

告示	番号	41	先天性代謝異常
	疾病名	36 から 40 までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症	

129 から 133 までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症

そのた、ししつたいしやいじょうしょう

概念・定義

脂質代謝異常症は、血中コレステロールやトリグリセライドの異常高値、あるいは異常低値を示す疾患である。脂質の過剰蓄積や低下による臓器障害をきたす。代表的な疾患として、先天性代謝異常に属する疾患の一覧にある 129～133 の疾患が挙げられる。しかし、それら以外にも非常に稀ではあるが、血清脂質やリポ蛋白の代謝系に関連する酵素の遺伝的な異常によって原発性の脂質代謝異常症が発症する。

症状

症状は一定しない。動脈硬化性疾患、脂肪便、脂肪肝、発達の遅れなどの診断目的で、診断の手引きにある検査を行い、診断がついた例もあるが、無症状で発見される例もある。

治療

異常をきたす脂質プロファイルやその程度によって異なる。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_12_134.html