

A 症状

1. 若年発症の白内障
2. 思春期以降発症のアキレス腱黄色腫(関節部腫瘍)
3. 成人期発症の進行性の神経症状 (認知症, 精神症状, 錐体路症状, 小脳症状, 痙攣など)

B 検査所見

1. 血液・生化学的検査所見

- (1)血清コレステロール濃度 5 µg/ml 以上、または血清コレステロール:コレステロール比 0.3% 以上

参考... 血清コレステロール濃度正常値 2.35 ± 0.73 µg/ml

- (2)血清 27-ヒドロキシコレステロール濃度低値 30 ng/ml 未満

(2)(3)正常 ~ 低コレステロール血症

(3)(4)ケノデオキシコール酸比率低値

(4)胆汁アルコール濃度高値

2. 画像所見

頭部 MRI T2 強調画像での歯状核の高信号

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、シトステロール血症、閉塞性胆道疾患、甲状腺機能低下症

D 遺伝学的検査

1. *CYP27A1* 遺伝子の変異

< 診断のカテゴリー >

Definite: Aの 1 2項目以上 + Bのうち 1-(1)または(2)を含む 2 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の 1 2項目以上 + Bのうち 1-(1)または(2)を含む 2 項目以上を満たしCの鑑別すべき疾患を除外したもの。

Possible: Aのうち 1 2項目以上 + Bのうち 1-(1)と(2)を除く 2 4項目以上を満たすもの。

Definite, Probable を対象とする。

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。

(腱黄色腫の部位をアキレス腱以外にも広げた点、コレステロール値のほか欠損酵素の機能を反映する血清 27-ヒドロキシコレステロール濃度も診断に用いることができるようになった点から)