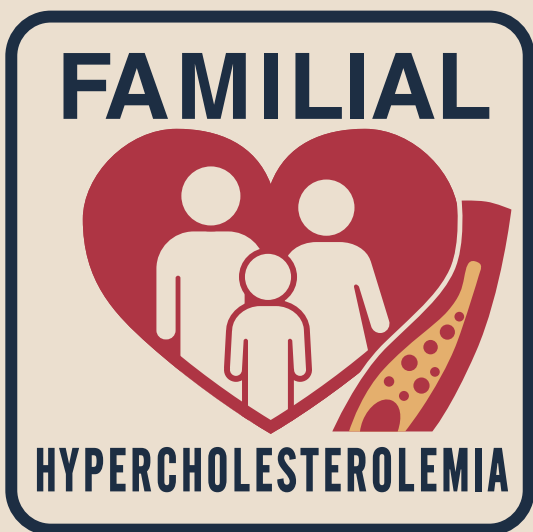




家族性高コレステロール血症 知識と健康習慣

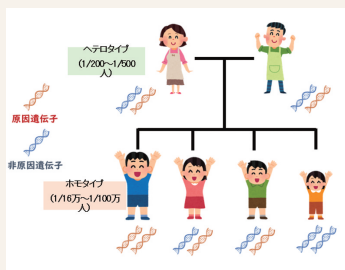
～家族と子どもの未来を守る！～



家族性高コレステロール血症(FH)とは？

家族性高コレステロール血症(FH)は、生まれつきLDLコレステロールが高くなる遺伝性疾患です。約300人に1人と決して稀ではありません。治療せずにいると若い頃から動脈硬化が進み、将来の心筋梗塞の危険が高まります。しかし早期に発見し、適切な治療を続ければ、健康な人とほぼ同じ生活が可能です。家族での理解と継続的な管理が大切です。

遺伝形式の図(常染色体顕性遺伝)



- ✓ 親のどちらかがFHの場合、子どもは2人に1人の割合で受け継ぎます。
 - ✓ 片方の親から1つの遺伝子変異を受け継ぐだけで発症します(ヘテロ接合体)。
- ※まれに両親から受け継ぐ重いタイプ(ホモ型)があります。

高LDLコレステロール血症になる病態



LDL(悪玉)コレステロールは、本来は肝臓がボールをキャッチするように回収して処理します。FHではこの働きに3つのタイプがあります。①受け取る手(LDL受容体)が少ない・弱いタイプ ②ボールの形(ApoB)が合わず、うまくつかめないタイプ

③受け取る手が早く壊れてしまうタイプ(PCSK9が過剰に働くタイプ)いずれもLDLが血液中に残りやすくなります。

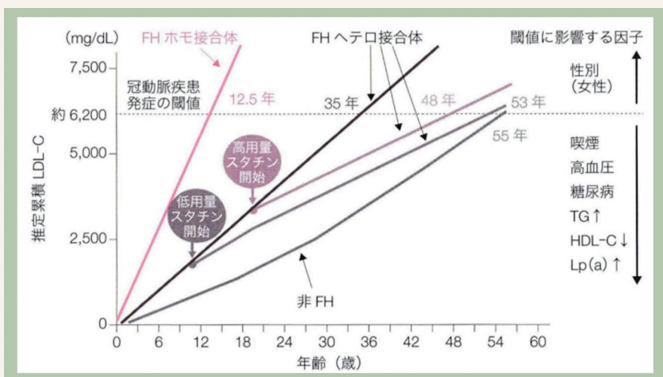
小児家族性高コレステロール血症診療ガイドライン2022

| | 本人のLDL-C (mg/dL) | | | | |
|--|------------------|---------|----------|----------|------|
| | <100 | 100-139 | 140-179 | 180-249 | ≥250 |
| FHの家族歴あり | 否定的 | 否定できない | FH | FH | FH |
| 親のLDL-C ≥ 180 mg/dL または 早発性冠動脈疾患の家族歴あり | 否定的 | 否定できない | FH 疑い | FH | FH |
| 家族歴なし | 否定的 | 否定的 | 否定できない | FH 疑い | FH |

・本人が高コレステロール血症(>140mg/dL) ・家族も高コレステロール血症

高LDLコレステロール血症の予後

コレステロールは、そのときの数値だけでなく「高い状態がどれくらい続いたか」が大切です。FHではLDLが生まれつき高いため、体の中に悪玉コレステロールが長い間たまりやすくなります。両親から受け継ぐ重いタイプでは子どもの頃から、片方の親から受け継ぐヘテロ型では未治療の場合、男性は30～40代、女性は40～50代で心筋梗塞のリスクが上昇し動脈硬化が進みやすい状態になります。だからこそ、早く見つけて治療を始めることが重要です。



Nordestgaard BG, et al Eur Heart J 2013, 34 3478-90/Wiegman A, et al. Eur Heart J 2015; 36:2425-375)

表1 小児FHの診断基準

1. 高LDL-C血症(未治療時のLDL-C値140mg/dL以上、複数回確認)
2. FHの家族歴(親または同胞)
3. 親のLDL-Cが180mg/dL以上または早発性冠動脈疾患の家族歴(祖父母または親)

他の原発性続発性高LDL-C血症を除外し、

項目1と2で、FHと診断する。

項目1と3で、FH疑いと診断する。本人のLDL-C180mg/dL以上の場合はFHと診断する。

項目1のみでも、250mg/dL以上はFH、180mg/dL以上はFH疑いと診断する。

- LDL-Cが250mg/dL以上の場合や黄色腫が認められる場合、ホモ接合体を鑑別する。
- 本人にFHの病原性遺伝子変異がある場合はFHと診断する。親または同胞にFH病原性遺伝子変異が判明すればFHの家族歴(項目2)に加える。
- 早発性冠動脈疾患は、男性55歳未満、女性65歳未満で発症した冠動脈疾患と定義する。
- FH疑い例は更なる精査や脂質低下療法が必要である。

動画 1

2025年10月11日

10月11日はLDLコレステロールの日



10.11

LDLコレステロールの日

日本動脈硬化学会は、日本循環器協会と共同で10月11日をLDLコレステロールの日としました。このLDLコレステロールの日を通して、国民の健康意識を高め、健康寿命の延伸の実現を目指します。

- 0:00 家族性高コレステロール血症 (FH) の基礎知識と小児期からの予防の重要性
- 12:38 小笠地区における学校検診の現状
中東遠総合医療センター 小児科
- 28:30 富士市における学校検診の取り組み
富士市医師会
- 46:50 小児科学会静岡地方会 小児 FH アンケート調査結果
- 56:15 学校健診データを活用した小児 FH 診療スキームの構築
静岡県立こども病院
- 1:25:00 「高槻宣言 2024」 Check Child Cholesterol Save FH
こどものコレステロールをチェックして、FHを救おう！
- 1:38:00 高校生による家族性高コレステロール血症 (FH) 啓発ロゴ制作



通信料はご利用者様のご負担となります。

家族性高コレステロール血症の理解と早期発見のために
(スマートフォンで視聴できます)

家族性の疾患だからこそできること

病気について早くから対策できる



子どものころから良い習慣を身につけられる



家族向けメッセージ

- ✓ 学校検診で総コレステロール220mg/dL以上
- ✓ LDLコレステロール140mg/dL以上
- ✓ ご家族に若い心筋梗塞の方がいる



一度、専門医での評価をおすすめします

- ・早期発見で将来の心筋梗塞は予防できます
- ・お子さんだけでなく、ご家族も守ることにつながります

- ▷ 常染色体顕性遺伝
- ▷ 発症頻度は1/300人程度

未治療の場合



- ・冠動脈疾患のリスクになる
= 冠動脈疾患の1/30人はFH
- ・早発性冠動脈疾患患者のうち
1/15人はFH
- ・冠動脈疾患のリスクは
10~20倍

動画 2



FAMILY
HYPERCHOLESTEROLEMIA



FAMILIAL
HYPERCHOLESTEROLEMIA



FH
Family Hypercholesterolemia

本動画は、2025年10月11日「LDL コレステロールの日」開催された市民公開講座における特別企画の記録です。

静岡県立掛川西高等学校の生徒が、家族性高コレステロール血症 (FH) の啓発ロゴ制作に取り組み、発表を行いました。

本取り組みは、医療者・患者家族 教育機関 高校生が協働し、地域全体で FH の早期発見と予防啓発を推進することを目的としています。

本事業は、AMED 研究課題

「家族性高コレステロール早期発見のための包括的アプローチ：アートを用いた疾患啓発と非侵襲的診断ツール開発」
(課題管理番号：25gn0110099h0001)

の一環として実施されました。

主催：小児科学会静岡地方会 / 中東遠総合医療センター



本動画は、「高槻宣言 2024 (Check Child Cholesterol, Save FH)」の内容を紹介・解説するものです。高槻宣言 2024 は、小児期からのコレステロール管理の重要性を社会全体に呼びかけ、家族性高コレステロール血症 (FH) の早期発見と適切な治療介入を推進することを目的とした宣言です。

特に、学童期におけるコレステロール測定の意義を再確認し、「こどものコレステロールをチェックして、FH を救おう」というメッセージを掲げています。

本動画は、AMED 研究課題

「家族性高コレステロール早期発見のための包括的アプローチ：アートを用いた疾患啓発と非侵襲的診断ツール開発」
(課題管理番号：25gn0110099h0001)

に関連する地域啓発活動の一環として位置づけられます。



通信料はご利用者様のご負担となります。