

疾患名

家族性高コレステロール血症

病気について

コレステロールを細胞の中に取り込むための受容体（LDL受容体）あるいは、その機能に関わる遺伝子に変異があり、生まれた時からLDLコレステロールが高い、皮膚あるいは腱に黄色腫がある、若い時から動脈硬化が進み、心筋梗塞を起こしやすい病気です。片方の親から遺伝子変異を受け継いだヘテロ接合体と、両親から受け継いだホモ接合体があります。ホモ接合体は、薬が効きにくく、子供の時から動脈硬化が進み、心筋梗塞、大動脈弁狭窄などを起こしやすい病気です。

治療について

ヘテロ接合体：HMG-CoA還元酵素阻害薬、小腸コレステロールトランスポーター阻害薬、PCSK9阻害薬
ホモ接合体：HMG-CoA還元酵素阻害薬、小腸コレステロールトランスポーター阻害薬、PCSK9阻害薬、
ミタピドメシル酸塩

アフェレシス療法の適用とその実施

保険適用：あり

アフェレシス療法の種類：LDLアフェレシス、二重濾過血漿分離交換

回数：1-2週間に1回で継続します。