

## 260 シトステロール血症 診断基準

### A 症状

1. 皮膚黄色腫または腱黄色腫の存在
2. 早発性冠動脈疾患(男性 45 歳未満、女性 55 歳未満)

### B 検査所見

1. 血液・生化学的検査所見 血清シトステロール濃度  $\geq 6$ mg/dL 以上
2. 血液・生化学的検査所見 血清シトステロール濃度  $\geq 1$ mg/dL 以上 (本症患者では通常 10 ~ 65mg/dL)

### C 鑑別診断 以下の疾患を鑑別する。

家族性高コレステロール血症、脳腱黄色腫症

### D 遺伝学的検査

1. ABCG5/8 遺伝子の変異(ホモ接合体または複合ヘテロ接合体)

< 診断のカテゴリー >

Definite: A-1 および B-1, 2 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-1 および B-1 を満たし B-1、または、A-1 かつ B-2 を満たし、C の鑑別すべき疾患を除外したもの。

Possible: A-1、2 および B-1 を満たすもの

Definite、Probable を対象とする。

#### 補足事項:

高 LDL-C を呈したシトステロール血症では、コレステロール吸収阻害薬(エゼチミブ、コレステミド)が著効する点が家族性高コレステロール血症と異なる。

2016 年 7 月 4 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。