

Q1



LDLコレステロールのみ高い場合に必要な検査について教えてください。

A1



脂質異常をみた場合には、まず原発性か続発性かの鑑別が必要です。

二次性に LDL コレステロール (LDL-C) が増加する原因疾患としては、甲状腺機能低下症、ネフローゼ症候群、閉塞性黄疸、Cushing 症候群などがあります。これらの中で最も見落とされやすいのは甲状腺機能低下症です。従って高 LDL-C 血症をみた場合には甲状腺機能は必ず確認しておく必要があります。

原発性の高 LDL-C 血症に対しては、総コレステロール (TC)、トリグリセライド (TG)、HDL コレステロール (HDL-C) を測定する以外に、一度はアポ蛋白測定やリポ蛋白電気泳動を行い、実際に増加しているリポ蛋白が LDL であることを確認しておく必要があります。

LDLが高値の場合には家族性高コレステロール血症 (FH) の可能性もあります (表1)。FH では虚血性心疾患の家族歴を聴取し、腱黄色腫 (特にアキレス腱肥厚) の有無を確認する必要があります。アキレス腱の肥厚を確認するためには、アキレス腱の軟線撮影 (側方向) が有用です。

その他の動脈硬化危険因子を確認するために、高感度CRP、small, dense LDL (sd LDL)、Lp (a) などの測定も必要となる場合があります。

表1. 成人 (15歳以上) FH の診断基準

1. 高 LDL コレステロール血症
未治療時の LDL コレステロール値 $\geq 180\text{mg/dL}$
 2. 手背、肘、膝などの腱黄色腫、アキレス腱肥厚 *
あるいは皮膚結節性黄色腫 **
 3. FH あるいは若年性冠動脈疾患の家族歴 (二親等以内の血族)
- ・ 続発性高脂血症を除外した上で診断する。
・ 2項目があてはまる場合、FHと診断できる。1あるいは2の1項目があてはまる場合、注意深い経過観察/再検査 (半年~1年以内)、家族に関するさらに詳細な調査等が必要である。
* X線軟線撮影にて9mm以上を肥厚ありとする。
** 皮膚結節性黄色腫は眼瞼黄色腫を含まない。
・ LDL-C 値が250mg/dL 以上の場合は、2、3の項目があてはまらなくても FH が強く疑われる。

症 例

38歳、男性。

●主 訴

高コレステロール血症に関する精査目的。

●現病歴

30歳ごろから会社の健診にて高コレステロール血症を指摘されている。自覚症状はない。精査のため来院した。

●生活歴

喫煙20本/日、飲酒（-）。運動は週1回60分間のジムトレーニングをしている。

●家族歴

父は高血圧、母は高コレステロール血症で心筋梗塞（50歳）の既往あり。

●初診時現症

身長170cm、体重68kg、BMI 23.5、血圧118/72mmHg、身体所見に異常なし。

●空腹時検査データ

AST	24IU/L
ALT	22IU/L
γGTP	30IU/L
T-Bil	0.8mg/dL
CK	350IU/L
Cr	0.8mg/dL
eGFR	89mL/min/1.73m ²

血糖	92mg/dL
HbA1c (NGSP)	5.6%
TC	292mg/dL
TG	95mg/dL
HDL-C	42mg/dL
LDL-C (計算値)	231mg/dL

●ポイント

著明な高 LDL-C 血症を示す症例です。まず甲状腺機能低下症をはじめとした二次性高コレステロール血症を否定しておく必要があります。

原発性高コレステロール血症としては、LDL-C が231mg/dL であることから FH が疑われます。母親が早期に心筋梗塞を起こしていますので、FH の診断基準に該当します。アキレス腱の軟線撮影にて腱肥厚が確認できれば診断は確定的となります。