

家族性高コレステロール血症 (FH) と共に生きる：早期介 入が変える「家族の運命」

遺伝的リスクを超えて—20年の追跡研究が
示す新たなエビデンス

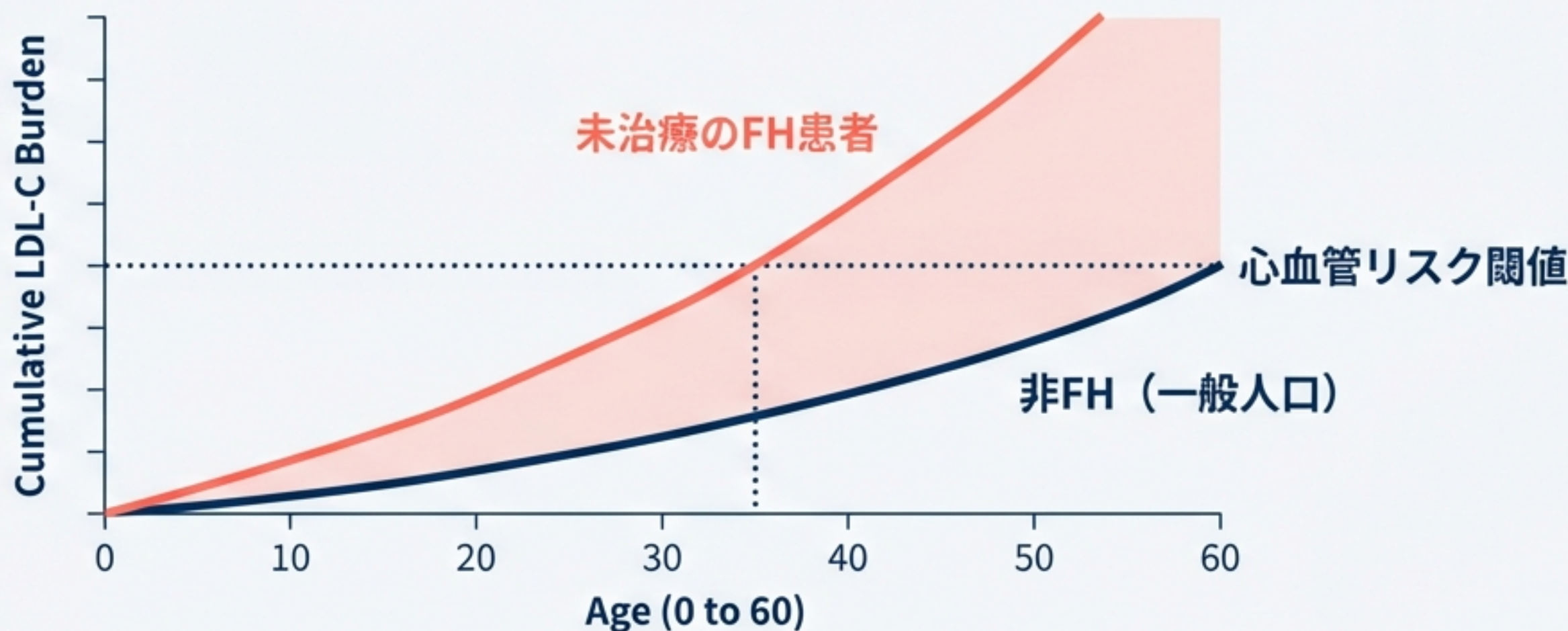


FHは「生活習慣病」ではない—出生時からの累積負荷

頻度: 300人に1人（ヘテロ接合体）。ありふれた遺伝性疾患。

病態: 生まれた瞬間からLDLコレステロール（LDL-C）が高値を持続。

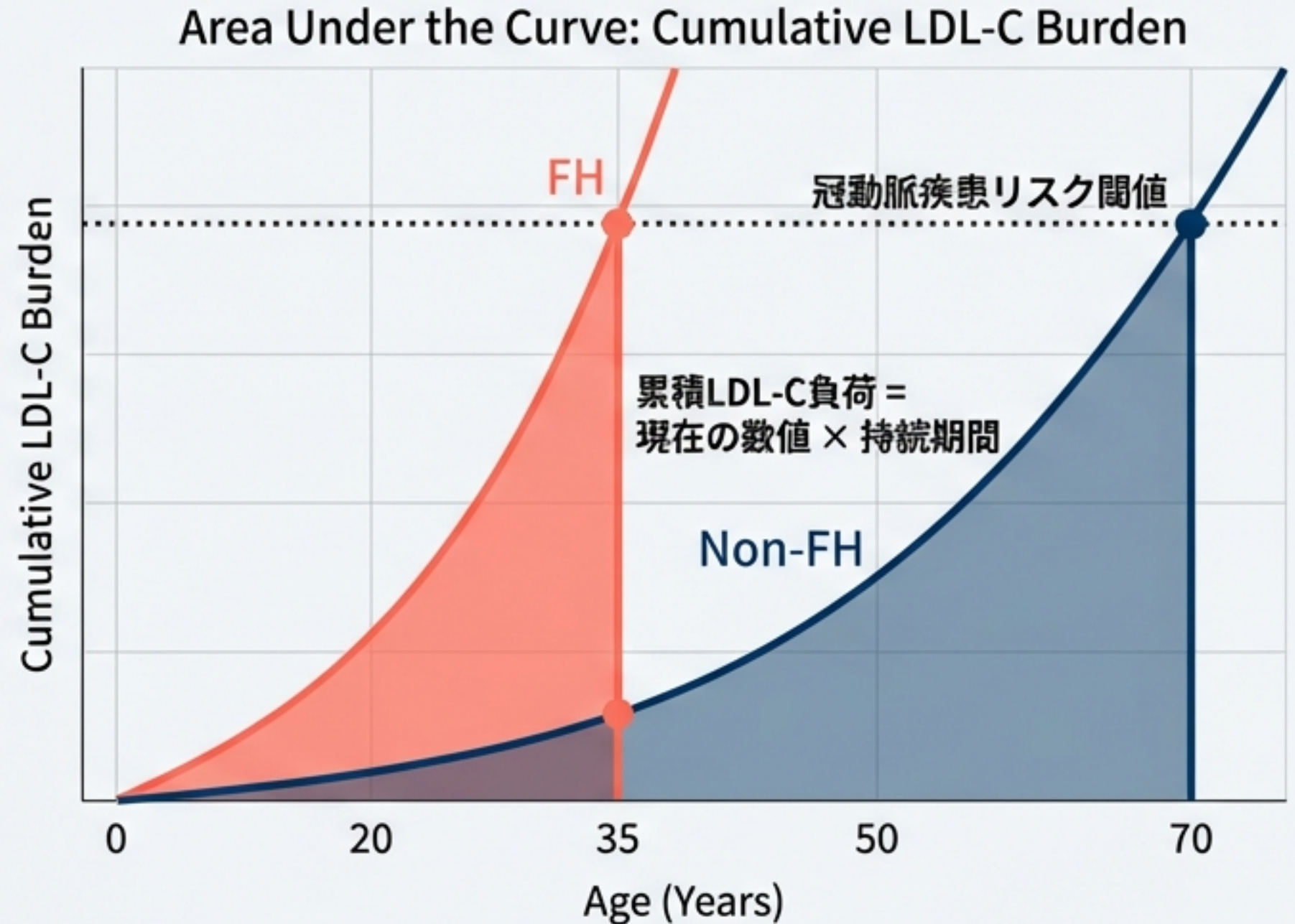
リスク: 血管は一生涯、高濃度のLDL-Cに曝露され続ける（累積負荷）。



動脈硬化のプロセスは、小児期ですでに始まっている。

「コレステロール年スコア」 — 時間という変数がリスクを決める

- **累積LDL-C負荷:** 「現在の数値 × 持続期間」で決定される。
- **危険域への到達:** 未治療の場合、35歳前後で冠動脈疾患の閾値に達する。
- **早期発見の意義:** 早期に曲線の傾きを緩やかにすることで、閾値到達を数十年遅らせることができる。



Nordestgaard et al., Eur Heart J 2013; Luirink et al., NEJM 2019

ランダムマーク研究：Luirinkらによる20年間の追跡調査

「小児期からのスタチン治療は、将来の心血管イベントを防げるか？」

平均追跡期間 20年

1997-1999
(研究開始)

2019
(20年後追跡)

掲載誌

New England
Journal of Medicine
(2019)

対象

214名のFH患児（遺
伝子診断率98%）

期間

平均14歳から治療を
開始し、約20年間追
跡

比較

「早期治療群（患児）」
vs
「晚期治療群
（罹患した親世代）」

世代間の比較：運命を分けた「治療開始のタイミング」



親世代 (Parents)

- 治療開始が遅い（成人期以降）
- 診断時にはすでに血管へのダメージが蓄積



子供世代 (Children)

- 治療開始が早い（平均14歳）
- 血管ダメージが可逆的な段階で介入

親子間で遺伝的背景は同じ。唯一の違いは「いつ、LDL-Cを下げ始めたか」。

衝撃的な結末：心血管死「0%」の実現

心血管イベント発生率（39歳時点）

Parents: **26%** ↓

Children: **1%** ↑

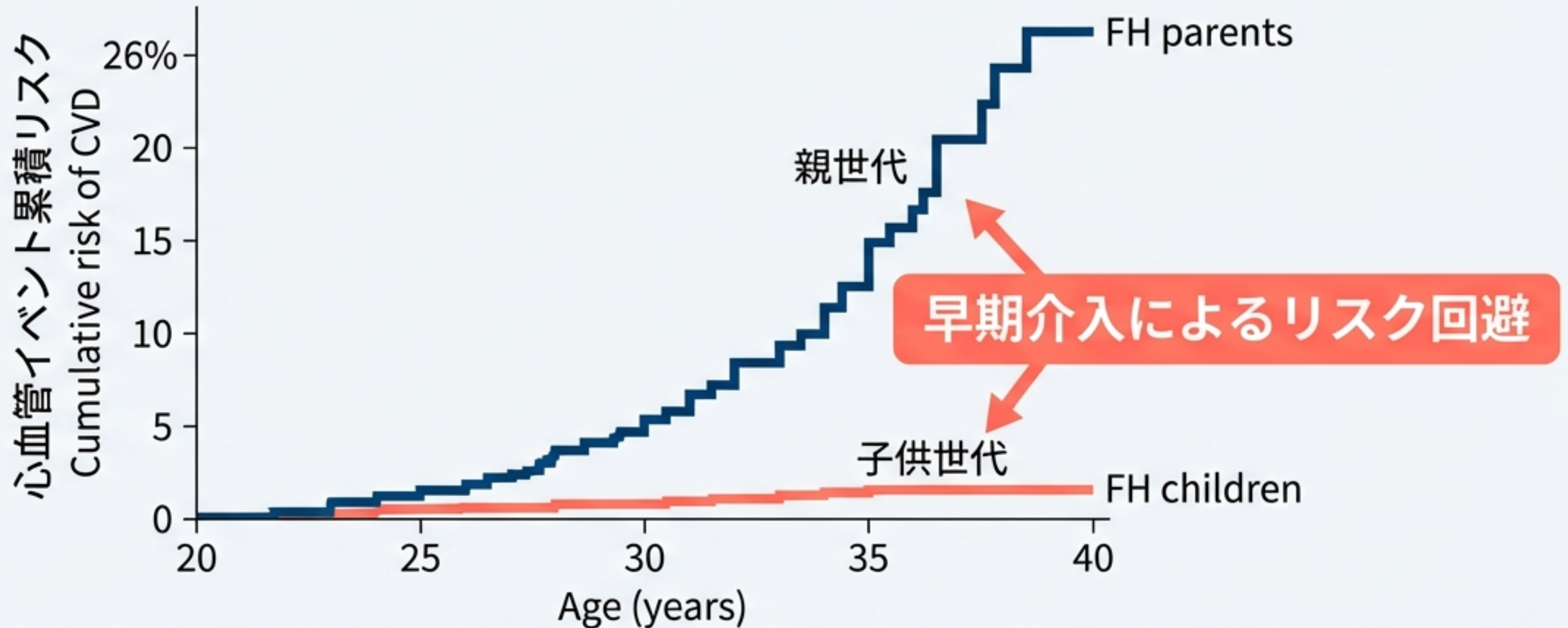
心血管死（Mortality）

Parents: **7%** ↓

Children: **0%** ↑

「適切な早期介入により、FHは管理可能な疾患となり、致死的な転帰は回避できる」

累積リスクの劇的な乖離

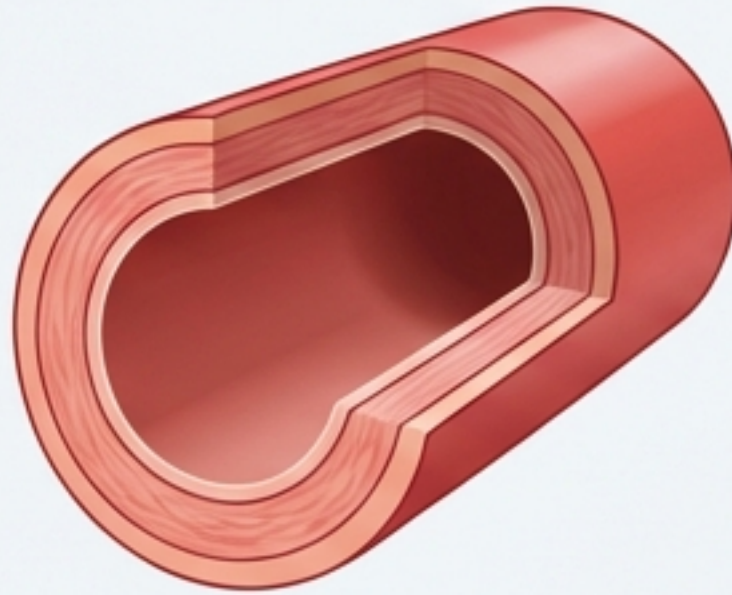


30代後半にかけて、未治療期間の長い親世代のリスクは急激に上昇する一方、早期治療群はイベントフリーを維持している。

血管の老化を止める — 健常な兄弟姉妹との比較

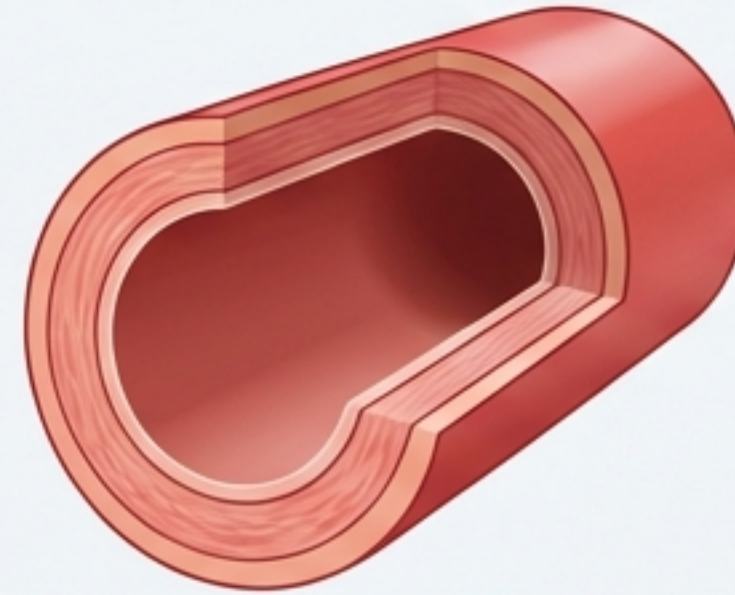
頸動脈内膜中膜複合体厚（cIMT）の推移

FH Child (Treated)



=

Healthy Sibling (Non-FH)



cIMT進行率:

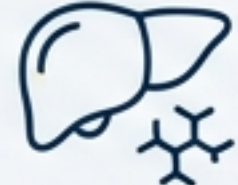
FH患児: 0.0056 mm/year 健常同胞: 0.0057 mm/year

統計学的有意差なし (No significant difference)

早期にスタチンを開始することで、FH患者の血管壁の肥厚プロセスは、健常な兄弟姉妹と同レベルまで抑制された。アテローム性動脈硬化は予防可能である。

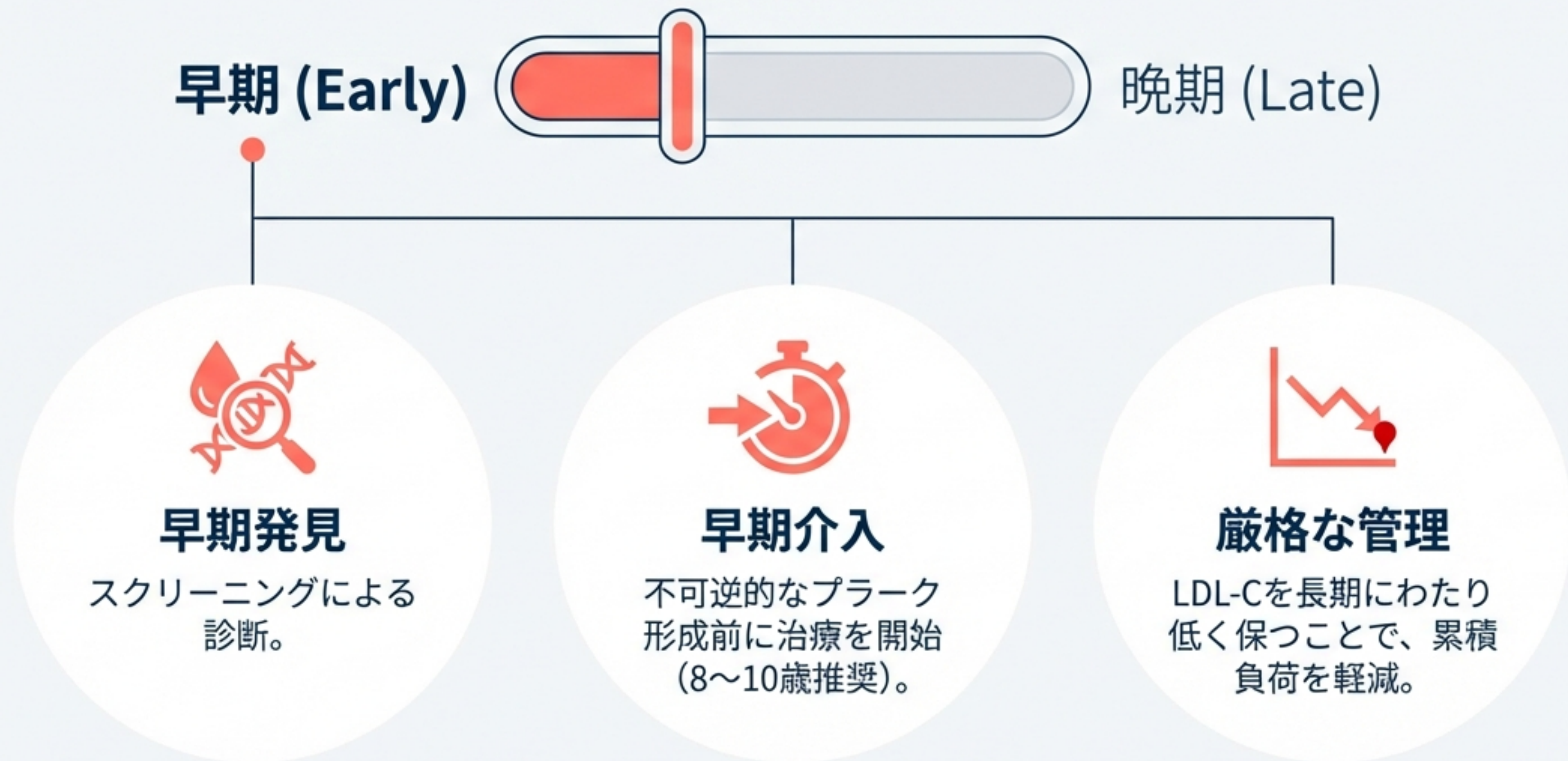
20年間の安全性の証明

成長・発達・代謝への悪影響は認められず

- ✓  身体的成長: 正常
- ✓  性成熟: 正常
- ✓  教育レベル: 健常な兄弟姉妹と同等
- ✓  内臓機能: 肝酵素や筋肉への重篤な副作用なし

長期的なスタチン療法は、小児期から開始しても安全であり、
生活の質（QOL）を損なわないことが確認された。

戦略の転換：Lower for Longer, The Younger the Better



「アテローム性動脈硬化が不可逆的になる前に介入することが鍵である」

進化する治療選択肢

既存のスタチンに加え、**小腸コレステロールトランスポーター阻害薬**や**PCSK9 阻害薬**など、小児でも使用可能な選択肢が増えている。

PCSK9阻害薬
(難治例・HoFH)

エゼチミブ
(併用療法)

スタチン
(第一選択薬)

ライフスタイル改善

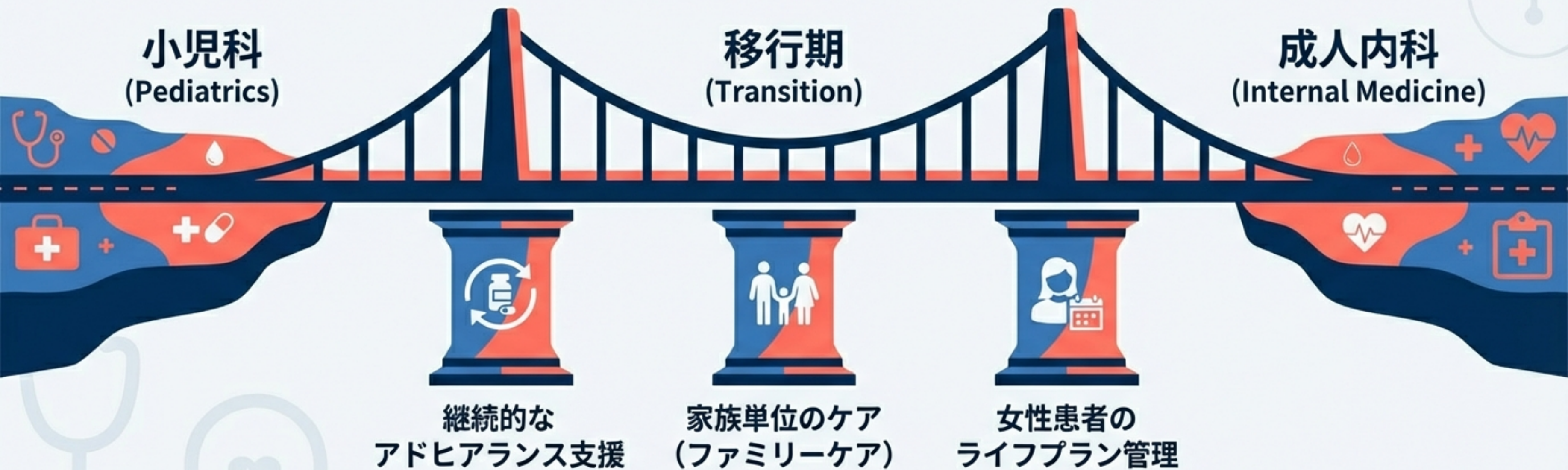
16年の「未来」を取り戻す



- 未診断のまま放置されたFH患者は、期待寿命が約16年短縮する可能性がある。
- 早期介入は、単に数値を下げるだけでなく、奪われるはずだった「時間」を患者と家族に還元する。

Citation: Amsterdam UMC / UK Screening Data

成功のカギは「継続」と「移行期医療」



生涯にわたるシームレスなサポート体制が必要。

A smiling woman with dark hair tied back, wearing a light blue button-down shirt, stands in a bright, modern hospital or clinic setting. In the background, medical equipment and a potted plant are visible.

結論：運命は変えられる。 今、始めよう。

- Evidence: 20年の追跡が証明した、早期治療による圧倒的な心血管イベント抑制効果。
- Safety: 小児期からのスタチン治療は安全である。
- Action: 診断の遅れは、血管への不可逆的なダメージを意味する。

「次世代に『健康な動脈』
という最高の贈り物を」