

SMA(脊髄性筋萎縮症)をご存じですか?

からだを動かすとき、筋肉の動きは運動神経によって調節されています。

SMAは、この運動神経が変化または消失していくことで、筋肉の力が弱まり、運動機能が障害される病気です。

SMAを有する患者さんの割合は10万人に一人と言われています^{*1}。日本での患者数はわずか一千人程度で^{*2}、非常に稀な疾患です。

SMAのタイプと症状

SMAの未治療の自然経過は、「発症する時期」と「到達できる最も高い運動機能」によって4つのタイプに分けられます。

タイプ	発症の時期	到達できる最も高い運動機能	
I型 (重症型)	生後 0~6カ月	「支えなしで座る」ことができない	
II型 (中間型)	生後 7~18カ月	「支えなしで座る」ことはできるが、「自力で立つ」ことはできない	
III型 (軽症型)	生後 18カ月以降	「ひとりで歩く」ことができる (次第に歩けなくなることがある)	
IV型 (成人型)	成人 (20歳以上)	「ひとりで歩く」ができる (症状の進行はゆっくりである)	

乳幼児期に発症するSMAでみられる症状や状態

筋緊張低下、筋力低下や筋肉がやせ細る(筋萎縮)
手足の筋力は左右同じように低下がみられる
一般的に上肢よりも下肢の動きが悪い
足が冷たい
からだを支える筋力も弱い
からだがやわらかい
体重が増えない(増加不良)
呼吸障害
泣き声が弱い
ミルクの飲みが悪い(飲み込む力が弱い)
よくむせる、痰がからむ
モロー反射(抱きつき反射)がない
聴力、視覚に異常は認められない
知能は正常である

乳児期に発症したSMAの早期治療の重要性

SMAは進行性の疾患です。

SMA未治療の場合、出生直後から運動神経の喪失がみられます。

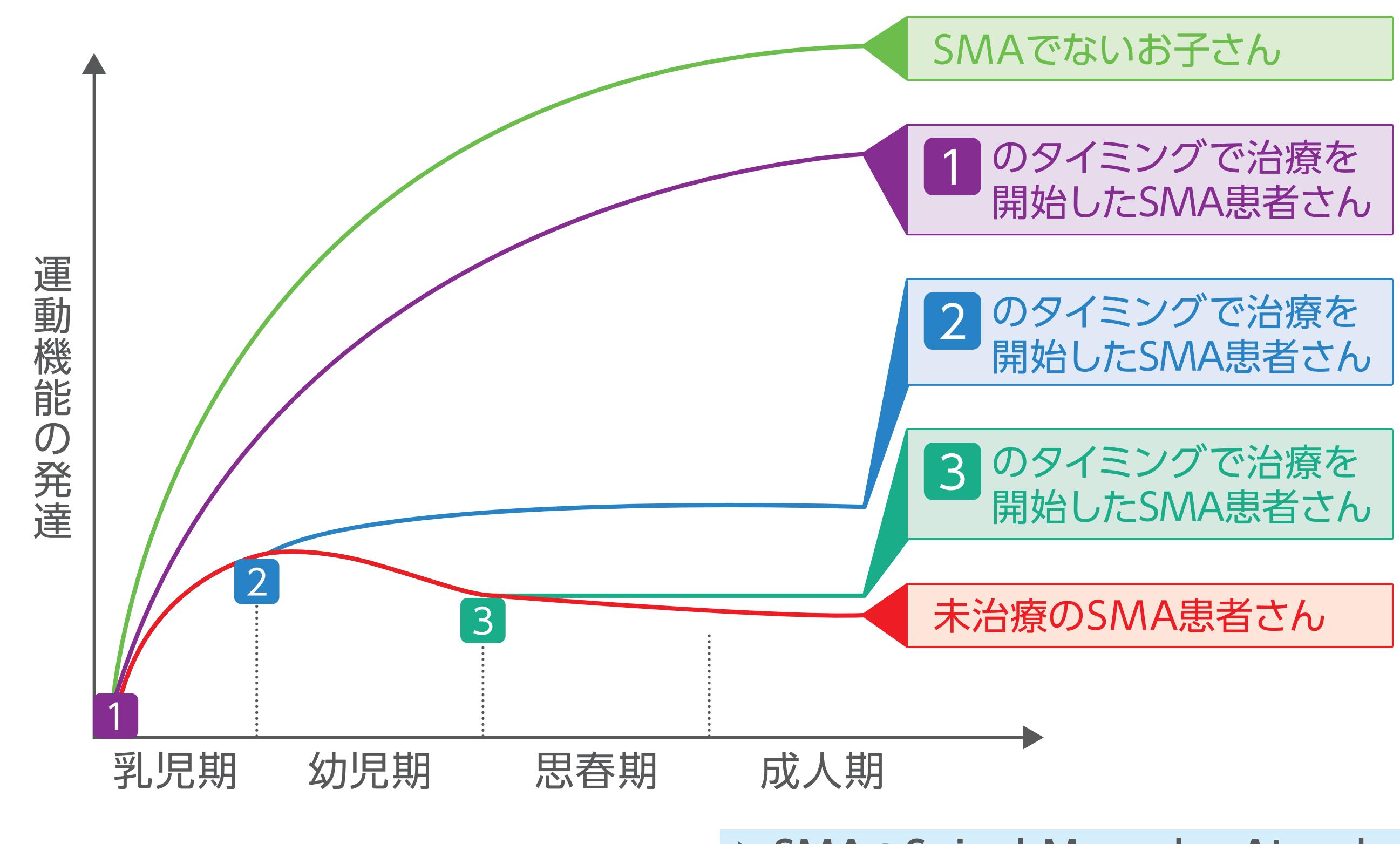
しかし、治療を開始した時期が早ければ早いほど、治療効果が高いことがわかっています^{*3}。

早い段階で症状に気付き、適切な診断のもと治療を行うことが重要です。気になる症状がある場合はすぐに医師または医療従事者へ相談することをお勧めします。

▶詳しくは、こちらのサイトをご覧ください。
<https://smarteyes.baby/>



治療のタイミングと治療効果(イメージ図)



▶ SMA : Spinal Muscular Atrophy

出典 *1:伊藤万由里ほか:東女医大誌. 83, E52, 2013.

*2:難病情報センター 特定医療費(指定難病)受給者証所持者数

*3:Sumner CJ. et al.: J Clin Invest. 128(8), 3219, 2018.