

血液の中でコレステロールを運ぶLDL粒子は細胞の表面にあるLDL受容体と結合して細胞の中へ取り込まれます。LDL粒子が受容体と結合できず細胞内に取り込まれないと、血液中にLDLが増えて高LDL-コレステロール血症（以下、高LDL-C血症）になります。生まれつきLDL受容体の力が弱くLDL-Cが高くなり、心筋梗塞を主とする動脈硬化疾患を起こしやすい家族性高コレステロール血症（以下FH）についてお話しします。

24歳の女性が胸痛を訴えて来られました。ご自身のLDL-Cが高いだけでなく、お母さまもLDL-Cが高く、治療を受けています。24時間心電図で心筋の血流低下を疑わせる変化（虚血性変化）があり、その後の検査で冠動脈が狭くなっていることがわかりました。患者さんはFHと診断され、強力にLDL-Cを下げる治療が始められました。

FHはまだまだ知られていない疾患です。心筋梗塞患者の10~20%がFHです。症状がない段階からLDL-Cをしっかり下げれば心筋梗塞を予防することができるのです。

FHを診断することは、その血縁のFHの人を早く発見し治療することで、多くの人を冠動脈の病気から救うことにつながります。

FHの原因には、

- (1) LDL受容体蛋白の異常
- (2) LDL受容体を分解する蛋白(PCSK9)の働き過ぎ
- (3) その他の原因

があり、親からその体質が受け継がれることで、子孫にLDL-Cが高い人が出てきます。15歳以上で、他に脂質が増える病気（ホルモンの病気など）がなく、

- ① 高LDL-血症（未治療時のLDL-C 180mg/dL以上）
- ② 腱黄色腫（手背、肘、膝等またはアキレス腱肥厚）あるいは皮膚結節性黄色腫
- ③ FHあるいは早発性冠動脈疾患の家族歴（第一度近親者）

の3項目のうちの2つ以上を満たすとFHと診断します。

（動脈硬化性疾患予防ガイドライン2022年版）。

早発性冠動脈疾患とは、男性55歳未満、女性65歳未満で発症した冠動脈疾患を指します。

FHは200人から500人にひとりいるとされ、日本に25万人から60万人いると推定され、太いアキレス腱が特徴です【図】。腱黄色腫は手背・肘・膝などに見られます。FHの人は生まれつきLDL-Cが高いので動脈硬化の進行が早いのです。累積LDL（=LDL-C値×年数）という考えがあります。LDL-C100mg/dLの人が50年経てば掛け算をして5,000になります。この累積LDLが6,000くらいになると冠動脈疾患に結び付くとされます。FHでは、生まれてからずっとLDL-Cが200mg/dLが続いていると考えら

れるので、30歳で6,000になります。FHの体質を両親両方から受け継いだ人（ホモ型といいます）ではLDL-Cが600~1,000mg/dLと非常に高く、10歳くらいで冠動脈疾患になってしまいます。FHは見逃されていることが大変多く、冠動脈疾患の予防のチャンスを失う人が多いのです。心電図・運動負荷心電図・心臓超音波検査など多くの動脈硬化を推し量る検査があります。タバコ・糖尿病・メタボなど動脈硬化を促進する状態の人はなおさら危険です。そのため、生活習慣の改善を図り、スタチンというコレステロール低下薬を使います。冠動脈疾患を起こしていない人ではLDL-Cを100mg/dL未満、または治療前の半分に下げるとを目標とします。冠動脈疾患を起こしてしまった場合は、70mg/dL未満が目標です。最近PCSK9阻害薬というLDL-Cを60%下げる薬も登場しました。FHを動脈硬化になりやすい体質と考えていただき、自分や家族の心筋梗塞を防いでください。

（書籍『小象の元気！で行こう』第20話に追記）