

家族性高コレステロール血症のスクリーニング  
(分担研究：マスキリーニングに関する研究)

藪内 百治\*

要約：スクリーニングで発見された高コレステロール乳児 9 名の追跡調査を行った。そのうち高コレステロール血症の家族歴をもつ 4 名を含む 6 名が 12 カ月以上先でも高コレステロール血症が持続していた。このことより新生児期に高コレステロール血症のスクリーニングを行うことが有用と考えられた。

見出し語：新生児、高コレステロール血症、マスキリーニング

研究方法：従来より私達は、小児高コレステロール血症患者のスクリーニングの研究をしてきた。そのなかで新生児期に高コレステロール血症患者を発見する感度の良いスクリーニング法はすでに開発し報告している。そこで発見された小児を追跡調査することにより、この時期のスクリーニングの適切さならびに有用性を検討することが本年度の研究目的である。

対象は新生児 1750 名である。まず新生児代謝異常スクリーニングと同様に採血した乾燥血液口紙をもちいて、アポ B を測定することによりスクリーニングをした。そこで発見された高アポ B 血症者を呼び出し、直接採血することにより高コレステロール血症者を発

見した。検査対象 1750 名中呼出対象とされた高アポ B 血症者は 40 名あり、実際に直接採血できたものは 38 名であった。そのなかから 200 mg/dl 以上の高コレステロール血症を示すものは 13 名発見された。そのうち協力の得られた 9 名について家族調査と追跡調査を行った。結果：家族歴のあるものの血清コレステロール値を図 1 に示した。case 1 は父および父方祖母が高コレステロール血症患者であり家族性高コレステロール血症ヘテロと考えられた。case 2 は母も中等度の高コレステロール値を示しており、家族性の高コレステロール血症と考えられた。case 3 は母が 198 mg/dl とあまり高値を示さなかったが母方祖母と叔母が高コレステロール血症患者であり本人も 18 カ月時に 302 mg/dl を示しており家族性高コレステロール血症患者ヘテロと考えられた。case 4 は父がやや高コレステロール血症を示してお

\* 大阪府立母子保健総合医療センター

りなんらかの家族性の高脂血症と考えられた。親子とも高中性脂肪血症は認められなかった。このほかの5名は家族歴を有さず、その血清コレステロール値は201-228mg/dlの範囲にあった。図2に追跡できた患者9名の追跡結果を示した。斜線部分は正常児のmean±ISDを示している。12カ月までfollowできたcase 1は270mg/dl, 23カ月までfollowできたcase 2は272mg/dl, 24カ月までみれたcase 3は経過中の302mg/dlも含めて高コレステロール血症が持続しており家族性高コレステロール血症患者であると考えられた。しかしながら、case 4は14カ月には204mg/dlとやや低下する傾向が見られた。家族歴のない5名の乳幼児も追跡調査ではcase 5, 6の2名はcase 4同様12カ月をすぎたのちもやはり高値を示していた。しかしcase 7, 8, 9の3名は追跡時点では正常範囲にはいなかった。

考察：1750名のスクリーニングで少なくとも3名の家族性高コレステロール血症ヘテロが発見された。その頻度は約500名に1名と言われており本スクリーニング法での580名に1名は感度として十分満足できるものと考えられる。また、スクリーニングで発見され乳児期早期に高コレステロール血症を示して

いた9名のうち12カ月以後も続けて明かに異常高値を示したものは家族性高コレステロール血症と考えられた3名であった。また残りの6名中3名も中等度の高コレステロール血症を示していた。すなわち、スクリーニングで発見された高コレステロール乳児は大部分が追跡調査でも高コレステロール血症が持続しており、この時期にスクリーニングを行うことが適切でありまた十分信頼性もあると考えられた。しかし、家族歴のない乳児のうちで残り3名が正常範囲に戻っていた。なにゆえ、このようなことがおこっているのか、病態を把握することが必要であり、そのことがスクリーニングで発見された高コレステロール血症乳児の治療法の確立に役立つものと考えられ今後研究を進める予定である。

以上、これまでの研究をまとめると新生児期に高コレステロール血症のマススクリーニングを施行することは可能で時期としても適切であり今後事業化すべきものの一つと考えられる。

#### 文 献

- 1) 藪内百治：高コレステロール血症のスクリーニング：昭和62年度厚生省マススクリーニングに関する研究班報告書

#### Abstract

##### Mass screening on familial hypercholesterolemia

Hyakuji Yabuuti

Thirteen hypercholesterol patients were detected in the hypercholesterolemia screening study. In our follow up study, nine patients were investigated. Out of nine patients, we revealed six patients have hypercholesterolemia after 12 months study.

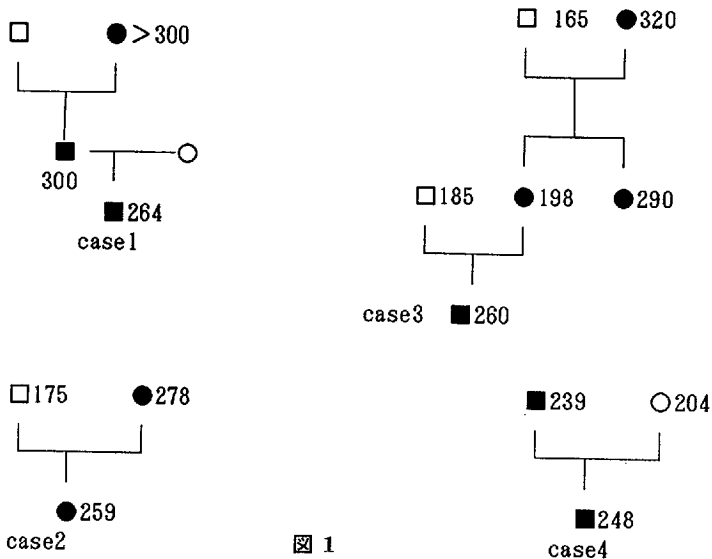


图 1

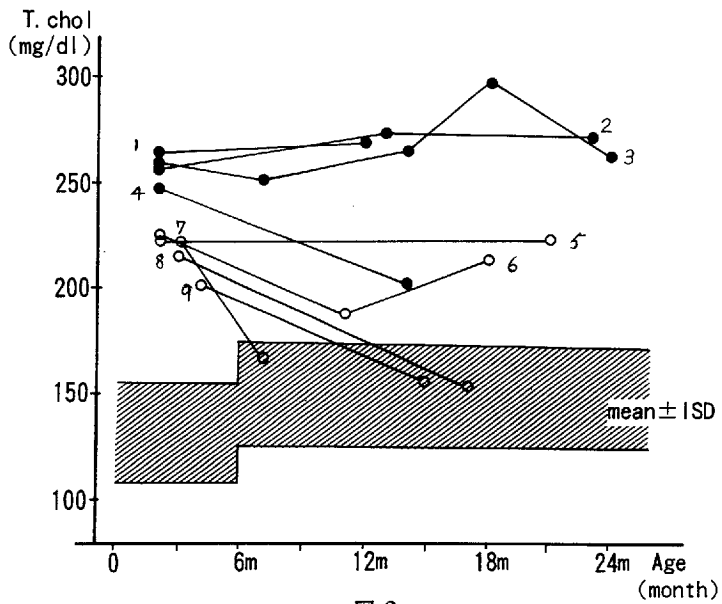


图 2



## 検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用

論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



要約:スクリーニングで発見された高コレステロール乳児9名の追跡調査を行った。そのうち高コレステロール血症の家族歴をもつ4名を含む6名が12ヵ月以上先でも高コレステロール血症が持続していた。このことより新生児期に高コレステロール血症のスクリーニングを行うことが有用と考えられた。