

実は身近な遺伝性の脂質異常症

『家族性高コレステロール血症』



↑↑↑
ホームページには
健康情報が
盛りだくさん!



◆家族性高コレステロール血症とは？

家族性高コレステロール血症は、遺伝子変異が原因で生まれつき血液中のLDLコレステロール(LDL-C)が著しく増えてしまう病気です。血液中のLDL-Cは、LDL受容体を介してその多くが肝臓に取り込まれますが、家族性高コレステロール血症の人は、LDL受容体の遺伝子変異により血液中のLDL-Cが肝臓に取り込まれず、血液中に溜まります。



私たちの遺伝子は、父親由来と母親由来の2つが一組となっていてできています。LDL受容体やその働きに関わる遺伝子に変異が両方に認められる場合を『ホモ接合体』、いずれか一方のみに変異が見られる場合を『ヘテロ接合体』とよびます。ホモ接合体は重症ケースであり、指定難病に認定されています。



◆放置すると危険！若年性冠動脈疾患の発症リスク大！！

血液中にLDL-Cが溜まった状態(高LDL-C血症)が続くと、血管壁にLDL-Cが蓄積し動脈硬化が進行します。男性は20代、女性は30代から冠動脈プラーク(血管壁にできるコブ状のLDL-Cのかたまり)の形成が確認されています※1。そのため、若いうちから冠動脈疾患を引き起こすリスクがきわめて高く、未治療の男性で30～50歳、女性で50～70歳の間に心筋梗塞、狭心症などの冠動脈疾患を発症することが多いとされています。また、足の痛みやしびれ・歩行困難などの末梢動脈障害を引き起こすリスクも高まることも知られています。



家族性高コレステロール血症ではない人に比べ、**冠動脈疾患のリスクは10～20倍、末梢動脈疾患のリスクは5～10倍**とされています！

※1 Mabuchi H, et al.Circulation 1989

あてはまるものがある人は要注意！

- ◎未治療時のLDL-Cが180mg/dL以上
- ◎皮膚や腱に黄色腫(コレステロールが沈着した黄色っぽい隆起)またはアキレス腱肥厚(アキレス腱が太くなる)がある
- ◎家族(両親、祖父母、子ども、おじ、おば)で以下に当てはまる人がいる
 - ・LDL-Cが180mg/dL以上
 - ・若年(男性は55歳以下、女性は65歳以下)で冠動脈疾患(心筋梗塞、狭心症など)と診断されている



家族性高コレステロール血症の人や、疑いがある人にオススメの検査です！

- ①頸動脈超音波検査
…頸動脈の厚さやプラークの大きさ、動脈の詰まり具合を調べる検査
- ②血圧脈波検査
…全身の動脈の硬さや足の動脈の詰まり具合を調べる検査
各健診センターで、受診いただけます！
(②は福山本部・尾道・米子健診センターで実施)

◆家族性高コレステロール血症の治療で最も重要なことは…

家族性高コレステロール血症の治療は、生活習慣の改善と薬物療法が基本となります。食事や運動などの生活習慣の改善、肥満や喫煙などを避けることはもちろんですが、それだけでLDL-C値を低下させることは難しいため、薬物療法が必要となります。早期診断と厳格な治療が最も重要です。

生活習慣の改善

- ・脂身の多い食事をさけ、食物繊維を多く含む野菜や海藻・キノコ類を積極的に摂る
- ・有酸素運動を行う(動脈硬化性疾患の有無を調べ、医師の指示のもとで行いましょう)
- ・禁煙する



薬物療法

・薬物を用いた積極的なLDL-C低下療法を行うことで、家族性高コレステロール血症(ヘテロ接合体)の冠動脈疾患発症を遅らせることや生命予後を改善させることが可能とされています

◆「LDL-Cが高いのは体質だ」と思っていませんか？



親もLDL-Cが高いし、自分も若い頃から高いから「体質」だと思う！

日本人の300人に1人が家族性高コレステロール血症(ヘテロ接合体)といわれており、比較的頻度の高い病気です。自分は大丈夫と思わず、健診でLDL-C高値がわかった場合は必ず医療機関を受診しましょう。

誤った認識です！
症状が無くても、紹介状が届いたら受診が必要です！



▶『家族性高コレステロール血症』と診断された場合、ご家族も同じ病気の可能性があります。家族全員でLDL-C値を調べ、高値の場合は医療機関の受診を促しましょう。

早期診断・早期治療で冠動脈疾患の発症を予防！

参考：成人家族性高コレステロール血症診療ガイドライン2022