

I. 脂質代謝特論

2. 高LDL-Cのプレジジョン メディシン

金沢大学附属病院循環器内科 助教

多田 隼人

同 循環器内科 准教授

川尻 剛照

同 循環器内科 診療科長

山岸 正和

[Summary]

高LDL-Cを診た場合、家族性高コレステロール血症(FH)やその類似疾患の診断・除外をするとともにリスク層別化を図り、高リスク症例に対しては、より早期に強力にLDL-Cを低下させるべきである。また、冠動脈疾患の遺伝的背景因子に基づいたいわゆる genetic risk score のパワーはすでに臨床における個別化医療のツールとして十分である。このような個体の遺伝的(環境的)背景の高リスク症例に対してはスタチン製剤などによる積極的な介入が考慮される。

はじめに

家族性高コレステロール血症(familial hypercholesterolemia: FH)の研究により、LDL-Cと冠動脈硬化の因果関係が明確となった。さらにはその遺伝的背景の研究により、高LDL-C血症に対する治療薬の開発にもつながってきた。一方で近年の遺伝子解析技術・予防医学研究の発展に伴い、個々の遺伝的(環境的)背景に基づくプレジジョンメディシン(個別化医療)に対する期待が高まっている。本稿では希少変異に伴うFHのような極端な病態の研究とともに一般人においても多数保有する高頻度遺伝子多型を用いた研究が、動脈硬化性疾患の予防・治療における個別化医療にどこまで寄与できるのかについて、最新の知見を紹介するとともに、さまざまな場合における高LDL-C血症に対する個別化医療を考察する。

家族性高コレステロール血症

FHは近年一般人口の200人に1人程度認められる高頻度な遺伝性疾患として認識されるようになった¹⁾。未治療では高確率で冠動脈疾患に罹患する一方、早期に適切に介入すればその予防効果は大きいことも明らかになった。本症は肝臓を中心とする抹梢組織に存在するLDL受容体お

Key Words:

ゲノム □ LDL-C □ 家族性高コレステロール血症 □ SNP □ genetic risk score