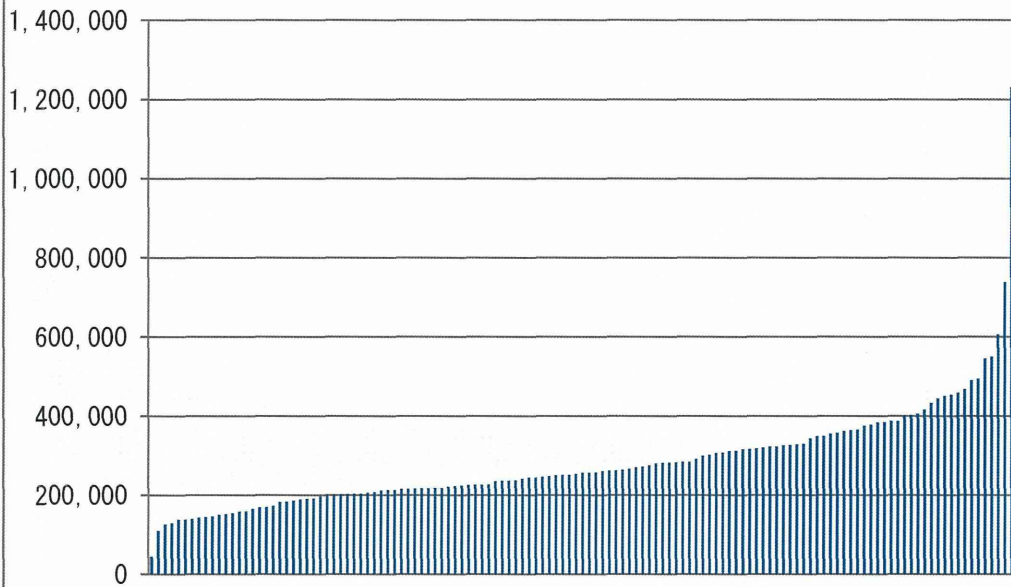


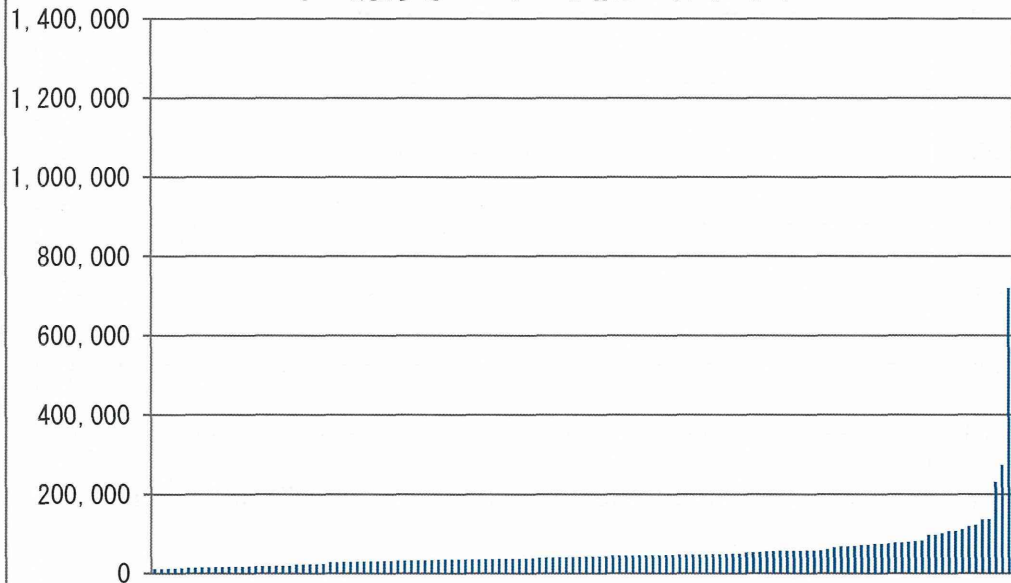
2. HAS. Élaboration du guide et des outils parcours de soins pour une maladie chronique. 2012.
http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2012-05/methode_parcours_de_soins_web.pdf
(2014年3月1日アクセス)
 3. HAS. Méthode d'élaboration des guides d'affections de longue durée (ALD) à destination des médecins et des listes des actes et prestations. 2006.
http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/actualisation_methode_guide_et_liste_avril_2007_.pdf (2014年3月1日アクセス)
 4. Code de la sécurité sociale. - Article D322-1.
http://www.legifrance.gouv.fr/affichCodeArticle.do;jsessionid=33584C8A66B78E207870F692D6EA05CD.tpdjo09v_2?idArticle=LEGIARTI000024267096&cidTexte=LEGITEXT000006073189&categorieLien=id&dateTexte=20130607 (2014年3月1日アクセス)
 5. HAS.
http://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_565292/fr/toutes-les-listes-des-actes-et-prestations-lap-pour-les-ald (2014年3月1日アクセス)
 6. HAS. Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Nom de la maladie rare. 2012.
http://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_1343169/fr/format-texte-pnds (2014年3月1日アクセス)
 7. HAS. Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares. 2012.
http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2013-01/guide_methodologique_pnds.pdf (2014年3月1日アクセス)
 8. HAS.
http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/pnds_ald_17_gaucher_juin_07_cg_revu_ec.pdf (2014年3月1日アクセス)
 9. HAS. Maladie de Gaucher protocole national de diagnostic et de soins. 2007.
http://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_1340879/protocoles-nationaux-de-diagnostic-et-de-soins-pnds (2014年3月1日アクセス)
 10. 厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会. 難病対策の改革に向けた取組について.
<http://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10601000-Daijinkanboukouseikagakuka-Kouseikagakuka/0000032669.pdf> (2014年3月1日アクセス)
- F. 研究発表
1. 金谷泰宏, 武村真治, 富田奈穂子. わが国におけるオーファンドラッグ開発の促進に向けて. 医薬品医療機器レギュラトリーサイエンス. 2013; 44(2):123-126.
 2. Tomita N, Kanatani Y. Prescribing patterns of Parkinson's disease. In: 16th Annual European Congress of International Society of Pharmacoeconomics and Outcomes Research; 2-6 November 2013; Dublin, Ireland. *Value in Health* 2013;16(7):A629.
 3. Tomita N, Nakagawa Y, Kanatani Y. Medical expense subsidy under the specified disease treatment research programme in Japan: the case of Parkinson's disease. In: 9th World Congress on Health Economics; 7-10 July 2013; Sydney, Australia.
 4. 富田奈穂子, 金谷泰宏. 特定疾患治療研究事業により収集されるデータの限界と今後の課題に関する検討. 第72回日本公衆衛生学会総会; 2013年10月23-25日; 三重. 日本公衆衛生雑誌. 2013; 60 (10 特別付録).
- G. 知的財産権の出願・登録状況
なし

**図 1. 各疾患群の 1 ヶ月当たり
医療費の平均値 (入院)**



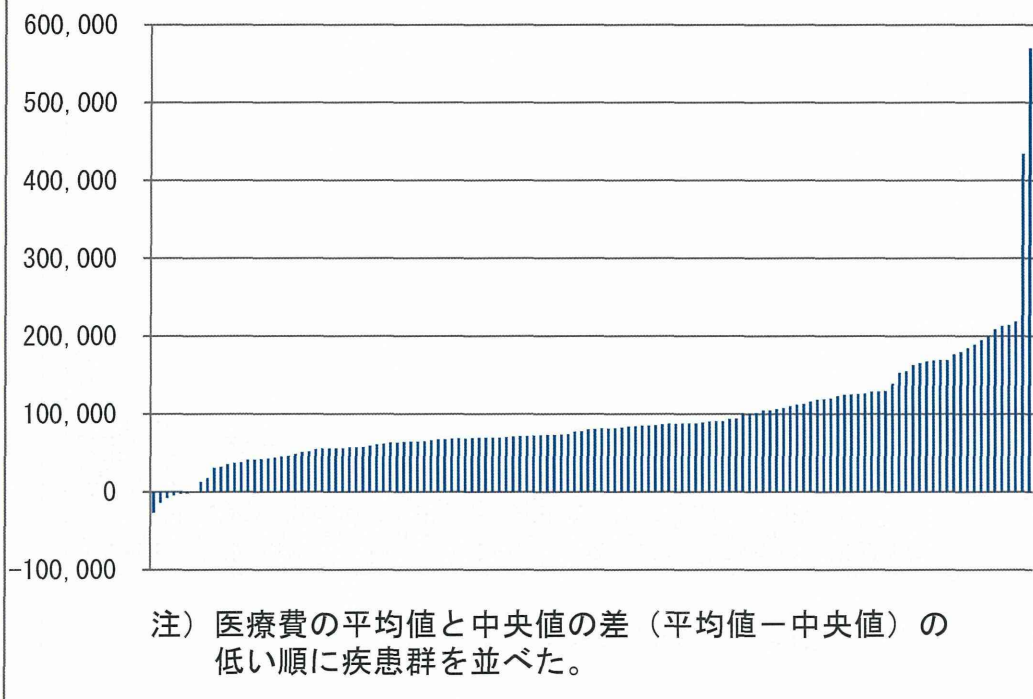
注) 医療費の低い順に疾患群を並べた。

**図 2. 各疾患群の 1 ヶ月当たり
医療費の平均値 (外来)**



注) 医療費の低い順に疾患群を並べた。

**図3. 各疾患群の1ヶ月当たり医療費の
平均値と中央値の差（入院）**



**図4. 各疾患群の1ヶ月当たり医療費の
平均値と中央値の差（外来）**

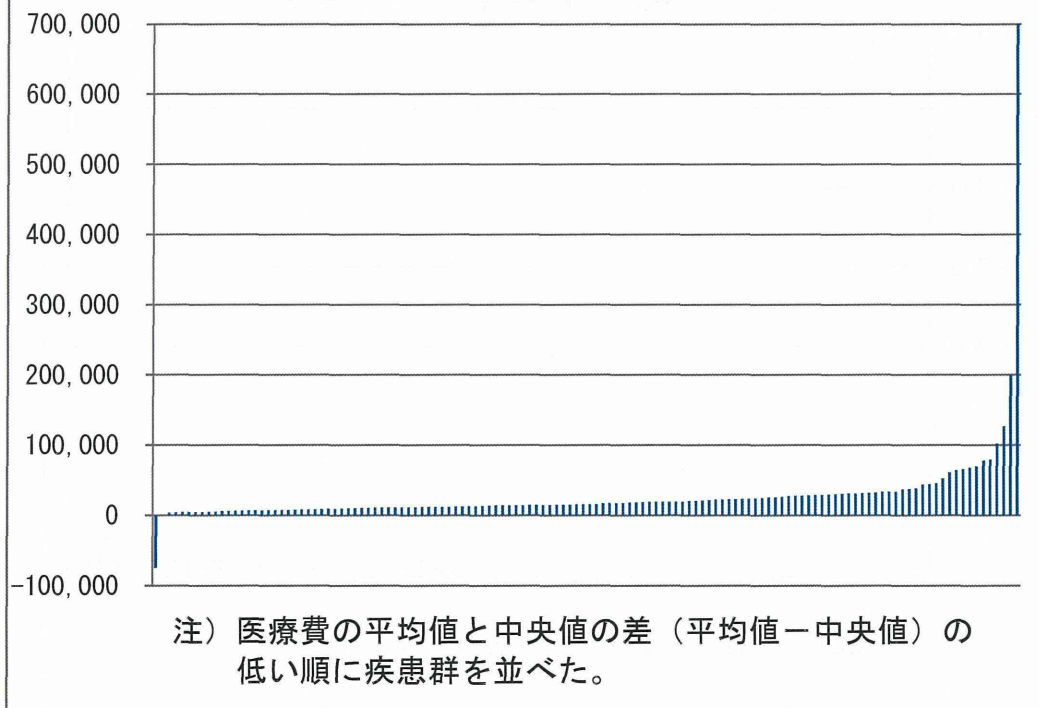


図5 56疾患合計 年齢階級別1人当たり 3カ月医療費 単位：万円

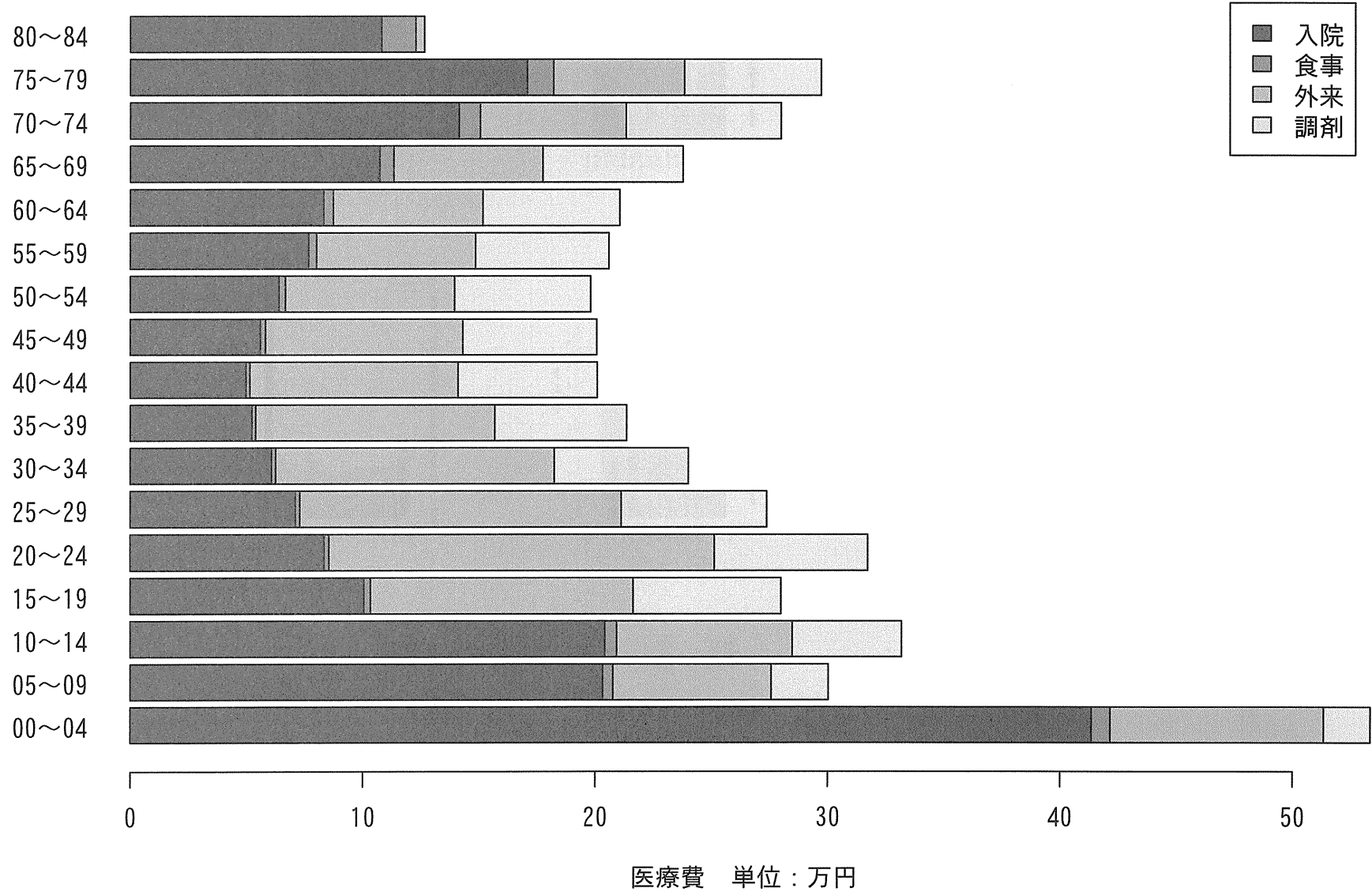


図6-1 疾患群別年齢階級別1人当たり 3か月医療費 単位：万円

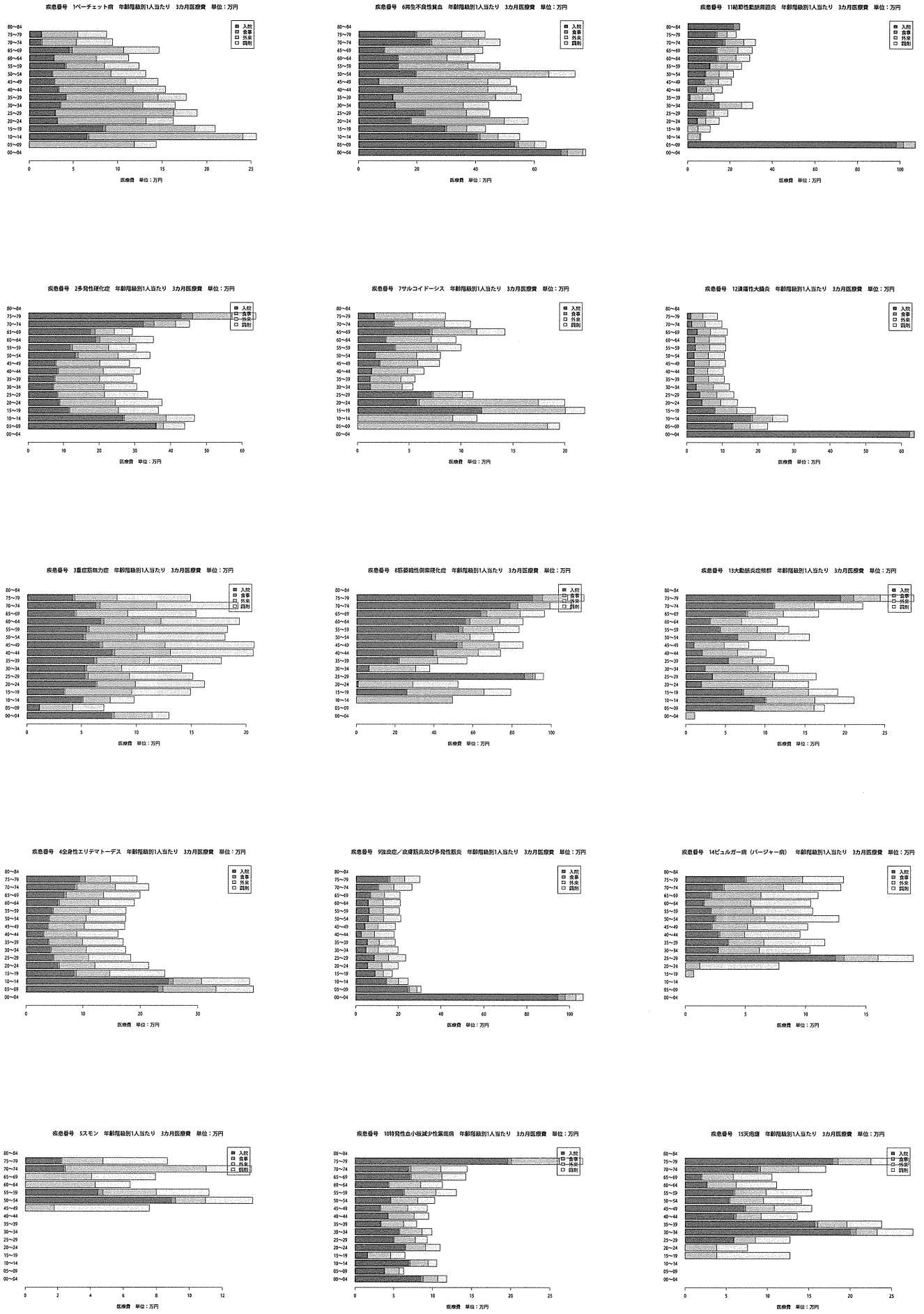


図6-2 疾患群別年齢階級別1人当たり 3か月医療費 単位：万円

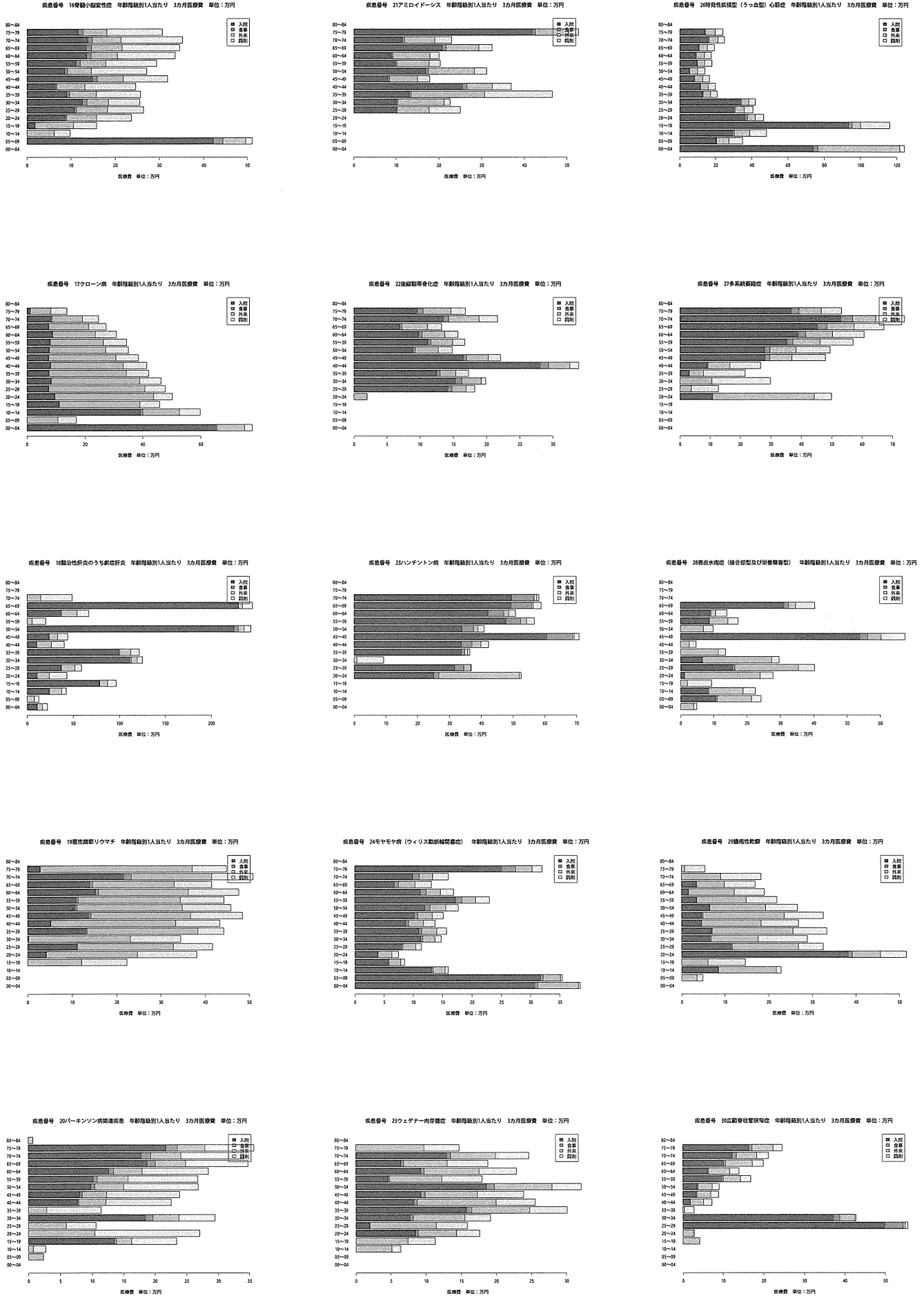


図6-3 疾患群別年齢階級別1人当たり 3か月医療費 単位：万円

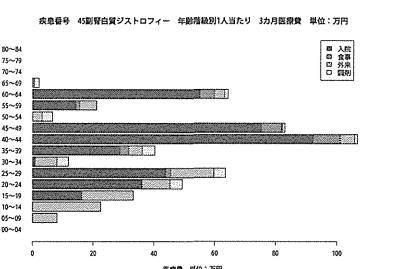
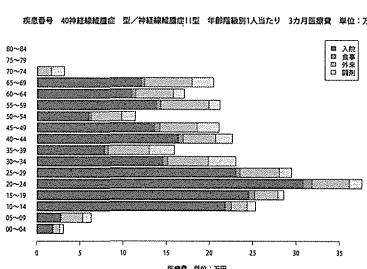
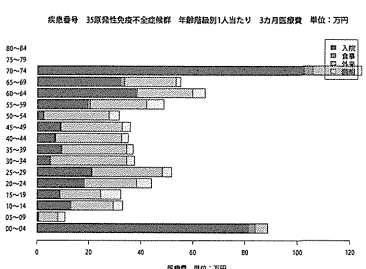
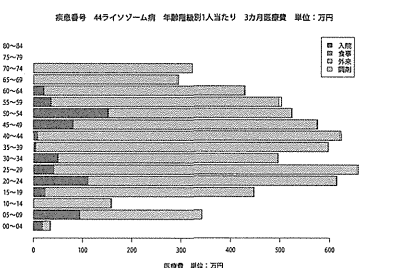
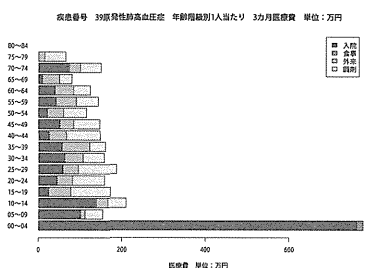
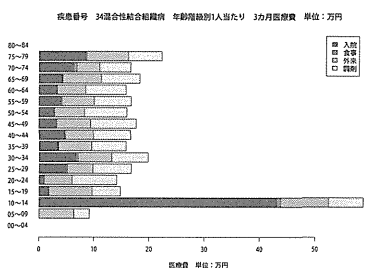
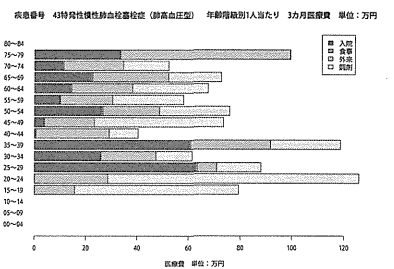
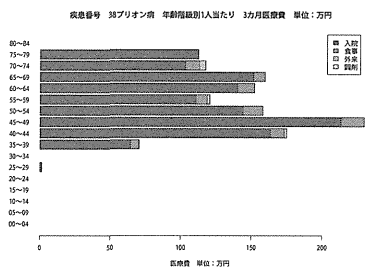
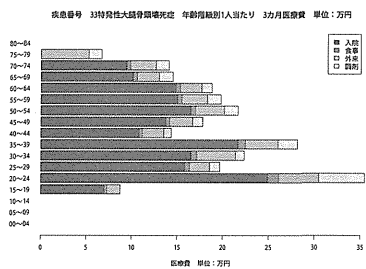
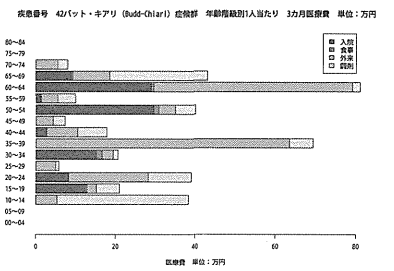
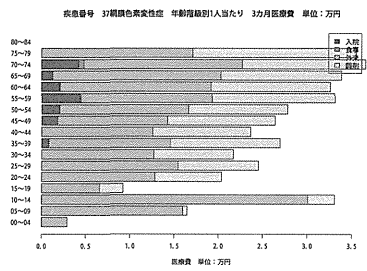
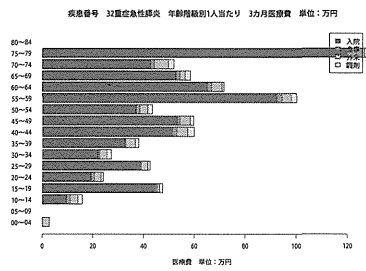
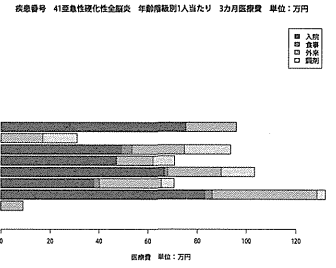
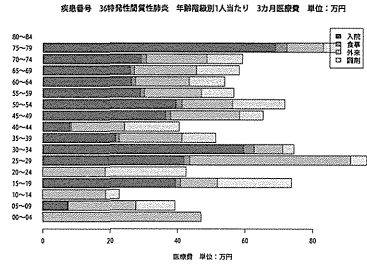
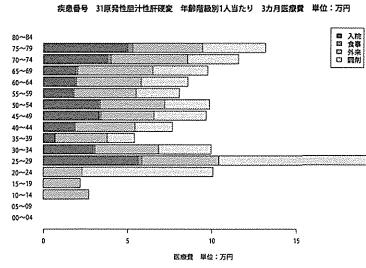
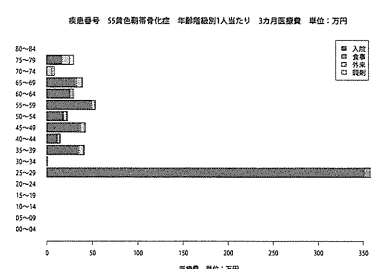
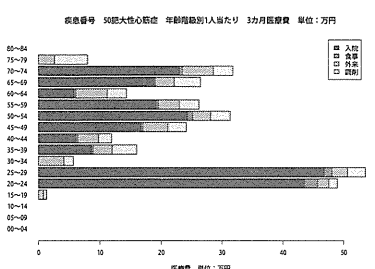
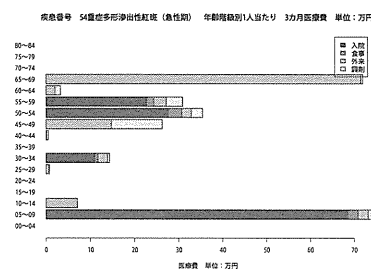
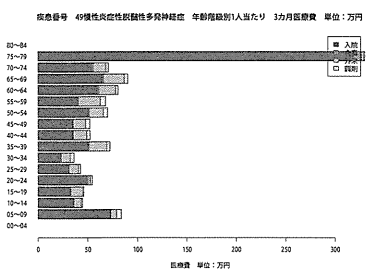
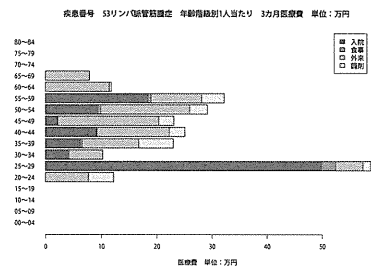
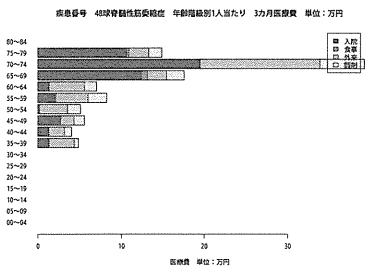
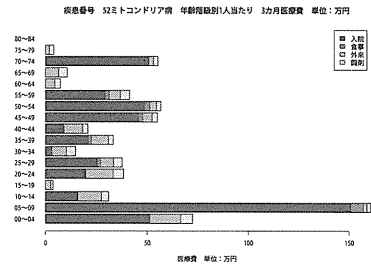
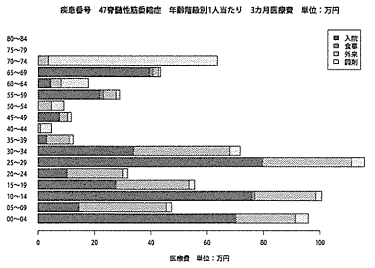
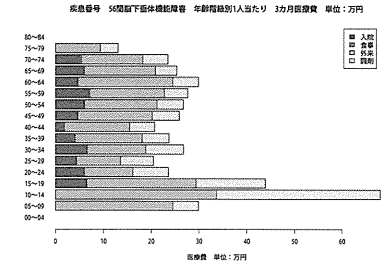
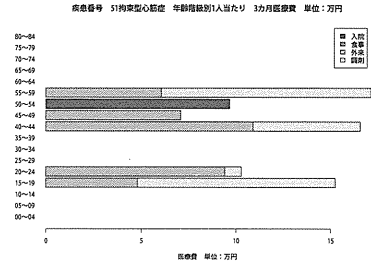
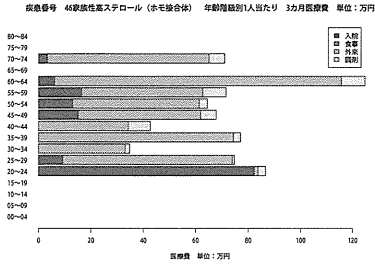


図6-4 疾患群別年齢階級別1人当たり 3か月医療費 単位：万円



参考資料 1

医師への指針

ゴーシェ病

全仏診断および治療プロトコール

2007年1月

この文書は以下よりダウンロードが可能
www.has-sante.fr

Haute Autorite de Sante

通信部

2 avenue du Stade de France - F 93218 Saint Denis La Plaine CEDEX
Tel.: +33(0)1 55 93 70 00 - Fax: +33 (0)1 55 93 74 00

この文書は2007年1月に French National Authority Board により検証されている。

© Haute Autorite de sante - 2007

目次

略語リスト

ゴーシェ病 PNDS の概要

I. はじめに

1. 目的
2. ゴーシェ病
3. 方法

II. 全仏診断および治療プロトコル (PNDS)

1. 初期評価

- 1.1 主目的
- 1.2 専門家の関与
- 1.3 臨床検査
- 1.4 臨床関連領域の検査

2. 臨床管理

- 2.1 目的
- 2.2 専門家の関与
- 2.3 薬物治療
- 2.4 その他の非外科的治療
- 2.5 外科治療

3. 経過観察

- 3.1 目的
- 3.2 専門家の関与
- 3.3 通院のリズムと内容

Appendix 1. 本ゴーシェ病 PNDS の作成にご協力いただいた方々のリスト

Appendix 2. 参考文献

Appendix 3. 希少疾患レファレンスセンターからの治療に対する意見

Appendix 4. イミグルセラゼ注入に関するトレーサビリティフォーム

略語リスト

ALD	特定重症慢性疾患
ANAES	フランス国立医療評価認証機構
APTT	活性化部分トロンボプラスチン時間
BMD	骨ミネラル濃度
CETG	ゴーシェ病治療評価委員会
CNAMTS	全国被用者疾病保険金庫
CPAMTS	被用者初級医療保険金庫
CRP	C反応性タンパク
CT	コンピュータ断層撮影法
ECG	心電図
EMG	筋電図
ERT	酵素補充療法
HAS	フランス高等保健機構
IgG	免疫グロブリン G
MA	医薬品販売承認
MGUS	意義不明の単クローン性免疫グロブリン血症
MRI	磁気共鳴映像法
PH	肺高血圧症
PNDS	全仏診断および治療プロトコール
PT	プロトロンビン時間
SPC	(医薬品の) 製品概要
SMN-MMH	フランス国立遺伝性代謝性疾患医療局
SRT	基質軽減療法
TID	1日3回
TRAP	酒石酸塩耐性の酸性ホスファターゼ

ゴーシェ病 PNDS の概要

この概要は HAS のウェブサイト (www.has-sante.fr) で入手可能な全仏診断および治療プロトコール (PNDS) を基に書かれている。

ゴーシェ病 (GD) は常染色体劣性によるリソソーム蓄積の病気で、グルコセレブシダーゼの欠損という特徴をもつ。GD の患者数は一般人口のおおよそ 1/60,000 ではあるが、アッシュケナージ系ユダヤ人人口においては 1/1000 に達する。その臨床的発現は、無症状型から子宮内致死型と非常に多様である。

1. 治療開始前の初期評価

この多系統疾患は均一ではない： 疾患の管理には病院の医師により調整された、個々人に合わせた学際的評価が必要となる。この管理は以下を含む総合医療チームにより行われる：

- リソソーム蓄積症または代謝性疾患レファレンス・センター；
- 関わりの高い専門医：小児科医、内科医、血液専門医、リウマチ専門医、および胃腸科専門医；
- かかりつけの医師

主に 3 つの表現型に分類される：

- 1 型 慢性の非神経型： 症例の 95% の割合を占める。主な兆候や症状は肝脾腫大症、骨病変（骨梗塞または骨壊死により痛みを伴う）、そして血小板減少症；
- 2 型 急性の神経型： 脳幹の初期病変（1 歳未満）および急速な進行（2 歳未満で死亡）、臓器肥大症を伴う；
- 3 型 亜急性の神経型： 幼少期もしくは青年期において、1 型の症状を伴う進行性脳症（異常眼球運動—癲癇—運動失調）。この脳障害は初めから顕著な場合と、後に起こる場合とがある。

胎児型の胎位は、胎動の制限、場合によっては不動性または全身浮腫に関与してくる。

最終診断は、専門研究所においてグルコセレブシダーゼ活性の欠損を証明することで確定される。この検査は通常、両親の血液を使用して、または出生前診断時に実施される。

2. 臨床管理

全ての型の GD の患者は、被保険者自己負担金の支払いが免除される。GD 患者の管理は多くの専門分野にまたがるため、レファレンス・センターとの連携の下で病院の医師により調整される。

（施設一覧は以下のウェブサイトで入手可能 www.cetl.net）

治療としての患者教育は、患者とその家族の GD への深い理解を確保することを目的とする。

この教育には以下が含まれる：

- GD とその症状。治療が必要となる前兆を挙げる。患者は症状が変化または悪化した場合、医師にかかること；
- 処方されている治療の内容および患者が受ける治療の副作用の可能性；
- 経過観察のスケジュール；

— 患者会

レファレンス・センター、組織のウェブサイトおよび Orphanet は、医療提供者と患者に患者会の存在を知らせる必要がある。

特異的 GD 治療法

現在 GD には 2 つの特異的治療法がある：

- 標準治療の酵素補充療法（イミグルセラゼ）；
- 基質減少療法（ミグルスタット）。

GD 治療は全て、指定されたレファレンス・センターの専門家により学際的に認証されなければならない。

24 ページのリストにある基準（重症型）の 1 つ以上が当てはまる患者には特異的療法が用いられる。

特異的療法は全ての GD 患者に適しているわけではない。特異的 GD 治療法は、一度開始されると一般的に生涯投与が継続される。GD の合併症によっては不可逆的な病変を引き起こすことがある：線維状脾腫、二次性変形性関節症、骨壊死、脊柱圧迫に起因する変形、肝線維症、肺線維症。これらの病変が生じると、特異的治療法に反応しなくなる。そのため、こうした病変が起こる前に治療を開始する必要がある。

酵素補充療法（イミグルセラゼ）は通常静脈内注射により投与するが、中心静脈カテーテルによって投与する場合もある。この療法は一般的に忍容性が良好である。重篤ではない全身兆候が現れる可能性もある。より深刻な副作用は例外的である（アナフィラキシーショック）。

在宅での治療も状況によっては可能であるが、常に第三者の立ち会いが必要である。その際、過敏性を示す兆候（蕁麻疹、血管性浮腫、掻痒、発疹、呼吸苦等）が発現した場合には、点滴を中断して医師に連絡をするよう患者に指導する必要がある。これらの兆候は主に治療の開始時に現れるため、最初の 2 年間は病院での投与が望ましい。患者が過去に過敏性を示す副作用歴を持つ場合、アドレナリンのセットを自宅に備えておかなければならない。

イミグルセラゼの妊婦に対する投与については患者に説明を行い、また、慎重な評価を行った結果、母体と胎児の双方に対してリスクよりも効果が上回ることが確実な場合に限り、投与すべきである。

基質減少療法（ミグルスタット）は経口投与で、GD 1 型患者の酵素補充療法が不可能な場合に二次療法として使用される。この療法の副作用には胃腸障害、特に症例の 80% 以上に下痢、患者の 6% から 7% に体重減少、感覚を中心とした末梢神経障害、震えや認知機能障害等がみられる。

動物実験における催奇形性から、ミグルスタットを用いたあらゆる治療の間は、男女ともに確実な避妊が求められる。ミグルスタットは妊娠中または授乳中の女性には使用してはならない。動物実験において精子形成異常が証明されたため、子供を望む男性患者はミグルスタットの使用を中断して、その後 3 ヶ月間は精度の高い避妊法を継続する必要がある。

妊娠

GD の女性の妊娠は、妊娠により病気の兆候が悪化することを覚悟する必要がある。

3. 経過観察

臨床経過観察検査は以下のように実施すること：

- 未治療患者：病状が安定しているときは 6 ヶ月ごと；
- 治療中の患者：

PNDS ゴーシェ病

- 治療開始時は3ヶ月ごと；
- 治療目標に達している時は6ヶ月ごと；
- 投与量の変更後。

次の専門医の受診までの期間、かかりつけ医は、必要な場合はレファレンス・センターの医師と協力をして、併発疾患に対処しなくてはならない。

役立つ情報

- PNDS : www.has-sante.fr (特定重症慢性疾患セクション)
- リソソーム蓄積症治療評価委員会 : <http://www.cetl.net> (CETG セクション)
- 一般情報 : <http://www.orphanet.net/> (ゴーシェ病セクション)
- 患者会 : <http://www.vml-asso.org/>

I. はじめに

1. 目的

この PNDS の目的は、医療従事者に ALD17 長期に渡る疾患ステータス（専門的な長期治療を要する遺伝性の代謝性疾患）の患者に対する最適な管理およびクリニカルパスを説明することである。本 PNDS はゴーシェ病（GD）に限定される。

本 PNDS は、かかりつけの医師¹が専門家と協力をして、疾病管理をする際に参照し得る実用的なツールである。特に、患者やコンサルタントと一緒に治療計画²を制定するのに役立つ。

PNDS は全ての併発疾患や病院での治療プロトコル等を網羅するような、包括的なものではない。ゴーシェ病の全ての管理方法を網羅しているわけではなく、医師の患者に対する責任を免除するものでもない。単に GD 患者の主な管理体系について述べるに留まる。

2. ゴーシェ病

ゴーシェ病（GD）は常染色体劣性によるリソソーム蓄積の病気で、グルコセレブロシダーゼ（あるいはグルコシルセラミダーゼまたは β -グルコシダーゼ）または、例外的なケースとしてその活性化因子サポシン C の活性の低下あるいは欠損という特徴をもつ。

グルコセレブロシダーゼは、血液（スフィンゴリピド）を生成する成分中の細胞膜により構成されるグルコシルセラミド（またはグルコセレブロシド）をセラミド（またはセレブロシド）とブドウ糖に分解する触媒である。GD では未分解のグルコシルセラミドが、細網内皮細胞のリソソーム、特にマクロファージに蓄積される。この過活性マクロファージが特徴的な形態（ゴーシェ細胞）を作り出す。

GD の患者数は一般人口のおおよそ 1/60,000 ではあるが、アッシュケナージ系ユダヤ人人口においては 1/1000 に達する。2006 年のフランス CETG に登録されている患者数は 456 名。その臨床的発現は無症状型から子宮内致死型と非常に多様である。この多系統疾患は均一ではない： 複雑な個人に合わせた管理および総合的な評価が必要である。

主に 3 つの表現型に区分される：

- 1 型 慢性の非神経型： 症例の 95% の割合を占める。発症年齢は広範に渡る。臨床所見は均一ではない。主な兆候や症状は肝脾腫大症、骨症状（痛み、骨梗塞または骨壊死）、および血小板減少である。無症状の場合もある。無力症は頻度が高く、学校や社会生活に悪影響を及ぼすこともある。成長面での遅延や思春期の遅れもある。脾腫は脾梗塞を合併することもある。極めてまれなケースでは脾破裂もみられる。肝線維症へ発展し、肝硬変になることは稀である。肝脾腫大症は、時に痛みを伴う腹部膨満を引き起こし、呼吸を妨げることもある。
- 2 型 急性の神経型： 一番深刻で稀な型である。発病は通常 3 ヶ月から 6 ヶ月の乳児期（時には子宮内）で、全身毒性、肝脾腫大症、および早期に深刻な神経学的症候群を伴う。最初に動眼神経まひや両眼の固定斜視が現れ、次に延髄機能症状、特に深刻な嚥下障害を伴い、痙性と舞踏病アテトーゼが悪化していく。後に痙攣が起り、抗てんかん薬の効かないミオクローヌスてんかんへと進行していく。一般的には 2 歳を迎える前に死亡する。
- 3 型 亜急性の神経型： 1 型と同様に、様々な症状の患者のグループを含む。唯一の神経症状として、眼筋麻痺を合併しただけの全身性病変が軽い患者もいる。更に重症な型におい

1 かかりつけの医師： 患者が疾病保険金庫により指定されている医師

2 例外として、病院または緊急事態において診断が下された場合、他の医師がこの治療プロトコルを作成してもよい。このような場合、6 ヶ月後の更新時まで治療は無料で提供される。

PNDS ゴーシェ病

ては様々な神経障害がみられる： 核上性水平眼筋麻痺、進行性ミオクロヌステんかん、小脳性運動失調、痙攣および認知症。

胎児型は極めて珍しく、非常に重症である。胎児期に検出され、胎児胎盤の全身浮腫、肝脾腫大、魚鱗癬、関節拘縮および顔面異形を特徴とする。子宮内の死亡率が高く、それ以外は産直後に死亡する。

現在 GD に対して特異的治療法が2種類ある：

- 酵素補充療法（ERT）は標準治療であり；
- 基質合成阻害療法（SRT）が二次治療である。

GD は不可逆性の病変が発病する前に治療をする必要がある。

3. 方法

本 PNDS は海外の文献の批判的分析の後に、HAS が 2006 年 3 月に発行した「希少疾患レファレンス・センターによる国家診断および治療プロトコール作成方法論」に従って作成された。

PNDS の内容は総合的なワーキンググループにより議論および検証されている。

外科的手術および処方の一覧は、様々な健康保険組織から提案された、100%の医療費払い戻しフォームのフォーマットを使用して、PNDS から定義されている。

II. 全仏診断および治療プロトコール (PNDS)

1. 初期評価

1.1 主な目的

- GD 診断の確定；
- 初期疾患の範囲を定義する：影響を受けている臓器の数および個々の発症程度の見極め；
- 治療方針を定める。

1.2 専門家の関与

GD 患者の初期治療管理は多くの専門分野に跨り、病院の医師により調整される。以下の専門家により実施される：

- リソソーム蓄積症または代謝性疾患レファレンス・センターおよびその関連するネットワーク；
- 関わりの高い専門医：小児科医、内科医、血液専門医、リウマチ専門医、神経科医、および胃腸科専門医；
- かかりつけの医師；
- 臨床所見の結果によって、意見を求められるその他の専門家。

初期評価のために推奨される検査は以下の通り。

1.3 臨床検査

1.3.1 1型、非神経型 GD (症例の95%)

臨床発現が多岐に渡る。

発症時期が幅広い (平均発症年齢：20歳)。

無症状型もある。

インタビューおよび身体検査から以下の症状が見られる：

- 無力症は頻繁に見られ、学校や社会生活に悪影響を及ぼすことがある；
- 発育遅滞または思春期の遅延；
- 脾腫は時に非常に重度で、患者の95%に見られる；痛みを伴う脾梗塞の場合もある。脾破裂は極めてまれなケース。
- 出血は一般的に中等度。
- 肝腫大 (症例の80%以上)。肝線維症へ発展して、肝硬変になることはめったにない。肝脾腫大症は痛みを伴う腹部膨満を引き起こすこともある。
- 骨病変 (症例の80%)
機能予後に影響を及ぼす。以下の可能性がある：
 - 骨梗塞と無菌性骨壊死により引き起こされる障害をもたらす痛覚過敏の危険性；
 - 病的骨折；
 - 脊椎圧迫；
 - 慢性痛；
 - 奇形。
- 頻度の低い他の臓器の病変：
 - 肺病変 (肺線維症、脊柱変形を伴う二次性拘束型症候群、肺高血圧症)；
 - 心臓病変 (心筋または心膜の間質浸潤)；
- 皮膚および眼球の色素沈着、胃腸または腎臓の病変は極めて稀である。

1.3.2 2型 急性神経型 (症例の1%)

一番深刻で珍しい型である。発病は通常3ヶ月から6ヶ月の乳児期(時には子宮内)。

以下を伴う：

- 肝脾腫大症を伴う全身性病変；
- 早期の深刻な神経学的症候群；
- 動眼神経麻痺や両眼の固定斜視が初めに現れ、二次的に延髄機能症状、特に深刻な嚥下障害、進行性痙攣とジストニー運動を伴う；
- 後に痙攣が起こり、抗てんかん薬の効かないミオクローヌステんかんへと進行していく。

初期の神経系の精密検査は以下を要する：

- 可能な限り GD を扱った経験のある神経科医により実施される臨床検査；
- 眼球運動失行の可能性から、専門家チームによる動画の記録。

1.3.3 3型 (症例の4%)

若年型または亜急性神経型 GD とも呼ばれる。1型同様、多様なグループの患者で構成される。神経性病変は後に起こり、2型より段階的に進行していく。

唯一の神経症状として、眼筋麻痺を合併しただけの全身性病変が軽い患者もいる。

更に重症な種類においては様々な神経障害がみられる：核上性水平眼筋麻痺、進行性ミオクローヌステんかん、小脳性運動失調、痙攣および認知症。

初期の神経系の精密検査は以下を要する：

- 可能な限り GD を扱った経験のある神経科医により実施される臨床検査；
- 眼球運動失行の可能性から、専門家チームによる動画の記録。

1.3.4 胎児型

GD の胎児型は極めて珍しい。子宮内胎児死亡、原因不明の胎児全身浮腫、胎児臓器肥大症や血小板減少症、不動性、皮膚の異常(コロジオン児)の場合に疑われる。神経系の障害は生児出生後に発症し、乳児は急死する。

今後の出生前診断のために、これらの種類の診断を確立するのは極めて重要である：

- 死胎出生後または新生児死亡の剖検データより；
- グルコセレブシダーゼの分析および/または皮膚正検や羊水標本を使用した遺伝子型判定より；
- 両親の遺伝子判定より。

1.4 臨床関連領域の検査

1.4.1 最終診断

最終診断は、グルコセレブシダーゼ酵素活性(もしくは酸性β-グルコシダーゼまたはグルコシルセラミダーゼ)の欠損を証明することで確定される(20%から25%以下)。この証明は品質管理手順に従う、専門研究機関により実施される。この検査は通常、両親の血液または出生前診断時に合成基質を使用して、総白血球または単核球(より好ましい)を用いて実施される。臨床および生化学的所見の間に不一致がみられる場合、グルコセレブシダーゼ酵素活性を確認するために、線維芽細胞培養を得るための皮膚生検を行うこと。

酵素活性が正常で臨床所見が GD を示唆する場合、上記の研究機関において、非常に稀なサポシン C 欠損について検証する必要がある。

1.4.2 研究機関の検査

一 完全血球算定および血小板算定

以下の検出：

- 貧血および／または血小板減少および／または白血球減少；
- 汎血球減少症は重度なことは稀で、脾臓血球貯留および骨髄浸潤に起因する。

注意：脾臓摘出歴のある患者は完全血球算定が改善している可能性があるため、状況に応じて解釈する必要がある。

一 凝固評価

- 完全血球算定および血小板算定に加え、以下を含む：活性化部分トロンボプラスチン時間（APTT）、プロトロンビン時間（PT）、フィブリノゲン。
- 臨床や生化学的な凝集価に異常が得られた場合、凝固の専門家に意見を求める。

一 C反応性タンパク（CRP）

一般的なCRP分析結果により、GDにはみられない炎症性症候群を除外する。

骨梗塞または感染合併症の場合には数値が高くなることもある（GD患者の骨髄炎としての珍しいケース）。

一 総タンパク量および血清タンパク質の電気泳動

- 多クローン性高ガンマグロブリン血症の実証（高頻度）
- 単クローン性免疫グロブリン血症のスクリーニング

一 血清タンパク質の免疫電気泳動法

MGUS型（意義不明の単クローン性免疫グロブリン血症）の単クローン性高ガンマグロブリン血症の発生率の増加は、血清タンパク質の免疫電気泳動法を裏付ける。

一 肝機能検査

遊離型と結合型ビリルビン、トランスアミナーゼ（ASAT-ALAT）、アルカリ性ホスファターゼ、ガンマGTまたは小児の5'ヌクレオチダーゼの分析を含む。

一 GDの生体指標（活性化マクロファージの過負荷に関連）

- キトトリオンダーゼ活性測定
キトトリオンダーゼの分析は、体内のグルコセレブロシド過負荷の程度を反映する、キトトリオンダーゼ活性の増加（活性化マクロファージにより生じる酵素）を検出するために、グルコセレブシダーゼの欠損証明によるGDの診断が確定した後に行わなければならない。
- 酒石酸塩耐性の酸性ホスファターゼ（TRAP）
この酵素の血清活性は通常GDにおいて高い。
- アンジオテンシン変換酵素：
この酵素の血清活性は通常GDにおいて高い（マクロファージ起源）。
- 血清フェリチン
GD患者に高頻度に発症する高フェリチン血症の検査（マクロファージ過負荷に関連する）。
高フェリチン血症は鉄分不足の可能性を否定できない。

一 臨床所見または検査所見次第で：

- 鉄分状態の分析
以下を含む：血清鉄、トランスフェリン飽和率係数、総鉄結合能。