

## 都民講座

# マスクリーニングが 変える 脊髄性筋萎縮症の未来

[日時]2022年 6/20 (月) 15:00~16:30 [場所]ハイブリッド開催

(都医学研講堂・Zoomウェビナー)

※新型コロナウイルス感染症の拡大状況により、開催中止や配信のみの開催に変更する場合がございます。  
弊所ホームページ(<https://www.igakuken.or.jp/>)をご確認いただきますようお願いいたします。

## 脊髄性筋萎縮症の治療の進歩：新生児スクリーニングが必要です

東京女子医科大学 ゲノム診療科 特任教授 齋藤 加代子

脊髄性筋萎縮症(SMA)は脊髄の運動神経細胞の変性が進行する難病です。特にI型は呼吸器なしでは2歳までも生きることができません。国際共同治験の結果、次々に3種類の薬が有効と認められました。いずれも発病から早ければ早いほど効果が高く、発病前ではさらに効果が高く、発病を抑えることに成功しました。新生児スクリーニング検査により発病前治療ができるようになりました。米国では新生児の95%がこの検査を受けて、治療されるようになりました。しかし、日本はまだ一部の自治体しか実施していません。私たちは、東京都の、わが国の赤ちゃん全員にこの新生児スクリーニングをお受けいただき、SMAの発病を抑えたいと願っています。

## SMAに対する新生児マスクリーニングの現状

東京医科歯科大学 小児科 助教 水野 朋子

脊髄性筋萎縮症(以下SMA)は、脊髄前角にある運動神経細胞の変性により、全身の筋肉が萎縮し、筋力低下、嚥下障害、呼吸障害などをきたす進行性の疾患です。SMN1遺伝子の欠失により発症します。従来治療法のない疾患でしたが、最近3つの治療薬が開発されました。治療薬を投与することで、運動機能が改善しますが、症状が進んだ状態で投与しても効果は限定的です。そこで症状が出ていない新生児期に、SMN1遺伝子の欠失を調べることで、SMAを早期発見し、治療を行う試みが始まっています。早期治療により歩行が可能となる例も報告されています。本講演ではSMAの新生児マスクリーニングの現状、展望、問題点などをお話したいと思います。

### 申込方法

【対面式(都医学研講堂):40名】※新型コロナウイルス感染症の拡大状況により、開催中止や配信のみの開催に変更する場合がございます。

(メールの場合)

件名に「第2回都民講座(対面式希望)」、本文に「氏名(フリガナ)」「参加希望人数」2名希望の場合は「同伴者氏名(フリガナ)」「電話番号(日中のご連絡先)」を入力の上、[tomin@igakuken.or.jp](mailto:tomin@igakuken.or.jp)までお申し込みください。

(往復ハガキの場合)

「第2回都民講座申込(対面式希望)」と明記の上、「住所」「氏名(フリガナ)」「参加希望人数」2名希望の場合は「同伴者氏名(フリガナ)」「電話番号」をご記入いただき、〒156-8606 東京都世田谷区上北沢2-1-6 東京都医学総合研究所 普及広報係宛 までお申し込みください。

【Zoomウェビナー:500名】

[https://zoom.us/webinar/register/WN\\_oH4md-gTNucAHaF8FGAmg](https://zoom.us/webinar/register/WN_oH4md-gTNucAHaF8FGAmg)

登録後、確認メールが自動送信されます。確認メールには視聴用URL・注意事項等が記載されていますので、必ず内容をご確認ください。

※確認メールが届かない場合は、お手数ですが下記の問合せ先までお問い合わせください。

※お申し込み1件につき、1つの端末(パソコン・タブレット・スマートフォン等)をご使用ください。

※Zoomが使用できる端末は各自でご用意ください。

アプリのダウンロードやパソコンの設定については研究所ではご案内できませんので、各自でご準備をお願いいたします。



申込締切

2022年6月13日(月)