

脊髄性筋萎縮症(SMA)で

ゾルゲンスマ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 遺伝子医療センター ゲノム診療科 特任教授
齋藤 加代子 先生

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://smarteyes.baby/>



ノバルティス ファーマ株式会社

ZOL00001GK0003
2021年9月作成



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
ゾルゲンスマについて	12
ゾルゲンスマとは	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
ゾルゲンスマの治療対象	15
乳児期に発症したSMAの早期治療の重要性について	16
ゾルゲンスマのリスクや注意事項	17
ゾルゲンスマの治療の流れ	18
ゾルゲンスマの治療を受ける前に必要な検査	19
ゾルゲンスマの治療を受けた後に必要な検査	20
プレドニゾ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
お子さんの成長にともないご注意いただきたいこと	27
日常生活の注意事項	29

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。

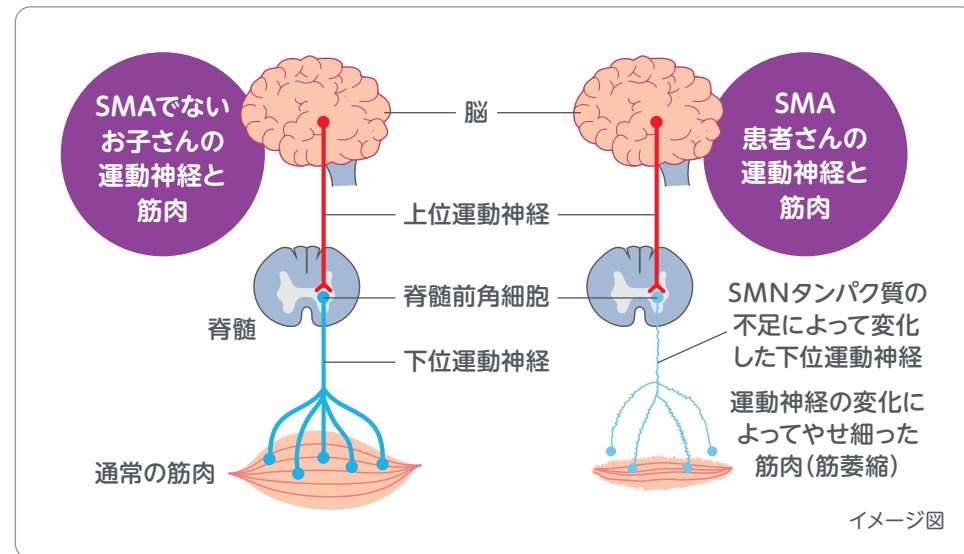
SMAの特徴として以下が挙げられます。

- 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
- 症状は左右同じようにあらわれる
- 呼吸不全を合併することが多い
- 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でないお子さんと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。

生まれてすぐ発症したSMAでは、大人になってから発症したSMAに比べて症状の進行が早く、重症となるケースが多く、早めの治療が大切です。

I型



- 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“カエルの足”のように足がベタッと床につく
- 生後0～6ヵ月、多くは生後3ヵ月未満で発症
- 筋肉がマシュマロのように柔らかい
- 泣き声が弱い
- 咳が弱く肺炎になりやすい

I型の患者さんの場合、いつまでたっても「首がすわらない」、「ひとり座り」ができないなど、発達の遅れをきっかけにSMAと診断される場合があります。

一般的な乳幼児の運動の到達年月*

首のすわり	生後4～5ヵ月	はいはい	生後9～10ヵ月
寝返り	生後6～7ヵ月	つかまり立ち	生後11～12ヵ月
ひとり座り	生後9～10ヵ月	ひとり歩き	生後1年3～4ヵ月

*「厚生労働省 平成22年乳幼児身体発育調査」において9割以上の乳幼児が達成した月年齢とした
<https://www.mhlw.go.jp/stf/houdou/0000042861.html>

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



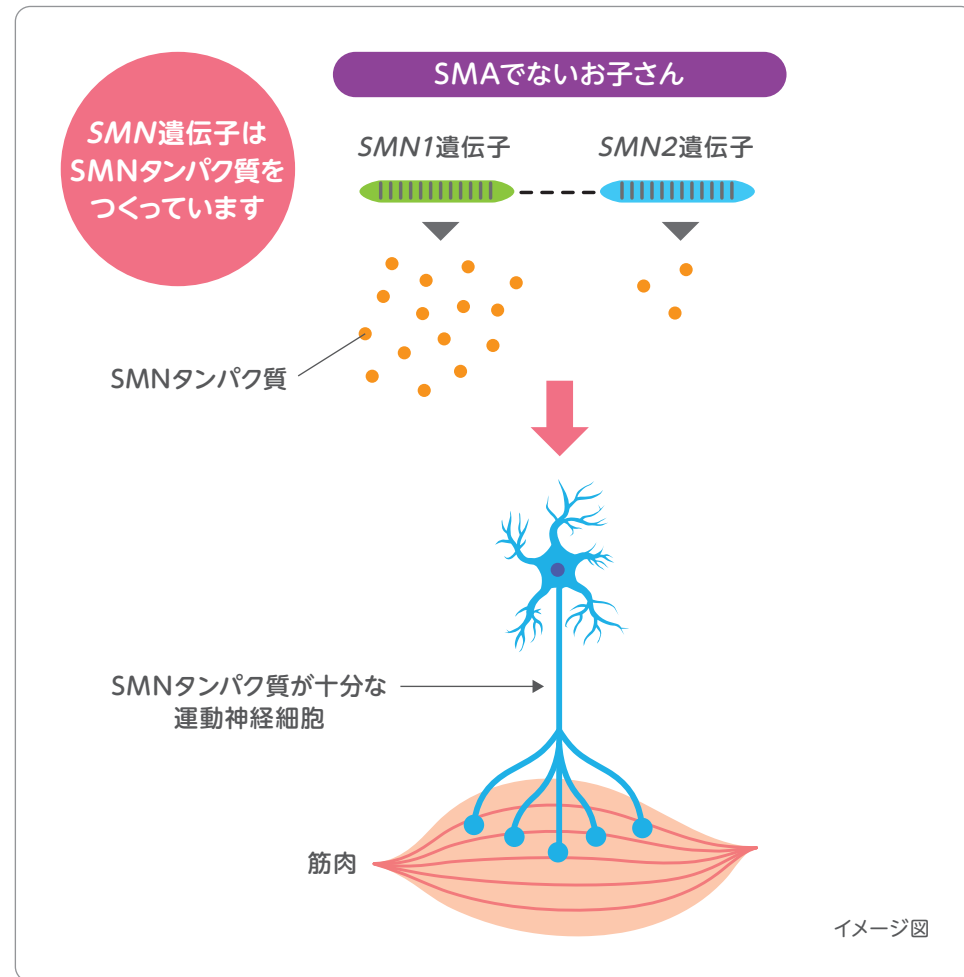
- 20歳以上で発症することが多い
- 両足の筋肉の力が弱まる
- 筋萎縮（筋肉がやせ細る）や、筋肉のびくつきがあらわれる
- 寝た状態から立ち上がる時、手で支えないと起き上がれない
- 階段の上がり下りに手すりが必要となる
- 今まで手で持ち上げていたものを持ち上げられなくなる
- 症状の進行は小児型（I～III型）と比べるとゆっくりである

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。

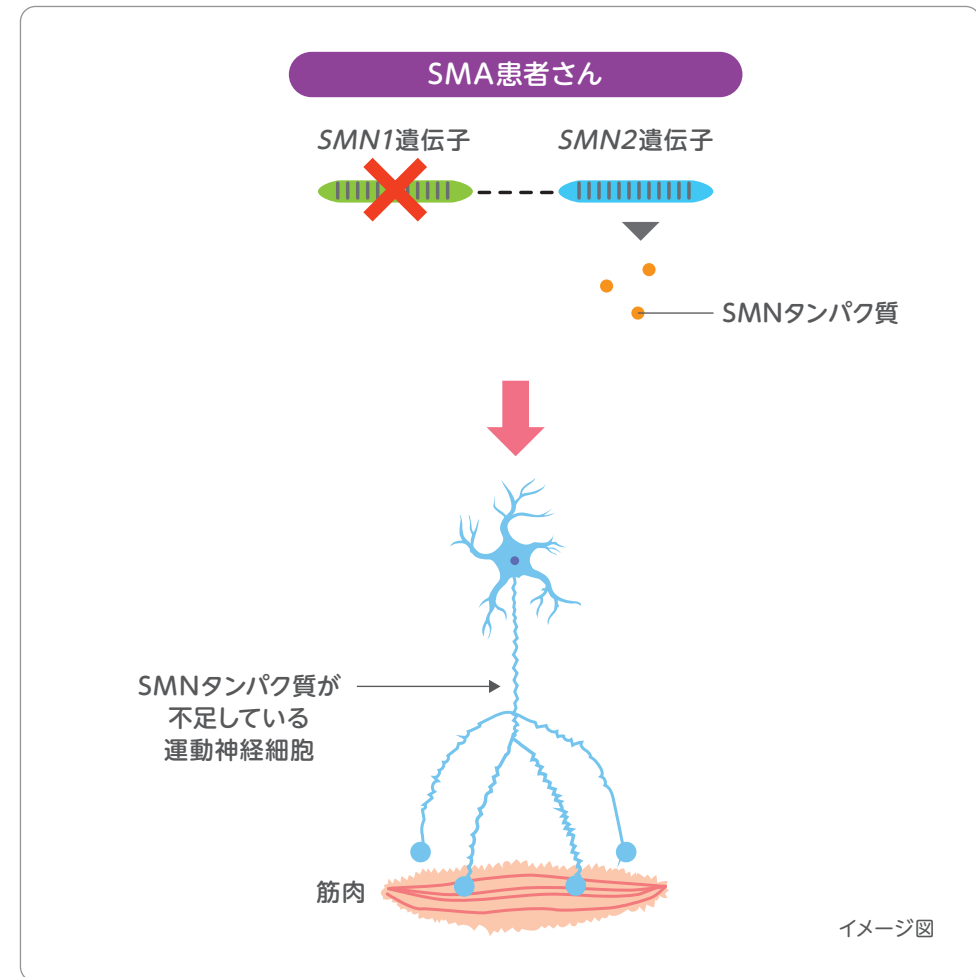
※1 運動神経の生存や機能維持に必要なタンパク質を産生する遺伝子です。

※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 (持っていない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することができません。

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。

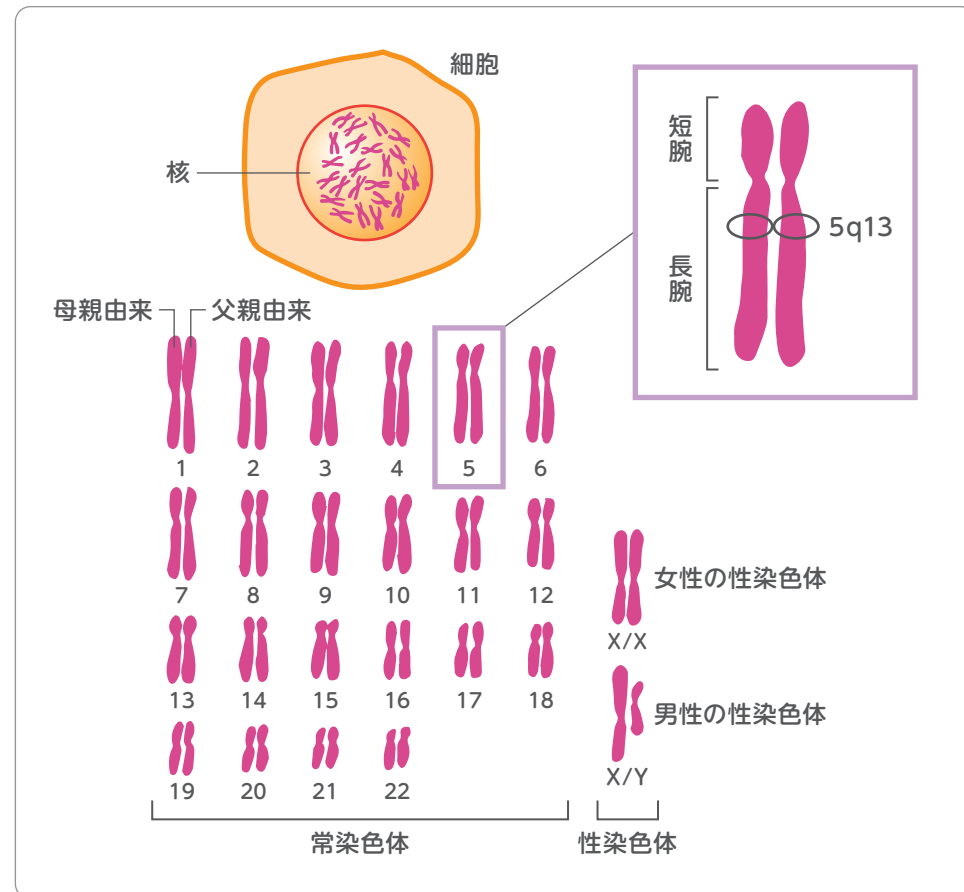


SMAと遺伝

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。

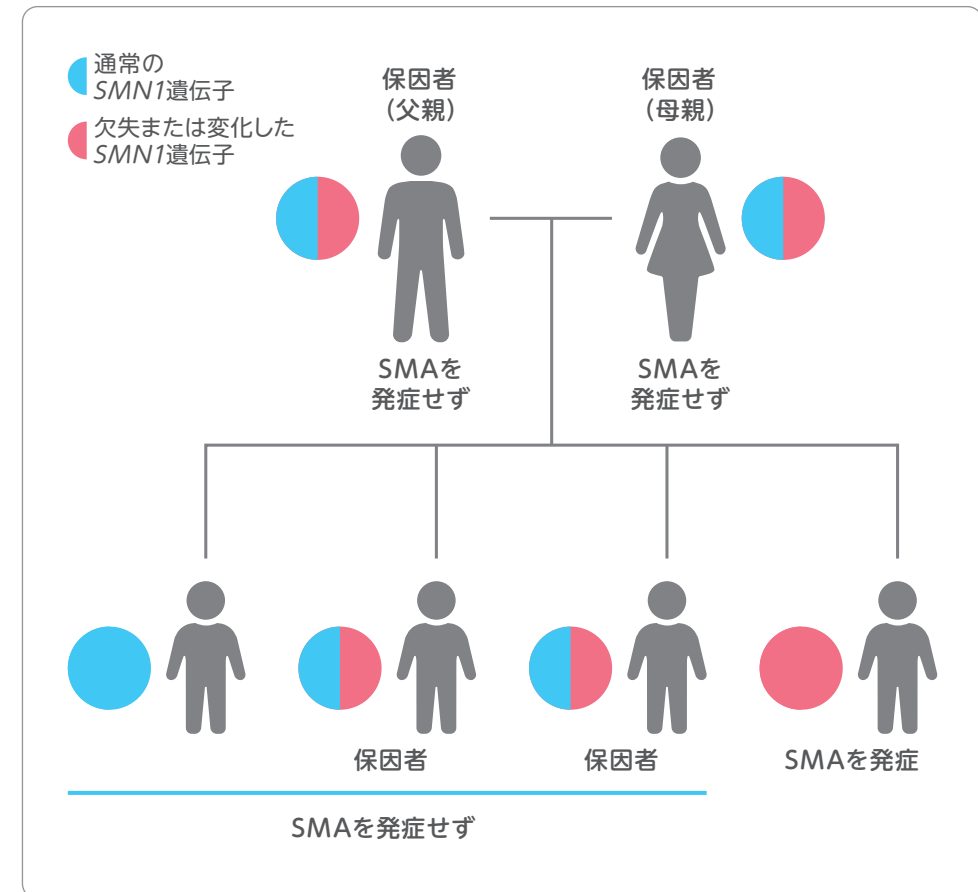
細胞核と染色体(イメージ図)



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

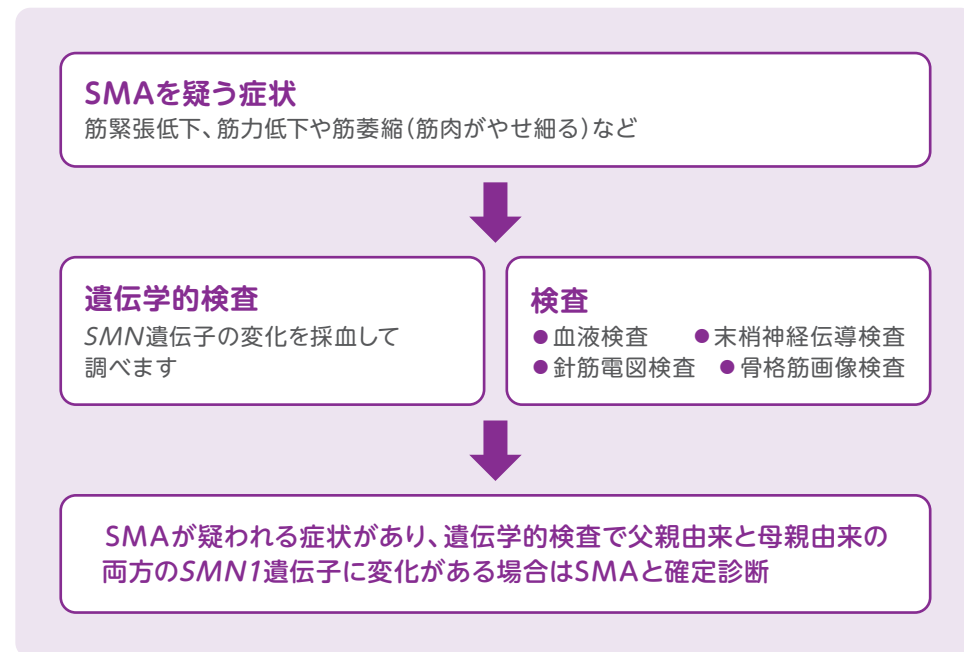


SMAの診断

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*が最も有効です。

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応となります。

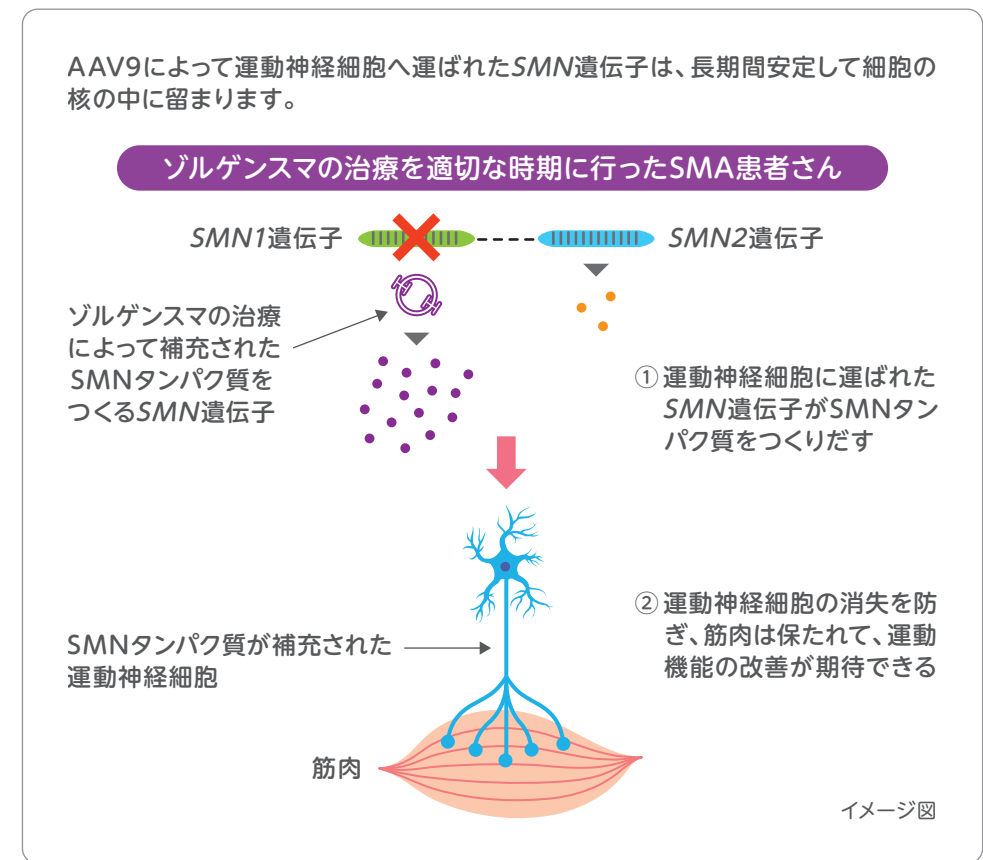


SMA以外に筋緊張低下や筋萎縮があらわれる病気としては下記のような疾患があります。

- 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

ゾルゲンスマとは

ゾルゲンスマは、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SMN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。



ゾルゲンスマ由来の改変SMN遺伝子は、患者さんの染色体には組み込まれないため、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

肝機能の検査値異常をともなう肝機能障害があらわれることがあります。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、必ず医師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、ゾルゲンスマ投与前および投与後3ヵ月間（1ヵ月間は週に1回、その後は2週に1回）は定期的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、ゾルゲンスマの投与前および投与後3ヵ月間（1ヵ月間は週に1回、その後は2週に1回）は定期的に血小板数を測定する必要があります。（20ページ）

ゾルゲンスマ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。

血栓性微小血管症

ゾルゲンスマの投与から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。血栓性微小血管症の特徴の1つに血小板減少があるため、ゾルゲンスマの投与前および投与後3ヵ月間（1ヵ月間は週に1回、その後は2週に1回）は定期的に血小板数を測定する必要があります。（20ページ）

その他の副作用

発熱・嘔吐

ゾルゲンスマ投与初期に、発熱や嘔吐があらわれることがあるため、お子さんの状態をよく見ていただく必要があります。

トロポニンI増加

ゾルゲンスマ投与後に心筋トロポニンIが増加することがあるため、定期的に心筋トロポニンIを測定する必要があります。（20ページ）

ゾルゲンスマ投与後に患者さんおよびそのご家族が注意すべき症状

- 発熱や嘔吐があらわれた場合
- 嘔吐、黄疸（皮膚や白目が黄色くなる）または意識の低下等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等の症状が認められた場合〔血小板減少症を示唆する徴候〕
- 内出血の増加、嘔吐、尿量減少、痙攣発作等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〕
- 皮膚が白～青紫色になる、呼吸が早くなる、息切れ、手足や腹部のむくみなどの症状が認められた場合〔心疾患を示唆する徴候〕

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。

ゾルゲンスマの治療対象

治療対象となる患者さん

ゾルゲンスマ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の投与が可能です。

- 過去にゾルゲンスマによる治療を受けたことがない
- ゾルゲンスマ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歳未満
- 体重2.6kg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、プレドニゾンなどの副腎皮質ステロイド剤が投与できる

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
- 早産児
- プレドニゾ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
- 疾患が進行している (永続的な人工呼吸が導入されているなど)

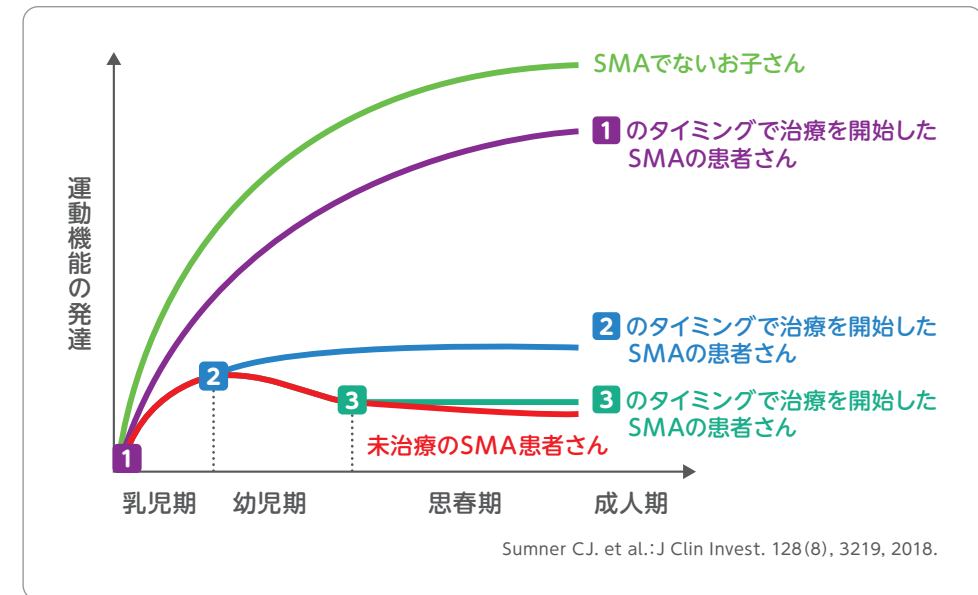
乳児期に発症したSMAの早期治療の重要性について

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





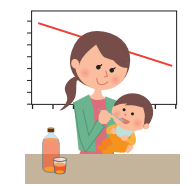


- 運動神経細胞の消失を防ぐ
- 症状の進行を抑える
- 運動機能の低下を防ぐ

ゾルゲンスマのリスクや注意事項

ゾルゲンスマによる治療では、次のようなリスク及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。

注意すべき副作用	ゾルゲンスマ投与により、肝機能障害、血小板減少症、血栓性微小血管症、発熱、嘔吐、心筋トロポニンI増加などがあらわれることがあります。(13-14ページ)
投与前後に行うプレドニゾロンなどの副腎皮質ステロイド剤の注意事項	ゾルゲンスマ投与により肝機能障害が発現することから、ゾルゲンスマ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)
SMAの症状が進行した患者さん	SMAの症状が進行した患者さんに対する有効性と安全性が明らかになっていません。(15ページ)
導入遺伝子の残存	ゾルゲンスマ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。

ゾルゲンスマの治療の流れ

- 1 **ゾルゲンスマの治療について説明を受けます**

- 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 **ゾルゲンスマを点滴で約60分かけて投与します**
ゾルゲンスマの治療は1回の投与で完了します

- 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、ゾルゲンスマの投与はできません。



肝機能検査、心筋トロポニンIの測定、血小板数の測定

ゾルゲンスマの治療により、肝機能障害、心筋トロポニンIの上昇、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、肝臓や心臓などの状態を確認します。



その他、患者さんの状態を確認するための検査を実施します。



ゾルゲンスマの治療を受けた後に必要な検査

肝機能検査・心筋トロポニンIの測定・血小板数の測定

ゾルゲンスマの治療は1回の投与で完了します。ゾルゲンスマの治療により、肝機能障害、心筋トロポニンIの上昇、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、ゾルゲンスマ投与前後に検査を行い、肝臓や心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	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●
心筋トロポニンIの測定	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●
血小板数の測定	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●

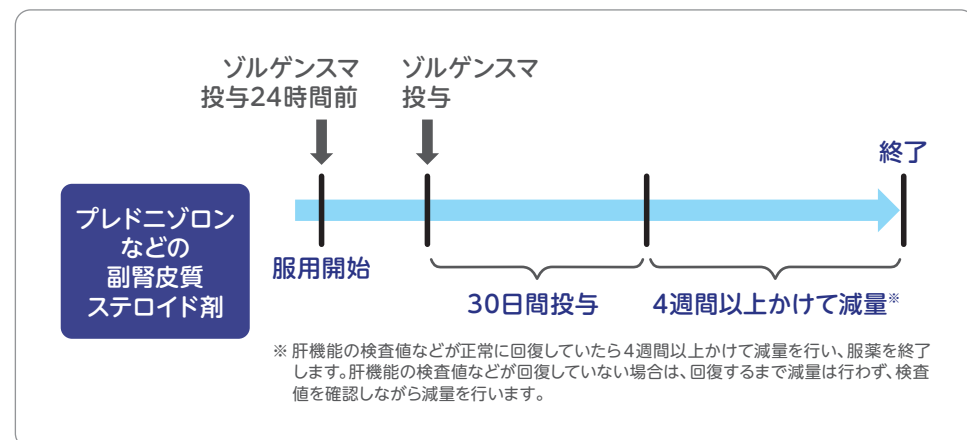
プレドニゾンなどの副腎皮質ステロイド剤（経口薬）の服用について

ゾルゲンスマ投与により肝機能障害が発現す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。

早産児へのプレドニゾンなどの副腎皮質ステロイド剤の服用が神経系の発達に影響する可能性があるため、正産期（妊娠37週以降）に相当する期間までゾルゲンスマの投与が延期されることがあります。

プレドニゾ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。

プレドニゾンなどの副腎皮質ステロイド剤（経口薬）の服薬（服薬期間、服薬量）は患者さんによって異なりますので、必ず医師の指示に従って服用してください。また、服薬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。

ゾルゲンスマ投与前の注意事項

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）のある人とお子さん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（咳こみ、痰、息苦しさな様子）や発熱がお子さんにみられた場合は、すぐに医療機関を受診してください。



ゾルゲンスマ投与後の注意事項

ゾルゲンスマ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)のある人とお子さん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(咳こみ、痰、息苦しそうな様子)や発熱がお子さんにみられた場合は、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)

体液や排泄物の処理について

ゾルゲンスマ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。

ゾルゲンスマ投与後24時間まで

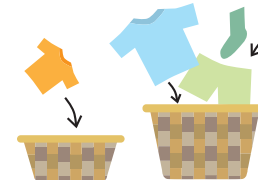
投与後24時間までは、直接の授乳を行わず、搾乳の上、哺乳瓶での授乳をお願いします。粉ミルクなどの使用も検討してください。



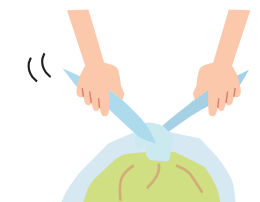
ゾルゲンスマ投与後4週間が経過するまで



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、可能な限りすみ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処理してください。

(次ページへ続く)

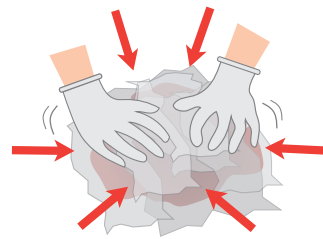


ゾルゲンスマ投与後の注意事項

ゾルゲンスマの治療を受けた患者さんの体液や排泄物には、ゾルゲンスマ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。

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。



直接授乳する場合、授乳後は、アルコール綿などを用いて唾液などが付着した部位を可能な限り清潔に保つようにしてください。



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)



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。



お子さんの成長にともないご注意いただきたいこと

ゾルゲンスマによって導入された改変SMN遺伝子は、お子さんのからだの中に留まります。そのため、お子さんの成長にあわせて実施した治療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。お子さんが幼児期に達した際は、お子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

お子さんへの説明

お子さんが理解できるような年齢に達した際に、ゾルゲンスマ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

- ゾルゲンスマによる遺伝子補充療法を受けたこと
- ゾルゲンスマ投与によって導入された遺伝子はお子さんの染色体に組み込まれることなく、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(最長15年)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)
- HINE
(Hammersmith Infant Neurological Examination (Hammersmith乳児神経学的検査))
- HFMSE
(Hammersmith Functional Motor Scale [Expanded] (拡大Hammersmith運動機能評価スケール) など)

MEMO

A large white rectangular area with rounded corners, containing 20 horizontal dotted lines for writing.

A large white rectangular area with rounded corners, containing 20 horizontal dotted lines for writing.

MEMO

A large white rectangular area with rounded corners, containing 20 horizontal dotted lines for writing. The background of the page features a blue sky with white clouds and a green hillside.