

家族性

高コレステロール血症(FH)と 診断された患者さんのためのガイド

監修：大阪医科薬科大学 循環器内科 特務教授 斯波 真理子先生



一般社団法人 日本動脈硬化学会 FH委員会



はじめに

家族性高コレステロール血症(Familial Hypercholesterolemia: FH)という病気をご存じでしょうか？

FHとは、血液中のLDLコレステロール(悪玉コレステロール)が生まれつきの原因で増加してしまう病気です。

この冊子では、FHとはいったいどんな病気なのか、診断や治療の方法、ご家族のみなさまができることなどについてご紹介します。

専門医からのメッセージ



大阪医科薬科大学
循環器内科 特務教授

斯波 真理子先生

FHは早期診断・早期治療がとても大切です。若い時から正しい生活習慣を継続し、必要に応じてお薬による治療を継続することで、健康な生活を長く続けていくことができます。

近年、治療薬の選択肢は広がっており、今後も新たな治療法の開発が期待されています。

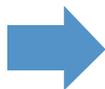
治療を続けるためには、生活をともにするご家族の協力が大事です。心配をかけたくないという思いもあるかもしれませんが、ご自身がFHと診断されたら、そのことをご家族にも伝え、理解していただけるといいですね。

ご家族やわたしたち医療従事者と力を合わせてFHと向き合い、長く健康な生活を続けていきましょう。

FHとは

FHは遺伝的にLDLコレステロール(悪玉コレステロール)が多くなる病気です

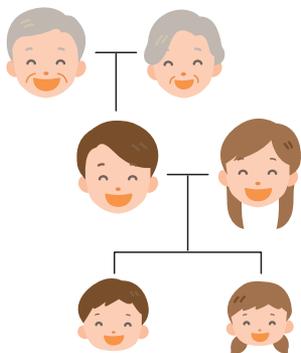
どなたの血液の中にも悪玉コレステロールはあります。
通常は体のはたらきにより取り除かれ、一定の量を保っています。



「高コレステロール血症」

食事、運動や喫煙などの生活習慣が原因で、悪玉コレステロールが通常より多くなる状態

ところが、FHの場合は、原因となる遺伝子の影響によって、悪玉コレステロールが取り除かれず、血液中の悪玉コレステロールの量が増加します。



「FH」

遺伝が原因で起こる 高LDLコレステロール血症

遺伝子は、父親由来と母親由来の2つが一組となってできています。
両方の親からFHの遺伝子を受け継いだFHを「ホモ接合体性FH」、
片方の親からFHの遺伝子を受け継いだFHを「ヘテロ接合体性FH」と呼びます。

ホモ接合体性FHの方は人数がかなり少なく、悪玉コレステロールははるかに多い傾向にあり、薬の効きがよくない場合もあります。

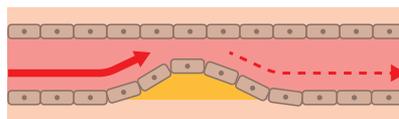
FHとは

FHで困るのは、心臓病(狭心症や心筋梗塞など)が起きやすくなることです

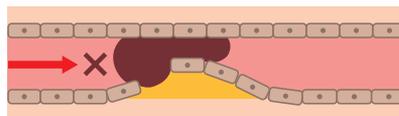
悪玉コレステロールが多いと心臓の血管が狭くなり、血液の流れが悪くなるため、狭心症や心筋梗塞といった心臓の病気を引き起こしやすくなります。

狭心症と心筋梗塞

狭心症は、血管が狭くなるため、血流が少なくなり、心臓の筋肉に送られる酸素が不足する病気です。体を動かした時に胸の痛みや心臓の機能の低下がみられます。



心筋梗塞は、血管が完全にふさがって血流が止まってしまい、心臓の筋肉が壊れてしまう病気です。狭心症が進行したもので、症状はさらに重くなります。



FHの方は悪玉コレステロールが多いため、狭心症や心筋梗塞などが若い年齢で起こる可能性が高くなります。治療を行わないと、これらの病気が起こる可能性が10~20倍^{*1}増えるといわれています。

治療によって、これらの病気の予防を目指します。



^{*1} 日本動脈硬化学会(編): 動脈硬化性疾患予防ガイドライン2022年版. 日本動脈硬化学会, 2022

早期診断と早期治療

FHでは早期診断・早期治療が非常に重要です

FHは継続した治療が必要な病気ですが、効果的な治療の選択肢が整っています。

治療を始める時期が早いほど、狭心症や心筋梗塞などが起こる可能性をより下げられることが知られています。

また、ご自身の判断で治療を止めると、これらの病気が起こる可能性はまた上がってしまいます。

いち早くFHかどうかを見極め、禁煙・食事・運動などの生活習慣の改善と薬物療法を早くから開始し、続けることが重要です。



早期診断のために以下に当てはまる方は
医師に相談しましょう

- ・健康診断でLDLコレステロールが高かった方(180 mg/dL以上)
- ・FHと診断された方のご家族(FHは遺伝が原因なので、診断された方のご家族にもFHの方がいることとなります。)



FHの診断

FHが疑われるのは次の3つの場合です

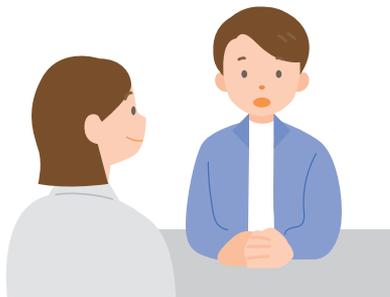
- 未治療時の
LDLコレステロール値が**180 mg/dL**以上
- 手、足などに
「**黄色腫(黄色いしこり)**」がある
- 家族(親子、兄弟姉妹)に「**FH**」または、
「**早発性冠動脈疾患***」の方がいる

※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します。



3つの項目のうち1つが当てはまる方はFHの可能性があり、
2つ以上が当てはまる方はFHと診断されます。

※診断が難しい場合には遺伝学的検査が行われることがあります。



少しでも気になる方は医師にご相談ください。

FHでは特徴的な症状がみられます:黄色腫などの例

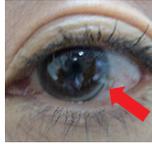
FHの主な症状

がんけん ・眼瞼黄色腫・角膜輪



ヘテロ接合体

山下静也先生提供



ホモ接合体

斯波真理子先生提供

まぶたの皮膚に黄色い盛り上がり(眼瞼黄色腫)や黒目の周りにリング様や半月様の白い色素沈着(角膜輪)ができます。

・皮膚、ひじ、ひざなどの黄色腫



ホモ接合体

斯波真理子先生提供

手の甲、ひじ、ひざ、手首などに黄色い盛り上がり(しこり)ができます。

・アキレス腱の肥厚



斯波真理子先生提供

アキレス腱が厚くなることがあります。

これらの症状は10歳代後半からあらわれ、30歳までに半分以上の患者さんに認められます。

参考:日本動脈硬化学会(編):動脈硬化性疾患予防のための脂質異常症診療ガイド 2018年版.日本動脈硬化学会,2018
(各写真は別途提供を受けたもの)

FHの治療

治療の目標は、心臓病(狭心症や心筋梗塞など)を予防することです

成人FHの治療法

生活習慣の
改善



お薬

治療では、まず禁煙・食事・運動など、生活習慣の改善を行います。
それに加え、お薬によって悪玉コレステロールを減少させます。

成人FHにおける 悪玉コレステロール目標値

狭心症や心筋梗塞を起こしていない患者さん

100 mg/dL未満

既に狭心症や心筋梗塞などを起こしたことがある患者さん

70 mg/dL未満



小児FH患者さんも生活習慣の改善を行います。それでも悪玉コレステロール値が180 mg/dL以上の状態が続く場合、10歳を目安に薬物療法を考慮し、140 mg/dL未満の悪玉コレステロール値を目指します。

生活習慣の改善

禁煙

喫煙は狭心症や心筋梗塞などのリスクを高めます。禁煙はそのリスクを低下させます。禁煙すると速やかに効果が得られ、禁煙期間が長くなるほどリスクも低くなります。また、ご家族の喫煙などによる受動喫煙にも注意しましょう。



食事

- ① 標準体重を目指しましょう。

標準体重(kg) = 身長(m) × 身長(m) × 22



- ② 動物脂(バターなど)や脂身の多い肉を減らし、植物性脂肪・魚由来の多価不飽和脂肪酸を摂るようにしましょう。
[魚(アジ、サバ、イワシなど)、大豆、オリーブオイルなど]



- ③ コレステロールが多く含まれる食べ物を避けましょう。

※1日の目標コレステロール摂取量は200 mg未満です。

高コレステロール食品の例	コレステロール含有量
卵(Lサイズ1個 約60 g)	222 mg
豚レバー(1切れ 約10 g)	25 mg
シュークリーム(1個 約80 g)	160 mg



- ④ 食物繊維を多く摂りましょう。
(キャベツ、しいたけ、わかめなど)



運動

- ① 頻度・時間: 週3日、1日あたり30分以上を目指しましょう。
② 種類: 有酸素運動を中心に実施しましょう。
(ウォーキング、水泳、サイクリングなど)

※運動を始める前に専門医に相談しましょう。



参考: 日本動脈硬化学会(編): 動脈硬化性疾患予防ガイドライン2022年版. 日本動脈硬化学会, 2022
The Japan Diet (https://www.j-athero.org/jp/general/9_japandiet/)
文部科学省科学技術・学術審議会資源調査分科会: 日本食品標準成分表(八訂)増補2023年

FHの治療

お薬などによる治療

お薬は状況に応じて使い分けます

① スタチンの治療

初めにスタチン(HMG-CoA還元酵素阻害薬)を用います。

■ スタチン(HMG-CoA還元酵素阻害薬)

コレステロール合成に関わるHMG-CoA還元酵素のはたらきを妨げることで、コレステロールを減少させます。

② その他のお薬

スタチンで悪玉コレステロールが十分に減らないなどの場合、
その他のお薬を検討します。

■ PCSK9阻害薬

コレステロールを増加させるPCSK9のはたらきを妨げることで、コレステロールを減少させます。

血中のPCSK9を直接減少させる抗体薬と、肝臓でのPCSK9の産生を抑制する核酸医薬の2種類があります。

■ 小腸コレステロールトランスポーター阻害薬

コレステロールの小腸からの吸収を妨げます。

■ 陰イオン交換樹脂

胆汁酸を体外に排出することにより血液中のコレステロールを減少させます。

■ プロブコール

コレステロールの合成を抑制し、排出を促進することでコレステロールを減少させます。



③ お薬以外の治療

ホモ接合体性FHや、ヘテロ接合体性のFH患者さんで生活習慣の改善とお薬による治療で悪玉コレステロール値が十分に減らず、心臓の血管に病気(動脈硬化など)が認められる場合、アフェレシスを検討します。アフェレシスとは、透析のように機械を使って血液中の悪玉コレステロールを直接取り除く治療方法です。

参考：日本動脈硬化学会(編)：動脈硬化性疾患予防ガイドライン2022年版。日本動脈硬化学会，2022
日本動脈硬化学会(編)：成人家族性高コレステロール血症診療ガイドライン2022。日本動脈硬化学会，2022

患者さんの声



希望を持って、ともに取り組みましょう!

49歳、男性、治療歴18年

私は健康診断で悪玉コレステロールが非常に多いと指摘を受け、薬を飲んだり、生活習慣を改めたりしましたが、なかなか数値は改善しませんでした。その後、大学病院で遺伝子検査をした結果、FHと診断され、より強力な治療が必要だとわかりました。ショックでしたが、心筋梗塞などになる前に治療を受けられたことは幸運だったと感じています。遺伝する病気であるだけに、子どもなど将来世代にも早期から適切な治療を促せる知識がついたこともよかったですと思います。

治療ではアフェレシスなど大変なこともありましたが、本格的な治療を受け始めてからは新しい薬もでてきており、それらの薬に加え、生活習慣を整えることで、健康に過ごせています。

いま苦しい治療を受けている方々にも、今後も治療法の選択肢が広がっていくことを期待しています。その時が来るまで、いかに健康を維持するかが大切だと思います。患者だけではなく、ご家族の方も、希望を持って、日々の治療や食事・運動に、ともに取り組んでいきましょう。

ご家族の協力

ご家族の協力が大切です

- ・生活習慣の改善やお薬の使用など、正しい治療をしっかりと続けるためには、生活をともにするご家族の協力が必要です。FHと診断されたら、ご家族に伝えて、家族全員で取り組むようにしましょう。
- ・生活習慣を見直すことは、ご自身だけでなくご家族の健康増進にも役立ちます。
- ・FHは遺伝が原因のため、どなたかがFHと診断されたら、そのご家族の中には他にもFHの方がいる可能性があります。ご家族で検査を行い、早い段階でFHを見つけられれば、早期に治療を始めることができるため、そのご家族が心臓病(狭心症や心筋梗塞など)になる可能性も抑えることができます。ご家族の検査については専門医にご相談ください。

**FHと診断されたら、まずはご家族に伝えましょう。
治療はご家族のみなさまで取り組みましょう。**



Information

学会(心疾患関連)および公的機関で提供している患者向け疾患サイト

- **日本動脈硬化学会**

<https://www.j-athero.org/jp/general/index/>



- **日本動脈硬化学会(FH解説)**

https://www.j-athero.org/jp/general/6_fh/



- **日本動脈硬化学会(食事療法解説)**

https://www.j-athero.org/jp/general/9_japandiet/



- **難病情報センター**

<https://www.nanbyou.or.jp/>



- **厚生労働省 e-ヘルスネット(生活習慣病予防)**

<https://www.e-healthnet.mhlw.go.jp/information/metabolic>



- **日本循環器学会**

<https://www.j-circ.or.jp/sikkanpg/index.htm>



- **日本心臓病学会**

<https://www.jcc.gr.jp/>



メモ欄

.....

.....

.....

わたしの治療目標

継続した治療を行い、悪玉コレステロール値を管理していきます。
健康な生活の中で、あなたが実現したいのはどのようなことですか？

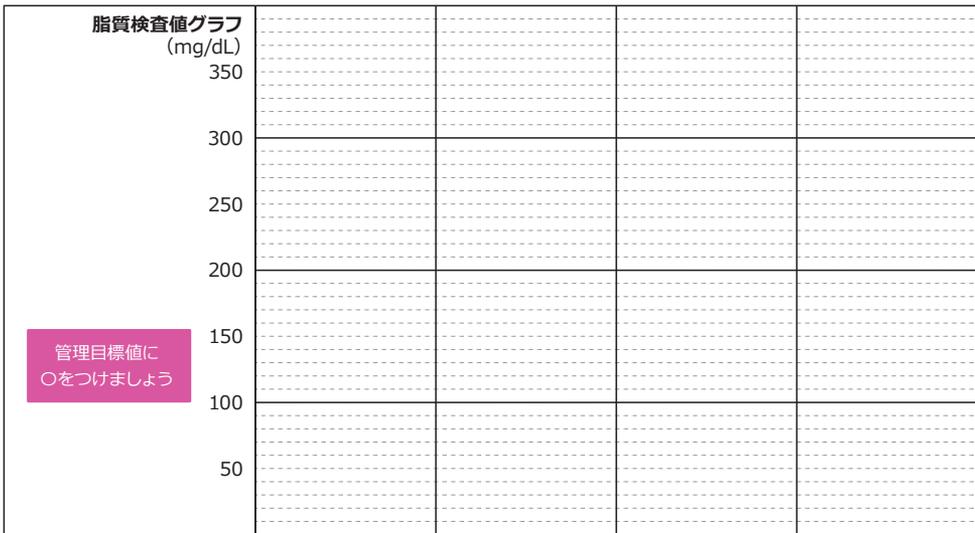
やりたいことリスト

以下を参考に、やりたいことや続けたいことを書き出してみましょう。
その実現のために必要なことについて、主治医に相談しましょう。

	主治医からのアドバイス
食事	
体験・趣味 <small>(旅行・アクティビティなど)</small>	
仕事・学校	
家族 <small>(結婚・出産など)</small>	

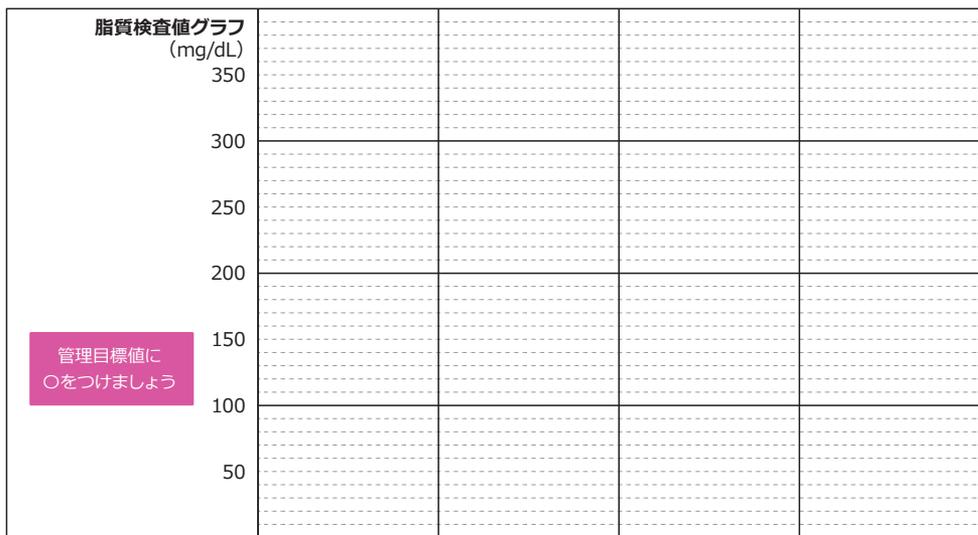
主治医と相談しながら、あなたの治療目標を見つけてみてください。

検査日	年 月 日	年 月 日	年 月 日	年 月 日
体重	kg	kg	kg	kg
LDLコレステロール	mg/dL	mg/dL	mg/dL	mg/dL
HDLコレステロール	mg/dL	mg/dL	mg/dL	mg/dL
中性脂肪	mg/dL	mg/dL	mg/dL	mg/dL
総コレステロール	mg/dL	mg/dL	mg/dL	mg/dL
non-HDLコレステロール	mg/dL	mg/dL	mg/dL	mg/dL



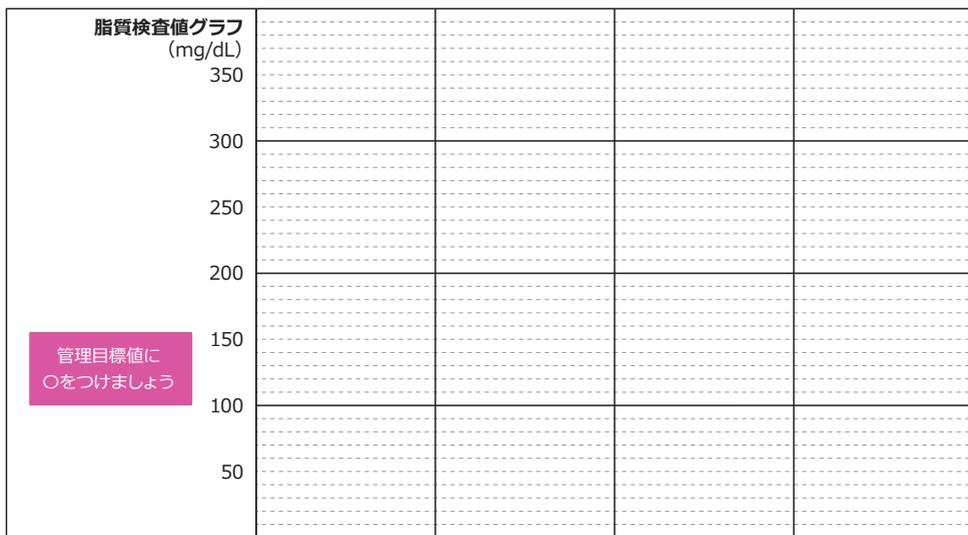
現在の治療				
メモ (気になること、 主治医に伝えたいことなど)				

検査日	年 月 日	年 月 日	年 月 日	年 月 日
体重	kg	kg	kg	kg
LDLコレステロール	mg/dL	mg/dL	mg/dL	mg/dL
HDLコレステロール	mg/dL	mg/dL	mg/dL	mg/dL
中性脂肪	mg/dL	mg/dL	mg/dL	mg/dL
総コレステロール	mg/dL	mg/dL	mg/dL	mg/dL
non-HDLコレステロール	mg/dL	mg/dL	mg/dL	mg/dL



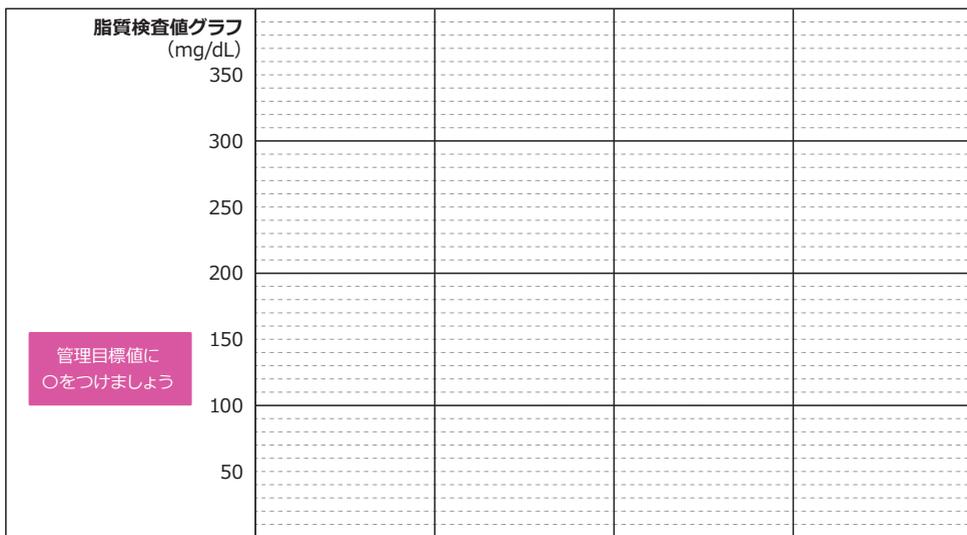
現在の治療				
メモ (気になること、 主治医に伝えたいことなど)				

検査日	年 月 日	年 月 日	年 月 日	年 月 日
体重	kg	kg	kg	kg
LDLコレステロール	mg/dL	mg/dL	mg/dL	mg/dL
HDLコレステロール	mg/dL	mg/dL	mg/dL	mg/dL
中性脂肪	mg/dL	mg/dL	mg/dL	mg/dL
総コレステロール	mg/dL	mg/dL	mg/dL	mg/dL
non-HDLコレステロール	mg/dL	mg/dL	mg/dL	mg/dL



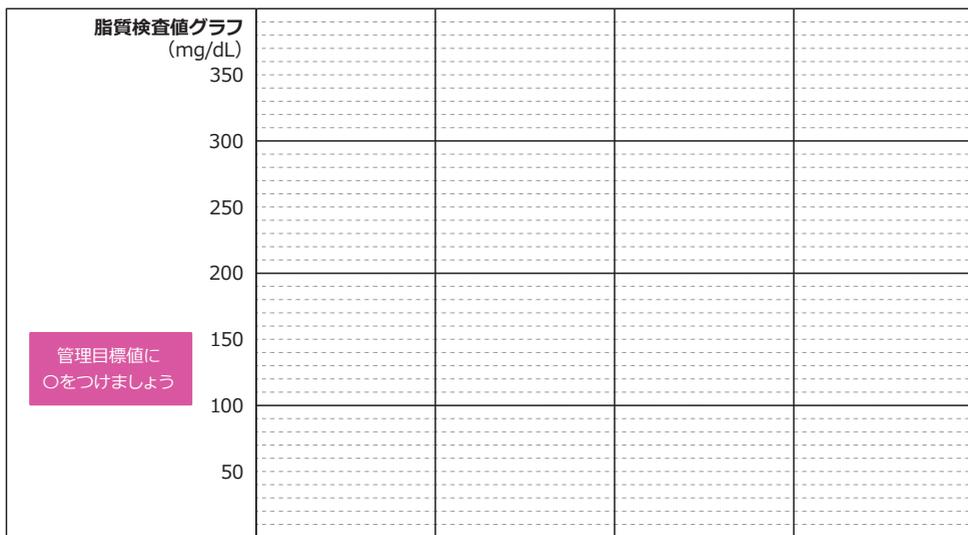
現在の治療				
メモ (気になること、 主治医に伝えたいことなど)				

検査日	年 月 日	年 月 日	年 月 日	年 月 日
体重	kg	kg	kg	kg
LDLコレステロール	mg/dL	mg/dL	mg/dL	mg/dL
HDLコレステロール	mg/dL	mg/dL	mg/dL	mg/dL
中性脂肪	mg/dL	mg/dL	mg/dL	mg/dL
総コレステロール	mg/dL	mg/dL	mg/dL	mg/dL
non-HDLコレステロール	mg/dL	mg/dL	mg/dL	mg/dL



現在の治療				
メモ (気になること、 主治医に伝えたいことなど)				

検査日	年 月 日	年 月 日	年 月 日	年 月 日
体重	kg	kg	kg	kg
LDLコレステロール	mg/dL	mg/dL	mg/dL	mg/dL
HDLコレステロール	mg/dL	mg/dL	mg/dL	mg/dL
中性脂肪	mg/dL	mg/dL	mg/dL	mg/dL
総コレステロール	mg/dL	mg/dL	mg/dL	mg/dL
non-HDLコレステロール	mg/dL	mg/dL	mg/dL	mg/dL



現在の治療				
メモ (気になること、 主治医に伝えたいことなど)				

アムジェン株式会社 アステラス製薬株式会社