

<診断基準>

確定例のみ対象とする。ただし、D. 後天性部分性脂肪萎縮症のうち抗 HIV 治療薬によるものおよび骨髄移植後のものは薬剤性や二次性であることから対象除外とする。

脂肪萎縮症の診断基準

A. 先天性全身性脂肪萎縮症

出生直後より全身の脂肪組織の消失が認められ、下記の1および2を満たす場合を確定とする。

1. MRI T1 強調画像にて全身の皮下脂肪組織、腹腔内脂肪組織の消失を認めること。
2. 神経性食思不振症等の拒食症、悪性疾患や慢性疾患に伴う悪液質が除外されること。

なお、原因遺伝子変異としては AGPAT2、BSCL2、CAV1、PTRF 各遺伝子のホモ接合体変異または複合ヘテロ接合体変異が知られている。

B. 後天性全身性脂肪萎縮症

出生時には脂肪組織の異常が認められないが、その後、全身の脂肪組織の消失が認められ、下記の1および2を満たす場合を確定とする。

1. MRI T1 強調画像にて全身の皮下脂肪組織、腹腔内脂肪組織の消失を認めること。
2. 神経性食思不振症等の拒食症、悪性疾患や慢性疾患に伴う悪液質が除外されること。

なお、脂肪組織の減少・消失が出現する以前にしばしば皮下脂肪織炎や若年性皮膚筋炎、若年性関節リウマチなどの膠原病の合併が認められる。

C. 家族性部分性脂肪萎縮症

思春期前後に四肢の皮下脂肪組織の消失が認められ、下記の1、2、3の全てを満たす場合を確定、1、2のみを満たす場合を疑い例とする。

1. MRI T1 強調画像にて四肢の皮下脂肪組織の消失を認めること。
2. 神経性食思不振症等の拒食症、悪性疾患や慢性疾患に伴う悪液質が除外されること。
3. LMNA、PPARG、AKT2、ZMPSTE24、CIDEA、PLIN1 のいずれかの遺伝子にヘテロ接合体変異または PSMB8 遺伝子にホモ接合体変異あるいは複合ヘテロ接合体変異をみとめること。

なお、LMNA、PPARG、AKT2、ZMPSTE24、CIDEA、PLIN1 の変異による場合には常染色体優性の遺伝形式をとることからしばしば家族内発症が認められる。

D. 後天性部分性脂肪萎縮症

出生時には脂肪組織の異常を認められないが、その後、四肢の皮下脂肪組織や上半身の脂肪組織の消失が認められ、下記の1、2、3の全てを満たす場合を確定、1、2のみを満たす場合を疑い例とする。

1. MRI T1 強調画像にて四肢の皮下脂肪組織あるいは頭頸部を含む上半身の脂肪組織の消失を認めること。
2. 神経性食思不振症等の拒食症、悪性疾患や慢性疾患に伴う悪液質が除外されること。
3. 抗 HIV 治療薬の使用、骨髄移植後あるいは C3 補体価の低下を認めること。

なお、抗 HIV 治療薬の使用や骨髄移植後では皮下脂肪組織の消失が認められ、C3 補体価の低下には上半身の脂肪組織の消失を合併する。

＜重症度分類＞

インスリン抵抗性を認め、糖尿病、高インスリン血症又は高中性脂肪血症を有する脂肪萎縮症を重症例とし、対象とする。

インスリン抵抗性は、以下を満たす場合とする。

$\text{HOMA-IR}(\text{空腹時血糖値 mg/dl} \times \text{空腹時インスリン値 microU/ml} / 405) \geq 2.6$

糖尿病

日本糖尿病学会の糖尿病診断基準

1. 早朝空腹時血糖値 126mg/dl 以上
2. 75gOGTT で 2 時間値 200mg/dl 以上
3. 随時血糖値 200mg/dl 以上
4. HbA1c 6.5%以上

のいずれかが確認された場合。

高インスリン血症は、以下を満たす場合とする。

空腹時インスリン値 $30 \mu\text{U/ml}$ 以上

高中性脂肪血症

日本動脈硬化学会およびメタボリックシンドロームの診断基準

血中中性脂肪値 150mg/dl 以上

※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 ヶ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。