

家族性 高コレステロール 血症とは？



健診部次長 浅田 敬子

健診の際に、自分がコレステロールが高いのは、遺伝だから家族性だから、仕方がない、あるいは大丈夫という人を時々見かけますが、それって本当に大丈夫でしょうか？

家族性高コレステロール血症は、血液中のLDL コレステロール（いわゆる悪玉コレステロール）が、遺伝子の変異により異常に増える病気です。

遺伝子の型により「ホモ（一对2本の遺伝子双方の異常）接合体」と「ヘテロ（一对2本の遺伝子の1本の異常）接合体」の2種類があり、ホモ接合体は100万人に一人、ヘテロ接合体は200～500人に一人と推定されています。LDL コレステロールは、肝臓表面にあるLDL 受容体と呼ばれる蛋白質によって細胞の中に取り込まれて代謝されます。しかし、家族性高コレステロール血症の患者さんは、このLDL 受容体の遺伝子などに変異が生じ、血液中のLDL コレステロールが細胞に取り込まれないで、血液中に溜まってしまう病気です。

家族性高コレステロール血症のホモ接合体の患者さんは、血清総コレステロール値が生まれつき異常に高く、通常、450mg/dl を超えます（健常な人は120～220mg/dl）。このため、適切に治療がなされないと、幼い頃から全身の血管の動脈硬化が進行するリスクが一般の人より高くなります。心臓の血管（冠

動脈）に強い動脈硬化が起こると、心臓を養う血液の流れが悪くなったり詰まったりして、若くても狭心症や心筋梗塞を起こすことがあります。また、頸動脈や脳の血管に強い動脈硬化が起こると、脳に行く血流が不足して脳梗塞を発症することもあります。ヘテロ接合体の患者さんはホモ接合体の患者さんほど重症ではありませんが、動脈硬化や心筋梗塞などのリスクは高まります。

このような血管の動脈硬化は外からはわかりにくいのですが、外見上、特徴のある身体所見を呈することがあります。それは黄色腫と呼ばれ、アキレス腱が異常に太くなったり、こぶのような膨らみができたり、幼少期から、手の甲、肘、膝、臀部などに「いぼ状」の盛り上がりができることがあります。また、角膜輪と呼ばれる目の症状があり、角膜（黒目）の外輪部分に白いリングが見られます。これらは50歳以下の若さでも見られることがあります。

心臓や脳の症状が出ていなくても、家族や親戚にコレステロール値が異常に高い人が多いか、狭心症や心筋梗塞、脳梗塞の人が多くて、このような身体的な所見が見られる人は、家族性だからとか、遺伝性だからと放置せず、早めに専門の内科に相談されることをお勧めします。