

表題 小児生活習慣病予防健診を起点とした家族性高コレステロール血症の早期診断体制の確立

香川県では、2014年以降、小学校4年生を対象として、LDL-コレステロール(LDL-C)値などを測定する小児生活習慣病予防健診が実施されています(図左)。LDL-C高値を示す子どもの中には、生下時よりLDL-C値が高い家族性高コレステロール血症(FH)が高率で認められます。FHは約300人に1人と頻度が高い遺伝性疾患であり、脳梗塞・心筋梗塞の重要な原因となります。FHは早期診断により動脈硬化進展前に治療可能な疾患であるため、「小児FHユニバーサルスクリーニング(地域や国全体で、特定年齢の小児全員を対象としてLDL-C検査を実施すること)」の確立が世界的な課題となっています。

そこで、香川県では、行政/学校(健診)、医師会(かかりつけ医)、香川大学医学部附属病院などの4病院(小児専門医、循環器専門医による遺伝子検査)が連携し、世界最大規模の「小児FHユニバーサルスクリーニング」体制を確立し、小児FHの早期診断・加療を行っています(図右)。同時に、FHが遺伝性疾患であることに着目したFHの親の早期診断・加療も進行中です。現在までに、約200人のFH患者を新規に診断しており、「子どもは動脈硬化、親は心筋梗塞になる前に診断・治療」を実践しています。

香川大学による小児FHの早期診断・加療の取組みは日本医療研究開発機構からも支援をいただき、科学的エビデンスを創出しています。その成果は、学術論文に採択されるとともに小児FH診療ガイドライン2022の診断基準作成に貢献しています。現在、香川県でのFHの取組みを国内他地域への展開を進めています。

今後、地域連携・多職種連携で香川県の取組みをさらに進めるとともに、医療経済評価による政策提言、移行期医療の在り方、国際共同研究(現在、日米欧で実施中)、microRNAを用いたイベント発症予測新規バイオマーカー研究などを重点的に取り組んでいきます。

小児生活習慣病予防健診を起点とした家族性高コレステロール血症の早期診断体制の確立

1) 学校における採血の様子:  
小児生活習慣病予防健診



県下の小学校4年生(約8000人/年)を対象に学校でLDL-Cを含む採血を実施

香川県ホームページ: <https://www.pref.kagawa.lg.jp/iericocoru/yobou/youngunani/activity.html>

2) 地域で取り組む小児FHユニバーサルスクリーニング



\* 金沢大学と連携し、NGS (Next generation Sequencing) で脂質異常症関連遺伝子の精密検査を行う



参考URL

・香川大学医学部 循環器・腎臓・脳卒中内科ホームページ  
<http://kagawa-ninai.jp/>