

その患者さん、ゴーシェ病ではなく

酸性スフィンゴミエリナーゼ欠損症

ASMD[※] かもしれません

ゴーシェ病の診断時に
ASMDも疑うことが、早期発見につながります



ゴーシェ病と診断された
患者が4人いるとき
ASMDの患者も
1人いる可能性があります¹⁾

対象:ドイツ及びオーストリアの病院もしくは専門医から提供された乾燥血液1600サンプル
方法:タンデム質量分析及び蛍光分析によりゴーシェ病、ASMD及び酸性リパーゼ欠損症を同時にスクリーニングした。

※ ASMD (acid sphingomyelinase deficiency) とは、ニーマン・ピック病A型及びB型とも呼ばれているライソゾーム病の1つです。
1) Lukacs Z, et al.: *Mol Genet Metab.* 2018; 123(2): S89.

監修者の言葉

ASMDはライソゾーム病の1つであり、酸性スフィンゴミエリナーゼをコードする遺伝子である *SMPD1* の変異により、スフィンゴミエリンがライソゾーム内に蓄積することに起因します。ASMDでは全身にさまざまな症状があらわれますが、代表的な臨床所見として肝脾腫や血小板減少があげられます。これらの臨床所見はゴーシェ病でも認められるため、肝脾腫や血小板減少などからゴーシェ病を疑った場合は、ASMDも鑑別診断の対象疾患としてください。ASMDとゴーシェ病はいずれも早期に診断し、適切な治療を開始することで、症状の改善が期待できます。本パンフレットが日常診療のお役に立てば幸いです。

監修

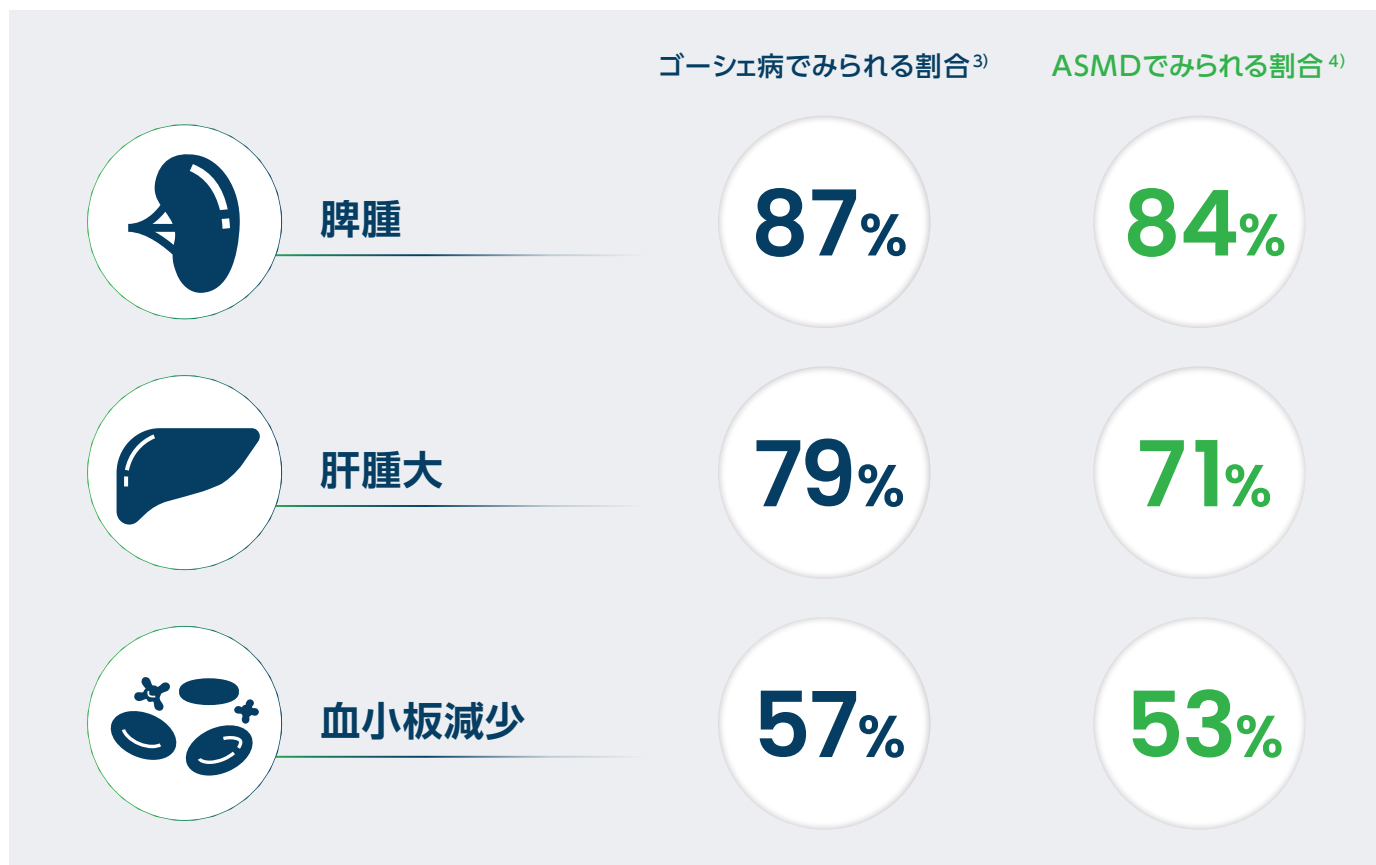
秋田大学名誉教授
高橋 勉 先生



ゴーシェ病と共通した臨床所見が、ASMDでもみられます

ASMDは、代表的な臨床所見がゴーシェ病と共通しています。そのため、ゴーシェ病が疑われる患者に対する鑑別診断では、ASMDも対象疾患の1つとすることが推奨されています^{1,2)}。

➤ ゴーシェ病とASMDで共通する代表的な臨床所見



ゴーシェ病³⁾ | 対象：ゴーシェ病患者1698例（病型が判明している1643例のうち、I型が94%、II型が1%未満、III型が5%）
方法：The Gaucher Registryに登録された患者情報をもとに、ゴーシェ病患者の臨床的特徴を横断調査した。

ASMD⁴⁾ | 対象：慢性内臓型又は慢性内臓神経型ASMD患者59例
方法：5ヵ国（米国、ブラジル、イタリア、フランス及びドイツ）で登録された患者情報をもとにASMD患者の臨床的特徴を横断調査した。

肝脾腫や血小板減少などから
ゴーシェ病を疑ったときは

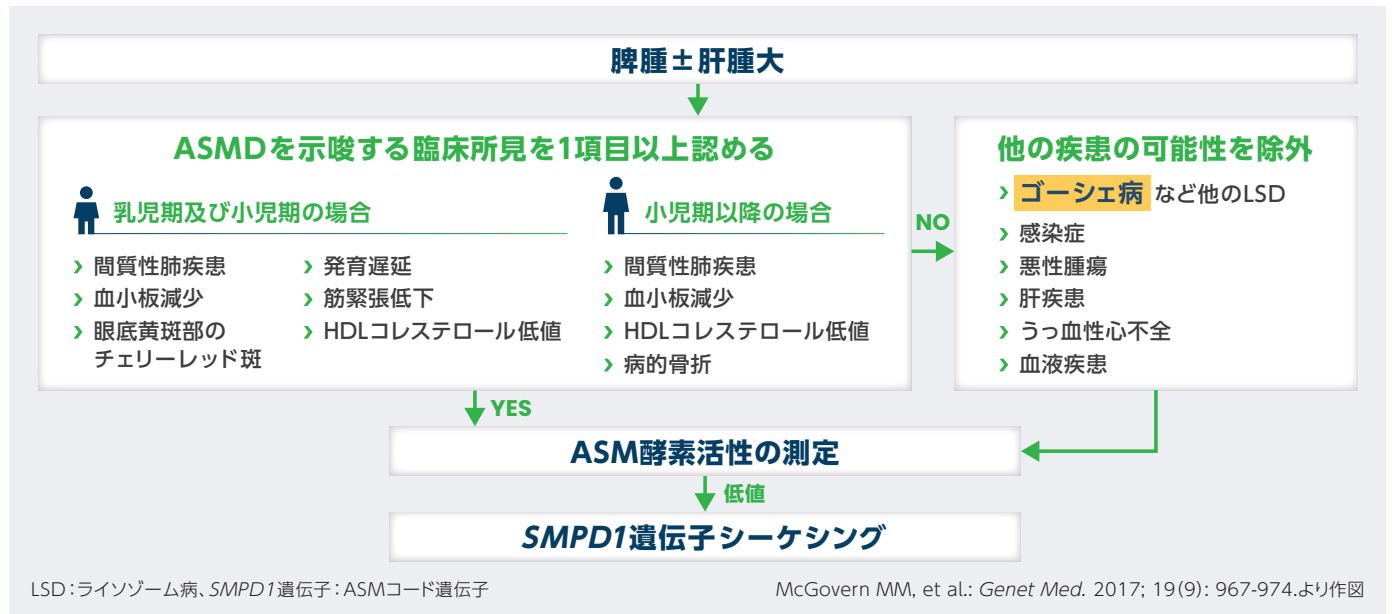
ASMDも一緒に疑いましょう

ASMDの診断方法

- ・ 一般に、ASMDの診断は、臨床所見のみに基づくことはできません。ゴーシェ病など他の疾患と鑑別するために、酵素活性の測定及び遺伝子検査を実施する必要があります^{5,6)}。
- ・ 酸性スフィンゴミエリナーゼ (ASM: acid sphingomyelinase) 酵素活性を測定するときは、ゴーシェ病と鑑別するため、グルコセレブロシダーゼ活性を合わせて測定することが推奨されています⁶⁾。

1)McGovern MM, et al.: *Genet Med.* 2017; 19(9): 967-974. 2)Murko S, et al.: *Mol Genet Metab.* 2016; 117(2): S83-S84.
3)Charrow J, et al.: *Arch Intern Med.* 2000; 160(18): 2835-2843. 4)McGovern MM, et al.: *Pediatrics.* 2008; 122(2): e341-e349.
5)McGovern MM, et al.: *Orphanet J Rare Dis.* 2017; 12(1): 41. 6)McGovern MM, et al.: *Genet Med.* 2017; 19(9): 967-974.

ASMDの診断アルゴリズム



ゴーシェ病を疑ったときは、ASMDも合わせて検査しましょう

ASMD診断のための検査施設一覧

酵素活性の測定や遺伝子解析を実施している検査施設は次の通りです。ただし、衛生検査所の登録をするなど、医療法の定める検体検査の基準を満たしていない施設も含まれている可能性があります。詳細は各施設にお尋ねください。

検査項目	必要な検体	施設名	担当者	TEL/FAX	e-mail	備考
酵素活性 (酸性スフィン ゴミエリナー ゼ活性)	皮膚線維芽 細胞	秋田大学 小児科	野口篤子先生 加藤明英先生	TEL:018-884-6159 FAX:018-836-2620	pediatr@med. akita-u.ac.jp	
		鳥取大学 脳神経小児科	成田 綾先生	TEL:0859-38-6777 FAX:0859-38-6779	aya.luce@ nifty.com	
	乾燥ろ紙血	秋田大学 小児科	野口篤子先生 加藤明英先生	TEL:018-884-6159 FAX:018-836-2620	pediatr@med. akita-u.ac.jp	
		順天堂大学 大学院医学研究科 難治性疾患診断・治療学 (アンジェスクリニカル リサーチラボラトリー)	村山 圭先生	TEL:03-5802-1794 (内線5794)	k.murayama.gf @juntendo.ac.jp	
		脳神経疾患研究所 先端医療研究センター (新百合ヶ丘総合病院内)	衛藤義勝先生 (担当 秋山様)	TEL:044-322-0654 (電子音後 内線2785)	yosh@sepia. ocn.ne.jp	
		脳神経疾患研究所 先端医療研究センター (総合南東北病院内)	衛藤義勝先生 (担当 宗形様)	TEL:024-934-5322 (内線3868)	sentanken2@ mt.strins.or.jp	
遺伝子解析	EDTA-2Na 血液 5~7mL	国立成育医療 研究センター 臨床検査部 高度・先進検査室	奥山虎之先生 小須賀基通先生	TEL:03-3416-0181 FAX:03-3417-2238	adv-lab@ ncchd.go.jp	ホームページを ご参照ください
		公益財団法人 かずさDNA研究所	対応可能疾患、要相談。 ホームページをご参照 ください。 https://www.kazusa.or.jp/genetest/index.html	TEL:0438-52-3900(代表) FAX:0438-52-3901	対応可能疾患、要相談。 ホームページをご参照 ください。 https://www.kazusa.or.jp/genetest/index.html	

ゴーシェ病診断のための検査施設一覧

酵素活性の測定や遺伝子解析を実施している検査施設は次の通りです。ただし、衛生検査所の登録をするなど、医療法の定める検体検査の基準を満たしていない施設も含まれている可能性があります。詳細は各施設にお尋ねください。

検査項目	必要な検体	施設名	担当者	TEL/FAX	e-mail	備考
酵素活性	ヘパリン血 全項目で 10mL	鳥取大学 脳神経小児科	成田 綾先生	TEL:0859-38-6777 FAX:0859-38-6779	aya.luce @nifty.com	
	ヘパリン血、 皮膚線維芽 細胞	大阪大学大学院 医学系研究科 小児科	酒井規夫先生	TEL:06-6879-3932 FAX:06-6879-3939	norio @ped.med. osaka-u.ac.jp	送付前に連絡の こと
	血清、血漿	脳神経疾患研究所 先端医療研究センター (新百合ヶ丘総合病院内)	衛藤義勝先生 (担当 秋山様)	TEL:044-322-0654 (電子音後 内線2785)	yosh@sepia. ocn.ne.jp	
	乾燥ろ紙血	脳神経疾患研究所 先端医療研究センター (総合南東北病院内)	衛藤義勝先生 (担当 宗形様)	TEL:024-934-5322 (内線3868)	sentanken2 @mt.strins. or.jp	
			中村公俊先生	TEL:096-373-5191 FAX:096-366-3471	pediat-kensa @kumamoto- u.ac.jp	
			村山 圭先生	TEL:03-5802-1794 (内線5794)	k.murayama. gf@juntendo. ac.jp	
EDTA-2Na 血液 7mL	株式会社 エスアールエル	各病院の 外注担当者にご 確認ください				
遺伝子解析	EDTA加血液 2mL	熊本大学大学院 生命科学研究部 小児科学講座	中村公俊先生	TEL:096-373-5191 FAX:096-366-3471	pediat-kensa @kumamoto- u.ac.jp	
	EDTA-2Na 血液 5~7mL	国立成育医療 研究センター 臨床検査部 高度・先進検査室	奥山虎之先生 小須賀基通先生	TEL:03-3416-0181 FAX:03-3417-2238	adv-lab @ncchd.go.jp	ホームページを ご参照ください
		公益財団法人 かずさDNA研究所	対応可能疾患、要相談。 ホームページをご参照 ください。 https://www.kazusa.or.jp/genetest/index.html	TEL:0438-52-3900(代表) FAX:0438-52-3901	対応可能疾患、要相談。 ホームページをご参照 ください。 https://www.kazusa.or.jp/genetest/index.html	

一般社団法人 日本先天代謝異常学会. 精密検査施設一覧:1.ライソゾーム病(2025年6月16日アクセス:http://jsimd.net/iof/iof_01.html)より作表
脳神経疾患研究所 先端医療研究センター及び順天堂大学については各施設より情報提供(2025年7月)

医療関係者向け情報サイト **サノフィ e-MR**
会員様限定ライソゾーム病領域専門サイトのご案内
<https://www.e-mr.sanofi.co.jp/area/lysosome>



ライソゾーム病 早期診断サポート事務局
メディカルコミュニケーター

☎ 0120-176-033 ✉ remote-mr@sanofi.com
受付時間: 平日 9:00~18:00