

神経筋疾患—特に脊髄性筋萎縮症とは？

斎藤 加代子

**東京女子医科大学 臨床ゲノムセンター
同 遺伝子医療センター ゲノム診療科**

神経筋疾患とは

骨格筋に影響を及ぼす広範囲の状態で、
脳および脊髄の運動ニューロン、神経根、
末梢神経、神経筋接合部、骨格筋その
ものなどの各レベルの障害により生じる

(例)

運動ニューロン病 { 筋萎縮性側索硬化症 (ALS)
脊髄性筋萎縮症 (SMA)

遺伝性ニューロパチー、シャルコーマリートウス病

糖尿病性多発性ニューロパチー

重症筋無力症

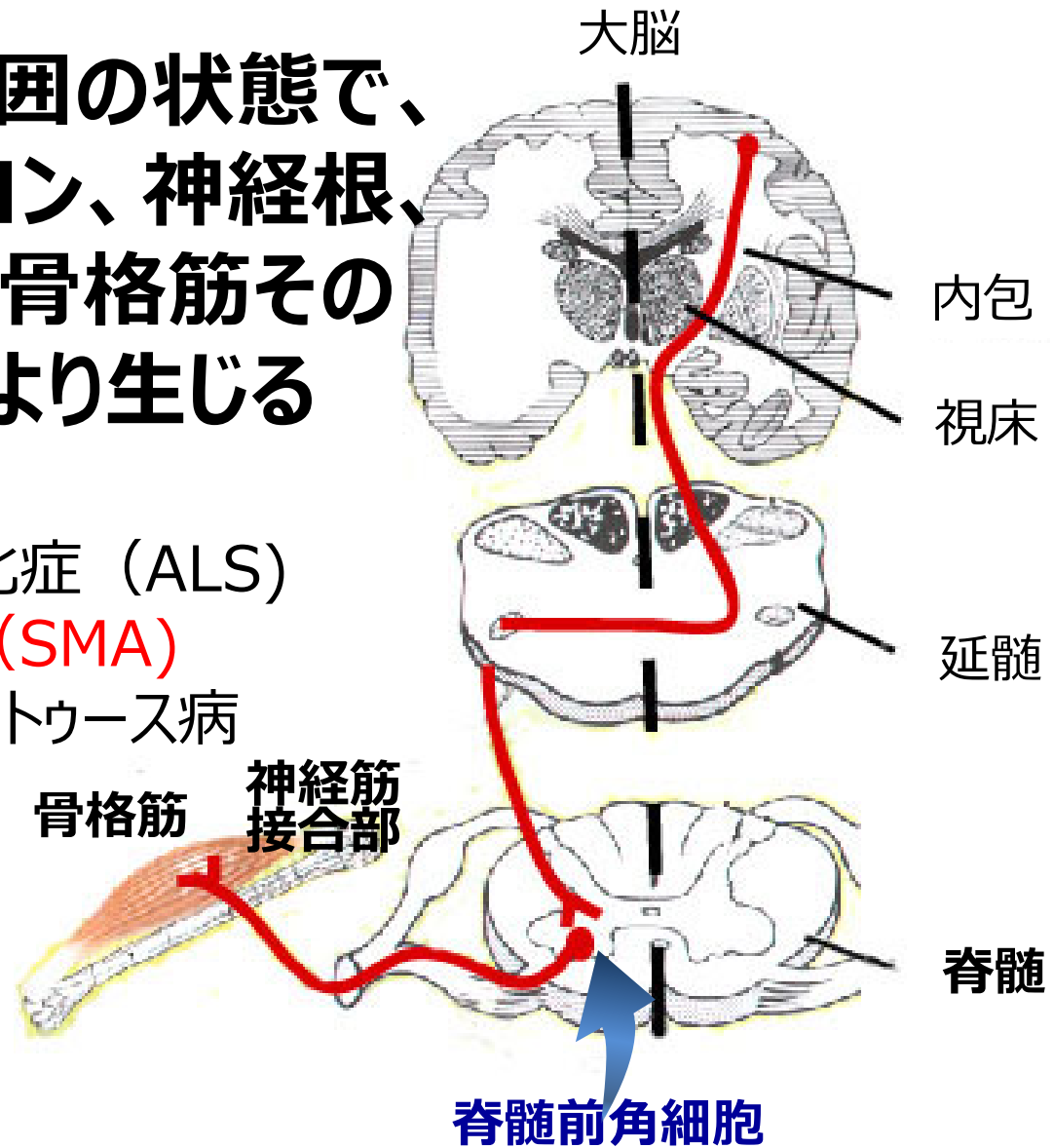
筋ジストロフィー

先天性ミオパチー

筋強直性ジストロフィー

代謝ミオパチー

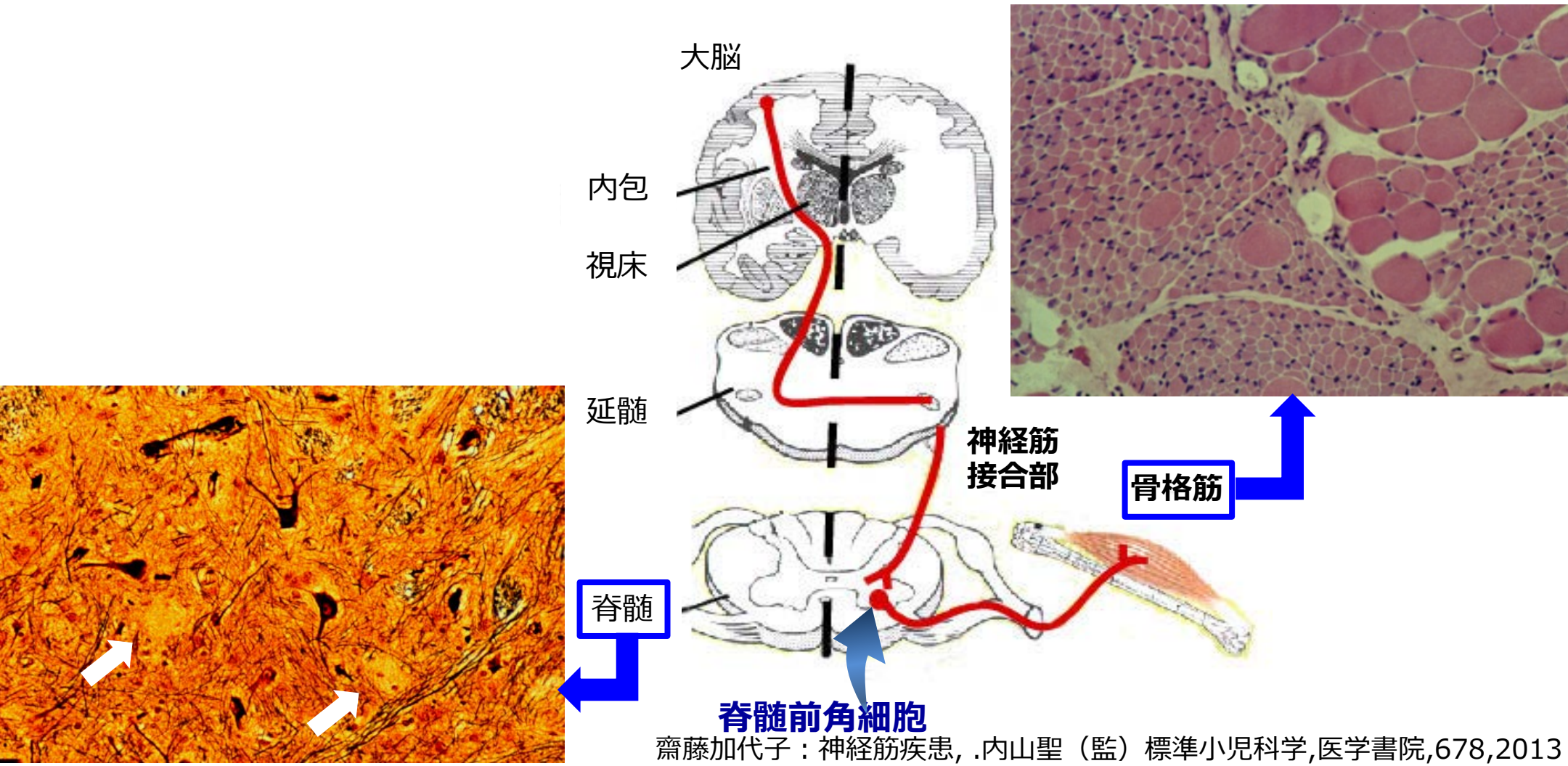
など



脊髄性筋萎縮症

(spinal muscular atrophy: SMA)

脊髄における運動神経細胞（脊髄前角細胞）の変性による筋萎縮と進行性筋力低下を特徴とする下位運動ニューロン病



SMAの病型分類

型		発症年齢	最高到達運動機能
0型	超重症	胎児期	
I 型	重症	0-6m	臥床
Werdnig-Hoffmann 病			
II型	中間	<18m	座位まで
Dubowitz 病			
III型	軽症	18m<	立位・歩行
Kugelberg-Welander 病			
IV型	成人型	20y<	

日本人SMAにおけるサブタイプ別の運動機能の経過

対象：生後7ヵ月～57歳のSMAをもつ方112名、196名のうち同意が得られアンケートの回答を得た方

調査方法：アンケート

実施期間：2014年7月～2016年7月

8 階段昇降

7 独歩

6 支持あり歩行

5 支持あり立位

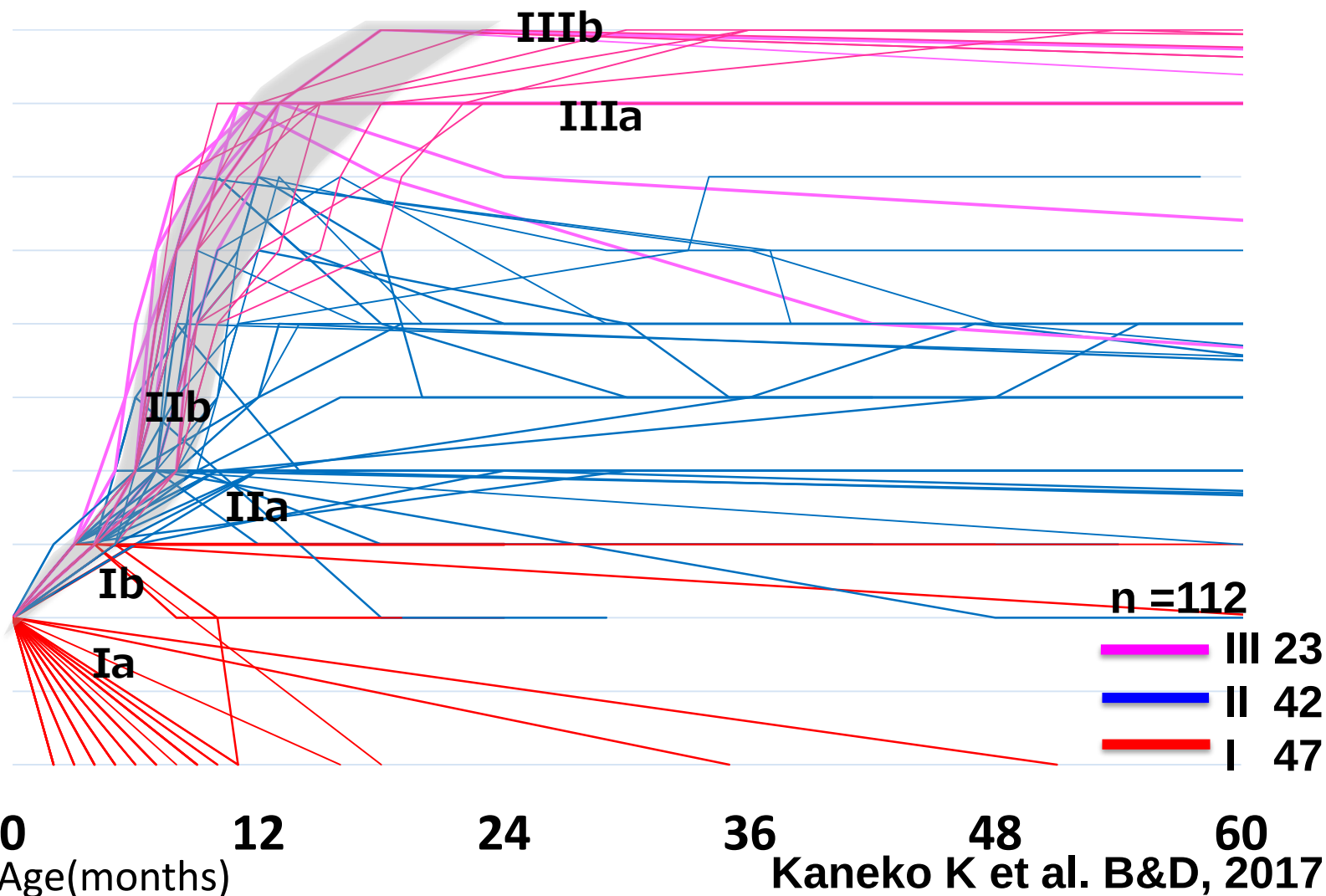
4 座位のまま移動

3 その場廻り

2 座位

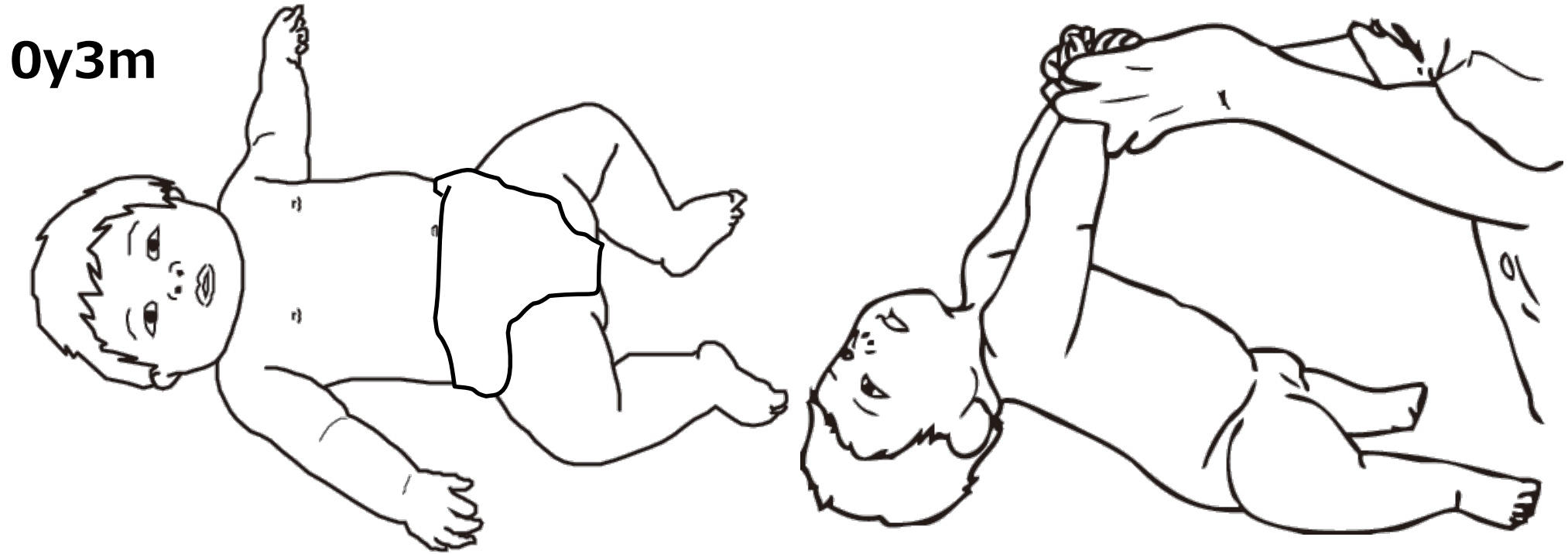
1 頸定

0 頸定なし

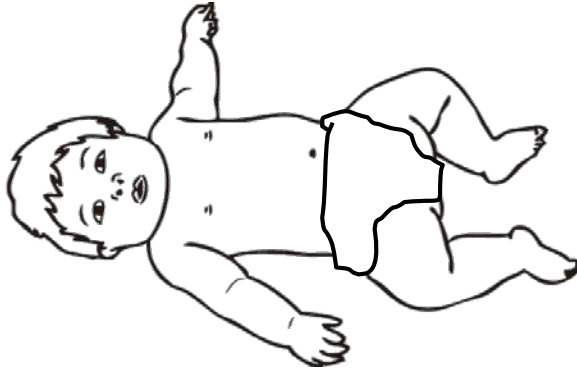


気管切開/人工呼吸管理

SMA I 型



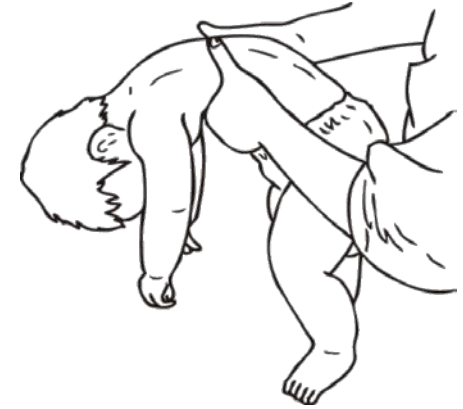
からだの柔らかい赤ちゃん：フロッピーインファント



カエルの足のような肢位



引き起こして、首がついてこない



水平懸垂で逆U字型



スカーフ徴候



二つ折れ現象



かかと-耳徴候



弛緩肩

SMA I型

生後5週間

水差しの取っ手のような腕の位置



カエルの足のような肢位



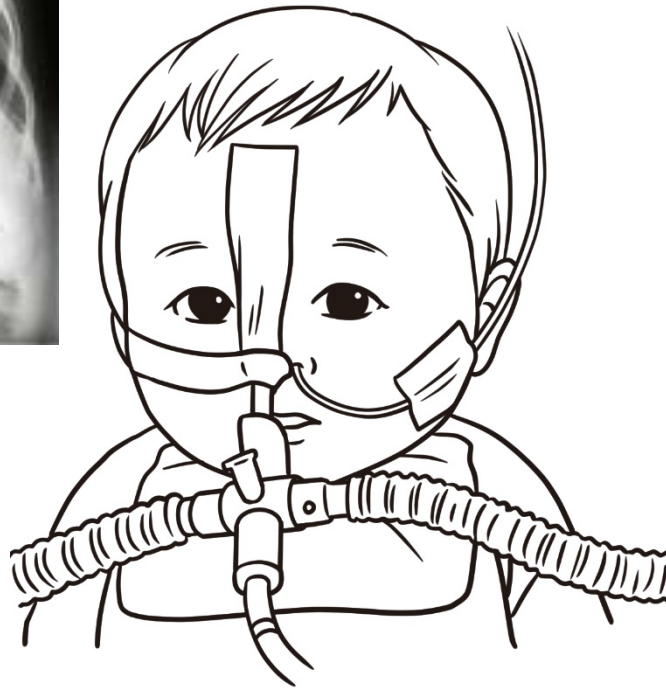
SMAI型の特徴

- 訴え： 体重の増えが悪い、のみが悪い、吸いが弱い、おとなしい
- 視る： Wrist drop
Jug-handle position・・・分娩麻痺？と思われる
Frog-leg position・・・・・・大腿、膝を動かさない
Bell shape
Paradoxical/seesaw
舌線維束性収縮 fasciculation
- 聴く： 声、泣き声がか細い
- 触る： 筋肉がやわらかい・・・・マシュマロのような（埜中征哉先生）
ふにやふにや
- 引っ張る： Traction response・・・・head lag、上肢伸展、下肢無動
- Moro反射： でない

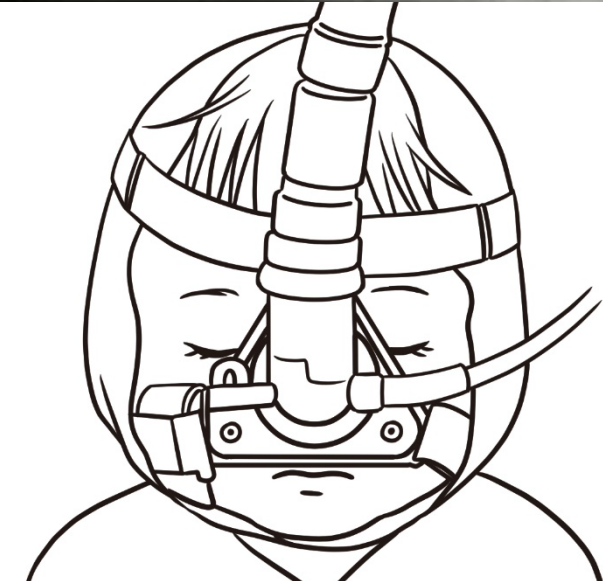
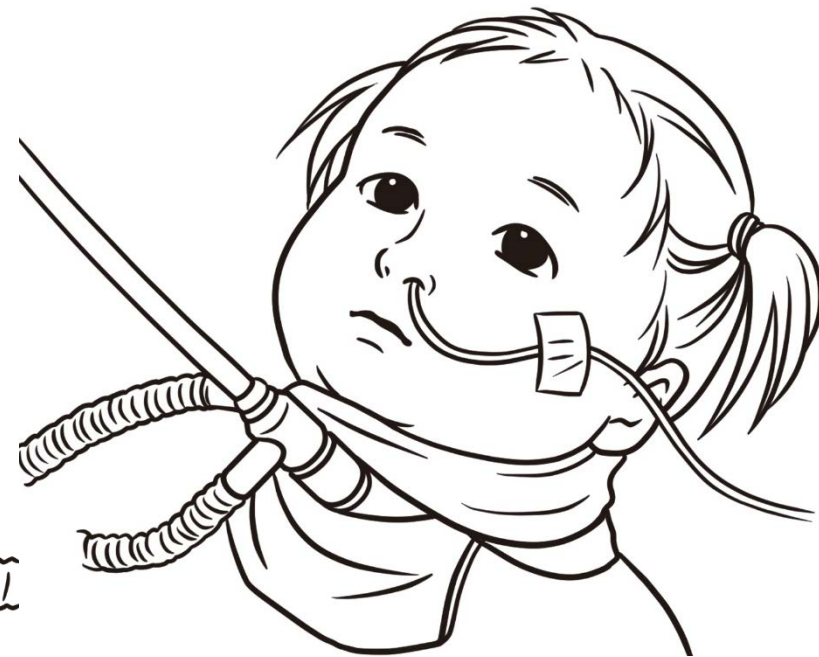
NPPV and TPPV in SMA



0y8m



2y0m



SMAのケア

SMAにおいて、包括的ケアおよび緩和ケアが行われてきた

包括的ケア

症状の管理のために多職種が関わる

栄養：経管栄養、胃瘻

呼吸器：人工換気、咳補助、気管切開

筋関節：理学療法、装具、車いす、矯正手術

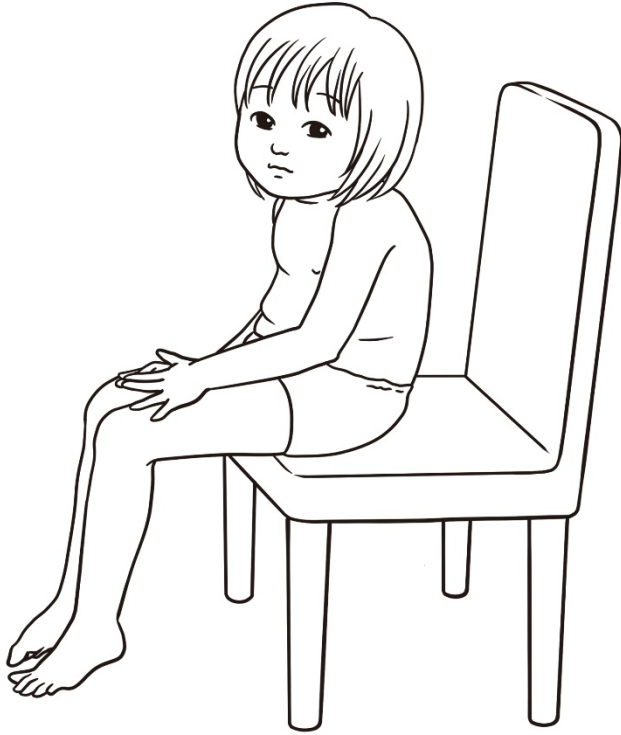
緩和ケア

ゴールはQOLの改善、ストレス・不快感除去

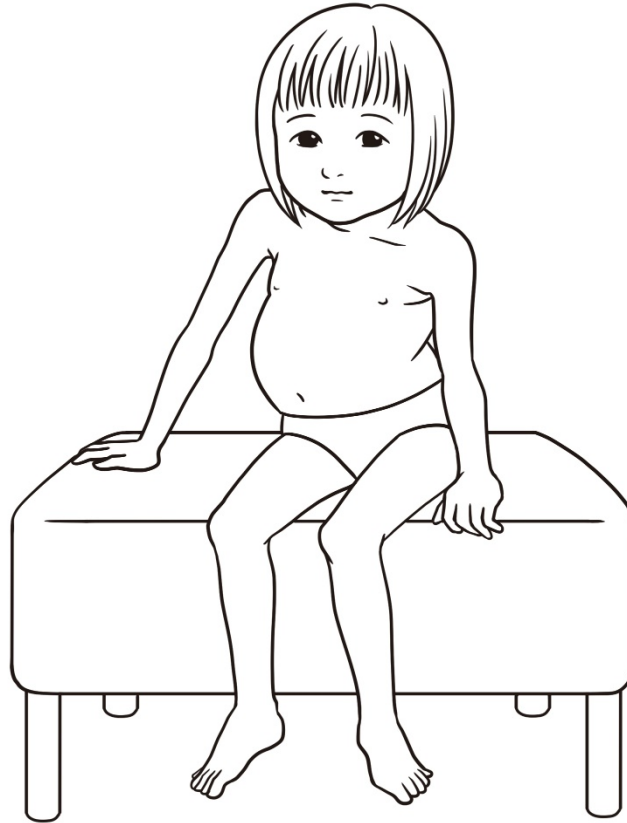
鼻マスク人工換気による入院・気管切開回避

SMA II 型

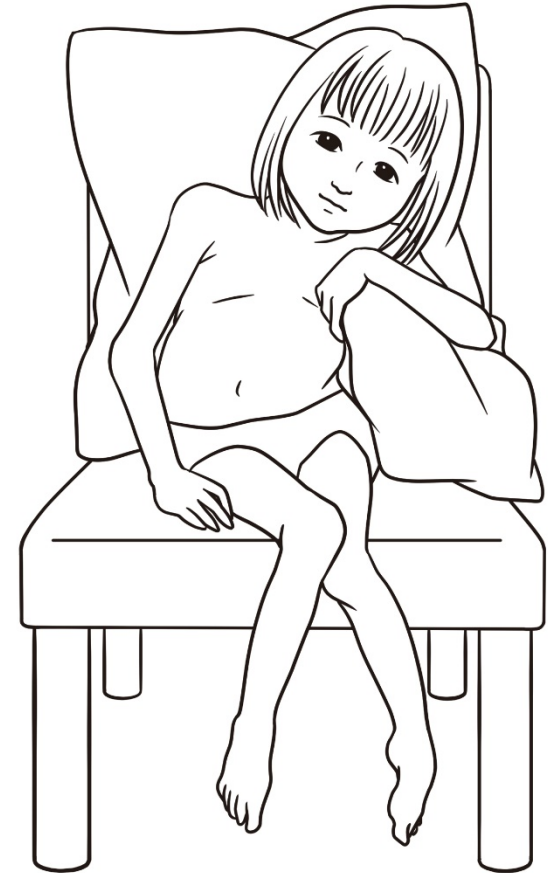
4y4m



4y11m



5y10m



丸い背中 Round back
支えなし座位

側弯、関節拘縮
手で支えて座位

全身の筋萎縮
関節拘縮進行

体幹を支えて座位

賢い表情

Hoffmann J. Arch Psychiatr, 1897の写真を改変

SMA II 型

1y8m



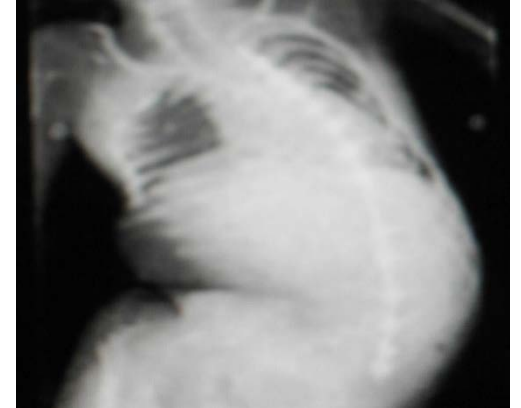
丸い背中 Round back
支えなし座位

13y0m



脊柱変形（側弯）
関節拘縮
手で支えて座位

21y



上：脊柱固定術
下：電動車いすで大学生活

SMA III 型

4y6m



4y7m



賢い表情

腰椎前弯

X 脚

外反足

患者登録システム

SMART

Spinal Muscular Atrophy Research & Treatment Consortium

SMART Spinal Muscular Atrophy Research & Treatment Consortium

www.sma-rt.org

[Home](#)

★ プロジェクト概要

★ 脊髄性筋萎縮症とは

★ 登録について

★ お知らせ・最新医療情報

★ リンク

患者登録システム

脊髄性筋萎縮症の臨床研究と治療への準備として「患者登録」を開始いたしました。
この意義と主旨をご理解のうえ、登録いただけますようお願い致します。

[登録はこちら](#)



患者さんへ

患者さんへ、患者登録システムの目的や趣旨などについての説明です。

[詳しくはこちら](#)



医療従事者のみなさまへ

患者登録にご協力いただく医療従事者へ、患者登録システムについての説明です。

[詳しくはこちら](#)



登録のご案内

登録の流れや現在の登録状況など登録に関するご案内です。

[詳しくはこちら](#)

登録者ログイン

自動ログイン ☐

[ログイン](#)

[パスワードを忘れましたか？](#)

[ユーザ名を忘れましたか？](#)

[ニュースレター No.4](#)

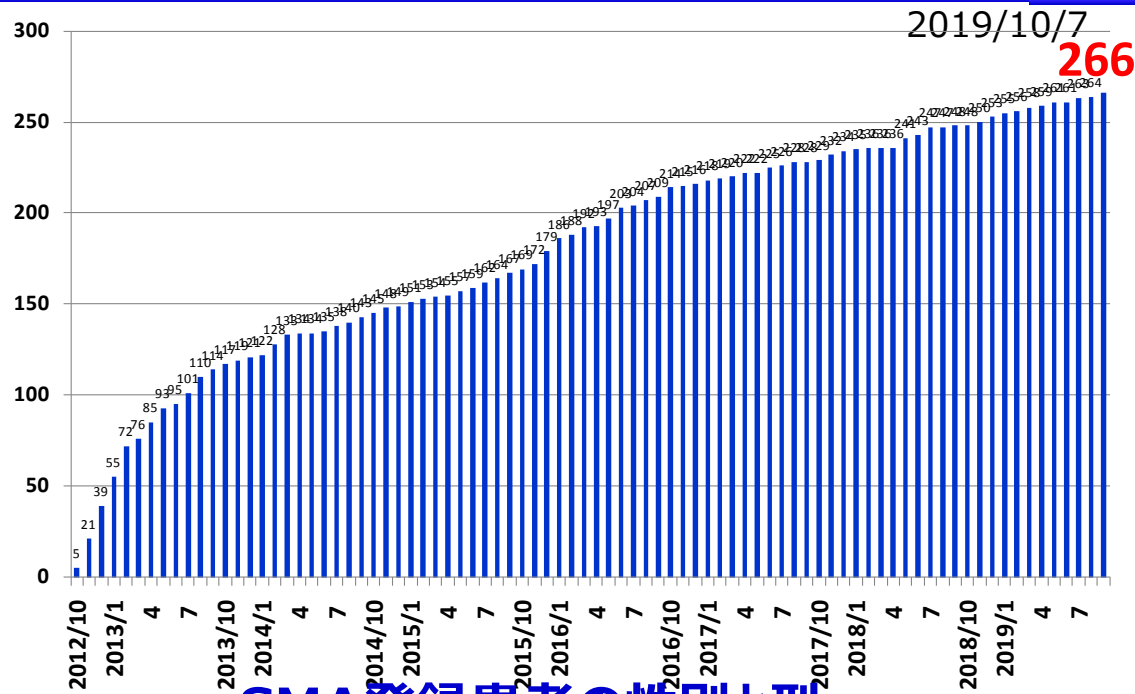
SMARTコンソーシアムは脊髄性筋萎縮症の根本治療を目指し、国内外の情報を集約するとともに、臨床研究・治験を推進することを目的とします。

コンテンツ

- ・プロジェクトについて
- ・脊髄性筋萎縮症について
- ・患者登録について
- ・お知らせ、最新医療情報

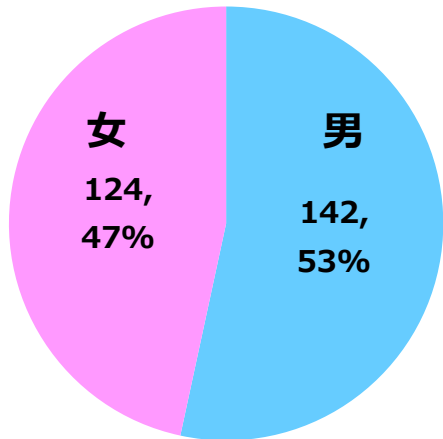
など

脊髄性筋萎縮症 患者登録状況

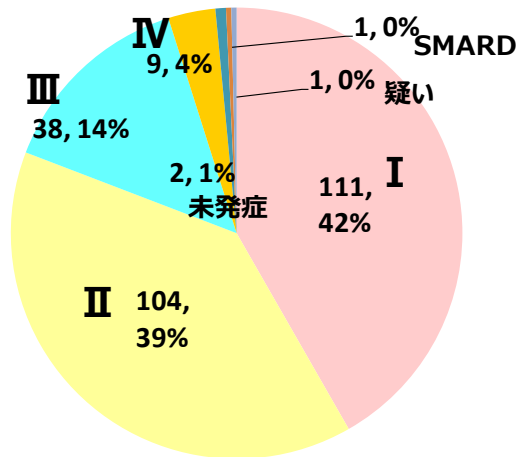


SMA登録患者の性別と型

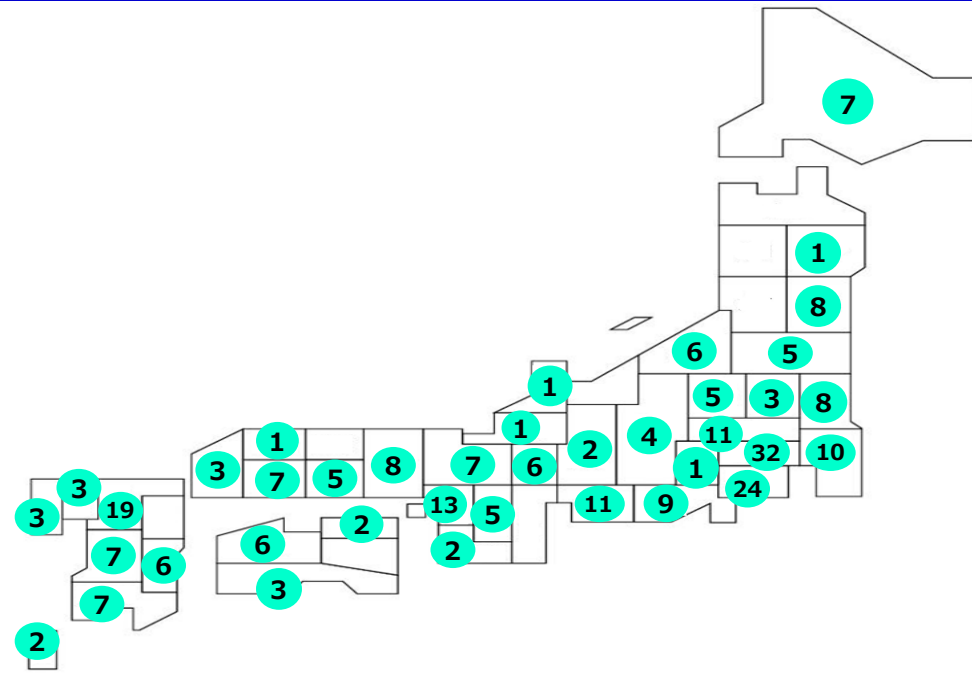
性別



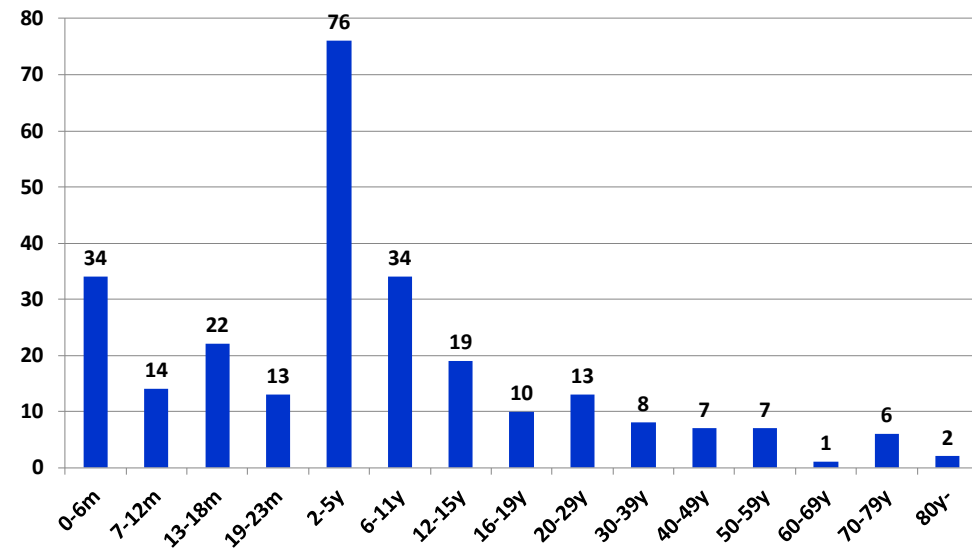
型



SMA登録患者の居住地



SMA登録患者の登録時年齢



日本におけるSMAの患者さんの数：疫学調査結果

日本における脊髄性筋萎縮症の臨床実態に関する調査 2018年1月30日－3月31日実施
(厚) 神経変性疾患領域における基盤的調査研究班 (研究代表者：中島健二)

全国神経内科、小児科、専門医療施設 1,936件配布、1,005件回収(51.9%)

発生率

出生1万当たり0.6人→出生2万人に1人

有病率

総人口10万人当たり1.16→10万人に1人

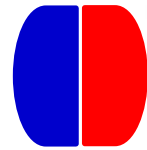
SMAの遺伝

常染色体劣性遺伝形式

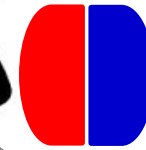
保因者（父親）

保因者（母親）

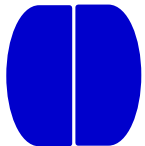
SMN1遺伝子の欠失/変異
を1個もつ



SMN1遺伝子の欠失/変異
を1個もつ

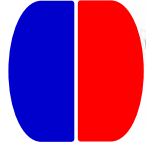


SMN1遺伝子の欠失/変異
をもたない

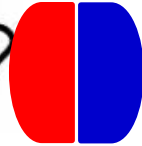


1/4は
SMAを発症せず
保因者でもない

SMN1遺伝子の欠失/変異
を1個もつ



1/2は
保因者であるが
SMAを発症しない



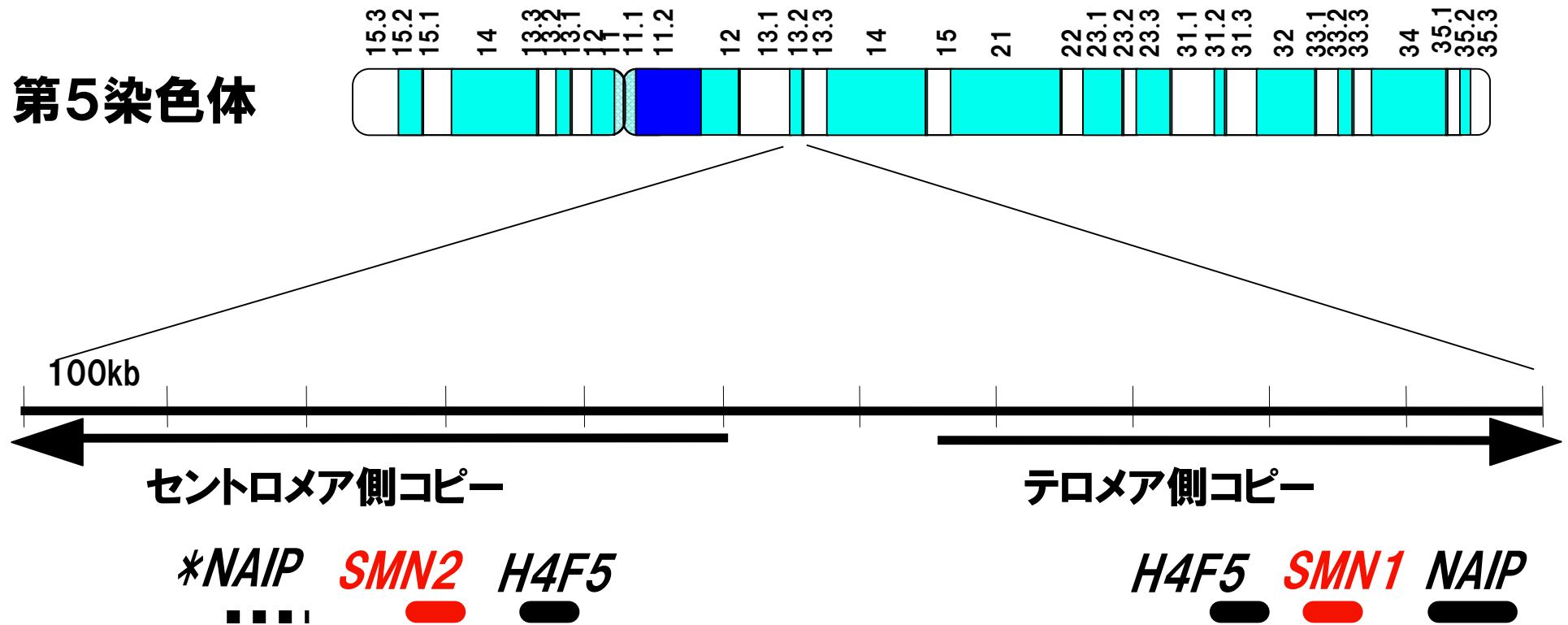
SMN1遺伝子の欠失/変異
を2個もつ



1/4は
SMAを発症する

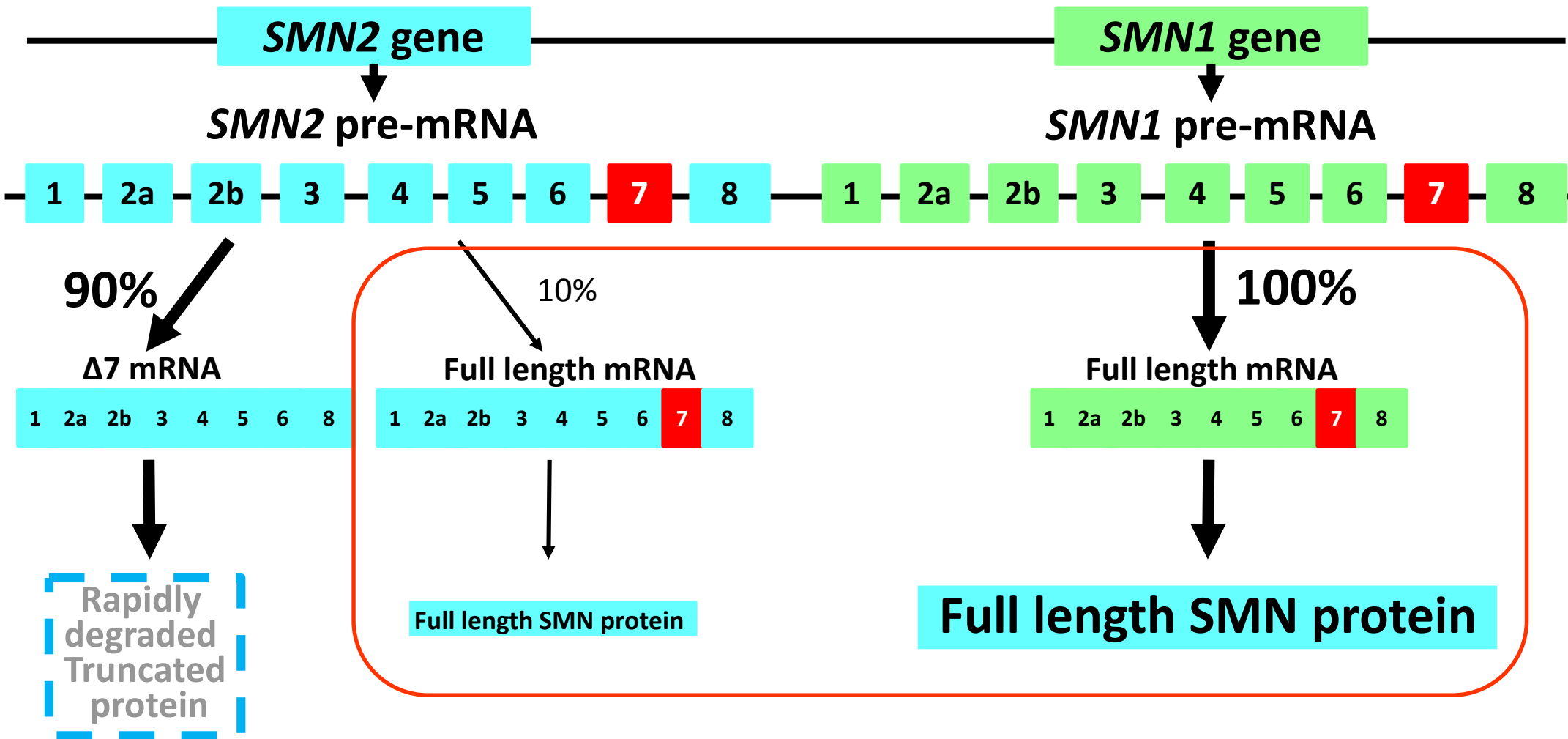
SMAの遺伝子=SMN遺伝子

フランス: Lefebvre と Melki, 1995

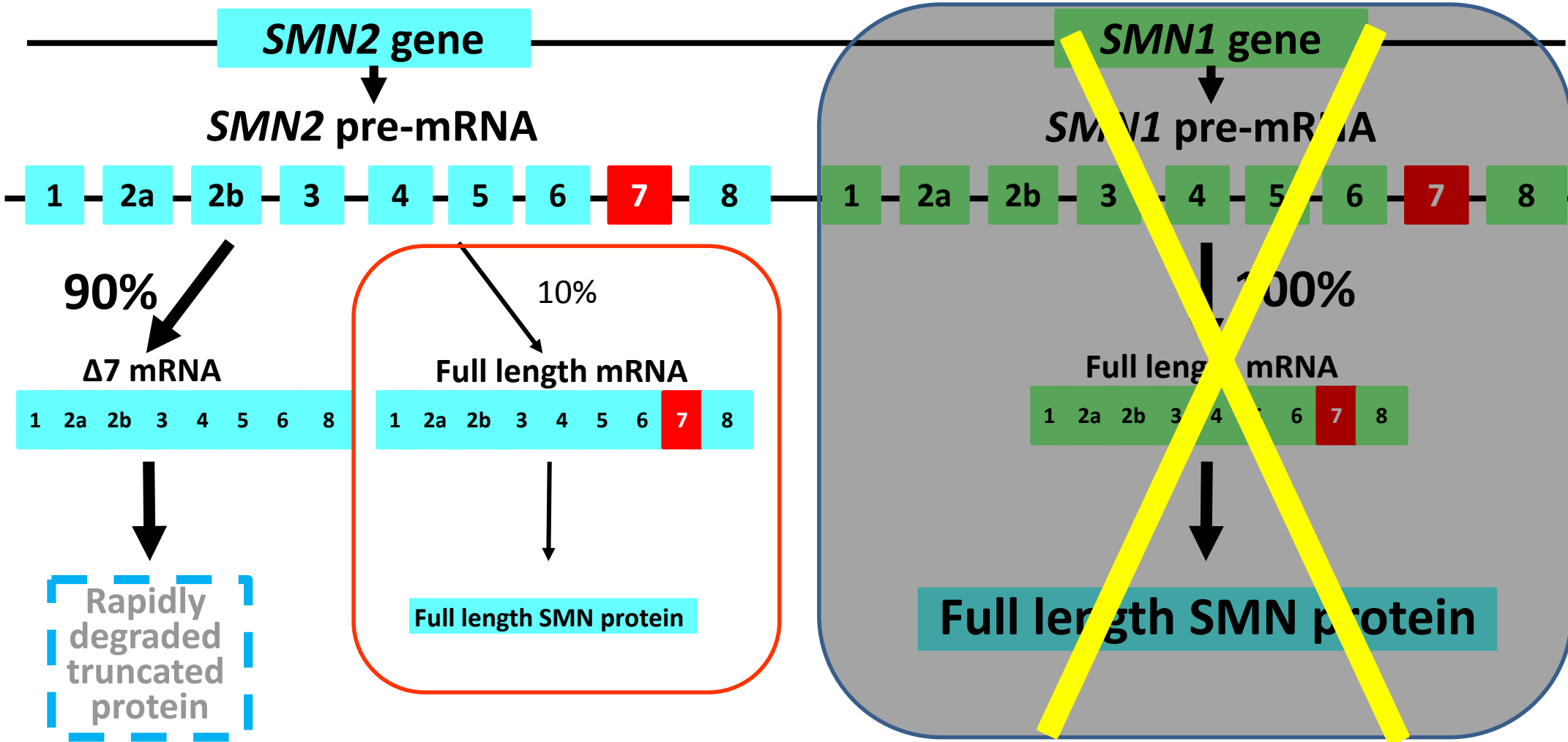


SMN=survival motor neuron(運動神経生存)

SMN蛋白質の産生



脊髄性筋萎縮症におけるSMN蛋白質の産生



ICT×障がい×起業・雇用—

「寝たきり社長」が問う
「働く」ということ

株式会社仙拓
代表取締役社長 佐藤仙務

2019年11月29日

佐藤仙務（さとうひさむ）

愛知県東海市出身
1991年6月28日生

【所属】

株式会社仙拓 代表取締役社長

芸能事務所「セントラルジャパン」

東海市ふるさと大使

椋山女学園大学 非常勤講師



なぜ、僕が会社を起こそうと考えたのか



僕には働く場所がなかった...
だから、会社を起こそうと思った。



事業内容について



Service



プロモーション支援



紙のデザイン



WEBのデザイン

プロモーション支援



独立開業したけれど、何からしていけばいいんだろう？

予算も時間もないから、安く早く仕上げられることはできないだろうか…。

そんなお悩みの方に、仙拓のサービスがあります。

TOPページ+下層4ページデザインであれば初期制作費は0円。月額20,000円のみでホームページ制作・名刺作成・請求書管理・社内システム（データベース）を導入。

初期投資をかけることなく、お客様の営業力を”より強く・より早く・より効率的に”SENTACシステムでは、徹底サポートいたします。



仙拓は在宅勤務率100%の会社



そんなのできるわけない

そう言われていた夢が、

どんどん現実になっていく。

十九歳で社長になった
重度障がい者の物語

寝たきりだけど 社長やっています

株式会社仙拓
代表取締役社長
佐藤仙務

動くのは右手と左手の親指だけ
そんなぼくが社長です

彩図社

ホームページ制作会社設立4年目、「寝たきり社長」の奮闘記









大切なことは、

「ひたすら行動すること」

できない理由を考えず、

「できる方法を考える」

障がい者だけでなく、 障がい者だからこそできる仕事へ



在宅障がい者のテレビ電話による、
高齢者向け介護予防サービスを実証実験中

※当費用は愛知県東海市が助成を行っている (2019年11月29日時点)

TOP NEWS



medias エリアニュース

人との繋がり生み出す新サービス

(制作 : 知多メディアネットワーク株式会社 2019年10月25日放送)

**障がい者が
仕事をして、所得を上げる**



**納税者として、
税金を収めることが可能**

最新情報はSNSで!!
是非、フォローお願いします

facebook



Instagram



本日の配布資料について

配布資料のコピー・転載および本メディアセミナー以外の目的でのご使用はお控えください。

お問い合わせ先：広報IR部

報道関係者の皆様：
メディアリレーションズグループ

Tel: 03-3273-0881

e-mail: pr@chugai-pharm.co.jp

担当：清水、荒木、三義、山田、横山