

ランチオンセミナー10



脊髄性筋萎縮症 治療薬処方とともに 私たちができること

座長

自治医科大学 小児科学
教授

小坂 仁 先生

演者

国立国際医療研究センター病院 臨床ゲノム科
医長

荒川 玲子 先生

日時

2023年5月26日(金) 12:40～13:30

会場

第3会場

「岡山コンベンションセンター 2階 展示ホール」

〒700-0024 岡山県岡山市北区駅元町14番1号

開催
形式

ハイブリッド開催(現地開催+Live配信)

※本セミナーは学術集会ホームページより事前参加登録が必要です。
現地にてお弁当をご希望の方は、ランチオン整理券の事前予約をお願い致します。
詳細は学術集会ホームページをご参照ください。
<https://jscn65.org/>

共催

第65回日本小児神経学会学術集会／
中外製薬株式会社

脊髄性筋萎縮症治療薬処方とともに 私たちができること

Strategies to treat Spinal Muscular Atrophy: Beyond Genetic Approaches

荒川玲子 (Reiko Arakawa)^{1,2}

国立国際医療研究センター病院 臨床ゲノム科 医長¹,
東京女子医科大学病院ゲノム診療科²

脊髄性筋萎縮症 (SMA) は, survival motor neuron 1 (SMN1) の機能喪失変異により運動ニューロン変性を生じる常染色体潜性遺伝 (劣性遺伝) 病である. 1型は重度の筋萎縮, 呼吸不全により乳児期に人工呼吸器が必要となる例が多い. 2型は生涯歩行不能, 3型は徐々に歩行困難となる. ヒトはSMN1の重複遺伝子としてSMN2を有する. SMN2では選択的スプライシングが生じほとんどが非機能性SMNタンパクとなる. 患者ではSMN1が機能喪失しSMN2のみが機能するためSMNタンパクが不足する.

近年, 3剤の医薬品が上市された. リスジプラムとヌシネルセンはSMN2スプライシング制御により, SMN2由来の機能性SMNタンパク増加をもたらす. オナセムノゲンアベパルボベクは, SMN1が組み込まれた遺伝子治療用ベクター製品である. これらの薬剤により, 臥位から座位へ, 座位から立位への姿勢変換を新たに獲得する児が増えつつある. 臥位や座位で過ごしていた児が新たに歩行を獲得するには, 治療薬によるSMNタンパク増加に加え, 体重を支える股関節を育て, 頭部の荷重による側彎や変形を最小限に留めるための日々の取り組みが必要となる. 患者ごとに治療効果を予測し, 治療薬の効果を最大化するための集学的アプローチが望まれる.

リスジプラムは経口薬であることが特徴で, 中枢神経系のみならず末梢組織を含めた全身のSMNタンパク発現増加を誘導する. 国際共同治験で有効性の検証および安全性の検討が行われ2021年に発売された. 本講演では, リスジプラムの治験の成果および治療例の運動機能の推移を紹介する. SMA治療において, 処方に加えて何ができるか, 何をすべきかについて, 明確な答えがまだない今, それらを考える機会としてもらえたら幸いである.