

<診断基準>

Definite、Probable を対象とする。

無 β リポタンパク血症の診断基準

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

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 5mg/dl 未満

有棘赤血球の存在

C 鑑別診断

以下の疾患を鑑別する。

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

※家族性低 β 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 親等家族に軽度低脂血症を認めないが、家族性低 β 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。両親・兄弟の血清脂質・血中アポ B 濃度、脂溶性ビタミン濃度の測定も参考になる。

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 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。

<重症度分類>

先天性代謝異常症の重症度評価で、中等症以上を対象とする。

先天性代謝異常症の重症度評価(日本先天代謝異常学会)(一部改変)

点数

- | | | |
|-----|---|---|
| I | 薬物などの治療状況(以下の中からいずれか1つを選択する) | |
| | A 治療を要しない | 0 |
| | B 対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している | 1 |
| | C 疾患特異的な薬物治療が中断できない | 2 |
| | D 急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする | 4 |
| II | 食事栄養治療の状況(a、bいずれか1つを選択する) | |
| | A 食事制限など特に必要がない | 0 |
| | B 軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である | 1 |
| | * 当該疾患についての食事栄養治療の状況は a または b とする。 | |
| III | 酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査(画像を含む)の所見(以下の中からいずれか1つを選択する) | |
| | A 特に異常を認めない | 0 |
| | B 軽度の異常値が継続している (目安として正常範囲から 1.5SD の逸脱) | 1 |
| | C 中等度以上の異常値が継続している (目安として 1.5SD から 2.0SD の逸脱) | 2 |
| | D 高度の異常値が持続している (目安として 2.0SD 以上の逸脱) | 3 |
| IV | 現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価(以下の中からいずれか1つを選択する) | |
| | A 異常を認めない | 0 |
| | B 軽度の障害を認める (目安として、IQ70 未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害) | 1 |
| | C 中程度の障害を認める (目安として、IQ50 未満や自立歩行が不可能な程度の障害) | 2 |
| | D 高度の障害を認める (目安として、IQ35 未満やほぼ寝たきりの状態) | 4 |
| V | 現在の臓器障害に関する評価(以下の中からいずれか1つを選択する) | |
| | A 肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない | 0 |
| | B 肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある
(目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの) | 1 |
| | C 肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある
(目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの) | 2 |
| | D 肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である
(目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの) | 4 |

VI 生活の自立・介助などの状況(以下の中からいずれか1つを選択する)

A	自立した生活が可能	0
B	何らかの介助が必要	1
C	日常生活の多くで介助が必要	2
D	生命維持医療が必要	4

総合評価

I かVIまでの各評価及び総合点をもとに最終評価を決定する。

(1)4点の項目が1つでもある場合	重症
(2)2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6点以上の場合	重症
(3)加点した総点数が3-6点の場合	中等症
(4)加点した総点数が0-2点の場合	軽症

注意

- 1 診断と治療についてはガイドラインを参考とすること
- 2 疾患特異的な薬物治療はガイドラインに準拠したものとする

※診断基準及び重症度分類の適応における留意事項

1. 病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えない（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限る）。
2. 治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6ヵ月間で最も悪い状態を医師が判断することとする。
3. なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続することが必要な者については、医療費助成の対象とする。