

初夏の候、いかがお過ごしでしょうか。これまでの活動報告や治験に関する最新情報などをお届けいたします。

## SMAに関する学会発表

近年治療薬の開発が進むSMAは、各学会において大変注目を集めており、演題発表が盛んになされています。各演題名をご紹介します。

### 第61回日本神経学会学術集会 2019.5.31-6.2 名古屋国際会議場

生後3ヵ月よりヌシネルセン投与を開始し維持投与期に達した脊髄性筋萎縮症1型の一卵性双胎例

非侵襲的陽圧換気と機械による咳介助を用いて抜管を行ったヌシネルセン治療中の脊髄性筋萎縮症1型の1例

ヌシネルセン投与後に水頭症を認めた脊髄性筋萎縮症1型の1症例

1歳以降にヌシネルセン治療を認めた脊髄性筋萎縮症1型の3例

ヌシネルセン治療の粗大および微細運動への効果—気管切開下人工呼吸管理中の脊髄性筋萎縮症1型—

脊髄性筋萎縮症成人例へのヌシネルセン投与経験

側弯を伴う脊髄性筋萎縮症成人患者における傍正中法によるヌシネルセン髄腔内投与

側弯に対する脊椎固定術後にヌシネルセン髄腔内投与を行った脊髄性筋萎縮症の2例

加加速度累積による脊髄性筋萎縮症患者のヌシネルセン治療効果の評価

脊髄性筋萎縮症Ⅱ型小児における小型モデルHALを併用したリハビリテーションの経験

Early diagnosis and speed to effect in spinal muscular atrophy type1 (SMA1)

AVXS-101 gene-replacement therapy in presymptomatic spinal muscular atrophy (SMA) : study update

Safety and effectiveness of nusinersen in SMA type 2 and 3 : Assessment of the real world data

### 第61回日本小児神経学会学術集会 2019.5.31-6.2 名古屋国際会議場

FIREFISH Part1 : 1-year motor function results in infants with Type 1 spinal muscular atrophy (SMA)

FIREFISH Part1 : 1 year event free survival and swallowing ability in infants with Type 1 SMA

AVXS-101 gene replacement for spinal muscular atrophy type 1 (SMA1) : pivotal study (STRIVE) update

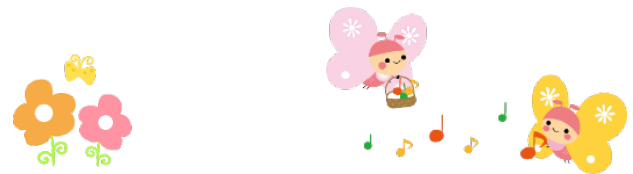
The value of AVXS-101 gene-replacement therapy (GRT) for spinal muscular atrophy type 1 (SMA1)

Spinal muscular atrophy (SMA) –what we have achieved with the new treatment and current challenges-

SMA therapy update

- 1)脊髄性筋萎縮症の診断と医学的管理
- 2)Impact of early diagnosis and newborn screening in SMA

Spinal muscular atrophy (SMA) past, present and future : challenges in patient management



### 第122回日本小児科学会学術集会 2019.4.19-21 石川県立音楽堂他

脊髄性筋萎縮症の早期診断の重要性

ここまできた脊髄性筋萎縮症 (SMA) の診断と治療

腰椎立体モデルは重症側弯を伴う脊髄性筋萎縮症のヌシネルセン髄腔内投与に有効である

高度側弯患者におけるエコーガイド下腰椎穿刺の有用性

ヌシネルセン投与で筋力が回復した脊髄性筋萎縮症Ⅰ型患児の呼吸筋機能の評価法

幼児期からヌシネルセン治療を開始した脊髄性筋萎縮症3型の2例の経過

## SMA登録システム

新規登録・更新にご協力をお願いします

臨床研究／治験をスムーズに実施できるよう、また、新規治療の現状を明らかにする目的で、登録内容の更新をお願いすることがございます。SMA患者登録部門では、登録用紙の更新が必要な方に対して、更新用紙を順次お送りしております。

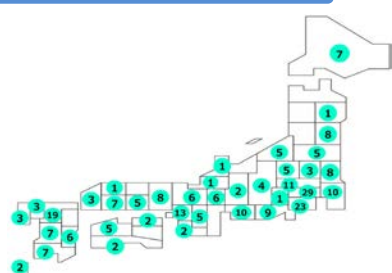
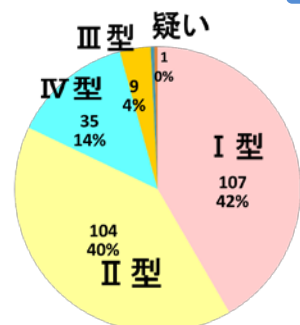
更新用紙が届いた場合には、ご協力をお願いいたします。また、お知り合いに当システムに未登録の方がいらっしゃいましたら、ぜひホームページをご案内下さい。

<http://www.sma-rt.org/>

検索

【登録者数】257名

■ 型別



■ 居住地

2019年4月現在

## SMAに対する治験情報

バルプロ酸ナトリウム多施設共同医師主導治験SMART試験は終了しました。企業主導治験（K-828-SP）がフェーズ3です。薬事申請が検討されています。

世界の治験情報[www.clinicaltrials.gov](http://www.clinicaltrials.gov)をお伝えします。

◆SPR1NT試験：AVXS-101を静脈注射で投与する遺伝子治療の企業主導治験

対象：症状発症前の方でSMN1がなく、SMN2のコピー数が2又は3

フェーズ3、Clinicaltrials.gov Identifier: NCT03505099

◆STRONG試験：AVXS-101を髄腔内投与する遺伝子治療の企業主導治験

対象：6～24ヶ月及び24～60ヶ月の方で機能するSMN1がなく、SMN2のコピー数が3

フェーズ1、Clinicaltrials.gov Identifier: NCT03381729

◆FIREFISH試験：RO7034067の内服治療の企業主導治験

対象：I型の方

フェーズ3、Clinicaltrials.gov Identifier: NCT02913482

◆SUNFISH試験：RO7034067の内服治療の企業主導治験

対象：II型、III型の方

フェーズ3、Clinicaltrials.gov Identifier: NCT02908685

## 施設紹介

■東京女子医科大学リハビリテーション科 猪飼 哲夫

東京女子医科大学病院は、東京副都心の新宿区にあり、1,379床の病床を有し、1日平均約3,750名の患者さんが来院する、わが国において最大級の病院です。病院には、医師約910名（研修医を含む）および看護師約1,200名が勤務しており、42診療科が存在します。あらゆる疾患に対応している病院で、手術件数は年間約11,000件で、臓器移植、ロボット手術、再生医療などの先進的医療にも積極的に取り組んでいます。リハビリテーション（リハ）科・部には、リハ科医の他、40名以上の療法士が所属し、急性期リハ治療を主に行っています。リハ科へのリハ治療依頼件数は年間4,700件を超え、ICU、HCU、SCUなどの急性期治療室や、NICUでもリハ治療を施行しています。循環器内科・呼吸器内科との協力で、心臓および呼吸リハ治療も積極的に行っています。

当院の小児科やゲノム診療科には、多くの脊髄性筋萎縮症、福山型先天性筋ジストロフィー、デュシェンヌ型筋ジストロフィーなどの神経筋疾患の患者さんが来院されているため、当科でも定期的な評価やリハ指導、装具や車いす等の作製を行っています。小児神経筋疾患の治験や遺伝子治療にも協力しています。当科受診には、当院における他の診療科からの依頼が必要で、直接のリハ科受診はできません。



◀ リハ科・部の集合写真



小児リハ室 ▶



発行



SMARTコンソーシアム  
事務局

東京女子医科大学臨床ゲノムセンター  
〒162-8666 東京都新宿区河田町8-1

E-mail : office.ba@twmu.ac.jp URL : [http:// www.sma-rt.org/](http://www.sma-rt.org/)