

脊髄性筋萎縮症治療剤 エブリスディドライシロップ



摂南大学薬学部 西馬俊祐

目次

- 脊髄性筋萎縮症について
- 脊髄性筋萎縮症の治療法について
- エブリスディについて
- まとめ

脊髄性筋萎縮症 (SMA) とは

脊髄の運動神経細胞の変性による筋萎縮と進行性筋力低下を特徴とする遺伝性疾患

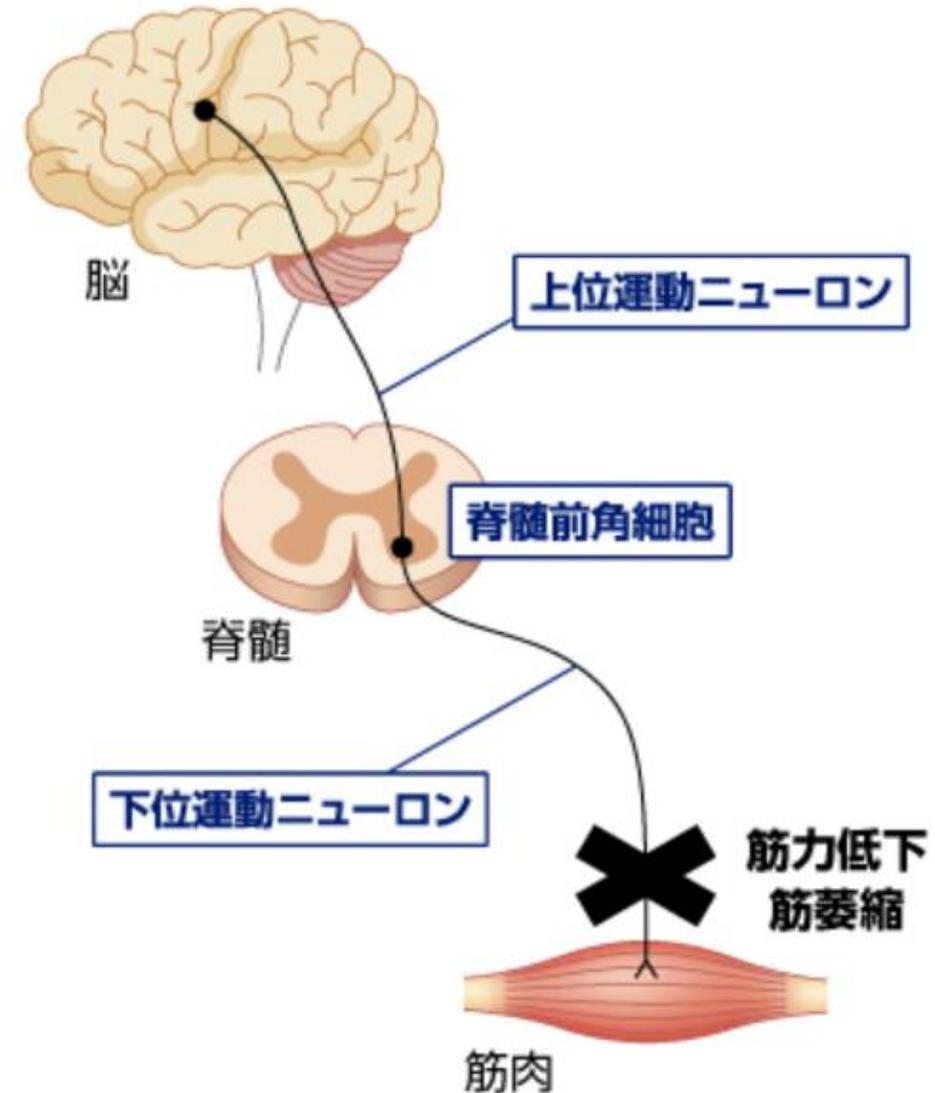
指定難病及び小児慢性特定疾病に定められている

推定患者数：約1500人前後

原因：SMN1遺伝子の欠損または変異

遺伝形式：常染色体劣性遺伝

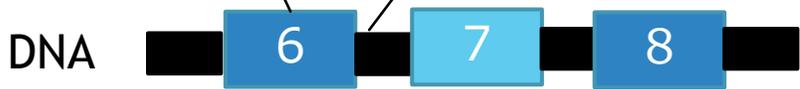
(両親とも保因者の場合の子供は25%で発症)



発症機序

SMN1遺伝子

エクソン イントロン



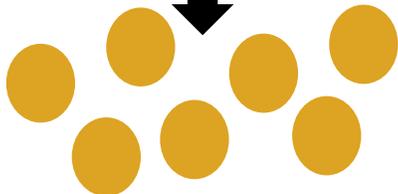
転写



スプライシング



翻訳



SMN1遺伝子が
欠損または変異

機能性SMNタンパク
が産生されず
SMN2遺伝子に依存

SMN2遺伝子



転写

約10%

約90%



スプライ
シング



翻訳

完全長のSMNタンパク
(機能性)



エクソン7
スキッピング



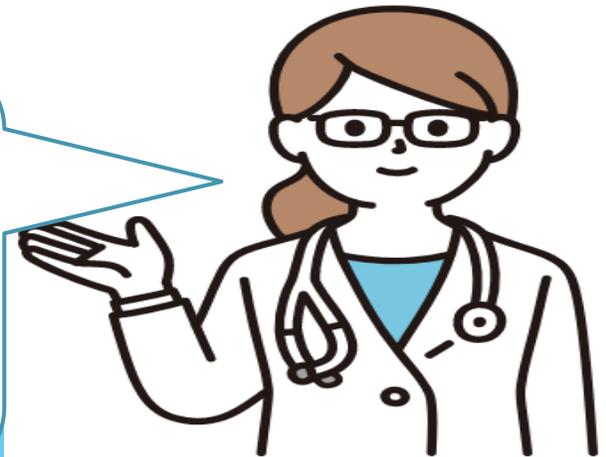
翻訳

不完全長のSMNタンパク
(不安定)

タイプ分類

タイプ	0型	I型	II型	III型	IV型
					
発症年齢	生まれる前	生後0~6ヶ月	生後18ヶ月まで	生後18ヶ月以降	20歳以降
運動機能レベル	胎動が弱い 生まれてすぐ呼吸をしない	支えなしで座れない 首が座らない	支えなしで座れるが立つことが難しい	支えなしで歩けるが階段が上れない	正常な場合がある 筋力低下

1歳半までに発症するタイプ
(I型・II型)の割合が高い
乳児~小児期に発症するSMA患者の
割合はおよそ10万人に1~2人



症状

～幼少期	小児～青年期	成人期
<ul style="list-style-type: none">・首のすわりが遅い・支えなしで座れない・寝返りをしない・体が柔らかい・泣き声が弱い	<ul style="list-style-type: none">・支えなしで立てないもしくは歩けない・座った姿勢で背中が丸い・階段が上れない・うまく歩けず転びやすい・走るのが遅い・腕が上がりづらい	<ul style="list-style-type: none">・支えなしで立ち上がりづらい/歩きづらい・うまく歩けず転びやすい・階段にてすりが必要・以前持つことができいたものが持てなくなる・ペットボトルの蓋が開けづらくなる

治療について

合併症に対するケア

- 呼吸に対するケア
(痰の吸引、カフアシスト、人工呼吸器)
- 食事に対するケア
(柔らかい食べ物、経鼻栄養、胃ろう)
- 体の動きや姿勢に対するケア
(装具、車いす、矯正)



SMAの原因に対する薬物療法

- 経口薬 (飲み薬)
- 注射薬



SMA治療薬

製品名	スピンラザ	ゾルゲンスマ	エブリスディ
一般名	ヌシネルセン ナトリウム	オナセムノゲン アベパルモゲン	リスジプラム
モダリティ	核酸医薬	遺伝子治療薬	低分子薬
作用機序	SMN2スプライシン グ修飾	SMN遺伝子補充	SMN2スプライシン グ修飾
対象者	全型・全年齢	I型・II型 2歳未満	全型・全年齢
投与方法	髄腔内注射 (年4回)	点滴静注 (単回)	経口 (1日1回)

エブリスディについて

一般名：リスジプラム

適応：脊髄性筋萎縮症

用法用量：

生後2カ月以上2歳未満 0.2mg/kg

2歳以上 体重20kg未満 0.25mg/kg

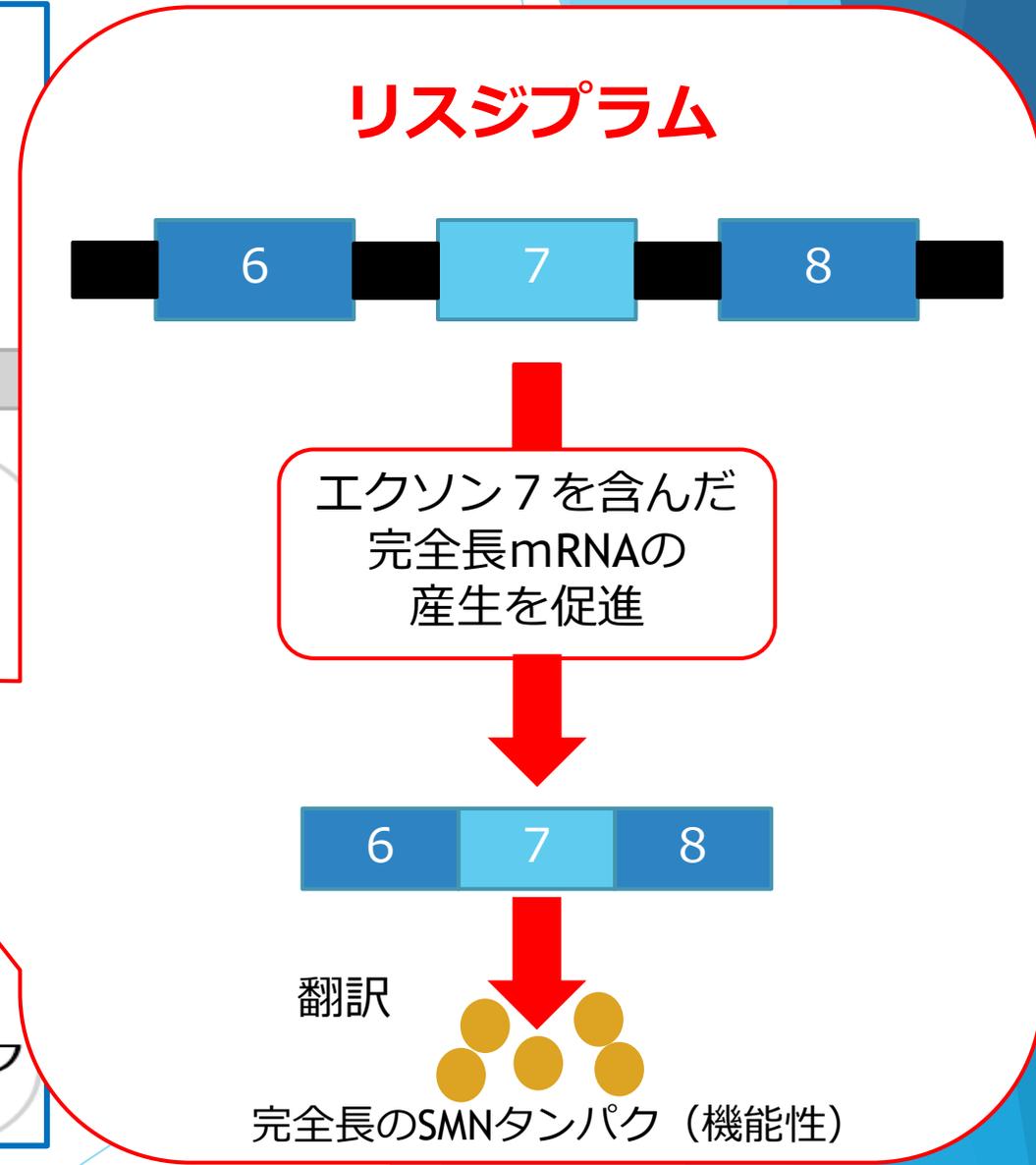
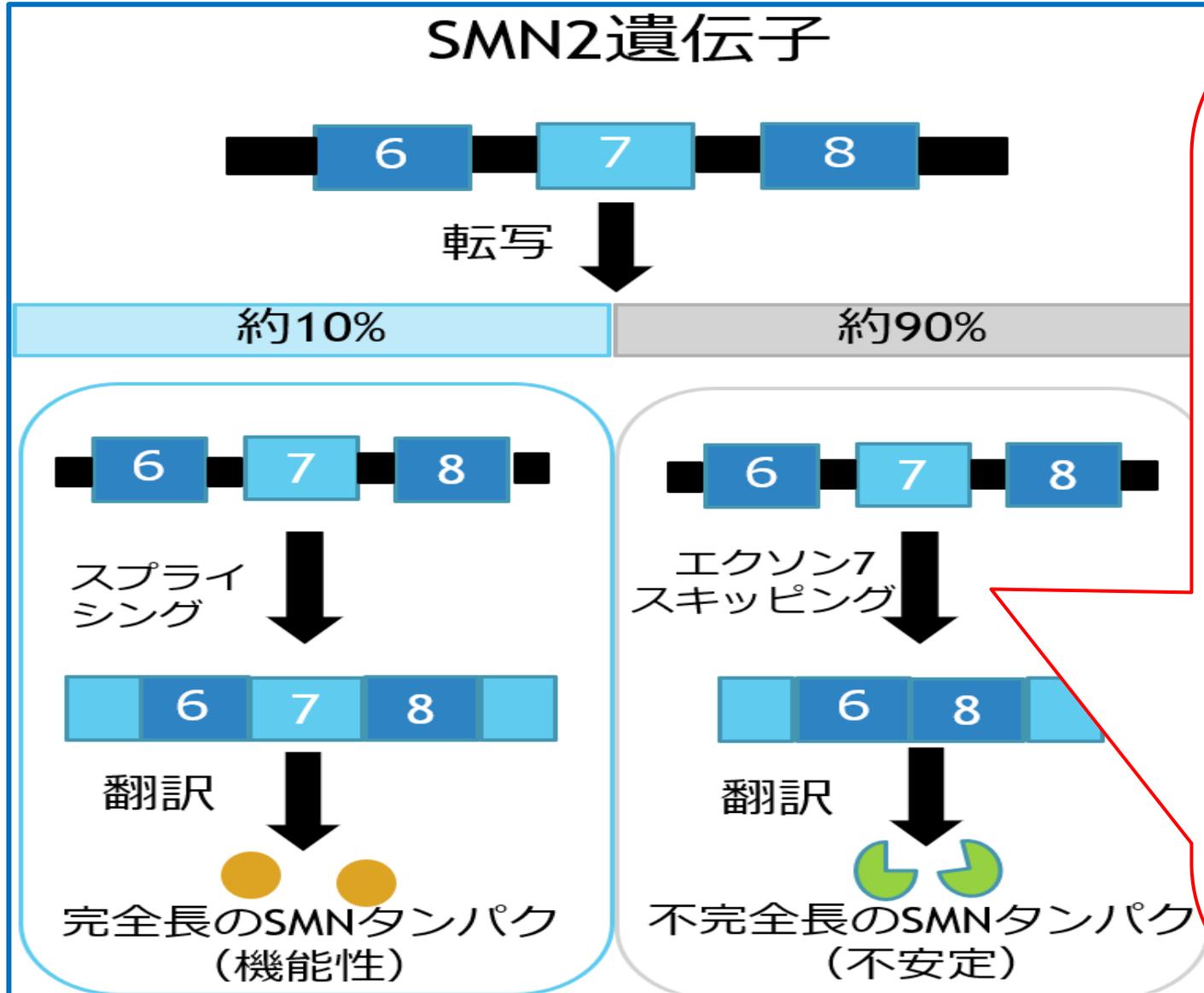
体重20kg以上 5mg

1日1回食後に経口投与

薬価：974,463.70円



作用機序



調製手順①

1

瓶のキャップをしたまま、軽く振って粉末をほぐす。粉末が瓶の底に落ちきるまで1分待つ。



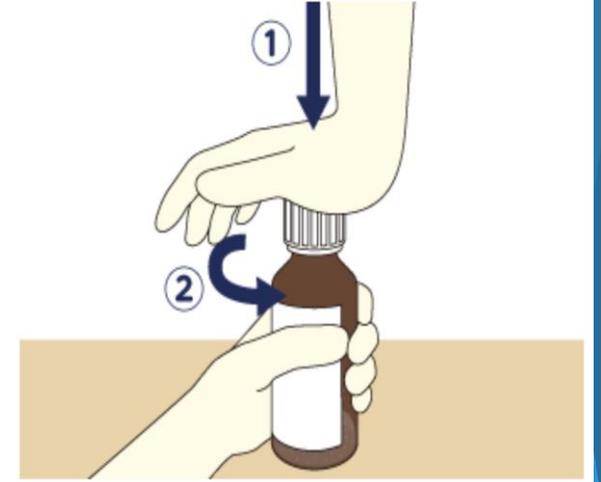
3

メスシリンダー等で**79mLの精製水**を量り取り、計量した精製水を瓶にこぼさないように注意して注ぎ入れる。



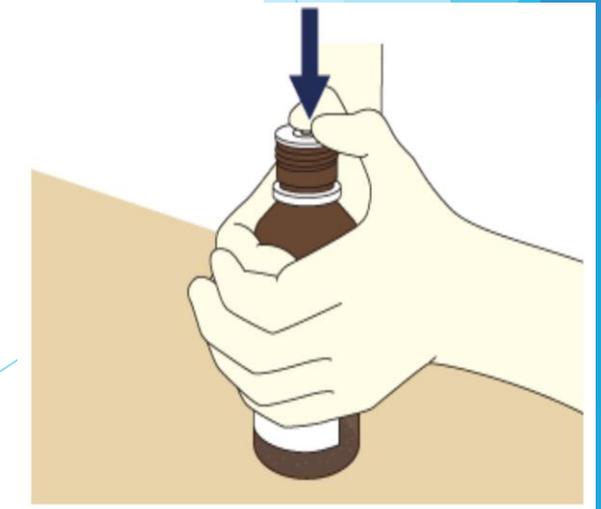
2

キャップを下に押しながら、左（反時計回り）に回してキャップをはずす。キャップは捨てない。



4

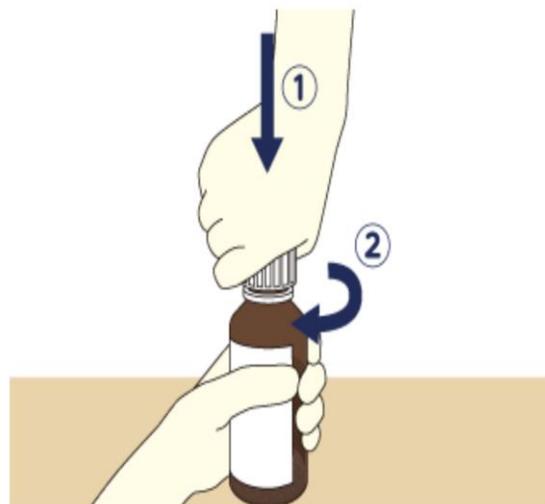
アダプターを瓶の口に差し込む。アダプターが固くなっているため、瓶を両手でしっかり握り、固定しながら左右の親指で交互に力を入れて押し込む。



調製手順②

5

アダプターが瓶に完全に押し込まれたことを確認し、キャップを下に押しながら右（時計回り）に回し、きつく締める。



6

キャップが完全に閉まったことを確認し、15秒間振りませ、粉末を十分に溶かす。10分間待ち、液が澄明にならなかった場合は、再度15秒間振りませる。



7

ラベルへ服用期限（調製日より64日以内）を記入する。調製後は、凍結を避けて冷蔵庫（2～8℃）に立てて保存し、本瓶以外の容器に移し替えない。



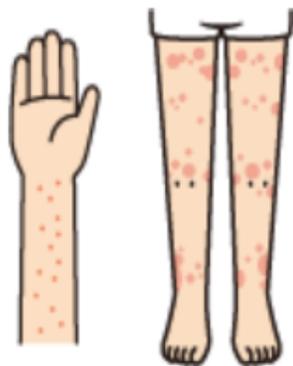
調製時の注意点

- 催奇形性を有するため吸入しないように
- 手袋等を着用し、皮膚や粘膜に直接触れないように
- 皮膚や粘膜に付着した場合は石鹼水で十分に洗い流し、眼に付着した場合は水で洗浄するように

副作用について

○皮膚症状

発疹や発赤など
皮膚の変色



○上気道感染(風邪)

発熱、咳、痰、
のどの痛み
息苦しさ



○下痢

排便回数増加
軟便や水様便



○口腔内潰瘍

粘膜や舌に白い膜
凹凸がみられる
食事の際の痛み
傷や腫れ



治療対象となる患者

遺伝子検査により



SMN1遺伝子が欠損
または変異している

SMN2遺伝子の
コピー数が1以上である

以上の2つの条件をどちらも満たす患者が治療を受けることができる

治療を受けることができない人

禁忌

本剤の成分に対しアレルギー症状(過敏症)を起こしたことがある方

以下の方は注意が必要

- 遺伝子検査でSMN2遺伝子コピー数が1又は5以上と確認された方
- 人工呼吸器を長期装着している方
- 早産児および生後2か月未満の乳児
- 他のSMA治療薬を使用している方
- 重度の肝機能障害(Child-Pugh分類C)のある方
- パートナーが妊娠する可能性がある男性
- 妊娠中又は妊娠している可能性がある女性、授乳中の女性

指導内容

- お薬が口腔内に残るのを防ぐため、服用後は水を飲ませる
- 経口用ディスペンサーを使用して服用する
- 調合乳または母乳に混合しない
- できる限り同じ時刻に服用する。予定時刻に服用できない場合、予定時刻から6時間以内であれば速やかに服用する
- 服用後に吐き出してしまった場合は翌日に服用する
- 冷蔵庫(2～8℃)に保存。調製後64日以内に使用する



まとめ

- ✓ 脊髄性筋萎縮症（SMA）は脊髄の運動神経細胞の変性による筋萎縮と進行性筋力低下を特徴とする遺伝性疾患
- ✓ SMAは発症年齢と運動機能レベルによって0～IV型に分類
- ✓ エブリスディはSMN2スプライシング修飾薬であり年齢や側弯等、患者さんの状態に関わらず治療が可能
- ✓ エブリスディはSMAに対する初の経口薬であり、在宅治療が可能となり時間的・身体的負担が軽減されるためQOLの改善が期待できる

ご清聴
ありがとうございました

