

以降のSTEPにおける留意点 原発性高脂血症の分類と成因

1. 原発性高カイロミクロン血症(指定難病262)

- 家族性リポ蛋白リパーゼ(LPL)欠損症
- GPIHBP1欠損症
- LMF1欠損症
- アポ蛋白A-V欠損症
- アポ蛋白C-II欠損症
- 原発性V型高脂血症
- その他

2. 原発性高コレステロール血症

- 家族性高コレステロール血症(FH) (FH ホモ接合体は指定難病79)
 - ⇒ LDL受容体異常症
 - ⇒ PCSK9異常症
 - ⇒ 家族性アポ蛋白B100異常症
 - ⇒ LDLRAP1異常症(常染色体潜性(劣性)高コレステロール血症)
 - ⇒ その他
- シトステロール血症(指定難病260)
- 多遺伝子性高コレステロール血症
- 家族性複合型高脂血症(FCHL)

3. 家族性Ⅲ型高脂血症

- アポ蛋白E異常症
- アポ蛋白E欠損症

4. 原発性高トリグリセライド血症

- 家族性Ⅳ型高脂血症

5. 原発性高HDL-C 血症

- CETP欠損症
- HL欠損症
- その他(EL欠損症、SR-BI欠損症など)

日本動脈硬化学会 脂質異常症診療ガイド2023年版 P37 表7-2より

原発性低脂血症の分類と成因

1. アポ蛋白B 含有リポ蛋白が減少する遺伝病

- 無βリポタンパク血症(MTP欠損症)(指定難病264)
- 家族性低βリポタンパク血症(FHBL) 1(アポ蛋白B遺伝子異常)(ホモ接合体は指定難病336)
- 家族性低βリポタンパク血症(FHBL) 2(ANGPTL3異常症)
- PCSK9異常症
- カイロミクロン停滞症
- Smith-Lemli-Opitz(スミス・レムリ・オピツ)症候群

2. HDL-C が低下する遺伝病

- アポ蛋白A-I欠損症・異常症
- Tangier(タンジール)病(ABCA1欠損症)(指定難病261)
- レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ(LCAT)欠損症(指定難病259)※

※腎障害を来さず角膜混濁のみを呈する「魚眼病」(LCAT欠損症の部分欠損型の垂型)もあるため注意する。