



(写真・右) 日下隆さん (香川大学 医学部 小児科学)

(写真・中央) 南野哲男さん (香川大学 医学部 循環器・腎臓・脳卒中内科学)

(写真・左) 松永圭司さん (香川大学 医学部 循環器・腎臓・脳卒中内科学)

行政・医療・アカデミアが ONE Team で挑むユニバーサルスクリーニング

～家族性高コレステロール血症 早期診断治療・フォローアップのための PPI～

無治療状態だと成人期以降に重篤な循環器疾患の引き金となる家族性高コレステロール血症 (以下 FH、Familial Hypercholesterolemia) について、香川県では、県が実施する小児生活習慣病予防健診事業の中で、FH のユニバーサルスクリーニングを実施しています。循環器内科の南野さんと松永さん・小児科の日下さんは、成人・小児の診療科の連携だけでなく、行政や教育機関・民間企業とも連携しながら FH の早期発見・診断・フォローアップ体制を構築してきました。関係者が ONE Team (ワンチーム) となって活動する意義や市民への啓発活動の重要性について、お話を伺いました。

小児生活習慣病予防健診を起点とした、親子の FH スクリーニング

—香川県下で実施されている FH のユニバーサルスクリーニングとは、どのような取り組みですか？

南野: 香川県では、県下 17 市町が小学校 4 年生全員を対象にした小児生活習慣病予防健診事業を実施しています。この健診は、県全体が同じプロトコルのもとでデータを収集して管理するユニバーサルスクリーニングになります。この健診の採血検査の中に、LDL コレステロール (以下 LDL、Low Density Lipoprotein cholesterol; いわゆる

悪玉コレステロール)が測定項目に含まれています。私たちの着目している FH ではこの値が高くなるため、FH を早期に発見する重要な指標になります。FH は治療をしない場合、成人期以降の心筋梗塞のリスクが通常の方の 10~20 倍になるため、早期の診断・治療が大切です。このスクリーニングは、全県レベルで健診として行われている学校での採血からはじまり、その取り組みに FH のスクリーニングを組み合わせる形で行われています。第 1 段階として、LDL コレステロールの値が高い場合には、県内統一のマニュアルに基づいて受診勧奨が行われます。第 2 段階として、かかりつけ医においてマニュアルに基づいて判断を行い、LDL コレステロールの値が高く FH の疑いが強い場合には大学病院などの基幹病院へ紹介するという 3 段階のプロセスをとっています。FH は遺伝病のため、子どもが診断されると親も FH である可能性が高くなります。そこで、健診を起点として親子を一緒にフォローアップすることで、子どもは動脈硬化の発症前に、親は心筋梗塞の発症前に基礎疾患となる FH を発見・治療できるのです。

子ども・親御さん・学校の先生・かかりつけの先生方・行政、アカデミア、大学病院が FH の早期診断・治療のためにいろんな立場で力を合わせるという大きな特徴があります。

—小児の予防健診事業に、成人領域がご専門の南野先生が着目したきっかけは何だったのでしょうか？

南野:私の専門とする循環器分野では、FH の早期発見にはユニバーサルスクリーニングが有効であることはわかっていましたが、実際に実施するのは非常に困難であるという世界共通の課題を抱えていました。そういったときに、香川県で実施されている小児生活習慣病予防健診の取り組みを医師会の先生方から聞く機会があり、この健診を FH のユニバーサルスクリーニングと読み換えることで、小児期から生涯を通じた FH の予防・治療が可能になると考えて、小児科の日下先生とともに始めたという流れになります。

—小児科のお立場として、日下先生は南野先生のアイデアをどのように受け止めましたか？

日下:香川県の小児生活習慣病予防健診は、もともと糖尿病を含む生活習慣病予防のために始まった事業だったのですが、心疾患リスクのある方々の早期スクリーニングに応用可能であることを南野先生のアイデアで初めて知りました。特に驚いたのは、子どもが診断されることで、家族全員のスクリーニングにもつながる点で、本人だけでなく家族にとっても非常に有益な方法だと気づかされました。生活習慣病健診を基礎として、循環器疾患以外の疾患のスクリーニングへと広げられる可能性があり、新たな医療分野を拓く非常に有益な取り組みだと感じています。

—成人診療科と小児科との連携をはじめ、学校や行政などさまざまな関係者間の連携がうまく進んだ要因は何だとお感じですか？

南野:大きく 3 つの要因があります。一番の要因は、日下先生がオープンな姿勢でアイデアを受け止めていただいていることだと思います。2 つ目として、県全体で小児生活習慣病予防健診に取り組む体制がすでに整っていたことが挙げられます。小児生活習慣病予防健診は法律で義務付けられておら



ず、一般的には自治体間の統一した連携が難しいです。しかし、香川県では松原奎一先生が中心となり子どもの血液検査を推進しており、すでに県の統一事業として全ての小学 4 年生を対象に同一プロトコルで学校での血液検査が実施されていたのです。3 つ目は、採血時に学校医に立ち会ってもらって、採血に対する子どもや親の不安を取り除くといった心理的なサポートがあるということも連携しながら事業を続けていく大きな要因となっていると思います。

家族を巻き込んだ FH のフォローアップ

—そもそもどうして小学校 4 年生の時期にユニバーサルスクリーニングを実施しているのですか？

南野:小学 4 年生という 10 歳ごろの時期は、学校での採血が可能な最低年齢になります。偶然ですが、FH の患者でいうと、生まれてから 10 年間、高コレステロール状態が続いていることになりますから、動脈硬化のリスクが高まる時期にあたり、世界的にも推奨されている適切な時期となります。

松永:自分で検査や治療の内容が分かることが最も大事だと思っています。小学校 4 年生だと子ども自身が成長し、自分で状況を理解できる年齢なので非常に良いと思います。加えて、この年齢だと親と子ども双方の同意が得やすく、健診のタイミングとして理想的です。もっと早い年齢で健診を行ったほうが良いという意見もありますが、本人と親

と両方納得して同意がとれる10歳での健診には大きな意義があると考えています。

―スクリーニングを経てお子さんがFHの可能性がある場合には、その家族はどのように医療機関を受診するのですか？

南野：現状は、お子さんは小児科で、親は循環器内科で検査を受けることになります。ただ、家族全体が一つの医療機関で診てもらうことで、互いに食事に気をつけたり、定期的な受診を継続しやすくなったりするなど、家族単位の受診に大きなメリットがあります。そこで、香川県内で子どもと大人のFH患者と一緒に診療できる病院にお声がけして、15施設ほどのネットワークを構築しました。勉強会も開催しながら、親子でFH患者が安心して受診できる環境を整えるため、地域全体で連携した取り組みを進めています。

―家族全体で継続的な受診を促すことが重要なですね。

南野：その通りです。これは、私たち研究者だけでは見落としていた観点です。健診後にFHを持続的かつ継続的に受診してもらうということがとても大事であり、その方法として親子と一緒に診るという形を進めています。

松永：健診を受ける子どもたちの中には、自分の検査が家族の健康にも役立つという意識を持っている子も多くいて、疾患への向き合い方にも良い影響を与えていると思います。

産官学連携で挑む循環器疾患・FHの疾患啓発

―循環器疾患対策の取り組みの座組の中に民間企業も入っていますが、この企業はどのような役割を果たしているのでしょうか。

南野：2021年に香川県・香川大学・製薬企業が連携し、「循環器病対策に関する産官学連携協定」を結びました。それぞれに役割がある中で、特に企業が優れているのは市民へのアプローチです。私たち研究者も研究成果を市民に示す必要がありますが、企業はより市民への意識が高いと感じます。特に企業が入って良かったことが、県民へのアンケート実施です。企業は県民のニーズを捉えるのがとても上手で、このアンケートを通して、生活習慣病と循環器疾患との関連の理解が、実は県民の間でほとんど進んでいないということが分かりました。

アンケートの詳しい結果と、結果からFHのスクリーニングに対してどのような示唆が得られたのでしょうか？

南野:20代から80代まで万遍なくアンケートをとったところ、20代から40代の人では、コレステロールが高いことが心臓病の原因になると認識している人は30%以下でした。生活習慣病健診で10歳の子どもが「コレステロールが高い」と診断された場合、その結果を30代や40代の親世代が見ることになります。このとき、親がコレステロールの高さを循環器疾患のリスクと捉え、子どもも親も早期受診をしてもらう必要があるので、親の世代や一般の方にもコレステロールもしくは家族性高コレステロール血症に対する認識を高める啓発事業がとても大事だとわかりました。啓発事業や学習活動の企画は、アカデミアや行政だけでは難しい面もありますが、企業が参加することでスピードアップし、より良い成果が期待できると考えています。

—先生方と行政の尽力で健診が可能になり、南野先生のアイデアでFHをターゲットとしたスクリーニングが実現し、コレステロール値も確認できるようになりました。しかし、コレステロール値の重要性に気づかない親や大人も多く、数値の意味が分からず放置してしまう人もいらっしまった。そこで、県民にこの数値の重要性を伝え、さらなる意識向上を目指すべく企業と連携しているということなのですね。

当事者や家族に寄り添う、遺伝学的検査や治療の「丁寧な説明」

—スクリーニングでの陽性者に対して遺伝学的検査を行う際には、どのような説明をしているのでしょうか？

日下:遺伝的な話をする場合に一番の問題は、世代を超えて自分の家族にも遺伝する要因があるということです。検査で遺伝しているかどうかを知ることは、適切な治療につながる一方で、家族全員がその疾患を持っているかもし



れないという不安を感じる場合もあります。遺伝情報は他人に安易に伝えるべきではないため、情報の取り扱いも教育が必要です。これらの点を丁寧に説明して、家族がリスク

も理解したうえで、主体的に遺伝学的検査を受ける決断をすることが大切です。

—家族自身の決断に医療者が丁寧に寄り添って説明することが求められるのですね。

日下: 遺伝学的検査のリスクも含めて一般的な情報を伝え、質問に応じながら、最終的に本人たちが自ら決断できるようサポートすることが重要です。遺伝学的検査を受ける権利と同様に、受けない権利も保証されているため、まずは検査自体を正しく理解してもらうことが大切だと考えています。

松永: FH については、家族一組に 1 時間以上の時間をかけて丁寧に説明し、遺伝学的検査のリスクも含めて話しています。初回で検査を受けない人もいますが、家族で持ち帰って話し合っ、親子でお互いに必要性を感じて再び遺伝学的検査に訪れることが多くあります。家族の方への疾患の説明を十分に行うことで、家族歴がより正確にわかることも多く、結果的に丁寧に話すほど遺伝学的検査が必要な家族が検査を受けてくれる印象があります。

—遺伝学的検査を受けようか迷っているお子さんやご家族にはどのように接するのですか？

松永: 香川県でなければ通常 20 歳ごろまで診断されない FH が、香川県では健診のおかげで多くは 10 歳で発見されます。そのため、たとえ遺伝学的検査や治療を迷う期間があっても、それは本人が納得いくまで考える時間が与えられたのだと私たちは捉えていて、医療者は本人が決断するまで待つようにしています。

—FH と診断がついたお子さんには、以降の疾患管理のためにどのようなお話をしますか？

松永: コレステロール値の検査の重要性を本人にしっかりと理解してもらうために、検査結果は本人にも説明し、LDL コレステロールの数値の変化を自覚してもらうようにしています。将来治療をドロップアウトしないために、18 歳までに自立して管理できるようにすることが目標です。定期的な小児科外来での相談や、循環器チームでの話し合いを通じて、サポートを続けていきます。



持続的・発展的なユニバーサルスクリーニングのために

―香川県で実施している FH のユニバーサルスクリーニングの連携の中で、これから必要なアクションはありますか？

南野: FH のスクリーニングは、学校・かかりつけ医・大学病院などの基幹病院の 3 段階で行われ、学校で LDL コレステロールの異常値が見つかるとかかりつけ医への受診勧告が出る仕組みになっています。しかし、それで実際に受診する人は 60%にとどまっていることが大きな課題となっています。受診率の低さは、親が LDL コレステロール検査の重要性を十分に理解していないことや家庭環境などの複合的な要因が影響していると考えられ、啓発活動の強化が必要です。

また、この学校健診を起点としたスクリーニングシステムが全国に広がれば、大きなメリットをもたらすと思います。現在、全国の約 8 分の 1 の自治体で、何らかの形式で小児生活習慣病予防健診が実施されているとの報告がありますが、データの基準に統一性が欠けているのが現状です。今後は、採血の安全性や、医療経済的な費用対効果が高いというデータをもとに、政策として国民に理解を得ながらシステムを広げ、受診率の向上と医療コスト削減を目指していきたいと考えています。

日下: 南野先生がおっしゃる受診率を高めていくには、家族、特に親の理解が重要で、子どもが健診結果を持ち帰ったときに、親がその重要性を理解し、一緒に医療機関に行くことが鍵となります。そのため、さまざまな疾患のリスクについて教育の場を設けていくことが必要です。正しい理解を県民に促す啓発活動が求められています。

学校の先生方においても、さらに健診の重要性を理解いただいて、医療機関と連携していくことが重要です。南野先生もよくおっしゃいますが、香川県内で行政・医療・アカデミアが「ONE Team」となって取り組んでいくことが、今後も活動の引き続き目標となるのではないかと思います。

― FH のユニバーサルスクリーニングを通して、市民に対して自分や家族の健康状態への関心を促すような「市民参画」のさきがけとなる取組みをご紹介いただきました。ありがとうございました。

参考情報・リンク等

香川大学 医学部 循環器・腎臓・脳卒中内科学 ホームページ

<http://kagawa-ninai.jp/>

香川大学 医学部 小児科学 ホームページ

<https://www.med.kagawa-u.ac.jp/~syounika/>

小児慢性特定疾病情報センター 家族性高コレステロール血症

https://www.shouman.jp/disease/details/08_12_130/

香川大学 循環器病対策に関する産官学連携協定に関する広報ページ

<https://www.kagawa-u.ac.jp/27830/>

香川大学医学部附属病院 脳卒中・心臓病等総合支援センター

https://www.med.kagawa-u.ac.jp/~nousin_sss/

【取材・記事作成(業務委託先)】特定非営利活動法人 ASrid