誤解していませんか？家族性高コレステロール血症（FH）：小児期からの診断治療の重要性

多田　隼人
金沢大学附属病院　循環器内科

家族性高コレステロール血症（Familial Hypercholesterolemia：FH）は、一般人口の300人に１人存在する最も高頻度の遺伝性疾患のひとつであり、生来の高LDLコレステロール血症を背景に腱黄色腫や早発性冠動脈疾患を呈する常染色体顕性遺伝性疾患である。我が国でも40万人程度の患者が存在すると推定されるが、その診断率は約2.6%に留まることが全国レセプトデータベース研究より明らかとなった。本症は、カスケードスクリーニングあるいはユニバーサルスクリーニングにより小児期に診断し、治療を開始すれば冠動脈疾患をほぼ確実に予防することができる予防医学的・公衆衛生学的視点からも極めて重要な疾患である。にも拘わらず、多くの内科医あるいは小児科医にとって、1.遺伝性疾患は難しい・関係ない（したくない）、2.小児FHの診断のイメージが湧かない、3.小児FHに対して遺伝学的検査は適応？？、4.小児FHに対して薬剤投与は大丈夫か？、5.そもそも小児FHの治療法がわからない、など課題は多い。本講演では、このような一般内科医あるいは一般小児科医が抱く、小児FHの診療あるいは治療に関しての疑問に対して根拠とともに解説することで、本症診療においては小児科の関わり、あるいは地域全体・行政を含んだ取り組みがいかに重要であるかを理解していただき、より多くの医療従事者・医療に関わる行政の方に小児FHの診断・治療に興味を持っていただきたい。

Presented by Medical*Online