

I. 総論

3. 家族性高コレステロール血症患者会の過去・現在・未来

国立循環器病研究センター研究所病態代謝部
部長
斯波真理子

[Summary]

家族性高コレステロール血症 (FH) ホモ接合体は、幼少期より顕著な高LDLコレステロール (LDL-C) 血症、大動脈弁上狭窄、弁狭窄、冠動脈疾患などの重篤な動脈硬化性疾患を発症する。LDLアフェレシス治療を中心とした高額医療を必要とすること、家族のサポートが重要であること、患者や家族の情報交換の場が必要であることなどから、「家族性高コレステロール血症・アフェレシス患者会」が設立された。患者会のさまざまな活動を通じ、平成21年10月にはFHホモ接合体が特定疾患に認定された。患者会は、FHホモ接合体の治療法変遷に伴い、名前を「難治性家族性高コレステロール血症患者会」と変更し、現在は厚生労働省原発性高脂血症調査研究班や日本動脈硬化学会と連携しつつ、「高コレステロール血症患者の集い」の主催など、疾患啓発活動にも取り組んでいる。

Key Words :

家族性高コレステロール血症□患者会□

LDLアフェレシス□疾患啓発

はじめに

家族性高コレステロール血症 (FH) は高LDL-C血症、皮膚および腱黄色腫、早発性動脈硬化症による冠動脈疾患を3主徴とする遺伝性疾患である。早期診断と的確な治療により、冠動脈疾患などの動脈硬化性疾患の予防が可能である。しかしながら、日本をはじめとするほとんどの国において、FHの診断率は高くない。FHの予後改善のためには、FHの疾患啓発がきわめて重要である。また、FH患者のなかでも、ホモ接合体患者や重症ヘテロ接合体患者は、LDLアフェレシス治療が必要であり、医療費負担の問題はきわめて重要であった。これらの環境のもと、わが国および海外で、患者会の活動が行われ、成果をあげている。本稿では、患者会としてはわが国の家族性高コレステロール血症・アフェレシス患者会 (後に難治性家族性高コレステロール血症患者会)、および米国の International FH Foundation の取り組みを記載する。

国内の家族性高コレステロール血症患者会

1. 家族性高コレステロール血症・アフェレシス患者会の歩み

FHのなかでもホモ接合体およびヘテロ接合体重症例は、