

## 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・オピッツ) 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亜型) もあるため注意する。

日本動脈硬化学会 脂質異常症診療ガイド2023年版 P38 表7-3より