

必須項目

1. 血中HDLコレステロール値 40 **25** mg/dl 未満
- 2. LCAT 活性・LCAT 蛋白の欠如もしくは極度の低下**
- 3. コレステロールエステル比の著しい低下 (正常 70%)**

A 症状

1. 蛋白尿、腎機能障害
2. 角膜混濁

B 検査所見

1. 血液・生化学的検査所見(Cut Off 値を設定)
 - (1) 貧血 (ヘモグロビン値<11g/dl)
 - (2) 赤血球形態の異常 (いわゆる「標的赤血球」「大小不同症」「奇形赤血球症」「口状赤血球」)
 - (3) コレステロールエステル比の低下 (正常 70%) **異常リポ蛋白の出現(Lp-X, 大型 TG 豊富 LDL)**

C 鑑別診断

以下の疾患を鑑別する。

他の遺伝性低HDLコレステロール血症(タンジール病、アポリポタンパクA- 異常症)

続発性 LCAT 欠損症(肝疾患(肝硬変・劇症肝炎)、胆道閉塞、低栄養、悪液質など蛋白合成低下を呈する病態、**自己免疫性 LCAT 欠損症**)

D 遺伝学的検査

1. **LCAT** 遺伝子の変異、LCAT 活性・LCAT 蛋白の欠如

< 診断のカテゴリー >

必須項目 **3項目のうち2項目以上**を満たした例において、以下のように判定する。

Definite: A・Bのうち1項目以上を満たしCの鑑別すべき疾患を除外し、Dを満たすもの

Probable: A・Bのうち1項目以上を満たしCの鑑別すべき疾患を除外したもの

Definite、Probable を対象とする。

本疾患は常染色体劣性遺伝であり、1親等家系(ヘテロ接合体)に軽度の LCAT 異常や低HDLコレステロール血症をみとめることはあるものの上記の症状や検査所見は通常みとめない。尚、LCAT 遺伝子異常部位に伴う酵素活性障害の差異により角膜混濁のみ顕著で他の腎機能障害などの症状は進行しない亜型が存在する (Fish eye disease)

2016年7月5日 原発性高脂血症研究班作成
2016年7月28日 日本動脈硬化学会 承認

指定難病の認定や医療費助成の対象(重症度分類で規定)の患者が変わる可能性はほとんどないと考えられます。(血中HDLコレステロールのCut off 値が緩和されるため)