

## 特別講演 1

# 「FH（家族性高コレステロール血症）診療の最前線

## —早期診断・治療の重要性—

国立循環器病センター 動脈硬化・代謝内科医長  
斯波 真理子 先生

日本における主な死因は厚生労働省「平成 15 年度人口動態統計」から、脳卒中などの脳血管疾患(11%)や心筋梗塞などの心疾患(14%)、いわゆる動脈硬化性疾患が 25%となっており悪性新生物（26%）と同率である。動脈硬化性疾患診療ガイドラインの設定の根拠となったエビデンス「NIPPON DATA 80」においては虚血性心疾患の死亡率と血清総コレステロール値が正の相関を示している。現在わが国ではライフスタイルの欧米化によって血清コレステロール値は年々増加し、米国とほぼ同等の値になってきており、今後、このような高コレステロールに晒された世代の高齢化と共に動脈硬化性疾患の急激な増加が懸念される。

本日は脂質異常症の中でも極めて高いコレステロール値を示し、若年心筋梗塞等の心血管疾患を高頻度で発症する家族性高コレステロール血症(FH)について解説する。100万人に1人といわれる極めてまれな疾患である FH ホモ接合体の病態・遺伝子診断・治療法、さらには500人に1人と実地医家の先生方において日常診療の中で目にする機会のある FH ヘテロ接合体の病態・診断・予後を決定する因子、治療法などについて解説する。特にヘテロ接合体の治療においてはスタチンが第一選択薬として繁用されているが、その選択においては効果・安全性・EBM を考慮した上で、更なる高用量投与の勇気が必要である。