

家族性高コレステロール血症(FH)の診断基準 (成人;15歳以上)

1. 高LDL-C血症(未治療時のLDL-C値180 mg/dL以上)
2. 腱黄色腫(手背、肘、膝等またはアキレス腱肥厚)あるいは皮膚結節性黄色腫
3. FHあるいは早発性冠動脈疾患の家族歴(第一度近親者)

- 2項目以上を満たす場合にFHと診断。
- 2項目以上を満たさない場合でも、LDL-Cが250 mg/dL以上の場合、あるいは2または3を満たしLDL-Cが160 mg/dL以上の場合はFHを強く疑う。
- すでに薬物治療中の場合、治療のきっかけとなった脂質値を参考にする。
- アキレス腱肥厚はX線撮影により男性8.0 mm以上、女性7.5 mm以上、あるいは超音波により男性6.0 mm以上、女性5.5 mm以上にて診断する。
- 皮膚結節性黄色腫に眼瞼黄色腫は含まない。
- 早発性冠動脈疾患は男性55歳未満、女性65歳未満で発症した冠動脈疾患と定義する。
- FH病源性遺伝子変異がある場合はFHと診断する。
- FHと診断した場合、家族についても調べるのが強く推奨される。

小児FH(15歳未満)の診断基準が必要な場合は小児家族性高コレステロール血症診療ガイドライン2022
https://www.j-athero.org/jp/wp-content/uploads/publications/pdf/FH_G_P2022.pdf
を参照。

