

SMAの遺伝学的検査は 下記施設で受け付けています

- ▶ 東京女子医科大学 臨床ゲノムセンター
【所長】 齋藤 加代子 先生
E-mail : gene.ba@twmu.ac.jp
- ▶ 神戸大学大学院医学研究科
地域社会医学・健康科学講座 疫学分野
【名誉教授】 西尾 久英 先生
E-mail : nishio@lion.kobe-u.ac.jp
【准教授】 篠原 正和 先生
E-mail : mashino@med.kobe-u.ac.jp
電話 : 078-382-5542
Fax : 078-382-5559
- ▶ 株式会社 ビー・エム・エル
【総合研究所】
〒350-1101 埼玉県川越市的場 1361-1
電話 : 049-232-3131
Fax : 049-232-3132
- ▶ SMAが疑われる場合、原則として患者1人につき1回、下記の遺伝学的検査料を算定できます。

「D006-4」遺伝学的検査
(処理が複雑なもの) : 5000点

詳しくはこちら
(SMA 情報サイト SMA One)
<https://smaone.togetherinsma.jp/ja-jp/home/diagnostic-support/genetic-testing.html>



[資料請求先]
バイオジェン・ジャパン株式会社
〒103-0027 東京都中央区日本橋一丁目4番1号



2020年9月作成
Biogen-70637
SPI084AR01

ポンペ病の検査キットは 下記からお申込みできます

- ▶ サノフィジェンザイム
ポンペ病事務局
E-mail : pompe.japan@sanofi.com
- ▶ E-mailの件名に「ポンペ病検査キット希望」と記載の上、本文にて下記をお知らせください

- ①ご氏名
- ②ご施設名
- ③ご住所(郵便番号含む)
- ④電話番号
- ⑤ご所属診療科

※検査料は保険収載されていません

- ▶ 検査キットに含まれるもの

- 採血ろ紙
- ろ紙作成手順書
- 検査申込書
- 検査施設宛名シール
- 検査送付用封筒
- 患者説明用資料

詳しくはこちら
(ポンペ病情報サイト ポンペ病ナビ)
<https://e-mr.sanofi.co.jp/pompe-navi>



[資料請求先]
サノフィ株式会社
〒163-1488 東京都新宿区西新宿三丁目20番2号



2020年9月作成
MAT-JP-2002711-1.0

このような患者さん、 先生はどのように 診断されますか？



下肢近位筋力が徐々に低下

- 起き上がりや階段の昇り降りが徐々に困難
- 軽度の疲労感 / 息切れ

腰背部痛や筋肉疲労

神経筋疾患の既往 / 家族歴なし

30歳
男性

一般身体所見	バイタルサイン：異常なし 呼吸音・心音：異常なし
血液検査	AST : 55 u/L ALT : 68 u/L CK : 465 u/L
運動機能	筋力低下：MMT スケール 腸腰筋 4、ハムストリングス 4+、大腿四頭筋 4+ イス / 床からの起立・起居がやや困難 筋肥大なし 関節拘縮なし
神経学的所見	脳神経：異常なし 膝蓋腱反射：軽度低下 感覚検査：異常なし

【監修】 奈良県立医科大学 脳神経内科 教授 杉江 和馬 先生

脊髄性筋萎縮症 (SMA)、ポンペ病は鑑別疾患に入っていますか？

SMA、ポンペ病は治療可能な神経筋疾患です 早期診断、早期治療が大切です

SMAとは？

- ▶ SMAは運動神経の働きを保つSMNたんぱく質が不足するために筋力が低下したり、筋肉が萎縮したりする病気です
- ▶ 日本における乳児期から小児期に発症するSMA全体の罹患率は10万人あたり1~2人です*1
- ▶ 発症は乳幼児・小児期が多いですが、成人期に急激に進行するケースもあります*2
- ▶ SMA患者の約95%はSMN1遺伝子の欠失または変異によるSMNたんぱく質の不足が起こることがわかっています*3



SMAの検査方法

遺伝学的検査

SMN1 遺伝子の欠失または変異があるかどうかを血液検査(採血)によって調べます
※他の遺伝子が関わっている場合があるため追加の検査を行うことがあります

SMAやポンペ病の他にも次のような多発筋炎・皮膚筋炎・免疫介在性壊死性ミオパチー／先天性ミオパチー／ベッカー型筋ジストロフィー／肢帯型筋ジストロフィー／糖原病Ⅲ・Ⅳ・Ⅴ・

ポンペ病とは？

- ▶ ポンペ病は、酸性α-グルコシダーゼ (GAA) の欠損または酵素活性低下によって、グリコーゲンが骨格筋や心筋、平滑筋に蓄積することで引き起こされる進行性・致死性の筋疾患です
- ▶ ポンペ病はあらゆる年代で発症します

ポンペ病の進行

- ポンペ病の早期の細胞では小さなグリコーゲンの蓄積したライソゾームがみられる
- 臨床症状は明らかではない
- 疾患が進行するにつれ、グリコーゲンが蓄積し、ライソゾームが膨張する
- 筋症状(ミオパチー)が現れる
- ライソゾーム膜が破裂し、グリコーゲンが細胞質に流出し始める
- 筋肉の損傷が起こる
- 重度のミオパチーが現れる
- ほとんどのグリコーゲンが細胞質に流出する
- 筋組織は広域なダメージを受ける
- 重度のミオパチー及び筋線維損傷が起こる
- 筋機能が低下する

Thurberg BL, et al. Lab Invest 2006; 86:1208-1220を参考に作図

ポンペ病の検査方法

ポンペ病検査用紙	
生年月日(西暦)	年 月 日 (歳)
採取日	年 月 日
フリガナ	性別
氏名	(男・女)
医療機関名	
備考	
サンファイ株式会社	GZJP.MYOZ.16.09.0751

ろ紙血検体を用いた酵素活性測定によって簡単にスクリーニング検査を行うことができます

- ▶ 血液を2~3滴滴下
- ▶ 室温で5時間以上乾燥
- ▶ ろ紙を常温で郵送

疾患が鑑別対象となります
ミトコンドリア病／VII型／球脊髄性筋萎縮症 など

*1 難病情報センター HP (<http://www.nanbyou.or.jp/entry/285>) 2019年4月現在。
*2 Kolb SJ, et al. Arch Neurol. 2011; 68(8): 979-984.
*3 Wadman RJ, et al. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2017; 88(4): 365-367.