

脊髄性筋萎縮症(SMA)で

ゾルゲンスマ髄注による

遺伝子補充療法を受けられる方とそのご家族へ

監修

東京女子医科大学 名誉教授

齋藤 加代子 先生

名古屋大学大学院医学系研究科 神経内科学 教授

勝野 雅央 先生

監修者の所属は作成時のものです。



はじめに

脊髄性筋萎縮症 (Spinal Muscular Atrophy : SMA) の患者さんは、運動神経生存遺伝子 (SMN遺伝子) の欠失または変異 (持っていないまたは変化している) によって、運動神経の生存に必要なSMNタンパク質が十分につくれなくなります。その結果、運動神経の働きを保てなくなり、筋緊張低下、筋力低下や筋萎縮 (筋肉がやせ細る) といった筋肉の変化があらわれます。

ゾルゲンスマ髄注は、SMA患者さんが持っていないまたは変化しているSMN遺伝子を補う、遺伝子補充療法です。

この冊子は、SMAと診断されてゾルゲンスマ髄注による遺伝子補充療法を受けられる患者さんおよびそのご家族が、SMAとゾルゲンスマ髄注について正しい知識を持ち、理解を深めていただけるよう作成しました。

ゾルゲンスマ髄注の治療を受けるにあたり、不安なことやわからないことがありましたら、主治医にご相談ください。

目次



SMAについて	03
SMAとは	03
SMAのタイプと症状	04
タイプ別の特徴	05
SMAの原因	07
SMAと遺伝	09
SMAの診断	11
ゾルゲンスマ髄注について	12
ゾルゲンスマ髄注とは	12
特に注意すべき副作用	13
その他の副作用	14
ゾルゲンスマ髄注の投与後に患者さんおよびそのご家族が注意すべき症状	14
ゾルゲンスマ髄注の治療対象	15
SMA発症後の早期治療の重要性について	16
ゾルゲンスマ髄注のリスクや注意事項	17
ゾルゲンスマ髄注の治療の流れ	18
ゾルゲンスマ髄注の治療を受ける前に必要な検査	19
ゾルゲンスマ髄注の治療を受けた後に必要な検査	20
プレドニゾロンなどの副腎皮質ステロイド剤（経口薬）の服用について	21
ゾルゲンスマ髄注における投与前の注意事項	22
呼吸管理や感染症予防について	22
ゾルゲンスマ髄注における投与後の注意事項	23
呼吸管理や感染症予防について	23
体液や排泄物の処理について	24
脊髄性筋萎縮症における支持療法	26
治療を行ううえでご注意いただきたいこと	27
日常生活の注意事項	29

SMAについて

SMAとは

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。

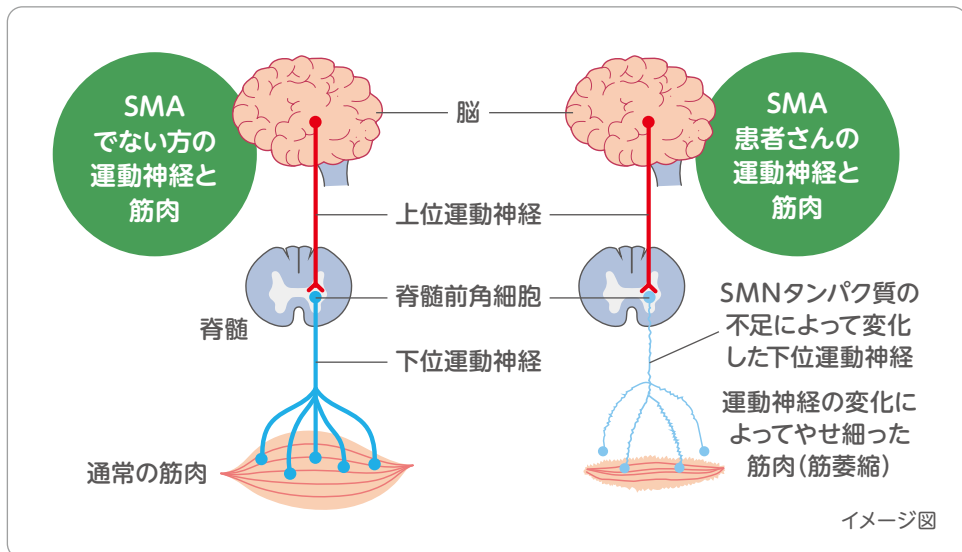
SMAの特徴として以下が挙げられます。

- 進行性の筋緊張低下、筋力低下や筋萎縮（筋肉がやせ細る）がみられる
- 呼吸不全を合併することが多い
- 症状は左右同じようにあられる
- 上肢よりも下肢の症状が重い
- 知能は正常であることが多い

SMAを有する患者さんの割合は10万人に1人とされています¹⁾。日本での患者数はわずか1千人程度で²⁾、非常に稀な疾患です。そのため、SMAは小児慢性特定疾病や指定難病に指定されており、これらの制度によってさまざまな公的支援を受けることができます。





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. (<http://www.nanbyou.or.jp/entry/5354>)

SMAでない方とSMA患者さんの運動神経と筋肉



SMAのタイプと症状

SMAの未治療の自然経過は、「発症の時期」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ヵ月	「支えなしで座る」ことができない 
II型 (中間型)	生後 7～18ヵ月	「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ヵ月以降	「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」ことができる (症状の進行はゆっくりである) 

タイプ別の特徴

筋肉の力が弱まったり、筋肉がやせ細ったりといった症状の程度は、タイプによって大きく異なります。

I型



- 生後0～6ヵ月、多くは生後3ヵ月未満で発症
- 泣き声が弱い
- 首がすわりにくい
- からだの動きが少ない
- ミルクの飲みが悪い（飲み込む力が弱い）
- あおむけで寝かせると足がベタッと床につく
- 筋肉がマシュマロのように柔らかい
- 咳が弱く肺炎になりやすい

II型



- 生後7～18ヵ月で発症
- 手足の動きが少なく、力が弱い
- 食べ物や飲み物を飲み込む力が弱いこともある
- 手指、舌に細かなふるえがみられる
- 成長とともに、膝、股、肘、手首の関節の動きに制限がみられ、背骨の変形もみられる
- 座った姿勢で背中が丸い
- 呼吸不全を合併することもある

Ⅲ型



- 生後18ヵ月以降で発症
- 発症時期に個人差が大きい

- 「ひとり歩き」はできるが、次第に歩けなくなることがある
- 転びやすい
- 階段の上がり下りができない、または手すりが必要となる
- 手指に細かなふるえがみられる
- 思春期前に歩けなくなった方は背骨の変形が生じやすい

Ⅳ型



- 20歳以上で発症することが多い
- 両足の筋肉の力が弱まる

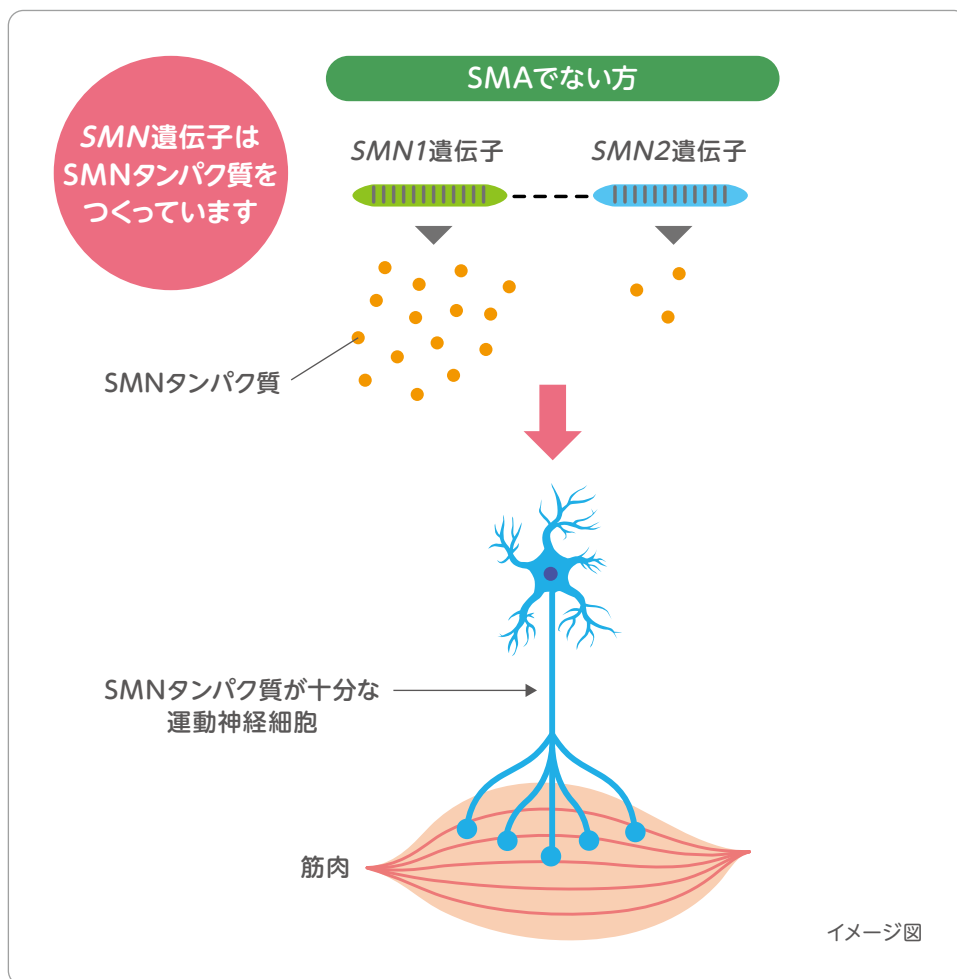
- 筋萎縮（筋肉がやせ細る）や、筋肉のぴくつきがあらわれる
- 寝た状態から立ち上がる時、手で支えないと起き上がれない
- 階段の上がり下りに手すりが必要となる
- 今まで手で持ち上げていたものを持ち上げられなくなる
- 症状の進行は小児型（Ⅰ～Ⅲ型）と比べるとゆっくりである

SMAの原因

SMAの患者さんは、運動神経生存遺伝子 (SMN遺伝子)^{※1}の欠失または変異^{※2} (持っていないまたは変化している)によって、運動神経の生存に必要なSMNタンパク質が十分につくれなくなります。その結果、運動神経の働きを保てなくなり、筋緊張低下、筋力低下や筋萎縮 (筋肉がやせ細る) といった筋肉の変化があらわれます。

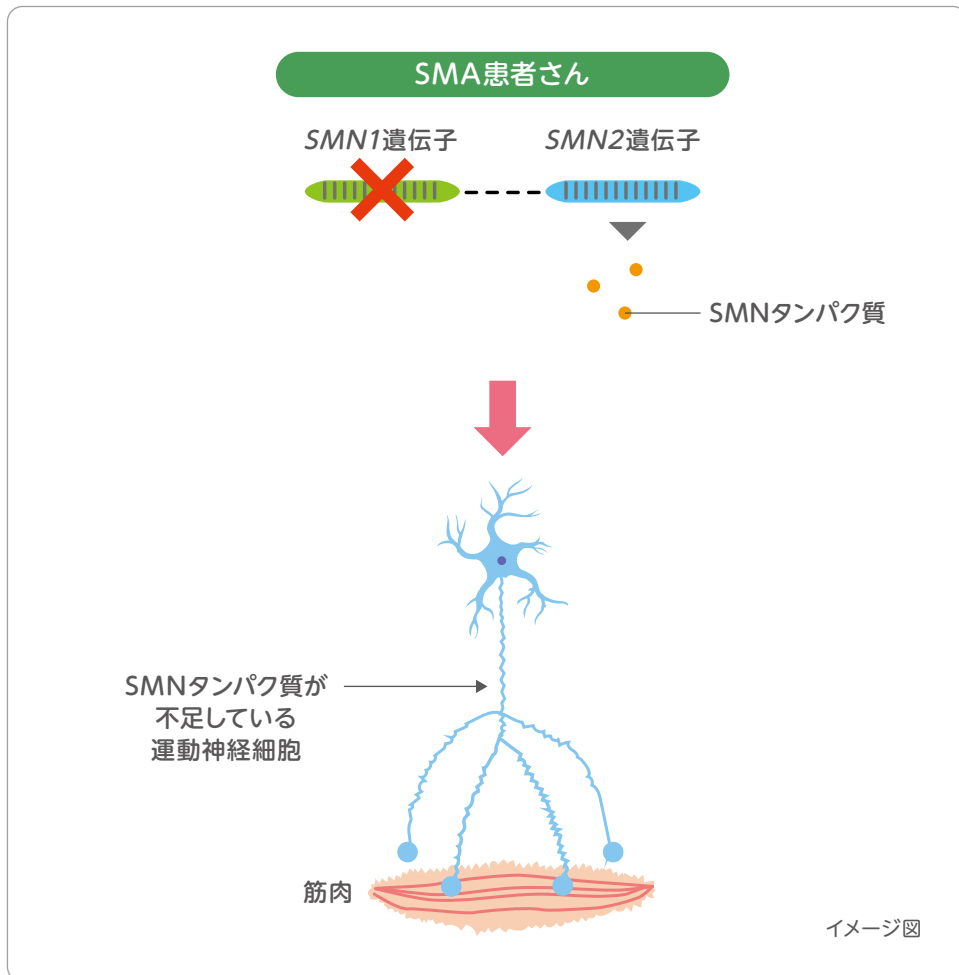
※1 運動神経の生存や機能維持に必要なタンパク質を産生する遺伝子です。

※2 遺伝子の変化には、含まれている遺伝情報が通常と異なる場合と、遺伝子自体が存在しない場合があります。



SMN遺伝子にはSMN1遺伝子とSMN2遺伝子があります。SMN1遺伝子がメインの遺伝子として十分な量のSMNタンパク質をつくり、SMN2遺伝子はバックアップとして働くため、SMN1遺伝子が欠失または変異している(持っているまたは変化している) SMA患者さんは、SMNタンパク質を少ししかつくり出すことができません。

SMAの治療は、いかに正常なSMN1遺伝子と同じように十分な量のSMNタンパク質をつくり出すことができるようになるかが鍵となります。

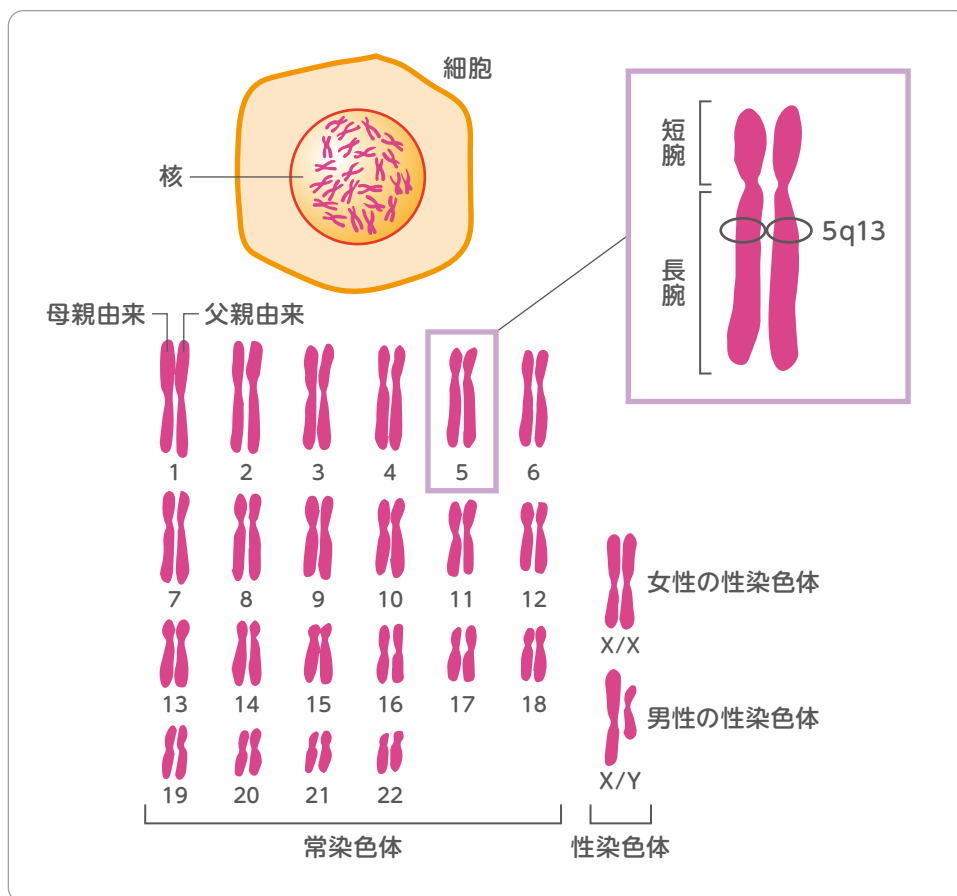


SMAと遺伝

ヒトの遺伝情報は、細胞の核内にある染色体の中に収められています。染色体は、父親と母親、それぞれから受け継いだ2本の染色体が1つのペアをつくっています。全部で23ペア(46本)存在しており、これらは「常染色体」と「性染色体」の2種類に分けられます。

常染色体には1番から22番まで番号がついており、5番目の染色体の長腕と呼ばれる部位の13という場所(5q13)にSMAの原因遺伝子(SMN1遺伝子)が存在しています。

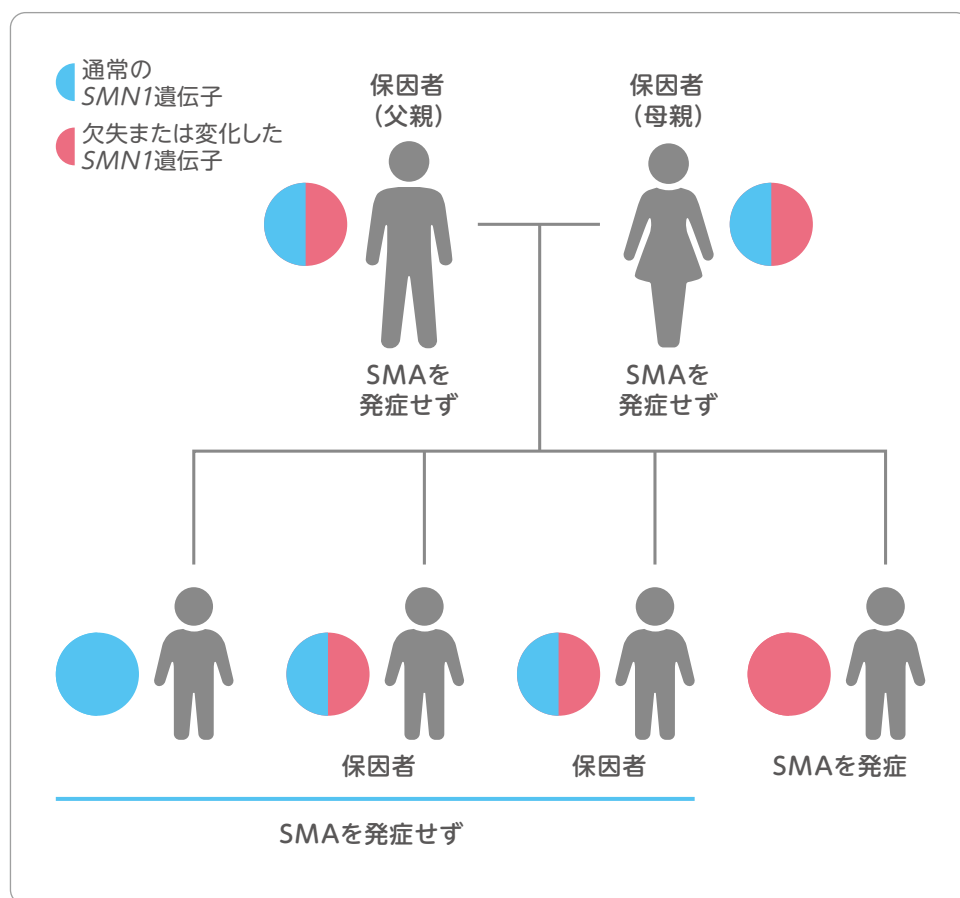
細胞核と染色体(イメージ図)



SMAは遺伝子の疾患です。

父親と母親が保因者で、それぞれから受け継いだSMN1遺伝子の両方がどちらも欠失または変化している場合にのみ、そのお子さんはSMAを発症します（両親が保因者の場合、1/4（25%）の確率でお子さんがこの病気になります）。父親または母親から受け継いだSMN1遺伝子のうちどちらか1つだけ欠失または変化している場合、SMAは発症せず、保因者となります。保因者は一生涯SMAを発症することはありません。

SMAの遺伝形式

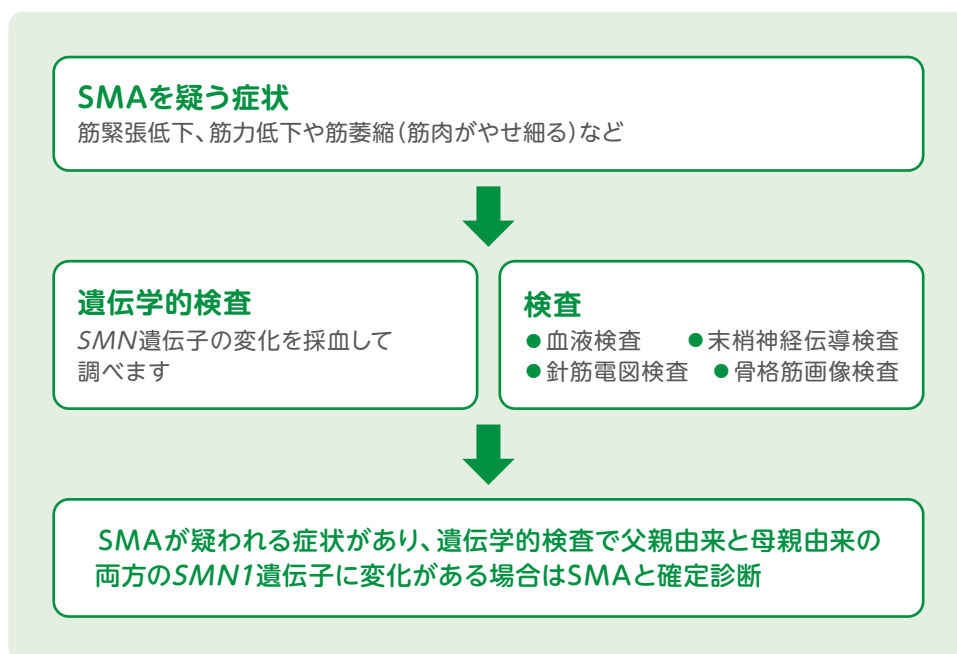


SMAの診断

SMAが疑われる症状として、筋緊張低下、筋力低下や筋萎縮（筋肉がやせ細る）がありますが、これらの症状はSMA以外の神経や筋肉の病気にもみられます。原因を確かめるために、さまざまな検査を行いますが、SMAの確定診断は遺伝学的検査*が最も有用です。

SMAは早期診断・早期治療が重要ですので、SMAが疑われる症状があった場合は、なるべく早く遺伝学的検査を行うことが推奨されています。

※ SMAが疑われる場合に行われる遺伝学的検査は保険適用となります。



SMA以外に筋緊張低下や筋萎縮があらわれる病気としては下記のような疾患があります。

- 糖原病Ⅱ型 (Pompe病)
- 先天性筋ジストロフィー
- 先天性ミオパチー
- 先天性筋強直性ジストロフィー
- 遺伝性ニューロパチー
- など

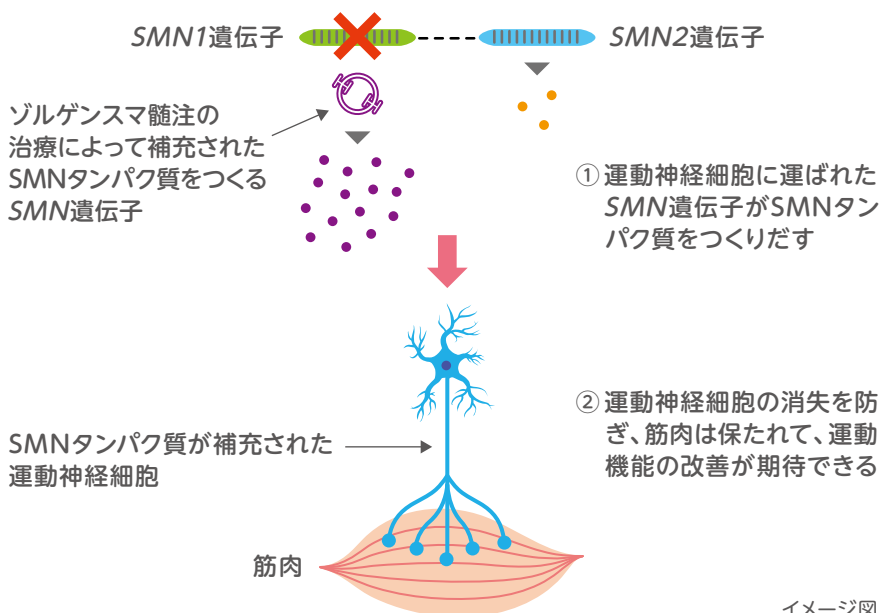
ゾルゲンスマ髄注について

ゾルゲンスマ髄注とは

ゾルゲンスマ髄注は、SMA患者さんに不足しているSMNタンパク質を補うことを目的としてつくられました。安定してSMNタンパク質をつくりだすことができるように設計したSMN1遺伝子を病原性のない殻を持つ治療用ベクター（アデノ随伴ウイルス9型のカプシドを有するアデノ随伴ウイルス：AAV9）に入れて、目的の場所（運動神経細胞）まで届けられるように開発された製品です。1～2分かけて髄腔内投与を行います。

AAV9によって運動神経細胞へ運ばれたSMN遺伝子は、長期間安定して細胞の核の中に留まります。

ゾルゲンスマ髄注の治療を適切な時期に行ったSMA患者さん



ゾルゲンスマ髄注由来の改変SMN遺伝子は、患者さんの染色体には組み込まれる可能性は低いため、原則的に患者さんの遺伝子に影響を与えません。

このような治療を遺伝子補充療法と呼びます。

特に注意すべき副作用

肝機能障害

ゾルゲンスマ髄注の投与後に、肝機能の検査値異常などをともなう肝機能障害があらわれることがあります。また、ゾルゲンスマ点滴静注を投与された患者さんにおいて、肝不全があらわれたとの報告があります。

肝機能障害のリスクを軽減するため、ゾルゲンスマ髄注の投与前後にプレドニゾロンなどの副腎皮質ステロイド剤（経口薬）を服用する必要があります。服用期間は患者さんによって異なりますので、必ず主治医の指示に従ってください。（21ページ）
また、肝機能の状態を確認するため、ゾルゲンスマ髄注の投与前および投与後3か月間は定期的（1か月間は週に1回、その後は2週に1回）に肝機能検査を実施する必要があります。（20ページ）

血小板減少症

ゾルゲンスマ髄注の投与後初期に、血小板数が減少することがあるため、ゾルゲンスマ髄注の投与前および投与後は定期的（少なくとも1か月間は週に1回、必要な場合はさらに継続）に血小板数を測定し、注意深く観察する必要があります。（20ページ）
ゾルゲンスマ髄注の投与後に血小板数の異常が認められた場合には、正常範囲に回復するまで血小板数の測定を継続する必要があります。

末梢性感覚ニューロパチー

ゾルゲンスマ髄注の投与後約3週間に、末梢性感覚ニューロパチーがあらわれたとの報告があります。患者さんが幼児の場合、ご家族が状態をよく見ていただく必要があります。ニューロパチーの症状は長期にわたることがあります。

血栓性微小血管症

ゾルゲンスマ点滴静注を投与された患者さんにおいて、ゾルゲンスマ点滴静注の投与から1週間前後に血栓性微小血管症があらわれたとの報告があります。

その他の副作用

頭痛、浮動性めまい、感覚鈍麻、錯感覚、嘔吐、発熱、上気道感染、四肢痛

ゾルゲンスマ髄注の投与後に、上記副作用があらわれることがあるため、注意いただく必要があります。

腰椎穿刺に関連した副作用

腰椎穿刺後は吐き気や嘔吐、頭痛、めまい、背中痛みがあらわれることがあるため、安静を保ち、全身状態を観察します。

ゾルゲンスマ髄注の投与後に 患者さんおよびそのご家族が注意すべき症状

- 嘔吐、黄疸（皮膚や白目が黄色くなる）または意識の低下などの症状が認められた場合 [肝機能障害を示唆する徴候]
- ケガをした時の内出血が治りにくい、出血がいつもより止まりにくいなどの症状が認められた場合 [血小板減少症を示唆する徴候]
- 手足のしびれ感やピリピリ感などの症状が認められた場合 [末梢性感覚ニューロパチーを示唆する徴候]
- 内出血の増加、嘔吐、尿量減少、痙攣発作などの症状が認められた場合 [血栓性微小血管症を示唆する徴候]
- 頭痛、浮動性めまい、感覚鈍麻、錯感覚、嘔吐、発熱、上気道感染、四肢痛があらわれた場合

**上記の徴候・症状が認められた場合は、
すぐに主治医に連絡してください。**

ゾルゲンスマ髄注の治療対象

治療対象となる患者さん

ゾルゲンスマ髄注の治療対象となるのは、脊髄性筋萎縮症 (SMA) の患者さんです。次の項目のすべてに該当する場合のみゾルゲンスマ髄注の投与が可能です。

- 過去にゾルゲンスマ点滴静注・髄注による治療を受けたことがない
- ゾルゲンスマ髄注の成分に対し過敏症の既往がない
- 父親および母親から受け継いだ *SMN1* 遺伝子の両方が欠失または変化していることが確認されている
- 2歳以上
- 抗AAV9抗体の検査の結果、陰性であることが確認されている
- プレドニゾロンなどの副腎皮質ステロイド剤に対するアレルギーまたは過敏症の既往がなく、プレドニゾロンなどの副腎皮質ステロイド剤が投与できる

以下の患者さんには臨床試験での使用経験がないため、本品投与前にリスクとベネフィットを考慮した上で投与される必要があります。

- 18歳以上の方
- *SMN2* 遺伝子のコピー数が4以上で、SMAの臨床症状が発現前の方
- 永続的な人工呼吸が導入されたなどの疾患が進行した方

慎重な治療適用が必要と考えられる患者さん

以下の項目に1つでも該当する患者さんは、ゾルゲンスマ髄注の投与を慎重に判断する必要があります。

- 肝機能障害がある
- 感染症を合併している
- プレドニゾロンなどの副腎皮質ステロイド剤服用中に、やむを得ず予防接種をする必要がある
- 妊娠中の方、妊娠している可能性のある方
- 授乳中の方

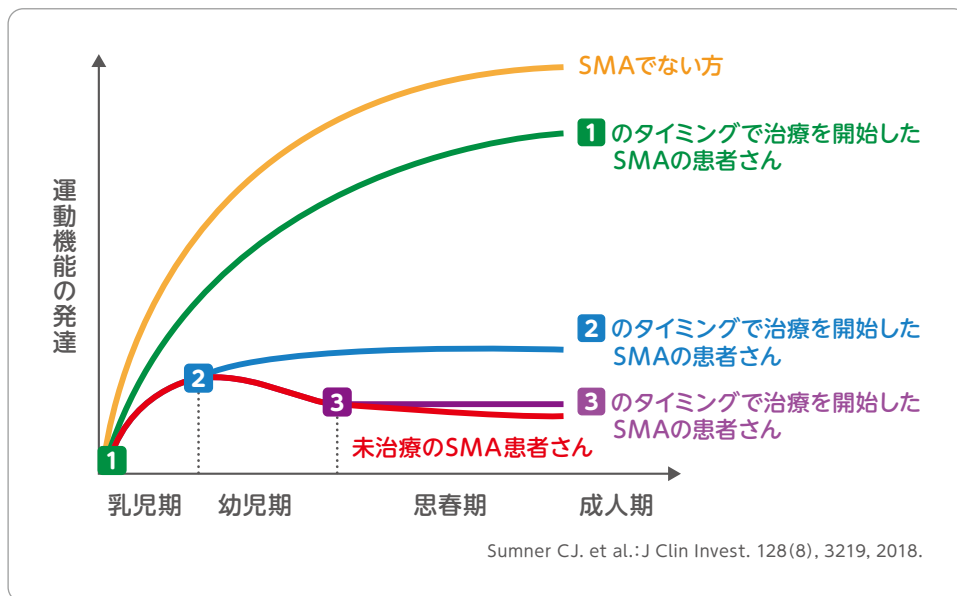
SMA発症後の早期治療の重要性について

SMAは進行性の疾患です。

SMA未治療の場合、出生直後から運動機能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。

治療のタイミングと治療効果（イメージ図）



早い段階で症状に気づき、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。

ゾルゲンスマ髄注による治療で期待できること

- 運動神経細胞の消失を防ぐ
- 症状の進行を抑える
- 運動機能の低下を防ぐ

ゾルゲンスマ髄注のリスクや注意事項

ゾルゲンスマ髄注による治療では、次のようなリスクおよび注意事項があります。該当する方は主治医にご相談ください。

特に注意すべき副作用	ゾルゲンスマ髄注の投与により、肝機能障害、血小板減少症、末梢性感覚ニューロパチー、血栓性微小血管症などがあらわれることがあります。(13ページ)
投与前後に行うプレドニゾンなどの副腎皮質ステロイド剤の注意事項	ゾルゲンスマ髄注の投与により肝機能障害が発現することがあることから、ゾルゲンスマ髄注の投与前後にプレドニゾンなどの副腎皮質ステロイド剤を投与します。同薬の服用によって免疫力が低下するため、感染症のリスクが高まります。感染症にかかった場合は重篤化する可能性があるため、適切な感染症予防をしてください。(23ページ) 同薬服用期間にやむを得ず予防接種をする患者さんは、予防接種の有益性が危険性を上回ると判断される場合のみ、接種をします。(15ページ)
導入遺伝子の残存	ゾルゲンスマ髄注の投与によって運動神経や筋細胞などに導入された遺伝子は染色体に組み込まれることなく細胞の核内に存在し、SMNタンパク質を長期間安定してつくります。
次世代への影響	ゾルゲンスマ髄注は生殖器官に長期間残存して生殖細胞に影響を及ぼす可能性は否定できません。 妊婦または妊娠している可能性のある女性は、治療上の有益性が危険性を上回ると判断される場合にのみゾルゲンスマ髄注を投与することができます。 授乳中の方は、治療上の有益性および母乳栄養の有益性を考慮し、授乳の継続または中止を検討する必要があります。

ゾルゲンスマ髄注の治療の流れ

1

ゾルゲンスマ髄注の治療について説明を受けます

入院期間については担当医にご相談ください。



2

投与前に必要な検査を受けます

(19ページ)



3

投与24時間前にプレドニゾロンなどの副腎皮質ステロイド剤を服用します

服用にともない予防接種のスケジュール調整が必要になることがあります。(21ページ)



4

ゾルゲンスマ髄注を1～2分かけて投与します

ゾルゲンスマ髄注の治療は1回の投与で完了します。ゾルゲンスマ投与終了後、腰椎穿刺後の標準的なケアを行います。安静を保ち、全身状態を観察します。



5

プレドニゾロンなどの副腎皮質ステロイド剤を少しずつ減量します



6

ゾルゲンスマ髄注の投与後に必要な検査を受け、経過観察を行います

(20ページ)



7

投与後の長期フォローアップ

(28ページ)

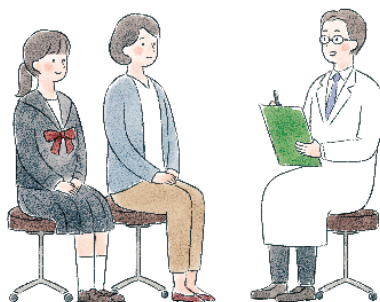


ゾルゲンスマ髄注の治療を受ける前に必要な検査

抗AAV9抗体検査

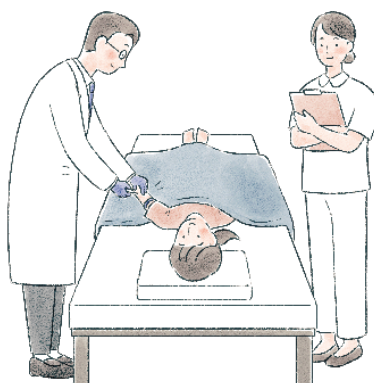
ゾルゲンスマ髄注の投与前に必ず実施する検査です。

抗AAV9抗体検査の結果が陽性の場合、ゾルゲンスマ髄注の投与はできません。



肝機能検査、血小板数の測定

ゾルゲンスマ髄注の治療により、肝機能障害、血小板減少症および血栓性微小血管症などがあらわれることがありますので、事前に検査を行い、肝臓などの状態を確認します。



その他、感染症の合併の有無を含め、患者さんの状態を確認するため検査を実施します。



ゾルゲンスマ髄注の治療を受けた後に必要な検査

肝機能検査、血小板数の測定

ゾルゲンスマ髄注の治療は1回の投与で完了します。ゾルゲンスマ髄注の治療により、肝機能障害、血小板減少症および血栓性微小血管症などがあらわれることがありますので、ゾルゲンスマ髄注の投与前後に検査を行い、肝臓などの状態を確認します。

検査スケジュール

検査項目	投与前	投与後											
		1ヵ月				2ヵ月				3ヵ月			
		第1週	第2週	第3週	第4週	第5週	第6週	第7週	第8週	第9週	第10週	第11週	第12週
肝機能検査	●	●	●	●	●		●		●		●		●
血小板数の測定	●	●	●	●	●	必要に応じて検査します							

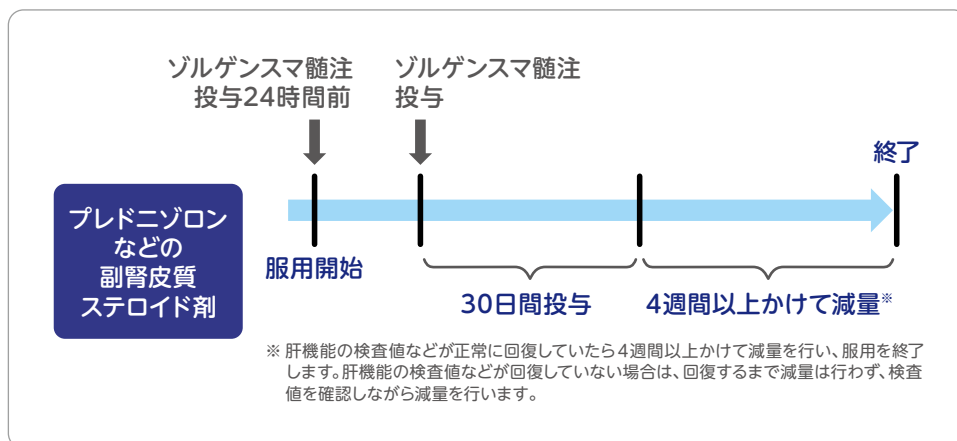
ゾルゲンスマ髄注の投与後、特に嘔吐や発熱などの何らかの症状が認められた場合や、検査結果に異常が認められた場合には、主治医の判断により、さらに頻回に検査を行う場合があります。

プレドニゾロンなどの副腎皮質ステロイド剤（経口薬）の服用について

ゾルゲンスマ髄注の投与により肝機能障害があらわれることがあることから、治療開始24時間前から一定期間、プレドニゾロンなどの副腎皮質ステロイド剤を服用する必要があります。

同薬の服用によって免疫力が低下するため、必ず感染症予防を実施してください。

プレドニゾロンなどの副腎皮質ステロイド剤の服用期間



予防接種スケジュールの調整

プレドニゾロンなどの副腎皮質ステロイド剤の服用によって免疫力が低下するため、予防接種については必ず主治医に相談してください。

プレドニゾロンなどの副腎皮質ステロイド剤（経口薬）の服用（服用期間、服用量）は患者さんによって異なりますので、必ず主治医の指示に従って服用してください。また、服用後に嘔吐を認めた場合は、必ず主治医に連絡してください。プレドニゾロン投与中に他剤を服用する場合は必要に応じて主治医に相談してください。

ゾルゲンスマ髄注における 投与前の注意事項

呼吸管理や感染症予防について

SMAの患者さんは、痰を吐き出すことが難しく、睡眠中に呼吸困難に陥ることがあります。かぜなどの呼吸器感染症はその症状をさらに悪化させます。ゾルゲンスマ髄注の投与決定以降は、毎日の感染症予防が重要です。



かぜの症状（咳をしている、くしゃみ、鼻水、インフルエンザなど）のある人との接触は避けてください。



同居のご家族も石鹸による手洗いやアルコール消毒などを頻繁に実施し、手を清潔に保つようにしてください。



呼吸器症状（喉の痛み、鼻水、くしゃみ、咳こみ、痰、息苦しそう様子）や発熱がみられた場合は、すぐに医療機関を受診してください。
感染症を合併している場合は、感染症が回復またはコントロールされるまで、ゾルゲンスマ髄注の投与が延期されることがあります。

ゾルゲンスマ髄注における 投与後の注意事項

ゾルゲンスマ髄注の投与後に患者さんおよびそのご家族が
注意すべき症状については、14ページを参照ください。

呼吸管理や感染症予防について

SMAの患者さんは、痰を吐き出すことが難しく、睡眠中に呼吸困難に陥ることがあります。かぜなどの呼吸器感染症はその症状をさらに悪化させます。

ゾルゲンスマ髄注による治療を受ける患者さんは、併用しているプレドニゾロンなどの副腎皮質ステロイド剤の影響で免疫力が低下しているため、毎日の感染症予防が重要です。



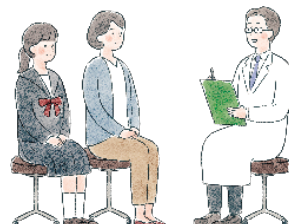
かぜの症状(咳をしている、くしゃみ、鼻水、インフルエンザなど)のある人との接触は避けてください。



同居のご家族も石鹸による手洗いやアルコール消毒などを頻繁に実施し、手を清潔に保つようにしてください。



呼吸器症状(喉の痛み、鼻水、くしゃみ、咳こみ、痰、息苦しそうなお様子)や発熱がみられた場合は、すぐに医療機関を受診してください。



ゾルゲンスマ髄注の投与後は、主治医の指示に従って一定期間は治療を受けた医療機関を受診してください。緊急時などに他の医療機関を受診する際は、ゾルゲンスマ髄注の投与を受けたことを必ず担当医師にお伝えください。

(29ページ)

ゾルゲンスマ髄注の成分に含まれるアデノ随伴ウイルス9型のカプシドを有するアデノ随伴ウイルスについては、「遺伝子組換え生物等の使用等の規制による生物の多様性の確保に関する法律(カルタヘナ法)」に基づき承認された第一種使用規程が定められていることから、本品の使用にあたっては第一種使用規程を遵守してください。

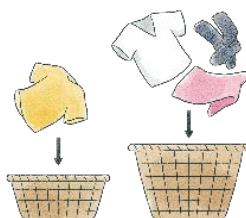
体液や排泄物の処理について

ゾルゲンスマ髄注の治療を受けた患者さんの体液(鼻水、よだれ、なみだ)や排泄物(嘔吐物、尿、糞便)には、ゾルゲンスマ髄注由来の改変ウイルスが一定期間含まれます。改変ウイルスの広がりを最小限にするために下記の対策にご協力ください。

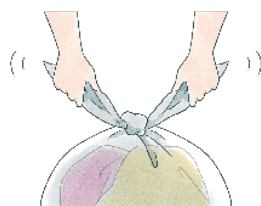
ゾルゲンスマ髄注の投与後2週間が経過するまで



患者さんの体液や排泄物を扱うときは、マスクと手袋を必ず着用してください。



患者さんの体液や排泄物が付着したタオルや衣類、寝具は、他の洗濯物と分けて、可能な限り速やかに洗濯してください。



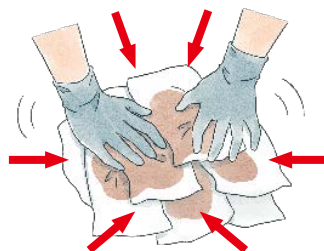
患者さんの体液や排泄物が付着した廃棄物は、袋を二重にして収め、通常の可燃ごみとして廃棄してください。

(次ページへ続く)

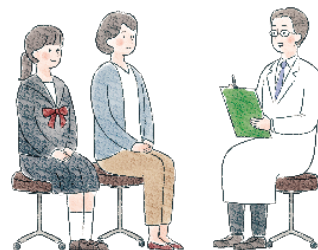
ゾルゲンスマ髄注における投与後の注意事項

患者さんの体液や排泄物が付着した場所は、以下のように対応してください。

- ① 吸水シートなどで体液や排泄物を覆い、端から中心に集めるように取り除いてください。
- ② 消毒液（次亜塩素酸ナトリウム）に浸したペーパータオルで拭いてください。
- ③ 使用したペーパータオルなどは袋を二重にして収め、通常の可燃ごみとして廃棄してください。



他の医療機関で血液検査を受ける場合は、主治医にご相談ください。



脊髄性筋萎縮症における支持療法

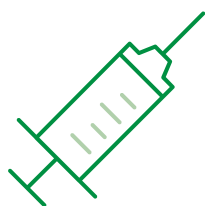
SMAに対する支持療法として下記のようなものがあります。



人工呼吸管理
(マスクを用いた人工呼吸法)



気道からの分泌物の除去
(痰などの吸引)



気道感染症の予防
(インフルエンザ、肺炎球菌などの
ワクチン接種)



栄養補助
(栄養チューブ、胃瘻)



理学療法
(リハビリテーション、装具)



整形外科的治療
(脊柱変形、関節拘縮に対して)

など

ゾルゲンスマ髄注の投与後も必要に応じて上記の支持療法を行ってください。

治療を行ううえでご注意いただきたいこと

ゾルゲンスマ髄注によって導入された改変SMN遺伝子は、患者さんのからだの中に留まります。そのため、患者さんの年齢にあわせて治療内容の説明を継続的に行う必要があります。また、長期にわたる経過観察が必要なこともご理解ください。

遺伝カウンセリングについて

ご希望に応じて遺伝カウンセリングを実施いたします。患者さんの年齢やご希望に応じて、患者さんと一緒に説明をさせていただきます。

遺伝カウンセリングで説明する内容

- SMAは遺伝子の疾患であること
- ゾルゲンスマ髄注による遺伝子補充療法を受けたこと
- 導入した遺伝子は安定的に核内に留まること
- ゾルゲンスマ髄注は生殖器官に長期間残存して生殖細胞に影響を及ぼす可能性は否定できないこと

ゾルゲンスマ髄注の投与に関する説明

患者さんが幼児の場合、理解できるような年齢に達した際に、ゾルゲンスマ髄注を投与したことをご家族から説明してください。

説明していただきたい内容

- ゾルゲンスマ髄注による遺伝子補充療法を受けたこと
- ゾルゲンスマ髄注の投与によって導入された遺伝子は染色体に組み込まれる可能性は低く、長期的に細胞内に留まって必要なタンパク質をつくると考えられていること

長期フォローアップ

ゾルゲンスマ髄注を投与した患者さんは、安全性と有効性を確認する製造販売後調査にご協力いただく場合があります。

ご協力いただいた場合の検査例： 運動機能を調べる検査（筋力と運動機能を確認するための検査）

- CHOP-INTEND
(Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders)
- HFMSE
(Hammersmith Functional Motor Scale [Expanded]) (拡大Hammersmith運動機能評価スケール)
- RULM
(Revised Upper Limb Module) (上肢モジュール改訂版)

など

ゾルゲンスマ髄注における投与後の注意事項

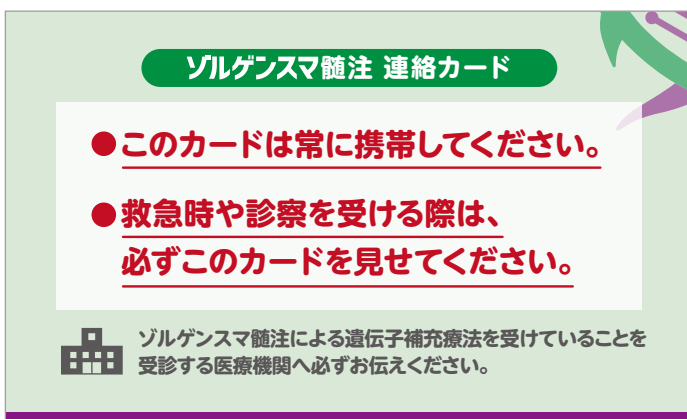
日常生活の注意事項

異常を感じたらすぐに主治医へ連絡

からだの異常を感じたら、主治医に連絡しましょう。


ゾルゲンスマ髄注連絡カードの活用

緊急時などに適切な処置を受けられるように、ゾルゲンスマ髄注連絡カードを携帯し、医療関係者へ提示できるようにしましょう。



ゾルゲンスマ髄注 連絡カード

- このカードは常に携帯してください。
- 救急時や診察を受ける際は、必ずこのカードを見せてください。

 ゾルゲンスマ髄注による遺伝子補充療法を受けていることを受診する医療機関へ必ずお伝えください。

感染症に注意

併用しているプレドニゾンなどの副腎皮質ステロイド剤の影響で免疫力が低下しているため、かぜやインフルエンザなど感染症に注意しましょう。

その他

引っ越しなどで病院を変更して主治医が変更となる場合は、必ず現在の主治医に連絡してください。

医療機関名・主治医名・連絡先



治療に関する情報は、下記のサイトにも掲載されています

<https://www.healthcare.novartis.co.jp/sma>



ノバルティス ファーマ株式会社

ZIT00001ZK0001
2026年4月