

# 遺伝による脂質異常症

脂質異常症の中には家族歴が明らかで、遺伝によると考えられるものがあります。  
 家族歴がある場合は、一度は専門医に相談することが大切です。  
 心筋梗塞、狭心症などの動脈硬化性疾患をおこしやすいので、早期に治療することが重要です。

脂質異常	考えられる診断名の主なもの	異常値	特徴など	治療	目標
総コレステロール、LDLコレステロールの著明高値	家族性高コレステロール血症 (FH)	<総コレステロール値> ・250mg/dL以上 <LDLコレステロール値> ・180mg/dL以上 ※総コレ600mg/dl以上は、ホモ接合型 ※両親から異常遺伝子を受け継いでいる (ホモ接合型) と両親のどちらかの異常遺伝子を受け継いでいる (ヘテロ接合型) がある。	◆若い時 (男性55歳未満、女性65歳未満) に心筋梗塞や狭心症になる →男性では30歳代から高頻度で起こる ◆冠動脈硬化症を発症する率が高い ◆アキレス腱の肥厚 ◆皮膚黄色腫など	冠動脈疾患の発症リスク高い	直ちに医療機関受診 ・早期薬物治療開始 ・総コレ、LDLを低下させる ・動脈硬化性疾患の早期発見のためのスクリーニング検査 ・生活習慣の改善
	家族性複合型高脂血症	<総コレステロール値> ・300mg/dL以下 <中性脂肪値> ・正常を少し超える程度～	◆心筋梗塞や狭心症はFHほどではないが頻度は高い ◆65歳以下の心筋梗塞患者の約30%に認められる ◆第1度近親者に高脂血症者がいる ◆インスリン抵抗性を示すことが多い	冠動脈疾患の発症リスク高い	FHに準ずる ・生活習慣の改善により肥満の是正が重要
中性脂肪コレステロールがともに高値		<総コレステロール値> ・正常 (220mg/dl) を少し超える程度～500mg/dl程度	◆動脈硬化性疾患を合併しやすい (冠動脈疾患、閉塞性動脈硬化症、腎硬化症など) ◆LDLコレステロールは高くない	冠動脈疾患の発症リスク高い	直ちに医療機関受診 ・早期薬物治療開始 ・食事療法 (脂肪制限)
	家族性Ⅲ型高脂血症	<中性脂肪値> ・正常 (150mg/dl) を少し超える程度～2,000mg/dl程度			
中性脂肪の著明高値	家族性リポ蛋白リパーゼ欠損症	<中性脂肪値> ・値は個人差あり 正常を少し超える程度～1,000mg/dL以上	◆1,000mg/dl以上で急性膵炎を発症することがある→ 強い上腹部痛、背部痛、嘔吐、下痢の確認 劇症の場合は死に至る		直ちに医療機関受診 ・早期薬物治療開始 ・厳重な脂肪制限 (1日20g以下)
	アポ蛋白C II 欠損症				
	原発性V型高脂血症				
	家族性IV型高脂血症				
	特発性高トリグリセリド血症				
HDLコレステロール低値	アポ蛋白A I 欠損症	<HDLコレステロール値> ・40mg/dL未満	◆動脈硬化防御作用のあるHDLが減少するため、心筋梗塞や狭心症を発症しやすい	冠動脈疾患の発症リスク高い	医療機関受診
	家族性 (LCAT) 欠損症				