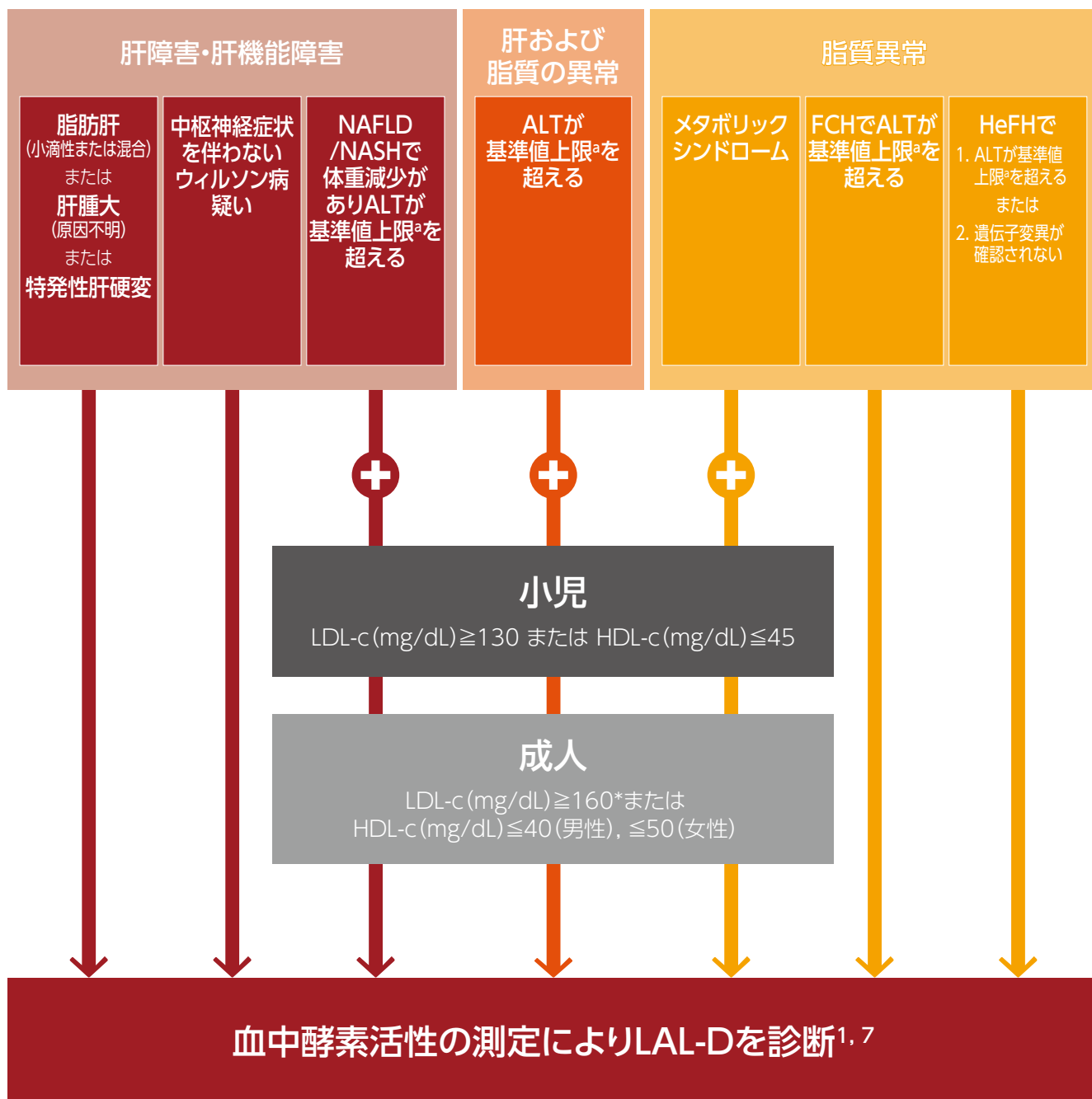


以下のような症状や疾患が疑われる場合、 LAL-Dがまぎれている可能性があります。(海外データ)¹⁻⁶



*高脂血症治療薬服用中の患者さんではLDL-c (mg/dL) \geq 130

a 基準値上限は年齢および性別により異なる

NAFLD: 非アルコール性脂肪性肝疾患

NASH: 非アルコール性脂肪性肝炎

FCH: 家族性複合型高脂血症

HeFH: 家族性高コレステロール血症ヘテロ接合体

ALT: アラニンアミノトランスフェラーゼ

LDL-c: LDLコレステロール

HDL-c: HDLコレステロール

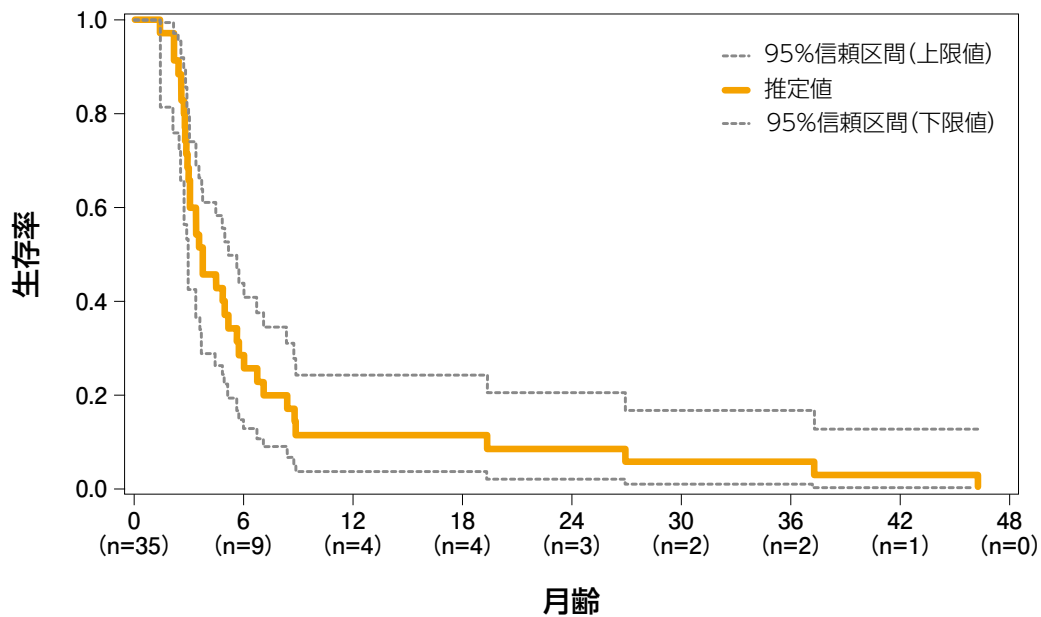
この頁に記載されている内容は医療従事者への参考情報であり、医師の臨床診断に取って代わるものではありません。
実際の診断は医師によってなされる必要があります。

References: 1. Reiner Ž, et al. Atherosclerosis. 2014;235:21-30. doi:10.1016/j.atherosclerosis.2014.04.003.
 2. Burton BK, et al. N Engl J Med. 2015;373:1010-20. doi:10.1056/NEJMoa1501365. 3. Roberts EA, et al. Hepatology. 2008;47:2089-111. doi:10.1002/hep.22261. 4. Manolaki N, et al. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2008;48:72-77. doi:10.1097/MPG.0b013e31817d80b8. 5. Grundy SM, et al. Circulation. 2004;109:433-8. doi:10.1161/01.CIR.0000111245.75752.C6. 6. Daniels SR, et al. Pediatrics. 2008;122:198-208. doi:10.1542/peds.2008-1349. 7. Hamilton J, et al. Clin Chim Acta. 2012;413:1207-10. doi:10.1016/j.cca.2012.03.019.

LAL-Dでは肝疾患が急速に進行し、早期に死亡に至る可能性があります。¹⁻⁵

乳児LAL-D患者さんでは、生後12ヵ月以内におよそ90%が死亡に至っています。(海外データ)¹

乳児LAL-D患者さんの生存曲線 (カプランマイヤー法による推定、海外データ) ^{1,a,b}



a 2歳未満でLAL-Dと診断された患者さん35例についてカルテ抽出により後ろ向き解析を行った(生後6ヵ月以内に成長障害が認められたのは26例、認められなかったのは9例)。¹
b プロトコールでは生存患者さんの組み入れを許容したが、全ての患者さんは死亡していた。¹

- 乳児LAL-D患者さんでは重篤な成長障害・肝線維症・肝硬変を合併し、生存期間の中央値は3.7ヵ月でした。¹

LAL-Dの患者さんは、早期における重篤な合併症および死亡のリスクを有しています。¹⁻³

LAL-Dでは肝疾患が急速に進行し、早期に死亡に至る可能性があります。¹⁻⁵

小児および成人のLAL-D患者さんは重篤な症状を認めることがあり、早期死亡に至ることもあります。

LAL-Dの臨床的特徴をまとめたレビューおよび観察研究(海外データ)

		Bernstein DL, et al ¹ (n=135)	Burton BK, et al ⁶ (n=48)
発症時年齢			
年齢	中央値 (年齢幅)	5歳 (0 - 68)	5.8歳 (0 - 42)
年齢分布		12歳以下 83%(109/131例)	10歳未満 75%(36/48例)
21歳未満における重篤な合併症および死亡			
肝移植	年齢	5 - 14歳	9 - 18歳
	症例数	9例	4例
死亡例数		4例	1例(17.6歳)

- 肝生検を受けた患者さんの64%(72/112例)で線維症・肝硬変を発症しており、肝硬変は29%(33/112例)で発症していました。³
- 135例中11例が死亡に至っていました。³

LAL-Dの患者さんでは、NAFLD/NASHに比べて病状の進行が速いことが報告されています。(海外データ)^{4,5}

- 肝生検によりNAFLDと診断された小児67例のうち、著明な線維化が認められた患者さんは10例(15%)のみでした。⁴
- 肝生検によりNASHと診断された144例のうち、肝硬変を発症した患者さんは25例(17%)のみでした。⁵

NAFLD: 非アルコール性脂肪性肝疾患
NASH: 非アルコール性脂肪性肝炎

References: 1. Jones SA, et al. Genet Med [published online August 27, 2015]. doi:10.1038/gim.2015.108.
2. Data on file, Alexion Pharmaceuticals. 3. Bernstein DL, et al. J Hepatol. 2013;58:1230-43. doi:10.1016/j.jhep.2013.02.014. 4. Alkhoury N, et al. Liver Int. 2013;33:79-85. doi:10.1111/liv.12024. 5. Angulo P, et al. Hepatology. 1999;30:1356-62. 6. Burton BK, et al. J Pediatr Gastroenterol Nutr [published online August 6, 2015]. doi: 10.1097/MPG.0000000000000935.

