

# 小児科だより vol.97

## 家族性高コレステロール血症

2024.10.1 発行

こんにちは。だんだん日が短くなり、朝晩は涼しく感じるようになってまいりました。最近小児科外来では、マイコプラズマ感染症の患者さんが受診されています。学童期以降（小学生以上）のお子さんを中心に、肺炎をきたした場合1週間以上発熱や咳嗽が続くことがあります。比較的全身状態が良好で、『walking pneumonia（歩く肺炎）』と呼ばれることもあります。症状が長引く方は、ご相談ください。



さて、今月の小児科だよりは、『家族性高コレステロール血症』について、小児生活習慣病予防健診によって子どもと大人も守るというお話をしたと思います。

家族性高コレステロール血症（以下、FH）は、①高LDLコレステロール血症（生下時より）②早発性冠動脈疾患（男性55歳以下、女性65歳以下）③腱・皮膚黄色腫（成人が中心）を3主徴とする常染色体優性（顕性）遺伝疾患です。常染色体優性では、両親のどちらかがFHであれば、子どもは1/2の確率でFHになります。言い換えると、子どもがFHであれば両親のどちらかが必ずFHということになります。

FHの頻度は、一般人口の300人に1人程度で、未治療の場合は、男性は50歳までに50%、女性は60歳までに30%が冠動脈疾患（狭心症や心筋梗塞）を発症し、心筋梗塞の発症率が10倍以上高いとされています。実は、FHがこのような疾患であることがあまりよく知られていません。一般のアンケート調査で、『心臓の病気（心不全や心筋梗塞）の発症リスクを知っていますか』について、高血圧、糖尿病、脂質異常症のそれぞれのリスクについて聞いたところ、高血圧がリスクであることを知っている人は64%、糖尿病47%、脂質異常症29%で、脂質異常症をリスクと知っている人が少ないことがわかります。

FHではいつごろから動脈硬化が認められるかを頸動脈エコーで検討した報告によると、男性で17歳ころから、女性は女性ホルモンの抗動脈硬化作用があるものの26歳ころからとされています。また、小児FHでは早期からの薬物療法により、39歳時点での心血管イベントおよび心血管疾患による死亡の累積発生率は、FHの親よりも低いことがわかっており、早期診断、早期治療の重要性が示されています。

小児生活習慣病予防健診事業は、御前崎市でも脂質検査（含むLDLコレステロール）の血液検査（小学校4年生、中学校1年生を対象）が行われており、健診で異常を指摘されたお子さんが病院を受診することで、結果としてFHの子どもと大人を守るにつながります。受診を勧められたお子さんをお持ちの方は、小児科外来へご相談ください。