心筋梗塞などリスク大

✤家族性の高コレステロール

カラダづくり

およそ300人に1人に見つかるという「家族性高コレステロール血症」。生まれた時から血中の「悪玉コレステロール」が多く、治療を怠ると、若くして心筋梗塞に至るリスクもある。特徴と傾向を知っておこう。

健康診断で「LDLコレステロール（LDL－C）値が高い」と指摘されたが、症状もなく、忙しさにかまけて何も手を打っていない――。そんな人は少なくないだろう。

LDL－Cは悪玉コレステロールとも呼ばれ、血管の内側に蓄積しやすい。数値が高いと動脈硬化が進行し、狭心症や心筋梗塞といった冠動脈疾患、脳梗塞など命に関わる病気を引き起こすリスクがある。症状がないからと放置は禁物だ。

特に、LDL－C値の高さが「家族性高コレステロール血症（FH）」に起因する場合は、なおさら軽視できない。

FHはLDL受容体関連遺伝子の異常によってLDLが体内でうまく処理されず、血液中に過剰にたまる病気だ。りんくう総合医療センター（大阪府泉佐野市）の山下静也理事長は「FHがあると、出生時からLDL－C値が著しく高い状態が続くため、早い段階で動脈硬化が進行する。冠動脈疾患などの重篤な疾患を若くして発症するリスクが高い」と警鐘を鳴らす。治療しないでいると男性は30～40代、女性は閉経後の早期に、冠動脈疾患を起こす恐れがあるという。

数値をチェック／服薬、注射で治療

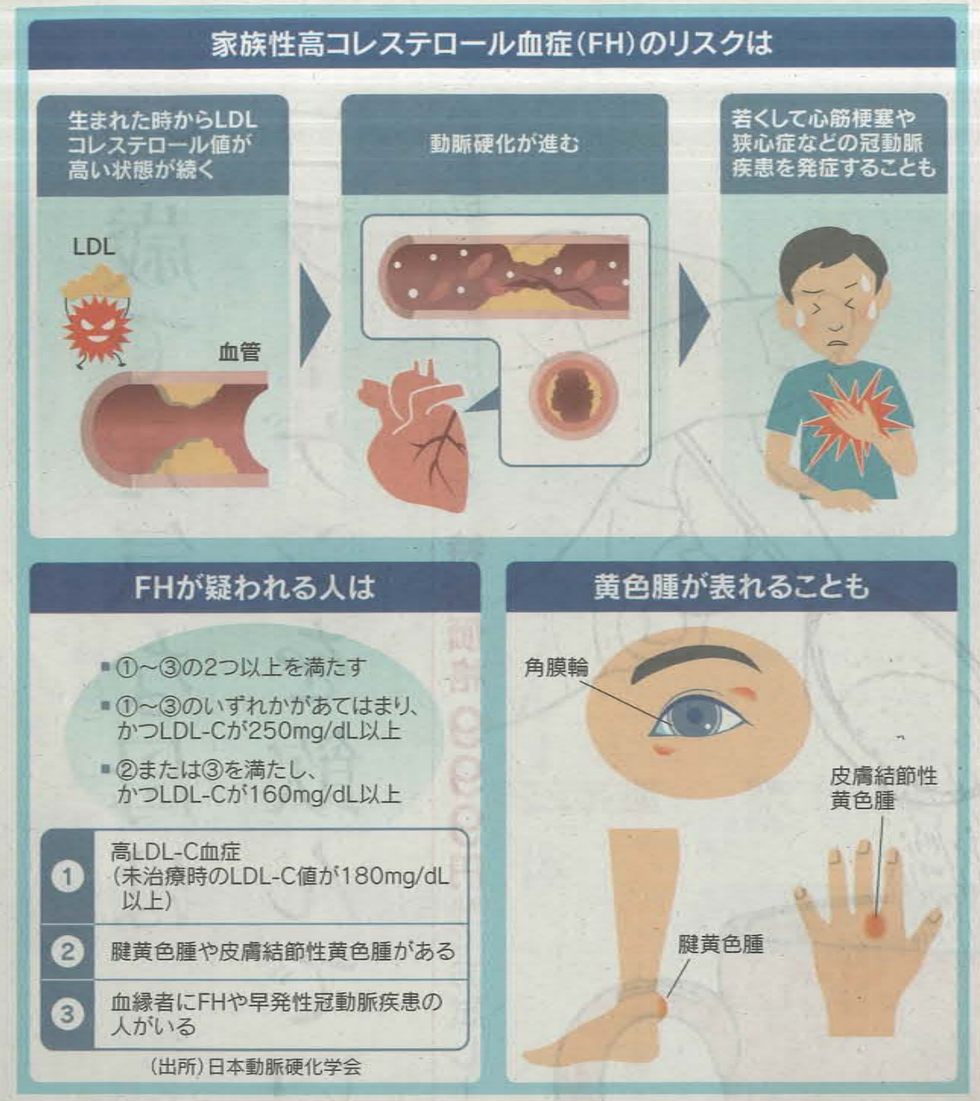
FHには父母から受け継ぐ2本1組の遺伝子の両方に異常がみられる「ホモ接合体」と、片方のみに異常がみられる「ヘテロ接合体」の2種類がある。ホモ接合体は重症度が高いが、頻度はまれで36万～100万人に1人程度とされている。ヘテロ接合体は、父母の片方がFHであれば子どもは50％の確率で引き継ぐ。日本では300人に1人程度が該当すると推定されており、決して珍しくない。

FHが疑われるのは、治療前のLDL－C値が180mg／dL以上、血縁者にFHや若年（男性は55歳未満、女性は65歳未満）で心筋梗塞や狭心症を起こした人がいる、といった場合だ。

特徴的な身体症状に、皮膚が黄色く隆起する「皮膚結節性黄色腫」と呼ばれるしこりや、アキレス腱が分厚くなる「腱黄色腫」がある。目の角膜の周りが白くなる「角膜輪」が出ることもある。LDL由来のコレステロールが皮膚や腱、角膜に沈着するのが原因だが、表れない場合もある。

該当する人はFHを疑い、できるだけ早期に専門医の適切な治療を受けることが推奨される。日本動脈硬化学会のホームページで専門医を探せる。2022年からは遺伝学的検査が保険適用で受けられるようになった。

治療の基本は食事や運動、禁煙など生活習慣の改善と体重の適正化、薬物療法だ。LDL－C値を下げる「スタチン」などが選ばれるが、「通常の高LDL－C血症と異なり、FHはスタチンの効き目が悪いことがある」と昭和医科大学病院循環器内科の木庭新治教授は説明する。他の薬と併用したり、重症例だと注射による治療、血液からLDLを取り除く治療を実施することがある。

LDL－Cの管理目標値は、心筋梗塞や狭心症の既往症がなければ100mg／dL未満、既往症があれば70mg／dL未満だ。木庭さんは「目標値を達成しても決して治療を中断してはならない」と強調する。心筋梗塞などのリスクが一般より高いと十分に自覚して治療を続け、生活習慣により気を配りたい。

自身がFHと診断されたら、「家族にも検査を勧めてほしい」と専門家らは口をそろえる。早期発見で治療を始め、将来の心筋梗塞や突然死のリスクを減らすことが大切だ。（ライター　坂井　恵）