

# 脊髄性筋萎縮症(SMA)の診療ガイドライン目次

(敬称略)

序文	中島健二 齋藤加代子
ガイドライン作成の手順	小島原典子
総論	
第1章 脊髄性筋萎縮症(SMA)とは	齋藤加代子
1. SMAの定義、病型分類、遺伝形式	
2. SMAの病態— <i>SMN1</i> , <i>SMN2</i> 遺伝子と SMN タンパク質	
3. 診断基準、認定基準、重症度評価スケール	
4. 疫学	
第2章 小児期発症 SMA (0, I, II, III 型) の臨床症状と診断アルゴリズム	竹島泰弘
第3章 成人における SMA	
1. 成人における SMA (小児期発症からの移行、IV 型) の臨床症状と診断アルゴリズム	齋藤利雄
2. ALS と SMA の違い (鑑別) (仮題)	勝野雅央
第4章 SMA と診断されたとき	
1. 心理社会的支援	浦野真理
2. 患者・家族の立場から	大山有子
第5章 SMA の合併症とその管理	
1. 呼吸障害とその管理	石川悠加
2. 食事摂取障害、嚥下障害とその管理	齋藤利雄
第6章 SMA のリハビリテーション	
1. 運動機能評価法	鈴木隼人、猪飼哲夫
2. SMA のリハビリテーション	長谷川三希子、猪飼哲夫
3. 日常生活動作、日常生活の注意点、補装具	長谷川三希子、猪飼哲夫
第7章 手術療法	
1. 食べられない、飲み込めない—胃瘻	世川修
2. 胃食道逆流—噴門形成術	世川修
3. 脊柱変形—脊柱固定術	高相晶士、宮城正行、齋藤亘
4. 呼吸不全—気管切開および気管喉頭分離術	松尾真理
第8章 生活・福祉支援、QOL の向上、災害時の対応	
1. 生活・福祉支援、QOL の向上	福島慎吾
2. 災害時の対応	大山有子
第9章 SMA の新生児スクリーニング体制	西尾久英、齋藤加代子
第10章 患者登録	加藤環、齋藤加代子、上田明子
第11章 SMA に対する治験	
バルプロ酸ナトリウム	高野梢、齋藤加代子

注：総論の第1著者をご担当の先生の間でお決め下さい。

各論

第12章 SMAの診断

\*CQ1 SMAに対して遺伝学的検査は有用ですか ○篠原正和、西尾久英、加藤環

第13章 SMAの治療

\*CQ2 SMAに対してヌシネルセン髄腔内投与は有用ですか

CQ2.1 新規発症の患者に対して有用ですか ○下村英毅、弓削康太郎

CQ2.2 長期経過（アドバンスト）の患者に対して有用ですか

○齊藤利雄、栗野宏之、佐橋健太郎

CQ2.3 型別の治療の適応はどうですか

○弓削康太郎、下村英毅

CQ2.4 成人の患者に対して有用ですか

○田中なつき、齊藤利雄、佐橋健太郎

CQ2.5 未発症のSMAに対して有用ですか

○下村英毅、弓削康太郎

CQ2.6 副作用は何ですか

○佐橋健太郎、下村英毅、栗野宏之

\*CQ3 ヌシネルセン治療を受けている患者へのリハビリテーションは有効ですか

○齊藤利雄、田中なつき、長谷川三希子

\*CQ4 SMAのうち髄腔内投与困難例に対して画像検査は有効ですか

○栗野宏之、下村英毅、齊藤利雄

\*CQ5 SMAに対してのヌシネルセン投与は医療経済的に有効ですか

○加藤環、松尾真理、齋藤加代子

\*印：システムティックレビュー

○印：第1著者

コラム

SMA（脊髄性筋萎縮症）とともに、本人として、家族として 代表 家族の会（大山有子）

両親から I型

両親から II型

両親から III型

本人から II型

本人から III型

巻末資料

SMART コンソーシアム、ホームページの案内

○上田明子、加藤環、齋藤加代子

SMA 家族の会 ホームページの案内

大山有子

索引