

< 診断基準 >

タンジール病の診断基準

A. 必須項目

1. 血清 HDL コレステロール濃度が 40 **5** mg/dl 未満
2. 血清アポタンパク A- 濃度 が 40 **5** mg/dl 未満
3. 以下の疾患を除外できる

家族性 LCAT 欠損症、**アポタンパクA- 異常症**、二次性低 HDL コレステロール血症

B. 症状

1. オレンジ色の特徴的な扁桃腫大
2. 肝腫大または脾腫
3. 角膜混濁
4. 末梢神経障害

C. 遺伝子検査

ABCA1 遺伝子変異の同定

上記 A をすべて満たす例のうち、B の 2 項目以上をみたし、C を認める例をタンジール病と診断する。

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。

(血中 HDL コレステロールの Cut off 値は厳格となっているものの、タンジール病確診例で HDL コレステロールやアポ蛋白 A-濃度が 5mg/dl 以上となる例はほとんど認めないため)