

2020年6月23日

TGCV 診断において除外、鑑別すべき疾患

1. 心不全・冠動脈疾患を呈する循環器疾患

肥大型心筋症、拡張型心筋症、拡張相肥大型心筋症、不整脈源性右室心筋症。

以下の心筋疾患等、特に蓄積性代謝疾患との鑑別が必要である。

- ①アルコール性心疾患、②神経・筋疾患に伴う心筋疾患、③栄養性心疾患、④代謝性疾患に伴う心筋疾患（Fabry 病、Pompe 病、Danon 病、ミトコンドリア病、CD36 欠損症など）⑤カルニチン欠乏症（薬剤性或いは透析関連）⑥糖尿病性心筋症、⑦心外膜脂肪の蓄積

2. Jordans 異常を呈する他の疾患

Neutral lipid storage disease with ichthyosis (NLSD-I)

カルニチンパルミトイルアシルトランスフェラーゼ欠損症など

尚、Neutral lipid storage disease with myopathy (NLSD-M)は、原発性

TGCV と責任遺伝子が同一であり、Clinical continuum と考えられる。