

| 疾患名（●保険適応）  | 症状                  | 遺伝子名                        | 指定難病<br>(番号)      | 小児慢性<br>特定疾病<br>(番号) |
|---|---------------------|-----------------------------|-------------------|----------------------|
| ●家族性高コレステロール血症  | 高LDL-C              | LDLR, APOB, PCSK9, LDLRAP1  | 79 <sup>※1</sup>  | 130                  |
| LCAT欠損症   | 低HDL-C              | LCAT                        | 259               | 133                  |
| シトステロール血症   | 高LDL-C, 高シトステロール    | ABCG5, ABCG8                | 260               | 134 <sup>※3</sup>    |
| ●タンジール病   | 低HDL-C              | ABCA1                       | 261               | 133                  |
| ●原発性高カイロミクロン血症  | 高カイロミクロン            | APOC2, GPIHBP1, LMF1, APOA5 | 262               | 129                  |
| ●無βリポタンパク血症   | 低LDL-C              | MTTP                        | 264               | 132                  |
| 家族性低βリポタンパク質血症  | 低TG, 低LDL-C, 低HDL-C | APOB, PCSK9, ANGPTL3        | 336 <sup>※2</sup> | 134 <sup>※3</sup>    |
| 家族性III型高脂血症   | 高TC, 高TG            | APOE                        | -                 | 134 <sup>※3</sup>    |
| CETP（コレステリルエステル転送蛋白）欠損症   | 高HDL-C              | CETP                        | -                 | 134 <sup>※3</sup>    |
| リポ蛋白糸球体症  | 高LDL-C / 高TG        | APOE                        | -                 | 20                   |
| アポA-I欠損症  | 低HDL-C              | APOA1                       | -                 | 133                  |
| カイロミクロン停滞病（アンダーソン病）   | 低LDL-C              | SAR1B                       | -                 | 134 <sup>※3</sup>    |
| 原発性高HDL血症   | 高HDL-C              | LIPG                        | -                 | -                    |
| 低TG血症   | 低TG                 | APOC3                       | -                 | -                    |
| <small>※1 ホモ接合体の場合、※2 APOBホモ接合体の場合、<br/> ※3 129から133までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症</small> |                     |                             |                   |                      |