

A LALの活性低下/欠損によるライソゾームへの基質蓄積：
正常細胞では、コレステロールエステルおよびトリグリセリドはLALにより加水分解され、遊離コレステロールおよび遊離脂肪酸が細胞内に放出されます。一方LAL-Dでは、コレステロールエステルおよびトリグリセリドはライソゾーム内に蓄積します。²

B 細胞機能障害：
コレステロールエステルおよびトリグリセリドの蓄積が進行することにより、細胞内でライソゾームが肥大します。遊離コレステロールおよび遊離脂肪酸の細胞内への放出が減ることにより、LDLの細胞内への取り込みに関与するLDL受容体の発現を抑制できずコレステロールの合成が促進され、コレステロールエステルおよびトリグリセリドのさらなる蓄積が起こります。^{1, 2}

C 多臓器障害：
肝細胞やマクロファージなど種々の細胞にコレステロールエステルおよびトリグリセリドが蓄積し、コレステロール生合成系に異常が生じることで、多くの重要な臓器に障害が起こります。²

