



2025 年 11 月 26 日

報道関係者各位

大阪医科薬科大学

家族性高コレステロール血症（FH）の診断と治療の最前線を総括 — 国際共同研究により、FH 医療の現状と今後の課題を提示 —

『The Lancet Diabetes & Endocrinology』誌に総説論文を発表

大阪医科薬科大学 医学部 内科学Ⅲ教室（循環器センター）の斯波真理子（Mariko Harada-Shiba）特務教授らは、世界の FH（家族性高コレステロール血症）研究を牽引する専門家らとともに、FH の最新の知見と今後の展望をまとめた総説論文を発表しました。本論文は 2025 年 10 月 22 日、国際的医学誌『The Lancet Diabetes & Endocrinology』にオンライン掲載されました。

論文タイトル：“Recent advances in research and care of familial hypercholesterolaemia”

著者：Raul D. Santos, Samuel S. Gidding, Mafalda Bourbon, Iulia Iatan, Mariko Harada-Shiba, Frederick J. Raal, Antonio J. Vallejo-Vaz, Albert Wiegman, Gerald F. Watts

掲載誌：The Lancet Diabetes & Endocrinology（オンライン掲載日：2025 年 10 月 22 日）

DOI:10.1016/S2213-8587(25)00286-4



家族性高コレステロール血症（FH）ケアモデルの実施に関する推奨事項

スクリーニング

選択的・機会的・普遍的なスクリーニング戦略を統合する。

- ・一般診療を含む、患者中心かつ多職種連携型のアプローチを用いる。
- ・デジタル技術や電子カルテ検索を活用する。
- ・検査報告書中の高 LDL コレステロール値にアラートやコメントを付与する。
- ・すべての医療従事者に対してスクリーニング方法の訓練・技能向上を行う。
- ・専門的評価、遺伝学的検査の提供、リスク低減治療への紹介経路を明確にする。
- ・統合的スクリーニング戦略を支える医療政策および資金を整備する。

遺伝学的検査

カスケード検査を調整するセンターおよびピアサポートグループを設立する。

- ・同意取得、検査、結果報告の標準化プロセスを用いる。
- ・検査を依頼する医療者は、遺伝カウンセリングおよび FH ゲノミクスに熟達していること。
- ・カウンセリングおよびリスクコミュニケーションを支援するため、デジタルツールや実用的なリソースを活用する。
- ・プライバシーおよびデータ保護に関する地域法規に整合するよう検査手順を設定する。
- ・共有意思決定および意思決定支援ツールを用いて検査実施を促す。
- ・他のスクリーニング戦略と統合し、地域または国家レジストリに連結する。

リスク層別化と治療

リスク低減戦略を用いて患者をトリアージし、費用対効果の高い治療とリソースを活用する。

- ・経験や教育を共有する臨床センターネットワークを構築し、すべての医療従事者のスキルを向上させる。
- ・リスク低減経路を最適化するため、反復的な戦略と主要業績指標（KPI）を使用する。
- ・多職種ケア経路、思春期移行期支援、家族計画および妊娠ケアに特化したサービスを定義する。
- ・文化的背景に配慮した明確な情報を用い、共有意思決定に基づく個別治療計画を策定する。
- ・ガイドラインに基づく治療を受けていない患者を特定し、多面的戦略、アドボカシーおよびピアサポートを活用して治療導入を促す。
- ・薬剤服用遵守を改善するため、複数のエビデンスに基づいた介入を行う。

■総説の概要

本総説では、FHの疫学、遺伝学、診断基準、臨床経過、治療法、実装科学に基づく医療モデルの最新情報が網羅的に整理されています。FHは、出生時からLDLコレステロールが高値を示し、若年期から動脈硬化性心血管疾患（ASCVD）を発症する代表的な遺伝性疾患です。従来は「1/500人」に発症すると考えられていましたが、最新の大規模疫学研究により、一般人口の約1/300人がFHの遺伝的素因を有することが明らかになっています。

■論文の概要

論文では、FHの早期診断の重要性に加え、遺伝子解析技術の発展や PCSK9 阻害薬・ANGPTL3 阻害薬など新規脂質低下療法の導入によって、これまで治療が困難であった重症例（ホモ接合体 FH）においても血中 LDL コレステロール値を大きく低下させることが可能になったことが示されています。一方で、世界的に見ても FH の認知度や診断率はいまだに低く、適切な治療に到達できない患者が多数存在することも課題として指摘されています。

さらに本論文では、FH を「精密医療・個別化医療のモデル疾患」と位置づけ、科学的根拠に基づいた診療の普及を促進するために、**実装科学(Implementation Science)**の手法を活用することの重要性が強調されています。これは、診療ガイドラインの策定にとどまらず、医療体制・教育・政策を含めた実際の医療現場への落とし込みを目指す新しい学問領域です。

斯波は、本研究において日本およびアジア地域における FH 診断と治療の現状、特にスクリーニング体制や診療ネットワークの課題について貢献しました。今回の総説は、世界の FH 診療の方向性を示す指標となる重要な成果であり、早期診断・治療を通じた心血管疾患予防の推進に寄与することが期待されます。

【本リリースに関するお問い合わせ】

大阪医科薬科大学

総務部 企画・広報課

Email: hojin-koho@ompu.ac.jp

