

## 親子への家族性高コレステロール血症のスクリーニングは有効

若年性心臓血管病の高リスク者の同定のために、親子へ家族性高コレステロール血症（以下、FH）のスクリーニングを実施することが提案されているものの、有効性についてのデータは少ない。本研究では、プライマリケア診療におけるFHのスクリーニングの有効性と実行可能性を検討した。

2012年3月～2015年3月に定期予防接種で受診した、1～2歳児10,095例の末梢血検体を採取し、コレステロール値の測定とFHの発症に関連する遺伝子変異の検査を行った。子はコレステロール値が高く、かつFHの遺伝子変異が認められるか、3か月後の再測定でもコレステロール値が高い場合に、FHのスクリーニングが陽性と判定した。スクリーニング陽性の子の親は、子と同じ遺伝子変異が同定された場合にスクリーニング陽性と判定し、変異が見られない場合には、両親のうちコレステロール値が高い親を陽性と判定した。コレステロール値の中央値の1.53倍をカットオフ値とした。結果、FHのスクリーニング陽性と判定された子は28例（0.3%）であった。このうち、FHの遺伝子変異の保因者は20例、再測定コレステロール値がカットオフ値以上の者は8例であった。なお、コレステロール値がカットオフ値未満の子17例にもFHの遺伝子変異がみられた。全体の遺伝子変異の保因率は子273例に1例の割合であった。また、初回測定時のコレステロール値のカットオフ値を中央値の1.35倍とし、かつ遺伝子変異が認められる場合、あるいは測定値が2回とも中央値の1.50倍以上の場合にスクリーニング陽性とする、陽性と判定された子は40例（0.4%、このうちFHの遺伝子変異あり32例、なし8例）で、親も40例が陽性であった。

したがって、子1,000例当たり8例（子4例、親4例）の割合で家族性高コレステロール血症のスクリーニングが陽性となり、心臓血管病のリスクが高い者が同定されることが示された。

出典：The New England Journal of Medicine. 2016; 375(17): 1628-1637