

## 262 原発性高カイロミクロン血症 診断基準

必須条件: (1)および(2)を認める、鑑別診断(下記D)が除外される。

- (1) 血清トリグリセリド値 1,000 mg/dl 以上(随時) (空腹時採血(食後12時間以上))
- (2) カイロミクロンの証明 (血清静置試験\*1、超遠心法、電気泳動法、HPLC 法による。)  
(\*1: 血清を 4 で 24~48 時間静置した後に、血清の上清にクリーム層を認める。)

確定診断(Definite): 必須条件に、BあるいはCのいずれかの異常(疾患関連あり)が確認された場合

臨床的診断(Probable): 必須条件に、Aの主症状のいずれかを認める場合

疑い例(Possible): 必須条件のみ、あるいは、必須条件にBの副症状を認める場合

### A. 症状 主症状:1~4、副症状:5,6

#### <主症状>

1. 繰り返す腹痛 AND/OR 急性膵炎
2. 発疹性黄色腫
3. 網膜脂血症の存在
4. 肝腫大 AND/OR 脾腫大

#### <副症状>

5. 呼吸困難感
6. 神経精神症状(認知症、うつ病、記憶障害)

### B. 検査所見

1. LPL 活性 AND/OR 蛋白量の欠損あるいは著明な低下(正常の 10%以下)。(ヘパリン静脈注射後血漿、脂肪組織生検検体、単球由来マクロファージ。)
2. アポリポ蛋白 C-II の欠損あるいは著明な低下(正常の 10%以下)。
3. アポリポ蛋白 A5 の欠損あるいは著明な低下(正常の 10%以下)。
4. LPL、ヘパリン、アポリポ蛋白 C-II に対する自己抗体の証明。

### C. 遺伝学的検査

1. リポ蛋白リパーゼ遺伝子の変異
2. アポリポタンパク C- 遺伝子の変異
3. GPIHBP1 遺伝子の変異
4. LMF1 遺伝子の変異
5. アポリポタンパク A- 遺伝子の変異

### D. 鑑別診断 (但し修飾因子である場合を除く)

1. 家族性 III 型高脂血症
2. 家族性複合型高脂血症(FCHL)
3. 二次性高脂血症(アルコール多飲、ネフローゼ症候群、神経性食思不振症、妊娠、糖尿病、リポジストロフィー、Weber-Christian 病、甲状腺機能低下症、先端巨大症、クッシング症候群、ネルソン症候群、薬剤(エストロゲン、ステロイド、利尿薬、ブロッカー、SSRI など抗精神病薬、痤瘡治療薬、HIV 治療薬、免疫抑制剤など)、その他高 TG 血症を来す疾患(多発性骨髄腫、SLE、悪性リンパ腫、サルコイドーシスなど))

確定診断(Definite): 必須項目(1)(2)を満たし、D.鑑別診断が除外され、BあるいはCのいずれかの異常(疾患関連あり)が確認される場合

臨床的診断(Probable):

- ・必須項目(1)(2)を満たし、D.鑑別診断が除外され、Aの主症状のいずれかを認める場合
- ・必須項目(1)(2)を満たし、Aの主症状を認め、BあるいはCのいずれかの異常(疾患関連あり)が確認され、D.3に挙げる要因の影響が軽微であると考えられる場合

Definite、Probable を対象とする。

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。  
(トリグリセリド採血時間の基準が緩和されるため)