

告示	番号	36	先天性代謝異常
	疾病名	家族性高コレステロール血症	

## 家族性高コレステロール血症

かそくせいこうこれすてろーるけっしょう

### 概念・定義

家族性高コレステロール血症（FH）は、低比重リポタンパク（LDL）受容体または関連する遺伝子異常による疾患である。FHではLDLコレステロールの血中レベルがきわめて高値となるため動脈硬化の非常に高いリスクとなる。若年で狭心症や心筋梗塞を発症する可能性が高い。

### 症状

表現型は通常 IIa 型となる。LDL-C がきわめて高い例は FH ホモ接合体の可能性が高いが、FH ヘテロ接合体でもホモ接合体に近い脂質値の例もある。皮膚や腱の黄色腫は、成人以降に出現が多くなるので、小児で生じるのは重症例である。

### 治療

#### 1) FH ホモ接合体

薬剤のみでは十分な脂質低下が得られないので、LDL アフェレシスの準備を行う。就学前からの導入が必要とされる。

#### 2) FH ヘテロ接合体

本邦小児の治療開始基準はないので、脂質レベルとリスク因子を考慮して個別に対応する。薬物療法は、2012年版ガイドライン1)では、小児の第一選択は陰イオン交換樹脂剤（レジン）とし、専門医の指導のもとに行うとしている。2013年版治療ガイド3)では、小児を含めて第一選択はスタチンで、他剤との併用が必要となることが多いとされている。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/8\\_12\\_130.html](http://www.shouman.jp/details/8_12_130.html)