

シトステロール血症患者の集い

2022年10月16日(日)14:00—15:30@web

## シトステロール血症

金沢大学附属病院 循環器内科

金沢大学大学院先進予防医学研究科 循環予防医学

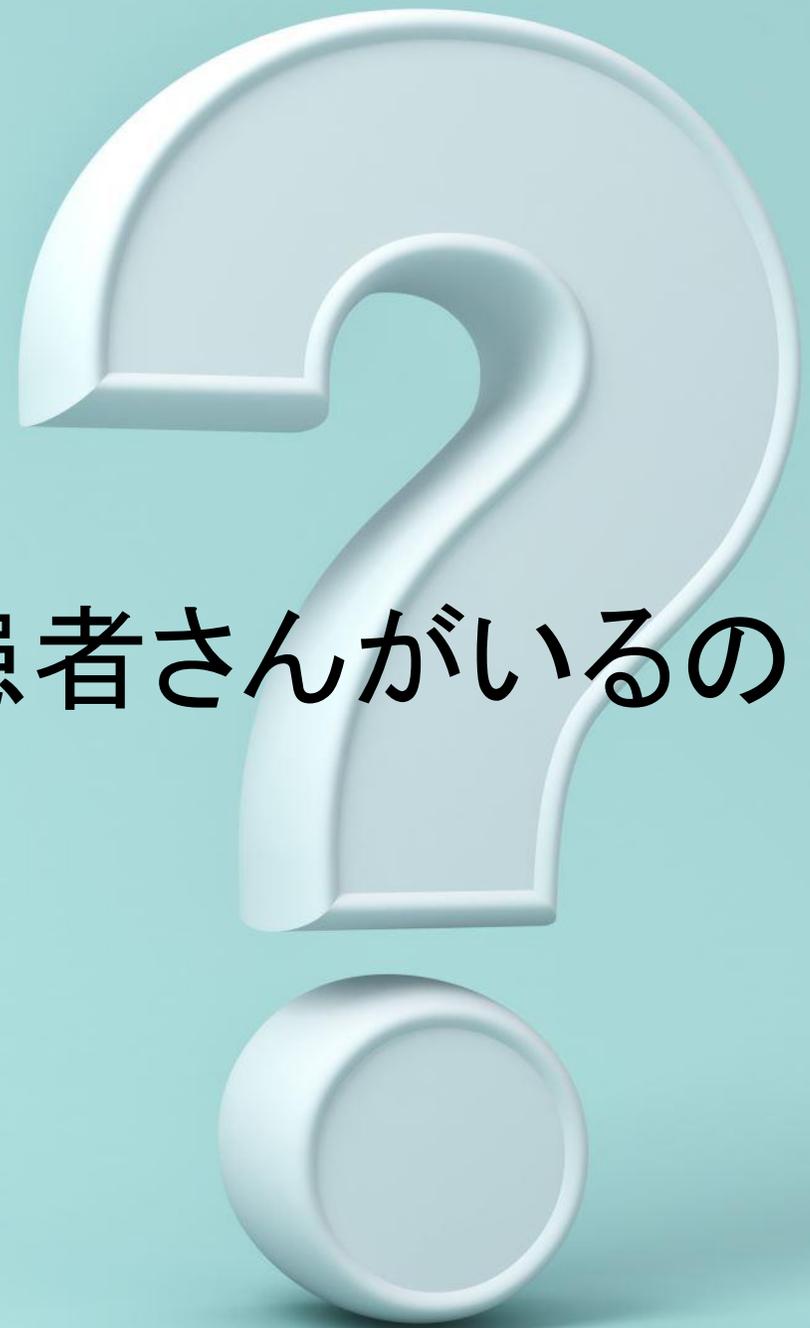
多田 隼人



KANAZAWA UNIVERSITY  
GRADUATE SCHOOL OF MEDICINE

DIVISION OF  
CARDIOVASCULAR MEDICINE

日本でどのくらいの患者さんがいるの？



- ① 難病の申請者数 (R元年度) 14人
- ② これまでの論文検索では 36人

\*いずれも全ての患者さんを反映しているとは言えません

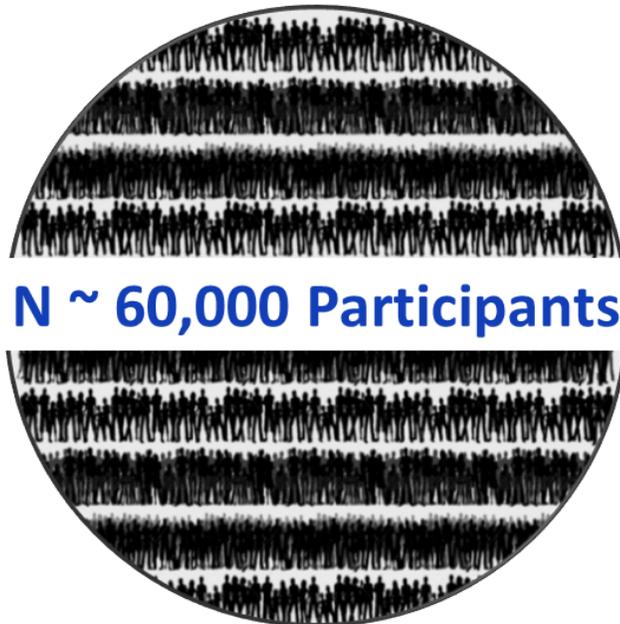
# シトステロール血症の頻度：日本で600人くらいはいます

## 公開されたデータベース



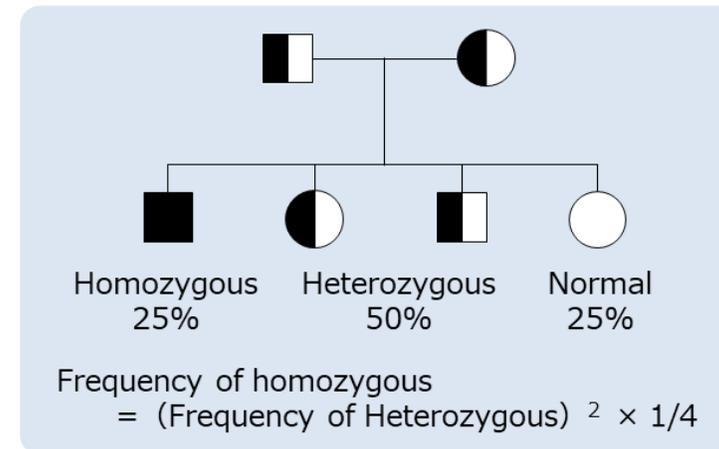
N = 268

Loss-of-function Mutation Carriers



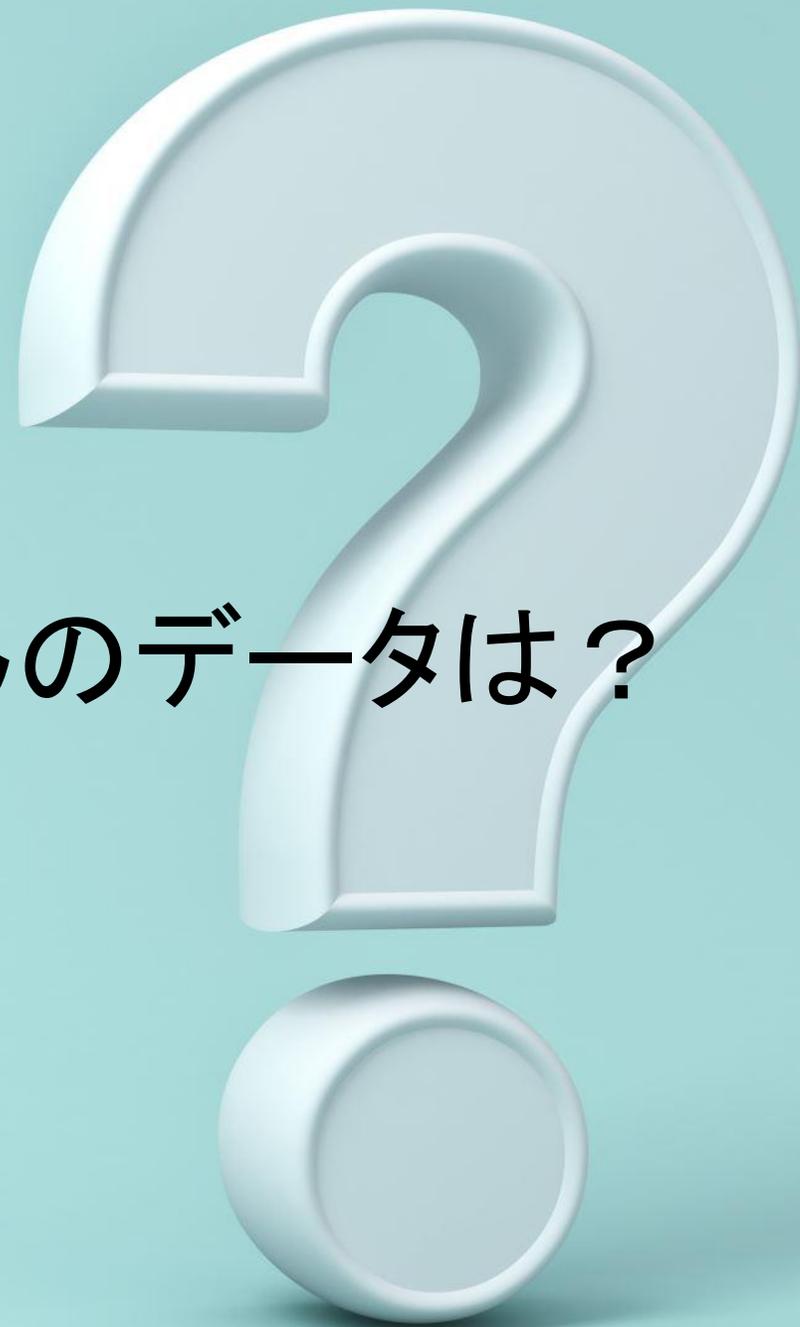
N ~ 60,000 Participants

## 一般住民であてはめると

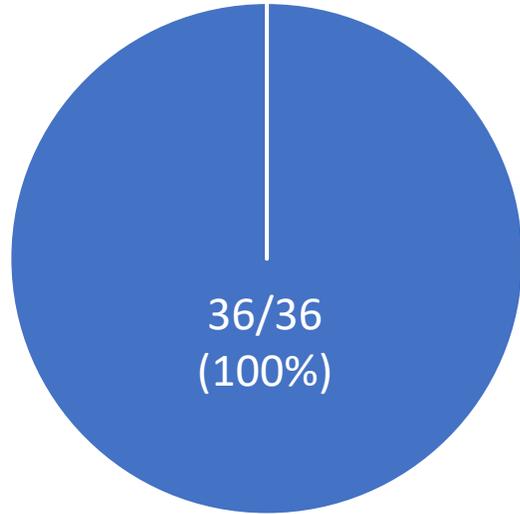


The frequency of Homozygous  
(Sitosterolemia)  
**~ 1/200,000**

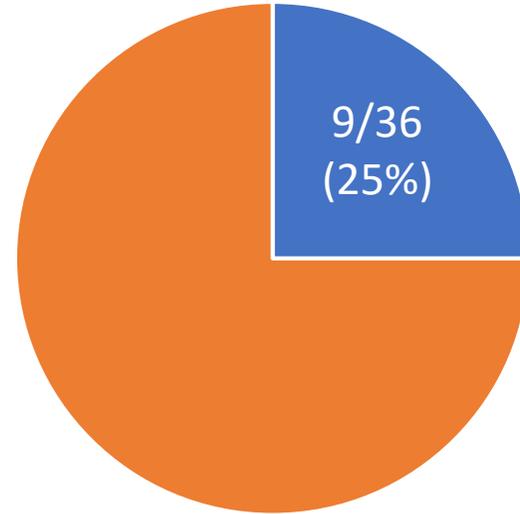
日本での患者さんのデータは？



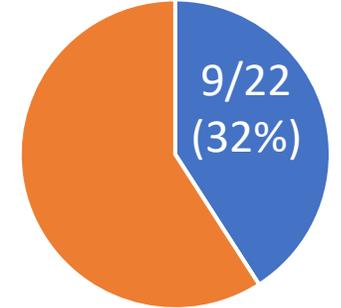
### 皮膚黄色腫又は臍黄色腫



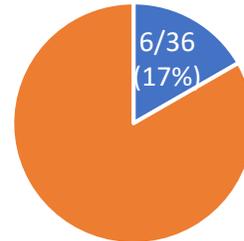
### 早発性冠動脈疾患



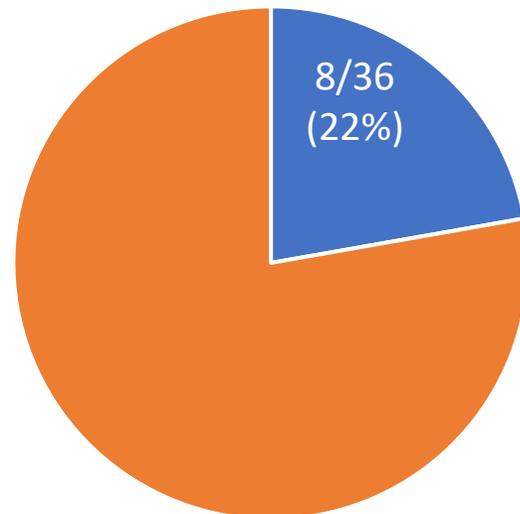
(age ≥ 10 years)



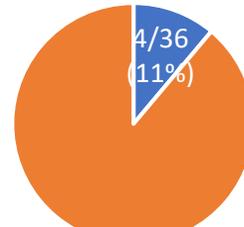
### 貧血



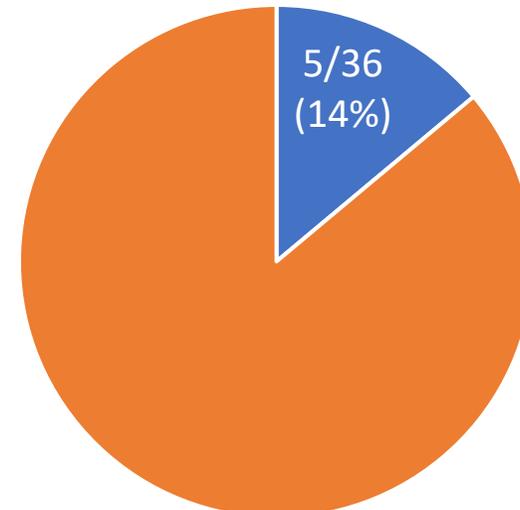
### 血液異常



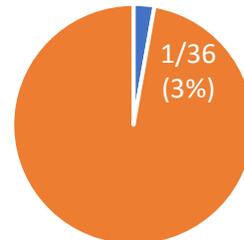
### 血小板減少

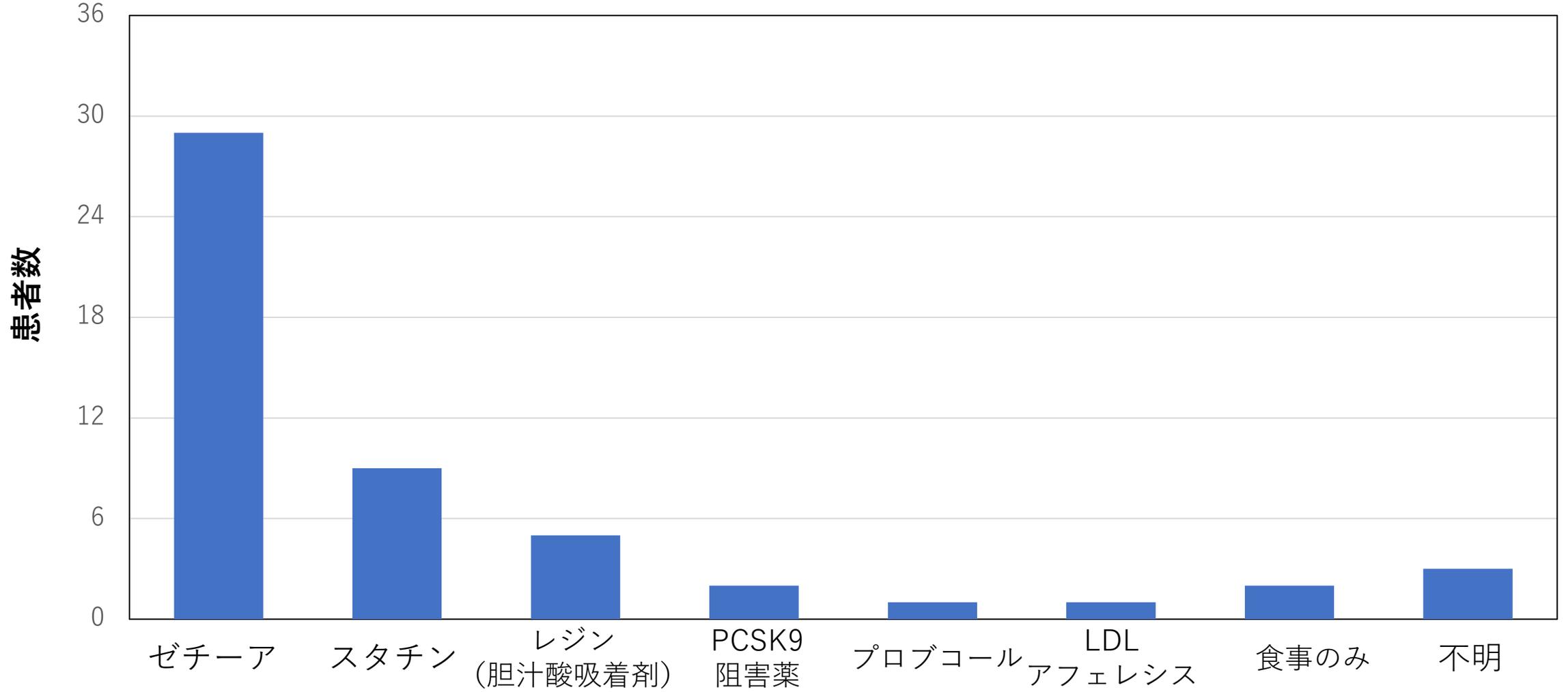


### 関節炎



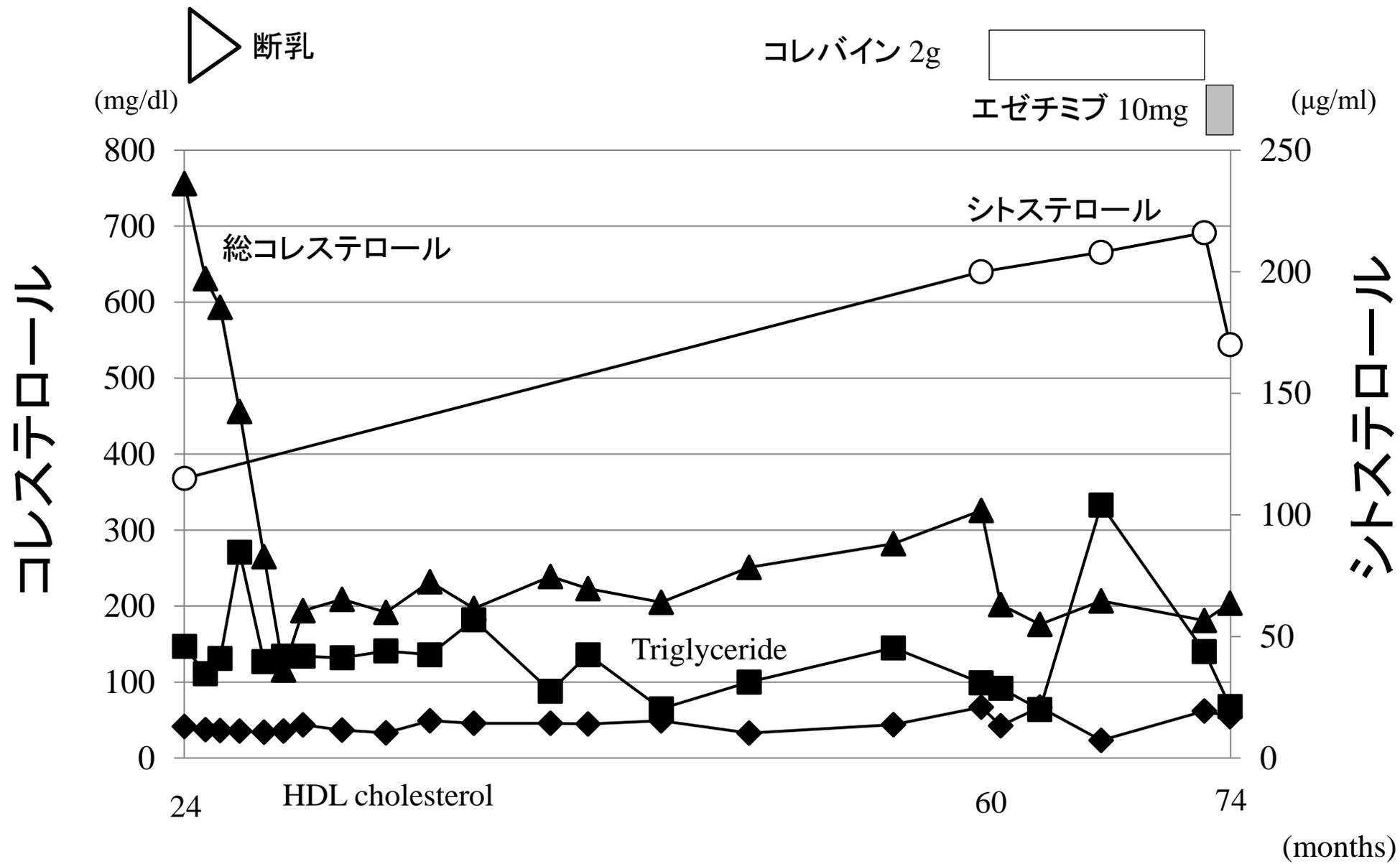
### 巨大血小板





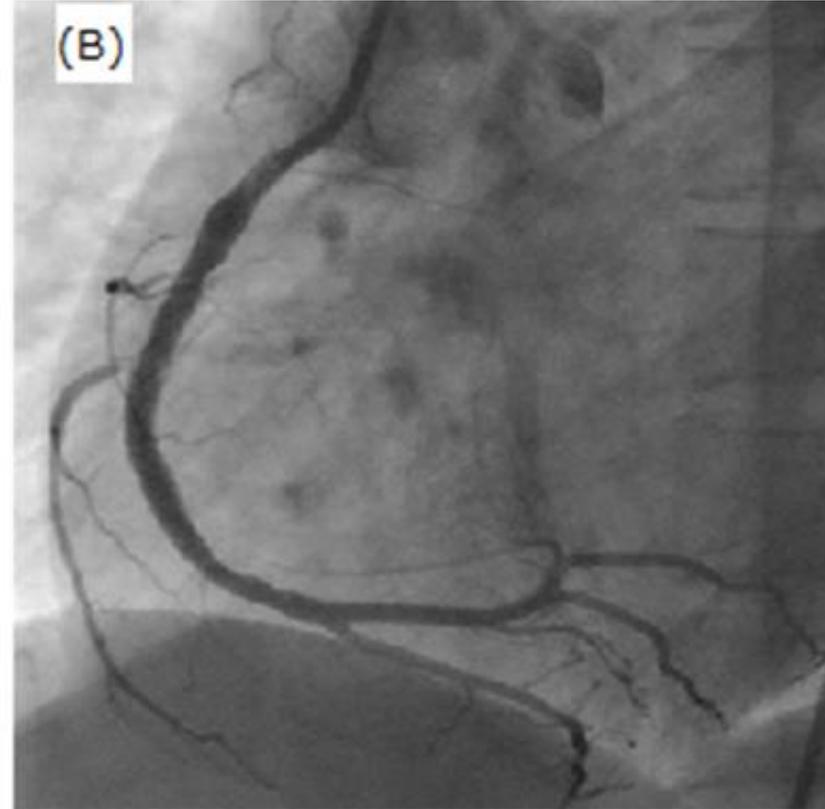
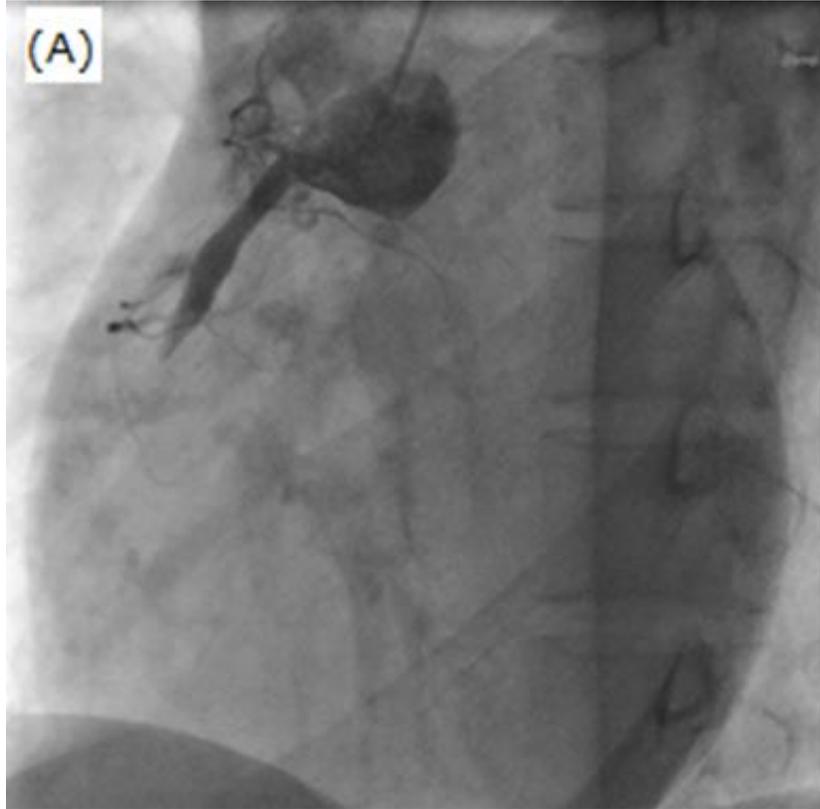
# 黄色腫 治療前 (24ヶ月)





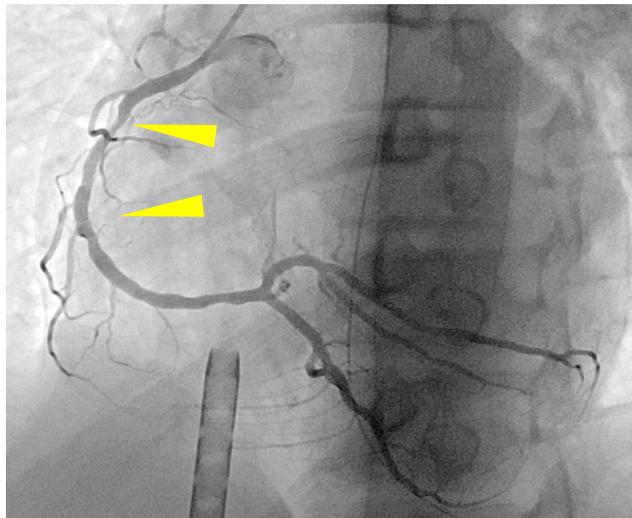
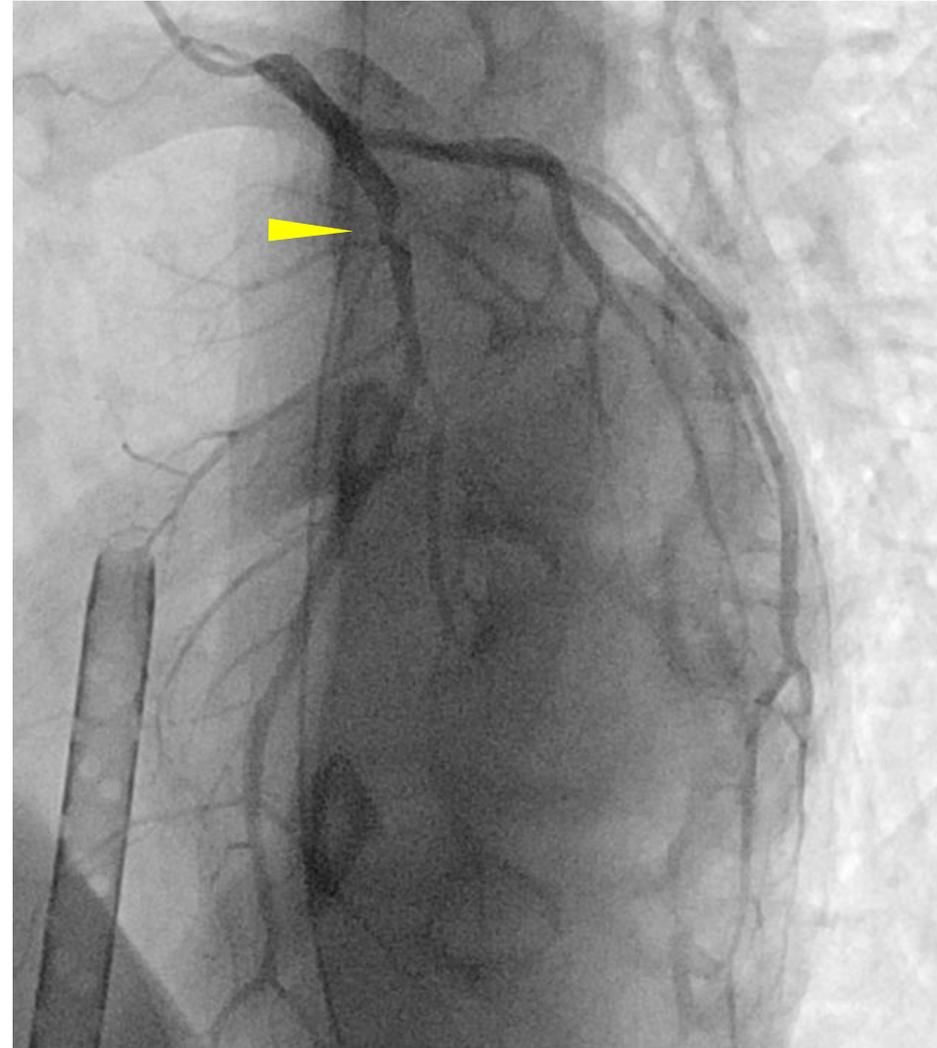
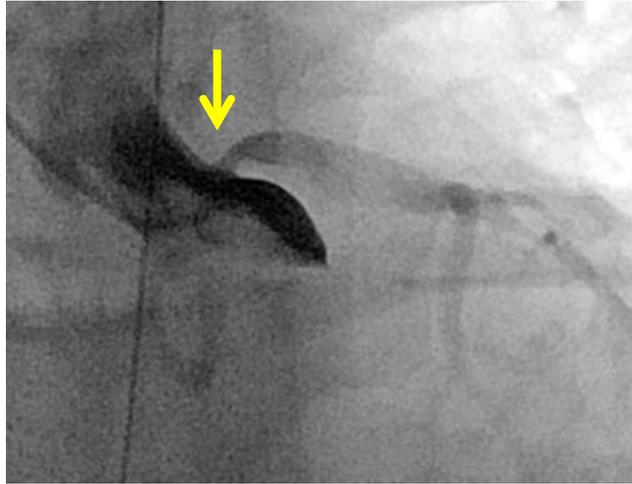
# 超早発性冠動脈硬化の原因としてのシトステロール血症：

## 25歳 女性の急性心筋梗塞の1例



# 超早発性冠動脈硬化の原因としてのシトステロール血症：

15歳 男児の虚血性心筋症の1例 (LDL-C = 180 mg/dl, sitosterol = 53  $\mu$ g/ml)



シトステロール血症 診断アルゴリズム 最新版：  
厚労省 難病研究班

