

家族性高コレステロール血症 (FH) の一例

◎佐々木 聡子¹⁾、高橋 聡子¹⁾、吉田 千穂子¹⁾、須田 公治¹⁾
秋田県厚生連 平鹿総合病院¹⁾

【はじめに】家族性高コレステロール血症(以下 FH)は、高 LDL コレステロール(以下 LDL-C)血症、早発性冠動脈疾患、腱・皮膚黄色腫(アキレス腱肥厚)を 3 主徴とする常染色体優性遺伝性疾患である。従来アキレス腱厚測定には X 線軟線撮影による評価が行われてきたが、2018 年に日本超音波医学会、日本動脈硬化学会より超音波(以下 US)による標準的評価法が発表された。当院でも 2022 年より検査が開始され、FH の症例を経験したので報告する。【使用診断装置】Canon 社製 Apilo400、PLT-1204BT(中心周波数 12MHz)

【症例】40 歳代男性【主訴】朝から持続する背部痛【既往歴】特記すべき事項無し【家族歴】父が 50 歳時に心筋梗塞と診断され、冠動脈バイパス術施行。【現病歴】上記の為、近医を受診。左右アキレス腱肥厚を認め、不安定狭心症と FH が疑われ、当院を紹介受診。同日緊急心臓カテーテル検査を施行、心筋梗塞の診断で入院加療となった。【血液生化学検査】GOT 29 IU/L、GPT 35 IU/L、LDH 226 IU/L、ALP 57 IU/L、 γ -GTP 83 IU/L、CK 189 IU/L、T-C 414 mg/dL、HDL-C 38.9 mg/dL、TG 271 mg/dL、LDL-C 333 mg/dL、CKMB 5.7

ng/mL、ミオグロビン 57.5 ng/mL、トロポニン I 0.386 ng/mL

【身体所見】両側アキレス腱、左肘、胸骨上端に黄色腫を認めた。【US】アキレス腱は両側ともに腱厚(以下 AT-T) 12mm と著明な肥厚を認め、FH と診断された。心臓リハビリテーション、栄養指導、服薬指導等を行い、治療経過良好にて退院。

【まとめ】FH は生来の著明な高 LDL-C 血症を背景に動脈硬化の進展が早く、冠動脈疾患の初発年齢は通常より 15～20 年早いとされ、若年死リスクも高い。早期診断・治療による動脈硬化進展の抑制と冠動脈疾患の予防が重要な疾患である。US によるアキレス腱厚測定は従来よりも簡便かつ正確な評価が可能であり、FH の診断率向上が期待される。US は無侵襲で放射線被曝の問題も無く、今後も多岐にわたる活用が予想されるため、検査に携わる我々は最新の話題や幅広い知識の習得に努める必要がある。

連絡先 0182-32-5121(内線 2235)

在宅酸素療法を導入した間質性肺炎患者に対する精密呼吸機能検査について

呼吸機能装置内酸素補給を用いた検査中止の回避効果の検討

◎川田 直樹¹⁾、齋藤 紀恵¹⁾、佐藤 陽子¹⁾、齋藤 美加子²⁾、小野 紘貴²⁾、杉野 圭史²⁾
一般社団法人 慈山会 医学研究所附属坪井病院¹⁾、一般社団法人 慈山会 医学研究所附属坪井病院 呼吸器内科²⁾

【目的】当院では、多くの間質性肺炎(IP)患者に在宅酸素療法(HOT)を導入している。HOT を使用している患者では、呼吸機能検査(PFT)において、血中酸素飽和度(SpO₂)の低下を理由に検査の継続が困難となる場合が多い。当院では、PFT 中止基準の設定および呼吸機能装置内酸素補給(I-dos)を導入したため、精密呼吸機能検査(DPFT)中での SpO₂ 低下防止に対する有用性について検討した。

【方法】2024 年 5 月から 2025 年 4 月に PFT が依頼された HOT 使用中の IP 患者のべ 170 例（男性/女性＝115/55 例、平均年齢 73.3 ± 7.7 歳、日本の重症度分類 1/2/3/4＝54/2/40/74 例）を対象とし、室内気下(Room Air:RA)と I-dos 下の 2 方法で検査を行った。SpO₂ を各方法の施行前後で測定し、RA 群と I-dos 群で比較検討した。I-dos は HOT での使用酸素流量に依存せず酸素濃度 60%(ベル内注入量：4.0L)、FRC で酸素濃度 30%(ベル内注入量：1.0L)として検査を実施した。検査中止基準は、検査開始前と比較して 10%以上の SpO₂ 低下、PFT の測定値が 1.0L 近似値、呼吸困難症状、検査手技が理解困難である場合とした。

【結果】I-dos を導入する以前に PFT が施行された IP の HOT 導入患者は、2023 年 5 月から 2024 年 4 月の 1 年間で 233 例であり、SpO₂ 低下によって PFT が中止となる割合は検査中止件数の 44%(14 例)を占めていた。本調査における対象期間中の PFT にて、SpO₂ が 10%以上低下した件数は、SVC (RA/ I-dos ＝26/5 例, $p < 0.001$)、FVC (RA/ I-dos ＝8/5 例, $p = 0.573$) であり I-dos 群にて SVC に関しては有意に減少が見られた。PFT 測定結果での RA に対する I-dos の再現性は SVC：90%、FVC：89%であり、I-dos は測定結果に影響を及ぼさなかった。

【結語】PFT に I-dos を用いることで、SpO₂ 低下を減少させることができ、必要な検査が中止となるリスクを軽減できる可能性がある。また、検査中止基準を設けることで PFT 中における急変リスク軽減などの安全性向上にも寄与できると考える。

連絡先：024-946-0808（内線 251）