

解説

家族性高コレステロール血症(FH)の診断基準

- 高 LDL コレステロール血症（未治療時の LDL-C 値 180mg/dL 以上）
- 腱黄色腫（手背，肘，腱等またはアキレス腱肥厚）あるいは皮膚結節性黄色腫
- FH あるいは早発性冠動脈疾患の家族歴（2 親等以内）

続発性高脂血症を除外した上で上記があれば診断する。

2 項目以上あれば FH と診断できる。FH を疑う場合は遺伝子診断を実施する。

皮膚結節性黄色腫に眼瞼黄色腫は含まない。

アキレス腱肥厚は X 線撮影により 9mm 以上で診断する。

LDL-C が 250mg/dL 以上の場合は FH を強く疑う。

既に薬物治療中の場合には治療前の脂質値を参考とする。

早発性冠動脈疾患は男性 55 歳未満，女性 65 歳未満と定義する。

FH と診断した場合には家族についても調べるのが望ましい。

この診断基準はホモ接合体にも当てはまる。

FH の最大の問題は冠動脈疾患の合併で，男性の場合は 20 歳代，女性では 30 歳代から冠動脈疾患を発症する。このために早期に FH を発見して早期に治療を開始することが大切である。

正解 c

尚，この問題は日本医師会生涯教育講座 「脂質異常症の病態と診断・治療の最前線（CC・75）」と過去問 102E53 を参考に作成しました。