

告示	番号	39	先天性代謝異常
	疾病名	高比重リポタンパク (HDL) 欠乏症	

高比重リポタンパク (HDL) 欠乏症

こうひじゅうりぼたんぱくけつぼうしょう

概念・定義

高比重リポタンパク (HDL) が欠損または低下している疾患。ここでは、原発性(遺伝性)のものを対象とする。HDL コレステロール (HDL-C) の低下には、HDL の産生が低下する場合、成熟が障害される場合、異化が更新する場合がある。現在、以下の疾患が主要なものである。いずれも頻度は希である 1、2)。

1. lecithin-cholesterol acyltransferase (LCAT) 欠損症 3)

コレステロールのエステル化に重要な LCAT の遺伝子異常による。家族性 LCAT 欠損症と魚眼病の異なる表現型を呈する (LCAT 活性の差による)。幼少児より出現する角膜混濁と低 HDL-C 血症は共通する。後者はこれのみであるが、前者は赤血球の形態異常 (溶血性貧血)・蛋白尿 (腎障害) も認められる。HDL-C は正常の 1/10 程度とされる。コレステロールエステル比が低下する。確定診断には、LCAT 活性 (蛋白) の測定や遺伝子変異を同定する。有効な治療法はない。

2. タンジール (Tangier) 病 4)

アポ A-I による細胞からのコレステロール引き抜きに重要な ATP-binding cassette transporter 1 (ABCA1) の遺伝子異常による。コレステロールエステルの過剰蓄積によるオレンジ色の扁桃肥大、角膜混濁、肝脾腫、リンパ節腫脹、知覚障害を示す。HDL-C、アポ A-I の低下、プロアポ A-I の増加、コレステロールエステル比は正常。遺伝子解析で確定診断する。治療法は確立していない。

3. アポリポタンパク A-I 欠損症・異常症 5)

アポ A-I は HDL の構成アポタンパクである。アポ A-I とともに C-III、A-V を欠損する場合もある。タンパクの完全な欠損症と変異体として検出される異常症とがある。早期に冠動脈疾患を合併する危険性がある。HDL-C、アポ A が低下する。オレンジ色の扁桃肥大やコレステロールエステル比の低下や腎障害はない。動脈硬化性疾患の予防とチェックが必要となる。アポ A-I の変異の一部にアミロイドーシスの合併が報告されている。

抜粋元 : http://www.shouman.jp/details/8_12_133.html