代無職男性。近所に住む旦那さんのことで相談します。

その旦那さんも奥さんもよく知っています。娘さん夫婦がよく

気が

じていると思うと、信じられない光景です。奥さんがかわいそうに、教えてあげた方がいいのか、見て見ぬりをしておいたほうが