

1. 主要項目

(1) 理学所見

皮膚黄色腫、腱黄色腫、角膜輪の存在、頸部雑音および心雑音に注意する。FHホモ型は、幼少期からの皮膚黄色腫が特徴的である。

(2) 血液・生化学的検査所見

小児期より高LDLコレステロール血症を示すことが多いが、高LDLコレステロール血症に高中性脂肪血症が加わる例もある。リンパ球や線維芽細胞のLDL受容体活性はホモ接合体で健常人の20 %以下に著明低下を示し、診断の参考となる。

LDL 受容体、ARH、PCSK9などのLDL代謝経路に関わる遺伝子の解析により、確定診断を下すことができる。

2. 参考事項

FHは、冠動脈および大動脈弁に若年性動脈硬化をきたすことが問題となる。冠動脈硬化は、心筋梗塞や狭心症を引き起こすことから、注意が必要である。大動脈弁狭窄、大動脈弁上狭窄を合併することが多く特にホモ接合体では弁置換術を必要とすることもあり、注意が必要である。

3. 鑑別診断

シトステロール血症、脳腱黄色腫など皮膚黄色腫を示す疾患との鑑別診断、甲状腺機能低下症やネフローゼ症候群などの高LDLコレステロール血症を示す疾患との鑑別診断が問題となる。

4. 診断基準

確実例、ほぼ確実例を対象とする。

確実例：

LDL代謝経路に関わる遺伝子の遺伝子解析、あるいはLDL受容体活性測定によってFHホモ接合体であると診断されるもの。

ほぼ確実例：

空腹時定常状態の総コレステロール値が ≥ 450 mg/dl (LDL コレステロール値が ≥ 370 mg/dl) 以上、
あるいは小児期より皮膚黄色腫が存在するなど重度の高コレステロール血症の徴候が存在し、
薬剤治療に抵抗するもの。

＜重症度分類＞

診断基準自体を重症度分類等とし、診断基準を満たすものをすべて対象とする。

※診断基準及び重症度分類の適応における留意事項

1. 病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えない（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限る）。
2. 治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6ヵ月間で最も悪い状態を医師が判断することとする。
3. なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続することが必要な者については、医療費助成の対象とする。