

必須項目

血中総コレステロール 50mg/dl 未満

血中トリグリセリド値 15mg/dl 未満

血中アポ B 濃度 5mg/dl 未満

A 症状

1. 脂肪便または慢性下痢
2. 神経症状 (運動失調、痙性麻痺、末梢神経障害による知覚低下や腱反射消失など)
3. 網膜色素変性症 (夜盲、視野狭窄、視力低下など)

B 検査所見

1. 血液・生化学的検査所見

血中アポ B 濃度 測定感度以下

1. 有棘赤血球の存在
2. **脂溶性ビタミン (ビタミン A, E) 濃度低値**
3. **上部消化管内視鏡検査で十二指腸粘膜上皮細胞内の脂肪滴充満所見**

C 鑑別診断

以下の疾患を鑑別する。

家族性低 リポタンパク血症、カイロミクロン停滞病 (Anderson 病)、甲状腺機能亢進症、肝硬変

家族性低 リポタンパク血症ホモ接合体との確実な鑑別は、本人のデータのみでは困難であり遺伝子変異の同定を要するが、以下の所見を参考に鑑別可能である。

・1~2 親等親族のコレステロール低値

本症は常染色体劣性遺伝であり 1 親等家族に低脂血症を認めないが、家族性低 リポタンパク血症は常染色体共優性遺伝であるため、ホモ接合体の 1 親等親族 (ヘテロ接合体) に正常の 1/2 程度の低脂血症を認める。したがって両親・兄弟の血清脂質・血中アポ B 濃度の測定が参考になる。

D 遺伝学的検査

1. **MTP** 遺伝子の変異

< 診断のカテゴリー >

Definite: 必須項目を満たす例で、A・B の各 1 項目以上を満たし **A・B の 3 項目以上 (B の 1 項目を含む) 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: 必須項目を満たす例で、A・B の 3 項目以上 (B の 1 項目を含む) 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。

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。
(診断のための検査項目が、内視鏡や病理所見などより多くなったため)