

# 家族性高コレステロール血症（FH）

総合診療センター長 小林淳二

## 1) 家族性高コレステロール血症とはどんな病気でしょうか？

血液中の脂肪にはコレステロールとトリグリセライド（中性脂肪）があります。血液中の脂肪が高くなるのが高脂血症（脂質異常症）です。従って、コレステロール値が高ければ、高コレステロール血症で、トリグリセライド値が高ければ高トリグリセライド血症となります。高脂血症にはいくつかの種類があり、遺伝的に（体質的に）高脂血症となる患者さんは家族性高脂血症です。家族内に同じような高脂血症になる人が見つかります。

家族性高脂血症の中にはいくつかのタイプがありますが、中でも家族性高コレステロール血症は重要な病気です。しかしながら、お医者さんの中でも両者を混同して使う場合が多いのも事実です。ここでは家族性高コレステロール血症についてお話いたします。

家族性高コレステロール血症の3大特徴は

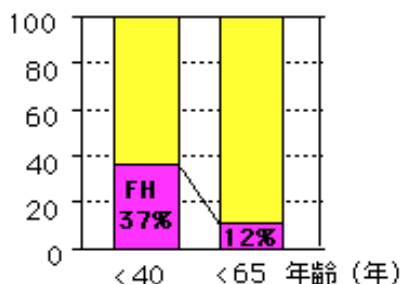
1. 高コレステロール血症
2. アキレス腱黄色腫
3. 冠動脈硬化症（狭心症、心筋梗塞）で、特に2は他のタイプの脂質異常症ではみられません！

## 2) 家族性高コレステロール血症は遺伝するのでしょうか？

そうです。血中のコレステロール値が高くなる原因は遺伝的な体質ですから、遺伝します。常染色体性優性遺伝ですから、男性も女性もなりますし、家族の約半数が高コレステロール血症となります。LDL コレステロール（悪玉コレステロール）を分解するLDL 受容体に遺伝的な異常があり、悪玉コレステロールの分解が障害されます。このため悪玉コレステロールが著しく増加します。通常総コレステロールは 300mg/dL を超すことがしばしばあります。

## 3) 家族性高コレステロール血症はなぜ怖いのですか？

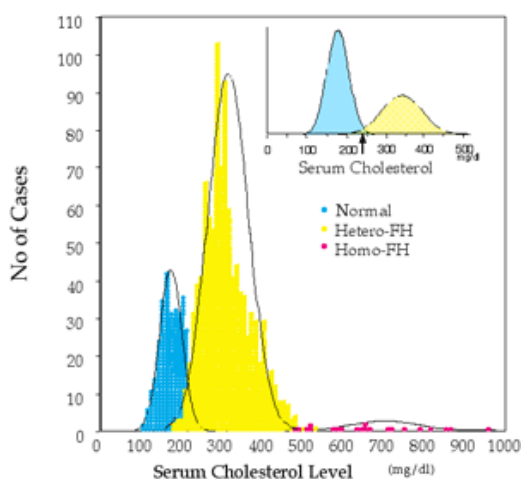
高コレステロール血症は動脈硬化をひき起こし、やがて狭心症、心筋梗塞、脳硬塞などを起こします。コレステロールには動脈硬化を促進するLDL コレステロール（悪玉コレステロール）と動脈硬化を抑制するHDL コレステロール（善玉コレステロール）がありますが、この病気では、悪玉コレステロールが非常に高くなります。血中コレステロール値は生まれつき高く、正常の2倍の高さ



になります。怖いのは、放っておくと、男性では30歳頃から、女性でも50歳ぐらいから心筋梗塞を発症します。心筋梗塞は突然死の原因にもなります。事実、家族性高コレステロール血症患者の死因を見ても、約60%は心筋梗塞で亡くなっています。これは一般人の約10倍の頻度といえます。逆に心筋梗塞患者の中にどれくらい家族性高コレステロール血症患者

が含まれているのでしょうか？40 歳以下の若い年齢の心筋梗塞患者ではなんと約 4 割の人が家族性高コレステロール血症患者でした（図）。若くして心筋梗塞になった方は家族性高コレステロール血症でないか考えてみる必要があります。

#### 4) 家族性高コレステロール血症の血清コレステロール値はどれくらいでしょうか？



家族性高コレステロール血症にはホモ型とヘテロ型があります。ホモ型は両親共にこの病気を持っていて、その遺伝子が引き継がれた場合です。頻度は一般に 100 万人に 1 人ととても稀です。血清コレステロール値は通常 600mg/dl 以上となります。両親のどちらかの遺伝子を受け継いだ場合はヘテロ型となりますが、血清コレステロール値は 230mg/dl~400mg/dl 程度となります。こちらは 500 人に一人、最近の研究によれば 200 人に一人と言われ遺伝性の病気の中ではとても頻度の高い病気であることに留意すべきです。

#### 5) 家族性高コレステロール血症は治りますか？治療はどうすればよろしいですか？

- 食事療法での治療は、次の点に注意します。
  - 1) カロリーを制限して標準体重を目指します。
  - 2) 動物性脂肪を制限し、植物性脂肪にします。
  - 3) コレステロールの多く含まれる食べ物を避けましょう。
  - 4) 食物繊維を多くとりましょう。

食事療法を徹底しても、家族性高コレステロール血症患者さんの血清コレステロールの値はなかなか下がりません。そのような時は次の薬物療法での治療が必要です。

#### ● 薬物療法での治療

薬はスタチン系薬剤と陰イオン交換樹脂とエゼチミブを用いた治療が有効です。とくにスタチン系薬剤は有効で、血中のコレステロール値が 350mg/dl あった人が薬で 220mg/dl に下がることも珍しくありません。しかし、薬を中断すれば 1 週間以内に元の数字に戻りますので、薬で下げていることがわかります。薬で下がらない場合（一般にはホモ型家族性高コレステロール血症）LDL アフェレーシスという特殊な治療が必要です。

参考：馬淵 宏 高脂血症入門 文光堂（東京）2005 年

馬淵宏 家族性高コレステロール血症について <http://fh-gene-labo.w3.kanazawa-u.ac.jp/>