



見逃していませんか? 「家族性高コレステロール血症」

指導：国立循環器病研究センター研究所病態代謝部 部長 斯波 真理子

企画：
日本医師会

No. 515

静かに進行する遺伝性の病気

「家族性高コレステロール血症(以下、FH)」という病気をご存知でしょうか。通常、コレステロール値は食事や運動をはじめとする生活習慣が原因で高くなりますが、この病気の人には遺伝が原因で、生まれつきLDL(悪玉)コレステロール値が高いことが特徴です。

このFHの患者は若いころから動脈硬化が進んでおり、男性では20~40歳代、女性は30~50歳代を中心に心筋梗塞や狭心症、脳梗塞といった病気を引き起こす確率が非常に高くなるので注意が必要です。

治療により症状の進行を抑えることが可能

200~500人に1人の割合で存在するFHのわが国での患者数は約30万人以上と推定されていますが、診断率は1%と非常にみづかりにくい病気です。一日も早い早期の発見・治療開始をうながすべく、2017年には『家族性高コレステロール血症診療ガイドライン』が発行されました。患者の特徴としては、表のうち2つ以上が当てはまるとされています。

治療は薬の服用や生活習慣の見直し

FHの診断を受けた場合は、LDLコレステロールを減らすお薬を飲むほか、日々の食事や運動など、生活習慣を見直すことで病気の進行を抑えることもできます。気になる症状がある方は、まずかかりつけ医に相談してください。

- LDLコレステロール値が高い

180以上
mg/dL

- コレステロールが沈着した黄色味の強い隆起(黄色腫)が手の甲やひざ、ひじ、まぶたなどにみられる
- 両親、祖父母、兄弟、子供、叔父、叔母にやはりLDLコレステロール値が高い(180mg/dL以上)、あるいは心臓病の人がいる



表 家族性高コレステロールの診断基準

