

☆「命は1歳まで」息子に宣告

向き合う～SMA家族の会副会長 大山有子さん(1)

2018/1/8 日本経済新聞 電子版 コラム

<https://www.nikkei.com/article/DGXMZO25358280V00C18A1TCC000/>

> 「息子さんは95%、1歳まで生きられない」。医師にそう言われ、病院の待合室で夫婦で泣き崩れたのは長男が生後2カ月で、まだ親でいることにも慣れていない時期だった。

勢いよく母乳を吸い、「まるまる太って笑っているこの子が……何かの間違いに決まってる」。そんな思いで大学病院を渡り歩いたが、生後4カ月で「脊髄性筋萎縮症（SMA）I型」と確定診断された。「治療薬はない。絶対治らない」。残酷な宣告だった。

SMAは筋力の低下を特徴とする遺伝性疾患で、発症率は10万人に1人とされる国の指定難病だ。発症時期などでI～IV型に分かれ、乳児期に発症するI型が最も重く、呼吸不全とともに、座ることさえ難しい。

息子は確定診断から数カ月後には母乳がうまく吸えなくなって体重が減った。呼吸困難を繰り返し、たびたび救急車で運ばれ、生後11カ月でついに人工呼吸器が必要となった。息子の人生も、私たち親の人生も終わったかのように思われた。ただ泣くことしかできなかった。

2時間後、奇跡が起きた。手術室から人工呼吸器を着けて出てきた息子は満面の笑みだった。呼吸が楽になったのだろう、目を輝かせて「ウーウー」と声を出そうとして「絵本読んで」「歌って」と要求する。生命力の力強さに圧倒された。

息子の成長は目覚ましかった。呼吸が落ち着いて栄養状態が良くなり、体重が増え、感染症のリスクも減った。唯一自由に動かすことのできる小さな指先で、針金のような細いスイッチをうまく操作し、おもちゃを動かし始めた。スイッチをテレビのリモコンにつなげると、自分の見たい幼児番組のチャンネルに変え、パソコンにつなげると簡単なゲームで遊び始めた。

言葉も覚え、呼吸器から漏れる空気を利用して「おかーさん」「はやく」「おそとー」とおしゃべりも始めた。息子の好奇心は止まらない。「泣いてる暇はない。この子の期待に応えなければ」。手探りでがむしゃらな医療的ケア児の子育て生活が始まった。息子は現在、9歳。元気に小学校に通っている。



おおやま・ゆうこ 1978年千葉県生まれ。

脊髄性筋萎縮症（SMA）I型をもつ長男を出産後、SMA家族の会に入会。2017年に副会長となり、患者の抱える問題について取り組んでいる

…などと伝えていきます。

▽SMA（脊髄性筋萎縮症）家族の会

<http://www.sma-kazoku.net/>

☆医療的ケア児、支援制度に課題

向き合う～SMA家族の会副会長 大山有子さん(2)

2018/1/15 日本経済新聞 電子版 コラム

<https://www.nikkei.com/article/DGXMZO25610350S8A110C1TCC000/>

> 生後4カ月で「脊髄性筋萎縮症（SMA）I型」と診断され、何度も入退院を繰り返し、1歳で人工呼吸器につながれた息子。体調は安定したが、本当の闘いは自宅に連れ帰ってからが始まりだった。

この病気は身体の重症度とは裏腹に、知的発達や精神活動には影響しにくいとされる。体が動かないだけで、感情や感覚は普通と同じなのだ。

息子を公園に連れて行くと、同世代の子供たちの動きを目で追い、一緒に遊びたそうにする。好奇心を満たすため子供同士の触れ合いや集団生活の必要性を痛感した。ところが保育園や幼稚園は医療的ケアが必要という理由で、門前払いだった。

20 施設ほど断られた末、やっと入園が認められた幼稚園は徒歩と地下鉄で片道 45 分の距離。園には看護師がおらず、親が付き添って息子をケアしながら園児たちの中で2年間過ごした。

厚生労働省研究班の調査（2015年）によると、気管内吸引や経管栄養などを必要とする「医療的ケア児」はSMA 1型の子供を含め全国に約1万7千人おり、このうち人工呼吸器を着けているのは約3千人。ここ数年で急増している。

1999年に医師と保護者が中心となって立ち上げた「SMA家族の会」は現在約240家族の会員がいる。医療的ケア児の付き添いやコミュニケーション支援などSMA患者に特有の課題について一緒に取り組み、勉強会などを開いてきた。

終日付き添い、人工呼吸器の管理や吸引をし、リハビリで状態を維持しながら病気と闘い続ける。過酷だが、幼稚園や小学校に通い、遊びや学びを通して強く、たくましく成長する息子を見守る生活は充実していた。

難病があっても、医療的ケアがあっても、一人の人間として個性を伸ばし、成長していける。我が家もSMA家族の会の一員として、どんな子も自由に選択し、学び、自立できる未来を目指して活動してきた。政府も対応を検討し始めた。まずは幼稚園や学校に看護師などを配置する制度の確立が急務だ。

そんな活動も続けながら息子が7歳に成長したある日、耳を疑うようなニュースが飛び込んできた。「治療薬はない。絶対に治らない」と生後4カ月で息子に宣告されたSMAの治療薬が米国で開発されたというニュースだった。

…などと伝えています。

☆治療薬承認、絶望から希望へ

向き合う～SMA家族の会副会長 大山有子さん(3)

2018/1/22 日本経済新聞 電子版 コラム

<https://www.nikkei.com/article/DGXMZO25901680Z10C18A1TCC000/>

> 息子は生後4か月で「脊髄性筋萎縮症（SMA）I型」と診断され、1歳で人工呼吸器につながれた。「治療薬はない。絶対に治らない」。絶望の淵に落とされた息子が7歳に成長したころ、驚くようなニュースを耳にした。「米国の製薬会社が治療薬を開発し、治験（効果を確かめる臨床試験）で良い結果が出ている」「日本でも治験が始まるらしい」というニュースだった。

SMAは「SMN1」という遺伝子の欠損や損傷によって体を動かす神経組織を維持するために必要なたんぱく質を十分に生成できず、筋肉の萎縮や筋力の低下を引き起こす病気だ。

米国の製薬会社が開発したのは、ゲノム配列がほとんど同じ「SMN2」という遺伝子に直接作用して必要なたんぱく質を増やし、体を動かす神経組織を機能させようとする薬だった。

効果を確かめる国際共同治験は、日本では東日本と西日本の2つの大学病院が拠点となって2014年夏から始まった。治験者には様々な条件が課されたため息子は対象外となり、ただ祈るような思いで治験結果を待つしかなかった。

約2年後の16年8月、米国の製薬会社は米国で投与を受けた乳児が運動機能に関する主要な評価項目を達成したと発表。翌月に米国、翌々月に欧州、世界の流れを追うように日本でも同年12月に新薬として承認申請が提出された。

薬は「アンチセンス核酸医薬品」と呼ばれ、効く仕組みが非常に革新的だ。こうしたタイプの薬が承認されるかどうか注目される中、米食品医薬品局（FDA）は申請から約4か月後の同年12月下旬、「スピンラザ」という名称で承認。世界で初めてSMAへの有効性が証明された治療薬が生まれた。

SMA家族の会は朗報を受けて日本でも一日も早い承認を目指し、早急に嘆願書を作成した。治療薬の投与を待つ全国の患者家族から寄稿を募った冊子も携え、厚生労働省などに早期承認を陳情した。

そうした結果、17年7月に日本も新薬として承認。新薬の審査は正式な申請から通常約1年を要するが、7カ月のスピード承認だった。夢にまでみた治療薬が手に入った瞬間。「絶対に治らない」という絶望が「治るかもしれない」という希望に変わった日だった。

…などと伝えています。