

科学研究費助成事業 研究成果報告書

令和 2 年 4 月 1 日現在

機関番号：
 研究種目：奨励研究
 研究期間：2019
 課題番号：19H00455
 研究課題名：アキレス腱の軟らかさに着目した家族性高コレステロール血症・新診断法の確立

研究代表者：道倉 雅仁 (MICHIKURA, Masahito)
 株式会社関西超音波サービス・代表取締役

交付決定額（研究期間全体）（直接経費）：540,000 円

研究成果の概要：家族性高コレステロール血症（FH）は LDL-コレステロール（LDL-C）が高値を示す遺伝的疾患である。本国での FH 診断率は 0.1%程度と報告されており、FH 診断率の向上は重要未解決問題である。現在の診断基準の 1 つであるアキレス腱の厚さに加え軟らかさも評価することにより FH 検出能が向上するか研究したところ、検出能が 80%から 86%と向上し、アキレス腱厚が正常で従来見逃されていた患者、特に若年者や女性を診断することができた。

研究成果の学術的意義や社会的意義

FH は胎児期から高 LDL コレステロール血症であるため、若年性冠動脈疾患を発症する割合は高く、急性冠症候群の約 10%は FH 患者と報告されている。200 名～500 名に 1 人発症する頻度の高い遺伝性疾患にもかかわらず診断率は低い。本研究によるアキレス腱の厚さに加え軟らかさも加えた診断方法は診断能を高めることができ、FH の早期診断・早期治療の実現と、それによる冠動脈疾患発症予防の減少に寄与できると推測される。

研究分野：家族性高コレステロール血症における超音波検査

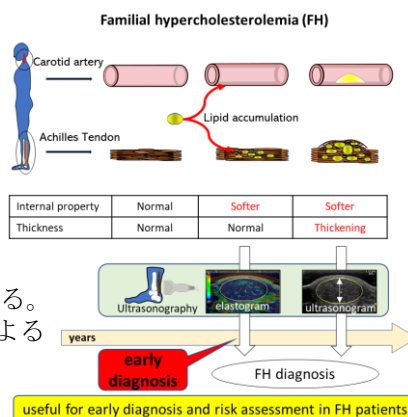
キーワード：(1) 家族性高コレステロール血症 (2)超音波エラストグラフィ (3)アキレス腱

1. 研究の目的

家族性高コレステロール血症（FH）は生下時から高 LDL-コレステロール血症を呈し、早発性冠動脈疾患を発症する遺伝性疾患である。約 200 人に 1 人と高頻度にも関わらず、わが国の診断率は極めて低い。FH 診断基準の一つにアキレス腱厚（ATT）があり、我々は、超音波法による測定は従来法より検出率が向上する事を報告してきた。一方、若年者や女性などで ATT が基準値以下であることも多い。ATT が基準値以下でも内部に脂質沈着を有する患者を認めており、量的評価（厚さ）だけでなく質的評価（軟らかさ）の確立が FH 患者の検出能を向上できると考えた。本研究計では、超音波エラストグラフィを用いた新しい FH 診断法を確立し、ATT のみでは見逃される患者を診断でき、FH 診断率の向上と冠動脈疾患予防に貢献できるか研究を実施した。

2. 研究成果

ATT のみの評価により FH が検出できた症例は、110 名中 88 名（検出率 80%）、EI のみでは 77 名（同 70%）、EI と ATT の併用では 95 名（検出率 86%）であった。アキレス腱の量的に加え質的な評価を併用することにより、それぞれ単独で評価するよりも検出率が向上することが明らかとなった。FH は本国の動脈硬化性疾患において最も重要な基礎疾患の一つである。本研究生果により FH の早期診断・早期治療の実現と、それによる冠動脈疾患発症予防の減少に寄与できることが示唆された。



3. 主な発表論文等

〔雑誌論文〕(計 0 件)

〔学会発表〕(計 4 件)

- ・道倉雅仁、日本超音波医学会第 92 回学術集会(2019 年 5 月 25 日)、家族性高コレステロール血症診断に用いる超音波法によるアキレス腱厚の測定
- ・道倉雅仁、第 51 回日本動脈硬化学会総会・学術集会第 22 回診断技術向上セミナー(2019 年 7 月 12 日)、超音波を用いたアキレス腱厚計測
- ・道倉雅仁、第 51 回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2019 年 7 月 12 日)、家族性高コレステロール血症患者における遺伝子変異によるアキレス腱肥厚への影響
- ・道倉雅仁、Hyperlipidemia Web Symposium(2019 年 11 月 13 日)、FH 診療におけるアキレス腱測定的重要性と測定方法の実際

〔図書〕(計 0 件)

〔産業財産権〕

○出願状況(計 0 件)

○取得状況(計 0 件)

〔その他〕

ホームページ等：なし

4. 研究組織

国立循環器病研究センター研究所、大阪中央病院

研究協力者氏名：斯波 真理子、小倉 正恒、堀 美香、松木 恒太、山本 真大

※科研費による研究は、研究者の自覚と責任において実施するものです。そのため、研究の実施や研究成果の公表等については、国の要請等に基づくものではなく、その研究成果に関する見解や責任は、研究者個人に帰属されます。