

## 分担研究課題：脊髄性筋萎縮症スクリーニング体制の構築

研究分担者：木水 友一（大阪母子医療センター小児神経科・副部長）

### 研究要旨

脊髄性筋萎縮症（spinal muscular atrophy: SMA）の新生児スクリーニング（newborn screening: NBS）に関連する検査体制、診療体制の構築とその充実を目的とする。令和6年度に引き続き、大阪でのSMA-NBSの継続実施と実証事業化に取り組み、国内の診療体制充実、特にリハビリテーション体制充実を目的に多施設共同研究を進めている。大阪での実証事業の結果を示していくとともにリハビリテーション研究を進め、SMA-NBS診療体制充実を目指す。

### A. 研究目的

令和6年度に引き続き脊髄性筋萎縮症（spinal muscular atrophy: SMA）の新生児スクリーニング（newborn screening: NBS）に関連する検査体制、診療体制（治療体制、フォローアップ体制）の構築とその充実を目的とする。

### B. 研究方法

大阪でのSMA-NBSの実施体制（検査、治療、フォローアップ体制）の構築と統括を行っている。2024年3月からは新生児マススクリーニングに関する実証事業に参加となり大阪府全域（大阪市、堺市も含め）で公費化されている。また、フォローアップ体制（特にリハビリテーション（リハ）体制）の充実のために治療前に発症している重症SMA児に生じる早期発症側弯症に対するリハによる予防・軽減効果を検討するための多施設共同前方視的介入研究課題を継続して行っている。

### （倫理面への配慮）

多施設共同研究課題「発症後に治療した重症脊髄性筋萎縮症乳児例に生じる早期発症脊柱側弯症に対する姿勢管理を中心としたリハビリテーション介入の予防効果についての検討」は自施設の倫理委員会の承認を得て実施している。（倫理申請番号：1701）

### C. 研究結果

大阪では2021年からSMA-NBSを開始し、検査実施数は約20万検体となっている。令和6

年度に大阪府で1例、大阪市内で1例のSMA陽性例がでていずれも早期治療につながっている。大阪市の1例は治療前に発症している症例であったため大阪公立大で治療導入後診療連携し、現在はリハ体制の整った大阪母子医療センターでフォローアップを行っている。偽陽性例はない。実証事業として大きな問題なくNBS検査を実施できている。

多施設共同研究は2024年2月に倫理委員会の承認を得て実施しており、現在5例の介入症例がいる。本研究介入による側弯症の予防効果が認めている。

### D. 考察

大阪でのSMA-NBS検査体制は問題なく稼働している。今回精査治療施設間での診療連携を行った症例が発生した。各施設毎の診療体制の限界があるため、患者への遅滞ない治療とその後の充実したフォローアップを実現するための診療連携体制の構築と充実が求められる。実施している研究課題でも、施設間だけでなく同一施設内でも治療後のリハの連携構築の困難があることが分かっており、継続的に議論すべき課題と認識している。本研究において具体的なリハ介入方法を開発し、それを周知していくことでこの課題への対応の1つになると考えている。

### E. 結論

今後も大阪でのSMA-NBSを継続実施し、結果を示していく。国内の診療・フォローアップ体

制に対しては、具体的な対応策を提示し課題の改善に取り組んでいく。

## F. 研究発表

### 1. 論文発表

- 1) Kimizu T, Arakawa R, Hasegawa M. Characteristics of early-onset, rapidly progressive scoliosis in spinal muscular atrophy type I treated with disease-modifying therapy –a multicenter retrospective study conducted in Japan. J Neuromuscul Dis, 2026 Jan 7:22143602251414327. doi: 10.1177/22143602251414327. (Online ahead of print)
- 2) 木水友一. 【小児リハビリテーションの5W1H-超少子時代を迎えて】(第3章) 小児リハビリテーションの実践 新たな治療薬導入による変化 脊髄性筋萎縮症(SMA)患者への新たな治療とリハビリテーション診療. J of Clinical Rehabilitation

(0918-5259), 2025;34(13):1402-1407.

- 3) 木水友一, 荒川玲子, 小牧宏文. 日本小児神経学会推薦総説: 脊髄性筋萎縮症の診療変化と新たな課題. 日小児会誌 2026, in press.

### 2. 学会発表

- 1) 木水友一. SMA-NBS の検査・診療体制に求められるもの. 第 67 回日本小児神経学会学術集会, 小慢・指定難病に関する委員会脊髄性筋萎縮症マスキング WG 委員会主催セミナー「スクリーニングによる早期診断の恩恵をこれからの医療に最大限活かすには」, 米子市, 2025. 6. 6.
- 2) 木水友一. より良い SMA-NBS 検査・診療体制を目指して. 第 52 回日本マスキング学会学術集会, 共催セミナー3「脊髄性筋萎縮症の長期治療戦略」, 名古屋市, 2025. 10. 4.

## G. 知的財産権の出願・登録状況 (予定を含む) 該当案件なし