

公益財団法人ちば県民保健予防財団 記者発表

脊髄性筋萎縮症（SMA）患者の
早期発見・早期治療を実現するために

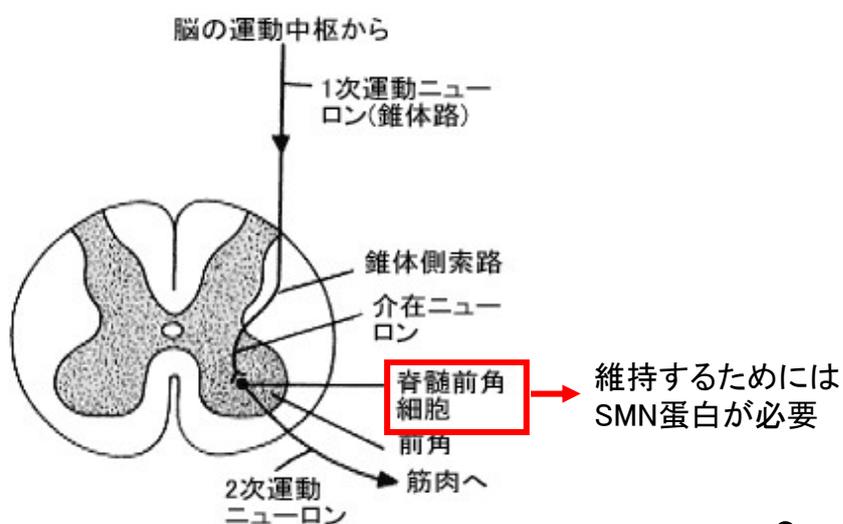
日時：2023年2月7日（火）午前10時～

場所：千葉県庁本庁舎 5階記者会見室

1

脊髄性筋萎縮症(SMA: spinal muscular atrophy)の病態

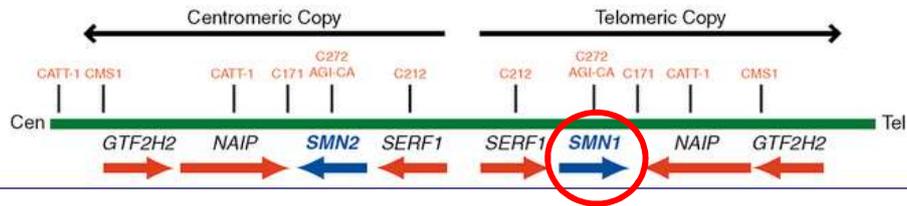
● 脊髄の断面と運動ニューロン



<https://medical.jiji.com/medical/011-0059-01>

2

SMAの原因はSMN1遺伝子



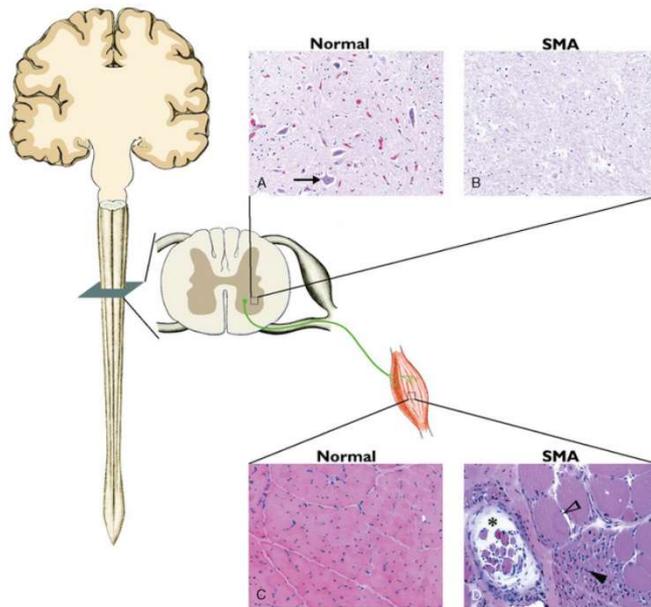
SMA検査ではこれを検出

- ホモ欠損 (95-98%)
 - 病的遺伝子多型SNV (2-5%)
- } SMN1遺伝子からは、SMN蛋白が作れない

<https://neupsykey.com/anterior-horn-cell-and-cranial-motor-neuron-disease>

3

SMAの病態



<https://neupsykey.com/anterior-horn-cell-and-cranial-motor-neuron-disease>

4

SMA治療薬

品名 一般名	スピラザ ヌシネルセン	ゾルゲンスマ オナセムノゲン アベパルボベク	エプリステイ リスジブラム
社名	バイオジェン	ノバルティス	ロシュ/中外
作用機序	スプライシング修飾 【核酸医薬】 SMN2遺伝子を働かせる	遺伝子導入 【遺伝子治療】 SMN1遺伝子を導入	スプライシング修飾 【低分子】 SMN2遺伝子を働かせる
投与形態	注射(年4回)	注射(単回)	経口
開発段階	日:承認 米:承認 欧:承認	日:承認 米:承認 欧:承認	日:承認(2021.6) 米:承認(2020.8) 欧:承認(2021.3)
日本での承認	2017年7月承認	2020年3月承認	2021年6月承認

各社のパイプラインなどをもとに作成

5

当財団では、2020年度から、NBSにSMA検査を追加する事業を開始

新生児マススクリーニング
(NBS)



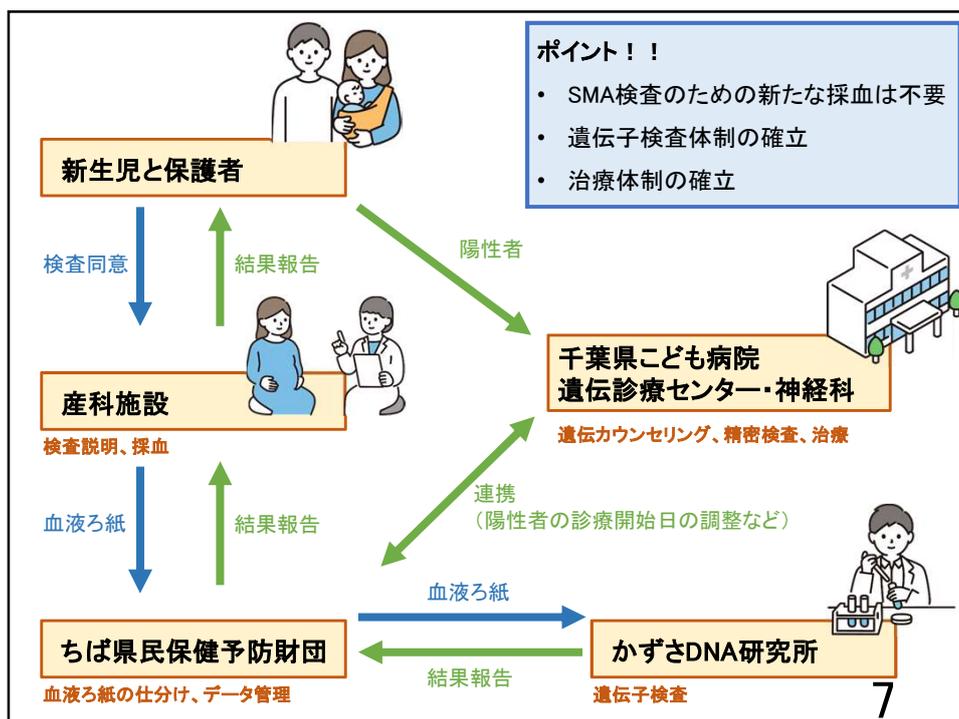
脊髄性筋萎縮症検査
(SMA検査)

すべての新生児を対象に公費負担にて行われていきます

当財団で独自に追加した検査です

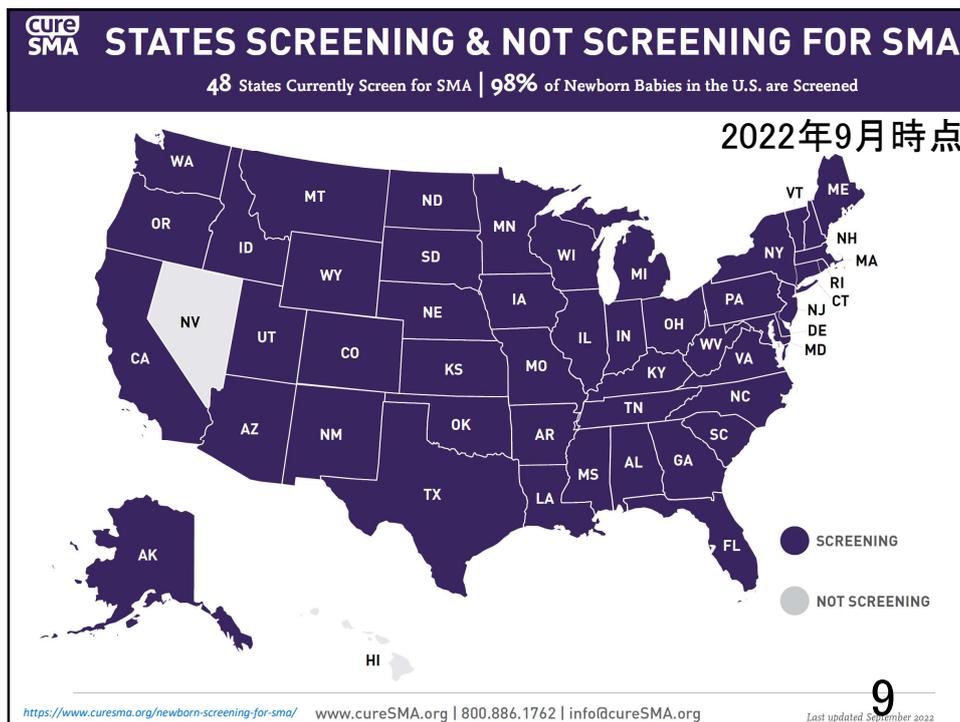
- 2020年度→ 研究助成を受け、**無料で検査**
- 2021年度から→ **有料で検査**

6



2022年11月～12月にかけて、
2例のSMA患者を発見し、
生後1ヵ月程度で治療を開始しま
した。

高い治療効果が期待できます。



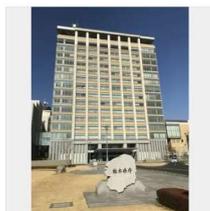
我が国のSMA新生児スクリーニング実施状況

- SMA検査ができる都道府県は、半数に満たない
- 熊本県は、2022年度から、半額助成を実施
- 栃木県は、2023年度から、全額助成を決定

新生児検査に2難病追加へ 全額公費負担は都道府県初 栃木県

2/1(水) 12:02 配信 5

下野新聞
SOON
Shimane Original Online News



栃木県庁

栃木県が2023年度、新生児の先天性の病気を無料で調べる「新生児マススクリーニング検査」の対象に、「脊髄性筋萎縮症（SMA）」と「重症複合免疫不全症（SCID）」を加える方針であることが31日までに分かった。この二つの難病は近年、治療技術の進歩などで早期に発見すれば救命が可能になった。一般社団法人日本小児先進治療協議会（熊本市）によると、二つの検査費を全額公費で負担するのは47都道府県で初めてとみられる。

10

千葉県でのSMA検査の実施件数

2020年5月～2021年3月（**無料で検査**）

	NBS	SMA検査	参加率
産科施設数	107	99	92.5%
新生児数	36,657	31,086	84.8%



2022年4月～2022年12月（**有料で検査**）

	NBS	SMA検査	参加率
産科施設数	99	61	61.6%
新生児数	27,907	11,549	41.4%

11

受検率を上げ、早期発見、早期治療を行うことが、障がいを防ぐ唯一の方法です。

受検率向上のためには、SMAの知識を普及させるとともに、国や県からの助成が望まれます。

12