

表① 拡大新生児マススクリーニングの対象疾患例 (右頁へ続く) →

	原因遺伝子	遺伝形式	NBS 方法
• 脊髄性筋萎縮症 (SMA)	<i>SMN1</i>	AR	PCR (<i>SMN1</i>)
• 重症複合免疫不全症 (SCID)	<i>IL2RG</i> 他	約半数が XL	rPCR 法 (TREC, KREC)
• ライソゾーム病			酵素活性測定法
ゴーシェ病	<i>GBA</i>	AR	β グルコセレブロンダーゼ
ムコ多糖症Ⅰ型 (ハーラー病)	<i>IDUA</i>	AR	α -L-イズロニダーゼ
ムコ多糖症Ⅱ型 (ハンター病)	<i>IDS</i>	XL	イズロン酸-2-スルファターゼ
ムコ多糖症ⅣA 型 (モルキオ病 A 型)	<i>GALNS</i>	AR	N-アセチルガラクトサミン-6-スルファターゼ
ムコ多糖症Ⅵ型 (マラトー・ラミー病)	<i>ARSB</i>	AR	N-アセチルガラクトサミン-4-スルファターゼ
ムコ多糖症Ⅶ型 (スライ病)	<i>GUSB</i>	AR	β グルクロニダーゼ
糖原病Ⅱ型 (ポンペ病)	<i>GAA</i>	AR	α グルコシダーゼ
ファブリー病	<i>GLA</i>	XL	α ガラクトシダーゼ
酸性スフィンゴリエリナーゼ欠損症	<i>SMPD1</i>	AR	スルフィンゴリエリナーゼ
ペルオキシソーム病 副腎白質ジストロフィー	<i>ABCD1</i>	XL	極長鎖脂肪酸測定

AR：常染色体潜性遺伝 (劣性遺伝) 形式, XL：X 連鎖性遺伝形式, DBS：乾燥濾紙血, BBB：血液脳関門
この表内記載の治療法以外にも海外では遺伝子治療をはじめ様々な治療法が開発, 臨床試験が行われている。

主な治療法	備考：特筆すべき早期治療のメリット, 遺伝カウンセリングのポイント
①遺伝子治療薬 (オナセムノゲン アベパルボベク) ②核酸医薬 (ヌシネルセンナトリウム) ③低分子薬 (リスジプラム)	①はアデノ随伴ベクターを用いた <i>SMN1</i> 補充。新生児期投与で明らかな予後改善が報告されている。②は <i>SMN2</i> に作用する アンチセンススクレオチド 。③も同様に <i>SMN2</i> に作用し完全長 mRNA 産生を増加させる
造血幹細胞移植	DBS の TREC, KREC を解析することで, 免疫能をスクリーニングする。ロタウイルスなど乳児期早期の生ワクチン接種までに治療を行うことで重症化を回避
①酵素補充療法 (イミグルセラーゼ, ベラグルセラーゼ アルファ, タリグルセラーゼ) ②基質合成阻害薬 (エリグルスタット酒石酸塩) ③シャペロン療法	ゴーシェ病は 1 型 (非神経型), 2 型 (早期発症神経型), 3 型 (神経型) に分けられる。日本では 2 型, 3 型が半数以上を占める。①はいずれも神経症状に無効である。タリグルセラーゼは国内未承認。②は治療開始前に薬剤代謝能の確認要。③は国内治験中
①造血幹細胞移植 ②酵素補充療法 (ラロニダーゼ) ③ BBB 通過型酵素補充療法	重症型はハーラー症候群, 軽症型はシャイエ症候群, 中間型はハーラー・シャイエ症候群。③は治験中
①造血幹細胞移植 ②酵素補充療法 (イデュルスルファーゼ) ③脳室内投与型酵素補充療法 (イデュルスルファーゼ ベータ) ④ BBB 通過型酵素補充療法 (パピナフスプアルファ)	女性保因者は基本的に発症しない ②は従来の酵素補充療法。中枢神経症状には無効 ④は静脈内投与だが, BBB を通過して脳内へ薬剤が移行する
①酵素補充療法 (エロスルファーゼ アルファ) ②造血幹細胞移植	骨・関節症状, 低身長が主で, 知的障害はない。骨症状への治療効果が課題
①造血幹細胞移植 ②酵素補充療法 (ガルスルファーゼ)	ムコ多糖症Ⅰ型と共通症状が多いが, 知的障害は伴わない
①酵素補充療法 (ベストロニダーゼ アルファ) ②造血幹細胞移植	胎児水腫を引き起こす。ムコ多糖症各型の中でも特に稀で国内では 5 名程度
①造血幹細胞移植 ②酵素補充療法 (アルグルコシダーゼ アルファ, アバルグルコシダーゼ アルファ) ③酵素補充療法・シャペロン療法併用	乳児型と遅発型に分けられるが, 日本は比較的遅発型が多い。③は治験中
①酵素補充療法 (アガルシダーゼ ベータ, アガルシダーゼ アルファ, アガルシダーゼ ベータ BS) ②シャペロン療法 (ミガーラスタット塩酸塩)	古典型と遅発型に分けられるが, 症状が顕在化するのはいずれも学童期以降。ヘテロ接合の女性でも多くは発症する ①は日本では 3 製剤が承認。②の適応は遺伝子型に依存する
①造血幹細胞移植 ②酵素補充療法 (オリブダーゼ アルファ)	従来, ニーマン・ピック病 A 型・B 型と呼称されていた疾患である。酵素補充療法は非中枢神経系病変に対する治療法
造血幹細胞移植 (大脳型発症前に有効)	小児大脳型の発症は通常, 学童期