

総合研究報告書表紙

厚生労働科学研究費補助金

難治性疾患政策研究事業

原発性脂質異常症に関する調査研究

令和3年度～5年度 総合研究報告書

研究代表者 斯波 真理子

令和6（2024）年 5月

総合研究報告書目次

目 次

I. 総合研究報告

原発性脂質異常症に関する調査研究

1

ス波真理子

(資料1) 令和3～5年度パネル解析実績

(資料2) FHに関連した病原性遺伝子変異情報に関する英文論文

(資料3) 我が国におけるシトステロール血症病原性変異とその表現型の調査報告

(資料4) 全ゲノム解析によるFH新規病原性変異に関する調査報告

(資料5) 新規病原性変異に伴うシトステロール血症報告

(資料6) 新規遺伝子変異に伴う原発性高カイロミクロン血症の報告

(資料7) シトステロール血症病原性変異に関する英文報告

(資料8) 新規シトステロール血症に関する英文報告

(資料9) 新規脳腱黄色腫症に関する英文報告

(資料10) PROLIPID研究プロトコル論文

(資料11) 難病情報センターデータベース研究による論文

(資料12) 家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）に関する英文総説

(資料13) LCAT欠損症に関する英文総説

(資料14) シトステロール血症に関する英文総説

(資料15) 脳腱黄色腫症に関する英文総説

(資料16) 原発性高カイロミクロン血症に関する英文総説

(資料17) 無 β リポタンパク血症に関する英文総説

(資料18) タンジール病に関する英文総説

(資料19) 家族性低 β リポタンパク血症1（ホモ接合体）に関する英文総説

(資料20) 第53～55回日本動脈硬化学会総会・学術集会におけるシンポジウム（本班主催）

(資料21) FH day awarenessセミナー（本研究班および日本動脈硬化学会共催）

(資料22) シトステロール血症患者の集い

(資料23) 研究班HP問い合わせ窓口

(資料24) 患者向け療養上の注意点（一般利用者向け）FH（ホモ接合体）

(資料25) 患者向け療養上の注意点（一般利用者向け）LCAT欠損症

(資料26) 患者向け療養上の注意点（一般利用者向け）シトステロール血症

(資料27) 患者向け療養上の注意点（一般利用者向け）タンジール病

(資料28) 患者向け療養上の注意点（一般利用者向け）原発性高カイロミクロン血症

(資料29) 患者向け療養上の注意点（一般利用者向け）脳腱黄色腫症

(資料30) 患者向け療養上の注意点（一般利用者向け）無 β リポタンパク血症

(資料31) 患者向け療養上の注意点（一般利用者向け）FHBL1（ホモ接合体）

(資料32) FH（ホモ接合体）に関する疾患啓発（学会等講演・和文論文・英文論文）

(資料33) レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症に関する疾患啓発（学会等講演・和文論文・英文論文）

(資料34) シトステロール血症に関する疾患啓発（学会等講演・和文論文・英文論文）

(資料35) タンジール病に関する疾患啓発（学会等講演・和文論文・英文論文）

(資料36) 原発性高カイロミクロン血症に関する疾患啓発（学会等講演・和文論文・英文論文）

(資料37) 脳腱黄色腫症に関する疾患啓発（学会等講演・和文論文・英文論文）

(資料38) 無 β リポタンパク血症に関する疾患啓発（学会等講演・和文論文・英文論文）

(資料39) FHBL1（ホモ接合体）に関する疾患啓発（学会等講演・和文論文・英文論文）

(資料40) 移行期医療に関する疾患啓発（学会等講演・和文論文・英文論文）

(資料41) その他、脂質異常症の疾患啓発（学会等講演・和文論文・英文論文）

(資料42) 家族性高コレステロール血症診療ガイドライン2022:成人版

(資料43) 家族性高コレステロール血症診療ガイドライン2022:小児版

(資料44) 英文総説「原発性脂質異常症における移行期医療」

(資料45) 班会議会議次第

II. 研究成果の刊行に関する一覧表

135

研究報告書

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
（総合）研究報告書

原発性脂質異常症に関する調査研究

研究代表者 斯波 真理子 大阪医科薬科大学 循環器センター 特別職務担当教員(教授)

研究要旨

指定難病である家族性高コレステロール血症（FH）（ホモ接合体）、LCAT欠損症、シトステロール血症、タンジール病、原発性高カイロミクロン血症、脳腱黄色腫症、無 β リポタンパク血症、家族性低 β リポタンパク血症1（ホモ接合体）の8疾患を中心に、難病診療体制の構築、診断精度の向上、診療ガイドライン策定を、学会横断的オールジャパン体制で取り組んできた。またレジストリ研究（PROLIPID研究）を発展させ難病患者の全例登録を目指すとともに、難病等患者データベースの利活用、さらには逆にPROLIPID研究の成果を還元する（臨床像や資料実態、予後に関するデータの解析・報告）。研究班独自のホームページ（HP）の機能拡充や患者会との連携、学会シンポジウム等での発表を通じて情報発信・普及啓発を行った。家族性高コレステロール血症やシトステロール血症の患者会の開催や関連学会HPとのリンク、さらには研究班公式SNSを通じて正しい情報発信を行った。小児慢性特定疾患と成人難病との齟齬がある家族性高コレステロール血症ヘテロ接合体を始め、その他疾患についても移行期医療の推進を目指し、疫学研究を継続するとともに都道府県とも連携し移行期医療支援体制整備事業の円滑な遂行に寄与し、和文総説に加えて英文総説を公表した。また、これらの指定難病に関するレジストリ研究（PROLIPID研究）を推進し、令和5年度末時点で目標である1,000例を超え合計1,161例が登録され最長で約8年半のフォローアップも継続している。また、研究班HPのアップデートを行い、医療従事者だけでなく一般からの問い合わせにも対応した窓口を開設し運用を開始し、多くの問い合わせに班員が対応した。さらには、研究班SNS（Facebook）ページを開設し、担当する難病に関する情報提供を継続している。難病情報センターの疾患に関する患者向け療養上の注意点の更新作業を全8疾患について行った。令和3年度～5年度にわたり日本動脈硬化学会総会・学術集会において研究班主催のシンポジウムを開催、家族性高コレステロール血症に関するセミナーを本研究班および日本動脈硬化学会との共催で開催した。家族性高コレステロール血症およびシトステロール血症の患者会を開催し、疾患についての最新情報の発信・共有を行った。また、難病データベースを活用した研究を遂行し、家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）に関して英文論文を発表した。世界的にも類を見ないデータ数での家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）に関するデータが公表されこれにより本症の適切な診断・治療に関して世界的にも情報提供などの波及効果が期待される。また、指定難病に関する遺伝子パネル解析を遂行し、関連する報告を行った。本分野における小児期から成人期への移行期医療の課題に関する英文総説を執筆し発表した。小児および青年ヘテロ接合体性家族性高コレステロール血症スクリーニングについて、香川県での取り組みから本症における診断基準改定の妥当性が検証されたとともに、費用対効果に関するデータも公表した。

分担研究者	
横山 信治	中部大学・応用生物学部・客員教授
島野 仁	筑波大学・医学医療系・教授
横手 幸太郎	千葉大学・大学院医学研究院・教授
武城 英明	東邦大学・医学部・教授
山下 静也	りんくう総合医療センター・理事長
塚本 和久	帝京大学・医学部・教授
林 登志雄	名古屋大学・大学院医学系研究科・教授
池脇 克則	防衛医科大学校・抗加齢血管内科・教授
後藤田 貴也	杏林大学・医学研究科・教授
土橋 一重	山梨大学・大学院総合研究部・小児科・医学研究員
岩永 善高	国立循環器病研究センター・情報利用促進部・情報利用促進部特任部長
藤阪 智弘	大阪医科薬科大学・循環器内科・特務講師
竹上 未紗	国立循環器病研究センター・予防医学・疫学情報部・室長
関島 良樹	信州大学・医学部・教授
石垣 泰	岩手医科大学・医学部内科学講座糖尿病・代謝・内分泌内科分野・教授
岡崎 啓明	自治医科大学・医学部・准教授
野原 淳	石川県立中央病院・遺伝診療科・診療部長
小山 信吾	山形大学・医学部・非常勤講師
稲垣 恭子	日本医科大学・医学部・講師
尾野 亘	京都大学・大学院医学研究科・准教授
小関 正博	大阪大学・大学院医学系研究科・助教
代田 浩之	順天堂大学・大学院医学研究科・特任教授
若林 徹治	自治医科大学・医学部・助教
中村 公俊	熊本大学・大学院生命科学研究部小児科学講座・教授
三井田 孝	順天堂大学・大学院医学研究科・教授
川尻 剛照	加賀市医療センター・診療部・診療副部長・内科部長
南野 哲男	香川大学・医学部 循環器・腎臓・脳卒中内科学・教授
岡崎 佐智子	東京大学・保健・健康推進本部・助教
和田 淳	岡山大学・学術研究院医歯薬学域・教授
小倉 正恒	順天堂大学・医療科学部・臨床検査学科・教授
吉田 博	東京慈恵会医科大学・臨床検査医学講座・教授
片岡 有	国立循環器病研究センター・心臓血管内科冠疾患科・医長

多田 隼人 国立大学法人金沢大学附属病院・助教

A. 研究目的

1. 難病診断精度の向上

指定難病である家族性高コレステロール血症 (FH) (ホモ接合体)、LCAT 欠損症、シトステロール血症、タンジール病、原発性高カイロミクロン血症、脳腱黄色腫症、無 β リポタンパク血症、家族性低 β リポタンパク血症 1 (ホモ接合体) はそれぞれ遺伝性の希少疾患である。希少であるが故に正確な診断に必要な情報である、遺伝子変異の情報やその表現型に関する情報が希少であった。従って診断に必要な遺伝子パネル解析に関する研究を遂行するとともに、病源性変異情報の収集を行い、また疫学研究としてのレジストリ研究も活用することによりより精密な診断基準を策定・改訂するなどすることでこれら疾患の診断制度の向上を目指すものである。また診断・治療に必須だが未保険収載項目 について 保険収載に向けた解決策を講じる。難病医療水準の向上を図るとともに、次期診断基準・や臨床調査個人票の改定時期を見据えた改善案を準備するとともに関連学会と連携しながら診療ガイドラインの策定を目指す。

2. 難病疫学研究

前述のように、これらの指定難病はいずれも希少であり故に臨床データさらには遺伝子のデータなども包括的にかつ全国にわたり集積すべきである。このような観点から我々はレジストリ研究 (PROLIPID) 研究を開始し、これらの希少疾患の臨床データのみならず遺伝学的背景についての情報も全国において収集することを目的とする。このような希少疾患に関するレジストリ研究については国内はもとより海外の患者に対する正確な診断・治療に資すると考えられプロトコル論文を英文で報告するとともに、成果についても英文雑誌への発表を予定する。また、難病等患者データベースを用いた研究として、家族性高コレステロール血症 (ホモ接合体) についての研究を遂行し、本症の診療の実態を明らかにするとともに、動脈硬化性合併症に関する関連因子を検討する。

3. 診療提供体制の構築/普及啓発

これら希少難病は、その診療体制が全ての地域で十分であるとは言えない状況であった。そこで、診療提供体制の構築・その普及啓発を目的として、関連学会シンポジウム等での疾患啓発・関連学会 HP とのリンク・研究班 HP での問い合わせ窓口の設置・研究班 HP での患者向け療養上の注意点の公開・疫学研究成果公開・研究班 SNS による正しい情報発信・患者会の開催や参加・市民公開講座の開催を予定する。

4. 移行期医療推進

これらの難病は全て遺伝性疾患であり、その症

候は幼少期から出現するものが多い。一方で幼少期に診断されずに成人期に至り診断される症例もあり、また成人期になり顕性化する合併症も多いことから小児期から成人期にかけてシームレスに診断・治療が行われる体制の構築が望ましい。また、疾患によっては小児慢性特定疾患に指定されているものもあり、これらの制度上のギャップをいかにスムーズに埋めて患者およびその家族に安心して医療を受けて頂けるかというのも課題であると考え。従ってこれら疾患領域における移行期医療推進を目指し、これら疾患の中で最も頻度の高い FH における小児期および青年期の FH マスクリーニング研究を行い、効率的なスクリーニング法の開発を目指す。また、小児慢性特定疾病と成人指定難病のギャップが存在する疾患に関する移行医療支援を行う。具体的にはアポリポタンパク A1 欠損症の難病指定を目指す。研究班において担当疾患全てにおいて現状の課題を整理し 各都道府県と協議し対応する。

B. 研究方法

1. 遺伝子パネル解析開発および病原性遺伝子変異情報の収集

金沢大学循環器内科で開発運用されている本研究班の関与する 8 疾患の原因遺伝子をカバーするパネル解析スキームを利用し、班員の所属研究機関やその関連施設での症例の解析を進める。解析した遺伝子変異の病原性の判定に関する研究も進めるとともに、判定の結果病原性であるとされた遺伝子変異情報について整理し報告する。これに伴い令和 4 年度より遺伝学的検査が保険収載された 4 疾患（家族性高コレステロール血症・原発性高カイロミクロン血症・無 β リポタンパク血症・家族性低 β リポタンパク血症 1 ホモ接合体）および既に収載されているタンジール病に関する検査結果の解釈に資する。また、これらの解析結果については後述の PROLIPID（レジストリ）研究にも反映させ、遺伝型・表現型の関連解析も予定する。

2. 疫学研究（PROLIPID 研究）

令和 4 年度に家族性低 β リポタンパク血症 1 ホモ接合体についてもレジストリに追加できるようになった。本研究の特徴の一つとして、遺伝学的検査結果も収集する点が挙げられる。これにより臨床情報に留まることなく遺伝的背景についても情報を集積し、疾患の予後との関連を全国調査する。登録は、Electronic Data Capture システム（以下、EDC）の一つである Research Electronic Data Capture（REDCap）を用いる。（REDCap：米国で NIH の援助によりヴァンダービルト大学が開発し、アカデミアを中心に世界で広く使われているデータ管理システム。）REDCap 上には個人情報に含まれず、互いの研究者間に個人情報が漏れることはない。

各研究協力施設の医師は、本研究に該当する患者が来院した際に、患者を登録し、ベースライン調査項目（後述）を入力する。EDC 上には氏名、住所など個人を特定する情報は含めず、研究 ID のみを用いる。患者の氏名、住所および家族などの連絡先といった個人情報は各研究協力施設の個人情報担当者が保有し、住民票による追跡を必要とする場合にのみ研究全体の個人情報担当者からの照会を行う。過去の患者を本研究に登録する際は、担当医師が REDCap 登録するか、あるいは REDCap に登録する項目を CDR、または USB にて収集し、データマネジメント担当者が REDCap に情報入れる。

登録終了後、1 年毎にアウトカム調査を行う。各協力施設の担当者は、イベント発症および死亡の有無を報告する。アウトカム調査時に通院していない患者は、本人または登録時に本人以外の連絡先として申請されている家族に郵送、または電話にて問い合わせる。本研究参加施設以外の医療機関に転院していた場合は、各協力施設担当者が、該当する医療機関にイベント発症時の状況を問い合わせる。

各協力施設で追跡不可能な場合は、各協力施設から全体の個人情報担当者に報告する。研究者は定期的に（4 年に 1 度）患者や登録時に本人以外の連絡先として申請されている家族に直接連絡を取るか、医療機関や公的機関（保健所、都道府県・市町村等）に問い合わせ、診療・介護・転出入・死亡等に関する情報について一定の請求手続き（閲覧、転記、写しの交付等：例、住民票請求、死亡小票請求）を経てアウトカムを把握する。追跡手続きについては研究参加時に説明の上で同意を取得する。

測定項目

1) ベースライン調査…患者イニシャル、生年月日（重複登録の確認目的）、性別、満年齢、身長、体重、ウエスト周囲長、血圧、特徴的身体所見の有無（アキレス腱肥厚、その他の腱黄色腫、結節性黄色腫、扁平黄色腫、手掌線状黄色腫、発疹性黄色腫、角膜輪、角膜混濁、肝腫大、脾腫、末梢神経障害、浮腫、オレンジ色の特徴的な扁桃腫大、その他）の有無、登録時血液検査データ（検査日、採血条件、総コレステロール、HDL コレステロール、トリグリセリド、LDL コレステロール（総コレステロールがない場合のみ）、遊離コレステロール、FC/CE 比、血糖値、インスリン、HOMA-IR、insulinogenic index、BUN、クレアチニン、GOT (AST)、（以降はデータがあれば入力）GPT (ALT)、 γ -GTP、アルブミン、HbA1c、ヘモグロビン、アミラーゼ、膵型アミラーゼ、リパーゼ、尿酸、apoB、apoC-II、apoC-III、apoE、apoA-I、apoA-II、Lp(a)、レムナントリポ蛋白コレステロール (RLP-C)、リポ蛋白リパーゼ (LPL)（ヘパリン前後）、血中脂肪酸分画（EPA、AA、EPA/AA 比）、リポ蛋白分画 HPLC 法（HDL、LDL、IDL、VLDL、Other、

その他)、白血球、赤血球、Ht、Plt、総ビリルビン、有棘赤血球の存在、赤血球形態異常、直接ビリルビン、TSH、free T3、free T4、シトステロール、コレスタノール、ラソステロール、カンペステロール、ビタミン A、D、E、K)、生理学的検査 (PWV、ABI 検査値、12 誘導心電図異常の有無、頸動脈エコーでの狭窄の有無、心エコーでの弁膜症有無)、血族結婚の有無、2 親等以内の家族歴 (若年性冠動脈疾患・家族性高コレステロール血症・高中性脂肪血症)、合併症の有無 (耐糖能障害、糖尿病 (病型)、慢性腎臓病 (CKD)、末梢動脈疾患 (PAD)、冠動脈疾患 (発症年齢、治療内容)、高血圧症、脳梗塞・TIA・脳出血、大動脈弁狭窄症、大動脈弁上狭窄、胸・腹部大動脈瘤、甲状腺機能低下症、急性膵炎、肝腫大、脾腫、血液疾患、自己免疫疾患、白内障、慢性の下痢、骨粗鬆症、新生児〜乳児期の遷延性黄疸・胆汁うっ滞、神経症状、関節炎、出血傾向、脂肪便、網膜色素変性、視野狭窄、夜盲、視力低下、運動失調、痙性麻痺)、現在の投薬状況 (降圧薬、経口糖尿病薬、糖尿病注射薬、抗血小板薬・抗凝固薬)、服用中の脂質異常症治療薬の種類と用量および開始時期、LDL アフェレシスの有無と開始時期および施行頻度、生活習慣 (喫煙・飲酒・運動習慣)、栄養士による栄養指導の有無、診断的検査 (LDLR 遺伝子変異、PCSK9 遺伝子変異、ARH 遺伝子変異、その他の遺伝子変異、アポ E 遺伝型、アポ E 表現型、シトステロール血症遺伝子変異 (ABCG5、ABCG8)、脳腱黄色腫症遺伝子変異 (CYP27A1)、LCAT 欠損症遺伝子変異 (LCAT)、タンジール病遺伝子変異 (ABCA1)、無 β リポ蛋白血症遺伝子変異 (MTTP)、低ベータリポ蛋白血症遺伝子変異 (APOB)、リポ蛋白電気泳動パターン、アポ E 表現型)、アキレス腱軟線撮影でのアキレス腱厚 2) アウトカム調査…冠動脈疾患の有無 (急性心筋梗塞、狭心症) とその発症年月日・入院年月日とその関連項目 (発症時の症状、心電図変化の有無、心筋逸脱酵素上昇の有無、経皮的冠動脈インターベンションの有無、経皮的冠動脈血栓溶解療法の有無、冠動脈バイパス術の有無、冠動脈 CT/MRI 検査の有無。) 脳血管疾患の有無 (脳梗塞・脳出血) とその発症年月日・入院年月日とその関連項目 (発症時の神経症状、画像検査の有無とその所見)、心房細動の有無、塞栓源の有無、大動脈弁狭窄症および閉鎖不全症・大動脈弁上狭窄の有無、僧房弁狭窄・三尖弁狭窄および閉鎖不全症の有無、大動脈瘤の有無、末梢血管疾患の有無、急性膵炎の有無

主要評価項目は心血管および脳血管イベント、大動脈瘤、末梢動脈疾患、急性膵炎で、副次的評価項目は全死亡としている。

(倫理面への配慮)

本研究は前向き観察研究であり、研究の遂行に伴う研究対象者本人への身体的不利益・危険性は生じない。予後追跡調査のために説明同意文書での本人の同意に基づき個人情報を収集する。その

保管は各研究協力施設であり、他の研究者によるアクセスは不可能である。また収集する個人情報も氏名・住所・電話番号・関係者連絡先と、一般診療の範疇内であり、研究参加者への不利益は発生しないと考える。また本研究はヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針、人を対象とする医学系研究に関する倫理指針で定めた倫理規定等を遵守するとともに、国立循環器病研究センター倫理委員会で承認されている。なお、2015 年より運用開始し、令和 5 年度末時点で合計 1,161 例が登録され、最長で約 8 年半の追跡中でありその追跡率は 50% 程度である。今度追跡率の向上を図る予定である。

3. 難病等患者データベースを用いた研究

担当 8 疾患のうち最も頻度の高いホモ FH に関して、難病等患者データベースを用いて本疾患の診断・治療・予後に関する調査を行う。調査項目は生年月日、性別、出生市区町村、家族歴、発症年月、介護認定、要介護度、生活状況、身長、体重、脈拍、拡張期血圧、収縮期血圧、皮膚黄色腫 (+ 出現時期)、腱黄色腫 (+ 出現時期およびアキレス腱の厚さ)、弁疾患 (有り無し、種類、手術の有無)、冠動脈疾患 (有り無し、罹患枝数、PCI の有無、CABG の有無)、大動脈瘤 (有り無し、大動脈瘤の部位、手術の有無)、閉塞性動脈硬化症 (有り無し、Fontaine 分類)、頸動脈硬化症 (有り無し、平均 IMT)、角膜輪の有無、頸部雑音の有無、心雑音の有無、検査年月日 (未治療時、薬物治療時、LDL アフェレシス治療前、LDL アフェレシス治療後)、総コレステロール (未治療時、薬物治療時、LDL アフェレシス治療前、LDL アフェレシス治療後)、LDL コレステロール (未治療時、薬物治療時、LDL アフェレシス治療前、LDL アフェレシス治療後)、HDL コレステロール (未治療時、薬物治療時、LDL アフェレシス治療前、LDL アフェレシス治療後)、トリグセリド (未治療時、薬物治療時、LDL アフェレシス治療前、LDL アフェレシス治療後)、LDL 受容体活性 (未治療時、薬物治療時、LDL アフェレシス治療前、LDL アフェレシス治療後)、遺伝子検査実施の有無、遺伝子変異の有無・種類、鑑別診断、診断のカテゴリー、症状の概要・経過・特記すべき事項など、LDL アフェレシス治療 (有無、回数、開始年月日)、スタチン治療 (有無、薬剤名、用量、治療効果)、レジン治療 (有無、薬剤名、用量、治療効果)、プロブコール治療 (有無、薬剤名、用量、治療効果)、エゼチミブ治療 (有無、薬剤名、用量、治療効果)、抗凝固剤・抗血小板剤 (有無、薬剤名、用量、治療効果)、その他の薬剤 (有無、薬剤名、用量、治療効果)、記載年月日、とする。

解析は

- ・本症の上記各調査項目の平均値もしくは中央値、割合、期間、薬剤投与量、治療期間を評価する。
- ・本症の合併症 (皮膚黄色腫、腱黄色腫、弁疾患、

冠動脈疾患、大動脈瘤、閉塞性動脈硬化症、頸動脈硬化症、角膜輪の有無、頸部雑音の有無、心雑音の有無)の関連因子を、ロジスティック回帰分析で解析する(上記すべての調査項目)。

・遺伝子検査実施の割合、変異の有無の割合、変異の有無ならびに種類別に症候出現時期や本症合併症(皮膚黄色腫、腱黄色腫、弁疾患、冠動脈疾患、大動脈瘤、閉塞性動脈硬化症、頸動脈硬化症、角膜輪の有無、頸部雑音の有無、心雑音の有無)の割合、各薬物治療の効果を比較する(カイ二乗検定および分散分析)。

4. 疾患啓発

関連学会でのシンポジウムや患者会への参加や講演、市民公開講座を開催し、疾患の啓発活動を行う。前期班において研究班HPを作成し運用を開始したが、医療従事者や患者からの問い合わせ窓口を作成する。また、研究班HPに患者向けの療養上の注意点を公開するとともに、研究班SNSページを開設し、疾患についての正しい情報を発信する。また、疾患に関する個々の研究を通じて疾患啓発を行う。

5. 移行期医療推進

5-1. Young FH コホート研究(東京大学)

東京大学では以前より新入生健診でLDL-C測定を行っており(新入生対象、毎年約3,000人)、平成25年度から、若年成人高LDL-C血症のうち同意を得られたものを対象に、FH遺伝子変異を解析し、LDL-C健診測定のFH診断における有用性を継続的に検討している。また若年成人(20歳前後)の遺伝子診断されたFHの特徴と現行の診断基準の蓋然性についての検討を行う。

5-2. 小児生活習慣病予防健診を活用した家族性高コレステロール血症の早期診断と継続的支援のための保健と医療の連携モデル構築(香川大学)

平成29年度から香川県小児生活習慣病予防健診(10歳児童が対象、毎年8,000名が受診)を実施、LDL $\geq$ 140 mg/dLを示した児童に対して、医療機関への受診を勧奨している。平成31年度からはAMED:成育疾患克服等総合研究事業—BIRTHDAYに採択され、小児予防健診でLDL $\geq$ 140 mg/dL以上10歳小児に遺伝学的検査を行いさらにリバースカスケードスクリーニングにより親の世代も早期診断・治療を行う地域医療連携モデルの構築を目指す。

C & D. 研究結果と考察

1. 遺伝子パネル解析開発および病原性遺伝子変異情報の収集

金沢大学循環器内科で開発運用されている本研究班の関与する8疾患の原因遺伝子をカバーする

パネル解析スキームを利用し、班員の所属研究機関やその関連施設での症例の解析を進めた。令和3年～令和5年度には合計1,152例の解析を行い、そのうち20例の本研究班に関連した指定難病の診断に至った(資料1)。これらの過程で、本研究班担当疾患の新規病原性変異あるいはユニークな表現型を呈する症例を数多く報告した(資料2-9)、これらの疾患の遺伝学的検査後の、病原性変異かどうかの判定において寄与するとともに、遺伝型・表現型関連解析の基礎データとしての活用が期待される。

2. 疫学研究(PROLIPID研究)

PROLIPID研究は、本研究班が扱う希少難病の研究の発展のために開始されたが、世界的にみてもこのような疾患におけるレジストリ研究は希少であり、成果は国内にとどまらず世界に発信すべきものである。このような視点から、本レジストリ研究に関するプロトコル論文を英文雑誌へと発表した(資料10)。また令和3年度に新たに難病指定された、家族性低 β リポタンパク血症1ホモ接合体についてもレジストリ研究として登録ができるようレジストリを調整した。

現状では合計1,161例の登録が完了し、約半数で8年半のフォローアップも終了し、臨床的イベントデータの集積も進んでいる。希少難病の大規模レジストリは世界的にも大変貴重なデータであり、今後各疾患毎に必要な解析を予定する。

3. 難病等患者データベースを用いた研究

担当8疾患のうち最も頻度の高いホモFHに関して、難病等患者データベースを用いて本疾患の診断・治療・予後に関する調査を行い、本邦における診断・治療の実態を明確とした(資料11)。本研究では診断の年齢が平均27歳と遅く、冠動脈疾患に70%が罹患していること、さらには現状の治療実態が明確となり、今後の本症に対する診療の実態を知るうえでの貴重な参考資料となる。

4. 疾患啓発

担当8疾患に関して英文総説を発表した(資料12-19)。令和3年～5年に開催された日本動脈硬化学会総会・学術集会において本研究班主催のシンポジウムが開催され、研究班で扱う難病についての症例報告やその診断・治療に関する議論が行われた。多くの医療従事者が本研究班の担当する難病についての最新の知識を共有することができた(資料20)。また、FH Awareness Dayセミナーとして、令和4年度および令和5年度に家族性高コレステロール血症に関するセミナーを開催した(資料21)。小児期からの診断や治療の重要性について議論され、疾患についての啓発を行った。また、令和4年度および令和5年度にシトステロール血症患

者の集いを開催し、本研究班主催の市民公開講座を開催した(資料22)。また、疾患啓発の一環として、研究班HPにおいて、医療従事者向けの各疾患の英文総説・和文総説の公開とともに、一般の患者様やそのご家族様からの問い合わせにも対応する窓口を設置した(資料23)。令和5年度には医療従事者からの問い合わせ33件、一般の問い合わせが11件あり、うち1件では新規の難病診断に至った。難病情報センターHPの疾患に関する解説(病気)の更新作業を行い、担当する全8疾患について改訂した(資料24～資料31)。また、各疾患の研究および疾患啓発として、それぞれ学会発表・和文論文発表・英文論文発表を行った(資料32～資料41)

5. 移行期医療推進

Young FH コホート研究(東京大学)

東京大学では以前より新入生健診でLDL-C測定を行っており(新入生対象、毎年約3,000人)、平成25年度から、若年成人高LDL-C血症のうち同意を得られたものを対象に、FH遺伝子変異を解析し、LDL-C健診測定のFH診断における有用性を継続的に検討している。また若年成人(20歳前後)の遺伝子診断されたFHの特徴と現行の診断基準の蓋然性についての検討を行い、1回の測定よりも複数回の測定値で判定することが望ましいことや、現状での成人の診断基準を若年成人に当てはめた場合に、感度が低下することなどが報告された。

小児生活習慣病予防健診を活用した家族性高コレステロール血症の早期診断と継続的支援のための保健と医療の連携モデル構築(香川大学)

平成29年度から香川県小児生活習慣病予防健診(10歳児童が対象、毎年8,000名が受診)を実施、LDL $\geq$ 140 mg/dLを示した児童に対して、医療機関への受診を勧奨している。研究開始後香川県下の多くの医療施設と拠点病院との連携や、保健指導のモデリングが進むとともに、実際に4年間で新規の小児FHが150例以上、さらにはリバースカスケードスクリーニング(小児を発端としてその親の世代の診断)として150例以上の新規成人FHの診断に至った。

これらの本研究班成果はいずれも令和4年度に改訂予定であるFHの診断基準・ガイドラインに根拠として採用され(資料42、資料43)、移行期医療の推進のみならず正確な診断にも寄与しうる。

本分野における移行期医療について、課題を明確とした総説を発表した(資料44)。

6. 班会議

前述の研究結果については年に2回実施される全体班会議で討議・承認されたものである。班会議の会議次第は資料45のとおりである。また、班独自のホームページ(nanbyo-lipid.com)

を作成し、令和元年7月にアクセスできるようになった。

E. 結論

以上のように、原発性脂質異常症において、難病診断精度の向上・難病疫学研究・診療提供体制の構築/普及啓発・移行期医療推進という大きな目的を達成するべく多くの成果をあげることができた。

F. 研究発表

1. ホモFH

(学会等講演)

- 1) Sachiko Okazaki. Early diagnosis and treatment of familial hypercholesterolemia in young adults “The 19th International Symposium on Atherosclerosis (ISA) (2021年10月24日～27日 Kyoto, Japan (virtual))
- 2) Minamino T. Universal Screening for Familial Hypercholesterolemia in Children in Kagawa. ISA 2021 Pediatric Familial Hypercholesterolemia Satellite Symposium. 「Screening of Pediatric FH, when and how?」2021.10.22
- 3) Harada-Shiba M. Familial hypercholesterolemia and PCSK9 inhibitor. ISA 2021, Lunch Seminar 6, 2021年10月24日～27日, Kyoto, Japan.
- 4) Harada-Shiba M. Next steps after the global call to action. Roundtable session hosted by the WHF, FH Europe and EAS at the 89th EAS Congress, 2021年5月30日～6月2日, Web開催
- 5) Yu Kataoka, Sayaka Funabashi, Mika Horii, Masatsune Ogura, Takahito Doi, Ryo Nishikawa, Kosaku Tsuda, Teruo Noguchi, Mariko Harada-Shiba IAS-defined Severe FH as a Very High-risk Target Requiring More Intensive Lipid-Lowering Management for their Primary Prevention of Atherosclerotic Cardiovascular Disease The 19th International Symposium on Atherosclerosis (ISA) (2021年10月24日～27日 Kyoto, Japan (virtual))
- 6) Nagahara K, Tada H, Mizuno K, Hasegawa Y, Dobashi K. Genetic Analysis in FH children. The 19th international symposium on atherosclerosis (10/24-27/2021, Kyoto) S35, “Pediatric” familial hypercholesterolemia (FH) in children and young adults
- 7) Ogura M and McGowan M. Symposium 1: Awareness of Familial Hypercholesterolemia. The 19th International Symposium on Atherosclerosis (ISA 2021). Kyoto. Oct 25, 8:40-10:10. 国際会館アネックスホールでHybrid開催(現地開催+WEB配信)
- 8) Ogura M. Latest Data on siRNA against PCSK9. International Congress on Lipids and Atherosclerosis 2021. Seoul, South Korea Sep 11. Webで発表
- 9) Ogura M. Awareness of Familial Hypercholesterolemia in Japan. The 19th International Symposium on Atherosclerosis (ISA 2021). Kyoto. Oct 25, 8:40-10:10. 国際会館アネックス

スホールでHybrid開催（現地開催＋WEB配信）

- 10) Ogura M, Harada-Shiba M, Masuda D, Arai H, Bujo H, Ishibashi S, Daida H, Koga N, Oikawa S, Yamashita S. On behalf of the FAME Study Group. Factors Associated with Carotid Atherosclerosis and Achilles Tendon Thickness in Japanese Patients with Familial Hypercholesterolemia: A Subanalysis of the Familial Hypercholesterolemia Expert Forum (FAME) Study (Poster Session). The 19th International Symposium on Atherosclerosis (ISA 2021). Kyoto.
- 11) Hirowatari Y, Ogura M, Manita D, Horichi M, Harada-Shiba M. Characteristics of HDL Subfraction Separated by Anion-Exchange Liquid Chromatography and Comparison between Chromatographic Patterns and Cholesterol Efflux Capacity with Familial Hypercholesterolemia (Poster Session). The 19th International Symposium on Atherosclerosis (ISA 2021). Kyoto.
- 12) Marta Futema, Shizuya Yamashita Screening of pediatric FH, when and how? ISA2021 Pediatric Familial Hypercholesterolemia Satellite Symposium (October 22, 2021, Kyoto & Web)
- 13) Shizuya Yamashita, Daisaku Masuda, Mariko Harada-Shiba, Hidenori Arai, Hideaki Bujo, Shun Ishibashi, Hiroyuki Daida, Nobuhiko Koga, Shinichi Oikawa, FAME Study Group Effectiveness and safety of lipid-lowering drug treatments in Japanese patients with familial hypercholesterolemia (FH): FAME Study 第53回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2021年10月23-24日、国立京都国際会館&web)
- 14) Ryo Naito, Hiroyuki Daida, Daisaku Masuda, Mariko Harada-Shiba, Hidenori Arai, Hideaki Bujo, Shun Ishibashi, Nobuhiko Koga, Shinichi Oikawa, Shizuya Yamashita, FAME Study Group. Relation of serum lipoprotein (a) to lipid profiles and atherosclerotic diseases in Japanese patients with heterozygous familial hypercholesterolemia (FH): From the FAME Study 第53回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2021年10月23-24日、国立京都国際会館&web)
- 15) Kota Matsuki, Mariko Harada-Shiba, The CACHE investigators Association of familial hypercholesterolemia with levels of serum lathosterol and campesterol: The CACHE study FH analysis The 19th International Symposium on Atherosclerosis (October 24-27, 2021, Kyoto)
- 16) Takeshi Okada, Masahiro Koseki, Makoto Nishida, Takashi Omatsu, Katsunao Tanaka, Hiroyasu Inui, Jiuyang Chang, Kotaro Kanno, Ayami Saga, Tohru Ohama, Mitsuaki Ishihara, Takeshi Kujiraoka, Hiroaki Hattori, Daisaku Masuda, Shizuya Yamashita, Yasushi Sakata Targeted exon sequencing of 36 lipid-related genes in patients with clinically diagnosed familial hypercholesterolemia The 19th International Symposium on Atherosclerosis (October 24-27, 2021, Kyoto)

- 17) Ryo Naito, Hiroyuki Daida, Daisaku Masuda, Mariko Harada-Shiba, Hidenori Arai, Hideaki Bujo, Shun Ishibashi, Nobuhiko Koga, Shinichi Oikawa, Shizuya Yamashita Associations of Lp(a) with other lipid profiles and cardiovascular disease in Japanese patients with heterozygous familial hypercholesterolemia: Familial Hypercholesterolemia Expert Forum (FAME) Study The 19th International Symposium on Atherosclerosis (October 24-27, 2021, Kyoto)
- 18) Takeshi Okada, Masahiro Koseki, Makoto Nishida, Takashi Omatsu, Katsunao Tanaka, Hiroyasu Inui, Jiuyang Chang, Kotaro Kanno, Ayami Saga, Tohru Ohama, Mitsuaki Ishihara, Takeshi Kujiraoka, Hiroaki Hattori, Daisaku Masuda, Shizuya Yamashita, Yasushi Sakata Targeted Next-generation Sequencing of 36 Lipid-Related Genes in Patients with Clinically Diagnosed Familial Hypercholesterolemia AHA Scientific Sessions 2021 (November 13-15, 2021, On-demand)
- 19) 岡崎 佐智子, 高瀬 暁, 久保田 みどり, 田中 督記, 網谷 英介, 高梨 幹生, 李 騁騁, 石 靖璇, 能登 洋, 飯塚 陽子, 柳元 伸太郎, 門脇 孝, 山内 敏正, 岡崎 啓明: 「動脈硬化性疾患予防のための若年成人健診LDL-Cスクリーニングの有用性」第64回日本糖尿病学会年次学術集会(2021年5月20-22日 富山 (virtual))
- 20) 岡崎 啓明: 「若年の高コレステロール血症は動脈硬化ハイリスク: 診断と治療の進め方」明日へのシンポジウム 2 「脂質異常症の疑問を解決する」第53回日本動脈硬化学会総会(2021年10月23・24日 京都 (virtual))
- 21) 岡崎 啓明: 「糖尿病と高尿酸血症: リスクと介入の基本」高血圧・循環器病予防療養指導士セミナー第53回日本動脈硬化学会総会(2021年10月23・24日 京都 (virtual))
- 22) 岡崎 佐智子, 高瀬 暁, 田中 督記, 久保田 みどり, 網谷 英介, 高梨 幹生, 李 騁騁, 石 靖璇, 能登 洋, 飯塚 陽子, 柳元 伸太郎, 門脇 孝, 山内 敏正, 岡崎 啓明: 「動脈硬化性疾患予防のための若年成人 LDL- コレステロール健診の意義」第53回日本動脈硬化学会総会(2021年10月23・24日 京都 (virtual))
- 23) 岡崎啓明: 「意外に身近な原発性脂質異常症」2021年6月29日 CVRM EXPERT Seminar (於: 東京)
- 24) 岡崎啓明: 「動脈硬化予防のための若年期からのコレステロール管理」2021年7月6日 動脈硬化性疾患予防講演会 (於: 東京)
- 25) 岡崎啓明: 「脂質管理の新たな治療戦略2021年3月26日 Kowa Webカンファレンス (於: 岐阜 (virtual))
- 26) 岡崎啓明: 「cholesterol x years: 家族性高コレステロール血症の早期診断・早期治療」2021年3月17日 代謝・循環器疾患 学術講演会 (於: 東京)
- 27) 小倉正恒. 高LDL-C血症患者に潜むコレステリルエステル蓄積病を見つける! 治す! 第124回日本小児科学会学術集会 教育セミナー21 2021年4月17日. 京都市内ホテルからWEB配信
- 28) 小倉正恒. 職場で高LDL-C血症の相談を受

けたら～効率よくFHを見逃さないためのポイント～. 第53回日本動脈硬化学会総会・学術集会 合同シンポジウム6 (日本産業衛生学会) 職場における動脈硬化性疾患 (過労死) 予防と産業医の役割 2021年10月24日. 京都府京都市 (現地開催+WEB配信)

29) 小倉正恒. 高LDLコレステロール血症に潜むライソゾーム酸性リパーゼ欠損症. 第35回日本小児脂質研究会 ランチョンセミナー. (WEB配信)

30) 小倉正恒、斯波真理子、増田大作、荒井秀典、武城英明、石橋俊、代田浩之、古賀伸彦、及川眞一、山下静也. 家族性高コレステロール血症における頸動脈硬化とアキレス腱の厚さに関連する因子: Familial Hypercholesterolemia Expert Forum (FAME) 研究サブ解析. 第53回日本動脈硬化学会総会・学術集会 一般演題 (Moderated Poster Session 11. FH) 2021年10月24日. 京都府京都市 (現地開催+WEB配信)

31) 多田隼人 シンポジウム7. 循環器疾患予防のリスク管理の現状 家族性高コレステロール血症における高LDL-C血症暴露蓄積の心血管疾患に及ぼす影響 第69回日本心臓病学会学術集会 米子Sep 17-19, 2021

32) 多田隼人 シンポジウム3. 高コレステロール血症および末梢動脈疾患に対するLDLアフェレシス治療の新たな知見 分子標的薬時代のFHホモ接合体に対するLDLアフェレシス治療・PROLIPID研究について 第42回日本アフェレシス学会学術大会 東京 Oct 16-17, 2021

33) 多田隼人 明日へのシンポジウム2. 脂質異常症の疑問を解決する 意外と知らないFH類似疾患とpolygenic FH: 鑑別とその治療について 第53回日本動脈硬化学会総会・学術集会 京都 Oct 23-24, 2021

34) 多田隼人、岡田寛史、野村章洋、野原 淳、高村雅之、川尻剛照. ロミタビドを含む集学的LDL-C低下療法により動脈硬化進行抑制が得られたホモ接合体性家族性高コレステロール血症の小児例. 第53回日本動脈硬化学会総会 Oct 23-24, 2021 (京都)

35) 多田隼人. 難治性FH: FHの個別化医療について. 第1回難治性FHセミナー May 29, 2021 (Web)

36) 多田隼人. 見逃していませんか? 家族性高コレステロール血症～スクリーニング・遺伝子診断・個別化医療～. CVIT-TVインターベンション医が知っておくべき家族性高コレステロール血症診療のコツ Aug 20, 2021 (Web)

37) 多田隼人. 本邦と欧州における診断基準の比較について. 第2回難治性FHセミナー Nov 13, 2021 (Web)

38) 多田隼人. 家族性高コレステロール血症診療を見直す: 北陸プラス家族性高コレステロール血症レジストリー研究. 北陸プラス家族性高コレステロール血症 (FH) レジストリー講演会 Nov 19, 2021 (金沢)

39) 松木恒太、斯波真理子、The CACHE Investigators 家族性高コレステロール血症とコレステロール合成・吸収マーカーの関連: CACHE研究FH解析 第53回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2021年10月23-24日、国立京都国際会館&web)

40) 岡田健志、小関正博、西田 誠、尾松 卓、田中克尚、乾 洋勉、冠野昂太郎、嵯峨礼美、大濱透、石原光昭、鯨岡 健、服部浩明、増田大作、

山下静也 次世代シーケンサーを用いた家族性高コレステロール血症患者における脂質関連36遺伝子の遺伝子変異解析 第53回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2021年10月23-24日、国立京都国際会館&web)

41) 斯波真理子 特別講演 脂質異常症難病の8疾患 第35回小児脂質研究会 (2021年11月19-20日 (Web開催))

42) 土井貴仁、片岡有、野口暉夫、斯波真理子、急性冠症候群既往の家族性高コレステロール血症ヘテロ接合体患者における予後の性差に関する検討. 第53回日本動脈硬化学会総会・学術集会、ポスター発表, 2021年10月23日～24日, 京都

43) 斯波真理子 明日へのシンポジウム 新規技術による脂質低下薬の開発. 第53回日本動脈硬化学会総会・学術集会、2021年10月23日～24日, 京都

44) 小関正博, Frederick Raal, Daniel Gaude t, 藤井直彦, 川尻剛照, 大坪義彦, 柳光司, Shazia Ali, Poulabi Banerjee, Kuo-Chen Chan, Ngwa Khilla, Robert Pordy, Yi Zhang, 斯波真理子, 家族性高コレステロール血症ホモ接合体の日本人患者におけるエビデンスの長期安全性と有効性の検討. 第53回日本動脈硬化学会総会・学術集会, 2021年10月23日～24日, 京都

45) 山岡誠、道倉雅仁、小倉正恒、細田公則、斯波真理子, 家族性高コレステロール血症患者におけるLipoprotein(a)とアキレス腱厚との関連性. 第53回日本動脈硬化学会総会・学術集会, 2021年10月23日～24日, 京都

46) 平川晋也、花房規男、石森勇、和田篤志、大久保淳、岩本ひとみ、中永士師明、佐藤元美、太田秀一、清島真理子、横山陽子、伊藤孝史、草生真規雄、王子聡、村上淳、土谷健、斯波真理子、山路健、松尾秀徳、日本アフェレシスレジストリについて～REDCap-SaaSを利用したデータ登録システムの構築～. 第42回日本アフェレシス学会学術大会, 2021年10月16日～17日, 東京

47) 槇野久士、玉那覇民子、松原正樹、肥塚諒、小川浩司、細田公則、斯波真理子, FHにおけるLDLアフェレシス治療のポジショニング～COVID-19感染禍における考察も含めて. 第42回日本アフェレシス学会学術大会, シンポジウム, 2021年10月16日～17日, 東京

48) 杉本紀人、林淳祐、船木涼平、保積恵美、和田郁人、斯波真理子、和田俊一、浦田秀仁、プロドラッグ型ホスホトリエステル修飾を導入したGapmer核酸の合成とその評価. 日本核酸医学学会第6回年会, ポスター発表, 2021年6月27日～29日, Web

49) Harada-Shiba M, Kokame K, Kakuni M, Wada F. Development of nucleic acid drugs and model animals. 第43回日本血栓止血学会学術集会, シンポジウム1, 2021年5月28日～31日, Web

50) 山下静也 3. デイスカッション (診断に難渋している症例相談など) 第1回難治性FH Web Seminar (2021年5月29日、Web開催)

51) 山下静也 特別講演 小関正博 「家族性高コレステロール血症の最前線ーFHのその常識、もしかして非常識?ー」 第2回Senshu FH Network (2021年8月7日)

52) 山下静也 もしかしてあなたも? 家族性高コレステロール血症 NHKきょうの健康 徹底

対策！ 動脈硬化 (4) (2021年10月7日放送)

53) 山下静也 本邦におけるFHの実態調査 (FAME Study) 第2回難治性FH Web Seminar (2021年11月13日、Web開催)

54) 第54回日本動脈硬化学会学術大会 シンポジウム4 原発性脂質異常症帖佐研究班共催：行列のできる診療所第2弾：脂質異常症ケーススタディ 座長 島野仁、斯波真理子

55) 榎野久士、肥塚諒、玉那覇民子、小川浩司、細田公則、斯波真理子、薬物療法が進歩する中での家族性高コレステロール血症における LDL アフェレシス療法の意義、第43回日本アフェレシス学会学術大会、シンポジウム9、2022年11月11日～12日、金沢

56) 斯波真理子、家族性高コレステロール血症 (FH) 診療ガイドライン2022改訂のポイント、FH Awareness Day 2022セミナー、2022年10月29日、石川

57) 斯波真理子、我が国に於ける原発性脂質異常症の疫学と臨床：厚労省原発性脂質異常症研究班の活動とその成果、脂質領域公開シンポジウム、招待講演、2022年9月8日、東京

58) 道倉雅仁、斯波真理子、小倉正恒、山岡誠、南学、細田公則、超音波検査にてアキレス腱に肥厚を認めたライソゾーム病 (コレステロールエステル蓄積症) の1症例、第54回日本動脈硬化学会総会・学術集会、ポスター発表、2022年7月23日～24日、久留米

59) 道倉雅仁、山岡誠、斯波真理子、星賀正明、細田公則、家族性高コレステロール血症患者スクリーニングに用いるアキレス腱超音波検査の実際、第54回日本動脈硬化学会総会・学術集会、特別セッション、2022年7月23日～24日、久留米

60) 舟橋紗耶華、片岡有、堀美香、小倉正恒、野口暉夫、斯波真理子、家族性高コレステロール血症におけるpolyvascular diseaseの臨床像と治療介入の可能性、第54回日本動脈硬化学会総会・学術集会、2022年7月23日～24日、久留米

61) 片岡有 (Yu Kataoka)、Sayaka Funabashi、Mariko Harada-Shiba、FHに合併するCVD症例の画像評価や治療介入をどのように進めるか？ (How can we identify very high-risk FH in the primary prevention setting?)、第54回日本動脈硬化学会総会・学術集会、2022年7月23日～24日、久留米

62) 松原正樹、細田公則、斯波真理子、冠動脈疾患を有するFHヘテロ接合体の妊娠、出産時の管理について、第54回日本動脈硬化学会総会・学術集会、シンポジウム、2022年7月23日～24日、久留米

63) 斯波真理子、小林直之、和田郁人、脂質異常症難病に対する核酸医薬の開発、第54回日本動脈硬化学会総会・学術集会、シンポジウム、2022年7月23日～24日、久留米

64) 土井貴仁、堀美香、斯波真理子、片岡有、小野塚大介、西村邦宏、西川諒、津田 浩佑、小倉正恒、孫徹、宮本恵宏、野口暉夫、下川宏明、安田 聡、家族性高コレステロール血症ヘテロ接合体におけるLDLR、PCSK9 両遺伝子変異保有の 予後への影響に関する検討、第54回日本動脈硬化学会総会・学術集会、シンポジウム、2022年7月23日～24日、久留米

65) 乾あやの、陶山友徳、藤澤知雄、長坂博範、三井田孝： 行列のできる診療所第2弾：脂質

異常症難病ケーススタディ。高度の黄色腫と高脂血症のコントロールに難渋しているアラジール症候群 (AS) の1例。第54回日本動脈硬化学会総会・学術集会、久留米 (7/20-21)、第54回日本動脈硬化学会総会・学術集会プログラム：122、2022 66) 三井田孝：脈硬化性疾患予防ガイドライン2022年版の方向性～改訂にむけたトピックス～。

第71回日本医学検査学会in 大阪、大阪 (5/21-22)、2022 (ランチョンセミナー)

67) 三井田孝：～ここだけは押さえておきたい～動脈硬化性疾患予防ガイドライン2022年版改訂のポイント。日本医療検査科学会第54回大会、神戸 (10/7-9)、2022 (ランチョンセミナー)

68) 井上朋子、松永圭司、小林和季、石原 優、石川かおり、村上和司、野間貴久、南野哲男：小児家族性高コレステロール血症におけるアキレス腱超音波検査の可能性。日本超音波医学会第95回学術集会、名古屋 (5/22)

69) 南野 哲男：シンポジウム1「小児生活習慣病予防検診のあり方と展望」小児生活習慣病予防健診を活用した家族性高コレステロール血症のこどもとおとなのフォローアップ体制の確立。第33回 日本小児科医会総会フォーラム、高松 (6/11)

70) 井上 朋子、松永 圭司、富 海英、近藤 園子、岩瀬 孝志、北泉 顕二、近藤 功、雪入 一志、日下 隆、南野 哲男：小児家族性高コレステロール血症における Family-based treatment の有用性。第58回日本循環器病予防学会学術集会、web (6/12)

71) 片岡 有 FHにおける心血管疾患一次予防を目指した診療を考える：Severe FHの同定に基づくアプローチ 2022. 2. 6 第22回動脈硬化教育フォーラム コーヒーブレイクセミナー

72) 多田隼人。家族性高コレステロール血症ガイドライン2022 診断治療update。第54回日本動脈硬化学会総会 July 23-24、2022 (久留米)

73) 多田隼人。家族性高コレステロール血症 2022～ガイドライン・スクリーニング・遺伝子診断・個別化医療～。第36回小児脂質研究会 Nov 18-19、2022 (大阪)

74) Tada H. Synergistic Effect of Lipoprotein (a) and C-reactive Protein on Prognosis of Familial Hypercholesterolemia. The American Heart Association 2022 Scientific Session Nov. 5-7, 2022 (Chicago)

75) 多田隼人。データから考えるFH早期診断・治療の重要性。第3回難治性FH研究会 Apr 16、2022 (web)

76) 多田隼人。家族性高コレステロール血症Update 2022～ガイドライン・スクリーニング・遺伝子診断・個別化医療～。Focus on the FH May 17、2022 (web)

77) 多田隼人。家族性高コレステロール血症Update 2022～ガイドライン・スクリーニング・遺伝子診断・個別化医療～。飯田医師会学術講演会 May 23、2022 (飯田)

78) 多田隼人。進化する脂質低下療法2022 FH・ACS・スタチン不耐。北陸一次予防と二次予防の治療を考える会 June 30、2022 (金沢)

79) 多田隼人。これで解決！きっとあなたもFHを見逃さない！FH診療ガイドライン2022年版。急性冠症候群連携セミナー Oct 20、2022 (津)

80) 多田隼人。家族性高コレステロール血症Up

date 2022～ガイドライン・スクリーニング・遺伝子診断・個別化医療～. 第9回高岡市小児科医会学術講演会 Oct 25, 2022 (高岡)

81) 多田隼人. FH Awareness セミナー in 金沢 Oct 29, 2022 (金沢)

82) Sayaka Funabashi, Yu Kataoka, Mika Hori, Masatsune Ogura, Takahito Doi, Teruo Noguchi, Mariko Harada-Shiba, “The effect of achieving LDL-C <1.8 mmol/L to prevent the first atherosclerotic cardiovascular events in the primary prevention settings of severe heterozygous familial hypercholesterolemia”, ESC Congress 2022, Oral Presentation, 2022.8.29 (Barcelona)

83) 増田大作:大阪泉州における地域連携を活かした家族性高コレステロール血症の発見と治療介入. 第54回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2022年7月24日、福岡県久留米市&web)

84) 第54回日本動脈硬化学会学術大会 シンポジウム8 原発性脂質異常でありかつ重症動脈硬化症の強力なリスク因子としてのFH のスクリーニングと治療について(若手育成企画) 座長 増田大作 (2022年7月24日、福岡県久留米市&web)

85) パネリスト「脂質異常専門外来の『いろは』～はじめてのFH 症例でも、これで困らない～」増田大作(りんくう総合医療センター)若手育成企画、第54回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2022年7月23日、福岡県久留米市&web)

86) 増田大作:地域施設との連携によるFH診断・治療について第3回難治性FH Web Seminar、難治性家族性高コレステロール血症(難治性FH)研究会主催 (2022年4月16日、web)

87) 増田大作:『教えて先生! コレステロール&中性脂肪のこと』インタビュー・原稿作成協力「栄養と料理」8月号、女子栄養大学出版部

88) 第3回難治性FH Web Seminar～FH症例の早期診断の重要性と治療の実際 (2022年4月16日) (WEB開催)。座長 山下静也:データから考える早期診断・治療の重要性 演者:金沢大学医学部附属病院、多田隼人先生

89) 第54回日本動脈硬化学会総会・学術集会ランチョンセミナー3 (2022年7月23-24日、久留米) 座長 山下静也:脂質異常症治療の現状と課題～最新知見を踏まえて～ 演者:国立長寿医療研究センター、荒井秀典先生

90) 山下静也:第39回大島賞受賞講演 HDLを介した動脈硬化防御機構の異常症の解明とプロボコール研究 第54回日本動脈硬化学会総会・学術集会ランチョンセミナー3 (2022年7月23-24日、久留米)

91) 第54回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2022年7月23-24日、久留米) 若手育成企画 脂質異常専門外来の『いろは』～はじめてのFH症例でも、これで困らない～ コメンテーター 山下静也

92) 第54回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2022年7月23-24日、久留米) APSA-V-D-IAS-JAS Joint Symposium: Atherosclerotic cardiovascular risk management in patients with chronic kidney disease. 座長 Shizuya Yamashita (Co-chair: Richard O'Brien)

93) 三谷博信、鈴木康太、山下静也、阿古潤哉、家串和真: Achievement rates of LDL-C goals under use of LDL-C lowering therapy in patient

s at high risk for ASCVD in real-world setting. 第54回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2022年7月23-24日、久留米)

94) 乾 洋勉、西田 誠、朝治真澄、嵯峨礼美、冠野昂太郎、岡田健志、田中克尚、大濱 透、小関正博、山下静也、坂田泰史: XCR1+ conventional dendritic cell induced Th1 activation exacerbates cardiac remodeling after myocardial infarction. 第54回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2022年7月23-24日、久留米)

95) 田中克尚、小関正博、岡田健志、冠野昂太郎、常 久洋、尾松 卓、乾 洋勉、大濱 透、西田 誠、山下静也、坂田泰史: 妊娠希望、妊娠・授乳期間中のFH患者のLDL-C値管理におけるコレステミドの有用性と課題の検討。第54回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2022年7月23-24日、久留米)

96) Atherosclerosis/Thrombosis and Biolipid Update Seminar (ABUS) 2022 (2022年8月6日、東京) FH 座長 山下静也 動脈硬化性心血管疾患リスクにおけるLp(a)の評価とPCSK9阻害薬展開後のLp(a)治療の展望 (講演: 東京慈恵会医科大学附属柏病院 吉田 博)

97) 動脈硬化性疾患予防ガイドライン2022年版普及啓発共催セミナー (2022年8月30日、完全WEB)

座長 山下静也 動脈硬化性疾患予防ガイドライン2022年版改訂のポイント (講演: 地方独立行政法人りんくう総合医療センター、増田大作)

98) 第4回難治性FH Web Seminar～新たなFH診療ガイドラインの活用と難治性FH症例の治療の実際 (2022年9月3日) (WEB開催)。座長 山下静也: 成人FHにおけるガイドラインの活用と遺伝子検査保険適用の実際について 演者: 金沢大学医学部附属病院、多田隼人先生

99) 第4回難治性FH Web Seminar～新たなFH診療ガイドラインの活用と難治性FH症例の治療の実際 (2022年9月3日) (WEB開催)。ガイドラインに関するディスカッション ディスカッサント 山下静也

100) 山下静也: シンポジウム1: Clinical inertiaからの脱却 脂質異常症の最新治療とClinical inertia 第35回日本臨床内科医学会 (2022年9月18-19日、名古屋)

101) 松村 剛、石垣 泰、中神朋子、庄司哲雄、The CACHE Investigators: 糖尿病におけるコレステロール合成・吸収マーカーの特徴: CACHE研究DM解析。第37回日本糖尿病合併症学会 (2022年10月21-22日、京都)

102) 塚本和久 動脈硬化性疾患予防ガイドライン2022年版のエッセンス 第50回内科学の展望 2022年11月20日 長崎

103) 南野 哲男、松永 圭司、岩瀬 孝志、富海英、多田 隼人、横田 一郎、佐々木 剛、伊藤 滋、國方 淳、横山 勝教、星川 洋一、藤澤 卓爾、土橋 一重、日下 隆: 分野別シンポジウム18 成育基本法、脳卒中循環器病対策基本法後の学校心臓検診のあり方。第125回日本小児科学会学術集会 2022/4/15-17 (福島市)

104) Kazushige Dobashi. The new guideline for pediatric familial hypercholesterolemia 2022. Symposium 7; Appropriate screening, diagnosis and treatment of FH as a strong risk factor for severe arteriosclerosis. 第54回日

本動脈硬化学会総会学術集会 令和4年7月24日、久留米市。

105) Ogura M. Studies of rare disorders of lipid metabolism in Japan. 2022 JAS-KSoLA Joint Symposium on FH and Severe Dyslipidemia.

2022年11月18日 ソウル (Yonsei Cancer Center

106) Ogura M, Ito Y, Harada-Shiba M. Clinical significance of low-density lipoprotein-triglycerides in patients with familial hypercholesterolemia. European Atherosclerosis Society Congress 2022. 2022年5月27日. イタリア・ミラノ

107) 小倉正恒. 「冠動脈疾患を有するFH ヘテロ接合体の妊娠、出産時の管理について:ディスカッサント」 第54回日本動脈硬化学会総会・学術集会 シンポジウム4 2022年7月23日 福岡県久留米市

108) 小倉正恒. 「脂質異常症治療薬2022 and beyond」 第54回日本動脈硬化学会総会・学術集会 シンポジウム13 2022年7月24日 福岡県久留米市

109) 小倉正恒 (座長). 一般口演4「脂質異常とその分析2」 第54回日本動脈硬化学会総会・学術集会 2022年7月23日 福岡県久留米市

110) 小倉正恒 (座長). ポスター1A-4「脂質異常とその分析_リポ蛋白代謝・コレステロール逆転送系・HDL機能」 第54回日本動脈硬化学会総会・学術集会 2022年7月23日 福岡県久留米市

111) 土井貴仁, 堀美香, 斯波真理子, 片岡有, 小野塚大介, 西村邦宏, 西川諒, 津田 浩佑, 小倉正恒, 孫徹, 宮本恵宏, 野口暉夫, 下川宏明, 安田 聡. 家族性高コレステロール血症ヘテロ接合体におけるLDLR、PCSK9 両遺伝子変異保有の 予後への影響に関する検討, 第54回日本動脈硬化学会総会・学術集会, 若手研究者奨励賞発表, 2022年7月23日~24日, 福岡県久留米市

112) 小倉正恒. 「FAME研究およびアキレス腱肥厚計測について」 FH Awareness Day セミナー (日本動脈硬化学会 脂質代謝部会・厚生労働省 原発性脂質異常症に関する調査研究班共催) 2022年10月29日 石川県金沢市からハイブリッド方式で全国に配信

113) 岡崎佐智子, 高瀬暁, 田中督記, 久保田みどり, 高梨幹生, 飯塚陽子, 柳元伸太郎, 門脇孝, 山内敏正, 岡崎啓明: 「心血管病予防のための若年成人LDL-コレステロール健診の意義」第119回日本内科学会講演会 (2022年4月15-17日)

114) 岡崎 啓明: シンポジウム8: 原発性脂質異常でありかつ重症動脈硬化症の強力なリスク因子としての FH のスクリーニングと治療について 「コレステロール健診: FH の早期診断と早期治療のために」 (Reduction of cholesterol burden of familial hypercholesterolemia by universal screening第54回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2022年7月23-24日福岡県久留米市)

115) 岡崎啓明: 「生活習慣病から指定難病まで: 脂質と動脈硬化の未解決課題への取り組み」 2022年4月20日 第186回東京脂質談話会 (於: 東京)

116) 岡崎啓明: 「高LDL-C血症・高TG血症: 診断と治療の進め方~遺伝性疾患や新たな治療開発も含めて~」 2022年5月19日 KOWA Web Conference (於: 東京)

117) 岡崎啓明: 「高LDL-C血症: 診断と治療の進

め方~遺伝性疾患や新たな治療開発も含めて~」 2022年9月26日 Meet The Expert via ZOOM (於: 栃木)

118) 岡崎啓明: 「高LDL-C血症: 診断と治療の進め方~遺伝性疾患や新たな治療開発も含めて~」 2022年11月1日 Cardiovascular WEB Symposium (於: 栃木)

119) 岡崎啓明: 「家族性高コレステロール血症: 一次予防の早期診断と早期治療~糖尿病合併例も含めて~」 2022年12月26日 Metabolic Science Seminar (於: Live配信)

120) 稲垣恭子, 山口祐司, 小林俊介, 大野万葉, 若栗敏子, 長尾元嗣, 福田いずみ, 杉原仁: 家族性高コレステロール血症におけるPCSK9阻害薬による皮疹についての検討. 第95回日本内分泌学会学術総会 (別府国際コンベンションセンター、ハイブリッド開催) 2022. 6. 2-2022. 6. 4.

121) 稲垣恭子: 「女性における脂質異常症の診断と治療」—原発性脂質異常症の鑑別と動脈硬化性疾患予防ガイドライン2022改定のポイント— 6th 女性医療フォーラム Lifestyle and healthcare. 健康運動療養指導士 講習会 生活習慣病: 脂質異常病 (家族性高コレステロール血症、高カロミクロン血症) 2022年7月25日

122) 稲垣恭子: 家族性高コレステロール血症にTSH高値を合併した一例. 動脈硬化疾患 Q and A

123) 小関正博. 原発性脂質異常症調査研究班共催: 行列のできる診療所第2弾: 脂質異常症難病ケーススタディ シンポジウムコメンテーター第54回日本動脈硬化学会総会・学術集会 久留米市 2022年7月23-24日

124) 小関正博: 遺伝子診断に基づいた適切なFH治療の提供 第54回日本動脈硬化学会総会・学術集会 口演発表 シンポジウム 久留米市 2022年7月23-24日

125) 小関正博: ANGPTL3とHoFH 第70回日本心臓病学会学術集会 口演発表 シンポジウム 京都市 2022年9月23-25日

126) 小関正博: 動脈硬化性疾患予防ガイドライン2022年版の主な改訂のポイントと栄養管理 日本臨床栄養学会近畿地方会 口演発表 吹田市 2023年2月11日

127) 小関正博: 動脈硬化性疾患予防ガイドライン2022年版 (案) に関する話題提供 KOWA Webカンファレンス 高松市 2022年4月15日

128) 小関正博: LDLコレステロール100mg/dl未満に管理下に経皮的冠動脈インターベンションを施行された慢性冠症候群患者の予後と非絶食non HDLコレステロールの関連の検証 北摂循環器診療を考える会 豊中市 2022年5月19日

129) 小関正博: 動脈硬化性疾患予防ガイドライン2022 (案) をふまえた、脂質異常症に対する薬物療法、食事療法のポイント 脂質低下療法UPDATE in KYOTO 京都市 2022年5月21日

130) 小関正博: 脂質の質から考える脂肪肝炎と心血管疾患 第34回肝臓病を考える病診連携の会~肝がん撲滅を目指して~ 平塚市 2022年6月11日

131) 小関正博: 脂質異常症の病態、原因、予防方法など 市民健康教室 (脂質異常症予防教室) 吹田市 2022年6月22日

132) 小関正博: すぐできる食事と運動のコツ 堺市母子寡婦福祉大会 堺市 2022年6月26日

133) 小関正博: “動脈硬化性疾患予防ガイドライン2022年版”改定のポイントー背景を学び、意味を理解し、診療に活かすー 第3回LIME研究会ーLipid Imaging Makes Evolutionー Web配信 2022年7月29日

134) 小関正博: 動脈硬化性疾患予防ガイドライン2022の改訂点について 国保特定健診フォローアップ事業に係るスキルアップ研修 (吹田市職員研修) 吹田市 2022年10月5日

135) 小関正博: FHの遺伝子診断についてー保険収載後のFH治療の方向性を考える 第15回FHと脂質管理について考える会 大阪市 2022年10月14日

136) 小関正博: 動脈硬化性疾患予防ガイドライン2022年版改訂のポイントと家族性高コレステロール血症診療のこれからー遺伝子診断、スタチン不耐、挙児希望女性、小児にどう対応すればいいのー Cardiovascular Expert Meeting 宇和島市 (Web配信) 2022年11月22日

137) Harada-Shiba M. Overview of FH Studies in Japan. KSoLA-JAS FH Joint Symposium. 2023年7月7日. 宇都宮 (発表: 7月7日)

138) Harada-Shiba M. Lipoprotein apheresis for the treatment of familial hypercholesterolemia in Japan. the 14th ISFA World Congress and the 4th E-ISFA European Congress. 2023年6月1日~6月3日. Berlin, Germany. (発表: 6月3日)

139) Ogura M, Matsuki K, Kosuga M, Harada-Shiba M. SCREENING FOR LYSOSOMAL ACID LIPASE DEFICIENCY IN JAPANESE PATIENTS WITH SUSPECTED FAMILIAL HYPERCHOLESTEROLEMIA. 91th EAS Congress. Posters Viewing. ポスター発. 2023年5月21日~24. Mannheim Germany.

140) Michikura M, Matsuki K, Yamaoka M, Makino H, Ogura M, Hoshiga M, Hosoda K, Harada-Shiba M. RISK ASSESSMENT OF CARDIOVASCULAR EVENTS USING ULTRASONOGRAPHIC ACHILLES TENDON THICKNESS AND SOFTNESS AND INTIMA MEDIA THICKNESS IN FAMILIAL HYPERCHOLESTEROLEMIA. 91th EAS Congress. Posters Viewing. ポスター発表. 2023年5月21日~24. Mannheim Germany.

141) Mulder J, Tromp T, Reijman D, Al-Waili K, Ayesh M, Bertolini† S, Blaha V, Blom D, Brothers J, Cuchel M, Francis G, Genest J, Harada-Shiba M, Hovingh G.K, Raal F, Santos R, Soran H, Truong T.H, Verma I, Wang L, Wegman A, Roeters Van Lennep J. HOFH IS A LIFE LIMITING CONDITION: CLINICAL CHARACTERISTICS AND LIFESPAN OF DECEASED HOFH PATIENTS IN THE HICC REGISTRY. 91th EAS Congress. 2023年5月21日~24. Mannheim Germany. (発表: 5月22日)

142) 斯波真理子, 家族性高コレステロール血症ーなぜ小児期に診断すべきか?ー, 第37回日本小児脂質研究会, ランチョンセミナー, 2023年12月2日~3日, 北九州, (発表: 12月3日)

143) 斯波真理子, 家族性高コレステロール血症を見逃さないために, 第69回日本内科学会近畿支部生涯教育講演会, 2023年12月9日 (発表: 12月9日)

144) 斯波真理子, 家族性高コレステロール血症, 第135回日本循環器学会近畿地方会, 2023年7月15日, 大阪、千里中央, (発表: 7月15日)

145) 堀美香, 高橋篤, 榎野 久士, 小倉正恒, 斯

波真理子, 家族性高コレステロール血症へテロ接合体における APOB 遺伝子の 低頻度 p. (Pro955Ser) バリエーションの寄与, 第55回日本動脈硬化学会総会・学術集会, ポスターセッション, 2023年7月8日~7月9日, 宇都宮 (発表: 7月9日)

146) 松永圭司, 斯波真理子, 山下静也, 多田隼人, 宇田 晃仁, 森力哉, 吉村美寿樹, 井上幸恵, 鎌江伊三夫, 横山 信治, 南野 哲男, 家族性高コレステロール血症の小児ユニバーサルスクリーニングの医療経済評価, 第55回日本動脈硬化学会総会・学術集会, ポスターセッション, 2023年7月8日~7月9日, 宇都宮 (発表: 7月9日)

147) 道倉雅仁, 榎野久士, 星賀正明, 斯波真理子, 家族性高コレステロール血症におけるアキレス腱の厚さと軟度および内臓中膜厚による 心血管イベントのリスク評価, 第55回日本動脈硬化学会総会・学術集会, ポスターセッション, 2023年7月8日~7月9日, 宇都宮 (発表: 7月9日)

148) 斯波真理子, 榎野久士, 大坪義彦, 川尻剛照, 藤井直彦, 小関正博, 藤田直也, 山本幸代, Robert Pordy, Shazia Ali, Serap Sankoh, Long-term Efficacy and Safety of Evinacumab in Japanese Patients with Homozygous Familial Hypercholesterolemia: Interim Results from an Ongoing Phase 3 Study, 第55回日本動脈硬化学会総会・学術集会, ポスターセッション, 2023年7月8日~7月9日, 宇都宮 (発表: 7月8日)

149) 舟橋紗耶華, 片岡有, 堀美香, 小倉正恒, 土井貴仁, 野口暉夫, 斯波真理子, Polyvascular disease を合併する家族性高コレステロール血症へテロ接合体の臨床像と Lipoprotein (a) の関与についての解明研究, 第55回日本動脈硬化学会総会・学術集会, シンポジウム7, 2023年7月8日~7月9日, 宇都宮 (発表: 7月8日)

150) 小倉正恒, 松木恒太, 斯波真理子, FH の鑑別疾患としてのコレステリルエステル蓄積病 (ライソゾーム酸性リパーゼ欠損症), 第55回日本動脈硬化学会総会・学術集会, シンポジウム7, 2023年7月8日~7月9日, 宇都宮 (発表: 7月8日)

151) 宍倉大介, 斯波真理子, 牧野真奈, 有馬祥彦, 藤阪智弘, 星賀正明, LDL-C 治療介入していたにも関わらず、重症 AMI を起こした若年 FH 症例, 第55回日本動脈硬化学会総会・学術集会, シンポジウム7, 2023年7月8日~7月9日, 宇都宮 (発表: 7月8日)

152) 斯波真理子, 遺伝学的検査は、FH の診断・治療に役立ちますか? YES!, 第55回日本動脈硬化学会総会・学術集会, スポンサーシップシンポジウム 2023年7月8日~7月9日, 宇都宮 (発表: 7月8日)

153) 斯波真理子、やさしいコレステロールのお話、あなたのための健康サポート講座、枚方市主催、2023年9月12日 (火)、大阪

154) 斯波真理子、成人家族性高コレステロール血症診療ガイドライン2022 の 改訂のポイント、家族性高コレステロール血症と動脈硬化性疾患予防の新ガイドラインの啓発講演会【名古屋】、日本動脈硬化学会主催、2023年6月17日、愛知

155) 斯波真理子、原発性脂質異常症難病に対する核酸医療、日本動脈硬化学会学術委員会脂質代謝部会、原発性脂質異常症調査研究班共催セミナー【東京】、2023年10月5日、東京

156) 斯波真理子、やさしいコレステロールのお話、日本動脈硬化学会第13回市民公開講座【鹿児島

島】、日本動脈硬化学会主催、2023年11月23日、鹿児島

157) 南塚拓也, 小林淳二, 多田隼人, 越坂理也, 前澤善朗, 小野啓, 横手幸太郎 LDLR変異 (p.Val827SerfsTer102) とPCSK9変異 (p.Ser668Arg) を合併したヘテロFHの一例. 第55回日本動脈硬化学会総会・学術集会 7月9日, 宇都宮

158) 土橋一重 小児家族性高コレステロール血症診療ガイドライン2022の改訂のポイント. 家族性高コレステロール血症と動脈硬化性疾患予防の新ガイドラインの啓発講演会(主催: 日本動脈硬化学会) 2023/1/26 (東京都)

159) 土橋一重 小児脂質異常症の基礎と臨床 日本小児栄養消化器肝臓学会 第21回卒後教育セミナー 2023年1月29日

160) 土橋一重 市民公開講座「動脈硬化予防: 早めの治療で健康長寿!」小児期からの肥満予防とコレステロールのチェック. 第55回日本動脈硬化学会総会・学術集会 2023年7月8日(宇都宮市)

161) 土橋一重 小児の家族性高コレステロール血症: 早期発見・早期治療の重要性. 山梨県小児科医会学術講演会 2023年11月1日(甲府市)

162) 岡崎 啓明:「脂質異常症の治療薬最新知見〜遺伝疫学的研究からの新展開〜」(シンポジウム19: 動脈硬化のリスク管理: 治療薬の最新知見) 第55回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2023年7月8-9日栃木県宇都宮市)

163) 岡崎 佐智子, 高瀬 暁, 久保田 みどり, 田中 督記, 高梨 幹生, 飯塚 陽子, 柳元 伸太郎, 山内 敏正, 岡崎 啓明:「若年成人の高コレステロール血症の診断と治療〜生涯LDL-C負荷の低減のために〜」(シンポジウム15: ライフステージと動脈硬化〜シームレスな治療のために〜) 第55回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2023年7月8-9日栃木県宇都宮市)

164) 岡崎 啓明:「脂質異常症の基本と薬剤ターゲット」(臨床内分泌代謝入門(ABC)) 第33回臨床内分泌代謝 Update (2023年11月4日東京)

165) 岡崎 啓明:「入学時・雇入時健診: 若年高LDL-C血症は家族性高コレステロール血症ハイリスク」(シンポジウム: 健診データの解析から得られる最新の知見とエビデンス〜LDLコレステロールと動脈硬化〜) 第37回日本小児脂質研究会 (2023年12月3日北九州市)

166) 岡崎啓明:「成人家族性高コレステロール血症診療ガイドライン 2022の改訂のポイント」2023年1月26日 家族性高コレステロール血症と動脈硬化性疾患予防の新ガイドラインの啓発講演会 (於: 東京)

167) 岡崎啓明:「糖尿病患者さんの脂質異常症〜診療のピットフォール〜」2023年3月14日Tokyo Diabetes Web Lecture 〜糖尿病×動脈硬化〜 (於: Web)

168) 岡崎啓明:「若年成人のLDL-C健診〜生涯コレステロールリスクの軽減のために〜」2023年4月10日家族性高コレステロール血症ユニバーサルスクリーニングに関する啓発セミナー(主催: 日本動脈硬化学会) (於: Web)

169) 岡崎啓明:「若年期からのコレステロール管理〜遺伝学から見えてきたLDL-Cのthe lower, the earlier, the better〜」2023年5月25日 第10回SHATS談話会 (於: 栃木, Web)

170) 岡崎啓明:「FHスクリーニング〜小児・若

年成人期のLDL-C健診のすすめ〜」2023年8月20日「家族性高コレステロール血症 カスケードスクリーニングおよび遺伝学的検査に関する啓発」日本動脈硬化学会 (於: Web, 東京)

171) 岡崎啓明:「若年成人のLDL-C健診〜生涯コレステロールリスクの軽減のために〜」2023年10月17日「家族性高コレステロール血症 ユニバーサルスクリーニングに関する啓発セミナー」日本動脈硬化学会 (於: Web)

172) 岡崎啓明:「Lipid x years: 脂質管理のパラダイムシフト」2023年11月30日Total Management Expert Meeting (於: Web)

173) 岡崎啓明:「FHスクリーニングと早期診断治療について」2023年12月12日 FH Academy 2023 (家族性高コレステロール血症 診断・治療 医学教育プログラム) (於: 大阪)

174) 野原 淳:「動脈硬化性疾患予防ガイドライン2022 年版でみる無侵襲診断法, 成人家族性高コレステロール血症診療ガイドライン2022 におけるアキレス腱計測」(第30回診断技術向上セミナー〜特別セッション〜教育講演3-1. 家族性高コレステロール血症におけるアキレス腱計測の意義), 第55回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2023年7月8-9日栃木県宇都宮市)

175) 稲垣恭子, 長峯朋子, 山口祐司, 長尾元嗣, 福田いずみ, 岩部真人:「家族性高コレステロール血症におけるスタチン不耐症関連因子の検討」第96回日本内分泌学会総会 2023年6月3日

176) 稲垣恭子:「教育講演「生活習慣病対策・がん早期発見」肥満症, 糖尿病, 脂質異常症一改訂されたガイドラインと診療トピックスについて」第27回日本病院総合診療医学会学術総会2023. 8. 26-27 (東京)

177) Keiko Goto-Hirano, Hidetaka Eguchi, Yasushi Okazaki, Atsuko Okazaki, Masami Arai, Takao Kato, Hirotohi Ohmura, Hiroyuki Daida, Tohru Minamino. "Discrepancy in insurance covered LDLR genetic testing in familial hypercholesterolemia: A case report" Human Genetics Asia 2023/ 日本人類遺伝学会第68回大会, 2023. 10. 12 (Tokyo, Japan)

178) 三井田孝, 古橋真人「その患者さん, 原発性脂質異常症(指定難病)ではありませんか? 疑うべき症状・特徴的検査データと遺伝学的検査・先進の治療について」動脈硬化学会脂質代謝部会との共催ライブ+Webセミナー (東京) 2023年10月5日

【座長】

179) 三井田孝, 小倉正恒「シンポジウム: 新しい脂質治療薬の創薬ターゲット」第63回日本臨床化学会年次学術集会 (東京) 2023年10月27-29日

【座長】

180) 川尻剛照:「家族性高コレステロール血症診療の実践」第23回動脈硬化教育フォーラム 教育講演 (甲府市) 2023年02月05日

181) 松永圭司, 南野哲男: シンポジウム ライフステージと動脈硬化 〜シームレスな治療のために〜 FHのスクリーニング: 小児の健診スクリーニングおよび二次予防患者を含むFH患者のカスケードスクリーニング それぞれのメリットと現状・課題について第55回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2023年7月8日-9日: 宇都宮)

182) 南野哲男, 松永圭司シンポジウム 動脈硬化の先制医療: リスクの早期発見と早期治療 Ped

iatric FH Universal Screening and Reverse Cascade Screening in Kagawa第55回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2023年7月8日—9日:宇都宮)

183) 南野哲男、日下隆、星川洋一、尾崎貴視、松永圭司、岩瀬孝志、多田隼人、斯波真里子:地域で育む小児 FH スクリーニング日本動脈硬化学会FH委員会・原発性脂質異常症調査研究班、FH awareness day セミナー(2023年10月29日:高松)

184) 岡崎佐智子:「18歳は生活習慣の分岐点:健康診断で動脈硬化を防ぐ」(市民公開講座:動脈硬化予防:早めの治療で健康長寿!)第55回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2023年7月8-9日Web)

185) 岡崎佐智子:「若年成人からの健康診断で動脈硬化予防:生活習慣病から遺伝病まで」Metabolism Science Seminar (2023年10月2日Web)

186) Masatsune Ogura, Mariko Harada-Shiba. Low-density lipoprotein-triglycerides (LDL-TG) in familial hypercholesterolemia (FH): its metabolism and clinical significance. 第87回日本循環器学会学術集会 (福岡)、Oral presentation (English) session, 2023年3月11日.

187) 小倉正恒:難治性家族性高コレステロール血症患者会総会出席、2023年5月14日 (WEB開催)

188) Masatsune Ogura. Quantitative and Qualitative Assessment of Achilles Tendon Thickening and its Clinical Significance. KSoLA-JAS FH Joint Symposium、2023年7月7日 (宇都宮)

189) 小倉正恒、「FH の鑑別疾患としてのコレステリルエステル蓄積病 (ライソゾーム酸性リパーゼ欠損症)」、第55回日本動脈硬化学会総会・学術集会 シンポジウム7「今年も開催!!行列のできる診療所第3 弾:脂質異常症難病ケーススタディ」、2023年7月8日 (宇都宮市)

190) Masatsune Ogura, Factors associated with coronary artery disease risk in familial hypercholesterolemia. International Congress on Lipids and Atherosclerosis 2023, Symposium 4, 2023年9月15日 (Seoul, South Korea)

191) 小倉正恒、家族性高コレステロール血症患者の集いに出席、小児期のFH患児の管理についてコメント、2023年9月24日 (WEB)

192) 小倉正恒、吉田博、シンポジウム2「Lp(a)の最新研究」、第63回日本臨床化学会年次学術集会、2023年10月27日 (東京)【座長】

193) 小倉正恒、FHアカデミー、2023年12月16日 (大阪)

194) 多田隼人:家族性高コレステロール血症～新ガイドライン・スクリーニング・遺伝子診断・個別化医療～家族性高コレステロール血症セミナー in 福島 Apr 4, 2023 (福島)

195) 多田隼人:家族性高コレステロール血症 (FH) 新ガイドライン2022年版について 家族性高コレステロール血症ユニバーサルスクリーニングに関する啓発セミナー Apr 10, 2023 (web)

196) 多田隼人:新たなFH診療ガイドラインの活用と早期診断、治療の重要性についてFocus on the FH in Iida Apr 26, 2023 (web)

197) 多田隼人:家族性高コレステロール血症:最新の話 難治性高コレステロール血症患者会総会 May, 14, 2023 (web)

198) 多田隼人:FH診療2023～新ガイドライン・遺伝学的検査・個別化医療～ 北陸FH・ACS Semin

ar June, 1, 2023 (金沢)

199) 多田隼人:家族性高コレステロール血症 (FH) の遺伝子解析について 家族性高コレステロール血症と動脈硬化性疾患予防の新ガイドラインの啓発講演会 June, 17, 2023 (名古屋)

200) 多田隼人:循環器領域における単一遺伝子病から多因子病にわたる遺伝医療のアプローチ Meet The Expert via zoom June 21, 2023 (web)

201) 多田隼人:LDL-C下げすぎ論争へ一石!第6回 難治性 FH Web Seminar July 1, 2023(web)

202) 多田隼人:早期診断・介入の重要性 - 臨床の現場から:家族性高コレステロール血症について IRUD ワークショップ 2023 July 14, 2023 (東京)

203) 多田隼人:家族性高コレステロール血症 (FH) 最新情報とシン・ガイドライン家族性高コレステロール血症カスケードスクリーニングおよび遺伝学的検査に関する啓発 Aug 20, 2023 (東京)

204) 多田隼人:家族性高コレステロール血症遺伝学的検査の意義と実際難治性高コレステロール血症患者会総会 Sep, 24, 2023 (web)

205) 多田隼人:深く知ろう!家族性高コレステロール血症 (FH) 新ガイドライン2022年版 家族性高コレステロール血症ユニバーサルスクリーニングに関する啓発セミナー Oct 17, 2023 (web)

206) 多田隼人:厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業原発性脂質異常症調査研究班の取り組みについて FH Awareness Dayセミナー 2023 Oct 29, 2023 (高松)

207) 多田隼人:LDL-C低下療法Update 2023 スタチン単剤で満足していませんか?～LDL-C治療 new comers!～ 北陸FH・ACS Web Seminar Nov 16, 2023 (金沢)

(和文論文)

1) 岡崎啓明:「【内科疾患の診断基準・病型分類・重症度】(第10章)代謝・内分泌「家族性高コレステロール血症」」内科127(4):944-948, (2021.04)

2) 岡崎啓明:「スタチンによる筋症状:N-of-1試験からわかったこと～ノセボ効果の見える化により、研究参加者の多くがスタチン再開～」The Mainichi Medical Journal (MMJ) 17(4):116, (2021.08)

3) 塚本和久 発展する脂質異常症治療 — 現状と課題 (特集)健康診断と予防医学 Medical Practice 38(2), 219-225, 2021

4) 塚本和久 脂質異常症—高LDLコレステロール血症 今日の治療指針 2021年版—私はこう治療している (福井次矢、高木誠、小室一成 総編集) 医学書院 pp 774-777, 2021

5) 塚本和久 高LDLコレステロール血症 私の治療 (猿田享男、北村惣一郎 総監修) 日本医事新報 5085, pp 42-43, 2021

6) 土橋一重 治療法の再整理とアップデートのために 専門家による私の治療 家族性高コレステロール血症 (小児) 日本医事新報5061: 43-44, 2021. 4月

7) 小倉正恒 「家族性高コレステロール血症ヘテロ接合体の治療」(特集 脂質異常症の動向と治療の展望～ここまで到達した高コレステロール血症の治療～(総説)) カレントセラピー 2021; 39巻9号: 22-27

- 8) 小倉正恒 「RNAi治療薬inclisiranによるPCSK9阻害」(話題/総説)糖尿病・内分泌代謝科 2021; 53巻3号: 318-324
- 9) 小倉正恒 「脂質異常症の問診・身体所見と臨床検査」(総説)日本医師会雑誌「生涯教育シリーズ-101 内分泌疾患・糖尿病・代謝疾患—診療のエッセンス」2021; 150巻・特別号(2): 275-276
- 10) 小倉正恒 「角膜輪、皮膚黄色腫の写真/アキレス腱肥厚の肉眼的所見とX線像・超音波画像」(カラー口絵/解説)日本医師会雑誌「生涯教育シリーズ-101 内分泌疾患・糖尿病・代謝疾患—診療のエッセンス」2021; 150巻・特別号(2): 275-276
- 11) 山下静也 第22章 脂質異常症用薬 ポケット判 治療薬UP-TO-DATE 2021(監修:矢崎義雄、編集:松澤佑次、永井良三、伊藤貞嘉、松原和夫): 350-362, 2021(メデイカルレビュー社)
- 12) 山下静也 2.脂質異常症 日常診療に活かす診療ガイドラインUP-TO-DATE 2022-2023, in press(メデイカルレビュー社)
- 13) 山下静也、秋下雅弘、浅田祐士郎、荒井秀典、石橋 俊、江頭健輔、岡村智教、梶波康二、木下 誠、葛谷雅文、神崎恒一、斯波真理子、島野仁、平田健一、横手幸太郎、横出正之、吉田雅幸、増田大作 脂質異常症改善薬の臨床評価に関するガイドラインについて 薬生薬審発0706第1号(令和3年7月6日)
- 14) 山下静也 2020年度日本内科学会生涯教育講演会 Cセッション 脂質異常症の検査と治療の最前線 日本内科学会雑誌110(3):546-555, 2021
- 15) 山下静也 特集 ドクターにお聞きしました コレステロールと中性脂肪 すこぶる第217号 冬号2021(令和3年1月1日発行):6-11, 2021
- 16) 山下静也 III章. 代謝疾患 1.脂質代謝異常 1) リポタンパク代謝とその調節機構 生涯教育シリーズ101 日本医師会雑誌第150巻・特別号(2) 内分泌疾患・糖尿病・代謝疾患—診療のエッセンス(監修:横手幸太郎、編集:小川佳宏、下村伊一郎、山内敏正):S268-271, 2021
- 17) 山下静也 特集:脂質異常症の動向と治療の展望—ここまで到達した高コレステロール血症の治療—家族性高コレステロール血症の診断と問題点 カレントセラピー 39(9):813-819, 2021
- 18) 山下静也 徹底対策! 動脈硬化 もしかしてあなたも? 家族性高コレステロール血症 ぎょうの健康2021年10月号:38-41, 2021
- 19) 斯波真理子, LDLR(関連疾患:家族性高コレステロール血症), 小児科診療 Vol. 84 No. 11, 1540-1544, 2021. 11
- 20) 斯波真理子, 家族性高コレステロール血症, 日本医師会雑誌 第150巻 特別号(2), 277-279, 2021. 10
- 21) 斯波真理子, 小児家族性高コレステロール血症の地用, Current Therapy Vol. 39 No. 9, 34-38, 2021. 9
- 22) 斯波真理子:脂質異常症に対する新規薬剤の開発状況, 医学と薬学 Vol. 79 1293-1298, 2022. 10
- 23) 松木恒太, 斯波真理子:家族性高コレステロール血症診療のUpdate, PM Vol. 42No. 9 Prog. Med. 2022. 9 47(855)-52(860)
- 24) 斯波真理子、家族性高コレステロール血症、遺伝子医学 季刊42号(Vol. 12 No. 4 78-84, 2022. 10
- 25) 斯波真理子, 循環器疾患領域, 日本アフェシス学会雑誌 Vol. 41 No. 3, 177-181, 2022
- 26) 斯波真理子, PCSK9阻害薬, 臨牀と研究別冊 第99巻第1号, 22-26, 2022. 1
- 27) 斯波真理子, 家族性高コレステロール血症 遺伝が絡み、子どもの頃から進行早めに動脈硬化の抑制を, 受きたい医療2022年版64-65. 2021. 11
- 28) 塚本和久 エゼチミブ 特集/脂質異常症診療の最新知識 臨牀と研究 99(1), 17-21, 2022
- 29) 関口徹、塚本和久 動脈硬化の危険因子には何があるか 頸動脈病変の臨床 カレントセラピー 40(7), 645-649, 2022
- 30) 塚本和久 動脈硬化性疾患予防ガイドラインの概要 医学と薬学 79(10), 1267-1273
- 31) 塚本和久、寺本民生 脂質異常症(高脂血症) 健診・人間ドックハンドブック(西崎泰弘 編集) 中外医学社、pp 79-89, 2022
- 32) 塚本和久 脂質代謝総論 朝倉内科学第12版(矢崎義雄、小室一成 総編集) IV 朝倉書店 pp 427-433, 2022
- 33) 塚本和久 虚血性心疾患に対する薬物療法 代謝専門医にQuestion. 循環器診療コンプリート 虚血性心疾患(山口 修 編集) Gakken pp 179, 2022
- 34) 荒川純子、池脇克則:脂質異常症—高 LDL-C, 高 non-HDL-C, 低 HDL-C, 高 TG 血症と腎障害 腎と透析 92(5) 866-69 2022. 5
- 35) 荒川純子、池脇克則:併存疾患のない中性脂肪低値を放置してもよいのか? 日本医事新報 No 5131 53-4 2022. 8. 27
- 36) 多田隼人. 家族性高コレステロール血症(FH) 遺伝子診療の進歩. Medical Science Digest Vol48 No 6 7-10, 2022
- 37) 多田隼人. 家族性高コレステロール血症に対する包括的リスク管理. 医学と薬学 Vol 79. No 10. 1-8. 2022
- 38) 山下静也:脂質異常症. 日常診療に活かす診療ガイドラインUP-TO-DATE 2022-2023(監修:門脇 孝、小室一成、宮地良樹)(メデイカルレビュー社):409-416, 2022.
- 39) 山下静也:脂質異常症. 脳・心・腎・血管疾患 クリニカル・トライアル Annual Overview 2022(編集・発行 臨床研究適正評価教育機構(J-CLEAR)):37-47, 2022.
- 40) 山下静也:アンコール放送 徹底対策! 動脈硬化 もしかしてあなたも? 家族性高コレステロール血症. ぎょうの健康2022年3月号:92-93, 2022.
- 41) 山下静也:第28回日本未病学会学術集会「動脈硬化性疾患リスク評価と栄養の未病に果たす役割」基調講演: 動脈硬化性疾患予防のための危険因子の評価・管理と診療ガイドライン. 日本未病学会雑誌28(1):81-88, 2022.
- 42) 山下静也:「からだの質問箱」 Q コレステロール薬必要か. 読売新聞全国版朝刊2022年5月21日版:14, 2022.
- 43) 土橋一重 小児FH診療の進歩 Medical Science Digest 48(特集 家族性高コレステロール血症診療の進歩): 284-287, 2022. 06
- 44) 土橋一重 小児FHガイドライン、見落とし

防止策を新設 Medical Tribune 医療ニュース2022 (https://medical-tribune.co.jp/news/2022/0812546817/) 2022. 8. 12.

45) 土橋一重 動脈硬化性疾患予防GLが5年ぶりに改訂 小児FH Medical Tribune 55, No. 17, P4, 2022. 9. 1.

46) 土橋一重 小児FHの診断と治療 日本動脈硬化学会 家族性高コレステロール血症診療ガイドライン解説動画 (https://www.j-athero.org/jp/fhguideline2022_commentary/) 2022. 9. 6.

47) 小倉正恒. 「FHホモ接合体診療の進歩」 Medical Science Digest. 2022; 48(6): 20-23.

48) 藤岡由夫、木庭新治、小倉正恒、吉田博. (特別座談会) 脂質異常症-臨床検査に関するトピックス-本邦で進む脂質異常症の検査、治療、そして標準化作業. Vita. 2022; 39(4): 1-26.

49) 岡崎啓明: 「PCSK9阻害薬による高コレステロール血症治療」特集: 心血管病の治療薬・予防薬の進歩〜最新薬物治療のエッセンス「診断と治療」2022. 10.

50) 稲垣恭子 及川眞一: 脂質異常症 令和5年度版「健康運動指導士養成講習会テキスト」

51) 松木恒太、斯波真理子: 家族性高コレステロール血症, 循環器内科, 94 (1), 52-58, 2023

52) 松木恒太、斯波真理子: 小児家族性高コレステロール血症-診断と治療のUpdate, SRL宝函 44 (1), 11-19, 2023

53) 斯波真理子, 森田英晃, 星賀正明: 家族性高コレステロール血症診断の最前線, 大阪医科大学医学雑誌, 82 (1), 27-33, 2023. 9. 30.

54) 槇野久士, 斯波真理子: LDLアフェレシス, 診断と治療 111 (9), 123-127, 2023

55) 斯波真理子, 和田郁人: 脂質異常症, CLINICAL NEUROSCIENCE 41(5):705-709, 2023. 5

56) 岡崎啓明: 「脂質異常症-高LDLコレステロール血症」今日の治療指針 2024年版. 医学書院. 2024. 01

57) 岡崎啓明: 【知っておくべき!モノクロな薬たち(注:モノクローナル抗体の話ですよ〜)】(第1部)あなたもよく使うモノクロな薬たち(非腫瘍性疾患) 高コレステロール血症に使用するモノクローナル抗体「エボロクマブ」総合診療 33(6):664-669. 医学書院. 2023. 6

58) 岡崎啓明: エビデンスでみる糖尿病・内分泌疾患 脂質異常症の治療「コレステロール低下薬の最新エビデンス」2023年3・4月号・a0024糖尿病・内分泌プラクティスWeb. https://practice.dm-rg.net/special/ebm/2c8a5478-6cda-47a0-8c9d-50d384d2aa38 創新社. 2023. 04

59) 岡崎啓明、分担執筆: 「臨床力を評価するリアルな内科診療の問題集」(セクション011, 052, 073, 086, 105) 南江堂. 2023. 2

60) 稲垣恭子 及川眞一: 健康運動指導士養成講習会テキスト 上 脂質異常症 令和5年版 公益社団法人 健康・体力づくり事業財団編集 2023年3月

61) 岡崎佐智子: 「日本人若年者の脂質異常症とその診療方針」Medical Practice 40(1):87-93, 2023. 1

(英文論文)

1) Nohara A, Tada H, Ogura M, Okazaki S, Ono K, Shimano H, Daida H, Dobashi K, Hayash

i T, Hori M, Matsuki K, Minamino T, Yokoyama S, Harada-Shiba M. Homozygous Familial Hypercholesterolemia. J Atheroscler Thromb. 2021 Jul 1;28(7):665-678.

2) Matsunaga K, Mizobuchi A, Fu HY, Ishikawa S, Tada H, Kawashiri MA, Yokota I, Sasaki T, Ito S, Kunikata J, Iwase T, Hirao T, Yokoyama K, Hoshikawa Y, Fujisawa T, Dobashi K, Kusaka T, Minamino T. Universal Screening for Familial Hypercholesterolemia in Children in Kagawa, Japan. J Atheroscler Thromb. 2021 Jun 26.

3) Sayaka Funabashi, Yu Kataoka, Sayaka Funabashi, Mika Hori, Masatsune Ogura, Yuriko Nakaoku, Kunihiro Nishimura, Takahito Doi, Ryo Nishikawa, Kosaku Tsuda, Teruo Noguchi, Mariko Harada-Shiba. Substantially elevated atherosclerotic risks in Japanese Severe Familial Hypercholesterolemia Defined by the International Atherosclerosis Society. JACC Asia 2021;1:245-255.

4) Yokoyama S. Finding Importance for Universal Screening of Familial Hypercholesterolemia. J Atheroscler Thromb. 2021 Jul 10. doi: 10.5551/jat.ED183. Epub ahead of print. PMID: 34248088.

5) Yokoyama S. Measurement of Achilles Tendon Thickness is a Key for International Harmonization in Clinical Diagnosis of Familial Hypercholesterolemia. J Atheroscler Thromb. 2021 Jun 5. doi: 10.5551/jat.ED180. Epub ahead of print. PMID: 34092747.

6) Omote K, Yokota I, Nagai T, Sakuma I, Nakagawa Y, Kamiya K, Iwata H, Miyauchi K, Ozaki Y, Hibi K, Hiro T, Fukumoto Y, Mori H, Hokimoto S, Ohashi Y, Ohtsu H, Ogawa H, Daida H, Iimuro S, Shimokawa H, Saito Y, Kimura T, Matsuzaki M, Nagai R, Anzai T. High-Density Lipoprotein Cholesterol and Cardiovascular Events in Patients with Stable Coronary Artery Disease Treated with Statins: An Observation from the REAL-CAD Study. J Atheroscler Thromb 2021. Jan 9. doi: 10.5551/jat.59881. Online ahead of print.

7) Naito R, Daida H, Masuda D, Harada-Shiba M, Arai H, Bujo H, Ishibashi S, Koga N, Oikawa S, Yamashita S. Relation of Serum Lipoprotein(a) Levels to Lipoprotein and Apolipoprotein Profiles and Atherosclerotic Diseases in Japanese Patients with Heterozygous Familial Hypercholesterolemia: Familial Hypercholesterolemia Expert Forum (FAME) Study. J Atheroscler Thromb 2021. Aug 30. doi: 10.5551/jat.63019. Online ahead of print

8) Fukase T, Dohi T, Kato Y, Chikata Y, Takahashi N, Endo H, Doi S, Nishiyama H, Okai I, Iwata H, Okazaki S, Isoda K, Miyauchi K, Daida H, Minamino T. High Apolipoprotein E Levels Predict Adverse Limb Events in Patients with Peripheral Artery Disease Due to Peripheral Artery Disease Undergoing Endovascular Treatment and On-Statins Treatment. Int Heart J 2021;62:872-8.

- 9) Fukase T, Dohi T, Chikata Y, Takahashi N, Endo H, Doi S, Nishiyama H, Kato Y, Okai I, Iwata H, Okazaki S, Isoda K, Miyauchi K, Daida H, Minamino T. Serum apolipoprotein E levels predict residual cardiovascular risk in patients with chronic coronary syndrome undergoing first percutaneous coronary intervention and on-statin treatment. *Atherosclerosis* 2021;333:9-15.
- 10) Dobashi K.: Changes in Serum Cholesterol in Childhood and its Tracking to Adulthood. *J Atheroscler Thromb.* 2021. (in press)
- 11) Nagahara K, Nishibukuro T, Ogiwara Y, Ikegawa K, Tada H, Yamagishi M, Kawashiri MA, Ochi A, Toyoda J, Nakano Y, Adachi M, Mizuno K, Hasegawa Y, Dobashi K.: Genetic Analysis of Japanese Children Clinically Diagnosed with Familial Hypercholesterolemia. *J Atheroscler Thromb.* 2021. (in press)
- 12) Matsunaga K, Mizobuchi A, Fu HY, Ishikawa S, Tada H, Kawashiri MA, Yokota I, Sasaki T, Ito S, Kunikata J, Iwase T, Hirao T, Yokoyama K, Hoshikawa Y, Fujisawa T, Dobashi K, Kusaka T, Minamino T.: Universal Screening for Familial Hypercholesterolemia in Children in Kagawa, Japan. *J Atheroscler Thromb.* 2021.
- 13) EAS Familial Hypercholesterolaemia Studies Collaboration (FHSC). Global perspective of familial hypercholesterolaemia: a cross-sectional study from the EAS Familial Hypercholesterolaemia Studies Collaboration (FHSC). *Lancet.* 2021 Nov 6;398(10312):1713-1725.
- 14) Yamashita S, Masuda D, Harada-Shiba M, Arai H, Bujo H, Ishibashi S, Daida H, Koga N, Oikawa S; FAME Study Group. Effectiveness and Safety of Lipid-Lowering Drug Treatments in Japanese Patients with Familial Hypercholesterolemia: Familial Hypercholesterolemia Expert Forum (FAME) Study. *J Atheroscler Thromb.* 2021 May 13. doi: 10.5551/jat.62764. Epub ahead of print. PMID: 33980760.
- 15) Doi T, Hori M, Harada-Shiba M, Kataoka Y, Onozuka D, Nishimura K, Nishikawa R, Tsuda K, Ogura M, Son C, Miyamoto Y, Noguchi T, Shimokawa H, Yasuda S. Patients With LDLR and PCSK9 Gene Variants Experienced Higher Incidence of Cardiovascular Outcomes in Heterozygous Familial Hypercholesterolemia. *J Am Heart Assoc.* 2021; 10(4): e018263.
- 16) Nishikawa R, Furuhashi M, Hori M, Ogura M, Harada-Shiba M, Okada T, Koseki M, Kujiroka T, Hattori H, Ito R, Muranaka A, Kokubu N, Miura T. A Resuscitated Case of Acute Myocardial Infarction with both Familial Hypercholesterolemia Phenotype Caused by Possibly Oligogenic Variants of the PCSK9 and ABCG5 Genes and Type I CD36 Deficiency. *J Atheroscler Thromb.* 2021. doi: 10.5551/jat.58909
- 17) Michikura M, Ogura M, Hori M, Furuta K, Hosoda K, Harada-Shiba M. Achilles Tendon Softness as a New Tool for Diagnosing Familial Hypercholesterolemia. *JACC Cardiovasc Imaging.* 2021 Jul;14(7):1483-1485.
- 18) Kuyama N, Kataoka Y, Takegami M, Nishimura K, Harada-Shiba M, Hori M, Ogura M, Otsuka F, Asaumi Y, Noguchi T, Tsujita K, Yasuda S. Circulating Mature PCSK9 Level Predicts Diminished Response to Statin Therapy. *J Am Heart Assoc.* 2021; 10(11): e019525.
- 19) Ishii T, Ogura M, Nakamori H, Hori M, Harada-Shiba M, Tamura K, Oyama K. Switching from lipoprotein apheresis to evolocumab in FH siblings on hemodialysis: case reports and discussion. *CEN Case Rep.* 2021; 10(4): 592-597.
- 20) Ogura M, Harada-Shiba M, Masuda D, Arai H, Bujo H, Ishibashi S, Daida H, Koga N, Oikawa S, Yamashita S; FAME Study Group. Factors Associated with Carotid Atherosclerosis and Achilles Tendon Thickness in Japanese Patients with Familial Hypercholesterolemia: A Subanalysis of the Familial Hypercholesterolemia Expert Forum (FAME) Study. *J Atheroscler Thromb.* 2021 Jun 10. doi: 10.5551/jat.62925. Online ahead of print.
- 21) Tada H, Hori M, Matsuki K, Ogura M, Nohara A, Kawashiri MA, Harada-Shiba M. Achilles Tendon Thickness Assessed by X-ray Predicting a Pathogenic Mutation in Familial Hypercholesterolemia Gene. *J Atheroscler Thromb.* 2021 Jul 1. doi: 10.5551/jat.62869. Online ahead of print.
- 22) Yoshida H, Hirowatari Y, Ogura M, Harada-Shiba M. Current concept and residual issues of lipoprotein(a) determination for a cardiovascular risk factor. *Eur J Clin Invest.* 2021 Nov 8:e13700, in press
- 23) Funabashi S, Kataoka Y, Hori M, Ogura M, Nakaoku Y, Nishimura K, Doi T, Nishikawa R, Tsuda K, Noguchi T, Harada-Shiba M. Substantially Elevated Atherosclerotic Risks in Japanese Severe Familial Hypercholesterolemia Defined by the International Atherosclerosis Society. *JACC: Asia.* 2021 Sep, 1(2): 245-255.
- 24) Michikura M, Ogura M, Hori M, Matsuki K, Makino H, Hosoda K, Harada-Shiba M. Association between Achilles tendon softness and atherosclerotic cardiovascular disease in patients with familial hypercholesterolemia. *J Atheroscler Thromb.* 2021, accepted.
- 25) Tada H, Okada H, Nohara A, Yamagishi M, Takamura M, Kawashiri MA. Effect of Cumulative Exposure to Low-Density Lipoprotein-Cholesterol on Cardiovascular Events in Patients With Familial Hypercholesterolemia. *Circ J.* 2021 Oct 25;85(11):2073-2078
- 26) Nomura A, Sato T, Tada H, Kannon T, Hosomichi K, Tsujiguchi H, Nakamura H, Takamura M, Tajima A, Kawashiri MA. Polygenic risk scores for low-density lipoprotein cholesterol and familial hypercholesterolemia. *J Hum Genet.* 2021 Nov;66(11):1079-1087
- 27) Tada H, Yamagami K, Kojima N, Shibayama J, Nishikawa T, Okada H, Nomura A, Usui S,

- Sakata K, Takamura M, Kawashiri MA. Prevalence and Impact of Apolipoprotein E7 on LDL Cholesterol Among Patients With Familial Hypercholesterolemia. *Front Cardiovasc Med*. 2021 Apr 13;8:625852.
- 28) Tada H, Takamura M, Kawashiri MA. Familial Hypercholesterolemia: A Narrative Review on Diagnosis and Management Strategies for Children and Adolescents. *Vasc Health Risk Manag*. 2021 Feb 17;17:59-67.
- 29) Tada H, Okada H, Nomura A, Nohara A, Yamagishi M, Takamura M, Kawashiri MA. Prognostic impact of cascade screening for familial hypercholesterolemia on cardiovascular events. *J Clin Lipidol*. 2021 Mar-Apr;15(2):358-365.
- 30) Tada H, Okada H, Nomura A, Usui S, Sakata K, Nohara A, Yamagishi M, Takamura M, Kawashiri MA. Clinical Diagnostic Criteria of Familial Hypercholesterolemia - A Comparison of the Japan Atherosclerosis Society and Dutch Lipid Clinic Network Criteria. *Circ J*. 2021 May 25;85(6):891-897.
- 31) Antonio J Vallejo-Vaz, Christophe AT Stevens, Alexander RM Lyons, Kanika S Dharmarat, Tomas Freiburger, G Kees Hovingh, John J P Kastelein, Pedro Mata, Frederick J Raal, Raul D Santos, Handrean Soran, Gerald F. Watts, Marianne Abifadel, Carlos A Aguilar-Salinas, Khalid Alhabib, Mutaz Alkhneifawi, Wael Almahmeed, Fahad Alnouri, Rodrigo Alonso, Khalid Al-Rasadi, Ahmad Al-Sarraf, Nasreen Al-Sayed, Francisco Araujo-Pestana, Tester F Ashavaid, Maciej Banach, Sophie Béliard, Christoph J Binder, Martin P Bogsrud, Mafalda Bourbon, Krzysztof Chlebus, Pablo Corral, Kairat Davletov, Olivier S Descamps, Ronen Durst, Marat Ezhov, Dan Gaita, Jacques Genest, Urh Groselj, Mariko Harada-Shiba, Kirsten B Holven, Meral Kayikcioglu, Weerapan Khovidhunkit, Katarina Lalic, Gustavs Latkovskis, Ulrich Laufs, Evangelos Liberopoulos, Marcos M Lima-Martinez, Jie Lin, Vincent Maher, David Marais, Winfried März, Erkin Mirrahimov, André R Miserez, Olena Mitchenko, Hapizah Nawawi, Børge G Nordestgaard, Andrie Panayiotou, György Paragh, Zaneta Petrulioniene, Belma Pojkic, Arman Postadziyan, Katarina Raslova, Ashraf Reda, Željko Reiner, Fouzia Sadig, Wilson Ehidiemen Sadoh, Heribert Schunkert, Aleksandr B Shek, Mario Stoll, Erik Stroes, Ta-Chen Su, Tavintharan Subramaniam, Andrey V Susekov, Myra Tilney, Brian Tomlinson, Thanh Huong Truong, Alexandros Tselepis, Anne Tybjærg-Hansen, Alejandra Vázquez Cárdenas, Margus Viigimaa, Luya Wang, Shizuya Yamashita, Lale Tokgozoglu, Alberico L. Catapano, Kausik K Ray; on behalf of the EAS Familial Hypercholesterolemia Studies Collaboration (FHSC) Investigators. Global perspective of familial hypercholesterolemia: a cross-sectional study from the EAS Familial Hypercholesterolemia Studies Collaboration (FHSC). *Lancet*. 2021 Jul 10;397(10276):1713-1725. doi: 10.1016/S0140-6736(21)00201-8.
- 32) Kawame H, Fukushima A, Fuse N, Nagami F, Suzuki Y, Sakurai-Yageta M, Yasuda J, Yamaguchi-Kabata Y, Kinoshita K, Ogishima S, Takai T, Kuriyama S, Hozawa A, Nakaya N, Nakamura T, Minegishi N, Sugawara J, Suzuki K, Tomita H, Uruno A, Kobayashi T, Aizawa Y, Tokutomi T, Yamamoto K, Ohneda K, Kure S, Aoki Y, Katagiri H, Ishigaki Y, Sawada S, Sasaki M, Yamamoto M. The return of individual genomic results to research participants: design and pilot study of Tohoku Medical Megabank Project. *J Hum Genet*. 2021 Jul 8. doi: 10.1038/s10038-021-00952-8. Online ahead of print.
- 33) Michikura M, Hori M, Ogura M, Hosoda K, Harada-Shiba M. The impact of gene variants on the thickness and softness of the Achilles tendon in familial hypercholesterolemia. *Atherosclerosis*. 2022 Aug 30;358:41-46. doi: 10.1016/j.atherosclerosis.2022.08.014. Online ahead of print.
- 34) Funabashi S, Kataoka Y, Hori M, Ogura M, Doi T, Noguchi T, Harada-Shiba M. Characterization of Polyvascular Disease in Heterozygous Familial Hypercholesterolemia: Its Association With Circulating Lipoprotein(a) Levels. *J Am Heart Assoc*. 2022 Aug 16;11(16):e025232. doi: 10.1161/JAHA.121.025232. Epub 2022 Aug 5.
- 35) Harada-Shiba M, Koezuka R, Makino H, Ogura M. Gradual dose Titration of Lomitapide may Prevent Therapeutic Delays in Patients with Homozygous Familial Hypercholesterolemia. *J Atheroscler Thromb*. 2022 Jun 23. doi: 10.5551/jat.LE003. Online ahead of print.
- 36) Hori M, Hasegawa Y, Hayashi Y, Nakagami T, Harada-Shiba M. Acute Cholesterol-Lowering Effect of Exendin-4 in Ldlr^{-/-} and C57BL/6J Mice. *J Atheroscler Thromb*. 2022 Mar 19. doi: 10.5551/jat.60921. Online ahead of print.
- 37) Harada-Shiba M. The Roles of Genetic Analysis in the Diagnosis of Pediatric Patients with Familial Hypercholesterolemia. *J Atheroscler Thromb*. 2022 May 1;29(5):575-576. doi: 10.5551/jat.ED193. Epub 2022 Mar 5.
- 38) Hori M, Takahashi A, Hosoda K, Harada-Shiba M. Identification of a novel large duplication (exon2_6dup): copy number variation in the LDLR gene in a large family with familial hypercholesterolemia by whole-genome sequencing. *J Clin Lipidol*. 2022 Mar-Apr;16(2):167-172. doi: 10.1016/j.jacl.2022.01.007. Epub 2022 Jan 21.
- 39) Tromp TR, Hartgers ML, Hovingh GK, Vallejo-Vaz AJ, Ray KK, Soran H, Freiburger T, Bertolini S, Harada-Shiba M, Blom DJ, Raal FJ, Cuchel M; Homozygous Familial Hypercholesterolemia International Clinical Collaborators. Worldwide experience of homozygous familial hypercholesterolemia: retrospective cohort study. *Lancet*. 2022 Feb 19;399(10326):719-728. doi: 10.1016/S0140-6736(21)02001-8.

Epub 2022 Jan 28.

40) Kataoka Y, Funabashi S, Doi T, Harada-Shiba M. How Can We Identify Very High-Risk Heterozygous Familial Hypercholesterolemia?

J Atheroscler Thromb. 2022 Jun 1;29(6):795-807. doi: 10.5551/jat.RV17063. Epub 2022 Jan 13.

41) Michikura M, Ogura M, Hori M, Matsuki K, Makino H, Hosoda K, Harada-Shiba M.

42) Association between Achilles Tendon Softness and Atherosclerotic Cardiovascular Disease in Patients with Familial Hypercholesterolemia. J Atheroscler Thromb. 2022; 29(11): 1603-1612.

43) Yamashita S, Masuda D, Harada-Shiba M, Arai H, Bujo H, Ishibashi S, Daida H, Koga N and Oikawa S. Effectiveness and Safety of Lipid-Lowering Drug Treatments in Japanese Patients with Familial Hypercholesterolemia: Familial Hypercholesterolemia Expert Forum (FAME) Study. J Atheroscler Thromb. 2022;29: 608-638.

44) Tada H, Kurashina T, Ogura M, Takegami M, Miyamoto Y, Arai H, Harada-Shiba M and Ishibashi S. Prospective Registry Study of Primary Dyslipidemia (PROLIPID): Rationale and Study Design. J Atheroscler Thromb. 2022;29:953-969.

45) Tada H, Hori M, Matsuki K, Ogura M, Nozohara A, Kawashiri MA and Harada-Shiba M. Achilles Tendon Thickness Assessed by X-ray Predicting a Pathogenic Mutation in Familial Hypercholesterolemia Gene. J Atheroscler Thromb. 2022;29:816-824.

46) Ogura M, Harada-Shiba M, Masuda D, Arai H, Bujo H, Ishibashi S, Daida H, Koga N, Oikawa S and Yamashita S. Factors Associated with Carotid Atherosclerosis and Achilles Tendon Thickness in Japanese Patients with Familial Hypercholesterolemia: A Subanalysis of the Familial Hypercholesterolemia Expert Forum (FAME) Study. J Atheroscler Thromb. 2022;29:906-922.

47) Nishikawa R, Furuhashi M, Hori M, Ogura M, Harada-Shiba M, Okada T, Koseki M, Kujioka T, Hattori H, Ito R, Muranaka A, Kokube N and Miura T. A Resuscitated Case of Acute Myocardial Infarction with both Familial Hypercholesterolemia Phenotype Caused by Possibly Oligogenic Variants of the PCSK9 and ABCG5 Genes and Type I CD36 Deficiency. J Atheroscler Thromb. 2022;29:551-557.

48) Naito R, Daida H, Masuda D, Harada-Shiba M, Arai H, Bujo H, Ishibashi S, Koga N, Oikawa S and Yamashita S. Relation of Serum Lipoprotein(a) Levels to Lipoprotein and Apolipoprotein Profiles and Atherosclerotic Diseases in Japanese Patients with Heterozygous Familial Hypercholesterolemia: Familial Hypercholesterolemia Expert Forum (FAME) Study. J Atheroscler Thromb. 2022;29:1188-1200.

49) Harada-Shiba M, Ako J, Hirayama A, Nakamura M, Nohara A, Sato K, Murakami Y, Koshi

da R, Ozaki A and Arai H. Familial Hypercholesterolemia in Patients with Acute Coronary Syndrome: Genetic Insights from EXPLORE-J. J Atheroscler Thromb. 2022;29:1201-1212.

50) Shinji Yokoyama. Measurement of Achilles Tendon Thickness is a Key for International Harmonization in Clinical Diagnosis of Familial Hypercholesterolemia. J Atheroscler Thromb, (2022) 29, 814-815.

51) Shinji Yokoyama. Finding Importance for Universal Screening of Familial Hypercholesterolemia. J Atheroscler Thromb, 2022; 29: 808-810.

52) Arai H, Bujo H, Masuda D, Ishibashi T, Nakagawa S, Tanabe K, Kagimura T, Kang HJ, Kim MH, Sung J, Kim SH, Kim CH, Park JE, Ge J, Oh BH, Kita T, Saito Y, Fukushima M, Matsuzawa Y, Yamashita S. Integrated Analysis of Two Probucol Trials for the Secondary Prevention of Atherosclerotic Cardiovascular Events: PROSPECTIVE and IMPACT. J Atheroscler Thromb. 2022 Jun 1;29(6):850-865.

53) Ishii J, Kashiwabara K, Ozaki Y, Takahashi H, Kitagawa F, Nishimura H, Ishii H, Iimuro S, Kawai H, Muramatsu T, Naruse H, Iwata H, Tanizawa-Motoyama S, Ito H, Watanabe E, Matsuyama Y, Fukumoto Y, Sakuma I, Nakagawa Y, Hibi K, Hiro T, Hokimoto S, Miyauchi K, Ohtsu H, Izawa H, Ogawa H, Daida H, Shimokawa H, Saito Y, Kimura T, Matsuzaki M, Nagai R. Small Dense Low-Density Lipoprotein Cholesterol and Cardiovascular Risk in Statin-Treated Patients with Coronary Artery Disease. J Atheroscler Thromb. 2022 Oct 1;29(10):1458-1474. doi: 10.5551/jat.63229. Epub 2021 Dec 9. PMID: 34880156

54) Fukase T, Dohi T, Nishio R, Takeuchi M, Takahashi N, Chikata Y, Endo H, Doi S, Nishiyama H, Okai I, Iwata H, Okazaki S, Miyachi K, Daida H, Minamino T. Paradoxical Long-Term Impact Between Serum Apolipoprotein E and High-Density Lipoprotein Cholesterol in Patients Undergoing Percutaneous Coronary Intervention. J Atheroscler Thromb. 2022 Aug 5. doi: 10.5551/jat.63535. Online ahead of print. PMID: 35934781

55) Fukase T, Dohi T, Nishio R, Takeuchi M, Takahashi N, Chikata Y, Endo H, Doi S, Nishiyama H, Okai I, Iwata H, Okazaki S, Miyachi K, Daida H, Minamino T. Combined impacts of low apolipoprotein A-I levels and reduced renal function on long-term prognosis in patients with coronary artery disease undergoing percutaneous coronary intervention. Clin Chim Acta. 2022 Nov 1;536:180-190. doi: 10.1016/j.cca.2022.09.020. Epub 2022 Oct 4. PMID: 36202225

56) Wakabayashi K, Suzuki H, Fukumoto Y, Obara H, Kakuma T, Sakuma I, Kimura T, Iimuro S, Daida H, Shimokawa H, Nagai R. Comorbidities Associated With Residual Cardiovascular Risk in Patients With Chronic Coronary Syndrome Receiving Statin Therapy - Subanalysis

- of the REAL-CAD Trial. *Circ Rep.* 2022 Aug 24; 4(9):422-428. doi: 10.1253/circrep.CR-22-007 0. eCollection 2022 Sep 9. PMID: 36120482
- 57) Takahashi D, Wada H, Ogita M, Yasuda K, Nishio R, Takeuchi M, Shitara J, Tsuboi S, Dohi T, Suwa S, Miyauchi K, Daida H, Minami no T. Impact of Lipoprotein(a) as a Residual Risk Factor in Long-Term Cardiovascular Outcomes in Patients With Acute Coronary Syndrome Treated With Statins. *Am J Cardiol.* 2022 Apr 1;168:11-16. doi: 10.1016/j.amjcard.2021.12.014. Epub 2022 Jan 20. PMID: 35067346
- 58) Natsuaki M, Morimoto T, Iimuro S, Fujita R, Iwata H, Miyauchi K, Inoue T, Nakagawa Y, Nishihata Y, Daida H, Ozaki Y, Suwa S, Sakuma I, Furukawa Y, Shiomi H, Watanabe H, Yamaji K, Saito N, Matsuzaki M, Nagai. Thrombotic Risk Stratification and Intensive Statin Therapy for Secondary Prevention of Coronary Artery Disease - Insights From the REAL-CAD Study. *Circ J.* 2022 Aug 25;86(9):1416-1427. doi: 10.1253/circj.CJ-22-0315. Epub 2022 Aug 5. PMID: 35934778
- 59) Omote K, Yokota I, Nagai T, Sakuma I, Nakagawa Y, Kamiya K, Iwata H, Miyauchi K, Ozaki Y, Hibi K, Hiro T, Fukumoto Y, Mori H, Hokimoto S, Ohashi Y, Ohtsu H, Ogawa H, Daida H, Iimuro S, Shimokawa H, Saito Y, Kimura T, Matsuzaki M, Nagai R, Anzai T. High-Density Lipoprotein Cholesterol and Cardiovascular Events in Patients with Stable Coronary Artery Disease Treated with Statins: An Observation from the REAL-CAD Study. *J Atheroscler Thromb.* 2022 Jan 1;29(1):50-68. doi: 10.5551/jat.59881. Epub 2021 Jan 9. PMID: 33431716
- 60) Matsunaga K, Mizobuchi A, Ying Fu H, Ishikawa S, Tada H, Kawashiri MA, Yokota I, Sasaki T, Ito S, Kunikata J, Iwase T, Hirao T, Yokoyama K, Hoshikawa Y, Fujisawa T, Dobashi K, Kusaka T, Minamino T. Universal Screening for Familial Hypercholesterolemia in Children in Kagawa, Japan. *J Atheroscler Thromb.* 2022 Jun 1;29(6):839-849. doi: 10.5551/jat.62780.
- 61) Tada H, Kojima N, Yamagami K, Nomura A, Nohara A, Usui S, Sakata K, Fujino N, Takamura M, Kawashiri MA. Effects of Different Types of Pathogenic Variants on Phenotypes of Familial Hypercholesterolemia. *Front Genet.* 2022 Apr 11;13:872056
- 62) Nagahara K, Nishibukuro T, Ogiwara Y, Ikegawa K, Tada H, Yamagishi M, Kawashiri MA, Ochi A, Toyoda J, Nakano Y, Adachi M, Mizuno K, Hasegawa Y, Dobashi K. Genetic Analysis of Japanese Children Clinically Diagnosed with Familial Hypercholesterolemia. *J Atheroscler Thromb.* 2022 May 1;29(5):667-677
- 63) Okada H, Tada H, Nomura A, Nohara A, Okeie K, Nozue T, Michishita I, Takamura M, Takemura H, Kawashiri MA. Whole Exome Sequencing Insufficient for a Definitive Diagnosis of a Patient with Compound Heterozygous Familial Hypercholesterolemia. *Intern Med.* 2022; 61(19):2883-2889
- 64) Amalia Despoina Koutsogianni, Petros Spyridonas Adamidis, Evangelos Liberopoulos, Manfredi Rizzo, Ta-Chen Su, Shizuya Yamashita, George Liadis, Fotios Barkas: Familial hypercholesterolemia and lipoprotein(a): a Gordian knot in cardiovascular prevention. *Meta-bolites*, in press.
- 65) Mariko Harada-Shiba, Hidenori Arai, Hirotoshi Ohmura, Hiroaki Okazaki, Daisuke Sugiyama, Hayato Tada, Kazushige Dobashi, Kohta Matsuki, Tetsuo Minamino, Shizuya Yamashita, Kotaro Yokote for the Joint Working Group of the Japan Pediatric Society and the Japan Atherosclerosis Society for the Development of Guidelines for the Treatment of Pediatric Familial Hypercholesterolemia: Guidelines for the diagnosis and treatment of adult familial hypercholesterolemia 2022. *J Atheroscler Thromb*, in press.
- 66) Mariko Harada-Shiba, Akira Ohtake, Daisuke Sugiyama, Hayato Tada, Kazushige Dobashi, Kota Matsuki, Tetsuo Minamino, Shizuya Yamashita, Sachiyo Yamamoto; Joint Working Group of the Japan Pediatric Society and the Japan Atherosclerosis Society for the Development of Guidelines for the Treatment of Pediatric Familial Hypercholesterolemia: Guidelines for the diagnosis and treatment of pediatric familial hypercholesterolemia 2022. *J Atheroscler Thromb*, in press.
- 67) Kota Matsuki, Mariko Harada-Shiba, Mika Hori, Masatsune Ogura, Yusuke Akiyama, Hisako Fujii, Yutaka Ishibashi, Tatsuro Ishida, Yasushi Ishigaki, Daijiro Kabata, Yasuki Kihara, Kazuhiko Kotani, Satoshi Kurisu, Daisaku Masuda, Tetsuya Matoba, Takeshi Matsumura, Kenta Mori, Tomoko Nakagami, Masamitsu Nakazato, Satsuki Taniuchi, Hiroaki Ueno, Shizuya Yamashita, Hiroshi Yoshida, Hisako Yoshida, Tetsuo Shoji: Association between familial hypercholesterolemia and serum levels of cholesterol synthesis and absorption markers: The CACHE study FH analysis. *J Atheroscler Thromb*, in press.
- 68) Hori M, Takahashi A, Hosoda K, Ogura M, Harada-Shiba M. A low-frequency APOB p.(P955Ser) variant contributes to the severity of/variability in familial hypercholesterolemia. *J Clin Endocrinol Metab.* 2022 Oct 3; dgac572. doi: 10.1210/clinem/dgac572. Online ahead of print.
- 69) Harada-Shiba M. Impact of Familial Hypercholesterolemia Diagnosis in Real-World Data. *J Atheroscler Thromb.* 2023 Aug 26. doi: 10.5551/jat.ED241. Online ahead of print.
- 70) Noda K, Hattori Y, Hori M, Nakaoku Y, Tanaka A, Yoshimoto T, Nishimura K, Yokota T, Harada-Shiba M, Ihara M. Amplified Risk of Intracranial Artery Stenosis/Occlusion Associated With RNF213 p.R4810K in Familial Hypercholesterolemia. *JACC Asia.* 2023 Jun 13;3(4):625-633. doi: 10.1016/j.jacasi.2023.03.0

11. eCollection 2023 Aug.
- 71) Cuchel M, Raal FJ, Hegele RA, Al-Rasadi K, Arca M, Averna M, Bruckert E, Freiberg T, Gaudet D, Harada-Shiba M, Hudgins LC, Kayikcioglu M, Masana L, Parhofer KG, Roeters van Lennep JE, Santos RD, Stroes ESG, Watts GF, Wiegman A, Stock JK, Tokgözoğlu LS, Catapano AL, Ray KK. 2023 Update on European Atherosclerosis Society Consensus Statement on Homozygous Familial Hypercholesterolaemia: new treatments and clinical guidance. *Eur Heart J*. 2023 Jul 1;44(25):2277-2291. doi: 10.1093/eurheartj/ehad197.
- 72) Katsuki S, Matoba T, Akiyama Y, Yoshida H, Kotani K, Fujii H, Harada-Shiba M, Ishibashi Y, Ishida T, Ishigaki Y, Kabata D, Kihara Y, Kurisu S, Masuda D, Matsuki K, Matsumura T, Mori K, Nakagami T, Nakazato M, Taniuchi S, Ueno H, Yamashita S, Yoshida H, Tsutsui H, Shoji T. Association of Serum Levels of Cholesterol Absorption and Synthesis Markers with the Presence of Cardiovascular Disease: The CACHE Study CVD Analysis. *J Atheroscler Thromb*. 2023 Apr 25. doi: 10.5551/jat.64119. Online ahead of print.
- 73) Ishibashi Y, Yoshida H, Kotani K, Akiyama Y, Fujii H, Harada-Shiba M, Ishida T, Ishigaki Y, Kabata D, Kihara Y, Kurisu S, Masuda D, Matoba T, Matsuki K, Matsumura T, Mori K, Nakagami T, Nakazato M, Taniuchi S, Ueno H, Yamashita S, Yano S, Yoshida H, Tetsuo S. Serum Values of Cholesterol Absorption and Synthesis Biomarkers in Japanese Healthy Subjects: The CACHE Study HEALTHY Analysis. *J Atheroscler Thromb* 30(10):1336-1349, 2023
- 74) Harada-Shiba M, Ohtake A, Sugiyama D, Tada H, Dobashi K, Matsuki K, Minamino T, Yamashita S, Yamamoto Y. Guidelines for the Diagnosis and Treatment of Pediatric Familial Hypercholesterolemia 2022. *J Atheroscler Thromb*. 2023 May 1;30(5):531-557
- 75) Harada-Shiba M, Arai H, Ohmura H, Okazaki H, Sugiyama D, Tada H, Dobashi K, Matsuki K, Minamino T, Yamashita S, Yokote K. Guidelines for the Diagnosis and Treatment of Adult Familial Hypercholesterolemia 2022. *J Atheroscler Thromb*. 2023 May 1;30(5):558-586
- 76) Murai K, Fujino M, Harada-Shiba M, Yasuda S. Spontaneous rupture of Achilles tendon xanthomas in a case of familial hypercholesterolaemia. *Lancet*. 2023 Jan 14;401(10371):140. doi: 10.1016/S0140-6736(22)02120-1
- 77) Matsuki K, Harada-Shiba M, Hori M, Ogura M, Akiyama Y, Fujii H, Ishibashi Y, Ishida T, Ishigaki Y, Kabata D, Kihara Y, Kotani K, Kurisu S, Masuda D, Matoba T, Matsumura T, Mori K, Nakagami T, Nakazato M, Taniuchi S, Ueno H, Yamashita S, Yoshida H, Yoshida H, Shoji T. Association between Familial Hypercholesterolemia and Serum Levels of Cholesterol Synthesis and Absorption Markers: The CACHE Study FH Analysis. *J Atheroscler Thromb* 30(9):1152-1164, 2023
- 78) Hori M, Takahashi A, Hosoda K, Ogura M and Harada-Shiba M. A Low-Frequency APOB p.(Pro955Ser) Variant Contributes to the Severity of/Variability in Familial Hypercholesterolemia. *J Clin Endocrinol Metab*. 2023;108:422-432.
- 79) Harada-Shiba M, Koezuka R, Makino H and Ogura M. Gradual dose Titration of Lomitapide may Prevent Therapeutic Delays in Patients with Homozygous Familial Hypercholesterolemia. *J Atheroscler Thromb*. 2023;30:203-205.
- 80) Gerald F. Watts, Samuel S. Gidding, Robert A. Hegele, Frederick J. Raal, Amy C. Sturm, Laney K. Jones, Mitchell N. Sarkies, Khalid Al-Rasadi, Dirk J. Blom, Magdalena Daccord, Sarah D. de Ferranti, Emanuela Folco, Peter Libby, Pedro Mata, Hapizah M. Nawawi, Uma Ramaswami, Kausik K. Ray, Claudia Stefanutti, Shizuya Yamashita, Jing Pang, Gilbert R. Thompson, Raul D. Santos. International Atherosclerosis Society guidance for implementing best practice in the care of familial hypercholesterolaemia. *Nat Rev Cardiol*. 2023 Jun 15. doi: 10.1038/s41569-023-00892-0. Online ahead of print.
- 81) Kawashiri MA, Tada H. Your Foot Can Help Predict Your Cardiovascular Risk. *J Atheroscler Thromb*. 2023;30(5):440-442.
- 82) Yasuaki Takeji, Hayato Tada, Masatsune Ogura, Atsushi Nohara, Masa-aki Kawashiri, Shizuya Yamashita, Mariko Harada-Shiba, on behalf of the Committee on Primary Dyslipidemia under the Research Program on Rare and Intractable Disease of the Ministry of Health, Labour and Welfare of Japan. Clinical characteristics of homozygous familial hypercholesterolemia in Japan: a survey using a national database. *JACC Asia*, in press
- 83) Ogura M. Is High-Density Lipoprotein Functionality Useful as a Residual Risk Marker for Familial Hypercholesterolemia? *Circ J*. 2023; 87(6): 813-814.
- 84) Tada H, Kojima N, Yamagami K, Nomura A, Nohara A, Usui S, Sakata K, Hayashi K, Fujino N, Takamura M, Kawashiri MA. Coronary artery calcium among patients with heterozygous familial hypercholesterolaemia. *Eur Heart J Open*. 2023 May 3;3(3):oead046
- 85) Tada H, Nomura A, Nohara A, Usui S, Sakata K, Hayashi K, Fujino N, Takamura M, Kawashiri MA. Attainment of the low-density lipoprotein cholesterol treatment target and prognosis of heterozygous familial hypercholesterolemia. *Atherosclerosis*. 2023 Apr;371:61-66
- 86) Tada H, Okada H, Nohara A, Toh R, Harada A, Murakami K, Iino T, Nagao M, Ishida T, Hirata KI, Takamura M, Kawashiri MA. Impact of High-Density Lipoprotein Function, Rather Than High-Density Lipoprotein Cholesterol Level, on Cardiovascular Disease Among Patients With Familial Hypercholesterolemia. *Circ J*. 2023 May 25;87(6):806-812. doi: 10.1253/

circj.CJ-22-0560. Epub 2022 Nov 26. PMID: 36436874.

87) Tada H, Kaneko H, Suzuki Y, Okada A, Takeda N, Fujiu K, Morita H, Ako J, Node K, Takeji Y, Takamura M, Yasunaga H, Komuro I. Familial hypercholesterolemia is related to cardiovascular disease, heart failure and atrial fibrillation. Results from a population-based study. *Eur J Clin Invest*. 2023 Nov 2:e14119. doi: 10.1111/eci.14119. Epub ahead of print. PMID: 37916502.

88) Nomura A, Okada H, Nohara A, Kawashiri MA, Takamura M, Tada H. Impact of providing genetics-based future cardiovascular risk on LDL-C in patients with familial hypercholesterolemia. *J Clin Lipidol*. 2023 Aug 26:S1933-2874(23)00260-X. doi: 10.1016/j.jacl.2023.08.007. Epub ahead of print. PMID: 37673778.

(その他啓発活動)

1) 土橋一重 コレステロールの薬を飲んでいきます。子どもについて、遺伝的にコレステロール値が高い病気の可能性があると聞きました。どんな病気ですか？山梨日日新聞 メディカルテラス 2023年11月7日

2) 土橋一重(解説) 大西 真(ききて) 小児への対応 ラジオNIKKEI 杏林シンポジア 2023年 シリーズ「動脈硬化性疾患の予防を考える」 2023年10月2日(東京都)

2. LCAT欠損症

(学会等講演)

1) 黒田正幸、前澤善朗、山本徳男、三川信之、和田淳、益崎裕章、花岡英紀、麻生雅是、齋藤康、横手幸太郎. Familial LCAT deficiency and its treatment by Genetically Modified Adipocytes, GMAC. 第62回日本先天代謝異常学会学術集会. 2021. 11. 4-6. 名古屋

2) 塚越彩乃、前澤善朗、黒田正幸、寺本直弥、金子ひより、南塚拓也、林愛子、正司真由美、加藤尚也、越坂理也、横手幸太郎. 微量アルブミン尿を呈するLCAT欠損症の1例. 第53回日本動脈硬化学会総会・学術集会. 2021. 10. 23-24. 京都

3) 斯波真理子 特別講演 脂質異常症難病の8疾患 第35回小児脂質研究会 (2021年11月19-20日)(Web開催)

4) 第54回日本動脈硬化学会学術大会 シンポジウム4 原発性脂質異常症帖佐研究班共催：行列のできる診療所第2弾：脂質異常症ケーススタディ 座長 島野仁、斯波真理子

5) 斯波真理子, 我が国に於ける原発性脂質異常症の疫学と臨床：厚生省原発性脂質異常症研究班の活動とその成果, 脂質領域公開シンポジウム, 招待講演, 2022年9月8日, 東京

6) 三井田孝: 脂質異常症の検査でどこまでリスクがわかるか. HDL-コレステロールをどう読むか. 第22回動脈硬化教育フォーラム, Web開催(2/6), 第22回動脈硬化教育フォーラムプログラム・抄録集: 8, 2022

7) 横手幸太郎 家族性LCAT欠損症を対象としたLCAT-GMAC治療実用化に向けた医師主導治験. AMED難治性疾患実用化研究事業 2021年度成果報

告会 プレナリーセッション. 2022. 7. 11, 千葉(Web講演).

8) 玉城敦子、大城俊貴、伊敷洋平、本間健一郎、屋比久賢光、上原盛幸、山城清人、中山良朗、前澤善朗、黒田正幸、横手幸太郎、益崎裕章. 自己抗体により著明な低HDL-C血症を呈した後天性LCAT欠損症の一例. 第60回 日本糖尿病学会九州地方会. 2022. 10. 7-8. 福岡.

9) 玉城敦子、山城清人、中山良朗、前澤善朗、黒田正幸、横手幸太郎、益崎裕章. 抗LCAT抗体の出現に伴い著明な低HDL-C血症を来した症例. 第32回 臨床内分泌代謝 Update. 2022. 11. 11-12日. 東京.

10) Kuroda M, Aso M, Yamamoto TT, Wada J, Ishikawa K, Maezawa Y, Teramoto N, Kubota Y, Tawada A, Aoyagi Y, Asada S, Kirinashizawa M, Onitake A, Matsuura Y, Yasunaga K, Konno S, Nishino K, Yamamoto M, Miyoshi J, Kobayashi N, Tanio M, Ikeuchi T, Igari H, Mitsukawa N, Hanaoka H, Saito Y, Yokote K. Sustained LCAT replacement in patient with familial LCAT deficiency in clinical trial of ex vivo gene/cell therapy using autologous preadipocytes. (Oral presentation) ESGCT 30TH ANNUAL CONGRESS. 2023. 10. 24-27. Brussels. Belgium.

11) 黒田正幸、石川耕、前澤善朗、和田淳、窪田吉孝、三川信之、太和田彩子、山本徳男、麻生雅是、花岡英紀、齋藤康、横手幸太郎. 家族性LCAT欠損症を対象としたex vivo脂肪細胞遺伝子治療のfirst in human試験. 第29回日本遺伝子細胞治療学会学術集会プレナリーセッション. 2023. 9. 11-13. 大阪

12) 黒田正幸、石川耕、前澤善朗、和田淳、山本徳男、麻生雅是、花岡英紀、齋藤康、横手幸太郎. LCAT-GMACの移植による家族性LCAT欠損症を対象としたFirst in human臨床試験. 第52回日本動脈硬化学会総会・学術集会シンポジウム9. 2023. 7. 8-9. 宇都宮

13) Aso M, Yamamoto TT, Kuroda M, Wada J, Kubota Y, Ishikawa K, Maezawa Y, Teramoto N, Tawada A, Asada S, Aoyagi Y, Kirinashizawa M, Onitake A, Matsuura Y, Yasunaga K, Konno S, Nishino K, Yamamoto M, Miyoshi J, Kobayashi N, Tanio M, Ikeuchi T, Igari H, Mitsukawa N, Hanaoka H, Yokote K, Saito Y. One and Done Gene and Cell Therapy for Familial LCAT Deficiency Using LCAT Gene Transduced Human Adipocytes. The American Society of Gene & Cell Therapy (ASGCT), 26th Annual Meeting. 2023. 5. 16-20. Los Angeles, CA.

14) 黒田正幸、石川耕、前澤善朗、和田淳、三川信之、山本徳男、麻生雅是、花岡英紀、齋藤康、横手幸太郎. First in human clinical trial of ex vivo gene/cell therapy of familial LCAT deficiency. 第64回日本先天代謝異常学会学術集会. 2023. 10. 5-7. 大阪

15) 黒田正幸、前澤善朗、和田淳、窪田吉孝、三川信之、山本徳男、麻生雅是、花岡英紀、齋藤康、横手幸太郎. LCAT-GMACによる家族性LCAT欠損症を対象としたex vivo遺伝子治療のfirst in human試験. 第23回日本再生医療学会総会. 2024. 3. 21-23. 新潟

16) 多田隼人：厚生労働科学研究費補助金難治

性疾患政策研究事業原発性脂質異常症調査研究班
の取り組みについて FH Awareness Dayセミナー
2023 Oct 29, 2023 (高松)

(和文論文)

- 1) 黒田正幸、横手幸太郎. 家族性LCAT 欠損症を対象としたex vivo 脂肪細胞遺伝子治療 遺伝子治療開発研究ハンドブック第2版、第1章Ex vivo遺伝子治療、第3節、脂肪細胞を標的とするex vivo 遺伝子治療、p290-p296、株式会社 エヌ・ティ・イー・エス、発行日2023/4/30
- 2) 岡崎啓明:「脂質異常症—高TG血症、低HDLコレステロール血症」今日の治療指針 2022年版. 医学書院, 766-770, 2022.1.

(英文論文)

- 1) Masayuki Kuroda, Hideaki Bujo, Koutaro Yokote, Takeyoshi Murano, Takashi Yamaguchi, Masatsune Ogura, Katsunori Ikewaki, Masahiro Koseki, Yasuo Takeuchi, Atsuko Nakatsuka, Mika Hori, Kota Matsuki, Takashi Miida, Shinji Yokoyama, Jun Wada, Mariko Harada-Shiba. Current Status of Familial LCAT Deficiency in Japan: J Atheroscler Thromb 2021 Jul 1;28 (7):679-691.
- 2) Tada H, Kurashina T, Ogura M, Takegami M, Miyamoto Y, Arai H, Harada-Shiba M and Ishibashi S. Prospective Registry Study of Primary Dyslipidemia (PROLIPID): Rationale and Study Design. J Atheroscler Thromb. 2022;29:953-969.
- 3) Aso M, Yamamoto TT, Kuroda M, Wada J, Kubota Y, Ishikawa K, Maezawa Y, Teramoto N, Tawada A, Asada S, Aoyagi Y, Kirinashizawa M, Onitake A, Matsuura Y, Yasunaga K, Konno S, Nishino N, Yamamoto M, Miyoshi J, Kobayashi N, Tanio M, Ikeuchi T, Igari H, Mitsukawa N, Hanaoka H, Yokote K, Saito Y. First-in-human autologous implantation of genetically modified adipocytes expressing LCAT for the treatment of familial LCAT deficiency. Heliyon. 2022;8(11):e11271. <https://doi.org/10.1016/j.heliyon.2022.e11271>.
- 4) Kuroda M, Hori M, Maezawa Y, Kubota Y, Mitsukawa N, Shiko Y, Ozawa Y, Kawasaki Y, Saito Y, Hanaoka H, Yokote K. LCAT-trial-24 weeks: Protocol for a clinical study to evaluate the safety of regenerative medicine and gene therapy by the autologous transplantation of human lecithin:cholesterol acyltransferase gene-transduced human pre-adipocytes. Contemp Clin Trials Commun. 2022 Jun 9;28:100946. doi: 10.1016/j.conctc.2022.100946. PMID: 35734220; PMCID: PMC9207543.
- 5) Komatsu T, Katsurada Y, Miyashita K, Abe S, Nishida T, Endo Y, Teramoto M, Sasaki K, Arakawa J, Sasaki M, Suzuki N, Kuwata K, Imakiire T, Miyake T, Sakurada M, Matsukuma S, Hirano T, Uehara Y, Ikewaki K: Two Cases of Acquired High-Density Lipoprotein Deficiency with Immunoglobulin G4-Related Lecithin-Cholesterol Acyltransferase Autoantibody. J Atheroscler Thromb 2022 Nov 16. doi: 10.5551/jat.63616. Online ahead of print.

(その他啓発活動)

- 1) 横手幸太郎 日本動脈硬化学会 (2023. 7. 8-9. 宇都宮) での疾患 (LCAT欠損症) パンフレットの配布
- 2) 横手幸太郎 日本先天代謝異常学会 (2023. 10. 5-7. 大阪) での疾患 (LCAT欠損症) パンフレットの配布
- 3) 稲垣恭子: 健康・体力づくり事業財団 健康運動指導士養成講習会 脂質異常症 2023年7月21日

3. シトステロール血症

(学会等講演)

- 1) Satoru Takase, Hiroyuki Ishiura, Masaki Tanaka, Sachiko Okazaki, Mikio Takanashi, Chengcheng Li, Jingxuan Shi, Yoko Iizuka, Jun Mitsui, Shoji Tsuji, Takashi Kadowaki, Toshimasa Yamauchi, Hiroaki Okazaki. „Combined Genetic Defects of Sitosterolemia and Familial Hypercholesterolemia”. American Heart Association Scientific Sessions 2021 (2021年11月13日-15日, virtual)
- 2) Takeshi Okada, Masahiro Koseki, Hisashi Kato, Koichi Tomita, Takahiro Matsui, Katsunao Tanaka, Jiuyang Chang, Hiroyasu Inui, Koutaro Kanno, Ayami Saga, Tooru Ohama, Mitsuki Ishihara, Takeshi Kujiraoka, Hiroaki Hattori, Makoto Nishida, Shizuya Yamashita, Yasushi Sakata A case with sitosterolemia accompanied with macrothrombocytopenia and bilateral elbow tuberous xanthomas The 19th International Symposium on Atherosclerosis (October 24-27, 2021, Kyoto)
- 3) 多田隼人. 意外と知らないFH類似疾患とpolygenic FH: 鑑別とその治療について. 第53回日本動脈硬化学会総会 Oct 23-24, 2021 (京都)
- 4) 岡田健志、小関正博、加藤 恒、富田興一、松井崇浩、田中克尚、乾 洋勉、冠野昂太郎、大濱透、西田 誠、石原光昭、鯨岡 健、服部浩明、山下静也、坂田泰史 巨大血小板性血小板減少症と両側肘部黄色腫を契機に診断されたシトステロール血症の1例 第53 回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2021年10月23-24日、国立京都国際会館& web)
- 5) 斯波真理子 特別講演 脂質異常症難病の8疾患 第35回小児脂質研究会 (2021年11月19-20日 (Web開催))
- 6) 斯波真理子:シトステロール血症患者の集い(web形式) 2022年10月16日 (日) 14:00~15:30 主催:厚生労働科学研究費補助金(難治性疾患政策事業) 原発性脂質異常症調査研究班
- 7) 第54回日本動脈硬化学会学術大会 シンポジウム4 原発性脂質異常症帖佐研究班共催: 行列のできる診療所第2弾: 脂質異常症ケーススタディ 座長 島野仁、斯波真理子
- 8) 斯波真理子:我が国に於ける原発性脂質異常症の疫学と臨床: 厚生省原発性脂質異常症研究班の活動とその成果, 脂質領域公開シンポジウム, 招待講演, 2022年9月8日, 東京
- 9) 乾あやの, 陶山友徳, 藤澤知雄, 長坂博範, 三井田孝: 行列のできる診療所第2弾: 脂質

異常症難病ケーススタディ：高度の黄色腫と高脂血症のコントロールに難渋しているアラジール症候群（AS）の1例。第54回日本動脈硬化学会総会・学術集会，久留米（7/20-21），第54回日本動脈硬化学会総会・学術集会プログラム：122，2022 10）三井田孝：脈硬化性疾患予防ガイドライン2022年版の方向性～改訂にむけたトピックス～。

第71回日本医学検査学会in 大阪，大阪（5/21-22），2022（ランチョンセミナー）

11）三井田孝：～ここだけは押さえておきたい～動脈硬化性疾患予防ガイドライン2022年版改訂のポイント。日本医療検査科学会第54回大会，神戸（10/7-9），2022（ランチョンセミナー）

12）松永 圭司、井上 朋子、富 海英、近藤 園子、岩瀬 考志、北泉 顕二、近藤 功、雪入 一志、日下 隆、南野 哲男：ヘテロ型シトステロール血症として治療を行った2家系について。第54回日本動脈硬化学会総会・学術集会、久留米（7/23）

13）松永 圭司：香川県における小児脂質ユニバーサルスクリーニングシステムを利用してシトステロール値測定のエビデンスを構築するための研究。第70回日本心臓病学会学術集会，京都（9/23）

14）多田隼人。シトステロール血症。シトステロール血症患者の集い Oct 16，2022（web）

15）尾松 卓、小関正博、岡田健志、田中克尚、冠野昂太郎、嵯峨礼美、乾 洋勉、大濱 透、伊藤香緒里、石原光昭、鯨岡 健、服部浩明、西田 誠、山下静也、坂田泰史：シトステロール血症6例の症状に関する検討。第54回日本動脈硬化学会総会・学術集会（2022年7月24日、久留米）Poster

16）伊藤香緒里、小関正博：LC-MS/MSを用いた酸化ステロール・植物ステロールの測定について

第54回日本動脈硬化学会総会・学術集会 口演発表 シンポジウム 久留米市 2022年7月23-24日

17）伊藤香緒里、小関正博：LC-MS/MS法を用いたシトステロール血症の診断 大阪市 日本小児脂質研究会 2022年11月18-19日

18）小関正博：食事中の植物ステロールを減らす工夫 長井直子、徳澤千恵、小関正博 シトステロール血症患者の集い 口演発表、スライド資料作成配布 2022年10月16日

19）岡崎 佐智子、田中 督記、高瀬 暁、石 璇、高梨 幹生、飯塚 陽子、山内 敏正、岡崎 啓明：「挙児希望での陰イオン交換樹脂の使用が契機となり診断されたシトステロール血症の一例」第55回日本動脈硬化学会総会・学術集会（2023年7月8-9日栃木県宇都宮市）

20）小関正博、シトステロール血症に関する最新の話と食事療法、日本動脈硬化学会学術委員会脂質代謝部会、原発性脂質異常症調査研究班共催セミナー【東京】、2023年10月5日、東京

21）多田隼人：シトステロール血症について、シトステロール血症患者の集い Oct 1，2023（web）

22）多田隼人：原発性脂質異常症難病に対する遺伝学的検査について JAS脂質代謝部会セミナー Oct 5，2023（東京）

23）多田隼人：厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業原発性脂質異常症調査研究班の取り組みについて FH Awareness Dayセミナー 2023 Oct 29，2023（高松）

（英文論文）

1) Tada H, Nomura A, Ogura M, Ikewaki K, Ishigaki Y, Inagaki K, Tsukamoto K, Dobashi K, Nakamura K, Hori M, Matsuki K, Yamashita S, Yokoyama S, Kawashiri MA, Harada-Shiba M. Diagnosis and Management of Sitosterolemia 2021. J Atheroscler Thromb. 2021 Aug 1;28(8):791-801.

2) Iyama K, Ikeda S, Koga S, Yoshimuta T, Kawano H, Tsuji S, Ando K, Matsushima K, Tada H, Kawashiri MA, Kawakami A, Maemura K. A cute Coronary Syndrome Developed in a 17-year-old boy with Sitosterolemia Comorbid with Takayasu Arteritis: A Rare Case Report and Review of the Literature. Intern Med. 2021 Oct 5. doi: 10.2169/internalmedicine.8288-21. Online ahead of print.

3) Yamada Y, Sugi K, Gatate Y, Senbonmatsu T, Inoue I, Fukushima K, Iguchi A, Nakajima H, Muramatsu T, Nakano S, Tada H. Premature Acute Myocardial Infarction in a Young Patient With Sitosterolemia. CJC Open. 2021 May 4;3(8):1085-1088

4) Tada H, Kurashina T, Ogura M, Takegami M, Miyamoto Y, Arai H, Harada-Shiba M and Ishibashi S. Prospective Registry Study of Primary Dyslipidemia (PROLIPID): Rationale and Study Design. J Atheroscler Thromb. 2022;29:953-969.

5) Tada H, Kojima N, Yamagami K, Takamura M, Kawashiri MA. Clinical and genetic features of sitosterolemia in Japan. Clin Chim Acta. 2022 May 1;530:39-44

6) Iyama K, Ikeda S, Koga S, Yoshimuta T, Kawano H, Tsuji S, Ando K, Matsushima K, Tada H, Kawashiri MA, Kawakami A, Maemura K. A cute Coronary Syndrome Developed in a 17-year-old Boy with Sitosterolemia Comorbid with Takayasu Arteritis: A Rare Case Report and Review of the Literature. Intern Med. 2022 Apr 15;61(8):1169-1177

7) Tada H, Kojima N, Takamura M, Kawashiri MA. Sitosterolemia. Adv Clin Chem. 2022;110:145-169

8) Yutaka Ishibashi, Hiroshi Yoshida, Kazuhiko Kotani, Yusuke Akiyama, Hisako Fujii, Mariko Harada-Shiba, Tatsuro Ishida, Yasushi Ishigaki, Daijiro Kabata, Yasuki Kihara, Satoshi Kurisu, Daisaku Masuda, Tetsuya Matoba, Kota Matsuki, Takeshi Matsumura, Kenta Mori, Tomoko Nakagami, Masamitsu Nakazato, Satsuki Taniuchi, Hiroaki Ueno, Shizuya Yamashita, Shozo Yano, Hisako Yoshida, Tetsuo Shoji: Serum values of cholesterol absorption and synthesis biomarkers in Japanese healthy subjects: The CACHE Study healthy analysis. J Atheroscler Thromb, in press.

9) Yoshida A, Aoyama K, Yamaguchi N, Suzuki A, Mizuno H, Tada H, Saitoh S. An infant with a heterozygous variant of ABCG5 presented with hypercholesterolemia only during

breastfeeding. Clin Pediatr Endocrinol. 2023;32(2):114-118

4. タンジール病

(学会等講演)

- 1) 斯波真理子 特別講演 脂質異常症難病の8疾患 第35回小児脂質研究会 (2021年11月19-20日 (Web開催))
- 2) 第54回日本動脈硬化学会学術大会 シンポジウム4 原発性脂質異常症帖佐研究班共催: 行列のできる診療所第2弾: 脂質異常症ケーススタディ 座長 島野仁、斯波真理子
- 3) 斯波真理子, 我が国に於ける原発性脂質異常症の疫学と臨床: 厚生省原発性脂質異常症研究班の活動とその成果, 脂質領域公開シンポジウム, 招待講演, 2022年9月8日, 東京
- 4) 古田 泰久、韓 松伊、関谷 元博、鈴木 浩明、島野 仁: 原発性脂質異常症調査研究班共催: 行列のできる診療所第2弾: 脂質異常症難病ケーススタディ Tangier病の二症例、第54回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (久留米シティプラザ& オンデマンド配信) 2022. 7. 23-2022. 07. 24
- 5) Masatsune Ogura. Cholesterol Efflux Capacity: Its Clinical Significance and Unresolved Issues to be Overcome. International Congress on Lipids and Atherosclerosis 2023, Keynote Lecture 2, 2023年9月16日 (Seoul, South Korea)
- 6) 小倉正恒、大川龍之介、シンポジウム7「HDL機能検査の現状と課題」、第63回日本臨床化学会年次学術集会、2023年10月29日 (東京) 【学会座長】
- 7) 小倉正恒、「コレステロール引き抜き能検査の未解決課題とその克服」、第63回日本臨床化学会年次学術集会、2023年10月29日 (東京)
- 8) 多田隼人: 原発性脂質異常症難病に対する遺伝学的検査について JAS脂質代謝部会セミナー Oct 5, 2023 (東京)
- 9) 多田隼人: 厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業原発性脂質異常症調査研究班の取り組みについて FH Awareness Dayセミナー 2023 Oct 29, 2023 (高松)

(和文論文)

- 1) 岡崎啓明: 「脂質異常症—高TG血症, 低HDLコレステロール血症」 今日の治療指針 2022年版. 医学書院, 766-770, 2022.1.

(英文論文)

- 1) Koseki M. Yamashita S. Ogura M. Ishigaki Y. Ono K. Tsukamoto K. Hori M. Matsuki K. Yokoyama S. Harada-Shiba M. Committee on Primary Dyslipidemia under the Research Program on Rare and Intractable Disease of the Ministry of Health, Labour and Welfare of Japan. Current Diagnosis and Management of Tangier Disease. J Atheroscler Thromb. 28(8):802-810, 2021
- 2) Tada H, Kurashina T, Ogura M, Takegami M, Miyamoto Y, Arai H, Harada-Shiba M and Ishibashi S. Prospective Registry Study of Primary Dyslipidemia (PROLIPID): Rationale and

Study Design. J Atheroscler Thromb. 2022;29:953-969.

- 3) Ogura M. HDL, cholesterol efflux, and ABCA1: Free from good and evil dualism. J Pharmacol Sci. 2022 Oct;150(2):81-89.

5. 原発性高カイトロミクロン血症

(学会等講演)

- 1) Yokote K. (2021) (Web講演) From Fibrates to SPPARM α : A New Challenge to Residual Cardiovascular. The 19th International Symposium on Atherosclerosis. 2021.10.26, Kyoto, Japan.
- 2) Yokote K. (2021) (Web講演) Future perspectives on the management of triglyceride and residual risk. The 19th International Symposium on Atherosclerosis. 2021.10.26, Kyoto, Japan.
- 3) Yokote K, Yamashita S, Arai H, Araki E, Matsushita M, Nojima T, Suganami H, Ishibashi S. (2021) (Web一般演題) Effect of pemafibrate, a selective PPAR α modulator (SPPARM α), on neutrophil-lymphocyte ratio (NLR): a pooled-analysis from 6 randomized, double-blind, placebo-controlled trials. The 19th International Symposium on Atherosclerosis. 2021.10.26, Kyoto, Japan.
- 4) Daisaku Masuda, Shizuya Yamashita, Katsunao Tanaka, Takeshi Okada, Masahiro Koseki, Makoto Nishida, Kenta Mori, Tatsuro Ishida, Ken-ichi Hirata APSA-VI-AS-JAS Joint Symposium "Evidence of Triglyceride-rich Lipoproteins and Remnant Cholesterol for Residual Cardiovascular Risk Management" Multicenter clinical study for the examination of apolipoprotein B-48 level as a screening marker for coronary artery disease The 19th International Symposium on Atherosclerosis (October 24-27, 2021, Kyoto)
- 5) Katsunao Tanaka, Masahiro Koseki, Hisashi Kato, Jiuyang Chang, Takeshi Okada, Kotaro Kanno, Hiroyasu Inui, Yinghong Zhu, Tohru Ohama, Makoto Nishida, Kazuya Miyashita, Shizuya Yamashita, Yasushi Sakata A case of an anti-GPIIb/IIIa antibody positive hyperchylomicronemia accompanied with idiopathic thrombocytopenic purpura The 19th International Symposium on Atherosclerosis (October 24-27, 2021, Kyoto)
- 6) Hidenori Arai, Shizuya Yamashita, Koutaro Yokote, Eiichi Araki, Mitsunori Matsushita, Toshiaki Nojima, Hideki Suganami, Shun Ishibashi Efficacy and safety of pemafibrate, a selective PPAR α modulator (SPPARM α), in older patients with hypertriglyceridemia in combination with or without statin: a pooled analysis from 6 randomized, double-blind, placebo-controlled trials The 19th International Symposium on Atherosclerosis (October 24-27, 2021, Kyoto)
- 7) 田中 督記, 高梨 幹生, 木村 武史, 李 騁騁, 石 婧璇, 高瀬 暁, 岡崎 佐智子, 飯塚 陽子,

門脇 孝, 山内 敏 正, 岡崎 啓明: 「インスリン欠乏時の重度高中性脂肪血症のマウスモデル確立と分子機序解明」第64回日本糖尿病学会年次学術集会 (2021年5月20-22日 富山 (virtual))

8) 岡崎 啓明: 「中性脂質代謝と動脈硬化: 新たな制御標的の探索」第 16 回五島雄一郎賞受賞講演 第53回日本動脈硬化学会総会 (2021年10月23・24日 京都 (virtual))

9) 岡崎 啓明: 「「後に SLE を発症した抗 GPIHBP1 抗体による原発性高カイルミクロン血症」のディスカッション」シンポジウム14: 「行列のできる診療相談所: 迷い・悩んだ症例から学ぶ、原発性脂質異常症診断・治療」第53回日本動脈硬化学会総会 (2021年10月23・24日 京都 (virtual))

10) 田中 督記, 石 靖璇, 高梨 幹生, 高瀬 暁, 岡崎 佐智子, 飯塚 陽子, 門脇 孝, 山内 敏正, 岡崎 啓明: 「ベキサロテンによる薬剤性高中性脂肪血症のマウスモデル確立と分子機序解明」第53回日本動脈硬化学会総会 (2021年10月23・24日 京都 (virtual))

11) 佐藤 元彌, 田村 嘉章, 中西 恵, 糸数 祐公子, 全 秀剛, 大隅 瞬, 岡崎 啓明, 豊島 堅志, 千葉 優子, 荒木 厚: 「著明な高トリグリセライド (TG) 血症による急性膵炎を発症した2型糖尿病の1例」第672回日本内科学会関東地方会 (2021年10月9日 東京)

12) 高橋 学, 田副 文子, 武井 祥子, 宮下 かずや, 武井 暁一, 若林 徹治, 永島 秀一, 倉科 智行, 岡田 健太, 海老原 健, 石橋 俊: GPIHBP1異常により重症高トリグリセライド血症を呈した2症例 日本動脈硬化学会総会プログラム・抄録集53回 Page67 (2021. 10)

13) 小倉正恒. 高トリグリセライド血症の成因. 第53回日本動脈硬化学会総会・学術集会 スポンサーシンポジウム トリグリセライド管理を基盤とした動脈硬化のリスクマネジメント 2021年10月23日. 京都府京都市 (現地開催+WEB配信)

14) 山下 静也, 荒井 秀典, 横手 幸太郎, 荒木 栄一, 松下 光儀, 野島 俊秋, 菅波 秀規, 石橋 俊 低HDL-C血症合併高TG血症患者における選択的PPAR α モジュレーター (SPPARM α) ペマフィブラート (PEM) のHDLに及ぼす影響~国内プラセボ (PBO) 対照6治験併合解析~ 第53 回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2021年10月23-24日、国立京都国際会館&web)

15) 田中克尚、小関 正博、加藤 恒、岡田 健志、嵯峨 礼美、冠野 昂太郎、常 久洋、乾 洋勉、朱 頌竝、大濱 透、西田 誠、宮下かずや、山下静也、坂田泰史 特発性血小板減少性紫斑病を伴う抗GPIHBP1抗体陽性自己免疫性高カイルミクロン血症の1例 第53 回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2021年10月23-24日、国立京都国際会館&web)

16) 斯波真理子 特別講演 脂質異常症難病の8疾患 第35回小児脂質研究会 (2021年11月19-20日Web開催)

17) 斯波真理子 会長講演 原発性高カイルミクロン血症の病態とアンチセンスを用いた新規治療法の開発 第20回遺伝子・デリバリー研究会シンポジウム (2021年12月4日、慶応大学日吉キャンパス)

18) Harada-Shiba M. Biochemistry and genetics of triglyceride. Lipid Association of India.

2022年8月12日, India, Web

19) 斯波真理子, 我が国に於ける原発性脂質異常症の疫学と臨床: 厚生省原発性脂質異常症研究班の活動とその成果, 脂質領域公開シンポジウム, 招待講演, 2022年9月8日, 東京

20) 斯波真理子, 和田郁人, 小林直之, 原発性高カイルミクロン血症を標的とした、アンチセンスを用いた新規治療法の開発, 日本核酸医薬学会第7回年会, 2022年7月31~8月3日, 東京

21) 斯波真理子, 小林直之, 和田郁人, 脂質異常症難病に対する核酸医薬の開発, 第54回日本動脈硬化学会総会・学術集会, シンポジウム, 2022年7月23日~24日, 久留米

22) 鈴木崇史、内野卓也、岡村英利菜、磯野朱里、佐山遥平、石渡千聖、中島利菜、岡本かおり、江戸直樹、宇野希世子、宇野健司、盛田幸司、石川敏夫、蔵野信、塚本和久 繰り返す急性膵炎を合併する高カイルミクロン血症症例の遺伝学的・生化学的解析 第54回日本動脈硬化学会総会・学術集会 2022年7月

23) Tada H. Impact of lipases on human dyslipidemia & atherosclerosis. The 11th International Congress on Lipid & Atherosclerosis Sep 15-17, 2022 (Seoul)

24) 増田大作. 動脈硬化性疾患予防のための残余リスクとしての高TG血症の評価と治療 東京慈恵会医科大学循環器内科勉強会 (2022年4月20日、web)

25) 増田大作. 動脈硬化リスク状態の軽減を目指した脂質の「質と量」~脂質異常症治療における不飽和脂肪酸のエビデンスを考える~ランチョンセミナー1、第54回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2022年7月23日、福岡県久留米市&web)

26) 増田大作. 糖尿病患者の脂質管理におけるレムナントの重要性~トリグリセライド (TG) だけ見てませんか?~ イブニングセミナー6、日本糖尿病学会年次学術集会 (2022年5月13日、神戸国際展示場)

27) Shizuya Yamashita, Hidenori Arai, Koutaro Yokote, Eiichi Araki, Neil Hounslow, K. Ikeda, Toshiaki Nojima, Hideki Suganami, Shun Ishibashi: Response of lipoproteins to a meal tolerance test in patients with type 2 diabetes and hypertriglyceridemia. Poster. 90th European Atherosclerosis Society (EAS) Congress (May 22-25, 2022; Milan, Italy).

28) Hidenori Arai, Shizuya Yamashita, Koutaro Yokote, Eiichi Araki, N. Hounslow, Kenichi Ikeda, Toshiaki Nojima, Hideki Suganami, Shun Ishibashi: Pemafibrate improved postprandial TG, RemL-C and apoB48 in patients with type 2 diabetes (T2D) and hypertriglyceridemia: a post-hoc analysis of the phase 3 clinical trial. Poster. 90th European Atherosclerosis Society (EAS) Congress (May 22-25, 2022; Milan, Italy).

29) 山下静也: 高TG血症の病態と治療の最前線~診療ガイドライン改訂とSPPARM α への期待も含めて~ 動脈硬化性疾患予防ガイドライン2022年版普及啓発セミナー (2022年8月19日、鹿児島)

30) 山下静也: 新JASガイドラインを踏まえたTG管理の意義とSPPARM α への期待 血管合併症抑制に向けた血糖・脂質管理を考える2022 (2022年9

月9日)

31) The 11th International Congress on Lipid & Atherosclerosis with Asian-Pacific Society of Atherosclerosis and Vascular Disease (ICoLA 2022 with APSAVD) (2022年9月15-17日、Seoul, Korea) 口演 Novel selective PPAR α modulator pemafibrate for dyslipidemia and nonalcoholic fatty liver disease (NAFLD).

32) 岡崎啓明: 市民公開講座「トリグリセライドに関連した難病について」第22回動脈硬化教育フォーラム (2022年2月6日 東京)

33) 田中 督記, 高瀬 暁, 岡崎 佐智子, 石浦 浩之, 濱野 頌子, 石 靖璇, 高梨 幹生, 飯塚 陽子, 辻 省次, 山内 敏正, 岡崎 啓明: 「脂肪摂取制限が奏功し正常分娩に至った、LMF1ナンセンス変異ホモ接合体による妊娠時の重度高中性脂肪血症性急性膵炎の一例」第65回日本糖尿病学会年次学術集会 (2022年5月12- 14日 兵庫県神戸市)

34) 岡崎 佐智子, 田中 督記, 高瀬 暁, 高梨 幹生, 石 靖璇, 飯塚 陽子, 木村 孝穂, 村上 正巳, 柳元 伸太郎, 山内 敏正, 岡崎 啓明: 「新生児健診を契機に診断された抗GPIHBP1自己抗体による原発性高カイルロミクロン血症」第65回日本糖尿病学会年次学術集会 (2022年5月12- 14日 兵庫県神戸市)

35) 岡崎啓明: 「生活習慣病から指定難病まで: 脂質と動脈硬化の未解決課題への取り組み」2022年4月20日 第186回東京脂質談話会 (於: 東京)

36) 岡崎啓明: 「高LDL-C血症・高TG血症: 診断と治療の進め方〜遺伝性疾患や新たな治療開発も含めて〜」2022年5月19日 KOWA Web Conference (於: 東京)

37) 岡崎啓明: 「高LDL-C血症: 診断と治療の進め方〜遺伝性疾患や新たな治療開発も含めて〜」2022年9月26日 Meet The Expert via ZOOM (於: 栃木)

38) 岡崎啓明: 「高TG血症: 診断と治療の進め方」2022年10月4日 脳血管障害と脂質を考える会 (Web開催) (於: 栃木)

39) 岡崎啓明: 「高TG血症: 診断と治療の進め方〜遺伝性疾患や新たな治療開発も含めて〜」2022年11月18日 第21回 青森県高脂血症検討会 (於: 青森)

40) 田中 督記, 高瀬 暁, 岡崎 佐智子, 石浦 浩之, 濱野 頌子, 石 靖璇, 高梨 幹生, 飯塚 陽子, 辻 省次, 山内 敏正, 岡崎 啓明: 「脂肪摂取制限が奏功し正常分娩に至った、LMF1ナンセンス変異ホモ接合体による妊娠時の重度高中性脂肪血症性急性膵炎の一例」第65回日本糖尿病学会年次学術集会 (2022年5月12- 14日 兵庫県神戸市)

41) 小関正博: 中性脂肪を克服するー高中性脂肪血症に焦点をあてた動脈硬化、脂肪肝治療戦略ー 脂質代謝WEBカンファレンス 長崎市 2022年5月24日

42) 小関正博: 高中性脂肪血症を克服するー動脈硬化性疾患予防ガイドライン2022年版の改訂のポイントについてー 飯塚医師会学術講演会 Web配信 2022年8月22日

43) 小関正博: 動脈硬化惹起食誘導性NASHモデルにおけるSPPARM α の肝臓・心臓への影響について SPPARM Expo 2022 in West JAPAN 神戸市 2022年10月9日

44) 小関正博: 動脈硬化性疾患予防ガイドライ

ン2022年版の改訂のポイントー中性脂肪を克服するー 四国動脈硬化シリーズセミナーin愛媛 松山市 2022年10月24日

45) 小関正博: 心血管イベントリスクとして的高中性脂肪血症、動脈硬化性疾患予防ガイドライン改訂ポイント 安曇野市医師会学術講演会 安曇野市 2022年11月30日

46) 小関正博: 高中性脂肪血症を克服するー動脈硬化性疾患予防ガイドライン2022年版の改訂のポイントについてー 東区内科医会学術講演会 福岡市 2022年12月13日

47) 小関正博: 動脈硬化性疾患ハイリスク因子としてのNAFLD/NASHーNAFLD/NASHに合併した糖尿病・脂質異常症にどうアプローチするかー 第23回動脈硬化教育フォーラム コーヒーブレイクセミナー 甲府市 2023年2月5日

48) 小関正博: 動脈硬化性疾患予防ガイドライン2022年版の改訂のポイントについてー 心血管疾患の背景疾患として的高中性脂肪血症脂肪肝をどう考えていくのかー 福井webカンファレンス 福井市 2022年2月9日

49) 小関正博: 動脈硬化性疾患予防ガイドライン改訂のポイントと心血管イベントリスクとして的高中性脂肪血症 大阪循環器内科連携会 2023年3月4日

50) Harada-Shiba M. Development of novel drug for primary chylomicronemia by using antisense. the 14th ISFA World Congress and the 4th E-ISFA European Congress. 2023年6月1日〜6月3日. Berlin, Germany. (発表: 6月2日)

51) 岡崎 啓明: 「脂質異常症の治療薬最新知見〜遺伝疫学的研究からの新展開〜」(シンポジウム19: 動脈硬化のリスク管理: 治療薬の最新知見) 第55回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2023年7月8-9日 栃木県宇都宮市)

52) 岡崎 啓明: 「高TG血症と疾患〜in vivoモデルからの病態解明と創薬探索〜」(シンポジウム9: 脂質・リポ蛋白代謝研究の最前線: 創薬の鍵を探る) 第55回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2023年7月8-9日 栃木県宇都宮市)

53) 岡崎 啓明: 「LMF1変異による妊娠中の高TG血症性急性膵炎」へのコメント (シンポジウム7: 今年も開催!! 行列のできる診療所第3弾: 脂質異常症難病ケーススタディ) 第55回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2023年7月8-9日 栃木県宇都宮市)

54) 田中 督記, 高瀬 暁, 石浦 浩之, 濱野 頌子, 石 靖璇, 高梨 幹生, 飯塚 陽子, 辻 省次, 山内 敏正, 岡崎 佐智子, 岡崎 啓明: 「脂肪摂取制限が奏功し正常分娩に至ったLMF1ナンセンス変異ホモ接合体による重度高中性脂肪血症性急性膵炎の一例」(シンポジウム7: 今年も開催!! 行列のできる診療所第3弾: 脂質異常症難病ケーススタディ) 第55回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2023年7月8-9日 栃木県宇都宮市)

55) 田中 督記, 石 璇, 高梨 幹生, 高瀬 暁, 飯塚 陽子, 山内 敏正, 岡崎佐智子, 岡崎 啓明: 「ベキサロテンによる薬剤性高中性脂肪血症のマウスモデル確立と分子機序解明」第55回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2023年7月8-9日 栃木県宇都宮市)

56) 田中 督記, 高瀬 暁, 石浦 浩之, 中嶋 克行, 木村 孝穂, 村上 正巳, 石 璇, 高梨 幹生, 飯塚 陽子, 辻 省次, 山内 敏正, 岡崎 佐智子, 岡

崎 啓明：「GPIHBP1 の蛋白低値と新規変異を認めた小児発症の重度高中性脂肪血症の一例」第55回日本動脈硬化学会総会・学術集会（2023年7月8-9日 栃木県宇都宮市）

57) 岡崎 啓明：「脂質異常症に対するANGPTL3阻害薬」（シンポジウム 4:新しい脂質低下薬の創薬ターゲット）第63回日本臨床化学会年次学術集会（2023年10月28日 東京）

58) 岡崎 啓明：「脂質異常症の基本と薬剤ターゲット」（臨床内分泌代謝入門(ABC)）第33回臨床内分泌代謝 Update（2023年11月4日東京）

59) 岡崎啓明：「糖尿病患者さんの脂質異常症～診療のピットフォール～」2023年3月14日Tokyo Diabetes Web Lecture ～糖尿病×動脈硬化～（於：Web）

60) 岡崎啓明：「Lipid x years:脂質管理のパラダイムシフト」2023年11月30日Total Management Expert Meeting（於：Web）

61) 多田隼人：原発性脂質異常症難病に対する遺伝学的検査について JAS脂質代謝部会セミナー Oct 5, 2023（東京）

62) 多田隼人：厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業原発性脂質異常症調査研究班の取り組みについて FH Awareness Dayセミナー 2023 Oct 29, 2023（高松）

（和文論文）

1) 岡崎啓明：「Angiopoietin-like 3 protein抑制による脂質異常症治療について」糖尿病・内分泌代謝科 53(3)：284-291, (2021.09)

2) 岡崎啓明：「【内科疾患の診断基準・病型分類・重症度】（第10章）代謝・内分泌「原発性高カロミクロン血症」」内科127(4)：949-953, (2021.04)

3) 岡崎啓明：「特集 2020 年代の内科診療—26 テーマの近未来予想「脂質異常症診療：期待される高LDL-C血症，高TG血症の新薬とパラダイムシフト」内科128(6)：, (2021.12掲載予定)

4) 岡崎啓明：「脂質異常症—高TG血症，低HDLコレステロール血症」今日の治療指針2022, 医学書院（2021年度掲載予定）

5) 岡崎啓明：「脂質異常症（糖尿病合併例も含めて）」最新ガイドラインに基づく 代謝・内分泌疾患診療指針, 総合医学社（2021年度掲載予定）

6) 岡崎啓明：「その他の原発性脂質異常症」『日本医師会雑誌』特別号「内分泌疾患・糖尿病・代謝疾患—診療のエッセンス」（2021年度掲載予定）

7) 岡崎啓明：「脂質異常・メタボ」『ほどほど簡単な内科診療の問題集』（2021年度掲載予定）

8) 塚本和久 難治性高トリグリセライド血症 脂質異常症の動向と治療の展望 カレントセラピー 39(9), 860-864, 2021

9) 塚本和久 高トリグリセライド血症 私の治療（猿田享男、北村惣一郎 総監修）日本医事新報 5086, p39, 2021

10) 斯波真理子：脂質異常症に対する新規薬剤の開発状況, 医学と薬学 Vol.79 1293-1298, 2022.10

11) 岡崎啓明：「脂質異常症—高TG血症，低HDLコレステロール血症」今日の治療指針 2022年版, 医学書院, 766-770, 2022.1.

12) 石垣 泰. 脂質異常症の管理 高トリグリセリド血症：臨床と研究 99(1)：53-57, 2022

13) 岡崎啓明：【プライマリケア医に必要な情報をまるっと整理 くすりの使い方便快捷】（第6章）代謝系に作用する薬剤 脂質異常症治療薬. 「フィブラート系薬、選択的PPAR α モジュレーター」臨床雑誌 内科 131(4)：871-875. 南江堂. 2023.4.

14) 岡崎啓明：「高TG血症の成因」メディカル・ビューポイント 44(3)：2. 医事出版社. 2023.3

15) 岡崎啓明、分担執筆：「臨床力を評価するリアルな内科診療の問題集」（セクション011, 052, 073, 086, 105）南江堂. 2023.2

（英文論文）

1) Okazaki H, Gotoda T, Ogura M, Ishibashi S, Inagaki K, Daida H, Hayashi T, Hori M, Masuda D, Matsuki K, Yokoyama S, Harada-Shiba M on behalf of the Committee on Primary Dyslipidemia under the Research Program on Rare and Intractable Disease of the Ministry of Health, Labour and Welfare of Japan: Current Diagnosis and Management of Primary Chylomicronemia. J Atheroscler Thromb. 2021 Sep 1; 28(9):883-904.

2) Sai E, Shimada K, Aikawa T, Aoshima C, Takamura K, Hiki M, Yokoyama T, Miyazaki T, Fujimoto S, Konishi H, Hirano KI, Daida H, Minamino T. Triglyceride Deposit Cardiomyopathy with Massive Myocardial Triglyceride which Was Proven Using Proton-magnetic Resonance Spectroscopy. Intern Med. 2021;60:1217-1220.

3) Koutaro Yokote, Shizuya Yamashita, Hidetoshi Arai, Eiichi Araki, Mitsunori Matsushita, Toshiaki Nojima, Hideki Suganami, Shun Ishibashi Effects of pemafibrate on glucose metabolism markers and liver function tests in patients with hypertriglyceridemia: A pooled analysis of six phase 2 and phase 3 randomized double-blind placebo-controlled clinical trials Cardiovasc Diabetol 20(1):96, 2021

4) Kunitsu T, Harada-Shiba M, Sato T, Nonomura K, Kimura T, Miyashita K, Nakajima K, Murakami M. Development of hypertriglyceridemia due to GPIHBP1 autoantibodies prior to clinical diagnosis of systemic lupus erythematosus in a 14-year-old girl. Allergol Int. 2022 Jun 2:S1323-8930(22)00042-9. doi: 10.1016/j.alit.2022.05.001. Online ahead of print.

5) Tada H, Kurashina T, Ogura M, Takegami M, Miyamoto Y, Arai H, Harada-Shiba M and Ishibashi S. Prospective Registry Study of Primary Dyslipidemia (PROLIPID): Rationale and Study Design. J Atheroscler Thromb. 2022;29:953-969.

6) Minamizuka T, Kobayashi J, Tada H, Kohizaka M, Maezawa Y, Yokote K. Homozygous familial lipoprotein lipase deficiency without obvious coronary artery stenosis. Clin Bioc hem. 2022 Oct;108:42-45

7) Katsunao Tanaka, Masahiro Koseki, Hisa

shi Kato, Kazuya Miyashita, Takeshi Okada, K otaro Kanno, Ayami Saga, Jiuyang Chang, Taka shi Omatsu, Hiroyasu Inui, Tohru Ohama, Mako to Nishida, Shizuya Yamashita, Yasushi Sakat a: Anti-GPIHBP1 antibody-positive autoimmune hyperchylomicronemia and immune thrombocyto penia. *J Atheroscler Thromb*, 2022 Feb 18. doi: 10.5551/jat.63348. Online ahead of print.

8) Katsunao Tanaka, Masahiro Koseki, Hisa shi Kato, Kazuya Miyashita, Takeshi Okada, K otaro Kanno, Ayami Saga, Jiuyang Chang, Taka shi Omatsu, Hiroyasu Inui, Tohru Ohama, Mako to Nishida, Shizuya Yamashita, Yasushi Sakat a. Anti-GPIHBP1 antibody-positive autoimmune hyperchylomicronemia and immune thrombocytop enia. *J Atheroscler Thromb* 30(1):100-104, 20 23

9) Tanaka M, Takase S, Ishiura H, Yamauch i T, Okazaki S, Okazaki H. A novel homozygou s nonsense variant of LMF1 in pregnancy-indu ced hypertriglyceridemia with acute pancreat itis. *J Clin Lipidol*. 2023;17(3):327-331. doi: 10.1016/j.jacl.2023.03.005.

10) Aikawa T, Sai E, Kudo A, Kawaguchi YO, Takamura K, Hiki M, Yokoyama T, Miyazaki T, Fujimoto S, Shimada K, Hirano KI, Daida H, Minamino T. 1H-MRS to evaluate improved trig lyceride accumulation in idiopathic triglyce ride deposit cardiomyovascularopathy after CNT -01 (tricaprin/trisdecaneion) administration. *Endocrinol Diabetes Metab Case Rep*. 2023 Ap r 21;2023(2):22-0370. doi: 10.1530/EDM-22-03 70. Print 2023 Apr 1.

(その他啓発活動)

1) 稲垣恭子：健康・体力づくり事業財団 健康運動指導士養成講習会 脂質異常症 2023年7月21日

6. 脳腱黄色腫症

(学会等講演)

1) 関島良樹. 小児期から認知されるべき疾患「脳腱黄色腫症」—脳神経内科医の立場から—. 第63回日本小児神経学会学術集会, 福岡, 2021. 5. 27. ~31. (教育講演)

2) 関島良樹. 見逃していませんか？治療可能な代謝性疾患「脳腱黄色腫症」. 第41回静岡小児臨床研究ネットワーク勉強会, 静岡, 2021. 7. 17. (教育講演)

3) 関島良樹. 小児期から認知されるべき疾患「脳腱黄色腫症」—脳神経内科医の立場から—. 第62回日本先天代謝異常学会学術集会, 名古屋, 2021. 11. 4 (教育講演)

4) 尾松 卓、小関正博、岡田健志、田中克尚、冠野昂太郎、嵯峨礼美、乾 洋勉、常 久洋、大濱透、石原光昭、鯨岡 健、服部浩明、西田 誠、山下静也、坂田 泰史 全身性に著明な腱黄色腫を認めた脳腱黄色腫症の一例 第53 回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2021年10月23-24日、国立京都国際会館&web)

5) 斯波真理子 特別講演 脂質異常症難病の8疾患 第35回小児脂質研究会 (2021年11月19-2

0日Web開催)

6) 関島良樹:2023年1月29日に開催される日本小児栄養消化器学会主催主催の若手医師に対する教育セミナーで脳腱黄色腫症について講演予定

7) 中川沙織, 平山哲, 三井田孝, 佐藤眞治: 薬学研究から臨床化学へのトランスレーショナルリサーチ 分子探索・分析法開発・有用性の検証まで. コレステロール合成・吸収・代謝物の定量法とその応用〜バイオマーカー及び食品成分の作用の新しい発見〜. 第62回日本臨床化学会年次学術集会, 富山 (9/30-10/2), 臨床化学 Vol. 51 S uppl.1: 132, 2022

8) Shingo Koyama, Yoshiki Sekijima: CTX i n Japan. CTX international scientific meetin g. 2023.8.27-28, Jerusalem, Israel

9) 多田隼人: 原発性脂質異常症難病に対する遺伝学的検査について JAS脂質代謝部会セミナー Oct 5, 2023 (東京)

10) 多田隼人: 厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業原発性脂質異常症調査研究班の取り組みについて FH Awareness Dayセミナー 2023 Oct 29, 2023 (高松)

(和文論文)

1) 関島良樹: 脳腱黄色腫症. 新薬と臨床 70 (5): 44-50, 2021

2) 関島良樹: 小児期から成人期まで認知されるべき治療可能な代謝性疾患「脳腱黄色腫症」. 難病と在宅ケア27(12): 40-44, 2022

3) 稲葉雄二, 関島良樹: 脳腱黄色腫症の早期治療のために. 脳と発達: 2023年1月号掲載予定

4) 小山信吾: 脳腱黄色腫症. 脳神経内科, 97 (3): 324-332, 2022

(英文論文)

1) Koyama S, Sekijima Y, Ogura M, Hori M, Matsuki K, Miida T, Harada-Shiba M; Committ ee on Primary Dyslipidemia under the Researc h Program on Rare and Intractable Disease of the Ministry of Health, Labour and Welfare of Japan. Cerebrotendinous Xanthomatosis: Mo lecular Pathogenesis, Clinical Spectrum, Dia gnosis, and Disease-Modifying Treatments. *J Atheroscler Thromb* 28(9): 905-925, 2021.

2) Tada H, Kurashina T, Ogura M, Takegami M, Miyamoto Y, Arai H, Harada-Shiba M and I shibashi S. Prospective Registry Study of Pr imary Dyslipidemia (PROLIPID): Rationale and Study Design. *J Atheroscler Thromb*. 2022;2 9:953-969.

3) Koyama S, Okabe Y, Suzuki Y, Igari R, Sato H, Iseki C, Tanji K, Suzuki K, Ohta Y. Differing clinical features between Japanese siblings with cerebrotendinous xanthomatosi s with a novel compound heterozygous CYP27A1 mutation: a case report. *BMC Neurol*. 2022 M ay 25;22(1):193.

4) Takahashi M, Okazaki H, Tada H, Ishibashi S. A case of cerebrotendinous xanthomatosis with massive xanthomas but without a considerable increase in serum cholestanol levels. *J Clin Lipidol*. 2023 Sep

17:S1933-2874(23)00270-2. doi:
10.1016/j.jacl.2023.09.008. Epub ahead of
print. PMID: 37777472.

7. 無 β リポタンパク血症

(学会等講演)

- 1) Satoru Takase, Hiroyuki Ishiura, Madoka Sawatari, Yugo Takaki, Nagisa Komatsu, Masaki Tanaka, Sachiko Okazaki, Mikio Takanashi, Chengcheng Li, Jingxuan Shi, Yoko Iizuka, Jun Mitsui, Shoji Tsuji, Takashi Kadowaki, Tohimasa Yamauchi, Hiroaki Okazaki: „Whole-exome sequencing revealed APOB variants of newly-identified pathogenicities in a case of compound heterozygous FHBL1“. The 19th International Symposium on Atherosclerosis (ISA) (2021年10月24日-27日 Kyoto, Japan (virtual))
- 2) 高瀬 暁, 石浦 浩之, 佐渡 円香, 高木 祐吾, 小松 なぎさ, 田中 督記, 岡崎 佐智子, 高梨 幹生, 李 騁騁, 石 靖璇, 飯塚 陽子, 辻 省次, 門脇 孝, 山内 敏正, 岡崎 啓明: 「全エクソーム解析にて同定された家族性低 β リポ蛋白血症複合ヘテロ接合体(ナンセンス変異+ミスセンス変異)の一例」第64回日本糖尿病学会年次学術集会(2021年5月20-22日 富山 (virtual))
- 3) 斯波真理子 特別講演 脂質異常症難病の8疾患 第35回小児脂質研究会 (2021年11月19-20日Web開催)
- 4) 第54回日本動脈硬化学会学術大会 シンポジウム4 原発性脂質異常症帖佐研究班共催: 行列のできる診療所第2弾: 脂質異常症ケーススタディ 座長 島野仁、斯波真理子
- 5) 斯波真理子, 我が国に於ける原発性脂質異常症の疫学と臨床: 厚生省原発性脂質異常症研究班の活動とその成果, 脂質領域公開シンポジウム, 招待講演, 2022年9月8日, 東京
- 6) 岡崎啓明: 市民公開講座「トリグリセライドに関連した難病について」第22回動脈硬化教育フォーラム(2022年2月6日 東京)
- 7) 岡崎啓明: 「高HDL・低LDL血症」2022年2月10日 ドクターサロン ラジオNIKKEI (於: 東京)
- 8) 岡崎啓明: 「生活習慣病から指定難病まで: 脂質と動脈硬化の未解決課題への取り組み」2022年4月20日 第186回東京脂質談話会 (於: 東京)
- 9) 多田隼人: 原発性脂質異常症難病に対する遺伝学的検査について JAS脂質代謝部会セミナー Oct 5, 2023 (東京)
- 10) 多田隼人: 厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業原発性脂質異常症調査研究班の取り組みについて FH Awareness Dayセミナー 2023 Oct 29, 2023 (高松)

(和文論文)

- 1) 若林徹治, 高橋学, 岡崎啓明: 低脂血症の診断と治療 動脈硬化性疾患予防のための脂質異常症診療ガイド2023年版「3 アポ B 含有リポ蛋白が減少する遺伝病」項. 日本動脈硬化学会(編): 動脈硬化性疾患予防のための脂質異常症診療ガイド 2023年版 低脂血症の診断と治療. 日本動脈硬化学会, 2023

(英文論文)

- 1) Takahashi M, Okazaki H, Ohashi K, Ogura M, Ishibashi S, Okazaki S, Hirayama S, Horii M, Matsuki K, Yokoyama S, Harada-Shiba M on behalf of the Committee on Primary Dyslipidemia under the Research Program on Rare and Intractable Disease of the Ministry of Health, Labour and Welfare of Japan: Current Diagnosis and Management of Abetalipoproteinemia. J Atheroscler Thromb. 2021 Oct 1;28(10):1009-1019.
- 2) Takahashi M, Ozaki N, Nagashima S, Wakabayashi T, Iwamoto S, Ishibashi S. Normal plasma apoB48 despite the virtual absence of apoB100 in a compound heterozygote with novel mutations in the MTP gene. J Clin Lipidol. 2021 May 8:S1933-2874(21)00071-4. doi:10.1016/j.jacl.2021.04.013. Online ahead of print.

8. 家族性低 β リポタンパク血症1(ホモ接合体)

(学会等講演)

- 1) 多田隼人. ヒトゲノム情報を動脈硬化予防にどう活かすか? 北陸糖尿病合併症研究会 Sep 2, 2021 (金沢)
- 2) 多田隼人. Fine tuning Your Medical Practice for Cardiology based on Human Genetics. 東京循環器ネットワーク講演会 Nov 20, 2021 (東京)
- 3) Satoru Takase, Hiroyuki Ishiura, Madoka Sawatari, Yugo Takaki, Nagisa Komatsu, Masaki Tanaka, Sachiko Okazaki, Mikio Takanashi, Chengcheng Li, Jingxuan Shi, Yoko Iizuka, Jun Mitsui, Shoji Tsuji, Takashi Kadowaki, Tohimasa Yamauchi, Hiroaki Okazaki: „Whole-exome sequencing revealed APOB variants of newly-identified pathogenicities in a case of compound heterozygous FHBL1“. The 19th International Symposium on Atherosclerosis (ISA) (2021年10月24日-27日 Kyoto, Japan (virtual))
- 4) 高瀬 暁, 石浦 浩之, 佐渡 円香, 高木 祐吾, 小松 なぎさ, 田中 督記, 岡崎 佐智子, 高梨 幹生, 李 騁騁, 石 靖璇, 飯塚 陽子, 辻 省次, 門脇 孝, 山内 敏正, 岡崎 啓明: 「全エクソーム解析にて同定された家族性低 β リポ蛋白血症複合ヘテロ接合体(ナンセンス変異+ミスセンス変異)の一例」第64回日本糖尿病学会年次学術集会(2021年5月20-22日 富山 (virtual))
- 5) 斯波真理子 特別講演 脂質異常症難病の8疾患 第35回小児脂質研究会 (2021年11月19-20日Web開催)
- 6) 第54回日本動脈硬化学会学術大会 シンポジウム4 原発性脂質異常症帖佐研究班共催: 行列のできる診療所第2弾: 脂質異常症ケーススタディ 座長 島野仁、斯波真理子
- 7) 斯波真理子, 我が国に於ける原発性脂質異常症の疫学と臨床: 厚生省原発性脂質異常症研究班の活動とその成果, 脂質領域公開シンポジウム, 招待講演, 2022年9月8日, 東京
- 8) 高瀬 暁, 石浦 浩之, 高木 祐吾, 佐渡 円香, 小松 なぎさ, 田中 督記, 高梨 幹生, 李 騁

騎, 石 セイセン, 飯塚 陽子, 辻 省次, 門脇 孝, 山内 敏正, 岡崎 佐智子, 岡崎 啓明 (座長: 斯波 真理子, 島野 仁, コメンテーター: 高橋 学): 原発性脂質異常症調査研究班共催: 行列のできる診療所第2弾: 脂質異常症難病ケーススタディ

FHBL複合ヘテロ接合体診断症例から考察する原発性低脂血症における遺伝子解析・家系解析の意義について, 第54回日本動脈硬化学会総会・学術集会, 2022年7月23日~24日

9) 岡崎啓明: 市民公開講座「トリグリセライドに関連した難病について」第22回動脈硬化教育フォーラム (2022年2月6日 東京)

10) 岡崎啓明: 「高HDL・低LDL血症」2022年2月10日 ドクターサロン ラジオNIKKEI (於: 東京)

11) 岡崎啓明: 「生活習慣病から指定難病まで: 脂質と動脈硬化の未解決課題への取り組み」2022年4月20日 第186回東京脂質談話会 (於: 東京)

12) 多田隼人: 原発性脂質異常症難病に対する遺伝学的検査について JAS脂質代謝部会セミナー Oct 5, 2023 (東京)

13) 多田隼人: 厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業原発性脂質異常症調査研究班の取り組みについて FH Awareness Dayセミナー 2023 Oct 29, 2023 (高松)

(和文論文)

1) 若林徹治, 高橋学, 岡崎啓明: 低脂血症の診断と治療 動脈硬化性疾患予防のための脂質異常症診療ガイド2023年版「3 アポ B 含有リポ蛋白が減少する遺伝病」項. 日本動脈硬化学会 (編): 動脈硬化性疾患予防のための脂質異常症診療ガイド 2023年版 低脂血症の診断と治療. 日本動脈硬化学会, 2023

(英文論文)

1) Tada H, Kurashina T, Ogura M, Takegami M, Miyamoto Y, Arai H, Harada-Shiba M and Ishibashi S. Prospective Registry Study of Primary Dyslipidemia (PROLIPID): Rationale and Study Design. J Atheroscler Thromb. 2022;29:953-969.

2) Sasaki K, Tada H, Kawashiri MA, Ito T. Case report: Unusual coexistence between familial hypercholesterolemia and familial hypobetalipoproteinemia. Front Cardiovasc Med. 2022 Aug 8;9:942772

3) Kudo T, Sasaki K, Tada H. Familial hypobetalipoproteinemia caused by homozygous loss-of-function mutations in PCSK9: A case report. J Clin Lipidol. 2022 Sep-Oct;16(5):596-600

4) Bredefeld C, Hussain MM, Averna M, Black DD, Brin MF, Burnett JR, Charrière S, Cuerq C, Davidson NO, Deckelbaum RJ, Goldberg IJ, Granot E, Hegele RA, Ishibashi S, Karmally W, Levy E, Moulin P, Okazaki H, Poinot P, Rader DJ, Takahashi M, Tarugi P, Traber MG, Filippo MD, Peretti N. Guidance for the diagnosis and treatment of hypolipidemia disorders. J Clin Lipidol. 2022 Sep 29;S1933-2874(22)00253-7.

9. 移行期医療

(学会等講演)

1) 岡崎 佐智子, 高瀬 暁, 久保田 みどり, 田中 督記, 高梨 幹生, 飯塚 陽子, 柳元 伸太郎, 山内 敏正, 岡崎 啓明: 「若年成人の高コレステロール血症の診断と治療〜生涯LDL-C負荷の低減のために〜」(シンポジウム15: ライフステージと動脈硬化〜シームレスな治療のために〜) 第55回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2023年7月8-9日 栃木県宇都宮市)

2) 岡崎 啓明: 「脂質異常症の基本と薬剤ターゲット」(臨床内分泌代謝入門(ABC)) 第33回臨床内分泌代謝 Update (2023年11月4日 東京)

3) 岡崎 啓明: 「入学時・雇入時健診: 若年高LDL-C血症は家族性高コレステロール血症ハイリスク」(シンポジウム: 健診データの解析から得られる最新の知見とエビデンス〜LDLコレステロールと動脈硬化〜) 第37回日本小児脂質研究会 (2023年12月3日 北九州市)

4) 岡崎 啓明: 「成人家族性高コレステロール血症診療ガイドライン 2022の改訂のポイント」2023年1月26日 家族性高コレステロール血症と動脈硬化性疾患予防の新ガイドラインの啓発講演会 (於: 東京)

5) 岡崎 啓明: 「糖尿病患者さんの脂質異常症〜診療のピットフォール〜」2023年3月14日 Tokyo Diabetes Web Lecture 〜糖尿病×動脈硬化〜 (於: Web)

6) 岡崎 啓明: 「若年成人のLDL-C健診〜生涯コレステロールリスクの軽減のために〜」2023年4月10日 家族性高コレステロール血症ユニバーサルスクリーニングに関する啓発セミナー (主催: 日本動脈硬化学会) (於: Web)

7) 岡崎 啓明: 「若年期からのコレステロール管理〜遺伝学から見えてきたLDL-Cのthe lower, the earlier, the better〜」2023年5月25日 第10回SHATS談話会 (於: 栃木, Web)

8) 岡崎 啓明: 「FHスクリーニング〜小児・若年成人期のLDL-C健診のすすめ〜」2023年8月20日 「家族性高コレステロール血症 カスケードスクリーニングおよび遺伝学的検査に関する啓発」日本動脈硬化学会 (於: Web, 東京)

9) 岡崎 啓明: 「若年成人のLDL-C健診〜生涯コレステロールリスクの軽減のために〜」2023年10月17日 「家族性高コレステロール血症 ユニバーサルスクリーニングに関する啓発セミナー」日本動脈硬化学会 (於: Web)

10) 岡崎 啓明: 「Lipid x years: 脂質管理のパラダイムシフト」2023年11月30日 Total Management Expert Meeting (於: Web)

11) 岡崎 啓明: 「FHスクリーニングと早期診断治療について」2023年12月12日 FH Academy 2023 (家族性高コレステロール血症 診断・治療 医学教育プログラム) (於: 大阪)

12) 岡崎佐智子: 「18歳は生活習慣の分岐点: 健康診断で動脈硬化を防ぐ」(市民公開講座: 動脈硬化予防: 早めの治療で健康長寿!) 第55回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2023年7月8-9日 Web)

13) 岡崎佐智子: 「若年成人からの健康診断で動脈硬化予防: 生活習慣病から遺伝病まで」Metabolism Science Seminar (2023年10月2日 Web)

14) 小倉正恒、「原発性脂質異常症の移行期医療～小児慢性特定疾病制度と成人難病制度の現況と問題点、また取り組みについて～」、第55回日本動脈硬化学会総会・学術集会、シンポジウム15「ライフステージと動脈硬化～シームレスな治療のために～」、2023年7月9日（宇都宮市）

（和文論文）

- 1) 岡崎啓明：「脂質異常症—高LDLコレステロール血症」今日の治療指針 2024年版. 医学書院. 2024. 01
- 2) 岡崎啓明、分担執筆：「臨床力を評価するリアルな内科診療の問題集」（セクション011, 052, 073, 086, 105）南江堂. 2023. 2
- 3) 岡崎佐智子：「日本人若年者の脂質異常症とその診療方針」Medical Practice 40(1):87-93, 2023. 1

（英文論文）

- 1) Harada-Shiba M, Arai H, Ohmura H, Okazaki H, Sugiyama D, Tada H, Dobashi K, Matsuki K, Minamino T, Yamashita S, Yokote K. Guidelines for the Diagnosis and Treatment of Adult Familial Hypercholesterolemia 2022. J Atheroscler Thromb. 2023 May 1;30(5):558-586f small dense low-density lipoprotein cholesterol in the healthy Japanese population. Ann Clin Biochem. 2022;59(4):242-252

10. その他脂質異常症

（学会等講演）

- 1) Hiroyuki Daida. Plenary Symposium 5 "Epidemiology" New Era of Pharmacological Therapy for Coronary Artery Disease: The role of n-3 polyunsaturated fatty acid for the cardiovascular disease prevention; Where are we now? The 19th International Symposium on Atherosclerosis (ISA 2021)
- 2) Shizuya Yamashita Novel strategy for prevention of cardiovascular disease by increasing CETP and enhancing reverse cholesterol transport (RCT) with probucol The 19th International Symposium on Atherosclerosis (October 24-27, 2021, Kyoto)
- 3) Masahiro Koseki, Kotaro Kanno, Jiuyang Chang, Ayami Saga, Takeshi Okada, Hiroyasu Inui, Katsunao Tanaka, Takashi Omatsu, Tomoki Higo, Seiko Ide, Shigeyoshi Saito, Yoshio Kamada, Tohru Ohama, Makoto Nishida, Shizuya Yamashita, Yasushi Sakata. Steatohepatitis-related atherosclerosis and/or cardiomyopathy in a rodent model The 19th International Symposium on Atherosclerosis (October 24-27, 2021, Kyoto)
- 4) Tetsuo Shoji, The CACHE Investigators Association of kidney function with levels of serum lathosterol and campesterol: The CACHE study CKD analysis The 19th International Symposium on Atherosclerosis (October 24-27, 2021, Kyoto)
- 5) Takeshi Matsumura, Yasushi Ishigaki, Tomoko Nakagami, Tetsuo Shoji, The CACHE Investigators Relationship between diabetes and

serum lathosterol and campesterol levels: The CACHE study DM analysis The 19th International Symposium on Atherosclerosis (October 24-27, 2021, Kyoto)

- 6) Kotaro Kanno, Masahiro Koseki, Ayami Saga, Hiroyasu Inui, Takeshi Okada, Takashi Omatsu, Katsunao Tanaka, Tohru Ohama, Makoto Nishida, Shizuya Yamashita, Yasushi Sakata Cholesterol-dominant steatohepatitis was accompanied with cardiac inflammation and dysfunction, which were suppressed by pemafibrate The 19th International Symposium on Atherosclerosis (October 24-27, 2021, Kyoto)
- 7) Koutaro Yokote, Shizuya Yamashita, Hidenori Arai, Eiichi Araki, Mitsunori Matsushita, Toshiaki Nojima, Hideki Suganami, Shun Ishibashi Effects of pemafibrate, a selective PPAR α modulator (SPPARM α), on neutrophil-lymphocyte ratio (NLR): a pooled-analysis from 6 randomized, double-blind, placebo-controlled trials The 19th International Symposium on Atherosclerosis (October 24-27, 2021, Kyoto)
- 8) Yutaka Ishibashi, The CACHE Investigators The values of cholesterol synthesis and absorption markers in Japanese healthy subjects: CACHE study HEALTHY analysis The 19th International Symposium on Atherosclerosis (October 24-27, 2021, Kyoto)
- 9) Daisaku Masuda, Shizuya Yamashita, Katsunao Tanaka, Takeshi Okada, Masahiro Koseki, Makoto Nishida, Kenta Mori, Tatsuro Ishida, Ken-ichi Hirata Usefulness of apolipoprotein B-48 concentration measurement in ischemic heart disease screening for cases without classical coronary risk factors The 19th International Symposium on Atherosclerosis (October 24-27, 2021, Kyoto)
- 10) Daisaku Masuda, Hiroyuki Hanada, Koushi Sako, Makoto Abe, Shohei Yoshima, Ryosuke Muraki, Shunsuke Tamaki, Ryu Shutta, Yoshiyuki Nagai, Shizuya Yamashita Usefulness of non-HDL-Cholesterol minus direct LDL cholesterol concentration (non-HDL-CdLDL-C) calculation in estimating remnant cholesterol levels The 19th International Symposium on Atherosclerosis (October 24-27, 2021, Kyoto)
- 11) Shun Ishibashi, Hidenori Arai, Koutaro Yokote, Eiichi Araki, Mitsunori Matsushita, Toshiaki Nojima, Hideki Suganami, Shizuya Yamashita Effects of pemafibrate, a selective PPAR α modulator (SPPARM α), on serum levels of remnant lipoprotein cholesterol (RemL-C): a pooled-analysis from 4 randomized, double-blind, placebocontrolled trials The 19th International Symposium on Atherosclerosis (October 24-27, 2021, Kyoto)
- 12) Tetsuya Matoba, Yusuke Akiyama, Hiroshi Yoshida, Kazuhiko Kotani, Tetsuo Shoji, The Cache Investigators Associations of serum levels of cholesterol synthesis and absorption markers and the presence of cardiovascular diseases: The CACHE study CVD analysis T

he 19th International Symposium on Atherosclerosis (October 24-27, 2021, Kyoto)

13) Ayami Saga, Masahiro Koseki, Kotaro Kanno, Jiuyang Chang, Katsunao Tanaka, Takashi Omatsu, Sae Nishihara, Masumi Asaji, Takeshi Okada, Yoshihiro Kamada, Yinghong Zhu, Hiroyasu Inui, Tohru Ohama, Makoto Nishida, Shizuya Yamashita, Yasushi Sakata 7-ketocholesterol exacerbates psoriasis-like dermatitis in diet-induced steatosis mice The 19th International Symposium on Atherosclerosis (October 24-27, 2021, Kyoto)

14) Hiroyasu Inui, Makoto Nishida, Masumi Asaji, Ayami Saga, Kotaro Kanno, Jiuyang Chang, Yinghong Zhu, Takeshi Okada, Katsunao Tanaka, Tohru Ohama, Masahiro Koseki, Shizuya Yamashita, Yasushi Sakata XCR1+ dendritic cell-Induced CD4+ T helper-1 activation leads to exacerbation of remodeling after myocardial infarction The 19th International Symposium on Atherosclerosis (October 24-27, 2021, Kyoto)

15) Shohei Yoshima, Shunsuke Tamaki, Yoshiyuki Nagai, Ryu Shutta, Daisaku Masuda, Ryosuke Muraki, Makoto Abe, Koji Sako, Shizuya Yamashita, Masahiro Seo, Takahisa Yamada, Akito Nakagawa, Yoshio Yasumura, Yusuke Nakagawa, Masamichi Yano, Takaharu Hayashi, Shungo Hikoso, Yohei Sotomi, Yasushi Sakata; the O CVC-Heart Failure Investigators The Systemic Inflammation-based Glasgow Prognostic Score Predicts Prognosis in Acute Decompensated Heart Failure Patients With Preserved Left Ventricular Ejection Fraction: AHA Scientific Sessions 2021 (November 13-15, 2021, On-demand)

16) Shunsuke Tamaki, Yoshiyuki Nagai, Ryu Shutta, Daisaku Masuda, Ryosuke Muraki, Shohei Yoshima, Makoto Abe, Koji Sako, Shizuya Yamashita, Masahiro Seo, Takahisa Yamada, Akito Nakagawa, Yoshio Yasumura, Yusuke Nakagawa, Masamichi Yano, Takaharu Hayashi, Shungo Hikoso, Yohei Sotomi, Yasushi Sakata, the O CVC-Heart Failure Investigators The combination of the neutrophil-to-lymphocyte and platelet-to-lymphocyte ratios as a novel predictor of cardiac death in acute decompensated heart failure patients with preserved left ventricular ejection fraction: a multicenter study AHA Scientific Sessions 2021 (November 13-15, 2021, On-demand)

17) 横手幸太郎 (Web 講演) 糖尿病における脂質異常症管理のエッセンス. 日本糖尿病学会中国四国地方会第59回総会 イブニングセミナー1. 2021. 10. 22, 千葉 (岡山)

18) 横手幸太郎 (講演) 糖尿病患者における脂質管理の重要性と心血管リスク因子の包括的マネジメント. 第53回日本動脈硬化学会総会・学術集会 シンポジウム10. 2021. 10. 24, 京都

19) 横手幸太郎 (Web 講演) 臨床研究から考える糖尿病の動脈硬化と予防. 第53回日本動脈硬化学会総会・学術集会 シンポジウム10. 2021. 10. 24, 千葉 (京都)

20) 大村寛敏. シンポジウム1 動脈硬化性疾患予防ガイドライン2022の方向性-改訂へ向けたトピックス: 高リスク病態を合併する冠動脈疾患におけるアテローム硬化性心血管疾患 (ASCVD) 抑制のために薬物療法. 第53回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2021. 10)

21) 上條香織, 渡邊佳孝, 渡邊常樹, 日比野聡, 高柳隆章, 渡邊修一郎, 阿部祥英, 土橋一重 ステロイド感受性ネフローゼ症候群における血清レブチン値の推移に関する検討 第56回日本小児腎臓病学会 7/9-10/2021 高知市

22) 阿部祥英, 上條香織, 渡邊佳孝, 渡邊修一郎, 土橋一重 小児ネフローゼ症候群における血清アディポネクチン増加の誘因に関する検討 第35回日本小児脂質研究会 11/19-20/2021 東京 (WEB)

23) 増田大作 「日本人におけるリポ蛋白プロファイルの変化をふまえた心血管イベント残余リスクに対する介入の重要性」ランチョンセミナー1、第53 回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2021年10月23-24日、国立京都国際会館&web)

24) 増田大作 「脂質異常症」専門薬剤師認定取得のための薬物療法集中講義、一般社団法人日本医療薬学会 (2021年10月11日収録、web配信)

25) 小倉正恒 (座長). Moderated Poster Session 2: 原発性脂質異常症. 第53回日本動脈硬化学会総会・学術集会 2021年10月23日. 京都府京都市 (現地開催+WEB配信)

26) 増田大作, 山下静也, 田中克尚, 岡田健志, 小関正博, 西田 誠, 森 健太, 石田達郎, 平田健一 古典的冠疾患リスクを有さない症例に対する虚血性心疾患スクリーニングにおけるアポリポタンパク質B-48濃度測定の有用性 第53 回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2021年10月23-24日、国立京都国際会館&web)

27) 増田大作, 花田浩之, 山下静也 レムナントコレステロール値の推測におけるnon-HDLコレステロール-直接法LDLコレステロール濃度算定の有用性の検討 第53 回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2021年10月23-24日、国立京都国際会館&web)

28) 乾 洋勉, 西田 誠, 朝治真澄, 嵯峨礼美, 冠野昂太郎, 常 久洋, 朱 穎竑, 岡田健志, 田中克尚, 大濱 透, 小関正博, 山下静也, 坂田泰史 心筋梗塞後に活性化したXCR1+樹状細胞によるTh1の誘導がリモデリングの増悪につながる 第53 回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2021年10月23-24日、国立京都国際会館&web)

29) 庄司哲雄, The CACHE Investigators 腎機能とコレステロール合成・吸収マーカーの関連: CACHE研究CKD解析 第53 回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2021年10月23-24日、国立京都国際会館&web)

30) 的場哲哉, 秋山雄介, 吉田 博, 小谷和彦, 庄司哲雄, The CACHE Investigators コレステロール吸収・合成マーカーと心血管疾患の関連: CACHE研究CVD解析 第53 回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2021年10月23-24日、国立京都国際会館&web)

31) 嵯峨礼美, 小関正博, 冠野昂太郎, 常 久洋, 田中克尚, 尾松 卓, 朝治真澄, 岡田健志, 鎌田佳宏, 乾 洋勉, 朱 穎竑, 大濱 透, 西田 誠, 山下静也, 坂田泰史 7-ketocholesterolは食餌誘導性脂肪肝炎モデルマウスにおいて乾癬様皮膚炎

を促進させる 第53 回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2021年10月23-24日、国立京都国際会館&web)

32) 松村 剛、石垣 泰、中神朋子、The CACHE Investigators 糖尿病とコレステロール合成・吸収マーカーの関連：CACHE研究DM解析 第53 回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2021年10月23-24日、国立京都国際会館&web)

33) 石橋 豊、The CACHE Investigators 健常者におけるコレステロール合成・吸収マーカー値：CACHE研究健常者解析 第53 回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2021年10月23-24日、国立京都国際会館&web)

34) 荒木栄一、山下静也、荒井秀典、横手幸太郎、松下光儀、野島俊秋、菅波秀規、石橋 俊 インスリン抵抗性を起因とする病態における選択的PPAR α モジュレーター(SPPARM α)ペマフィブラート(PEM)の有効性と安全性～国内プラセボ(PBO)対照6治験併合解析～ 第53 回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2021年10月23-24日、国立京都国際会館&web)

35) 山下静也 日本動脈硬化学会 第38回大島賞受賞講演 佐藤靖史：チューブリン脱チロシン化と血管生物学 第53 回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2021年10月23-24日、国立京都国際会館&web)

36) 山下静也 市民公開講座 ポストコロナの生活習慣病対策 閉会の挨拶 第53 回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2021年10月23-24日、国立京都国際会館&web)

37) 山下静也 動脈硬化性疾患予防のための危険因子の評価・管理と診療ガイドライン 第28回日本未病学会学術集会(2021年11月20-21日、大阪御堂会館)

38) 山下静也 特別講演 怖い脳心血管病を起こす動脈硬化にならないためには？～脂質異常症とメタボを中心に～(公社)大阪府診療放射線技士会 令和3年度府民公開講座(2021年5月22日、Web開催)

39) 山下静也 血管の炎症を防げ！ NHKきょうの健康 徹底対策！ 動脈硬化(1)(2021年10月4日放送)

40) 山下静也 危険を早めに発見！ 最新検査 NHKきょうの健康 徹底対策！ 動脈硬化(2)(2021年10月5日放送)

41) Harada-Shiba M. Non-Statin LDL Lowering Therapies. American Heart Association Search Scientific Sessions 2023. Symposium. 2023年11月11日～13日. Pennsylvania Convention Center. Philadelphia. (発表：11月12日)

42) Harada-Shiba M. Obicetrapib as an Adjunct to Stable Statin Therapy Significantly Lowers LDL-C, Non-HDL-C, and Apolipoprotein B in Japanese Patients: Results From the Japan Phase 2 Study. American Heart Association Search Scientific Sessions 2023. Oral presentations. 2023年11月11日～13日. Pennsylvania Convention Center. Philadelphia. (発表：11月11日)

43) Fuzioka S, Shishikura D, Morita H, Harada-Shiba M, Hoshiga M. Studies of Suboptimal Low Density Lipoprotein Reduction Following Lipid Lowering Therapy on Cardiovascular Outcomes in Patients With Acute Coronary Syndrome. American Heart Association Search Scientific Sessions 2023. Session. 2023年11月11日～13日. Pennsylvania Convention Center. Philadelphia. (発表：11月11日)

44) 斯波真理子, 片岡有, 槇野久士, Lp(a)と動脈硬化, 第44回日本アフェレシス学会学術大会, シンポジウム5, 2023年10月20～22日, 岩手, (発表：10月21日)

45) 斯波真理子, 人間ドック・予防医療に「動脈硬化性疾患予防ガイドライン2022年版」を活用する(仮), 第64回日本人間ドック学会学術大会, 日本動脈硬化学会 ジョイントシンポジウム, 2023年9月1日～9月2日, 群馬, (発表：9月2日)

46) 山本剛史, 寺田知邑, 斯波真理子, 山吉麻子, BROTHERS核酸を用いたアンチセンス核酸の臨床応用への取り組み, 日本核酸医薬学会第8回年会, シンポジウム5, 2023年7月11日～7月14日, 名古屋 (発表：7月14日)

47) 林淳祐, 杉本紀人, 村田春菜, 和田俊一, 和田郁人, 斯波真理子, 浦田秀仁, ApoB標的アンチセンス核酸gap領域へのリン酸トリエステル修飾の導入と活性への影響, 日本核酸医薬学会第8回年会, ポスター発表, 2023年7月11日～7月14日, 名古屋 (発表：7月12日)

48) 寺田知邑, 斯波真理子, 山吉麻子, 山本剛史, Improvement of therapeutic index of antisense oligonucleotides using toehold chemistry, 日本核酸医薬学会第8回年会, ポスター発表, 2023年7月11日～7月14日, 名古屋 (発表：7月12日)

49) 江川真希子, 池田まさみ, 斯波真理子, 吉田 雅幸, 内科診療における女性患者の周産期歴情報に関する実態調査, 第55回日本動脈硬化学会総会・学術集会, ポスターセッション, 2023年7月8日～7月9日, 宇都宮 (発表：7月9日)

50) 斯波真理子, 脂質異常症の中からライソゾーム病をどのように見つけるか, 第55回日本動脈硬化学会総会・学術集会, ランチョンセミナー6, 2023年7月8日～7月9日, 宇都宮 (発表：7月9日)

51) 和田郁人, 斯波真理子, 核酸医薬の現況, 第55回日本動脈硬化学会総会・学術集会, シンポジウム9, 2023年7月8日～7月9日, 宇都宮 (発表：7月8日)

52) 斯波真理子, JAS2022 ガイドラインに対する若手医師の疑問に答える, 第55回日本動脈硬化学会総会・学術集会, 若手育成企画, オンデマンド配信, 2023年7月8日～7月9日, 宇都宮

53) 斯波真理子, LDLアフェレシス治療のこれまでとこれから, 第58回日本小児腎臓病学会学術集会, ランチョンセミナー2, 2023年6月29日～7月1日, 高槻市 (発表：6月29日)

54) 斯波真理子, 糖尿病における脂質コントロール—創薬開発を含む—, 第66回日本糖尿病学会年次学術集会, 2023年5月11日～13日, 鹿児島 (発表：5月12日)

55) 斯波真理子, 超高齢社会における生活習慣病のprecision medicine—ゲノム医療などの観点から—, 第31回日本医学会総会2023東京, 2023年4月21日～23日, 東京, (発表：4月23日)

56) 斯波真理子, Emerging Approaches to the genetic vascular diseases, 第87回日本循環器学会学術集会, 2023年3月10日～12日, 福岡 (発表：3月11日)

- 57) 斯波真理子, 原発性脂質異常症の臨床, 第57回糖尿病学の進歩, 糖尿病診療に必要な知識, 2023年2月17日~18日, 東京 (発表:2月18日)
- 58) 池脇克則、佐々木慧、佐々木誠、遠藤康弘: 脂質異常症治療薬の使い方 研修医セミナー 第269回日本循環器学会関東甲信越地方会 2023年9月2日 東京
- 59) 遠藤 康弘、佐々木誠、佐々木慧、綾織誠人、中山秀章、井上雄一、池脇克則: コレステロール引き抜き能の新たな展開: 睡眠時無呼吸症候群からの探求 シンポジウム7 HDL機能検査の現状と課題 第63回日本臨床化学会年次学術集会 2023年10月27日-29日 東京
- 60) 尾野 亘 「microRNAを標的とした治療法の開発」第58回 日本動脈硬化学会 シンポジウム18 動脈硬化の先制医療: リスクの早期発見と早期治療 2023年7月9日
- 61) 尾野 亘 「SREBP-1/2によって制御されるmicroRNA、long non-codingRNAの生体内での働き」第58回 日本動脈硬化学会 シンポジウム6心血管リモデリングの細胞生物学 2023年7月8日
- 62) 代田浩之. 第40回大島賞受賞講演「粥状硬化退縮・安定化そして心事故抑制: 循環器内科からの動脈硬化研究を振り返って」2023. 7. 9第55回日本動脈硬化学会総会・学術集会
- 63) 岡崎佐智子: 「脂質代謝内科医の視点で考える治療戦略」(ダイバーシティ委員会企画: この症例、あなたの立場ならどう考える? ~ダイバーシティな学会だからこそできる多角的視点の獲得! ~) 第55回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2023年7月8-9日)
- 64) 小倉正恒. 「動脈硬化性疾患予防ガイドライン2022年版の改訂のポイント」家族性高コレステロール血症と動脈硬化性疾患予防の新ガイドラインの啓発講演会、2023年1月26日 (フクラシア八重洲)
- 65) 小倉正恒、多田隼人、斯波真理子、「若年発症脂質異常症のトランジション」、第96回日本内分泌学会学術集会、シンポジウム14、2023年6月3日 (名古屋)
- 66) 小倉正恒、土橋一重、第55回日本動脈硬化学会総会・学術集会、シンポジウム15「ライフステージと動脈硬化~シームレスな治療のために~」、2023年7月9日 (宇都宮市) 【学会座長】
- 67) 小倉正恒、「原発性脂質異常症」、シンポジウム10「診療ガイドラインアップデート」、2023年7月9日 (宇都宮市)
- 68) 小倉正恒、「症状から診る原発性脂質異常症難病」、脂質代謝部会・原発性脂質異常症調査研究班共催セミナー「その患者さん、原発性脂質異常症 (指定難病) ではありませんか? 疑うべき症状・特徴的検査データと遺伝学的検査・先進的治療について」、2023年10月5日 (東京)
- 69) 吉田博. 教育講演. 動脈硬化性疾患予防ガイドライン2022年版の主な改訂ポイント. 柏市薬剤師会学術研修会、柏、2023年1月
- 70) 吉田博. 教育講演. 動脈硬化性疾患予防ガイドライン2022年版の改訂ポイントと脂質異常症の食事療法について. 江戸川区管理栄養士講習会、西葛西、2023年2月
- 71) 吉田博. シンポジウム2 (臨床栄養学会合同企画). 「栄養管理のための多職種連携教育を考える」医師に対する栄養教育. 第23回日本健康・栄養システム学会、松戸・オンライン、2023年6月
- 72) 吉田博. 合同シンポジウム2 (日本肝臓学会・日本動脈硬化学会). AMED: 脂肪肝関連疾患にともなう動脈硬化性心血管疾患の二次・三次予防に資するヘルスケアサービスの指針策定およびシステム開発に関する研究について. 第55回日本動脈硬化学会、宇都宮、2023年7月
- 73) 吉田博. 合同シンポジウム5 (日本動脈硬化学会・日本臨床化学会). HDL機能測定法の最新情報. 第55回日本動脈硬化学会、宇都宮、2023年7月
- 74) 吉田博. スポンサーードシンポジウム: 実装! 心血管リスクファクターのトータルマネジメント. 残余リスクを見直す ~ASCVDの独立した危険因子とは~. 第55回日本動脈硬化学会、宇都宮、2023年7月
- 75) Hiroshi Yoshida. Special Seminar. Insights into clinical practice of lipid-lowering therapy: Messages from JAS guideline for prevention of atherosclerotic cardiovascular diseases 2022 Taiwan Society of Lipids & Atherosclerosis 2023. Taipei (online), Aug, 2023
- 76) 吉田博. 学術集会長講演. 臨床化学の発展に志す課題解決型研究の推進と社会実装へのチャレンジ. 第63回日本臨床化学会年次学術集会. 東京・御茶ノ水、2023年10月
- 77) 吉田博. シンポジウム2 Lp(a)の最新研究. Lp(a)とは. 第63回日本臨床化学会年次学術集会. 東京・御茶ノ水、2023年10月
- 78) 吉田博. シンポジウム7 HDL機能検査の現状と課題. 安定同位体を用いたHDLコレステロール引き抜き能. 第63回日本臨床化学会年次学術集会. 東京・御茶ノ水、2023年10月
- 79) 友野義晴、松井貞子、羽田野貴裕、小沼宗大、吉田博. 日本サルコペニアフレイル学会合同シンポジウム. 周術期栄養管理における適正な栄養評価の検討. 第45回日本臨床栄養学会学術集会. 大阪、2023年11月
- 80) 松井貞子、藤本啓、羽田野貴裕、友野義晴、的場圭一郎、吉田博. 高齢2型糖尿病患者における栄養障害リスクと血清ホモシステイン濃度との関連. 第45回日本臨床栄養学会学術集会. 大阪、2023年11月
- 81) 多田隼人: 個別化医療時代の動脈硬化予防・包括的脂質異常症治療 第23回日本抗加齢医学会総会 June 9-11, 2023 (東京)
- 82) 多田隼人: ゲノム情報に基づく動脈硬化性疾患予防医学へのアプローチ 第55回日本動脈硬化学会総会 July 8-9, 2023 (宇都宮)
- 83) 多田隼人: 循環器医の視点で考える治療戦略 第55回日本動脈硬化学会総会 July 8-9, 2023 (宇都宮)
- 84) 多田隼人: Lp(a)の遺伝学と治療薬の開発状況 第63回日本臨床化学会年次学術集会 Oct 27-29, 2023 (東京)
- 85) Satoshi Kitahara, Yu Kataoka, Sayaka Funabashi, Kota Murai, Takamasa Iwai, Kenichiro Sawada, Hideo Matama, Satoshi Honda, Masashi Fujino, Shuichi Yoneda, Kensuke Takagi, Fumiyuki Otsuka, Yasuhide Asaumi, Kiminori Hosoda, Teruo Noguchi. Lowering Apolipoprotein C-III Associates with Regression of Lipidic Plaque Materials in Type 2 DM Patients with

th Coronary Artery Disease: The Pre-specified Analysis from the OPTIMAL Randomized Controlled Trial. 2023.8.27 欧州心臓病学会oral presentation

86) 片岡 有スタチン治療・冠血行再建術後に残存する高中性脂肪血症の意義と治療介入の可能性2023.11.24 日本冠疾患学会学術集会

(和文論文)

1) 小倉正恒. 「動脈硬化性疾患予防のための脂質異常症診療ガイド2023年版」(日本動脈硬化学会) 作成委員・査読委員

2) 吉田博. 動脈硬化性疾患予防ガイドライン2022を踏まえた脂質異常法の検査. *Medical Practice* 2023; 40: 33-39.

3) 吉田博. 『動脈硬化性疾患予防ガイドライン2022年版』が発行に. *Medical Technology* 2023; 51: 116-117

4) 多田隼人:動脈硬化 わかりやすい内科学第5版 148-156. 2023

5) 多田隼人: 遺伝学から動脈硬化性疾患を考える 日本内科学会誌 第112巻 第2号 194-201 2023

6) 多田隼人、高村雅之: 高TG血症, 食後高脂血症 循環器内科 94: 10: 40-45, 2023

(英文論文)

1) Terada C, Oh K, Tsubaki R, Chan B, Aibara N, Ohyama K, Shibata M, Wada T, Harada-Shiba M, Yamayoshi A, Yamamoto T. Dynamic and static control of the off-target interactions of antisense oligonucleotides using toehold chemistry. *Nature Comm.* in press

2) Sugimoto N, Hayashi J, Funaki R, Wada SI, Wada F, Harada-Shiba M, Urata H. Prodrug-Type Phosphotriester Oligonucleotides with Linear Disulfide Promoiety Responsive to Reducing Environment. *Chembiochem.* 2023 Oct 15:e202300526. doi: 10.1002/cbic.202300526. Online ahead of print.

3) Matsumura T, Ishigaki Y, Nakagami T, Akiyama Y, Ishibashi Y, Ishida T, Fujii H, Harada-Shiba M, Kabata D, Kihara Y, Kotani K, Kurisu S, Masuda D, Matoba T, Matsuki K, Mori K, Nakazato M, Taniuchi S, Ueno H, Yamashita S, Yoshida H, Yoshida H and Shoji T. Relationship between Diabetes Mellitus and Serum Lathosterol and Campesterol Levels: The CAC HE Study DM Analysis. *J Atheroscler Thromb.* 2023;30:735-753.

4) Hori M, Hasegawa Y, Hayashi Y, Nakagami T and Harada-Shiba M. Acute Cholesterol-Lowering Effect of Exendin-4 in Ldlr(-/-) and C57BL/6J Mice. *J Atheroscler Thromb.* 2023;30:74-86.

5) Matsumoto E, Oniki K, Ota-Kontani A, Seguchi Y, Sakamoto Y, Kaneko T, Imafuku T, Maeda H, Watanabe H, Maruyama T, Ogata Y, Yoshida M, Harada-Shiba M, Saruwatari J and Ogura M. Additive Effects of Drinking Habits and a Susceptible Genetic Polymorphism on Cholesterol Efflux Capacity. *J Atheroscler Thromb.* 2023;30:23-38.

6) Rui Lu, Takumi Sugimoto, Tomoe Tsuboi, Tatsushi Sekikawa, Mamoru Tanaka, Xiaohua Lyu, Shinji Yokoyama*. Sichuan Dark Tea improves Lipid Metabolism and Prevents Aortic Lipid Deposition in Diet-Induced Atherosclerosis Model Rats. *Frontiers in Nutrition.* Nov 24; 9:1014883. Doi: 10.3389/fnut.2022.1014883

7) Shinji Yokoyama*. Continuous and marked increase of Japanese HDL associates paradoxically with their nutritional shift. *J Atheroscler Thromb.* 2023; 30: 919-933 doi: 10.5551/jat.63894. Erratum Doi: 10.5551/jat.ER63894

8) Jifeng Zhu, Lina Zhang, Zechao Xue, Zilue Li, Chun Wang, Fanyan Chen, Yalin Li, Yang Dai, Yonghua Zhou, Sha Zhou, Xiaojun Chen, Kuniko Okumura-Noji, Rui Lu, Shinji Yokoyama*, and Chuan Su*. Vaccination against the HDL Receptor of *S. japonicum* Inhibits Egg Embryonation and Prevents Fatal Hepatic Complication in Rabbit Model. *PLOS Neglected Tropical Diseases.* In Press.

9) Shunsuke Tamaki, Yoshiyuki Nagai, Ryu Shutta, Daisaku Masuda, Shizuya Yamashita, Masahiro Seo, Takahisa Yamada, Akito Nakagawa, Yoshio Yasumura, Yusuke Nakagawa, Masamichi Yano, Takaharu Hayashi, Shungo Hikoso, Daisaku Nakatani, Yohei Sotomi, Yasushi Sakata, on behalf of the OCVC-Heart Failure Investigators. Combination of neutrophil-to-lymphocyte and platelet-to-lymphocyte ratios as a novel predictor of cardiac death in patients with acute decompensated heart failure with preserved left ventricular ejection fraction: a multicenter study. *J Am Heart Assoc* 12(1):e026326, 2023

10) Hiroyasu Inui, Makoto Nishida, Michiko Ichii, Hajime Nakaoka, Masumi Asaji, Seiko Ide, Saito Shigeyoshi, Ayami Saga, Takashi Omatsu, Katsunao Tanaka, Kotaro Kanno, Jiuyang Chang, Yinghong Zhu, Takeshi Okada, Daisuke Okuzaki, Takahiro Matsui, Tooru Ohama, Masahiro Koseki, Eiichi Morii, Naoki Hosen, Shizuya Yamashita. CXCR1+conventional dendritic cell-induced CD4+ T helper 1 cell activation exacerbates cardiac remodeling after ischemic myocardial injury. *J Mol Cell Cardiol* 176:68-83, 2023

11) Kento Hosomi, Hidekazu Kawashima, Atsushi Nakano, Akemi Kakino, Yuko Okamatsu-Ogura, Yuki Yamashita, Mai Sasaoka, Daisaku Masuda, Shizuya Yamashita, Chu-Huang Chen, Shunsuke Yuzuriha, Hiroshi Hosoda, Hidehiro Iida, Tatsuya Sawamura. NanoSPECT imaging reveals the uptake of ¹²³I-labeled oxidized low-density lipoprotein in the brown adipose tissue of mice via CD36. *Cardiovasc Res* 119(4):1008-1020, 2023

12) Bolrathanak Oeun, Shungo Hikoso, Daisaku Nakatani, Hiroya Mizuno, Tetsuhisa Kitamura, Katsuki Okada, Tomoharu Dohi, Yohei Sotomi, Hirota Kida, Akihiro Sunaga, Taiki Sato, Yuki Matsuoka, Hiroyuki Kurakami, Tomomi Ya

- mada, Shunsuke Tamaki, Masahiro Seo, Masamichi Yano, Takaharu Hayashi, Akito Nakagawa, Yasuhide Nakagawa, Takahisa Yamada, Yoshio Yasumura, Yasushi Sakata; OCVC-Heart Failure Investigators. Clinical trajectories and outcomes of patients with heart failure with preserved ejection fraction with normal or indeterminate diastolic function. *Clin Res Cardiol*. 112(1):145-157, 2023
- 13) Hironobu Mitani, Kota Suzuki, Junya Ako, Kazuma Lekushi, Renata Majewska, Salsabil Touzeni, Shizuya Yamashita. Achievement rates for low-density lipoprotein cholesterol goals in patients at high risk of atherosclerotic cardiovascular disease in a real-world setting in Japan. *J Atheroscler Thromb* 30(11):1622-1634, 2023
- 14) Ching-Way Chen, Yin-Yi Han, Jing-Shiang Hwang, Manfredi Rizzo, Shizuya Yamashita, Sandy Huey-Jen Hsu, Ta-Chen Su. The association between adequate serum 25(OH)D levels and atherogenic dyslipidemia in young adults. *J Atheroscler Thromb*, in press
- 15) Shizuya Yamashita, Arihiro Kiyosue, Pierre Maheux, Jorge Mena-Madrazo, Anastasia Lesogor, Qing Shao, Yuko Tamaki, Ryuji Nagao, Hidekazu Nakamura, Mizuki Akahori, Kouji Kajinami. Efficacy, safety, and pharmacokinetics of inclisiran in Japanese patients: Results from ORION-15. *J Atheroscler Thromb*, in press
- 16) Shizuya Yamashita, Manfredi Rizzo, Ta-Chen Su, Daisaku Masuda. Novel selective PPAR α modulator pemafibrate for dyslipidemia, nonalcoholic fatty liver disease and atherosclerosis. Novel selective PPAR α modulator pemafibrate for dyslipidemia, nonalcoholic fatty liver disease and atherosclerosis. *Metabolites* 13(5):626, 2023
- 17) Komatsu T, Ayaori M, Uto-Kondo H, Hayashi K, Tamura K, Sato H, Sasaki M, Nishida T, Takiguchi S, Yakushiji E, Nakaya K, Ikewaki K: Atorvastatin Reduces Circulating S100A12 Levels in Patients with Carotid Atherosclerotic Plaques - A Link with Plaque Inflammation. *J Atheroscler Thromb*. 2022 May 1;29(5):775-784. doi: 10.5551/jat.61630.
- 18) Umezawa A, Maruyama C, Endo T, Suenaga Y, Shijo Y, Kameyama N, Sato A, Nishitani A, Ayaori M, Waki M, Teramoto T, Ikewaki K: Effects of Dietary Education Program for the Japan Diet on Cholesterol Efflux Capacity: A Randomized Controlled Trial. *J Atheroscler Thromb*. 2022 Jun 1;29(6):881-893 doi: 10.5551/jat.62832.
- 19) Endo Y, Fujita M, Ikewaki K: Intestinal Cholesterol Absorption in Diabetes Mellitus. *J Atheroscler Thromb*. 2022 Dec 3. doi: 10.5551/jat.ED220. Online ahead of print.
- 20) Endo Y, Fujita M, Ikewaki K: HDL Functions-Current Status and Future Perspectives. *Biomolecules* 2023 Jan 4;13(1):105-120. doi: 10.3390/biom13010105
- 21) Endo Y, Sasaki K, Ikewaki K. Residual Cardiovascular Risk Determined through Posthoc Analysis of the REAL-CAD Trial. *J Atheroscler Thromb*. 2023 Oct 17. doi:10.5551/jat.ED245. Epub ahead of print. PMID: 37853635.
- 22) Maruyama C, Sato A, Nishikata Y, Nakazawa M, Shijo Y, Kameyama N, Umezawa A, Ayaori M, Waki M, Ikewaki K, Nishitani A, Teramoto T. Effects of Nutrition Education Program for the Japan Diet on Serum Phospholipid Fatty Acid Compositions in Patients with Dyslipidemia: Re-analysis of Data from a Previous Randomized Controlled Trial. *J Atheroscler Thromb*. 2023 Jun 21. doi:10.5551/jat.64154. Epub ahead of print. PMID: 37344446.
- 23) Takebe N, Hasegawa Y, Matsushita Y, Chiba H, Onodera K, Kinno H, Oda T, Nagasawa K, Segawa T, Takahashi Y, Okada K, Ishigaki Y. Association of plasminogen activator inhibitor-1 and fibroblastic growth factor 21 in 3 groups of type 2 diabetes: Without overweight/obesity, free of insulin resistance, and without hepatosteatosis. *Medicine (Baltimore)*. 2023 Sep 1;102(35):e34797.
- 24) Ishigaki Y, Hirase T, Pathadka S, Cai Z, Sato M, Takemura R, Ishida N. Prevalence of Metabolic Syndrome in Patients with Type 2 Diabetes in Japan: A Retrospective Cross-Sectional Study. *Diabetes Ther*. 2023 Oct 19.
- 25) Umemura A, Sasaki A, Takamura T, Takayama H, Takeshita Y, Toya Y, Kakisaka K, Hasegawa Y, Ishigaki Y. Relationship between the changes in hepatokine levels and metabolic effects after laparoscopic sleeve gastrectomy in severely obese patients. *Surg Today*. 2023 Nov 13.
- 26) Miyagawa S, Horie T, Nishino T, Koyama S, Watanabe T, Baba O, Yamasaki T, Sowa N, Otani C, Matsushita K, Kojima H, Kimura M, Nakashima Y, Obika S, Kasahara Y, Kotera J, Oka K, Fujita R, Sasaki T, Takemiya A, Hasegawa K, Kimura T, Ono K*. Inhibition of microRNA-33b in humanized mice ameliorates nonalcoholic steatohepatitis. *Life Sci Alliance*. 2023 Jun 1;6(8):e202301902. doi: 10.26508/lsa.202301902. PMID: 37263777; PMCID: PMC10235800.
- 27) Watanabe H, Morimoto T, Natsuaki M, Yamamoto K, Obayashi Y, Nishikawa R, Ando K, Ono K, Kadota K, Suwa S, Morishima I, Yoshida R, Hata Y, Akao M, Yagi M, Suematsu N, Morino Y, Yokomatsu T, Takamisawa I, Noda T, Doi M, Okayama H, Nakamura Y, Hibi K, Sakamoto H, Noguchi T, Kimura T; STOPDAPT-2 investigators. Clopidogrel versus Aspirin Monotherapy Beyond 1 Year After PCI: STOPDAPT-2 5-Year Results. *J Am Coll Cardiol*. 2023 Oct 18:S0735-1097(23)07750-1. doi: 10.1016/j.jacc.2023.10.013. Online ahead of print. PMID: 37879491
- 28) Gohbara M, Hibi K, Morimoto T, Kirigaya H, Yamamoto K, Ono K, Shiomi H, Ohya M, Yamaji K, Watanabe H, Amano T, Morino Y, Takag

- i K, Honye J, Matsuo H, Abe M, Kadota K, Ando K, Nakao K, Sonoda S, Suwa S, Kawai K, Kozuma K, Nakagawa Y, Ikari Y, Nanasato M, Hanaoka K, Tanabe K, Hata Y, Akasaka T, Kimura T; OPTIVUS-Complex PCI investigators. SYNTAX Score and 1-Year Outcomes in the OPTIVUS-Complex PCI Study Multivessel Cohort. *Am J Cardiol.* 2023 Oct 15;205:431-441. doi: 10.1016/j.amjcard.2023.08.043. Epub 2023 Sep 1. PMID: 37660669
- 29) Yamamoto K, Shiomi H, Morimoto T, Miyazawa A, Watanabe H, Nakamura S, Suwa S, Domei T, Ono K, Sakamoto H, Shigetoshi M, Taniguchi R, Okayama H, Toyota T, Yokomatsu T, Muto M, Kawaguchi R, Kishi K, Hadase M, Fujita T, Nishida Y, Nishino M, Otake H, Natsuaki M, Watanabe H, Suematsu N, Tanabe K, Abe M, Hibi K, Kadota K, Ando K, Kimura T; OPTIVUS-Complex PCI Investigators. Single-Session Versus Staged Multivessel Optimal IVUS-Guided PCI in Patients With CCS or NSTEMI-ACS. *JACC Asia.* 2023 Jun 13;3(4):649-661. doi: 10.1016/j.jacasi.2023.03.013. eCollection 2023 Aug. PMID: 37614540
- 30) Natsuaki M, Watanabe H, Morimoto T, Kozuma K, Kadota K, Muramatsu T, Nakagawa Y, Akasaka T, Hanaoka KI, Tanabe K, Morino Y, Ishikawa T, Katoh H, Nishikawa H, Tamura T, Ono K, Yamamoto K, Ishihara T, Abe M, Taniguchi R, Ikari Y, Okada K, Kimura T. Biodegradable or durable polymer drug-eluting stents in patients with coronary artery disease: ten-year outcomes of the randomised NEXT Trial. *EuroIntervention.* 2023 Aug 7;19(5):e402-e413. doi: 10.4244/EIJ-D-23-00076. PMID: 37395475
- 31) Yamamoto K, Shiomi H, Morimoto T, Miyazawa A, Watanabe H, Nakamura S, Suwa S, Domei T, Ono K, Sakamoto H, Shigetoshi M, Taniguchi R, Okayama H, Yokomatsu T, Muto M, Kawaguchi R, Kishi K, Hadase M, Fujita T, Nishida Y, Nishino M, Otake H, Natsuaki M, Watanabe H, Suematsu N, Tanabe K, Abe M, Hibi K, Kadota K, Ando K, Kimura T; OPTIVUS-Complex PCI Investigators. Dual Antiplatelet Therapy Duration After Multivessel Optimal Intravascular Ultrasound-Guided Percutaneous Coronary Intervention. *Circ J.* 2023 Oct 25;87(11):1661-1671. doi: 10.1253/circj.CJ-23-0141. Epub 2023 May 16. PMID: 37197941
- 32) Yamamoto K, Shiomi H, Morimoto T, Miyazawa A, Watanabe H, Natsuaki M, Watanabe H, Yamaji K, Ohya M, Nakamura S, Mitomo S, Suwa S, Domei T, Tatsushima S, Ono K, Sakamoto H, Shimamura K, Shigetoshi M, Taniguchi R, Nishimoto Y, Okayama H, Matsuda K, Yokomatsu T, Muto M, Kawaguchi R, Kishi K, Hadase M, Fujita T, Nishida Y, Nishino M, Otake H, Suematsu N, Ajimi T, Tanabe K, Abe M, Hibi K, Kadota K, Ando K, Kimura T; OPTIVUS-Complex PCI Investigators*. Target Lesion Revascularization After Intravascular Ultrasound-Guided Percutaneous Coronary Intervention. *Circ Cardiovasc Interv.* 2023 May;16(5):e012922. doi: 10.1161/CIRCINTERVENTIONS.123.012922. Epub 2023 May 16. PMID: 37192307
- 33) Yamamoto K, Shiomi H, Morimoto T, Watanabe H, Miyazawa A, Yamaji K, Ohya M, Nakamura S, Mitomo S, Suwa S, Domei T, Tatsushima S, Ono K, Sakamoto H, Shimamura K, Shigetoshi M, Taniguchi R, Nishimoto Y, Okayama H, Matsuda K, Yokomatsu T, Muto M, Kawaguchi R, Kishi K, Hadase M, Fujita T, Nishida Y, Nishimoto M, Otake H, Tanabe K, Abe M, Hibi K, Kadota K, Ando K, Kimura T; OPTIVUS-Complex PCI Investigators. Optimal Intravascular Ultrasound-Guided Percutaneous Coronary Intervention in Patients With Multivessel Disease. *JACC Asia.* 2023 Mar 11;3(2):211-225. doi: 10.1016/j.jacasi.2022.12.009. eCollection 2023 Apr. PMID: 37181400
- 34) Yamamoto K, Shiomi H, Morimoto T, Watanabe H, Miyazawa A, Yamaji K, Ohya M, Nakamura S, Mitomo S, Suwa S, Domei T, Tatsushima S, Ono K, Sakamoto H, Shimamura K, Shigetoshi M, Taniguchi R, Nishimoto Y, Okayama H, Matsuda K, Nakatsuma K, Takayama Y, Kuribara J, Kirigaya H, Yoneda K, Imai Y, Kaneko U, Ueda H, Komiyama K, Okamoto N, Sasaki S, Tanabe K, Abe M, Hibi K, Kadota K, Ando K, Kimura T; OPTIVUS-Complex PCI Investigators. Comparison of the OPTIVUS-Complex PCI Multivessel Cohort With the Historical CREDO-Kyoto Registry Cohort-3. *Circ J.* 2023 Oct 25;87(11):1689-1702. doi: 10.1253/circj.CJ-22-0837. Epub 2023 Mar 11. PMID: 36908119
- 35) Nishizaki Y, Miyauchi K, Iwata H, Inoue T, Hirayama A, Kimura K, Ozaki Y, Murohara T, Ueshima K, Kuwabara Y, Tanaka-Mizuno S, Yanagisawa N, Sato T, Daida H. Study protocol and baseline characteristics of Randomized trial for Evaluation in Secondary Prevention Efficacy of Combination Therapy-Statins and Eicosapentaenoic Acid: RESPECT-EPA, the combination of a randomized control trial and an observational biomarker study. *Am Heart J.* 2023 Mar;257:1-8. doi: 10.1016/j.ahj.2022.11.008. Epub 2022 Nov 11.
- 36) Fukase T, Dohi T, Nishio R, Takeuchi M, Takahashi N, Chikata Y, Endo H, Doi S, Nishiyama H, Okai I, Iwata H, Okazaki S, Miyachi K, Daida H, Minamino T. Paradoxical Long-Term Impact Between Serum Apolipoprotein E and High-Density Lipoprotein Cholesterol in Patients Undergoing Percutaneous Coronary Intervention. *J Atheroscler Thromb.* 2023 Jun 1;30(6):611-623. doi: 10.5551/jat.63535. Epub 2022 Aug 5.
- 37) Higuma T, Akashi YJ, Fukumoto Y, Obara H, Kakuma T, Asami Y, Yasuda S, Sakuma I, Daida H, Shimokawa H, Kimura T, Iimuro S, Nagai R. Residual Coronary Risk Factors Associated With Long-Term Clinical Outcomes in Patients With Coronary Artery Disease Treated With High- vs. Low-Dose Statin Therapy - REAL-CAD Substudy. *Circ J.* 2023 Jul 21. doi: 10.1253/circj.CJ-23-0134. Online ahead of print

- 38) Kamiya K, Takei M, Nagai T, Miyoshi T, Ito H, Fukumoto Y, Obara H, Kakuma T, Sakuma I, Daida H, Iimuro S, Shimokawa H, Kimura T, Nagai R, Anzai T; REAL-CAD study investigators. Association between Non-Lipid Residual Risk Factors and Cardiovascular Events in Patients with Stable Coronary Artery Disease Treated with Pitavastatin: An Observation from the REAL-CAD Study. *J Atheroscler Thromb*. 2023 Aug 11. doi: 10.5551/jat.64304. Online ahead of print.
- 39) Morinaga J, Kashiwabara K, Torigoe D, Okadome Y, Aizawa K, Uemura K, Kurashima A, Matsunaga E, Fukami H, Horiguchi H, Sato M, Sugizaki T, Miyata K, Kadomatsu T, Mukoyama M, Miyauchi K, Hokimoto S, Fukumoto Y, Hiro T, Hibi K, Nakagawa Y, Sakuma I, Ozaki Y, Iwata H, Iimuro S, Daida H, Shimokawa H, Kimura T, Matsuzaki M, Saito Y, Matsuyama Y, Nagai R, Oike Y. Plasma ANGPTL8 Levels and Risk for Secondary Cardiovascular Events in Japanese Patients With Stable Coronary Artery Disease Receiving Statin Therapy. *Arterioscler Thromb Vasc Biol*. 2023 Aug;43(8):1549-1559. doi: 10.1161/ATVBAHA.122.318880. Epub 2023 Jun 1.
- 40) Toyota T, Morimoto T, Iimuro S, Fujita R, Iwata H, Miyauchi K, Inoue T, Nakagawa Y, Nishihata Y, Daida H, Ozaki Y, Suwa S, Sakuma I, Furukawa Y, Shiomi H, Watanabe H, Yamaji K, Saito N, Natsuaki M, Ohashi Y, Matsuzaki M, Nagai R, Kimura T. Low-Density Lipoprotein Cholesterol Levels on Statins and Cardiovascular Event Risk in Stable Coronary Artery Disease - An Observation From the REAL-CAD Study. *Circ J*. 2023 Jan 25;87(2):360-367. doi: 10.1253/circj.CJ-22-0168. Epub 2022 Sep 14.
- 41) Hiraishi C, Matsui S, Kojima T, Sato R, Ando K, Fujimoto K, Yoshida H. Association of Renal Function and Statin Therapy with Lipoprotein(a) in Patients with Type 2 Diabetes. *J Atheroscler Thromb*. 2023 Aug 8. doi: 10.5551/jat.64261. Online ahead of print.
- 42) Kataoka Y, Nicholls SJ, Puri R, Kitahara S, Kiyoshige E, Nishimura K, Murai K, Iwai T, Sawada K, Matama H, Honda S, Takagi K, Fujino M, Yoneda S, Otsuka F, Nishihira K, Takamisawa I, Asaumi Y, Noguchi T. Sex Differences in the Density of Lipidic Plaque Materials: Insights From the REASSURE-NIRS MultiCenter Registry. *Circ Cardiovasc Imaging*. 2023 May;16(5):e015107. doi: 10.1161/CIRCIMAGING.122.015107.
- 43) Tada H, Yamagami K, Sakata K, Usui S, Kawashiri MA, Takamura M. Healthy lifestyle, lipoprotein (a) levels and the risk of coronary artery disease. *Eur J Clin Invest*. 2023 Sep 15:e14093. doi: 10.1111/eci.14093. Epub ahead of print. PMID: 37712231.

(その他啓発活動)

- 1) Non-HDLコレステロール 回答者 小倉正

- 恒 聞き手 池脇克則 ドクターサロン(ラジオNIKKEIの医師向け情報番組) 2023年4月20日
- 2) スタチンの薬物相互作用 回答者 佐藤加代子 聞き手 池脇克則 ドクターサロン(ラジオNIKKEIの医師向け情報番組) 2023年10月17日
- 3) 著明な高HDL血症 回答者 横山信治 聞き手 池脇克則 ドクターサロン(ラジオNIKKEIの医師向け情報番組) 2023年12月7日
- 4) 吉田博. 循環器疾患一次予防ガイドライン 2023年改訂版 (日本循環器学会2023年3月発刊) 班員
- 5) 吉田博. 標準臨床検査医学第5版(執筆担当)、医学書院、2023年2月
- 6) 吉田博. CKDにおける薬物治療. *Medical View Point*、医事出版社、2023年3月10日
- 7) 吉田博. 食育健康サミット2022. 働く世代の生活習慣病対策と食の重要性. *PEN栄養ニュース*、ジェフコーポレーション、2023年3月1日
- 8) 吉田博. 第1章監修. 別冊ニュートン『40代からの人体の取扱説明書 最新版』、ニュートンプレス、2023年2月16日
- 9) 吉田博. 慈恵大学プレスリリース. 安定同位体を用いた高比重リポ蛋白の新たな機能評価法に特許～臨床応用・実用化に期待される質的評価の開発～. 2023年8月
- 10) 吉田博. 杏林シンポジア シリーズ「動脈硬化性疾患の予防を考える」. 生活習慣の改善. ラジオNIKKEI第一放送、2023年6月
- 11) 吉田博. 杏林シンポジア シリーズ「動脈硬化性疾患の予防を考える」. 続発性脂質異常症. ラジオNIKKEI第一放送、2023年9月
- 12) 吉田博. 医師330名に聞いた！健康寿命に関わる「フレイル」調査— 7割超が働き世代の「プレフレイル」増加を指摘！. 日本生活習慣病予防協会、2023年6月
- (他に、共同通信PR Wire、福井新聞、共同通信社、毎日新聞、沖縄タイムス、千葉日報、ビューティポスト、サンスポ、CNET Japan、ジョルダンニュース、信濃毎日新聞、四国新聞、その他)
- 13) 吉田博. 健康寿命に関わる「フレイル」調査を実施 40～50歳代など“働き世代”へも警鐘を鳴らす. OVO、2023年7月
- 14) 吉田博. 医師の7割超が「働き世代のプレフレイル増加」指摘 日本生活習慣病予防協会が調査、警鐘鳴らす. 共同通信社、2023年7月
- 15) 吉田博. フレイル 40、50代も増加. 朝日新聞、2023年8月
- 16) 吉田博. 安定同位体を用いた高比重リポ蛋白の新たな機能評価法に特許～臨床応用・実用化に期待される質的評価の開発～ 東京慈恵会医科大学. 時事メディカル、2023年8月
- 17) 吉田博. 安定同位体を用いた高比重リポ蛋白の新たな機能評価法に特許. Presswalker、2023年8月
- 18) 吉田博. きょうの健康「動脈硬化 あなたの対策のポイントは？」. NHK Eテレ、2023年9月
- 19) 吉田博. 働く世代でもフレイル予備軍 40代以上急増. 産経新聞、2023年10月
- 20) 吉田博. 全国マイあさ「健康ライフ」. NHKラジオ第1放送、2023年10月
- 21) 吉田博. 健康ノウハウ「中年フレイル 睡眠で予防する」. 朝日AERA、2023年10月

22) 吉田博. 働き世代のプレフレイルの増加
虚弱の若年齢化. みんなの家庭の医学web版、2023
年10月

23) 吉田博. ラーメンやおにぎり、“糖質多い
食事”に警鐘 40～50代に「フレイル」増えた理由.
Aeradot、2023年10月

24) 吉田博. 悪玉善玉 コレステロールの新常識.
夕刊フジ、2023年11月

G. 知的所有権の取得状況

1. 特許取得：なし
2. 実用新案登録：なし
3. その他：なし

資料1. 令和3～5年度パネル解析実績

• ホモ接合体性家族性高コレステロール血症 (FH)	6例
• ヘテロ接合体性家族性高コレステロール血症 (FH)	576例
• 常染色体劣性高コレステロール血症 (ARH)	0例
• シトステロール血症	5例
• 家族性Ⅲ型高脂血症	0例
• 家族性低ベータリポ蛋白血症	5例
• 無ベータリポ蛋白血症	1例
• コレステリルエステル転送蛋白 (CETP) 欠損症	34例
• リポ蛋白系球体症	0例
• レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ (LCAT) 欠損症 ...	3例
• タンジール病	1例
• アポA1欠損症	0例
• リポ蛋白リパーゼ欠損症を含む、原発性高カイロミクロン血症	4例

資料2. FHに関連した病源性遺伝子変異情報に関する英文論文

J Clin Lipidol. May-Jun 2020;14(3):346-351.e9.

doi: 10.1016/j.jacl.2020.03.002. Epub 2020 Mar 24.

A catalog of the pathogenic mutations of LDL receptor gene in Japanese familial hypercholesterolemia

[Hayato Tada](#)¹, [Mika Hori](#)², [Akihiro Nomura](#)¹, [Kazuyoshi Hosomichi](#)³, [Atsushi Nohara](#)⁴, [Masa-Aki Kawashiri](#)⁵, [Mariko Harada-Shiba](#)²

Affiliations expand

- PMID: 32331935
- DOI: [10.1016/j.jacl.2020.03.002](https://doi.org/10.1016/j.jacl.2020.03.002)

Abstract

Background: Little data exist on the pathogenic mutations of LDL receptor in Japanese familial hypercholesterolemia (FH).

Objective: We aimed to catalog the pathogenic mutations of LDL receptor gene in the 2 major Japanese FH-care centers (Kanazawa University and National Cerebral and Cardiovascular Center Research Institute), where genetic testing of FH has been performed centrally on requests from institutes all over Japan during more than past 2 decades.

Methods: 796 FH subjects from 472 families who had nonsynonymous mutations in LDL receptor gene were included in this study. Genetic mutations were analyzed for mutations by Sanger sequencing as well as by multiplex ligation probe dependent amplification technique for large rearrangements. Pathogenic mutations were defined either as 1) protein truncated variants, 2) registered as pathogenic in ClinVar, or Human Gene Mutation Database (HGMD), or meet the criteria of American College of Medical Genetics and Genomics guideline, or 3) CADD score > 10.

Results: We found 138 different mutations. Among them, 132 mutations were considered as pathogenic, including 19 large rearrangement mutations. However, 6 missense mutations were classified as variants of unknown significance. A single mutation accounted for as much as 41% of the FH subjects recruited from Kanazawa University mainly due to founder gene effect, whereas many singleton mutations were found from National Cerebral and Cardiovascular Center Research Institute located in Osaka.

Conclusions: We provided the largest catalog of pathogenic mutations of LDL receptor gene in Japanese FH. This could aid to determine the pathogenicity of the LDL receptor genetic mutations not only in Japanese but also in other ethnicities.

Clinical and genetic features of sitosterolemia in Japan

[Hayato Tada](#)¹, [Nobuko Kojima](#)², [Kan Yamagami](#)², [Masayuki Takamura](#)², [Masa-Aki Kawashiri](#)²

Abstract

Background and aim: Clinical manifestations and genetic backgrounds of Japanese patients with sitosterolemia have been unclear.

Materials and methods: We searched PubMed for studies using the keywords "sitosterolemia" or "phytosterolemia" and "Japan". Moreover, we added information from the members of the Committee on Primary Dyslipidemia under the Research Program on Rare and Intractable Disease of the Ministry of Health, Labour and Welfare (MHLW) of Japan.

Results: We identified 36 patients with sitosterolemia caused by biallelic pathogenic mutations in the ATP-binding cassette subfamily G member 5 (ABCG5) or ATP-binding cassette subfamily G member 8 (ABCG8) from 31 families in Japan. The diagnosed age ranged from 0 to 64 years (median 13 years). The median sitosterol and LDL cholesterol levels were 100 µg/ml (IQR: 50-183), and 193 mg/dl (IQR: 108-295), respectively. All the patients exhibited cutaneous and/or tendon xanthomas, up to 9 (25%) patients exhibited premature coronary artery disease, 5 (16%) patients exhibited arthritis, and 8 (22%) patients exhibited blood abnormalities. Ezetimibe was administered to all the patients, including infantile cases, while statins, colestimide, evolocumab, probucol, and LDL apheresis were also used.

Conclusion: We are providing a demographic overview of the clinical and genetic backgrounds of Japanese patients with sitosterolemia.

資料4 全ゲノム解析による家族性高コレステロール血症新規病原性変異に関する調査報告

J Clin Lipidol. 2022 Mar-Apr;16(2):167-172.

doi: 10.1016/j.jacl.2022.01.007. Epub 2022 Jan 21.

Identification of a novel large duplication (exon2_6dup): copy number variation in the LDLR gene in a large family with familial hypercholesterolemia by whole-genome sequencing

[Mika Hori](#)¹, [Atsushi Takahashi](#)², [Kiminori Hosoda](#)³, [Mariko Harada-Shiba](#)⁴

Affiliations expand

Abstract

Background: We found a large family with familial hypercholesterolemia (FH) that included 7 siblings who all developed myocardial infarction.

Objective: The aim of this study was to identify the pathogenic gene underlying FH in the family.

Methods: Whole-genome sequencing (WGS) was performed in 12 affected and 10 unaffected individuals in the family.

Results: WGS identified a novel large duplication: copy number variation (CNV) in the LDLR gene, exon2_6dup (c.68-499_940+252dup), that was present in the 12 affected family members but not in any of the 10 unaffected family members. The exact extent and genomic breakpoint sequence of the duplication caused by nonallelic homologous recombination between Alu sequences were identified based on bioinformatic analysis of WGS data for the LDLR gene.

Conclusions: A novel c.68-499_940+252dup variant in the LDLR gene was identified based on bioinformatic analysis of WGS data. WGS is a powerful tool that can be used to precisely identify CNVs in addition to small-scale variations in FH-related genes.

Clin Chim Acta. 2022 Apr 1;529:61-66.
doi: 10.1016/j.cca.2022.02.001. Epub 2022 Feb 12.

A teenager boy with a novel variant of Sitosterolemia presented with pancytopenia

[Veysel Gok](#)¹, [Hayato Tada](#)², [Muhammet Ensar Dogan](#)³, [Ummü Alakus Sari](#)⁴, [Kübra Aslan](#)⁵, [Alper Ozcan](#)⁶, [Ebru Yilmaz](#)⁷, [Fatih Kardas](#)⁸, [Musa Karakukcu](#)⁹, [Halit Canatan](#)¹⁰, [Cigdem Karakukcu](#)¹¹, [Munis Dunder](#)¹², [Akihiro Inazu](#)¹³, [Ekrem Unal](#)¹⁴

Abstract

Background: Sitosterolemia, also known as phytosterolemia, results from increased intestinal absorption of plant sterols and decreased intestinal and biliary excretion of sterols, resulting in increased levels of plant sterols in the plasma. The most common symptoms include xanthomas, premature atherosclerosis, hemolytic anemia and macrothrombocytopenia, however delayed diagnosis or misdiagnosis also occur.

Patient and methods: Clinical exome sequencing was performed on a 10-year-old boy whom we followed up with signs of pancytopenia accompanied by macrothrombocytopenia and stomatocytosis. In addition, the blood sterol levels of the patient and his family were studied.

Results: A novel homozygous c.904 + 5G > C intronic variant was detected in ABCG5 gene in index case. The mother and father were identified as carriers. The blood plant sterol levels of the patient and his family were studied, and the levels in the patient confirmed Sitosterolemia. Sitosterol levels decreased dramatically with restricted diet and ezetimibe treatment.

Conclusion: In children, signs of Sitosterolemia may be subtle and the only symptom may be hematological. Therefore, Sitosterolemia should be kept in mind in children with stomatocytosis and macrothrombocytopenia.

資料6 新規遺伝子変異に伴う原発性高カイロミクロン血症の報告

Clin Biochem. 2022 Jul 9;S0009-9120(22)00172-2.

doi: 10.1016/j.clinbiochem.2022.07.001. Online ahead of print.

Homozygous familial lipoprotein lipase deficiency without obvious coronary artery stenosis

[Takuya](#) [Minamizuka](#)¹, [Junji](#) [Kobayashi](#)², [Hayato](#) [Tada](#)³, [Masaya](#) [Koshizaka](#)¹, [Yoshiro](#) [Maezawa](#)¹, [Koutaro Yokote](#)¹

Abstract

The prevalence of familial lipoprotein lipase deficiency (LPLD) is approximately one in 1,000,000 in the general population. There are conflicting reports on whether or not LPLD is atherogenic. We conducted coronary computed tomographic (CT) angiography on two patients in their 70 s who had genetically confirmed LPLD. Patient 1 was a 73 year old woman with a body mass index (BMI) of 27.5 kg/m², no history of diabetes mellitus and no history of drinking alcohol or smoking. At the time of her first visit, her serum total cholesterol, triglycerides and high-density lipoprotein cholesterol levels were 4.8 mmol/L, 17.3 mmol/L, and 0.5 mmol/L, respectively. She was treated with a lipid-restricted diet and fibrate but her serum TG levels remained extremely high. Next-generation sequencing analysis revealed a missense mutation (homo) in the LPL gene, c.662T>C (p. Ile221Thr), leading to the diagnosis of homozygous familial LPL deficiency (LPLD). Patient 2 was another 73- year- old woman. She also had marked hypertriglyceridemia with no history of diabetes mellitus, drinking alcohol, or smoking. Previous genetic studies showed she had a nonsense mutation (homozygous) in the LPL gene, c.1277G>A (p.Trp409Ter). To clarify the degree of coronary artery stenosis in these two cases, we conducted coronary CT angiography and found that no coronary artery stenosis in either the right or left coronary arteries. Based on the findings in these two elderly women along with previous reports on patients in their 60 s with LPLD and hypertriglyceridemia, we suggest that LPLD may not be associated with the development or progression of coronary artery disease.

Original Article



Putative Pathogenic Variants of *ABCG5* and *ABCG8* of Sitosterolemia in Patients With Hyper-Low-Density Lipoprotein Cholesterolemia

Nobuko Kojima,¹ Hayato Tada ,¹ Akihiro Nomura ,¹ Soichiro Usui ,¹ Kenji Sakata ,¹ Kenshi Hayashi ,¹ Atsushi Nohara ,² Akihiro Inazu ,³ Masa-aki Kawashiri ,⁴ Masayuki Takamura

¹Department of Cardiovascular Medicine, Kanazawa University Graduate School of Medical Sciences, Kanazawa, Japan

²Department of Genetics, Ishikawa Prefectural Central Hospital, Kanazawa, Japan

³Department of Laboratory Science, Molecular Biochemistry and Molecular Biology, Graduate School of Medical Science, Kanazawa University, Kanazawa, Japan

⁴Department of Internal Medicine, Kaga Medical Center, Kaga, Japan



資料8. 新規システロール血症に関する英文報告

Rheumatology Advances in Practice, 2023, **7**(3), rkad096
<https://doi.org/10.1093/rap/rkad096>
Advance access publication 10 November 2023
Letter to the Editor



British Society for
Rheumatology

RHEUMATOLOGY
ADVANCES IN PRACTICE

OXFORD

Letter to the Editor (Case report)

A case of sitosterolaemia-caused systemic large-vessel stenosis mimicking Takayasu arteritis in which FDG-PET provided a clue for the differential diagnosis

Takato Nakadoi ¹, Eri Katsuyama ^{1,2,*}, Kazuya Matsumoto ¹, Kenta Shidahara ¹, Kei Hirose ¹, Shoichi Nawachi ¹, Yosuke Asano ¹, Yu Katayama ¹, Yoshia Miyawaki ¹, Takayuki Katsuyama ^{1,*}, Mariko Takano-Narazaki ¹, Yoshinori Matsumoto ¹, Ken-Ei Sada ^{1,3}, Hayato Tada ⁴, Jun Wada ¹

¹Department of Nephrology, Rheumatology, Endocrinology and Metabolism, Okayama University Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences, Okayama, Japan

²Department of Medical Laboratory Science, Okayama University Graduate School of Health Sciences, Okayama, Japan

³Department of Clinical Epidemiology, Kochi Medical School, Nanngoku, Japan

⁴Department of Cardiovascular Medicine, Rheumatology, Kanazawa University Graduate School of Medical Sciences, Kanazawa, Japan

*Correspondence to: Eri Katsuyama, Department of Nephrology, Rheumatology, Endocrinology and Metabolism, Okayama University Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences, 2-5-1 Shikata-cho, Kitaku, Okayama City 700-8558, Japan. E-mail: pbi076aa@s.okayama-u.ac.jp

資料9. 新規脳腱黄色腫症に関する英文報告

Journal of
Clinical
Lipidology 

CASE STUDY | VOLUME 17, ISSUE 6, P834-838, NOVEMBER 2023  Download Full Issue

**A case of cerebrotendinous xanthomatosis with massive xanthomas
but without a considerable increase in serum cholestanol levels**

Manabu Takahashi, MD, PhD   • Hiroaki Okazaki, MD, PhD • Hayato Tada, MD, PhD •
Shun Ishibashi, MD, PhD

Published: September 16, 2023 • DOI: <https://doi.org/10.1016/j.jacl.2023.09.008> •  Check for updates

資料10. PROLIPID研究プロトコール論文



The official journal of the Japan Atherosclerosis Society and
the Asian Pacific Society of Atherosclerosis and Vascular Diseases



Study Profile

J Atheroscler Thromb, 2021; 28: 000-000. <http://doi.org/10.5551/jat.63222>

Prospective Registry Study of Primary Dyslipidemia (PROLIPID): Rationale and Study Design

資料11. 難病情報センターデータベース研究による論文

JACC: ASIA

VOL

© 2023 THE AUTHORS. PUBLISHED BY ELSEVIER ON BEHALF OF THE AMERICAN COLLEGE OF CARDIOLOGY FOUNDATION. THIS IS AN OPEN ACCESS ARTICLE UNDER THE CC BY-NC-ND LICENSE (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

ORIGINAL RESEARCH PAPER

Clinical Characteristics of Homozygous Familial Hypercholesterolemia in Japan

A Survey Using a National Database

資料12 家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）に関する英文総説

[Homozygous Familial Hypercholesterolemia.](#)

Nohara A, Tada H, Ogura M, Okazaki S, Ono K, Shimano H, Daida H, Dobashi K, Hayashi T, Hori M, Matsuki K, Minamino T, Yokoyama S, **Harada-Shiba M.** *J Atheroscler Thromb.* 2021 Jul 1;28(7):665-678.

資料13 LCAT欠損症に関する英文総説

[Current Status of Familial LCAT Deficiency in Japan.](#)

Kuroda M, Bujo H, Yokote K, Murano T, Yamaguchi T, Ogura M, Ikewaki K, Koseki M, Takeuchi Y, Nakatsuka A, Hori M, Matsuki K, Miida T, Yokoyama S, Wada J, **Harada-Shiba M.** *J Atheroscler Thromb.* 2021 Jul 1;28(7):679-691

資料14 シトステロール血症に関する英文総説

[Diagnosis and Management of Sitosterolemia 2021.](#)

Tada H, Nomura A, Ogura M, Ikewaki K, Ishigaki Y, Inagaki K, Tsukamoto K, Dobashi K, Nakamura K, Hori M, Matsuki K, Yamashita S, Yokoyama S, Kawashiri MA, **Harada-Shiba M.** *J Atheroscler Thromb.* 2021 Aug 1;28(8):791-801

資料15 脳腱黄色腫症に関する英文総説

[Cerebrotendinous Xanthomatosis: Molecular Pathogenesis, Clinical Spectrum, Diagnosis, and Disease-Modifying Treatments.](#)

Koyama S, Sekijima Y, Ogura M, Hori M, Matsuki K, Miida T, **Harada-Shiba M.** *J Atheroscler Thromb.* 2021 Sep 1;28(9):905-925

資料16 原発性高カイロミクロン血症に関する英文総説

[Current Diagnosis and Management of Primary Chylomicronemia.](#)

Okazaki H, Gotoda T, Ogura M, Ishibashi S, Inagaki K, Daida H, Hayashi T, Hori M, Masuda D, Matsuki K, Yokoyama S, **Harada-Shiba M.** *J Atheroscler Thromb.* 2021 Sep 1;28(9):883-904

資料17 無 β リポタンパク血症に関する英文総説

[Current Diagnosis and Management of Abetalipoproteinemia.](#)

Takahashi M, Okazaki H, Ohashi K, Ogura M, Ishibashi S, Okazaki S, Hirayama S, Hori M, Matsuki K, Yokoyama S, **Harada-Shiba M.** *J Atheroscler Thromb.* 2021 Oct 1;28(10):1009-1019

資料18 タンジール病に関する英文総説

[Current Diagnosis and Management of Tangier Disease.](#)

Koseki M, Yamashita S, Ogura M, Ishigaki Y, Ono K, Tsukamoto K, Hori M, Matsuki K, Yokoyama S, **Harada-Shiba M.** *J Atheroscler Thromb.* 2021 Aug 1;28(8):802-810

資料19 家族性低 β リポタンパク血症1（ホモ接合体）に関する英文総説

Current Diagnosis and Management of Familial hypobetalipoproteinemia 1

Tetsuji Wakabayashi¹, Manabu Takahashi¹, Hiroaki Okazaki¹, Sachiko Okazaki², Koutaro Yokote³, Hayato Tada⁴, Mariko Harada-Shiba⁵
on behalf of the Committee on Primary Dyslipidemia under the Research Program on Rare and Intractable

Disease of the Ministry of Health, Labour and Welfare of Japan[†]

¹ Division of Endocrinology and Metabolism, Department of Internal Medicine, Jichi Medical University, Tochigi, Japan

² Division for Health Service Promotion, The University of Tokyo, Tokyo, Japan

³ Department of Endocrinology, Hematology and Gerontology, Chiba University Graduate School of Medicine, Chiba, Japan

⁴ Department of Cardiovascular Medicine, Kanazawa University Graduate School of Medical Sciences, Ishikawa, Japan

⁵ Cardiovascular Center, Osaka Medical and Pharmaceutical University, Osaka, Japan

資料20. 第53-55回日本動脈硬化学会総会・学術集会におけるシンポジウム（本研究班主催）

シンポジウム7

今年も開催！！行列のできる診療所第3弾：脂質異常症難病ケーススタディ

2023年7月8日（土）15:30～17:00

座長

池脇 克則（防衛医科大学校 神経・抗加齢血管内科）
斯波真理子（大阪医科大学 循環器センター）

コメンテーター

南 学（国立循環器病研究センター データサイエンス部）
多田 隼人（金沢大学附属病院 循環器内科）
竹本 稔（国際医療福祉大学医学部 糖尿病・代謝・内分泌内科学）
川尻 剛照（加賀市医療センター 内科）
岡崎 啓明（自治医科大学 医学部 内科学講座 内分泌代謝学部門）

演者

S7-1「FHの鑑別疾患としてのコレステリルエステル蓄積病（ライソゾーム酸性リパーゼ欠損症）」

小倉 正恒（順天堂大学 医療科学部 臨床検査学科）

S7-2「高安静脈炎が疑われたがPET-CTを契機に希少疾患であるシトステロール血症と判明した一例」

中土井崇人（岡山大学大学院 歯薬学総合研究科 腎・免疫・内分泌代謝内科学）

S7-3「IgG4関連LCAT自己抗体による後天性LCAT欠損症の一例」

小松 知広（福岡大学病院 予防・抗加齢・再生医療センター/防衛医科大学校 抗加齢血管内科）

S7-4「LDL-C治療介入していたにも関わらず、重症AMIを起こした若年FH症例」

穴倉 大介（大阪医科大学 循環器内科）

S7-5「脂肪摂取制限が奏功し正常分娩に至った妊娠時の重度高中性脂肪血症性急性膵炎（LMF1ナセンセンス変異ホモ接合体）の一例」

田中 啓記（東京大学医学部附属病院 糖尿病・代謝内科）

シンポジウム 14

第5会場（2F Room B-2）10月24日（日）14:30～16:30

行列のできる診療相談所：迷い・悩んだ症例から学ぶ、原発性脂質異常症診断・治療

座長：斯波真理子（Mariko Harada-Shiba）
国立循環器病研究センター 研究所
島野 仁（Hitoshi Shimano）
筑波大学 医学医療系 内分泌代謝糖尿病内科

S14-1. 多発性巨大黄色腫を伴う家族性高コレステロール血症：脳臓黄色腫の診断

○東 幸仁、丸橋 達也
広島大学 医療放射線医学研究所 ゲノム障害病理医学

ディスカッション：
岡島 良樹
信州大学医学部脳神経内科、リウマチ・膠原病内科

S14-2. 早発性冠動脈疾患を発症したシトステロール血症患者の一例

○山田 良大¹、杉 佳紀²、沼手 康道¹、千本松 孝明¹、井上 郁夫³、福島 賢恵⁴、井口 篤志⁵、
中嶋 博之⁶、村松 俊祐⁷、中笠 信太郎⁸、多田 隼人⁹

¹埼玉医科大学国際医療センター 心臓内科
²埼玉医科大学病院 内分泌内科・糖尿病内科
³埼玉医科大学国際医療センター 核医学診療科
⁴埼玉医科大学国際医療センター 心臓血管外科
⁵金沢大学附属病院 循環器内科

ディスカッション：
多田 隼人
金沢大学附属病院循環器内科

S14-3. 後にSLEを発症した抗GPIIb/IIIa抗体による原発性高カリモクロン血症

○横津 智樹¹、野々村 和男²、斯波 真理子³

¹済生会守山市民病院 小児科
²国立循環器病研究センター 分子病態部

ディスカッション：
岡崎 啓明
東京大学医学部附属病院

S14-4. LCAT欠損症

○角田 晃
大阪府済生会千里病院 循環器内科

ディスカッション：
黒田 正幸
国立大学法人千葉大学

S14-5. 40年以上通院加療中の家族性コレステロール血症ホモ接合体の一例

○岡田 健志^{1,2}、小関 正博¹、西田 誠^{1,2}、尾松 卓¹、田中 克尚¹、乾 洋魁¹、冠野 昂太郎¹、
嵯峨 礼美¹、大濱 遼¹、山下 静也⁴、坂田 泰史¹

¹大阪大学大学院医学系研究科 循環器内科学
²大阪大学大学院医学系研究科 総合地域医療学専攻講座
³大阪大学キャンパスライフ健康支援センター
⁴りんくう総合医療センター

ディスカッション：
野原 淳
石川県立中央病院遠伝診療科

シンポジウム4

第2会場 (3F 久留米座) 7月23日(土) 15:40~17:20

原発性脂質異常症調査研究班共催：行列のできる診療所第2弾：脂質異常症難病ケーススタディ

座 長：新波真理子 (Mariko Harada-Shiba)
大阪医科大学 薬科大学 薬理部センター
島野 仁 (Hikoshi Shimano)
筑波大学 医学医療系 大学院 人間総合科学研究科 疾患制御医学専攻 内分泌代謝・糖尿病内科

コメンテーター：

多田 隼人 (Hayato Tada)
金沢大学薬理部内科
小倉 正恒 (Masatsune Ogura)
東京医科大学センター代議・内分泌内科
長坂 博範 (Hiromori Nagasaka)
岩手県立総合病院小児科
高橋 孝 (Manshu Takahashi)
自治医科大学内科学講座内分泌代謝学部門
小関 正博 (Masahiro Koseki)
大阪大学大学院医学系研究科薬理部内科学

- S4-1. シトステロール血症と高安病が合併した急性冠症候群の若年男性の一例
○井山 康大^{1,2}、池田 聡司³、古平田 剛⁴、多田 隼人⁵、川尻 剛照⁶、河野 浩章⁷、前村 浩二⁸
¹長崎みなとメディカルセンター 心臓血管内科
²長崎大学病院 高度救命救急センター
³長崎大学病院 薬理部内科
⁴金沢大学附属病院 薬理部内科
⁵加賀市医療センター 内科
- S4-2. 冠動脈疾患を有するFHヘテロ接合体の妊娠、出産時の管理について
○松原 正剛^{1,2}、細田 公樹³、新波 真理子^{1,2}
¹金沢医科大学 総合診療科
²国立薬理部研究センター
³大阪医科大学
- S4-3. 高度の黄色腫と高脂血症のコントロールに難渋しているアラジール症候群 (AS) の1例
○乾 あやの¹、岡山 友佳¹、藤澤 知雄¹、長坂 博範²、三井田 孝³
¹徳生会徳新市東部病院 小児肝臓消化器科
²岩手県立総合病院 小児科
³順天堂大学大学院医学研究科 臨床病態検査医学
- S4-4. FHBL 複合ヘテロ接合体診断症例から考察する原発性低脂血症における遺伝子解析・家系解析の意義について
○高瀬 曉¹、石浦 希之²、高木 祐吾³、佐渡 円香⁴、小松 なぎさ⁵、田中 尊記⁶、高梨 幹生⁷、
中 鶴勝⁸、石 セイセン⁹、飯塚 陽子¹⁰、辻 省次¹¹、門脇 孝¹²、山内 敏正¹³、岡崎 佐智子¹⁴、
岡崎 啓明¹⁴
¹東京大学医学部附属病院 糖尿病・代謝内科
²東京大学医学部附属病院 脳神経内科
³熊本赤十字病院小児科
⁴自治医科大学 医学部 内科学講座 内分泌代謝学部門

資料21 FH day awarenessセミナー（本研究班および日本動脈硬化学会共催）

日本動脈硬化学会FH委員会 原発性脂質異常症調査研究班
FH Awareness Day 2023 セミナー

参加費 無料

地域で育む小児 FH スクリーニング

日時: 2023年10月29日(日) 13:00~15:00
会場: 香川県社会福祉総合センター(高松市番町1-10-35)
Zoomウェビナーライブ配信
座長: 南野 哲男 先生(香川大学 医学部 循環器・腎臓・脳卒中内科学)
日下 隆 先生(香川大学 医学部 小児科学)

開会挨拶: 南野 哲男 先生(香川大学 医学部 循環器・腎臓・脳卒中内科学)

- 「香川県小児生活習慣病予防健診事業について」
星川 洋一 先生(香川県健康福祉部)
- 「小児FHにおける香川県小児生活習慣病予防健診マニュアルの意義」
尾崎 貴視 先生(おさきこどもクリニック・香川県小児科医会)
- 「香川県における小児家族性高コレステロール血症の移行期医療・リバースカスケードスクリーニングについて」
松永 圭司 先生(香川大学 医学部 附属病院 抗加齢血管内科)
- 「香川県小児生活習慣病予防健診を契機に診断した家族性高コレステロール血症症例の検討」
岩瀬 孝志 先生(香川大学 医学部 小児科学)
- 「厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業: 原発性脂質異常症調査研究班の取り組みについて」
多田 隼人 先生(金沢大学 附属病院 循環器内科)

閉会挨拶: 斯波 真理子 先生(大阪医科薬科大学/原発性脂質異常症調査研究班班長)

事前参加登録はこちら
<https://kagawa-u.ac.jp/zoom.us/meeting/register/UUodQ-qaz8vG9S0SnxU95D5Yusp73aGHA>

取得頂ける単位:
日本動脈硬化学会認定動脈硬化専門医 更新単位5単位
日本医師会生涯教育単位 2単位
循環器病予防療養指導士単位 2単位

FH Awareness Day 2022 セミナー

主催: 日本動脈硬化学会 学術委員会 脂質代謝部会 / 厚生労働省 原発性脂質異常症に関する調査研究班

家族性高コレステロール血症(FH) 診療ガイドライン2022 ～診断におけるトピックス～

2022年

日時 **10月29日 土 18:00-20:00**

会場: TKPガーデンシティPREMIUM金沢駅西口 ホール2B
(石川県金沢市広岡二丁目33番3号JR金沢駅西第三ビル)

開会挨拶: 三井田孝先生(順天堂大学/日本動脈硬化学会脂質代謝部会長)
座長: 川尻剛照先生(加賀市医療センター)

- ◆ 斯波真理子先生(大阪医科薬科大学 / 原発性脂質異常症調査研究班 班長)
**家族性高コレステロール血症(FH)診療ガイドライン2022
改訂のポイント**
- ◆ 南野哲男先生(香川大学医学部 循環器・腎臓・脳卒中内科学)
小児FHスクリーニングについて
- ◆ 小倉正恒先生(東金九十九里地域医療センター 東千葉メディカルセンター)
FAME研究およびアキレス腱肥厚計測について
- ◆ 多田隼人先生(金沢大学附属病院)
家族性高コレステロール血症(FH)遺伝子解析について

閉会挨拶: 斯波真理子先生(大阪医科薬科大学/原発性脂質異常症調査研究班班長)

動脈硬化専門医更新単位5単位 日本医師会生涯教育単位(申請中)

参加費 無料

参加登録(会場参加・Web参加) <https://forms.gle/q8TMrx2oXyzwN7p09>
締切 2022年10月20日

お問合せ先: 日本動脈硬化学会事務局 jas@j-athero.or.jp

資料22. シトステロール血症患者の集い

シトステロール血症患者の集い(web形式)のお知らせ

日時: 令和4年10月16日(日曜日) 14:00~15:30

形式: web形式 (zoom) 裏面にリンク/QRコードがございます

主催: 厚生労働科学研究費補助金(難治性疾患政策事業)

原発性脂質異常症調査研究班(班長: 斯波 真理子先生)

日頃の病気に対する不安が少しでも緩和できるように、専門医からの病気の解説、さらにはご参加の皆さまからの質問にも専門医より丁寧に回答いたします。なお、お顔は出しても出さなくても結構ですし、お名前はイニシャルや匿名希望でも結構です。

プログラム(予定)

- ◇ 班長よりご挨拶 (斯波 真理子先生 大阪医科薬科大学)
- ◇ シトステロール血症についての解説 (多田 隼人先生 金沢大学)
- ◇ シトステロール血症に対する食事療法 (小関 正博先生 大阪大学)
- ◇ Q & A セッション (参加者全員)

シトステロール血症患者の集い(web形式)のお知らせ

日時: 令和5年10月1日(日曜日) 15:00~16:30

形式: web形式 (zoom) 裏面にリンク/QRコードがございます

主催: 厚生労働科学研究費補助金(難治性疾患政策事業)
原発性脂質異常症調査研究班(班長: 斯波 真理子先生)

日頃の病気に対する不安が少しでも緩和できるように、専門医からの病気の解説、さらにはご参加の皆さまからの質問にも専門医より丁寧に回答いたします。なお、お顔は出しても出さなくても結構ですし、お名前はイニシャルや匿名希望でも結構です。

プログラム

- ◇ 班長よりご挨拶 (斯波 真理子先生 大阪医科薬科大学)
- ◇ シトステロール血症についての解説 (多田 隼人先生 金沢大学)
- ◇ シトステロール血症に対する食事療法 (小関 正博先生、長井直子先生、徳澤 千恵先生 大阪大学)
- ◇ Q & A セッション (参加者全員)

資料23. 研究班HP問い合わせ窓口



ご所属・職位

お名前

必須

電話番号

メールアドレス

必須

メールアドレス確認

必須

お問い合わせ内容

必須

資料24 患者向け療養上の注意点（一般利用者向け）家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）

① 「家族性高コレステロール血症ホモ接合体」とはどのような病気ですか？

「家族性高コレステロール血症」は、生まれつき血液中のLDL(Low-density lipoprotein)コレステロールが著しく増えてしまう病気です。血中のLDLコレステロール値は高ければ高いほど動脈硬化が進行するので悪玉コレステロールと呼ばれています。元々、血中のLDLは、LDL受容体と呼ばれるタンパク質を介して肝臓に取り込まれ、分解されます。家族性高コレステロール血症は、LDL受容体の遺伝子やこれを働かせる遺伝子に異常があり、血中のLDLが肝臓に回収されず、血中に溜まってしまう病気です。私たちの遺伝子は、父親由来と母親由来の2つが 一組となっていてできています。LDL受容体やその働きに関わる遺伝子に、この両方に異常がある場合を「ホモ接合体」とよび、いずれか一方のみに異常が認められる場合を「ヘテロ接合体」とよびます。家族性高コレステロール血症ホモ接合体の患者さんは、生まれつき血清総コレステロール値が450 mg/dl以上（健常人は120～220mg/dl）、LDLコレステロールが370 mg/dl以上と非常に高くなります。このため適切に治療が行われないと、幼い頃から動脈硬化が進行して、小児期に心筋梗塞などの命に関わる病気を発症します。

② この病気の患者さんはどのくらいいるのですか？

100万人に1人、日本においては120人程度とされていましたが、この病気に関わる新しい遺伝子が見つかってきており、それより多いと考えられています。

③ この病気はどのような人に多いのですか？

家族性高コレステロール血症ホモ接合体は、お父さんとお母さんの両方に高LDLコレステロール血症がある人に多いです。

④ この病気の原因はわかっているのですか？

悪玉コレステロールであるLDLを肝臓に回収するLDL受容体やそれに関わる遺伝子に異常があり、LDLが肝臓に取り込まれて分解されないで血液中に長時間残ってしまい、動脈硬化を引き起こしてしまうことがわかっています。家族性高コレステロール血症ホモ接合体はLDLがほとんど分解されない病気で、ヘテロ接合体はLDLが健常人の半分程度分解される病気です。

⑤ この病気は遺伝するのですか？

家族性高コレステロール血症は、LDL受容体遺伝子やその働きに関わる遺伝子の異常によるものであり、遺伝します。両親がともに家族性高コレステロール血症ヘテロ接合体の場合、1/4の確率でホモ接合体のお子さんが生まれます。両親のいずれか片方がヘテロ接合体である場合、1/2の確率でヘテロ接合体が生まれます。

⑥ この病気ではどのような症状がおきますか？

家族性高コレステロール血症ホモ接合体は、10歳までにアキレス腱や肘や膝などの皮膚に黄色腫と呼ばれる黄色いぼ状の塊が見られることが多いです。成長とともに大きく盛り上がった黄色腫（結節状黄色腫といいます）が認められるようになります。これは肘や膝、手首、おしり、アキレス腱、手の甲などに多く認められます。大動脈弁や冠動脈に動脈硬化が進行すると、階段を上がると胸が痛い、息苦しい、という症状がでることがあります。ホモ接合体は治療しないで放置すると、通常では見られないくらい若くして、狭心症や心筋梗塞を発症し、突然死も起こります。ヘテロ接合体では、重症例で皮膚やアキレス腱などの黄色腫が見られることがありますが、これらの症状は10歳以後におきることが多いです。

⑦ この病気にはどのような治療法がありますか？

食事療法（低脂肪・低コレステロール食）に加えて、スタチンをはじめとする脂質低下薬により、治療をします。薬剤の効果が十分でない場合が多く、効果が足りなければエゼチミブ、レジン、プロブコールを使用したり、注射薬のPCSK9阻害薬（エボロクマブ）、MTP阻害薬（ロミタピド）を使用しますが、それでも効果が足りない場合に、LDLアフェレシスという治療法があります。LDLアフェレシスは、体外循環を用いて悪玉コレステロールであるLDLを取り除くことができる治療法です。これは、腎不全の患者さんに行う人工透析装置に似た器械を用いて、血液から悪玉であるLDLを直接除去する方法です。1～2週間に1回の頻度で、一生続ける必要があります。ベッド上で治療の時間中、安静にできるようになる4歳～5歳には、治療を始めることが望ましいです。治療の開始が遅れば遅れるほど動脈硬化は進行してしまいますので、診断、治療を速やかに行なう必要があります。

⑧ この病気はどのような経過をたどるのですか？

小児期に皮膚黄色腫で気づかれ、血液検査で著しい高LDLコレステロール血症がわかり、診断されます。薬剤で十分なLDLコレステロール値の低下効果が得られない場合には、すぐにLDLアフェレシス治療を開始し、適切な間隔で持続できれば、動脈硬化の進行を遅くすることができます。LDLアフェレシスなどの適切な治療を行わない場合、予後は極めて不良です。

⑨ この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか？

脂肪やコレステロールの少ない食事を摂り、生涯喫煙しないこと（またはすぐに禁煙）、軽い有酸素運動を行うことが重要です。運動については医師の診断を受けて、行って良いという範囲内で行ってください。また、内服薬の調整やLDLアフェレシスの施行は専門医のもとで継続することが重要です。必要に応じて頸動脈エコーやトレッドミル、心エコー、腹部エコー、CTなど、動脈硬化の診断についても専門医のもとで定期的に行うことが重要です。糖尿病、高血圧、肥満などの動脈硬化危険因子については、厳格にコントロールすることが必要です。

⑩ 次の病名はこの病気の別名又はこの病気に含まれる、あるいは深く関連する病名です。
ただし、これらの病気（病名）であっても医療費助成の対象とならないこともありますので、主治医に相談してください。
特になし

⑪ この病気に関する資料・関連リンク
<https://nanbyo-lipid.com/>

資料25 患者向け療養上の注意点（一般利用者向け）レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症

① 「レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症」とはどのような病気ですか？

コレステロールは、体のはたらきを維持するために不可欠な成分です。一方、私たちの体はコレステロールを分解することが出来ず、使い古したコレステロールが蓄積すると体に有害な場合もあるため、これをHDLと呼ばれる粒子に乗せて血液中を肝臓へと送り、少し形を変えて体外に排出します。このHDLに運ばれるコレステロールを善玉コレステロールと呼びます。使い古したコレステロールをHDLに乗せるはたらきをするのが、LCAT（レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ）という酵素です。LCATはHDLの上でコレステロールをコレステリルエステルという形に作り変え、これがHDLへ使い古したコレステロールを積み込むのを促進するのです。レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症とは、このLCATのはたらきが弱かったり、体の中で十分な量を作り出すことができなかったりする病気です。LCATのはたらきがなければ、コレステロールをコレステリルエステルに作り変えることができないため、HDLが正常にはたらくことができません。その結果、コレステロールが分解処理されずに体のいろいろな組織に蓄積されると、病気を引き起こす原因となります。

② この病気の患者さんはどのくらいいるのですか？

レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症は常染色体潜性遺伝（劣性遺伝）性の疾患です。100万人に1人の割合でおられると報告されていますが、我が国での調査は十分ではなく患者数は不明です。

③ この病気はどのような人に多いのですか？

LCAT遺伝子の変異による機能の異常が原因であり、それ以外に特定の条件を持った方に現れやすいということはないようです。

④ この病気の原因はわかっているのですか？

この病気は、LCAT遺伝子の変異によって起こります。遺伝子変異の状態によって重症になる場合とそうでない場合があります。

⑤ この病気は遺伝するのですか？

レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症は、LCAT遺伝子の変異によるものであり、遺伝する可能性があります。私たちの遺伝子は、父親由来と母親由来の二つが一緒になっています。両親由来のLCAT遺伝子のどちらにも変異がある場合にこの病気を発症します。両親由来のLCAT遺伝子のどちらにも、同じ遺伝子変異がある場合を特に「ホモ接合体」とよび、いずれか一方のみに遺伝子変異がある場合を「ヘテロ接合体」とよびます。両親がともにLCAT遺伝子の変異をヘテロ接合体として保有されている場合、1/4の確率でホモ接合体のお子さんが生まれます。ホモ接合体の患者さんと遺伝子変異のない方からは生まれたお子さんは、全員ヘテロ接合体になります。

⑥ この病気ではどのような症状がおきますか？

レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症の患者さんは、LCATが十分にはたらかないため、血液中の善玉コレステロールが著しく減少してしまう（25 mg/dL未満）とともに、血液中のコレステリルエステルの値が非常に低くなります。余分なコレステロールが目や腎臓などに蓄積することにより、角膜混濁（角膜が濁り、目が見えにくくなる）や腎機能障害（たんぱく尿が見られるほか、腎臓のはたらきが悪くなり、血液から老廃物を取り除けなくなる）、溶血性貧血（動悸、息切れ、めまいなどの貧血症状や黄疸を生じる）などの障害を起こします。特に、腎機能障害が進行すると、体の中に有害な物質がたまって様々な悪い影響（血圧の上昇、貧血症状、心不全、尿毒症、血液中のイオンバランスの異常など）をもたらします。

⑦ この病気にはどのような治療法がありますか？

レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症に有効な治療法は正常なLCAT酵素の補充であると考えられます。その他では主に合併症の進行を遅らせるために食事療法（低脂肪食）や腎機能保護を目的とした薬剤治療が試みられています。

1) 食事療法

低脂肪食により腎機能障害の進展が遅延したという報告があります。

2) 薬剤治療

1)の食事療法に加えて、腎機能の増悪の予防や改善を目的とした薬物療法が試みられています。

3) 遺伝子組換え型hLCAT蛋白質 (rhLCAT) 補充療法

欠損している酵素を点滴して治療する方法です。しかし、一生定期的に点滴治療を続けなければいけません。現在米国で臨床試験が実施されています。

4) 遺伝子治療・再生医療

遺伝子治療とは治療目的遺伝子を標的細胞に導入することにより持続的なhLCAT蛋白質を補充するものです。重症患者を対象として、患者さんご自身から採取した脂肪細胞を用いた遺伝子治療・再生医療が本邦で臨床試験段階にあります。

5) 臓器移植

腎不全への腎移植治療、視力障害への角膜移植が行なわれた例はありますが、再発リスクは避けられません。

⑧ この病気はどのような経過をたどるのですか？

重症化するリスクの高い場合、たんぱく尿を認めます。腎機能障害は進行性であり、40～50歳代で腎不全に至ります。早期発見が治療や予後に重要です。

⑨ この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか？

低脂肪食による食事療法がたんぱく尿の軽減に効果があるという報告があり、摂取する脂肪を制限することで腎機能障害の進行を遅らせる可能性が考えられています。
角膜混濁のため、眼が見えづらくなり、特に夜間の車の運転に支障が出る患者さんもおられるようです。

⑩ 次の病名はこの病気の別名又はこの病気に含まれる、あるいは深く関連する病名です。
ただし、これらの病気（病名）であっても医療費助成の対象とならないこともありますので、主治医に相談してください。

☐ (Lecithin cholesterol acyl transferase) LCAT 欠損症

☐ 古典型LCAT 欠損症

☐ 部分欠損型LCAT 欠損症

☐ 魚眼病

⑪ この病気に関する資料・関連リンク

<https://nanbyo-lipid.com/>

資料26 患者向け療養上の注意点（一般利用者向け）シトステロール血症

① 「シトステロール血症」とはどのような病気ですか？

「シトステロール」は、果物や野菜、貝類に含まれる「植物ステロール」の1つです。シトステロールとコレステロールは構造が似ていますが、動物の体は植物ステロールを利用できません。そのため、野菜や果物などから摂取した植物ステロールはいったん小腸で吸収されますが、正常の方では再び腸の細胞からほぼすべて糞便中に排泄されます。しかし、この病気では、植物ステロールが排出されず、コレステロールとともに血管や組織に蓄積し、皮膚黄色腫やアキレス腱などの腱黄色腫、冠動脈疾患（狭心症や心筋梗塞）の原因となります。植物ステロールだけでなく、コレステロールの多い食品（動物性のレバー・臓物類・卵類）を摂取することでLDLコレステロールが異常に高くなる場合があります。

② この病気の患者さんはどのくらいいるのですか？

以前は、きわめてまれな病気と考えられていましたが、最近の遺伝学的研究から、日本に600名程度の患者さんがいらっしやると考えられています。

③ この病気はどのような人に多いのですか？

両親からそれぞれ病気の原因遺伝子が二つ揃うと発症する常染色体劣性（潜性）遺伝形式をとります。両親がいとこ婚など血族婚の場合には発症しやすくなることがあります。この病気の原因遺伝子を一つだけ持つ人は比較的多く、血族婚以外の夫婦の子どもにも発症します。シトステロール血症と診断された患者さんの兄弟姉妹がシトステロール血症である確率は4分の1です。

④ この病気の原因はわかっているのですか？

小腸や肝臓で植物ステロールやコレステロールの排出に関係するATP結合カセットトランスポーター（ABC）G5/G8という遺伝子に異常があると発症します。

⑤ この病気は遺伝するのですか？

遺伝します。常染色体性劣性（潜性）遺伝形式をとります（3も参照）。

⑥ この病気ではどのような症状がおきますか？

乳児期の母乳哺育により（母乳はコレステロールの含有量が高い）、皮膚黄色腫ができたり、LDLコレステロール値がとて高くなる場合があります。大人になると、肘、膝などの関節伸展部に瘤（こぶ）状の黄色腫ができたり、アキレス腱が太くなったりします。また、狭心症や心筋梗塞になりやすく、貧血、関節炎などの症状が出ることもあります。

⑦ この病気にはどのような治療法がありますか？

食事療法が奏功します。できるだけ植物ステロールを摂らないようにしましょう。コレステロール低下薬のエゼチミブやコレステリドといった薬を飲むと、植物ステロールとコレステロールの吸収が抑制され、植物ステロールやコレステロールが下がるのが明らかとなっています。LDLコレステロールが高い場合には、コレステロールを多く含む食品をできるだけ避けるようにしましょう。コレステロールを下げるお薬として広く使われているスタチンは効果を示さないとする報告もありますが、有効であるとの報告もあります。

⑧ この病気はどのような経過をたどるのですか？

適切な治療を受けないと、狭心症や心筋梗塞を発症しやすく生命にかかわることがあります。20歳台で心筋梗塞を発症した報告もあります。早期に診断し、適切な治療を行うことが重要です。

⑨ この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか？

とうもろこし・ごま・ピーナッツ・大豆・なたね油・ゴマ油・米油・マーガリン・ナッツ・アボカド・チョコレート・貝類などが植物ステロールの含有量が多いとされていますので控える工夫が必要です。コレステロールの多い食品（動物性のレバー・臓物類・卵類）も控えるようにしましょう。

⑩ 次の病名はこの病気の別名又はこの病気に含まれる、あるいは深く関連する病名です。

ただし、これらの病気（病名）であっても医療費助成の対象とならないこともありますので、主治医に相談してください。

特になし

⑪ この病気に関する資料・関連リンク

<https://nanbyo-lipid.com/>

資料27 患者向け療養上の注意点（一般利用者向け）タンジール病

①「タンジール病」とはどのような病気ですか？

タンジール病は、アメリカ東海岸のバージニア州タンジール島で初めて発見されたことから名付けられた病気です。この病気では血中のリポタンパク質粒子（脂質とタンパク質からなる粒子）のうちHDLという粒子に含まれるコレステロール(HDLコレステロール)の濃度が極端に低いことがわかっていました。その後の研究で、タンジール病は、HDLを産生するのに必要なABCA1というタンパク質が遺伝的に欠損していたり、あるいは機能が失われていることにより、HDLがほとんど作られない病気であることがわかりました。コレステロールは体の様々な場所で必要な物質であり、血中のLDLというリポタンパク質に含まれて全身に送り届けられています(LDLコレステロール)。しかし私たちの体はコレステロールを分解することが出来ず、使い古したコレステロールは肝臓に運ばれて胆汁酸にかえられて体外(消化管)に排出されます。これを担うのが血中のHDLです。

血中のLDLコレステロール値が長い年月にわたり高い状態が続くとコレステロールが動脈の壁に溜まってしまふことがあり、これを動脈硬化(どうみゃくこうか)と言います。それゆえ、LDLコレステロールを「悪玉コレステロール」とも呼びます。動脈硬化が心臓を栄養する血管に起これば狭心症や心筋梗塞を発症しますし、脳を養う血管に起これば脳梗塞などの病気を発症します。HDLは動脈の壁に溜まったコレステロールを回収する機能を持っていると考えられます。実際、HDLコレステロール濃度が低いと動脈硬化が起こりやすく、高い時は起こりにくいので、HDLコレステロールを「善玉コレステロール」とも呼ばれています。タンジール病では、HDLがほとんどないことで、血管壁を含めた全身の様々な場所にコレステロールが溜まってしまい、動脈硬化も起こりやすくなっています。

この病気に特徴的な所見や症状は、扁桃腺のオレンジ色の腫れ、肝臓や脾臓の腫れ、目の角膜の濁り、手足の末梢神経の障害、比較的若い年齢での狭心症・心筋梗塞などの全身の血管に生じる動脈硬化で、動脈硬化による病気の重症度が、予後に影響します。

② この病気の患者さんはどのくらいいるのですか？

国内、国外を通じて稀な遺伝性疾患であり、我が国でもこれまでに35例程度の報告しかありません。しかし、動脈硬化に関連する症状がでるまでは、比較的緩やかな症状の出現にとどまるため、健康診断を受診されたことのない方の中には見逃されている患者さんが、一定数おられる可能性があります。

③ この病気はどのような人に多いのですか？

タンジール病は 常染色体潜性(劣性)遺伝 という形式で遺伝します。私たちは一つのタンパク質(例えばABCA1)について両親から1つずつ遺伝子をもらい、1対2個の遺伝子を引き継ぎます。タンジール病では引き継いだ両方の遺伝子に異常(変異)があると発症しますが、一方のみでは発症せず保因者となります。それゆえ、両親がいずれも保因者であり、その子供さんがたまたま2つともタンジール病の遺伝子変異を受け継いだ場合に、タンジール病を発症します。本邦では地域による発症の偏りは確認されていません。

④ この病気は遺伝するのですか？

上に述べたように、常染色体潜性(劣性)遺伝形式により遺伝します。親がタンジール病、あるいは親が保因者の場合には子にタンジール病を起こす場合があります。その確率は、両親ともにタンジール病の場合は100%、一方がタンジール病でもう一方が保因者の場合は50%、両親とも保因者の場合は25%となります。

⑤ この病気の原因はわかっているのですか？

細胞が使い古したコレステロールをHDLに乗せて排出するために必要なタンパク質であるABCA1が、遺伝子の変異により欠損したり、その働きがほとんど無くなったりすることによって起こることがわかっています。肝臓や小腸でABCA1が働かないことによりHDLがほとんど作られなくなり、血中のHDLコレステロール濃度が著しく低下します。また、血中にHDLがほとんど無いために、血管壁を含めた全身のさまざまな臓器で、使い古したコレステロールが回収されず臓器に蓄積するため、扁桃腺ではオレンジ色の腫れ、肝臓や脾臓の腫れ、目の角膜の濁り、手足の痺れなどの知覚障害や運動障害などの症状が出現します。また、動脈壁でもコレステロールの回収が行われなため、比較的若い年齢で狭心症や心筋梗塞などの動脈硬化性の病気を起こす原因になります。

⑥ この病気ではどのような症状がおきますか？

タンジール病には以下の様々な所見や症状が認められます。

- ・ 血中HDLコレステロール濃度の低下：

血中HDLコレステロール濃度が著しく低下し、0 mg/dLに近い値になります。またLDLコレステロール濃度も低下していることが多いです。

- ・ オレンジ色から黄色の扁桃腺の腫大：

約半数の患者さんで、鮮明なオレンジ色から黄色の扁桃腺の腫大が見られ、摘出が必要になったり、扁桃腺炎を繰り返したりします。

- ・ 肝臓や脾臓の腫大：

約3分の1の患者さんに、腹部エコーや腹部CT検査で、肝臓や脾臓の腫大が認められます。一方、肝機能障害

は認めません。

- ・ 角膜混濁：
目の角膜が白く混濁します。

- ・ 末梢神経障害：

末梢神経が障害され、知覚障害、運動障害またはその両方を生じることがあります。

- ・ 全身の動脈硬化に伴う症状：

比較的若い年齢で、全身の動脈硬化に伴う症状が出現することがあります。心臓では狭心症・心筋梗塞に伴う胸痛や胸部圧迫感など、脳では脳梗塞に伴う麻痺など、下肢では閉塞性動脈硬化症に伴う間欠性跛行（安静時や歩き始めは痛みを感じないが、歩き続けているうちに痛みや疲労感を感じ、足を引きずるような歩き方）などの症状が出現します。

⑦ この病気にはどのような治療法がありますか？

現在のところタンジール病に対する根治的な治療や、遺伝子治療などの先進医療は、まだ開発されていません。

現在の治療の主体は、動脈硬化の進展を防ぐために、低HDLコレステロール以外の動脈硬化を促進する要因である、脂質異常症（LDLコレステロール・トリグリセライド）の管理を強化したり、糖尿病、高血圧症に対する治療をしっかり行なったり、血栓形成を阻害するために抗血小板剤を内服したり、喫煙などの生活習慣を是正するなどが主体となります。

⑧ この病気はどのような経過をたどるのですか？

タンジール病の経過は、動脈硬化の進展による狭心症や心筋梗塞の重症度が大きく左右します。これらの疾患の発症は生命の危機とつながる可能性があります。近年、早期診断のための検査法が進歩しており、深刻な病状になる前に早期診断し速やかに治療することで予後が改善することが期待されます。専門医による診療を継続的に受け、早期診断のための画像検査を定期的に受けることが重要です。

⑨ この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか？

タンジール病では、HDLコレステロール濃度は低いものの、LDLコレステロールやトリグリセライドなどの脂質は増加していることもあるため、食事は多価不飽和脂肪酸を多く含む魚などをより多めに摂取し、飽和脂肪酸の多い肉類やコレステロールを多く含む卵などは少な目に摂ることが勧められます。また、高血圧を合併した場合には減塩食、糖尿病をきたした場合には総摂取カロリーや糖質の制限も必要となります。扁桃腺の障害が見られる場合にはうがいの励行や必要時には扁桃腺摘出術の検討を、神経障害が見られる場合にはそれぞれに応じた日常生活での配慮（しびれや知覚障害にともなう怪我からの保護など）が必要になります。

⑩ 次の病名はこの病気の別名又はこの病気に含まれる、あるいは深く関連する病名です。ただし、これらの病気（病名）であっても医療費助成の対象とならないこともありますので、主治医に相談してください。
特になし

⑪ この病気に関する資料・関連リンク

<https://nanbyo-lipid.com/>

資料28 患者向け療養上の注意点（一般利用者向け）原発性高カイトロミクロン血症

1. 原発性高カイトロミクロン血症とはどのような病気ですか

高カイトロミクロン血症とは、血液の中にカイトロミクロンが蓄積する病気です。食物に含まれる脂質（中性脂肪（脚注1））は、腸管（小腸）でカイトロミクロンという粒子になります。腸管でのカイトロミクロンの産生が増えたり、カイトロミクロンを分解する酵素の働きが妨げられたりすると、高カイトロミクロン血症となります（FAQ(よくある質問と回答)のQ1参照）。高カイトロミクロン血症では、著しい高中性脂肪血症（通常1,000 mg/dl以上）となり、血液が牛乳のように白濁します（これを乳糜（にゅうび）血清といいます）（FAQ(よくある質問と回答)のQ2参照）。

基本的に無症状なことが多く、健康診断などでの血液検査の際に、偶然に乳糜血清を指摘される場合もありますが、時に命にかかわる合併症（急性膵炎）の原因となります。カイトロミクロンは巨大な粒子で、脾臓の血管や周りの細胞を傷つけると、急性膵炎となります。急性膵炎は、耐え難いような激しい腹痛、嘔気・嘔吐、ショックを起こして時に致死的となる病気であり、しっかりと血中の中性脂肪値を下げる必要があります。高カイトロミクロン血症には遺伝・体質によるものと、生活習慣や他の病気により起こるものに分けられます。遺伝・体質により高カイトロミクロン血症となる場合を、原発性高カイトロミクロン血症といいます。生活習慣や他の病気により起こるものを二次性高カイトロミクロン血症といいます。原発性高カイトロミクロン血症は、今ある治療方法では中性脂肪が十分に下がらないことも多く、膵炎のリスクが高いことから、現在、国の指定難病に登録されています。

脚注1）中性脂肪：トリグリセリド（TG）とも呼ばれます。血液検査では、TGと記載されていることもあります。

2. この病気の原因はわかっているのですか

原発性高カイトロミクロン血症の原因としては、カイトロミクロンを代謝する酵素（リポ蛋白リパーゼ）に関連する遺伝子群の変異や、リポ蛋白リパーゼに関連する遺伝子が作る蛋白を攻撃する蛋白（これを自己抗体と呼びます）が知られています。しかし、原発性高カイトロミクロン血症が疑われるケースのうち、原因が特定できているケースは30-40%以下と報告されており、全てが分かっているわけではありません。

原発性高カイトロミクロン血症の原因

<遺伝子変異によるもの>

リポ蛋白リパーゼ（LPL）やその機能を助ける蛋白（アポリポ蛋白C-II（APOC2）、アポリポ蛋白A-V（APOA5）、GPIHBP1、LMF1）の遺伝子変異が知られています。それぞれ、家族性LPL欠損症、家族性APOC2欠損症、APOA5異常症、GPIHBP1異常症、LMF1異常症などと呼ばれています。

<自己抗体によるもの>

自分の蛋白を攻撃する蛋白（自己抗体といいます）を自分の体で作ってしまうことがあり、これを自己抗体と言います。GPIHBP1などに対する自己抗体が原因の原発性高カイトロミクロン血症も報告されています。

生活習慣や他の病気も高カイトロミクロン血症の原因となることがあり、これを二次性高カイトロミクロン血症といいます。原発性高カイトロミクロン血症の悪化の原因となるため注意が必要です（詳しいリストについては、FAQ(よくある質問と回答)のQ3参照）。

3. この病気の患者さんはどのくらいいるのですか

原発性高カイトロミクロン血症の患者さんは、以前の調査（原発性高脂血症調査研究班（垂井班）による全国調査（1986）および厚生省特定疾患難病の疫学研究班（青木班）の協力によるもの）では、日本国内には少なくとも300名以上の方がいると推計されています。遺伝子変異による原発性高カイトロミクロン血症は50～100万人に1人程度と言われています。自己抗体が原因の原発性高カイトロミクロン血症の頻度はまだ明らかではありません。

後天的な原因（アルコール多飲、肥満、糖尿病など）によって起こる二次性高カイトロミクロン血症はもっと多いのですが、全体の数はまだ明らかではありません。

4. この病気はどのような人に多いのですか

<遺伝子変異が原因の場合>

遺伝子異常が原因となる原発性高カイトロミクロン血症は、幼小児期から高中性脂肪血症がある場合、腹痛などの膵炎を疑わせる症状を繰り返す場合、環境要因（アルコール多飲、糖尿病、肥満など）に気をつけても重度な高中性脂肪血症が持続する場合、薬物療法が無効な場合に多いと言われています。健康診断がきっかけで見つかることもあります。

体の中の遺伝子は、基本的に、父親由来と母親由来の2つの遺伝子を受け継いでいます。遺伝子変異が原因の原発性高カイトロミクロン血症は、通常、父親由来と母親由来の遺伝子の両方に変異がある場合に病気となります。したがって、ご両親に血族結婚がある場合には、遺伝子の変化が集積しやすく、遺伝子変異による高カイトロミクロン血症を発症しやすくなります。ご両親に血族結婚がない場合でも、ご両親が血族結婚の多い同じ地域のご出身の場合にも、このような遺伝子異常が重なることがあります。

<自己抗体が原因の場合>

自己抗体が原因となる高カイトミクロン血症は、どのような人に多いのか完全には分かっていませんが、自己抗体が原因となるそのほかの病気（自己免疫性疾患や膠原病などといいます）がある場合に多いと言われています。

また、妊娠中は健常な方でも血中の中性脂肪が増加しますが、妊娠中に重度な高中性脂肪血症をきたす場合、高カイトミクロン血症による膵炎が引き起こされることがあり、このようなケースには原発性高カイトミクロン血症が多いと言われています。

5. この病気は遺伝するのですか

病気の原因が遺伝子変異による場合には、遺伝する可能性があります。この病気の場合、典型的には遺伝子変異が父親由来と母親由来の遺伝子の両方に認められる場合に病気となりますが、遺伝子の異常が一つ（片親由来）だけの場合でも、遺伝子の変異の種類によっては高トリグリセライド血症をきたす場合もあります。

6. この病気ではどのような症状がおきますか

中性脂肪が高いだけでは痛みや倦怠感などの何らかの自覚症状をきたすことはほとんどありません。しかし、カイトミクロンが血液の中で大量に停滞することにより以下の症状をきたすことがあります。

もっとも重大な合併症は、急性膵炎です。急性膵炎になった場合は、腹痛、背部痛、悪心、嘔吐などの症状が出ます。時に致死的な病気ですので、もし発症してしまった場合には、すみやかに治療を受けることが大切です。

他にも、以下の症状をきたすことがあります。これらはいずれもそれ自体が病気というわけではなく、痛みなどの症状もありますが、このような症状がある場合は、中性脂肪が著しく高く、膵炎のリスクも高くなりますので、再検査を受けるなど、しっかりと経過を観察しましょう。

- ・ 皮膚の症状：四肢伸側、臀部、肩などに、小さなピンクがかった黄色い発疹が出る（発疹性黄色腫といいます）。カイトミクロンをためこむ細胞が原因です。
- ・ 血液の見かけの異常：血に牛乳が混ざったような白色ピンク状になる（乳糜（にゅうび）血清といいます）。カイトミクロンが血液に溜まるのが原因です。健診など偶然受けた血液検査で、採血した血液の見た目で指摘されることもあります。
- ・ 眼科的な異常：眼底検査で、網膜の血管が乳糜色に見える（網膜脂血症といいます）。
- ・ 腹部の異常：肝臓や脾臓が大きくなる（肝腫大、脾腫といいます）。カイトミクロンをためこむ細胞が原因です。

7. この病気にはどのような治療法がありますか

治療は、食事療法、薬物療法、後天的な要因のコントロールが中心となります。

<食事療法（脂肪摂取制限など）> 現在のところ、有効な治療薬は乏しいため、中心となる治療法は、脂肪摂取制限です。食事での脂肪の摂取を1日に15～20g以下、あるいは、総カロリーの15%以下に抑えるようにします。乳児の場合には、中鎖脂肪酸（medium chain triglyceride (MCT)）のミルクや脱脂粉乳を与えます。大人でも、MCTを調理に使うと効果が得られるかもしれません。管理栄養士による栄養相談を受けるなどして、脂肪摂取制限を続けていくことが大切となります。

妊娠中の場合には特に中性脂肪があがりやすいため、1日2g以下の脂肪制限をすることもあります（妊娠中期や後期で1日2gの脂肪制限によっても新生児に影響がなかったとの報告があります）。

炭水化物の取り過ぎも中性脂肪を増やしてしまうことで、カイトミクロンの増加につながります。過食からの肥満や糖尿病も悪化の原因となります。炭水化物の過剰な摂取に気をつけ、適切なエネルギーを摂取することが大切です。

<薬物療法>

中性脂肪に効果のある高脂血症治療薬（フィブラート系薬、n-3系多価不飽和脂肪酸製剤など）が使われます。今ある治療薬ではそれほど大きな効果は期待できないのですが、血中の中性脂肪を少しでも下げることが大切です。なお、魚油のサプリメントによって高カイトミクロン血症が悪化したとの報告もあり、脂肪酸製剤の投与にあたってはその用量や治療効果に注意する必要があります。

<後天的な要因のコントロール>

高カイトミクロン血症は、後天的な原因で増悪しますので、そのような原因があれば後天的な原因を除去・治療することが大切です（詳しいリストについては、FAQ(よくある質問と回答)のQ3参照）。特に、糖尿病やアルコール多飲が原因となることが多く、糖尿病の検査や治療、アルコール制限（節酒や禁酒）が大切です。肥満の治療も大切です。ただし、極端な減量を行うと、その後再び体重が増えた場合にかえって高トリグリセライド血症が悪化し、急性膵炎を引き起こす危険があるため、注意が必要です。

<膵炎の治療>

急性膵炎が起きた場合には、通常の急性膵炎に準じた治療（絶食、低カロリー輸液など）を行います。著しい高中性脂肪血症による急性膵炎の場合には、血漿交換療法も治療の選択肢となる場合があります。なお、特殊なケースで有効な治療法として、家族性アポリポ蛋白C-II欠損症の場合には、急性膵炎などの緊急時に新鮮凍

結血漿の輸血（アポリポ蛋白C-IIが補充される）が有効と報告されています。

今後、有効で安全な治療薬の開発に期待が寄せられています。

8. この病気はどのような経過をたどるのですか

経過は、原因によって異なります。重症なケースでは、血中の中性脂肪の値が非常に高く、乳幼児期など早期に発症しますが、中には、中性脂肪値が低めで、成人になってから健康診断で見つかる場合もあります。

急性膵炎は、中性脂肪が高いほど起きやすいと言われています。一般的に、1,000 mg/dl以上となった場合に急性膵炎を発症する可能性が高くなります。ただし、それ以下でも発症することがありますので注意が必要です。

乳幼児期に発症するケースと、成人期に発症するケースを比較すると、乳幼児期に発症するケースの方が、血中の中性脂肪の値はもともと高いにも関わらず、若い頃から食事療法をしっかりと覚えられるために、逆に膵炎の発症率は低いと言われています。脂肪摂取制限が病気のコントロールに大事であることを物語るエピソードです。

9. この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか

<食事療法、運動療法、薬物療法>

中性脂肪をできるだけ下げて膵炎を予防するために、管理栄養士による栄養相談などを受けながら、脂肪の多い食事を避けます。高カイロミクロン血症が悪化するような二次的な原因（アルコール多飲、肥満、糖尿病など(詳しいリストはFAQ(よくある質問と回答)のQ3参照)）を、できる限りさけることも大切です。食事の取りすぎや、糖質や炭水化物の取りすぎに注意し、お酒を控え、適切な運動を心がけます。中性脂肪を下げるお薬をしっかりと飲むことも大切です。

<その他の注意点>

定期的な検査や健康診断が大切です。高中性脂肪血症を増悪させる薬剤も知られていますので(詳しいリストはFAQ(よくある質問と回答)のQ3参照)）、お薬をもらうときは主治医や薬剤師に確認してもらいましょう。高中性脂肪血症は動脈硬化のリスクとしても知られるため、健康的な生活を心がけて動脈硬化のリスク(糖尿病、高血圧、喫煙、肥満など)を少なくしておくとい良いでしょう。

<妊娠>

妊娠は高中性脂肪血症を悪化させ、妊娠中の急性膵炎のリスクとなります。妊娠にあたっては主治医とよく相談し、妊娠前から中性脂肪のコントロールを心がけましょう。妊娠中は定期的な検査を行い、産科医ともよく相談し、中性脂肪の値が上昇しないように、早めの治療（より厳格な脂肪摂取制限や、著しい高中性脂肪血症の場合は入院管理の検討など）が大切です。

<治療を中断しないこと>

治療の中断は、高中性脂肪血症の増悪や急性膵炎発症の大きなリスクになります。定期的な通院を欠かさず、症状がない場合でも、治療をしっかりと継続しましょう。乳糜血清、発疹性黄色腫、腹痛など、気になる症状があれば早めに受診し、膵炎を予防することが大切です。

10. 次の病名はこの病気の別名又はこの病気に含まれる、あるいは深く関連する病名です。

ただし、これらの病気（病名）であっても医療費助成の対象とならないこともありますので、主治医に相談してください。

特になし

11. この病気に関する資料・関連リンク

<https://nanbyo-lipid.com/>

資料29 患者向け療養上の注意点（一般利用者向け）脳腱黄色腫症

1. 「脳腱黄色腫症」とはどのような病気ですか

体内にコレスタノールなどの脂質が蓄積することにより多彩な症状を呈する疾患です。

2. この病気の患者さんはどのくらいいるのですか

現在日本で診断され治療を受けている患者さんは日本で50人～100人程度で、非常に稀な病気です。

3. この病気はどのような人に多いのですか

遺伝性の疾患ですが、突然変異により発症することもあると考えられています。

4. この病気の原因はわかっているのですか

胆汁酸の合成に関わる酵素（ステロール27位水酸化酵素）が遺伝的に欠損することによりコレステロールから胆汁酸への転換が十分にできなくなることでコレスタノールなどの脂質が身体（脳神経など）に蓄積することが原因です。

5. この病気は遺伝するのですか

常染色体性潜性（劣性）遺伝の形式で遺伝します。

6. この病気ではどのような症状がおきますか

アキレス腱の肥厚（アキレス腱黄色腫）が代表的な症状です。その他、進行性の神経障害（知能低下、歩行障害、ふらつきなど）や早発性心血管疾患などがあります。新生児期の胆汁うっ滞、難治性の下痢、若年性白内障も初発症状となりえます。それぞれの症状が必ず現れるわけではありません。

7. この病気にはどのような治療法がありますか

ケノデオキシコール酸（CDCA）の早期投与により、コレスタノールの低下や症状の改善が認められたとの報告があります。

8. この病気はどのような経過をたどるのですか

進行性の神経障害のため日常生活に支障をきたす場合があります。40・50歳で虚血性心疾患などを起こすことがあると報告されていますが、適切な治療で発症を遅らせることが期待されています。

9. この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか

診断されれば専門医により管理されますが、遺伝性の病気とはいえ家族に同じ病気の方がおらず、診断されていない方が多いと思われます。この病気は早期診断と早期治療がとても重要です。若年性白内障や原因がはっきりしない下痢、精神発達遅滞・知的障害、てんかんなど、6にあげた症状がある場合は是非一度医療機関を受診して専門医に診てもらうことをおすすめします。診断後は、主治医の指示により、病状の評価のための神経学的診察と一般的な血液検査、血清コレスタノール測定、MRIなどの画像検査などを年2回程度定期的に行ってください。

資料30 患者向け療養上の注意点（一般利用者向け）無 β リポタンパク血症

1. 「無 β リポタンパク血症」とはどのような病気ですか

コレステロールや中性脂肪などの脂質は、食事から取り込まれたり、体の中で合成されたりして、最終的には血中を運ばれて全身の組織で利用されています。このような脂質は水に溶けないため、血液の中では「リポタンパク」という粒子で存在します。無 β リポタンパク血症は、リポタンパクを作るMTTPという遺伝子に変異があるために、脂質が十分に吸収・運搬できなくなり、様々な合併症を引き起こしてしまう病気です（図）。食事で摂取した脂質は小腸で吸収され、体の各組織に運ばれます。しかし、この病気では、小腸でリポタンパクが作られないために、脂質の吸収ができなくなり、下痢や成長障害をきたし、血液中のコレステロール値や中性脂肪値が非常に低くなります（低脂血症）。脂肪の吸収は、脂溶性ビタミンであるビタミンE、A、D、Kの吸収にも関わっているため、脂溶性ビタミンの欠乏による様々な症状（眼症状、神経症状など）が起こります。

体の中で合成された脂質は主に肝臓でリポタンパクとなり、各組織に運ばれます。しかし、この病気では、肝臓でリポタンパクが作られないために、肝臓に脂肪がたまり、脂肪肝となります。肝臓でつくられたリポタンパクは、最終的にLDL（ β リポタンパク）と呼ばれるリポタンパクになるのですが、この病気ではLDLがほとんど無くなることから「無 β リポタンパク血症」と呼ばれています。無 β リポタンパク血症（英語でabetalipoproteinemiaを略してABLと呼ばれます）は、1950年に最初に報告されました。

2. この病気の患者さんはどのくらいいるのですか

無 β リポタンパク血症の患者さんは100万人に1人以下とされています。世界で約100例の報告があります。日本では約10家系程度の報告があります。

3. この病気はどのような人に多いのですか

体の中の遺伝子は、通常、父親由来と母親由来の2つの遺伝子を受け継いでいます。無 β リポタンパク血症の場合には、通常、父親由来と母親由来のMTTP遺伝子の両方に変異がある場合に病気となります。したがって、ご両親に血族結婚がある場合には、遺伝子の変異が集積しやすく、先天的な遺伝子変異を発症しやすくなります。ご両親に血族結婚がない場合でも、ご両親が同じ地域（血族結婚の多い地域、人の移動の少ない地域）のご出身の場合にも、このような遺伝子変異が重なることがあります。

出生時までは明らかな症状は見られないものの、重症例では、授乳開始とともに脂肪吸収障害による脂肪便、慢性下痢、嘔吐が出現して気付かれます。他に、視力障害などの眼症状、運動失調などの神経症状が、個人差はありますが徐々に現れてきます。

軽症例では、成人になってから、血液検査でLDL・コレステロールなどが非常に低いことが診断のきっかけとなる場合もあります。

4. この病気の原因はわかっているのですか

この病気の原因は、小腸で吸収された脂肪や、肝臓で合成された脂肪を血中に運搬する粒子（リポタンパク）をつくるのに必要な「ミクロソームトリグリセリド転送蛋白（microsomal triglyceride transfer protein (MTTP)）」の遺伝子に変異があることです。

5. この病気は遺伝するのですか

ヒトの体は、基本的に、父親由来と母親由来の2つの遺伝子を受け継いでいます。MTTP遺伝子の場合も、両親から1つずつ、合わせて2つ受け継ぎます。この病気の場合、MTTP遺伝子1つだけに変異がある場合には発症せず、2つとも変異がある場合に発症します。したがって、患者さんはご両親から、MTTP遺伝子の変異を一つずつ受け継いでいることになります。ご両親は、MTTP遺伝子の1つだけに変異があるため、病気は発症しません（ただし病気の原因となる遺伝子は持っており、「保因者」と呼ばれます）。無 β リポタンパク血症の患者さんのご兄弟（姉妹）は、1/4の確率で同じ病気である可能性があり、1/2の確率で保因者である可能性があります。無 β リポタンパク血症の患者さんと遺伝子変異の無い方から生まれたお子さんは保因者になりますが、病気を発症することはありません。

6. この病気ではどのような症状がおきますか

授乳開始時より、脂肪吸収障害による脂肪便、慢性下痢、嘔吐、腹部膨満が出現し、発育障害をきたすことが多くなります。また、脂溶性ビタミン（ビタミンE、A、D、K）の吸収障害に伴って、個人差はありますが、思春期までに神経症状や眼症状など様々な症状が現れてきます。主にビタミンE欠乏によって神経症状（脊髄小脳変性による運動失調、末梢神経障害による知覚低下など）が生じ、主にビタミンEやビタミンAの欠乏により眼症状（夜盲症、色覚異常、網膜色素変性症、視力低下など）が生じます。他にも、ビタミンD欠乏による

くる病や骨軟化症といった骨の成長障害や、ビタミンK欠乏による出血傾向や不整脈を伴う心臓病が出現することもあるとされています。しばしば脂肪肝を認め、肝硬変の合併の報告もあります。棘の生えたような形に赤血球が変形することもあります(このような赤血球は「有棘赤血球」と呼ばれます)。

7. この病気にはどのような治療法がありますか

脂溶性ビタミンの補充療法が行われます。出来るだけ早期からの投与が重要です。投与は経口の内服で行いますが、腸管からの吸収が障害されていますので大量に投与する必要があります。網膜色素変性や神経変性の進行を抑えるためには、特にビタミンEやビタミンAの補充が重要とされています。下痢、嘔吐などの消化器症状については脂肪制限が行われます。吸収できる脂質として、中鎖トリグリセリド(**medium chain triglyceride (MCT)**)が用いられることもあります。ビタミンDやビタミンK不足がある場合にはそれらの補充を行います。

8. この病気はどのような経過をたどるのですか

経過には個人差がありますが、典型例は成人までに網膜色素変性による視力障害および脊髄小脳変性による運動失調、末梢神経障害による知覚低下など多彩な神経障害が出現し、失明や歩行障害などが徐々に進行します。脂肪肝を合併することが多く、肝硬変に進展したという報告もあります。幼児期から脂溶性ビタミンを大量投与することによって、これらの視力障害や神経障害を抑えることが出来たという報告があり、60～70歳代までわずかな症状のみで推移されている方も報告されています。眼の症状や神経の症状の評価のために、定期的な眼科受診や神経の診察が必要になります。

9. この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか

合併症の進行を防ぐため、治療を中断せずに、脂溶性ビタミンの補充をしっかりと続けることが大切です。脂肪吸収障害による下痢などの消化器症状を軽減するためには、脂肪摂取(特に長鎖脂肪酸)を制限することが推奨されます(脂肪摂取量は1日の総カロリーの30%以下が目安となります)。脂肪吸収障害は、それに引き続いて炭水化物やタンパク質などのその他の栄養素の吸収も障害してしまう(これを続発的吸収障害といいます)ため、脂肪摂取制限は栄養バランスの改善にも役立つとされています。低栄養とならないように、適切なカロリーを摂取するようにします。吸収できる脂質として、中鎖トリグリセリド(**MCT**)を用いることもあります。また、体にとって必要な脂肪酸(必須脂肪酸)が不足しないように、許容範囲内で1日小さじ1杯程度の大豆油やオリーブオイルのような多価不飽和脂肪酸の摂取も考慮します。妊娠を希望する場合は、ビタミンAの過剰が胎児に先天異常を来す可能性があるため、補充量の調整のために、事前に医師に相談する必要があります。ビタミンAは必須のビタミンであることから、妊娠中もビタミンA補充を中止せず、継続する必要があります。脊髄小脳変性による運動失調がみられるようになった場合には、身体機能維持のためのリハビリテーションや、転倒防止のための杖や歩行器の使用を考慮します。

10. 次の病名はこの病気の別名又はこの病気に含まれる、あるいは深く関連する病名です。ただし、これらの病名(病名)であっても医療費助成の対象とならないこともありますので、主治医に相談してください。

☐ MTP欠損症

11. この病気に関する資料・関連リンク

<https://nanbyo-lipid.com/>

資料31 患者向け療養上の注意点（一般利用者向け）家族性低 β リポタンパク血症1(ホモ接合体)

① 「家族性低 β リポタンパク血症1（ホモ接合体）」とはどのような病気ですか

コレステロールや中性脂肪などの脂質は、食事から取り込まれたり、体の中で合成されたりして、最終的には血中を運ばれて全身の組織で利用されています。このような脂質は水に溶けないため、血液の中ではアポリポタンパクと結合し、「リポタンパク」という粒子で存在します。家族性低 β リポタンパク血症1（ホモ接合体）は、リポタンパクを作るAPOBという遺伝子に変異があるために、脂質が十分に吸収・運搬できなくなり、様々な合併症を引き起こしてしまう病気です（図）。

食事で摂取した脂質は小腸で吸収され、体の各組織に運ばれます。しかし、この病気では、小腸でリポタンパクが作られないために、脂質の吸収ができなくなり、下痢や成長障害をきたし、血液中のコレステロール値や中性脂肪値が非常に低くなります（低脂血症）。脂肪の吸収は、脂溶性ビタミンであるビタミンE、A、D、Kの吸収にも関わっているため、脂溶性ビタミンの欠乏による様々な症状（眼症状、神経症状など）が起こります。

体の中で合成された脂質は主に肝臓でリポタンパクとなり、各組織に運ばれます。しかし、この病気では、肝臓でリポタンパクが作られないために、肝臓に脂肪がたまり、脂肪肝となります。

肝臓でつくられたリポタンパクは、最終的にLDL（ β リポタンパク）と呼ばれるリポタンパクになるのですが、この病気ではアポリポタンパクB(アポB)の遺伝子（APOB）に変異があり、LDLコレステロールなどを含む β リポタンパクが低下することから家族性低 β リポタンパク血症1（ホモ接合体）と呼ばれています。

私たちの遺伝子は、父親由来と母親由来の2つが一組となって出来ています。アポBの遺伝子に、この両方に変異がある場合を「ホモ接合体」とよび、いずれか一方のみに変異が認められる場合を「ヘテロ接合体」とよびます。この病気ではホモ接合体の場合に、重篤な症状をきたす可能性があります。

② この病気の患者さんはどのくらいいるのですか

家族性低 β リポタンパク血症1（ホモ接合体）の患者さんは100万人に1人以下とされています。世界で約40例の報告があります。日本では数家系程度の報告があります。

③ この病気はどのような人に多いのですか

体の中の遺伝子は、通常、父親由来と母親由来の2つの遺伝子を受け継いでいます。家族性低 β リポタンパク血症1（ホモ接合体）の場合には、父親由来と母親由来のAPOB遺伝子の両方に変異がある場合に重篤な症状を来す可能性があります。したがって、ご両親に血族結婚がある場合には、遺伝子の変異が集積しやすく、先天的な遺伝子変異を発症しやすくなります。ご両親に血族結婚がない場合でも、ご両親が同じ地域（血族結婚の多い地域、人の移動の少ない地域）のご出身の場合にも、このような遺伝子変異が重なることがあります。出生時までは明らかな症状は見られないものの、重症例では、授乳開始とともに脂肪吸収障害による脂肪便、慢性下痢、嘔吐が出現して気付かれます。他に、視力障害などの眼症状、運動失調などの神経症状が、個人差はありますが徐々に現れてきます。

軽症例では、成人になってから、血液検査でLDL・コレステロールなどが非常に低いことが診断のきっかけとなる場合もあります。

④ この病気の原因はわかっているのですか

この病気の原因は、小腸で吸収された脂肪や、肝臓で合成された脂肪を血中に運搬する粒子（リポタンパク）をつくるのに必要なアポB（APOB）の遺伝子に変異があることです。

⑤ この病気は遺伝するのですか

ヒトの体は、基本的に、父親由来と母親由来の2つの遺伝子を受け継いでいます。APOB遺伝子の場合も、両親から1つずつ、合わせて2つ受け継ぎます。この病気の場合、APOB遺伝子1つだけに変異がある場合（ヘテロ接合体といいます）には重篤な症状は来さず、2つとも変異がある場合に（ホモ接合体といいます）、重篤となる可能性があります。したがって、患者さんはご両親から、APOB遺伝子の変異を1つずつ受け継いでいることになります。ご両親は、APOB遺伝子の1つだけに変異があるため、重篤な症状は来さませんが（脂肪肝に伴う肝障害の報告はあります）、正常の1/2程度の低脂血症がみられます。

家族性低 β リポタンパク血症1（ホモ接合体）の患者さんのご兄弟(姉妹)は、1/4の確率で同じ病気（ホモ接合体）である可能性があり、1/2の確率でヘテロ接合体である可能性があります。家族性低 β リポタンパク血症1（ホモ接合体）の患者さんと遺伝子変異の無い方から生まれたお子さんはヘテロ接合体になりますので、ホモ接合体となることはなく、重篤な病気を発症することはありませんが、脂肪肝に伴う肝障害の報告があります。

よく似た病気の無 β リポタンパク血症では、LDLコレステロールなどを含む β リポ蛋白がほとんど無くなりますが、無 β リポタンパク血症のヘテロ接合体の患者さんは、家族性低 β リポタンパク血症1と異なり低脂血症となることはありません（ただし病気の原因となる遺伝子は持っており、「保因者」と呼ばれます）。

⑥ この病気ではどのような症状がおきますか

授乳開始時より、脂肪吸収障害による脂肪便、慢性下痢、嘔吐、腹部膨満が出現し、発育障害をきたすことが多くなります。また、脂溶性ビタミン(ビタミンE、A、D、K)の吸収障害に伴って、個人差はありますが、思春期までに神経症状や眼症状など様々な症状が現れてきます。主にビタミンE欠乏によって神経症状(脊髄小脳変性による運動失調、末梢神経障害による知覚低下など)が生じ、主にビタミンEやビタミンAの欠乏により眼症状(夜盲症、色覚異常、網膜色素変性症、視力低下など)が生じます。他にも、ビタミンD欠乏によるくる病や骨軟化症といった骨の成長障害や、ビタミンK欠乏による出血傾向や不整脈を伴う心臓病が出現することもあるとされています。しばしば脂肪肝を認め、肝硬変の合併の報告もあります。棘の生えたような形に赤血球が変形することもあります(このような赤血球は「有棘赤血球」と呼ばれます)。

⑦ この病気にはどのような治療法がありますか

脂溶性ビタミンの補充療法が行われます。出来るだけ早期からの投与が重要です。投与は経口の内服で行いますが、腸管からの吸収が障害されていますので大量に投与する必要があります。網膜色素変性や神経変性の進行を抑えるためには、特にビタミンEやビタミンAの補充が重要とされています。下痢、嘔吐などの消化器症状については脂肪制限が行われます。吸収できる脂質として、中鎖トリグリセリド(**medium chain triglyceride (MCT)**)が用いられることもあります。ビタミンDやビタミンK不足がある場合にはそれらの補充を行います。

⑧ この病気はどのような経過をたどるのですか

経過には個人差がありますが、典型例は成人までに網膜色素変性による視力障害および脊髄小脳変性による運動失調、末梢神経障害による知覚低下など多彩な神経障害が出現し、失明や歩行障害などが徐々に進行します。脂肪肝を合併することが多く、肝硬変に進展したという報告もあります。幼児期から脂溶性ビタミンを大量投与することによって、これらの視力障害や神経障害を抑えることが出来たという報告があり、60～70歳代までわずかな症状のみで推移されている方も報告されています。眼の症状や神経の症状の評価のために、定期的な眼科受診や神経の診察が必要になります。

⑨ この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか

合併症の進行を防ぐため、治療を中断せずに、脂溶性ビタミンの補充をしっかりと続けることが大切です。脂肪吸収障害による下痢などの消化器症状を軽減するためには、脂肪摂取(特に長鎖脂肪酸)を制限することが推奨されます(脂肪摂取量は1日の総カロリーの30%以下が目安となります)。脂肪吸収障害は、それに引き続いて炭水化物やタンパク質などのその他の栄養素の吸収も障害してしまう(これを続発的吸収障害といいます)ため、脂肪摂取制限は栄養バランスの改善にも役立つとされています。低栄養とならないように、適切なカロリーを摂取するようにします。吸収できる脂質として、中鎖トリグリセリド(**MCT**)を用いることもあります。また、体にとって必要な脂肪酸(必須脂肪酸)が不足しないように、許容範囲内で1日小さじ1杯程度的大豆油やオリーブオイルのような多価不飽和脂肪酸の摂取も考慮します。妊娠を希望する場合は、ビタミンAの過剰が胎児に先天異常を来す可能性があるため、補充量の調整のために、事前に医師に相談する必要があります。ビタミンAは必須のビタミンであることから、妊娠中もビタミンA補充を中止せず、継続する必要があります。脊髄小脳変性による運動失調がみられるようになった場合には、身体機能維持のためのリハビリテーションや、転倒防止のための杖や歩行器の使用を考慮します。

⑩ 次の病名はこの病気の別名又はこの病気に含まれる、あるいは深く関連する病名です。ただし、これらの病気(病名)であっても医療費助成の対象とならないこともありますので、主治医に相談してください。

深く関連する疾患：無 β リポタンパク血症(指定難病)

⑪ この病気に関する資料・リンク

原発性脂質異常症調査研究班HP：<https://nanbyo-lipid.com/>

資料 32 家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）に関する疾患啓発（学会等講演・和文論文・英文論文）

（学会等講演）

- 1) Sachiko Okazaki. Early diagnosis and treatment of familial hypercholesterolemia in young adults “ The 19th International Symposium on Atherosclerosis (ISA) (2021 年 10 月 24 日-27 日 Kyoto, Japan (virtual))
- 2) Minamino T. Universal Screening for Familial Hypercholesterolemia in Children in Kagawa. ISA 2021 Pediatric Familial Hypercholesterolemia Satellite Symposium. 「Screening of Pediatric FH, when and how? 」2021.10.22
- 3) Harada-Shiba M, Familial hypercholesterolemia and PCSK9 inhibitor. ISA 2021, Luncheon Seminar 6, 2021 年 10 月 24 日～27 日, Kyoto, Japan.
- 4) Harada-Shiba M, Next steps after the global call to action. Roundtable session hosted by the WHF, FH Europe and EAS at the 89th EAS Congress, 2021 年 5 月 30 日～6 月 2 日, Web 開催
- 5) Yu Kataoka, Sayaka Funabashi, Mika Hori, Masatsune Ogura, Takahito Doi, Ryo Nishikawa, Kosaku Tsuda, Teruo Noguchi, Mariko Harada-Shiba IAS-defined Severe FH as a Very High-risk Target Requiring More Intensive Lipid-Lowering Management for their Primary Prevention of Atherosclerotic Cardiovascular Disease The 19th International Symposium on Atherosclerosis (ISA) (2021 年 10 月 24 日-27 日 Kyoto, Japan (virtual))
- 6) Nagahara K, Tada H, Mizuno K, Hasegawa Y, Dobashi K. Genetic Analysis in FH children. The 19th international symposium on atherosclerosis (10/24-27/2021, Kyoto) S35, “Pediatric” familial hypercholesterolemia (FH) in children and young adults
- 7) Ogura M and McGowan M. Symposium 1: Awareness of Familial Hypercholesterolemia. The 19th International Symposium on Atherosclerosis (ISA 2021). Kyoto. Oct 25, 8:40-10:10. 国際会館アネックスホールで Hybrid 開催（現地開催＋WEB 配信）
- 8) Ogura M. Latest Data on siRNA against PCSK9. International Congress on Lipids and Atherosclerosis 2021. Seoul, South Korea Sep 11. Web で発表
- 9) Ogura M. Awareness of Familial Hypercholesterolemia in Japan. The 19th International Symposium on Atherosclerosis (ISA 2021). Kyoto. Oct 25, 8:40-10:10. 国際会館アネックスホールで Hybrid 開催（現地開催＋WEB 配信）
- 10) Ogura M, Harada-Shiba M, Masuda D, Arai H, Bujo H, Ishibashi S, Daida H, Koga N, Oikawa S, Yamashita S. On behalf of the FAME Study Group. Factors Associated with Carotid Atherosclerosis and Achilles Tendon Thickness in Japanese Patients with Familial Hypercholesterolemia: A Subanalysis of the Familial Hypercholesterolemia Expert Forum (FAME) Study (Poster Session). The 19th International Symposium on Atherosclerosis (ISA 2021). Kyoto.
- 11) Hirowatari Y, Ogura M, Manita D, Horiuchi M, Harada-Shiba M. Characteristics of HDL Subfraction Separated by Anion-Exchange Liquid Chromatography and Comparison between Chromatographic Patterns and Cholesterol Efflux Capacity with Familial Hypercholesterolemia (Poster Session). The 19th International Symposium on Atherosclerosis (ISA 2021). Kyoto.
- 12) Marta Futema, Shizuya Yamashita Screening of pediatric FH, when and how? ISA2021 Pediatric Familial Hypercholesterolemia Satellite Symposium (October 22, 2021, Kyoto & Web)
- 13) Shizuya Yamashita, Daisaku Masuda, Mariko Harada-Shiba, Hidenori Arai, Hideaki Bujo, Shun Ishibashi, Hiroyuki Daida, Nobuhiko Koga, Shinichi Oikawa, FAME Study Group Effectiveness and safety of lipid-lowering drug treatments in Japanese patients with familial hypercholesterolemia (FH): FAME Study 第 53 回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2021 年 10 月 23-24 日、国立京都国際会館&web)

- 14) Ryo Naito, Hiroyuki Daida, Daisaku Masuda, Mariko Harada-Shiba, Hidenori Arai, Hideaki Bujo, Shun Ishibashi, Nobuhiko Koga, Shinichi Oikawa, Shizuya Yamashita, FAME Study Group. Relation of serum lipoprotein (a) to lipid profiles and atherosclerotic diseases in Japanese patients with heterozygous familial hypercholesterolemia (FH): From the FAME Study 第 53 回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2021 年 10 月 23-24 日、国立京都国際会館&web)
- 15) Kota Matsuki, Mariko Harada-Shiba, The CACHE investigators Association of familial hypercholesterolemia with levels of serum lathosterol and campesterol: The CACHE study FH analysis The 19th International Symposium on Atherosclerosis (October 24-27, 2021, Kyoto)
- 16) Takeshi Okada, Masahiro Koseki, Makoto Nishida, Takashi Omatsu, Katsunao Tanaka, Hiroyasu Inui, Jiuyang Chang, Kotaro Kanno, Ayami Saga, Tohru Ohama, Mitsuaki Ishihara, Takeshi Kujiraoka, Hiroaki Hattori, Daisaku Masuda, Shizuya Yamashita, Yasushi Sakata Targeted exon sequencing of 36 lipid-related genes in patients with clinically diagnosed familial hypercholesterolemia The 19th International Symposium on Atherosclerosis (October 24-27, 2021, Kyoto)
- 17) Ryo Naito, Hiroyuki Daida, Daisaku Masuda, Mariko Harada-Shiba, Hidenori Arai, Hideaki Bujo, Shun Ishibashi, Nobuhiko Koga, Shinichi Oikawa, Shizuya Yamashita Associations of Lp(a) with other lipid profiles and cardiovascular disease in Japanese patients with heterozygous familial hypercholesterolemia: Familial Hypercholesterolemia Expert Forum (FAME) Study The 19th International Symposium on Atherosclerosis (October 24-27, 2021, Kyoto)
- 18) Takeshi Okada, Masahiro Koseki, Makoto Nishida, Takashi Omatsu, Katsunao Tanaka, Hiroyasu Inui, Jiuyang Chang, Kotaro Kanno, Ayami Saga, Tohru Ohama, Mitsuaki Ishihara, Takeshi Kujiraoka, Hiroaki Hattori, Daisaku Masuda, Shizuya Yamashita, Yasushi Sakata Targeted Next-generation Sequencing of 36 Lipid-Related Genes in Patients with Clinically Diagnosed Familial Hypercholesterolemia AHA Scientific Sessions 2021 (November 13-15, 2021, On-demand)
- 19) 岡崎 佐智子, 高瀬 暁, 久保田 みどり, 田中 督記, 網谷 英介, 高梨 幹生, 李 騁騁, 石 靖璇, 能登 洋, 飯塚 陽子, 柳元 伸太郎, 門脇 孝, 山内 敏正, 岡崎 啓明:「動脈硬化性疾患予防のための若年成人健診 LDL-C スクリーニングの有用性」第 64 回日本糖尿病学会年次学術集会(2021 年 5 月 20-22 日 富山(virtual))
- 20) 岡崎 啓明:「若年の高コレステロール血症は動脈硬化ハイリスク:診断と治療の進め方」明日へのシンポジウム 2「脂質異常症の疑問を解決する」第 53 回日本動脈硬化学会総会(2021 年 10 月 23-24 日 京都(virtual))
- 21) 岡崎 啓明:「糖尿病と高尿酸血症:リスクと介入の基本」高血圧・循環器病予防療養指導士セミナー第 53 回日本動脈硬化学会総会(2021 年 10 月 23-24 日 京都(virtual))
- 22) 岡崎 佐智子, 高瀬 暁, 田中 督記, 久保田 みどり, 網谷 英介, 高梨 幹生, 李 騁騁, 石 靖璇, 能登 洋, 飯塚 陽子, 柳元 伸太郎, 門脇 孝, 山内 敏正, 岡崎 啓明:「動脈硬化性疾患予防のための若年成人 LDL- コレステロール健診の意義」第 53 回日本動脈硬化学会総会(2021 年 10 月 23-24 日 京都(virtual))
- 23) 岡崎啓明:「意外に身近な原発性脂質異常症」2021 年 6 月 29 日 CVRM EXPERT Seminar(於: 東京)
- 24) 岡崎啓明:「動脈硬化予防のための若年期からのコレステロール管理」2021 年 7 月 6 日 動脈硬化性疾患予防講演会(於: 東京)
- 25) 岡崎啓明:「脂質管理の新たな治療戦略 2021 年 3 月 26 日 Kowa Web カンファレンス(於: 岐阜(virtual))
- 26) 岡崎啓明:「cholesterol x years: 家族性高コレステロール血症の早期診断・早期治療」2021 年 3 月 17 日 代謝・循環器疾患 学術講演会(於: 東京)
- 27) 小倉正恒. 高 LDL-C 血症患者に潜むコレステリルエステル蓄積病を見つける! 治す! 第 124

回日本小児科学会学術集会 教育セミナー21 2021 年 4 月 17 日. 京都市内ホテルから WEB 配信

- 28) 小倉正恒. 職場で高 LDL-C 血症の相談を受けたら～効率よく FH を見逃さないためのポイント～. 第 53 回日本動脈硬化学会総会・学術集会 合同シンポジウム 6(日本産業衛生学会)職場における動脈硬化性疾患(過労死)予防と産業医の役割 2021 年 10 月 24 日. 京都府京都市(現地開催+WEB 配信)
- 29) 小倉正恒. 高 LDL コレステロール血症に潜むライソゾーム酸性リパーゼ欠損症. 第 35 回日本小児脂質研究会 ランチョンセミナー. (WEB 配信)
- 30) 小倉正恒、斯波真理子、増田大作、荒井秀典、武城英明、石橋俊、代田浩之、古賀伸彦、及川眞一、山下静也. 家族性高コレステロール血症における頸動脈硬化とアキレス腱の厚さに関連する因子: Familial Hypercholesterolemia Expert Forum (FAME) 研究サブ解析. 第 53 回日本動脈硬化学会総会・学術集会 一般演題 (Moderated Poster Session 11. FH) 2021 年 10 月 24 日. 京都府京都市(現地開催+WEB 配信)
- 31) 多田隼人 シンポジウム 7. 循環器疾患予防のリスク管理の現状 家族性高コレステロール血症における高 LDL-C 血症暴露蓄積の心血管疾患に及ぼす影響 第 69 回日本心臓病学会学術集会 米子 Sep 17-19, 2021
- 32) 多田隼人 シンポジウム 3. 高コレステロール血症および末梢動脈疾患に対する LDL アフェレシス治療の新たな知見 分子標的薬時代の FH ホモ接合体に対する LDL アフェレシス治療・PROLIPID 研究について 第 42 回日本アフェレシス学会学術大会 東京 Oct 16-17, 2021
- 33) 多田隼人 明日へのシンポジウム 2. 脂質異常症の疑問を解決する 意外と知らない FH 類似疾患と polygenic FH: 鑑別とその治療について 第 53 回日本動脈硬化学会総会・学術集会 京都 Oct 23-24, 2021
- 34) 多田隼人、岡田寛史、野村章洋、野原 淳、高村雅之、川尻剛照. ロミタピドを含む集学的 LDL-C 低下療法により動脈硬化進行抑制が得られたホモ接合体性家族性高コレステロール血症の小児例. 第 53 回日本動脈硬化学会総会 Oct 23-24, 2021 (京都)
- 35) 多田隼人. 難治性 FH: FH の個別化医療について. 第 1 回難治性 FH セミナー May 29, 2021 (Web)
- 36) 多田隼人. 見逃していませんか? 家族性高コレステロール血症～スクリーニング・遺伝子診断・個別化医療～. CVIT-TV インターベンション医が知っておくべき家族性高コレステロール血症診療のコツ Aug 20, 2021 (Web)
- 37) 多田隼人. 本邦と欧州における診断基準の比較について. 第 2 回難治性 FH セミナー Nov 13, 2021 (Web)
- 38) 多田隼人. 家族性高コレステロール血症診療を見直す: 北陸プラス家族性高コレステロール血症レジストリー研究. 北陸プラス家族性高コレステロール血症 (FH) レジストリー講演会 Nov 19, 2021 (金沢)
- 39) 松木恒太、斯波真理子、The CACHE Investigators 家族性高コレステロール血症とコレステロール合成・吸収マーカーの関連: CACHE 研究 FH 解析 第 53 回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2021 年 10 月 23-24 日、国立京都国際会館&web)
- 40) 岡田健志、小関正博、西田 誠、尾松 卓、田中克尚、乾 洋勉、冠野昂太郎、嵯峨礼美、大濱透、石原光昭、鯨岡 健、服部浩明、増田大作、山下静也 次世代シーケンサーを用いた家族性高コレステロール血症患者における脂質関連 36 遺伝子の遺伝子変異解析 第 53 回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2021 年 10 月 23-24 日、国立京都国際会館&web)
- 41) 斯波真理子 特別講演 脂質異常症難病の 8 疾患 第 35 回小児脂質研究会 (2021 年 11 月 19-20 日(Web 開催))
- 42) 土井貴仁、片岡有、野口暉夫、斯波真理子、急性冠症候群既往の家族性高コレステロール血症ヘテロ接合体患者における予後の性差に関する検討, 第 53 回日本動脈硬化学会総会・学術集

会, ポスター発表, 2021 年 10 月 23 日~24 日, 京都

- 43) 斯波真理子 明日へのシンポジウム 新規技術による脂質低下薬の開発、第 53 回日本動脈硬化学会総会・学術集会、2021 年 10 月 23 日~24 日, 京都
- 44) 小関正博, Frederick Raal, Daniel Gaudet, 藤井直彦, 川尻剛照, 大坪義彦, 柳光司, Shazia Ali, Poulabi Banerjee, Kuo-Chen Chan, Nagwa Khilla, Robert Pordy, Yi Zhang, 斯波真理子, 家族性高コレステロール血症ホモ接合体の日本人患者におけるエビナクマブの長期安全性と有効性の検討, 第 53 回日本動脈硬化学会総会・学術集会, 2021 年 10 月 23 日~24 日, 京都
- 45) 山岡誠, 道倉雅仁, 小倉正恒, 細田公則, 斯波真理子, 家族性高コレステロール血症患者における Lipoprotein(a)とアキレス腱厚との関連性, 第 53 回日本動脈硬化学会総会・学術集会, 2021 年 10 月 23 日~24 日, 京都
- 46) 平川晋也, 花房規男, 石森勇, 和田篤志, 大久保淳, 岩本ひとみ, 中永士師明, 佐藤元美, 太田秀一, 清島真理子, 横山陽子, 伊藤孝史, 草生真規雄, 王子聡, 村上淳, 土谷健, 斯波真理子, 山路健, 松尾秀徳, 日本アフエシスレジストリについて~REDCap-SaaS を利用したデータ登録システムの構築~, 第 42 回日本アフエシス学会学術大会, 2021 年 10 月 16 日~17 日, 東京
- 47) 槇野久士, 玉那覇民子, 松原正樹, 肥塚諒, 小川浩司, 細田公則, 斯波真理子, FHにおけるLDL アフエシス治療のポジショニング~COVID-19 感染禍における考察も含めて, 第 42 回日本アフエシス学会学術大会, シンポジウム, 2021 年 10 月 16 日~17 日, 東京
- 48) 杉本紀人, 林淳祐, 船木涼平, 保積恵美, 和田郁人, 斯波真理子, 和田俊一, 浦田秀仁, プロドラッグ型ホスホトリエステル修飾を導入した Gapmer 核酸の合成とその評価, 日本核酸医学学会第 6 回年会, ポスター発表, 2021 年 6 月 27 日~29 日, Web
- 49) Harada-Shiba M, Kokame K, Kakuni M, Wada F. Development of nucleic acid drugs and model animals, 第 43 回日本血栓止血学会学術集会, シンポジウム 1, 2021 年 5 月 28 日~31 日, Web
- 50) 山下静也 3. デイスクッション(診断に難渋している症例相談など) 第 1 回難治性 FH Web Seminar(2021 年 5 月 29 日、Web 開催)
- 51) 山下静也 特別講演 小関正博「家族性高コレステロール血症の最前線—FH のその常識、もしかして非常識?—」 第 2 回 Senshu FH Network(2021 年 8 月 7 日)
- 52) 山下静也 もしかしてあなたも? 家族性高コレステロール血症 NHK きょうの健康 徹底対策! 動脈硬化(4)(2021 年 10 月 7 日放送)
- 53) 山下静也 本邦における FH の実態調査(FAME Study) 第 2 回難治性 FH Web Seminar(2021 年 11 月 13 日、Web 開催)
- 54) 第 54 回日本動脈硬化学会学術大会 シンポジウム 4 原発性脂質異常症帖佐研究班共催: 行列のできる診療所第2弾: 脂質異常症ケーススタディ 座長 島野仁、斯波真理子
- 55) 槇野久士, 肥塚諒, 玉那覇民子, 小川浩司, 細田公則, 斯波真理子, 薬物療法が進歩する中での家族性高コレステロール血症における LDL アフエシス療法の意義, 第 43 回日本アフエシス学会学術大会, シンポジウム 9, 2022 年 11 月 11 日~12 日, 金沢
- 56) 斯波真理子, 家族性高コレステロール血症(FH)診療ガイドライン 2022 改訂のポイント, FH Awareness Day 2022 セミナー, 2022 年 10 月 29 日, 石川
- 57) 斯波真理子, 我が国に於ける原発性脂質異常症の疫学と臨床: 厚労省原発性脂質異常症研究班の活動とその成果, 脂質領域公開シンポジウム, 招待講演, 2022 年 9 月 8 日, 東京
- 58) 道倉雅仁, 斯波真理子, 小倉正恒, 山岡誠, 南学, 細田公則, 超音波検査にてアキレス腱に肥厚を認めたライソゾーム病(コレステロールエステル蓄積 症)の1症例, 第 54 回日本動脈硬化学会総会・学術集会, ポスター発表, 2022 年 7 月 23 日~24 日, 久留米
- 59) 道倉雅仁, 山岡誠, 斯波真理子, 星賀正明, 細田公則, 家族性高コレステロール血症患者スクリーニングに用いるアキレス腱超音波検査の実際, 第 54 回日本動脈硬化学会総会・学術集会, 特別セッション, 2022 年 7 月 23 日~24 日, 久留米
- 60) 舟橋紗耶華, 片岡有, 堀美香, 小倉正恒, 野口暉夫, 斯波真理子, 家族性高コレステロール血症

における polyvascular disease の臨床像と治療介入の可能性, 第 54 回日本動脈硬化学会総会・学術集会, 2022 年 7 月 23 日～24 日, 久留米

- 61) 片岡有 (Yu Kataoka), Sayaka Funabashi, Mariko Harada-Shiba, FH に合併する CVD 症例の画像評価や治療介入をどのように進めるか? (How can we identify very high-risk FH in the primary prevention setting?), 第 54 回日本動脈硬化学会総会・学術集会, 2022 年 7 月 23 日～24 日, 久留米
- 62) 松原正樹, 細田公則, 斯波真理子, 冠動脈疾患を有する FH ヘテロ接合体の妊娠、出産時の管理について, 第 54 回日本動脈硬化学会総会・学術集会, シンポジウム, 2022 年 7 月 23 日～24 日, 久留米
- 63) 斯波真理子, 小林直之, 和田郁人, 脂質異常症難病に対する核酸医薬の開発, 第 54 回日本動脈硬化学会総会・学術集会, シンポジウム, 2022 年 7 月 23 日～24 日, 久留米
- 64) 土井貴仁, 堀美香, 斯波真理子, 片岡有, 小野塚大介, 西村邦宏, 西川諒, 津田 浩佑, 小倉正恒, 孫徹, 宮本恵宏, 野口暉夫, 下川宏明, 安田 聡, 家族性高コレステロール血症ヘテロ接合体における LDLR、PCSK9 両遺伝子変異保有の 予後への影響に関する検討, 第 54 回日本動脈硬化学会総会・学術集会, シンポジウム, 2022 年 7 月 23 日～24 日, 久留米
- 65) 乾あやの, 陶山友徳, 藤澤知雄, 長坂博範, 三井田孝: 行列のできる診療所第 2 弾: 脂質異常症難病ケーススタディ. 高度の黄色腫と高脂血症のコントロールに難渋しているアラジール症候群 (AS) の 1 例. 第 54 回日本動脈硬化学会総会・学術集会, 久留米 (7/20-21), 第 54 回日本動脈硬化学会総会・学術集会プログラム: 122, 2022
- 66) 三井田孝: 脈硬化性疾患予防ガイドライン 2022 年版の方向性～改訂にむけたトピックス～. 第 71 回日本医学検査学会 in 大阪, 大阪 (5/21-22), 2022 (ランチョンセミナー)
- 67) 三井田孝: ～ここだけは押さえておきたい～動脈硬化性疾患予防ガイドライン 2022 年版改訂のポイント. 日本医療検査科学会第 54 回大会, 神戸 (10/7-9), 2022 (ランチョンセミナー)
- 68) 井上朋子, 松永圭司, 小林和季, 石原 優, 石川かおり, 村上和司, 野間貴久, 南野哲男: 小児家族性高コレステロール血症におけるアキレス腱超音波検査の可能性. 日本超音波医学会第 95 回学術集会, 名古屋 (5/22)
- 69) 南野 哲男: シンポジウム 1「小児生活習慣病予防検診のあり方と展望」小児生活習慣病予防健診を活用した家族性高コレステロール血症のこどもとおとなのフォローアップ体制の確立. 第 33 回 日本小児科医会総会フォーラム, 高松 (6/11)
- 70) 井上 朋子、松永 圭司、富 海英、近藤 園子、岩瀬 孝志、北泉 顕二、近藤 功、雪入 一志、日下 隆、南野 哲男: 小児家族性高コレステロール血症における Family-based treatment の有用性. 第 58 回日本循環器病予防学会学術集会, web (6/12)
- 71) 片岡 有 FH における心血管疾患一次予防を目指した診療を考える: Severe FH の同定に基づくアプローチ 2022.2.6 第 22 回動脈硬化教育フォーラム コーヒーブレイクセミナー
- 72) 多田隼人. 家族性高コレステロール血症ガイドライン 2022 診断治療 update. 第 54 回日本動脈硬化学会総会 July 23-24, 2022 (久留米)
- 73) 多田隼人. 家族性高コレステロール血症 2022～ガイドライン・スクリーニング・遺伝子診断・個別化医療～. 第 36 回小児脂質研究会 Nov 18-19, 2022 (大阪)
- 74) Tada H. Synergistic Effect of Lipoprotein (a) and C-reactive Protein on Prognosis of Familial Hypercholesterolemia. The American Heart Association 2022 Scientific Sessions Nov.5-7, 2022 (Chicago)
- 75) 多田隼人. データから考える FH 早期診断・治療の重要性. 第 3 回難治性 FH 研究会 Apr 16, 2022 (web)
- 76) 多田隼人. 家族性高コレステロール血症 Update 2022～ガイドライン・スクリーニング・遺伝子診断・個別化医療～. Focus on the FH May 17, 2022 (web)
- 77) 多田隼人. 家族性高コレステロール血症 Update 2022～ガイドライン・スクリーニング・遺伝子診

断・個別化医療～. 飯田医師会学術講演会 May 23, 2022 (飯田)

- 78) 多田隼人. 進化する脂質低下療法 2022 FH・ACS・スタチン不耐. 北陸一次予防と二次予防の治療を考える会 June 30, 2022 (金沢)
- 79) 多田隼人. これで解決! きっとあなたも FH を見逃さない! FH 診療ガイドライン 2022 年版. 急性冠症候群連携セミナー Oct 20, 2022 (津)
- 80) 多田隼人. 家族性高コレステロール血症 Update 2022～ガイドライン・スクリーニング・遺伝子診断・個別化医療～. 第 9 回高岡市小児科医会 学術 講演会 Oct 25, 2022 (高岡)
- 81) 多田隼人. FH Awareness セミナー in 金沢 Oct 29, 2022 (金沢)
- 82) Sayaka Funabashi, Yu Kataoka, Mika Hori, Masatsune Ogura, Takahito Doi, Teruo Noguchi, Mariko Harada-Shiba, “The effect of achieving LDL-C <1.8 mmol/L to prevent the first atherosclerotic cardiovascular events in the primary prevention settings of severe heterozygous familial hypercholesterolemia”, ESC Congress 2022, Oral Presentation, 2022.8.29 (Barcelona)
- 83) 増田大作: 大阪泉州における地域連携を活かした家族性高コレステロール血症の発見と治療介入. 第 54 回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2022 年 7 月 24 日、福岡県久留米市&web)
- 84) 第 54 回日本動脈硬化学会学術大会 シンポジウム 8 原発性脂質異常でありかつ重症動脈硬化症の強力なリスク因子としての FH のスクリーニングと治療について (若手育成企画) 座長 増田大作 (2022 年 7 月 24 日、福岡県久留米市&web)
- 85) パネリスト「脂質異常専門外来の『いろは』 ～はじめての FH 症例でも、これで困らない～」増田大作 (りんくう総合医療センター) 若手育成企画、第 54 回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2022 年 7 月 23 日、福岡県久留米市&web)
- 86) 増田大作: 地域施設との連携による FH 診断・治療について第 3 回難治性 FH Web Seminar、難治性家族性高コレステロール血症 (難治性 FH) 研究会主催 (2022 年 4 月 16 日、web)
- 87) 増田大作: 『教えて先生! コレステロール & 中性脂肪のこと』インタビュー・原稿作成協力「栄養と料理」8 月号、女子栄養大学出版部
- 88) 第 3 回難治性 FH Web Seminar～FH 症例の早期診断の重要性と治療の実際 (2022 年 4 月 16 日) (WEB 開催)。座長 山下静也: データから考える早期診断・治療の重要性 演者: 金沢大学医学部附属病院、多田隼人先生
- 89) 第 54 回日本動脈硬化学会総会・学術集会ランチョンセミナー 3 (2022 年 7 月 23-24 日、久留米) 座長 山下静也: 脂質異常症治療の現状と課題～最新知見を踏まえて～ 演者: 国立長寿医療研究センター、荒井秀典先生
- 90) 山下静也: 第 39 回大島賞受賞講演 HDL を介した動脈硬化防御機構の異常症の解明とプロボコール研究 第 54 回日本動脈硬化学会総会・学術集会ランチョンセミナー 3 (2022 年 7 月 23-24 日、久留米)
- 91) 第 54 回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2022 年 7 月 23-24 日、久留米) 若手育成企画 脂質異常専門外来の『いろは』～はじめての FH 症例でも、これで困らない～ コメンテーター 山下静也
- 92) 第 54 回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2022 年 7 月 23-24 日、久留米) APSA-V-D-IAS-JAS Joint Symposium: Atherosclerotic cardiovascular risk management in patients with chronic kidney disease. 座長 Shizuya Yamashita (Co-chair: Richard O’Brien)
- 93) 三谷博信、鈴木康太、山下静也、阿古潤哉、家串和真: Achievement rates of LDL-C goals under use of LDL-C lowering therapy in patients at high risk for ASCVD in real-world setting. 第 54 回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2022 年 7 月 23-24 日、久留米)
- 94) 乾 洋勉、西田 誠、朝治真澄、嵯峨礼美、冠野昂太郎、岡田健志、田中克尚、大濱 透、小関正博、山下静也、坂田泰史: XCR1+ conventional dendritic cell induced Th1 activation exacerbates cardiac remodeling after myocardial infarction. 第 54 回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2022 年 7 月 23-24 日、久留米)

- 95) 田中克尚、小関正博、岡田健志、冠野昂太郎、常 久洋、尾松 卓、乾 洋勉、大濱 透、西田 誠、山下静也、坂田泰史:妊娠希望、妊娠・授乳期間中の FH 患者の LDL-C 値管理におけるコレステミドの有用性と課題の検討。第 54 回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2022 年 7 月 23-24 日、久留米)
- 96) Atherosclerosis/Thrombosis and Biolipid Update Seminar (ABUS) 2022(2022 年 8 月 6 日、東京) FH 座長 山下静也 動脈硬化性心血管疾患リスクにおける Lp(a)の評価と PCSK9 阻害薬展開後の Lp(a)治療の展望(講演:東京慈恵会医科大学附属柏病院 吉田 博)
- 97) 動脈硬化性疾患予防ガイドライン 2022 年版普及啓発共催セミナー(2022 年 8 月 30 日、完全 WEB) 座長 山下静也 動脈硬化性疾患予防ガイドライン 2022 年版改訂のポイント(講演:地方独立行政法人りんくう総合医療センター、増田大作)
- 98) 第 4 回難治性 FH Web Seminar～新たな FH 診療ガイドラインの活用と難治性 FH 症例の治療の実際(2022 年 9 月 3 日)(WEB 開催)。座長 山下静也:成人 FH におけるガイドラインの活用と遺伝子検査保険適用の実際について 演者:金沢大学医学部附属病院、多田隼人先生
- 99) 第 4 回難治性 FH Web Seminar～新たな FH 診療ガイドラインの活用と難治性 FH 症例の治療の実際(2022 年 9 月 3 日)(WEB 開催)。ガイドラインに関するディスカッション ディスカッサント 山下静也
- 100) 山下静也: シンポジウム 1: Clinical inertia からの脱却 脂質異常症の最新治療と Clinical inertia 第 35 回日本臨床内科医学会(2022 年 9 月 18-19 日、名古屋)
- 101) 松村 剛、石垣 泰、中神朋子、庄司哲雄、The CACHE Investigators:糖尿病におけるコレステロール合成・吸収マーカーの特徴: CACHE 研究 DM 解析。第 37 回日本糖尿病合併症学会(2022 年 10 月 21-22 日、京都)
- 102) 塚本和久 動脈硬化性疾患予防ガイドライン 2022 年版のエッセンス 第 50 回内科学の展望 2022 年 11 月 20 日 長崎
- 103) 南野 哲男, 松永 圭司, 岩瀬 孝志, 富 海英, 多田 隼人, 横田 一郎, 佐々木 剛, 伊藤 滋, 國方 淳, 横山 勝教, 星川 洋一, 藤澤 卓爾, 土橋 一重, 日下 隆:分野別シンポジウム 18 成育基本法,脳卒中循環器病対策基本法後の学校心臓検診のあり方.第 125 回日本小児科学会学術集会 2022/4/15-17(福島市)
- 104) Kazushige Dobashi. The new guideline for pediatric familial hypercholesterolemia 2022. Symposium 7; Appropriate screening, diagnosis and treatment of FH as a strong risk factor for severe arteriosclerosis. 第 54 回日本動脈硬化学会総会学術集会 令和 4 年 7 月 24 日. 久留米市.
- 105) Ogura M. Studies of rare disorders of lipid metabolism in Japan. 2022 JAS-KSoLA Joint Symposium on FH and Severe Dyslipidemia. 2022 年 11 月 18 日 ソウル(Yonsei Cancer Center
- 106) Ogura M, Ito Y, Harada-Shiba M. Clinical significance of low-density lipoprotein-triglycerides in patients with familial hypercholesterolemia. European Atherosclerosis Society Congress 2022. 2022 年 5 月 27 日. イタリア・ミラノ
- 107) 小倉正恒.「冠動脈疾患を有する FH ヘテロ接合体の妊娠、出産時の管理について: ディスカッサント」第 54 回日本動脈硬化学会総会・学術集会 シンポジウム 4 2022 年 7 月 23 日 福岡県久留米市
- 108) 小倉正恒.「脂質異常症治療薬 2022 and beyond」第 54 回日本動脈硬化学会総会・学術集会 シンポジウム 13 2022 年 7 月 24 日 福岡県久留米市
- 109) 小倉正恒(座長). 一般口演 4「脂質異常とその分析 2」第 54 回日本動脈硬化学会総会・学術集会 2022 年 7 月 23 日 福岡県久留米市
- 110) 小倉正恒(座長). ポスター1A-4「脂質異常とその分析_リポ蛋白代謝・コレステロール逆転送系・HDL 機能」第 54 回日本動脈硬化学会総会・学術集会 2022 年 7 月 23 日 福岡県久留米市
- 111) 土井貴仁, 堀美香, 斯波真理子, 片岡有, 小野塚大介, 西村邦宏, 西川諒, 津田 浩佑, 小倉

正恒, 孫徹, 宮本恵宏, 野口暉夫, 下川宏明, 安田 聡. 家族性高コレステロール血症ヘテロ接合体における LDLR、PCSK9 両遺伝子変異保有の 予後への影響に関する検討, 第 54 回日本動脈硬化学会総会・学術集会, 若手研究者奨励賞発表, 2022 年 7 月 23 日~24 日, 福岡県久留米市

- 112) 小倉正恒.「FAME 研究およびアキレス腱肥厚計測について」 FH Awareness Day セミナー (日本動脈硬化学会 脂質代謝部会・厚生労働省 原発性脂質異常症に関する調査研究班共催) 2022 年 10 月 29 日 石川県金沢市からハイブリッド方式で全国に配信
- 113) 岡崎佐智子、高瀬暁、田中督記、久保田みどり、高梨幹生、飯塚陽子、柳元伸太郎、門脇孝、山内敏正、岡崎啓明:「心血管病予防のための若年成人 LDL-コレステロール健診の意義」第 119 回日本内科学会講演会(2022 年 4 月 15-17 日)
- 114) 岡崎 啓明:シンポジウム 8:原発性脂質異常でありかつ重症動脈硬化症の強力なリスク因子としての FH のスクリーニングと治療について「コレステロール健診:FH の早期診断と早期治療のために」(Reduction of cholesterol burden of familial hypercholesterolemia by universal screening 第 54 回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2022 年 7 月 23-24 日福岡県久留米市)
- 115) 岡崎啓明:「生活習慣病から指定難病まで:脂質と動脈硬化の未解決課題への取り組み」2022 年 4 月 20 日 第 186 回東京脂質談話会(於:東京)
- 116) 岡崎啓明:「高 LDL-C 血症・高 TG 血症:診断と治療の進め方~遺伝性疾患や新たな治療開発も含めて~」2022 年 5 月 19 日 KOWA Web Conference(於:東京)
- 117) 岡崎啓明:「高 LDL-C 血症:診断と治療の進め方~遺伝性疾患や新たな治療開発も含めて~」 2022 年 9 月 26 日 Meet The Expert via ZOOM(於:栃木)
- 118) 岡崎啓明:「高 LDL-C 血症:診断と治療の進め方~遺伝性疾患や新たな治療開発も含めて~」 2022 年 11 月 1 日 Cardiovascular WEB Symposium(於:栃木)
- 119) 岡崎啓明:「家族性高コレステロール血症:一次予防の早期診断と早期治療~糖尿病合併例も含めて~」2022 年 12 月 26 日 Metabolic Science Seminar(於:Live 配信)
- 120) 稲垣恭子、山口祐司、小林俊介、大野万葉、若栗敏子、長尾元嗣、福田いずみ、杉原仁:家族性高コレステロール血症における PCSK9 阻害薬による皮疹についての検討. 第 95 回日本内分泌学会学術総会(別府国際コンベンションセンター、ハイブリッド開催)2022.6.2-2022.6.4.
- 121) 稲垣恭子:「女性における脂質異常症の診断と治療」—原発性脂質異常症の鑑別と動脈硬化性疾患予防ガイドライン 2022 改定のポイント— 6th 女性医療フォーラム Lifestyle and healthcare. 健康運動療養指導士 講習会 生活習慣病:脂質異常病 (家族性高コレステロール血症、高カイルミクロン血症)2022 年 7 月 25 日
- 122) 稲垣恭子:家族性高コレステロール血症に TSH 高値を合併した一例. 動脈硬化疾患 Q and A
- 123) 小関正博.原発性脂質異常症調査研究班共催:行列のできる診療所第 2 弾:脂質異常症難病 ケーススタディ シンポジウムコメンテーター第 54 回日本動脈硬化学会総会・学術集会 久留米市 2022 年 7 月 23-24 日
- 124) 小関正博:遺伝子診断に基づいた適切な FH 治療の提供 第 54 回日本動脈硬化学会総会・学術集会 口演発表 シンポジウム 久留米市 2022 年 7 月 23-24 日
- 125) 小関正博:ANGPTL3 と HoFH 第 70 回日本心臓病学会学術集会 口演発表 シンポジウム 京都市 2022 年 9 月 23-25 日
- 126) 小関正博:動脈硬化性疾患予防ガイドライン 2022 年版の主な改訂のポイントと栄養管理 日本臨床栄養学会近畿地方会 口演発表 吹田市 2023 年 2 月 11 日
- 127) 小関正博:動脈硬化性疾患予防ガイドライン 2022 年版(案)に関する話題提供 KOWA Web カンファレンス 高松市 2022 年 4 月 15 日
- 128) 小関正博:LDL コレステロール 100mg/dl 未満に管理下に経皮的冠動脈インターベンションを施行された慢性冠症候群患者の予後と非絶食 non HDL コレステロールの関連の検証 北摂循環器診療を考える会 豊中市 2022 年 5 月 19 日

- 129) 小関正博:動脈硬化性疾患予防ガイドライン 2022(案)をふまえた、脂質異常症に対する薬物療法、食事療法のポイント 脂質低下療法 UPDATE in KYOTO 京都市 2022 年 5 月 21 日
- 130) 小関正博:脂質の質から考える脂肪肝炎と心血管疾患 第 34 回肝臓病を考える病診連携の会～肝がん撲滅を目指して～ 平塚市 2022 年 6 月 11 日
- 131) 小関正博:脂質異常症の病態、原因、予防方法など 市民健康教室(脂質異常症予防教室) 吹田市 2022 年 6 月 22 日
- 132) 小関正博:すぐできる食事と運動のコツ 堺市母子寡婦福祉大会 堺市 2022 年 6 月 26 日
- 133) 小関正博:“動脈硬化性疾患予防ガイドライン 2022 年版”改定のポイントー背景を学び、意味を理解し、診療に活かすー 第 3 回 LIME 研究会ーLipid Imaging Makes Evolutionー Web 配信 2022 年 7 月 29 日
- 134) 小関正博:動脈硬化性疾患予防ガイドライン 2022 の改訂点について 国保特定健診フォローアップ事業に係るスキルアップ研修(吹田市職員研修) 吹田市 2022 年 10 月 5 日
- 135) 小関正博:FH の遺伝子診断についてー保険収載後の FH 治療の方向性を考える 第 15 回 FH と脂質管理について考える会 大阪市 2022 年 10 月 14 日
- 136) 小関正博:動脈硬化性疾患予防ガイドライン 2022 年版改訂のポイントと家族性高コレステロール血症診療のこれからー遺伝子診断、スタチン不耐、挙児希望女性、小児にどう対応すればいいのー Cardiovascular Expert Meeting 宇和島市(Web 配信) 2022 年 11 月 22 日
- 137) Harada-Shiba M. Overview of FH Studies in Japan. KSoLA-JAS FH Joint Symposium. 2023 年 7 月 7 日.宇都宮(発表:7 月 7 日)
- 138) Harada-Shiba M. Lipoprotein apheresis for the treatment of familial hypercholesterolemia in Japan. the 14th ISFA World Congress and the 4th E-ISFA European Congress. 2023 年 6 月 1 日～6 月 3 日. Berlin, Germany. (発表:6 月 3 日)
- 139) Ogura M, Matsuki K, Kosuga M, Harada-Shiba M. SCREENING FOR LYSOSOMAL ACID LIPASE DEFICIENCY IN JAPANESE PATIENTS WITH SUSPECTED FAMILIAL HYPERCHOLESTEROLEMIA. 91th EAS Congress. Posters Viewing. ポスター発. 2023 年 5 月 21 日～24. Mannheim Germany.
- 140) Michikura M, Matsuki K, Yamaoka M, Makino H. Ogura M, Hoshiga M, Hosoda K, Harada-Shiba M. RISK ASSESSMENT OF CARDIOVASCULAR EVENTS USING ULTRASONOGRAPHIC ACHILLES TENDON THICKNESS AND SOFTNESS AND INTIMA MEDIA THICKNESS IN FAMILIAL HYPERCHOLESTEROLEMIA. 91th EAS Congress. Posters Viewing. ポスター発表. 2023 年 5 月 21 日～24. Mannheim Germany.
- 141) Mulder J, Tromp T, Reijman D, Al-Waili K, Ayesh M, Bertolini† S, Blaha V, Blom D, Brothers J, Cuchel M, Francis G, Genest J, Harada-Shiba M, Hovingh G.K, Raal F, Santos R, Soran H, Truong T.H, Verma I, Wang L, Wiegman A, Roeters Van Lennep J. HOFH IS A LIFE LIMITING CONDITION: CLINICAL CHARACTERISTICS AND LIFESPAN OF DECEASED HOFH PATIENTS IN THE HICC REGISTRY. 91th EAS Congress. 2023 年 5 月 21 日～24. Mannheim Germany. (発表:5 月 22 日)
- 142) 斯波真理子, 家族性高コレステロール血症ーなぜ小児期に診断すべきか?ー, 第 37 回日本小児脂質研究会, ランチョンセミナー, 2023 年 12 月 2 日～3 日, 北九州, (発表:12 月 3 日)
- 143) 斯波真理子, 家族性高コレステロール血症を見逃さないために, 第 69 回日本内科学会近畿支部生涯教育講演会, 2023 年 12 月 9 日(発表:12 月 9 日)
- 144) 斯波真理子, 家族性高コレステロール血症, 第 135 回日本循環器学会近畿地方会, 2023 年 7 月 15 日, 大阪、千里中央, (発表:7 月 15 日)
- 145) 堀美香, 高橋篤, 榎野 久士, 小倉正恒, 斯波真理子, 家族性高コレステロール血症ヘテロ接合体における APOB 遺伝子の 低頻度 p.(Pro955Ser)バリエーションの寄与, 第 55 回日本動脈硬化学会総会・学術集会, ポスターセッション, 2023 年 7 月 8 日～7 月 9 日, 宇都宮(発表:7 月 9 日)
- 146) 松永圭司, 斯波真理子, 山下静也, 多田隼人, 宇田 晃仁, 森力哉, 吉村美寿樹, 井上幸恵,

- 鎌江伊三夫, 横山 信治, 南野 哲男, 家族性高コレステロール血症の小児ユニバーサルスクリーニングの医療経済評価, 第 55 回日本動脈硬化学会総会・学術集会, ポスターセッション, 2023 年 7 月 8 日～7 月 9 日, 宇都宮(発表:7 月 9 日)
- 147) 道倉雅仁, 榎野久士, 星賀正明, 斯波真理子, 家族性高コレステロール血症におけるアキレス腱の厚さと軟度および内膜中膜厚による 心血管イベントのリスク評価, 第 55 回日本動脈硬化学会総会・学術集会, ポスターセッション, 2023 年 7 月 8 日～7 月 9 日, 宇都宮(発表:7 月 9 日)
- 148) 斯波真理子, 榎野久士, 大坪義彦, 川尻剛照, 藤井直彦, 小関正博, 藤田直也, 山本幸代, Robert Pordy, Shazia Ali, Serap Sankoh, Long-term Efficacy and Safety of Evinacumab in Japanese Patients with Homozygous Familial Hypercholesterolemia: Interim Results from an Ongoing Phase 3 Study, 第 55 回日本動脈硬化学会総会・学術集会, ポスターセッション, 2023 年 7 月 8 日～7 月 9 日, 宇都宮(発表:7 月 8 日)
- 149) 舟橋紗耶華, 片岡有, 堀美香, 小倉正恒, 土井貴仁, 野口暉夫, 斯波真理子, Polyvascular disease を合併する家族性高コレステロール血症ヘテロ接合体の臨床像と Lipoprotein(a) の関与についての解明研究, 第 55 回日本動脈硬化学会総会・学術集会, シンポジウム 7, 2023 年 7 月 8 日～7 月 9 日, 宇都宮(発表:7 月 8 日)
- 150) 小倉正恒, 松木恒太, 斯波真理子, FH の鑑別疾患としてのコレステリルエステル蓄積病(ライソゾーム酸性リパーゼ欠損症), 第 55 回日本動脈硬化学会総会・学術集会, シンポジウム 7, 2023 年 7 月 8 日～7 月 9 日, 宇都宮(発表:7 月 8 日)
- 151) 穴倉大介, 斯波真理子, 牧野真奈, 有馬祥彦, 藤阪智弘, 星賀正明, LDL-C 治療介入していたにも関わらず、重症 AMI を起こした若年 FH 症例, 第 55 回日本動脈硬化学会総会・学術集会, シンポジウム 7, 2023 年 7 月 8 日～7 月 9 日, 宇都宮(発表:7 月 8 日)
- 152) 斯波真理子, 遺伝学的検査は、FH の診断・治療に役立ちますか? YES!, 第 55 回日本動脈硬化学会総会・学術集会, スポンサーシンポジウム 2023 年 7 月 8 日～7 月 9 日, 宇都宮(発表:7 月 8 日)
- 153) 斯波真理子、やさしいコレステロールのお話、あなたのための健康サポート講座、枚方市主催、2023 年 9 月 12 日(火)、大阪
- 154) 斯波真理子、成人家族性高コレステロール血症診療ガイドライン 2022 の改訂のポイント、家族性高コレステロール血症と動脈硬化性疾患予防の新ガイドラインの啓発講演会【名古屋】、日本動脈硬化学会主催、2023 年 6 月 17 日、愛知
- 155) 斯波真理子、原発性脂質異常症難病に対する核酸医療、日本動脈硬化学会学術委員会脂質代謝部会、原発性脂質異常症調査研究班共催セミナー【東京】、2023 年 10 月 5 日、東京
- 156) 斯波真理子、やさしいコレステロールのお話、日本動脈硬化学会第 13 回市民公開講座【鹿児島】、日本動脈硬化学会主催、2023 年 11 月 23 日、鹿児島
- 157) 南塚拓也, 小林淳二, 多田隼人, 越坂理也, 前澤善朗, 小野啓, 横手幸太郎 LDLR 変異(p.Val827SerfsTer102)と PCSK9 変異(p.Ser668Arg)を合併したヘテロ FH の一例. 第 55 回日本動脈硬化学会総会・学術集会 7 月 9 日, 宇都宮
- 158) 土橋一重 小児家族性高コレステロール血症診療ガイドライン 2022 の改訂のポイント. 家族性高コレステロール血症と動脈硬化性疾患予防の新ガイドラインの啓発講演会(主催:日本動脈硬化学会) 2023/1/26(東京都)
- 159) 土橋一重 小児脂質異常症の基礎と臨床日本小児栄養消化器肝臓学会 第 21 回卒後教育セミナー 2023 年 1 月 29 日
- 160) 土橋一重 市民公開講座「動脈硬化予防: 早めの治療で健康長寿!」小児期からの肥満予防とコレステロールのチェック. 第 55 回日本動脈硬化学会総会・学術集会 2023 年 7 月 8 日(宇都宮市)

- 161) 土橋一重 小児の家族性高コレステロール血症：早期発見・早期治療の重要性. 山梨県小児科医学会学術講演会 2023 年 11 月 1 日(甲府市)
- 162) 岡崎 啓明：「脂質異常症の治療薬最新知見～遺伝疫学的研究からの新展開～」(シンポジウム 19:動脈硬化のリスク管理：治療薬の最新知見)第 55 回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2023 年 7 月 8-9 日栃木県宇都宮市)
- 163) 岡崎 佐智子、高瀬 暁、久保田 みどり、田中 督記、高梨 幹生、飯塚 陽子、柳元 伸太郎、山内 敏正、岡崎 啓明：「若年成人の高コレステロール血症の診断と治療～生涯 LDL-C 負荷の低減のために～」(シンポジウム 15:ライフステージと動脈硬化～シームレスな治療のために～)第 55 回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2023 年 7 月 8-9 日栃木県宇都宮市)
- 164) 岡崎 啓明：「脂質異常症の基本と薬剤ターゲット」(臨床内分泌代謝入門(ABC))第 33 回臨床内分泌代謝 Update(2023 年 11 月 4 日東京)
- 165) 岡崎 啓明：「入学時・雇入時健診：若年高 LDL-C 血症は家族性高コレステロール血症ハイリスク」(シンポジウム：健診データの解析から得られる最新の知見とエビデンス～LDL コレステロールと動脈硬化～)第 37 回日本小児脂質研究会(2023 年 12 月 3 日北九州市)
- 166) 岡崎啓明：「成人家族性高コレステロール血症診療ガイドライン 2022 の改訂のポイント」2023 年 1 月 26 日 家族性高コレステロール血症と動脈硬化性疾患予防の新ガイドラインの啓発講演会(於：東京)
- 167) 岡崎啓明：「糖尿病患者さんの脂質異常症～診療のピットフォール～」2023 年 3 月 14 日 Tokyo Diabetes Web Lecture ～糖尿病×動脈硬化～(於：Web)
- 168) 岡崎啓明：「若年成人の LDL-C 健診～生涯コレステロールリスクの軽減のために～」2023 年 4 月 10 日家族性高コレステロール血症ユニバーサルスクリーニングに関する啓発セミナー(主催：日本動脈硬化学会)(於：Web)
- 169) 岡崎啓明：「若年期からのコレステロール管理～遺伝学から見えてきた LDL-C の the lower, the earlier, the better～」2023 年 5 月 25 日 第 10 回 SHATS 談話会(於：栃木、Web)
- 170) 岡崎啓明：「FH スクリーニング～小児・若年成人期の LDL-C 健診のすすめ～」2023 年 8 月 20 日「家族性高コレステロール血症 カスケードスクリーニングおよび遺伝学的検査に関する啓発」日本動脈硬化学会(於：Web、東京)
- 171) 岡崎啓明：「若年成人の LDL-C 健診～生涯コレステロールリスクの軽減のために～」2023 年 10 月 17 日「家族性高コレステロール血症 ユニバーサルスクリーニングに関する啓発セミナー」日本動脈硬化学会(於：Web)
- 172) 岡崎啓明：「Lipid x years: 脂質管理のパラダイムシフト」2023 年 11 月 30 日 Total Management Expert Meeting(於：Web)
- 173) 岡崎啓明：「FH スクリーニングと早期診断治療について」2023 年 12 月 12 日 FH Academy 2023(家族性高コレステロール血症 診断・治療 医学教育プログラム)(於：大阪)
- 174) 野原 淳：「動脈硬化性疾患予防ガイドライン 2022 年版でみる無侵襲診断法、成人家族性高コレステロール血症診療ガイドライン 2022 におけるアキレス腱計測」(第 30 回診断技術向上セミナー ～特別セッション～教育講演 3-1. 家族性高コレステロール血症におけるアキレス腱計測の意義)、第 55 回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2023 年 7 月 8-9 日栃木県宇都宮市)
- 175) 稲垣恭子、長峯朋子、山口祐司、長尾元嗣、福田いずみ、岩部真人：「家族性高コレステロール血症におけるスタチン不耐症関連因子の検討」第 96 回日本内分泌学会総会 2023 年 6 月 3 日
- 176) 稲垣恭子：「教育講演「生活習慣病対策・がん早期発見」肥満症、糖尿病、脂質異常症一改訂されたガイドラインと診療トピックスについて」第 27 回日本病院総合診療医学会学術総会

2023.8.26-27(東京)

- 177) Keiko Goto-Hirano, Hidetaka Eguchi, Yasushi Okazaki, Atsuko Okazaki, Masami Arai, Takao Kato, Hirotohi Ohmura, Hiroyuki Daida, Tohru Minamino. "Discrepancy in insurance covered LDLR genetic testing in familial hypercholesterolemia: A case report" Human Genetics Asia 2023/ 日本人類遺伝学会第 68 回大会, 2023.10.12 (Tokyo, Japan)
- 178) 三井田孝、古橋真人「その患者さん、原発性脂質異常症(指定難病)ではありませんか? 疑うべき症状・特徴的検査データと遺伝学的検査・先進的治療について」動脈硬化学会脂質代謝部会との共催ライブ+Web セミナー(東京)2023 年 10 月 5 日【座長】
- 179) 三井田孝、小倉正恒「シンポジウム:新しい脂質治療薬の創薬ターゲット」第 63 回日本臨床化学学会年次学術集会(東京)2023 年 10 月 27-29 日【座長】
- 180) 川尻剛照「家族性高コレステロール血症診療の実際」第 23 回動脈硬化教育フォーラム 教育講演(甲府市)2023 年 02 月 05 日
- 181) 松永圭司、南野哲男「シンポジウム ライフステージと動脈硬化 ～シームレスな治療のために～ FH のスクリーニング:小児の健診スクリーニングおよび二次予防患者を含む FH 患者のカスケードスクリーニング それぞれのメリットと現状・課題について」第 55 回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2023 年 7 月 8 日—9 日:宇都宮)
- 182) 南野哲男、松永圭司「シンポジウム 動脈硬化の先制医療:リスクの早期発見と早期治療 Pediatric FH Universal Screening and Reverse Cascade Screening in Kagawa」第 55 回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2023 年 7 月 8 日—9 日:宇都宮)
- 183) 南野哲男、日下隆、星川洋一、尾崎貴視、松永圭司、岩瀬孝志、多田隼人、斯波真里子:地域で育む小児 FH スクリーニング日本動脈硬化学会 FH 委員会・原発性脂質異常症調査研究班、FH awareness day セミナー(2023 年 10 月 29 日:高松)
- 184) 岡崎佐智子「18 歳は生活習慣の分岐点:健康診断で動脈硬化を防ぐ」(市民公開講座:動脈硬化予防:早めの治療で健康長寿!)第 55 回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2023 年 7 月 8-9 日 Web)
- 185) 岡崎佐智子「若年成人からの健康診断で動脈硬化予防:生活習慣病から遺伝病まで」Metabolism Science Seminar(2023 年 10 月 2 日 Web)
- 186) Masatsune Ogura, Mariko Harada-Shiba. Low-density lipoprotein-triglycerides (LDL-TG) in familial hypercholesterolemia (FH): its metabolism and clinical significance. 第 87 回日本循環器学会学術集会(福岡)、Oral presentation (English) session, 2023 年 3 月 11 日.
- 187) 小倉正恒:難治性家族性高コレステロール血症患者会総会出席、2023 年 5 月 14 日(WEB 開催)
- 188) Masatsune Ogura. Quantitative and Qualitative Assessment of Achilles Tendon Thickening and its Clinical Significance. KSoLA-JAS FH Joint Symposium、2023 年 7 月 7 日(宇都宮)
- 189) 小倉正恒、「FH の鑑別疾患としてのコレステリルエステル蓄積病(ライソゾーム酸性リパーゼ欠損症)」、第 55 回日本動脈硬化学会総会・学術集会 シンポジウム 7「今年も開催!! 行列のできる診療所第 3 弾:脂質異常症難病ケーススタディ」、2023 年 7 月 8 日(宇都宮市)
- 190) Masatsune Ogura, Factors associated with coronary artery disease risk in familial hypercholesterolemia. International Congress on Lipids and Atherosclerosis 2023, Symposium 4, 2023 年 9 月 15 日(Seoul, South Korea)
- 191) 小倉正恒、家族性高コレステロール血症患者の集いに出席、小児期の FH 患児の管理についてコメント、2023 年 9 月 24 日(WEB)
- 192) 小倉正恒、吉田博、シンポジウム 2「Lp(a)の最新研究」、第 63 回日本臨床化学学会年次学術集会、2023 年 10 月 27 日(東京)【座長】

- 193) 小倉正恒、FH アカデミー、2023 年 12 月 16 日(大阪)
- 194) 多田隼人：家族性高コレステロール血症～新ガイドライン・スクリーニング・遺伝子診断・個別化医療～家族性高コレステロール血症セミナー in 福島 Apr 4, 2023(福島)
- 195) 多田隼人：家族性高コレステロール血症(FH)新ガイドライン 2022 年版について 家族性高コレステロール血症ユニバーサルスクリーニングに関する啓発セミナー Apr 10, 2023(web)
- 196) 多田隼人：新たな FH 診療ガイドラインの活用と早期診断、治療の重要性について Focus on the FH in Iida Apr 26, 2023(web)
- 197) 多田隼人：家族性高コレステロール血症：最新の話題 難治性高コレステロール血症患者会総会 May, 14, 2023 (web)
- 198) 多田隼人：FH 診療 2023～新ガイドライン・遺伝学的検査・個別化医療～ 北陸 FH・ACS Seminar June, 1, 2023(金沢)
- 199) 多田隼人：家族性高コレステロール血症(FH)の遺伝子解析について 家族性高コレステロール血症と動脈硬化性疾患予防の新ガイドラインの啓発講演会 June, 17, 2023(名古屋)
- 200) 多田隼人：循環器領域における単一遺伝子病から多因子病にわたる遺伝医療のアプローチ Meet The Expert via zoom June 21, 2023(web)
- 201) 多田隼人：LDL-C 下げすぎ論争へ一石！第 6 回 難治性 FH Web Seminar July 1, 2023(web)
- 202) 多田隼人：早期診断・介入の重要性 — 臨床の現場から：家族性高コレステロール血症について IRUD ワークショップ 2023 July 14, 2023(東京)
- 203) 多田隼人：家族性高コレステロール血症(FH)最新情報とシン・ガイドライン家族性高コレステロール血症カスケードスクリーニングおよび遺伝学的検査に関する啓発 Aug 20, 2023(東京)
- 204) 多田隼人：家族性高コレステロール血症遺伝学的検査の意義と実際難治性高コレステロール血症患者会総会 Sep, 24, 2023 (web)
- 205) 多田隼人：深く知ろう！家族性高コレステロール血症(FH)新ガイドライン 2022 年版 家族性高コレステロール血症ユニバーサルスクリーニングに関する啓発セミナー Oct 17, 2023(web)
- 206) 多田隼人：厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業原発性脂質異常症調査研究班の取り組みについて FH Awareness Day セミナー2023 Oct 29, 2023(高松)
- 207) 多田隼人：LDL-C 低下療法 Update 2023 スタチン単剤で満足していませんか？～LDL-C 治療 new comers!～ 北陸 FH・ACS Web Seminar Nov 16, 2023(金沢)

(和文論文)

- 1) 岡崎啓明：「【内科疾患の診断基準・病型分類・重症度】(第 10 章)代謝・内分泌「家族性高コレステロール血症」」内科 127(4): 944-948, (2021.04)
- 2) 岡崎啓明：「スタチンによる筋症状：N-of-1 試験からわかったこと ～ノセボ効果の見える化により、研究参加者の多くがスタチン再開～」The Mainichi Medical Journal (MMJ) 17(4):116, (2021.08)
- 3) 塚本和久 発展する脂質異常症治療 — 現状と課題 (特集)健康診断と予防医学 Medical Practice 38(2), 219-225, 2021
- 4) 塚本和久 脂質異常症—高 LDL コレステロール血症 今日の治療指針 2021 年版—私はこう治療している (福井次矢、高木誠、小室一成 総編集) 医学書院 pp 774-777, 2021
- 5) 塚本和久 高 LDL コレステロール血症 私の治療 (猿田享男、北村惣一郎 総監修) 日本医事新報 5085, pp 42-43, 2021
- 6) 土橋一重 治療法の再整理とアップデートのために 専門家による私の治療 家族性高コレステロール血症(小児) 日本医事新報 5061: 43-44, 2021. 4 月
- 7) 小倉正恒 「家族性高コレステロール血症ヘテロ接合体の治療」(特集 脂質異常症の動向と治療の展望～ここまで到達した高コレステロール血症の治療～(総説))カレントセラピー 2021; 39 巻 9 号: 22-27
- 8) 小倉正恒 「RNAi 治療薬 inclisiran による PCSK9 阻害」(話題/総説)糖尿病・内分泌代謝科 2021;

- 9) 小倉正恒 「脂質異常症の問診・身体所見と臨床検査」(総説)日本医師会雑誌「生涯教育シリーズ-101 内分泌疾患・糖尿病・代謝疾患—診療のエッセンス」2021;150 巻・特別号(2):275-276
- 10) 小倉正恒 「角膜輪、皮膚黄色腫の写真/アキレス腱肥厚の肉眼的所見と X 線像・超音波画像」(カラー口絵/解説)日本医師会雑誌「生涯教育シリーズ-101 内分泌疾患・糖尿病・代謝疾患—診療のエッセンス」2021;150 巻・特別号(2):275-276
- 11) 山下静也 第22章 脂質異常症用薬 ポケット判 治療薬 UP-TO-DATE 2021(監修:矢崎義雄、編集:松澤佑次、永井良三、伊藤貞嘉、松原和夫):350-362, 2021(メデイカルレビュー社)
- 12) 山下静也 2. 脂質異常症 日常診療に活かす診療ガイドライン UP-TO-DATE 2022-2023, in press(メデイカルレビュー社)
- 13) 山下静也、秋下雅弘、浅田祐士郎、荒井秀典、石橋 俊、江頭健輔、岡村智教、梶波康二、木下誠、葛谷雅文、神崎恒一、斯波真理子、島野 仁、平田健一、横手幸太郎、横出正之、吉田雅幸、増田大作 脂質異常症改善薬の臨床評価に関するガイドラインについて 薬生薬審発 0706 第1号(令和3年7月6日)
- 14) 山下静也 2020 年度日本内科学会生涯教育講演会 C セッション 脂質異常症の検査と治療の最前線 日本内科学会雑誌 110(3):546-555, 2021
- 15) 山下静也 特集 ドクターにお聞きしました コレステロールと中性脂肪 すこぶる第217号 冬号 2021(令和3年1月1日発行):6-11, 2021
- 16) 山下静也 Ⅲ章. 代謝疾患 1. 脂質代謝異常 1)リポタンパク代謝とその調節機構 生涯教育シリーズ 101 日本医師会雑誌第150巻・特別号(2) 内分泌疾患・糖尿病・代謝疾患—診療のエッセンス(監修:横手幸太郎、編集:小川佳宏、下村伊一郎、山内敏正):S268-271, 2021
- 17) 山下静也 特集:脂質異常症の動向と治療の展望—ここまで到達した高コレステロール血症の治療—家族性高コレステロール血症の診断と問題点 カレントセラピー 39(9):813-819, 2021
- 18) 山下静也 徹底対策! 動脈硬化 もしかしてあなたも? 家族性高コレステロール血症 きょうの健康 2021 年10月号:38-41, 2021
- 19) 斯波真理子, LDLR(関連疾患:家族性高コレステロール血症), 小児科診療 Vol.84 No.11, 1540-1544, 2021.11
- 20) 斯波真理子, 家族性高コレステロール血症, 日本医師会雑誌 第150巻 特別号(2), 277-279, 2021.10
- 21) 斯波真理子, 小児家族性高コレステロール血症の地用, Current Therapy Vol.39 No.9, 34-38, 2021.9
- 22) 斯波真理子:脂質異常症に対する新規薬剤の開発状況, 医学と薬学 Vol.79 1293-1298, 2022.10
- 23) 松木恒太, 斯波真理子:家族性高コレステロール血症診療の Update, PM Vol.42No.9 Prog.Med.2022.9 47(855)-52(860)
- 24) 斯波真理子、家族性高コレステロール血症, 遺伝子医学 季刊 42 号(Vol. 12 No.4 78-84, 2022.10
- 25) 斯波真理子, 循環器疾患領域, 日本アフェリシス学会雑誌 Vol.41 No.3, 177-181, 2022
- 26) 斯波真理子, PCSK9 阻害薬, 臨牀と研究別冊 第99巻第1号, 22-26, 2022.1
- 27) 斯波真理子, 家族性高コレステロール血症 遺伝が絡み、子どもの頃から進行早めに動脈硬化の抑制を, 受ける医療 2022 年版 64-65, 2021.11
- 28) 塚本和久 エゼチミブ 特集/脂質異常症診療の最新知識 臨床と研究 99(1), 17-21, 2022
- 29) 関口徹、塚本和久 動脈硬化の危険因子には何があるか 頸動脈病変の臨床 カレントセラピー 40(7), 645-649, 2022
- 30) 塚本和久 動脈硬化性疾患予防ガイドラインの概要 医学と薬学 79(10), 1267-1273
- 31) 塚本和久、寺本民生 脂質異常症(高脂血症) 健診・人間ドックハンドブック (西崎泰弘 編集) 中外医学社、pp 79-89、2022

- 32) 塚本和久 脂質代謝総論 朝倉内科学 第 12 版 (矢崎義雄、小室一成 総編集)IV 朝倉書店 pp 427-433、2022
- 33) 塚本和久 虚血性心疾患に対する薬物療法 代謝専門医に Question. 循環器診療コンプリート 虚血性心疾患 (山口 修 編集)Gakken pp 179、2022
- 34) 荒川純子、池脇克則:脂質異常症—高 LDL-C, 高 non-HDL-C, 低 HDL-C, 高 TG 血症と腎障害 腎と透析 92(5) 866-69 2022.5
- 35) 荒川純子、池脇克則: 併存疾患のない中性脂肪低値を放置してもよいのか? 日本医事新報 No5131 53-4 2022.8.27
- 36) 多田隼人. 家族性高コレステロール血症(FH)遺伝子診療の進歩. Medical Science Digest Vol48 No 6 7-10, 2022
- 37) 多田隼人. 家族性高コレステロール血症に対する包括的リスク管理. 医学と薬学 Vol 79. No 10. 1-8. 2022
- 38) 山下静也:脂質異常症。日常診療に活かす診療ガイドライン UP-TO-DATE 2022-2023(監修:門脇 孝、小室一成、宮地良樹)(メディカルレビュー社):409-416, 2022.
- 39) 山下静也:脂質異常症。脳・心・腎・血管疾患 クリニカル・トライアル Annual Overview 2022(編集・発行 臨床研究適正評価教育機構(J-CLEAR)):37-47, 2022.
- 40) 山下静也:アンコール放送 徹底対策! 動脈硬化 もしかしてあなたも? 家族性高コレステロール血症。きょうの健康 2022 年 3 月号:92-93, 2022.
- 41) 山下静也:第 28 回日本未病学会学術集会「動脈硬化性疾患リスク評価と栄養の未病に果たす役割」基調講演: 動脈硬化性疾患予防のための危険因子の評価・管理と診療ガイドライン。日本未病学会雑誌 28(1):81-88, 2022.
- 42) 山下静也:「からだの質問箱」 Q コレステロール薬必要か。読売新聞全国版朝刊 2022 年 5 月 21 日版:14, 2022.
- 43) 土橋一重 小児 FH 診療の進歩 Medical Science Digest 48(特集 家族性高コレステロール血症診療の進歩): 284-287, 2022.06
- 44) 土橋一重 小児 FH ガイドライン、見落とし防止策を新設 Medical Tribune 医療ニュース 2022 (<https://medical-tribune.co.jp/news/2022/0812546817/>)2022.8.12.
- 45) 土橋一重 動脈硬化性疾患予防 GL が5年ぶりに改訂 小児 FH Medical Tribune 55, No.17, P4, 2022.9.1.
- 46) 土橋一重 小児 FH の診断と治療 日本動脈硬化学会 家族性高コレステロール血症診療ガイドライン解説動画 (https://www.j-athero.org/jp/fhguideline2022_commentary/)2022.9.6.
- 47) 小倉正恒.「FH ホモ接合体診療の進歩」 Medical Science Digest. 2022; 48(6): 20-23.
- 48) 藤岡由夫、木庭新治、小倉正恒、吉田博. (特別座談会)脂質異常症—臨床検査に関するトピックス—本邦で進む脂質異常症の検査、治療、そして標準化作業. Vita. 2022; 39(4): 1-26.
- 49) 岡崎啓明:「PCSK9 阻害薬による高コレステロール血症治療」特集: 心血管病の治療薬・予防薬の進歩～最新薬物治療のエッセンス「診断と治療」2022.10.
- 50) 稲垣恭子 及川真一:脂質異常症 令和 5 年度版「健康運動指導士養成講習会テキスト」
- 51) 松木恒太、斯波真理子:家族性高コレステロール血症, 循環器内科,94(1),52-58,2023
- 52) 松木恒太、斯波真理子:小児家族性高コレステロール血症—診断と治療の Update, SRL 宝函 44 (1), 11-19, 2023
- 53) 斯波真理子, 森田英晃, 星賀正明:家族性高コレステロール血症診断の最前線, 大阪医科薬科大学医学会雑誌, 82(1), 27-33, 2023.9.30.
- 54) 槇野久士, 斯波真理子:LDL アフェレシス, 診断と治療 111(9),123-127, 2023
- 55) 斯波真理子, 和田郁人: 脂質異常症, CLINICAL NEUROSCIENCE 41(5):705-709, 2023.5
- 56) 岡崎啓明:「脂質異常症—高 LDL コレステロール血症」今日の治療指針 2024 年版. 医学書院. 2024.01

- 57) 岡崎啓明:【知っておくべき!モノクローナル抗体の話ですよ〜】(第 1 部)あなたもよく使うモノクローナル抗体(非腫瘍性疾患) 高コレステロール血症に使用するモノクローナル抗体「エボロクマブ」総合診療 33(6):664-669. 医学書院. 2023.6
- 58) 岡崎啓明:エビデンスでみる糖尿病・内分泌疾患 脂質異常症の治療「コレステロール低下薬の最新エビデンス」2023 年 3・4 月号・a0024 糖尿病・内分泌プラクティス Web. <https://practice.dm-rg.net/special/ebm/2c8a5478-6cda-47a0-8c9d-50d384d2aa38> 創新社. 2023.04
- 59) 岡崎啓明、分担執筆:「臨床力を評価する リアルな内科診療の問題集」(セクション 011, 052, 073, 086, 105)南江堂. 2023.2
- 60) 稲垣恭子 及川真一:健康運動指導士養成講習会テキスト 上 脂質異常症 令和 5 年版 公益社団法人 健康・体力づくり事業財団編集 2023 年 3 月
- 61) 岡崎佐智子:「日本人若年者の脂質異常症とその診療方針」Medical Practice 40(1):87-93, 2023.1

(英文論文)

- 1) Nohara A, Tada H, Ogura M, Okazaki S, Ono K, Shimano H, Daida H, Dobashi K, Hayashi T, Hori M, Matsuki K, Minamino T, Yokoyama S, Harada-Shiba M. Homozygous Familial Hypercholesterolemia. J Atheroscler Thromb. 2021 Jul 1;28(7):665-678.
- 2) Matsunaga K, Mizobuchi A, Fu HY, Ishikawa S, Tada H, Kawashiri MA, Yokota I, Sasaki T, Ito S, Kunikata J, Iwase T, Hirao T, Yokoyama K, Hoshikawa Y, Fujisawa T, Dobashi K, Kusaka T, Minamino T. Universal Screening for Familial Hypercholesterolemia in Children in Kagawa, Japan. J Atheroscler Thromb. 2021 Jun 26.
- 3) Sayaka Funabashi, Yu Kataoka, Sayaka Funabashi, Mika Hori, Masatsune Ogura, Yuriko Nakaoku, Kunihiro Nishimura, Takahito Doi, Ryo Nishikawa, Kosaku Tsuda, Teruo Noguchi, Mariko Harada-Shiba. Substantially elevated atherosclerotic risks in Japanese Severe Familial Hypercholesterolemia Defined by the International Atherosclerosis Society. JACC Asia 2021;1:245-255.
- 4) Yokoyama S. Finding Importance for Universal Screening of Familial Hypercholesterolemia. J Atheroscler Thromb. 2021 Jul 10. doi: 10.5551/jat.ED183.Epub ahead of print. PMID: 34248088.
- 5) Yokoyama S. Measurement of Achilles Tendon Thickness is a Key for International Harmonization in Clinical Diagnosis of Familial Hypercholesterolemia. J Atheroscler Thromb. 2021 Jun 5. doi: 10.5551/jat.ED180.Epub ahead of print. PMID: 34092747.
- 6) Omote K, Yokota I, Nagai T, Sakuma I, Nakagawa Y, Kamiya K, Iwata H, Miyauchi K, Ozaki Y, Hibi K, Hiro T, Fukumoto Y, Mori H, Hokimoto S, Ohashi Y, Ohtsu H, Ogawa H, Daida H, Iimuro S, Shimokawa H, Saito Y, Kimura T, Matsuzaki M, Nagai R, Anzai T. High-Density Lipoprotein Cholesterol and Cardiovascular Events in Patients with Stable Coronary Artery Disease Treated with Statins: An Observation from the REAL-CAD Study. J Atheroscler Thromb 2021. Jan 9. doi: 10.5551/jat.59881. Online ahead of print.
- 7) Naito R, Daida H, Masuda D, Harada-Shiba M, Arai H, Bujo H, Ishibashi S, Koga N, Oikawa S, Yamashita S. Relation of Serum Lipoprotein(a) Levels to Lipoprotein and Apolipoprotein Profiles and Atherosclerotic Diseases in Japanese Patients with Heterozygous Familial Hypercholesterolemia: Familial Hypercholesterolemia Expert Forum (FAME) Study. J Atheroscler Thromb 2021. Aug 30. doi: 10.5551/jat.63019. Online ahead of print
- 8) Fukase T, Dohi T, Kato Y, Chikata Y, Takahashi N, Endo H, Doi S, Nishiyama H, Okai I, Iwata H, Okazaki S, Isoda K, Miyauchi K, Daida H, Minamino T. High Apolipoprotein E Levels Predict Adverse Limb Events in Patients with Peripheral Artery Disease Due to Peripheral Artery Disease Undergoing Endovascular Treatment and On-Statins Treatment. Int Heart J 2021;62:872-8.

- 9) Fukase T, Dohi T, Chikata Y, Takahashi N, Endo H, Doi S, Nishiyama H, Kato Y, Okai I, Iwata H, Okazaki S, Isoda K, Miyauchi K, Daida H, Minamino T. Serum apolipoprotein E levels predict residual cardiovascular risk in patients with chronic coronary syndrome undergoing first percutaneous coronary intervention and on-statin treatment. *Atherosclerosis* 2021;333:9–15.
- 10) Dobashi K.: Changes in Serum Cholesterol in Childhood and its Tracking to Adulthood. *J Atheroscler Thromb.* 2021. (in press)
- 11) Nagahara K, Nishibukuro T, Ogiwara Y, Ikegawa K, Tada H, Yamagishi M, Kawashiri MA, Ochi A, Toyoda J, Nakano Y, Adachi M, Mizuno K, Hasegawa Y, Dobashi K.: Genetic Analysis of Japanese Children Clinically Diagnosed with Familial Hypercholesterolemia. *J Atheroscler Thromb.* 2021. (in press)
- 12) Matsunaga K, Mizobuchi A, Fu HY, Ishikawa S, Tada H, Kawashiri MA, Yokota I, Sasaki T, Ito S, Kunikata J, Iwase T, Hirao T, Yokoyama K, Hoshikawa Y, Fujisawa T, Dobashi K, Kusaka T, Minamino T.: Universal Screening for Familial Hypercholesterolemia in Children in Kagawa, Japan. *J Atheroscler Thromb.* 2021.
- 13) EAS Familial Hypercholesterolaemia Studies Collaboration (FHSC). Global perspective of familial hypercholesterolaemia: a cross-sectional study from the EAS Familial Hypercholesterolaemia Studies Collaboration (FHSC). *Lancet.* 2021 Nov 6;398(10312):1713–1725.
- 14) Yamashita S, Masuda D, Harada-Shiba M, Arai H, Bujo H, Ishibashi S, Daida H, Koga N, Oikawa S; FAME Study Group. Effectiveness and Safety of Lipid-Lowering Drug Treatments in Japanese Patients with Familial Hypercholesterolemia: Familial Hypercholesterolemia Expert Forum (FAME) Study. *J Atheroscler Thromb.* 2021 May 13. doi: 10.5551/jat.62764. Epub ahead of print. PMID: 33980760.
- 15) Doi T, Hori M, Harada-Shiba M, Kataoka Y, Onozuka D, Nishimura K, Nishikawa R, Tsuda K, Ogura M, Son C, Miyamoto Y, Noguchi T, Shimokawa H, Yasuda S. Patients With LDLR and PCSK9 Gene Variants Experienced Higher Incidence of Cardiovascular Outcomes in Heterozygous Familial Hypercholesterolemia. *J Am Heart Assoc.* 2021; 10(4): e018263.
- 16) Nishikawa R, Furuhashi M, Hori M, Ogura M, Harada-Shiba M, Okada T, Koseki M, Kujiraoka T, Hattori H, Ito R, Muranaka A, Kokubu N, Miura T. A Resuscitated Case of Acute Myocardial Infarction with both Familial Hypercholesterolemia Phenotype Caused by Possibly Oligogenic Variants of the PCSK9 and ABCG5 Genes and Type I CD36 Deficiency. *J Atheroscler Thromb.* 2021. doi: 10.5551/jat.58909
- 17) Michikura M, Ogura M, Hori M, Furuta K, Hosoda K, Harada-Shiba M. Achilles Tendon Softness as a New Tool for Diagnosing Familial Hypercholesterolemia. *JACC Cardiovasc Imaging.* 2021 Jul;14(7):1483–1485.
- 18) Kuyama N, Kataoka Y, Takegami M, Nishimura K, Harada-Shiba M, Hori M, Ogura M, Otsuka F, Asami Y, Noguchi T, Tsujita K, Yasuda S. Circulating Mature PCSK9 Level Predicts Diminished Response to Statin Therapy. *J Am Heart Assoc.* 2021; 10(11): e019525.
- 19) Ishii T, Ogura M, Nakamori H, Hori M, Harada-Shiba M, Tamura K, Oyama K. Switching from lipoprotein apheresis to evolocumab in FH siblings on hemodialysis: case reports and discussion. *CEN Case Rep.* 2021; 10(4): 592–597.
- 20) Ogura M, Harada-Shiba M, Masuda D, Arai H, Bujo H, Ishibashi S, Daida H, Koga N, Oikawa S, Yamashita S; FAME Study Group. Factors Associated with Carotid Atherosclerosis and Achilles Tendon Thickness in Japanese Patients with Familial Hypercholesterolemia: A Subanalysis of the Familial Hypercholesterolemia Expert Forum (FAME) Study. *J Atheroscler Thromb.* 2021 Jun 10. doi: 10.5551/jat.62925. Online ahead of print.

- 21) Tada H, Hori M, Matsuki K, Ogura M, Nohara A, Kawashiri MA, Harada-Shiba M. Achilles Tendon Thickness Assessed by X-ray Predicting a Pathogenic Mutation in Familial Hypercholesterolemia Gene. *J Atheroscler Thromb*. 2021 Jul 1. doi: 10.5551/jat.62869. Online ahead of print.
- 22) Yoshida H, Hirowatari Y, Ogura M, Harada-Shiba M. Current concept and residual issues of lipoprotein(a) determination for a cardiovascular risk factor. *Eur J Clin Invest*. 2021 Nov 8:e13700, in press
- 23) Funabashi S, Kataoka Y, Hori M, Ogura M, Nakaoku Y, Nishimura K, Doi T, Nishikawa R, Tsuda K, Noguchi T, Harada-Shiba M. Substantially Elevated Atherosclerotic Risks in Japanese Severe Familial Hypercholesterolemia Defined by the International Atherosclerosis Society. *JACC: Asia*. 2021 Sep, 1(2): 245–255.
- 24) Michikura M, Ogura M, Hori M, Matsuki K, Makino H, Hosoda K, Harada-Shiba M. Association between Achilles tendon softness and atherosclerotic cardiovascular disease in patients with familial hypercholesterolemia. *J Atheroscler Thromb*. 2021, accepted.
- 25) Tada H, Okada H, Nohara A, Yamagishi M, Takamura M, Kawashiri MA. Effect of Cumulative Exposure to Low-Density Lipoprotein-Cholesterol on Cardiovascular Events in Patients With Familial Hypercholesterolemia. *Circ J*. 2021 Oct 25;85(11):2073–2078
- 26) Nomura A, Sato T, Tada H, Kannon T, Hosomichi K, Tsujiguchi H, Nakamura H, Takamura M, Tajima A, Kawashiri MA. Polygenic risk scores for low-density lipoprotein cholesterol and familial hypercholesterolemia. *J Hum Genet*. 2021 Nov;66(11):1079–1087
- 27) Tada H, Yamagami K, Kojima N, Shibayama J, Nishikawa T, Okada H, Nomura A, Usui S, Sakata K, Takamura M, Kawashiri MA. Prevalence and Impact of Apolipoprotein E7 on LDL Cholesterol Among Patients With Familial Hypercholesterolemia. *Front Cardiovasc Med*. 2021 Apr 13;8:625852
- 28) Tada H, Takamura M, Kawashiri MA. Familial Hypercholesterolemia: A Narrative Review on Diagnosis and Management Strategies for Children and Adolescents. *Vasc Health Risk Manag*. 2021 Feb 17;17:59–67
- 29) Tada H, Okada H, Nomura A, Nohara A, Yamagishi M, Takamura M, Kawashiri MA. Prognostic impact of cascade screening for familial hypercholesterolemia on cardiovascular events. *J Clin Lipidol*. 2021 Mar–Apr;15(2):358–365
- 30) Tada H, Okada H, Nomura A, Usui S, Sakata K, Nohara A, Yamagishi M, Takamura M, Kawashiri MA. Clinical Diagnostic Criteria of Familial Hypercholesterolemia – A Comparison of the Japan Atherosclerosis Society and Dutch Lipid Clinic Network Criteria. *Circ J*. 2021 May 25;85(6):891–897
- 31) Antonio J Vallejo-Vaz, Christophe AT Stevens, Alexander RM Lyons, Kanika S Dharmayat, Tomas Freiburger, G Kees Hovingh, John JP Kastelein, Pedro Mata, Frederick J Raal, Raul D Santos, Handrean Soran, Gerald F. Watts, Marianne Abifadel, Carlos A Aguilar-Salinas, Khalid Alhabib, Mutaz Alkhneifawi, Wael Almahmeed, Fahad Alnouri, Rodrigo Alonso, Khalid Al-Rasadi, Ahmad Al-Sarraf, Nasreen Al-Sayed, Francisco Araujo-Pestana, Tester F Ashavaid, Maciej Banach, Sophie Béliard, Christoph J Binder, Martin P Bogsrud, Mafalda Bourbon, Krzysztof Chlebus, Pablo Corral, Kairat Davletov, Olivier S Descamps, Ronen Durst, Marat Ezhov, Dan Gaita, Jacques Genest, Urh Groselj, Mariko Harada-Shiba, Kirsten B Holven, Meral Kayikcioglu, Weerapan Khovidhunkit, Katarina Lalic, Gustavs Latkovskis, Ulrich Laufs, Evangelos Liberopoulos, Marcos M Lima-Martinez, Jie Lin, Vincent Maher, David Marais, Winfried März, Erkin Mirraakhimov, André R Miserez, Olena Mitchenko, Hapizah Nawawi, Børge G Nordestgaard, Andrie Panayiotou, György Paragh, Zaneta Petrulioniene, Belma Pojskic, Arman Postadzhiyan, Katarina Raslova, Ashraf Reda, Željko Reiner, Fouzia Sadiq, Wilson Ehidiemen Sadoh, Heribert Schunkert, Aleksandr

B Shek, Mario Stoll, Erik Stroes, Ta-Chen Su, Tavintharan Subramaniam, Andrey V Susekov, Myra Tilney, Brian Tomlinson, Thanh Huong Truong, Alexandros Tselepis, Anne Tybjærg-Hansen, Alejandra Vázquez Cárdenas, Margus Viigimaa, Luya Wang, Shizuya Yamashita, Lale Tokgozoglu, Alberico L. Catapano, Kausik K Ray; on behalf of the EAS Familial Hypercholesterolaemia Studies Collaboration (FHSC) Investigators Global perspective of familial hypercholesterolaemia: a cross-sectional study from the EAS Familial Hypercholesterolaemia Studies Collaboration (FHSC) *Lancet* 398(10312):1713–1725, 2021

- 32) Kawame H, Fukushima A, Fuse N, Nagami F, Suzuki Y, Sakurai-Yageta M, Yasuda J, Yamaguchi-Kabata Y, Kinoshita K, Ogishima S, Takai T, Kuriyama S, Hozawa A, Nakaya N, Nakamura T, Minegishi N, Sugawara J, Suzuki K, Tomita H, Uruno A, Kobayashi T, Aizawa Y, Tokutomi T, Yamamoto K, Ohneda K, Kure S, Aoki Y, Katagiri H, Ishigaki Y, Sawada S, Sasaki M, Yamamoto M. The return of individual genomic results to research participants: design and pilot study of Tohoku Medical Megabank Project. *J Hum Genet.* 2021 Jul 8. doi: 10.1038/s10038-021-00952-8. Online ahead of print.
- 33) Michikura M, Hori M, Ogura M, Hosoda K, Harada-Shiba M. The impact of gene variants on the thickness and softness of the Achilles tendon in familial hypercholesterolemia. *Atherosclerosis.* 2022 Aug 30;358:41–46. doi: 10.1016/j.atherosclerosis.2022.08.014. Online ahead of print.
- 34) Funabashi S, Kataoka Y, Hori M, Ogura M, Doi T, Noguchi T, Harada-Shiba M. Characterization of Polyvascular Disease in Heterozygous Familial Hypercholesterolemia: Its Association With Circulating Lipoprotein(a) Levels. *J Am Heart Assoc.* 2022 Aug 16;11(16):e025232. doi: 10.1161/JAHA.121.025232. Epub 2022 Aug 5.
- 35) Harada-Shiba M, Koezuka R, Makino H, Ogura M. Gradual dose Titration of Lomitapide may Prevent Therapeutic Delays in Patients with Homozygous Familial Hypercholesterolemia. *J Atheroscler Thromb.* 2022 Jun 23. doi: 10.5551/jat.LE003. Online ahead of print.
- 36) Hori M, Hasegawa Y, Hayashi Y, Nakagami T, Harada-Shiba M. Acute Cholesterol-Lowering Effect of Exendin-4 in Ldlr^{-/-} and C57BL/6J Mice. *J Atheroscler Thromb.* 2022 Mar 19. doi: 10.5551/jat.60921. Online ahead of print.
- 37) Harada-Shiba M. The Roles of Genetic Analysis in the Diagnosis of Pediatric Patients with Familial Hypercholesterolemia. *J Atheroscler Thromb.* 2022 May 1;29(5):575–576. doi: 10.5551/jat.ED193. Epub 2022 Mar 5.
- 38) Hori M, Takahashi A, Hosoda K, Harada-Shiba M. Identification of a novel large duplication (exon2_6dup): copy number variation in the LDLR gene in a large family with familial hypercholesterolemia by whole-genome sequencing. *J Clin Lipidol.* 2022 Mar–Apr;16(2):167–172. doi: 10.1016/j.jacl.2022.01.007. Epub 2022 Jan 21.
- 39) Tromp TR, Hartgers ML, Hovingh GK, Vallejo-Vaz AJ, Ray KK, Soran H, Freiburger T, Bertolini S, Harada-Shiba M, Blom DJ, Raal FJ, Cuchel M; Homozygous Familial Hypercholesterolaemia International Clinical Collaborators. Worldwide experience of homozygous familial hypercholesterolaemia: retrospective cohort study. *Lancet.* 2022 Feb 19;399(10326):719–728. doi: 10.1016/S0140-6736(21)02001-8. Epub 2022 Jan 28.
- 40) Kataoka Y, Funabashi S, Doi T, Harada-Shiba M. How Can We Identify Very High-Risk Heterozygous Familial Hypercholesterolemia? *J Atheroscler Thromb.* 2022 Jun 1;29(6):795–807. doi: 10.5551/jat.RV17063. Epub 2022 Jan 13.
- 41) Michikura M, Ogura M, Hori M, Matsuki K, Makino H, Hosoda K, Harada-Shiba M.
- 42) Association between Achilles Tendon Softness and Atherosclerotic Cardiovascular Disease in Patients with Familial Hypercholesterolemia. *J Atheroscler Thromb.* 2022; 29(11): 1603–1612.

- 43) Yamashita S, Masuda D, Harada-Shiba M, Arai H, Bujo H, Ishibashi S, Daida H, Koga N and Oikawa S. Effectiveness and Safety of Lipid-Lowering Drug Treatments in Japanese Patients with Familial Hypercholesterolemia: Familial Hypercholesterolemia Expert Forum (FAME) Study. *J Atheroscler Thromb.* 2022;29:608–638.
- 44) Tada H, Kurashina T, Ogura M, Takegami M, Miyamoto Y, Arai H, Harada-Shiba M and Ishibashi S. Prospective Registry Study of Primary Dyslipidemia (PROLIPID): Rationale and Study Design. *J Atheroscler Thromb.* 2022;29:953–969.
- 45) Tada H, Hori M, Matsuki K, Ogura M, Nohara A, Kawashiri MA and Harada-Shiba M. Achilles Tendon Thickness Assessed by X-ray Predicting a Pathogenic Mutation in Familial Hypercholesterolemia Gene. *J Atheroscler Thromb.* 2022;29:816–824.
- 46) Ogura M, Harada-Shiba M, Masuda D, Arai H, Bujo H, Ishibashi S, Daida H, Koga N, Oikawa S and Yamashita S. Factors Associated with Carotid Atherosclerosis and Achilles Tendon Thickness in Japanese Patients with Familial Hypercholesterolemia: A Subanalysis of the Familial Hypercholesterolemia Expert Forum (FAME) Study. *J Atheroscler Thromb.* 2022;29:906–922.
- 47) Nishikawa R, Furuhashi M, Hori M, Ogura M, Harada-Shiba M, Okada T, Koseki M, Kujiraoka T, Hattori H, Ito R, Muranaka A, Kokubu N and Miura T. A Resuscitated Case of Acute Myocardial Infarction with both Familial Hypercholesterolemia Phenotype Caused by Possibly Oligogenic Variants of the PCSK9 and ABCG5 Genes and Type I CD36 Deficiency. *J Atheroscler Thromb.* 2022;29:551–557.
- 48) Naito R, Daida H, Masuda D, Harada-Shiba M, Arai H, Bujo H, Ishibashi S, Koga N, Oikawa S and Yamashita S. Relation of Serum Lipoprotein(a) Levels to Lipoprotein and Apolipoprotein Profiles and Atherosclerotic Diseases in Japanese Patients with Heterozygous Familial Hypercholesterolemia: Familial Hypercholesterolemia Expert Forum (FAME) Study. *J Atheroscler Thromb.* 2022;29:1188–1200.
- 49) Harada-Shiba M, Ako J, Hirayama A, Nakamura M, Nohara A, Sato K, Murakami Y, Koshida R, Ozaki A and Arai H. Familial Hypercholesterolemia in Patients with Acute Coronary Syndrome: Genetic Insights from EXPLORE-J. *J Atheroscler Thromb.* 2022;29:1201–1212.
- 50) Shinji Yokoyama. Measurement of Achilles Tendon Thickness is a Key for International harmonization in Clinical Diagnosis of Familial Hypercholesterolemia. *J Atheroscler Thromb.* (2022) 29, 814–815.
- 51) Shinji Yokoyama. Finding Importance for Universal Screening of Familial Hypercholesterolemia. *J Atheroscler Thromb.* 2022; 29: 808–810.
- 52) Arai H, Bujo H, Masuda D, Ishibashi T, Nakagawa S, Tanabe K, Kagimura T, Kang HJ, Kim MH, Sung J, Kim SH, Kim CH, Park JE, Ge J, Oh BH, Kita T, Saito Y, Fukushima M, Matsuzawa Y, Yamashita S. Integrated Analysis of Two Probucol Trials for the Secondary Prevention of Atherosclerotic Cardiovascular Events: PROSPECTIVE and IMPACT. *J Atheroscler Thromb.* 2022 Jun 1;29(6):850–865.
- 53) Ishii J, Kashiwabara K, Ozaki Y, Takahashi H, Kitagawa F, Nishimura H, Ishii H, Iimuro S, Kawai H, Muramatsu T, Naruse H, Iwata H, Tanizawa-Motoyama S, Ito H, Watanabe E, Matsuyama Y, Fukumoto Y, Sakuma I, Nakagawa Y, Hibi K, Hiro T, Hokimoto S, Miyauchi K, Ohtsu H, Izawa H, Ogawa H, Daida H, Shimokawa H, Saito Y, Kimura T, Matsuzaki M, Nagai R. Small Dense Low-Density Lipoprotein Cholesterol and Cardiovascular Risk in Statin-Treated Patients with Coronary Artery Disease. *J Atheroscler Thromb.* 2022 Oct 1;29(10):1458–1474. doi: 10.5551/jat.63229. Epub 2021 Dec 9. PMID: 34880156
- 54) Fukase T, Dohi T, Nishio R, Takeuchi M, Takahashi N, Chikata Y, Endo H, Doi S, Nishiyama H, Okai I, Iwata H, Okazaki S, Miyauchi K, Daida H, Minamino T. Paradoxical Long-Term Impact

Between Serum Apolipoprotein E and High-Density Lipoprotein Cholesterol in Patients Undergoing Percutaneous Coronary Intervention. *J Atheroscler Thromb*. 2022 Aug 5. doi: 10.5551/jat.63535. Online ahead of print. PMID: 35934781

- 55) Fukase T, Dohi T, Nishio R, Takeuchi M, Takahashi N, Chikata Y, Endo H, Doi S, Nishiyama H, Okai I, Iwata H, Okazaki S, Miyauchi K, Daida H, Minamino T. Combined impacts of low apolipoprotein A-I levels and reduced renal function on long-term prognosis in patients with coronary artery disease undergoing percutaneous coronary intervention. *Clin Chim Acta*. 2022 Nov 1;536:180–190. doi: 10.1016/j.cca.2022.09.020. Epub 2022 Oct 4. PMID: 36202225
- 56) Wakabayashi K, Suzuki H, Fukumoto Y, Obara H, Kakuma T, Sakuma I, Kimura T, Iimuro S, Daida H, Shimokawa H, Nagai R. Comorbidities Associated With Residual Cardiovascular Risk in Patients With Chronic Coronary Syndrome Receiving Statin Therapy – Subanalysis of the REAL-CAD Trial. *Circ Rep*. 2022 Aug 24;4(9):422–428. doi: 10.1253/circrep.CR-22-0070. eCollection 2022 Sep 9. PMID: 36120482
- 57) Takahashi D, Wada H, Ogita M, Yasuda K, Nishio R, Takeuchi M, Shitara J, Tsuboi S, Dohi T, Suwa S, Miyauchi K, Daida H, Minamino T. Impact of Lipoprotein(a) as a Residual Risk Factor in Long-Term Cardiovascular Outcomes in Patients With Acute Coronary Syndrome Treated With Statins. *Am J Cardiol*. 2022 Apr 1;168:11–16. doi: 10.1016/j.amjcard.2021.12.014. Epub 2022 Jan 20. PMID: 35067346
- 58) Natsuaki M, Morimoto T, Iimuro S, Fujita R, Iwata H, Miyauchi K, Inoue T, Nakagawa Y, Nishihata Y, Daida H, Ozaki Y, Suwa S, Sakuma I, Furukawa Y, Shiomi H, Watanabe H, Yamaji K, Saito N, Matsuzaki M, Nagai R. Thrombotic Risk Stratification and Intensive Statin Therapy for Secondary Prevention of Coronary Artery Disease – Insights From the REAL-CAD Study. *Circ J*. 2022 Aug 25;86(9):1416–1427. doi: 10.1253/circj.CJ-22-0315. Epub 2022 Aug 5. PMID: 35934778
- 59) Omote K, Yokota I, Nagai T, Sakuma I, Nakagawa Y, Kamiya K, Iwata H, Miyauchi K, Ozaki Y, Hibi K, Hiro T, Fukumoto Y, Mori H, Hokimoto S, Ohashi Y, Ohtsu H, Ogawa H, Daida H, Iimuro S, Shimokawa H, Saito Y, Kimura T, Matsuzaki M, Nagai R, Anzai T. High-Density Lipoprotein Cholesterol and Cardiovascular Events in Patients with Stable Coronary Artery Disease Treated with Statins: An Observation from the REAL-CAD Study. *J Atheroscler Thromb*. 2022 Jan 1;29(1):50–68. doi: 10.5551/jat.59881. Epub 2021 Jan 9. PMID: 33431716
- 60) Matsunaga K, Mizobuchi A, Ying Fu H, Ishikawa S, Tada H, Kawashiri MA, Yokota I, Sasaki T, Ito S, Kunikata J, Iwase T, Hirao T, Yokoyama K, Hoshikawa Y, Fujisawa T, Dobashi K, Kusaka T, Minamino T. Universal Screening for Familial Hypercholesterolemia in Children in Kagawa, Japan. *J Atheroscler Thromb*. 2022 Jun 1;29(6):839–849. doi: 10.5551/jat.62780.
- 61) Tada H, Kojima N, Yamagami K, Nomura A, Nohara A, Usui S, Sakata K, Fujino N, Takamura M, Kawashiri MA. Effects of Different Types of Pathogenic Variants on Phenotypes of Familial Hypercholesterolemia. *Front Genet*. 2022 Apr 11;13:872056
- 62) Nagahara K, Nishibukuro T, Ogiwara Y, Ikegawa K, Tada H, Yamagishi M, Kawashiri MA, Ochi A, Toyoda J, Nakano Y, Adachi M, Mizuno K, Hasegawa Y, Dobashi K. Genetic Analysis of Japanese Children Clinically Diagnosed with Familial Hypercholesterolemia. *J Atheroscler Thromb*. 2022 May 1;29(5):667–677
- 63) Okada H, Tada H, Nomura A, Nohara A, Okeie K, Nozue T, Michishita I, Takamura M, Takemura H, Kawashiri MA. Whole Exome Sequencing Insufficient for a Definitive Diagnosis of a Patient with Compound Heterozygous Familial Hypercholesterolemia. *Intern Med*. 2022;61(19):2883–2889
- 64) Amalia Despoina Koutsogianni, Petros Spyridonas Adamidis, Evangelos Liberopoulos, Manfredi Rizzo, Ta-Chen Su, Shizuya Yamashita, George Liamis, Fotios Barkas: Familial

hypercholesterolemia and lipoprotein(a): a Gordian knot in cardiovascular prevention. *Metabolites*, in press.

- 65) Mariko Harada–Shiba, Hidenori Arai, Hirotohi Ohmura, Hiroaki Okazaki, Daisuke Sugiyama, Hayato Tada, Kazushige Dobashi, Kohta Matsuki, Tetsuo Minamino, Shizuya Yamashita, Kotaro Yokote for the Joint Working Group of the Japan Pediatric Society and the Japan Atherosclerosis Society for the Development of Guidelines for the Treatment of Pediatric Familial Hypercholesterolemia: Guidelines for the diagnosis and treatment of adult familial hypercholesterolemia 2022. *J Atheroscler Thromb*, in press.
- 66) Mariko Harada–Shiba, Akira Ohtake, Daisuke Sugiyama, Hayato Tada, Kazushige Dobashi, Kota Matsuki, Tetsuo Minamino, Shizuya Yamashita, Sachiyo Yamamoto; Joint Working Group of the Japan Pediatric Society and the Japan Atherosclerosis Society for the Development of Guidelines for the Treatment of Pediatric Familial Hypercholesterolemia: Guidelines for the diagnosis and treatment of pediatric familial hypercholesterolemia 2022. *J Atheroscler Thromb*, in press.
- 67) Kota Matsuki, Mariko Harada–Shiba, Mika Hori, Masatsune Ogura, Yusuke Akiyama, Hisako Fujii, Yutaka Ishibashi, Tatsuro Ishida, Yasushi Ishigaki, Daijiro Kabata, Yasuki Kihara, Kazuhiko Kotani, Satoshi Kurisu, Daisaku Masuda, Tetsuya Matoba, Takeshi Matsumura, Kenta Mori, Tomoko Nakagami, Masamitsu Nakazato, Satsuki Taniuchi, Hiroaki Ueno, Shizuya Yamashita, Hiroshi Yoshida, Hisako Yoshida, Tetsuo Shoji: Association between familial hypercholesterolemia and serum levels of cholesterol synthesis and absorption markers: The CACHE study FH analysis. *J Atheroscler Thromb*, in press.
- 68) Hori M, Takahashi A, Hosoda K, Ogura M, Harada–Shiba M. A low–frequency APOB p.(Pro955Ser) variant contributes to the severity of/variability in familial hypercholesterol–emia. *J Clin Endocrinol Metab*. 2022 Oct 3;dgac572. doi: 10.1210/clinem/dgac572. Online ahead of print.
- 69) Harada–Shiba M. Impact of Familial Hypercholesterolemia Diagnosis in Real–World Data. *J Atheroscler Thromb*. 2023 Aug 26. doi: 10.5551/jat.ED241. Online ahead of print.
- 70) Noda K, Hattori Y, Hori M, Nakaoku Y, Tanaka A, Yoshimoto T, Nishimura K, Yokota T, Harada–Shiba M, Ihara M. Amplified Risk of Intracranial Artery Stenosis/Occlusion Associated With RNF213 p.R4810K in Familial Hypercholesterolemia. *JACC Asia*. 2023 Jun 13;3(4):625–633. doi: 10.1016/j.jacasi.2023.03.011. eCollection 2023 Aug.
- 71) Cuchel M, Raal FJ, Hegele RA, Al–Rasadi K, Arca M, Aversa M, Bruckert E, Freiburger T, Gaudet D, Harada–Shiba M, Hudgins LC, Kayikcioglu M, Masana L, Parhofer KG, Roeters van Lennep JE, Santos RD, Stroes ESG, Watts GF, Wiegman A, Stock JK, Tokgozoglu LS, Catapano AL, Ray KK. 2023 Update on European Atherosclerosis Society Consensus Statement on Homozygous Familial Hypercholesterolaemia: new treatments and clinical guidance. *Eur Heart J*. 2023 Jul 1;44(25):2277–2291. doi: 10.1093/eurheartj/ehad197.
- 72) Katsuki S, Matoba T, Akiyama Y, Yoshida H, Kotani K, Fujii H, Harada–Shiba M, Ishibashi Y, Ishida T, Ishigaki Y, Kabata D, Kihara Y, Kurisu S, Masuda D, Matsuki K, Matsumura T, Mori K, Nakagami T, Nakazato M, Taniuchi S, Ueno H, Yamashita S, Yoshida H, Tsutsui H, Shoji T. Association of Serum Levels of Cholesterol Absorption and Synthesis Markers with the Presence of Cardiovascular Disease: The CACHE Study CVD Analysis. *J Atheroscler Thromb*. 2023 Apr 25. doi: 10.5551/jat.64119. Online ahead of print.
- 73) Ishibashi Y, Yoshida H, Kotani K, Akiyama Y, Fujii H, Harada–Shiba M, Ishida T, Ishigaki Y, Kabata D, Kihara Y, Kurisu S, Masuda D, Matoba T, Matsuki K, Matsumura T, Mori K, Nakagami T, Nakazato M, Taniuchi S, Ueno H, Yamashita S, Yano S, Yoshida H, Tetsuo S. Serum Values of

Cholesterol Absorption and Synthesis Biomarkers in Japanese Healthy Subjects: The CACHE Study HEALTHY Analysis.. J Atheroscler Thromb 30(10):1336–1349, 2023

- 74) Harada-Shiba M, Ohtake A, Sugiyama D, Tada H, Dobashi K, Matsuki K, Minamino T, Yamashita S, Yamamoto Y. Guidelines for the Diagnosis and Treatment of Pediatric Familial Hypercholesterolemia 2022. J Atheroscler Thromb. 2023 May 1;30(5):531–557
- 75) Harada-Shiba M, Arai H, Ohmura H, Okazaki H, Sugiyama D, Tada H, Dobashi K, Matsuki K, Minamino T, Yamashita S, Yokote K. Guidelines for the Diagnosis and Treatment of Adult Familial Hypercholesterolemia 2022. J Atheroscler Thromb. 2023 May 1;30(5):558–586
- 76) Murai K, Fujino M, Harada-Shiba M, Yasuda S. Spontaneous rupture of Achilles tendon xanthomas in a case of familial hypercholesterolaemia.. Lancet. 2023 Jan 14;401(10371):140. doi: 10.1016/S0140-6736(22)02120-1
- 77) Matsuki K, Harada-Shiba M, Hori M, Ogura M, Akiyama Y, Fujii H, Ishibashi Y, Ishida T, Ishigaki Y, Kabata D, Kihara Y, Kotani K, Kurisu S, Masuda D, Matoba T, Matsumura T, Mori K, Nakagami T, Nakazato M, Taniuchi S, Ueno H, Yamashita S, Yoshida H, Yoshida H, Shoji T. Association between Familial Hypercholesterolemia and Serum Levels of Cholesterol Synthesis and Absorption Markers: The CACHE Study FH Analysis. J Atheroscler Thromb 30(9):1152–1164, 2023
- 78) Hori M, Takahashi A, Hosoda K, Ogura M and Harada-Shiba M. A Low-Frequency APOB p.(Pro955Ser) Variant Contributes to the Severity of/Variability in Familial Hypercholesterolemia. J Clin Endocrinol Metab. 2023;108:422–432.
- 79) Harada-Shiba M, Koezuka R, Makino H and Ogura M. Gradual dose Titration of Lomitapide may Prevent Therapeutic Delays in Patients with Homozygous Familial Hypercholesterolemia. J Atheroscler Thromb. 2023;30:203–205.
- 80) Gerald F. Watts, Samuel S. Gidding, Robert A. Hegele, Frederick J. Raal, Amy C. Sturm, Laney K. Jones, Mitchell N. Sarkies, Khalid Al-Rasadi, Dirk J. Blom, Magdalena Daccord, Sarah D. de Ferranti, Emanuela Folco, Peter Libby, Pedro Mata, Hapizah M. Nawawi, Uma Ramaswami, Kausik K. Ray, Claudia Stefanutti, Shizuya Yamashita, Jing Pang, Gilbert R. Thompson, Raul D. Santos. International Atherosclerosis Society guidance for implementing best practice in the care of familial hypercholesterolaemia. Nat Rev Cardiol. 2023 Jun 15. doi: 10.1038/s41569-023-00892-0. Online ahead of print.
- 81) Kawashiri MA, Tada H. Your Foot Can Help Predict Your Cardiovascular Risk. J Atheroscler Thromb. 2023;30(5):440–442.
- 82) Yasuaki Takeji, Hayato Tada, Masatsune Ogura, Atsushi Nohara, Masa-aki Kawashiri, Shizuya Yamashita, Mariko Harada-Shiba, on behalf of the Committee on Primary Dyslipidemia under the Research Program on Rare and Intractable Disease of the Ministry of Health, Labour and Welfare of Japan. Clinical characteristics of homozygous familial hypercholesterolemia in Japan: a survey using a national database. JACC Asia, in press
- 83) Ogura M. Is High-Density Lipoprotein Functionality Useful as a Residual Risk Marker for Familial Hypercholesterolemia? Circ J. 2023; 87(6): 813–814.
- 84) Tada H, Kojima N, Yamagami K, Nomura A, Nohara A, Usui S, Sakata K, Hayashi K, Fujino N, Takamura M, Kawashiri MA. Coronary artery calcium among patients with heterozygous familial hypercholesterolaemia. Eur Heart J Open. 2023 May 3;3(3):oead046
- 85) Tada H, Nomura A, Nohara A, Usui S, Sakata K, Hayashi K, Fujino N, Takamura M, Kawashiri MA. Attainment of the low-density lipoprotein cholesterol treatment target and prognosis of heterozygous familial hypercholesterolemia. Atherosclerosis. 2023 Apr;371:61–66
- 86) Tada H, Okada H, Nohara A, Toh R, Harada A, Murakami K, Iino T, Nagao M, Ishida T, Hirata KI,

Takamura M, Kawashiri MA. Impact of High-Density Lipoprotein Function, Rather Than High-Density Lipoprotein Cholesterol Level, on Cardiovascular Disease Among Patients With Familial Hypercholesterolemia. *Circ J*. 2023 May 25;87(6):806–812. doi: 10.1253/circj.CJ-22-0560. Epub 2022 Nov 26. PMID: 36436874.

- 87) Tada H, Kaneko H, Suzuki Y, Okada A, Takeda N, Fujiu K, Morita H, Ako J, Node K, Takeji Y, Takamura M, Yasunaga H, Komuro I. Familial hypercholesterolemia is related to cardiovascular disease, heart failure and atrial fibrillation. Results from a population-based study. *Eur J Clin Invest*. 2023 Nov 2:e14119. doi: 10.1111/eci.14119. Epub ahead of print. PMID: 37916502.
- 88) Nomura A, Okada H, Nohara A, Kawashiri MA, Takamura M, Tada H. Impact of providing genetics-based future cardiovascular risk on LDL-C in patients with familial hypercholesterolemia. *J Clin Lipidol*. 2023 Aug 26:S1933–2874(23)00260–X. doi: 10.1016/j.jacl.2023.08.007. Epub ahead of print. PMID: 37673778.

（その他啓発活動）

- 1) 土橋一重 コレステロールの薬を飲んでます。子どもについて、遺伝的にコレステロール値が高い病気の可能性があると聞きました。どんな病気ですか？山梨日日新聞 メディカルテラス 2023 年11月7日
- 2) 土橋一重(解説)大西 真(ききて) 小児への対応 ラジオ NIKKEI 杏林シンポジア 2023 年 シリーズ「動脈硬化性疾患の予防を考える」2023 年 10 月 2 日(東京都)

資料 33 レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症に関する疾患啓発（学会等講演・和文論文・英文論文）

（学会等講演）

- 1) 黒田正幸、前澤善朗、山本徳男、三川信之、和田淳、益崎裕章、花岡英紀、麻生雅是、齋藤康、横手幸太郎. Familial LCAT deficiency and its treatment by Genetically Modified Adipocytes, GMAC. 第 62 回日本先天代謝異常学会学術集会. 2021. 11. 4-6. 名古屋
- 2) 塚越彩乃、前澤善朗、黒田正幸、寺本直弥、金子ひより、南塚拓也、林愛子、正司真由美、加藤尚也、越坂理也、横手幸太郎. 微量アルブミン尿を呈する LCAT 欠損症の 1 例. 第 53 回日本動脈硬化学会総会・学術集会. 2021. 10. 23-24. 京都
- 3) 斯波真理子 特別講演 脂質異常症難病の 8 疾患 第 35 回小児脂質研究会（2021 年 11 月 19-20 日(Web 開催)）
- 4) 第 54 回日本動脈硬化学会学術大会 シンポジウム 4 原発性脂質異常症帖佐研究班共催: 行列のできる診療所第2弾: 脂質異常症ケーススタディ 座長 島野仁、斯波真理子
- 5) 斯波真理子, 我が国に於ける原発性脂質異常症の疫学と臨床: 厚労省原発性脂質異常症研究班の活動とその成果, 脂質領域公開シンポジウム, 招待講演, 2022 年 9 月 8 日, 東京
- 6) 三井田孝: 脂質異常症の検査でどこまでリスクがわかるか. HDL-コレステロールをどう読むか. 第 22 回動脈硬化教育フォーラム, Web 開催 (2/6), 第 22 回動脈硬化教育フォーラムプログラム・抄録集: 8, 2022
- 7) 横手幸太郎 家族性 LCAT 欠損症を対象とした LCAT-GMAC 治療実用化に向けた医師主導治験. AMED 難治性疾患実用化研究事業 2021 年度成果報告会 プレナリーセッション. 2022.7.11, 千葉(Web 講演).
- 8) 玉城敦子、大城俊貴、伊敷洋平、本間健一郎、屋比久賢光、上原盛幸、山城清人、中山良朗、前澤善朗、黒田正幸、横手幸太郎、益崎裕章. 自己抗体により著明な低 HDL-C 血症を呈した後天性 LCAT 欠損症の一例. 第 60 回 日本糖尿病学会九州地方会. 2022.10.7-8. 福岡.
- 9) 玉城敦子、山城清人、中山良朗、前澤善朗、黒田正幸、横手幸太郎、益崎裕章. 抗 LCAT 抗体の出現に伴い著明な低 HDL-C 血症を来した症例. 第 32 回 臨床内分泌代謝 Update. 2022.11.11-12 日. 東京.
- 10) Kuroda M, Aso M, Yamamoto TT, Wada J, Ishikawa K, Maezawa Y, Teramoto N, Kubota Y, Tawada A, Aoyagi Y, Asada S, Kirinashizawa M, Onitake A, Matsuura Y, Yasunaga K, Konno S, Nishino K, Yamamoto M, Miyoshi J, Kobayashi N, Tanio M, Ikeuchi T, Igari H, Mitsukawa N, Hanaoka H, Saito Y, Yokote K. Sustained LCAT replacement in patient with familial LCAT deficiency in clinical trial of ex vivo gene/cell therapy using autologous preadipocytes. (Oral presentation) ESGCT 30TH ANNUAL CONGRESS. 2023.10.24-27. Brussels. Belgium.
- 11) 黒田正幸、石川耕、前澤善朗、和田淳、窪田吉孝、三川信之、太和田彩子、山本徳男、麻生雅是、花岡英紀、齋藤康、横手幸太郎. 家族性 LCAT 欠損症を対象とした ex vivo 脂肪細胞遺伝子治療の first in human 試験. 第 29 回日本遺伝子細胞治療学会学術集会プレナリーセッション. 2023. 9. 11-13. 大阪
- 12) 黒田正幸、石川耕、前澤善朗、和田淳、山本徳男、麻生雅是、花岡英紀、齋藤康、横手幸太郎. LCAT-GMAC の移植による家族性 LCAT 欠損症を対象とした First in human 臨床試験. 第 52 回日本動脈硬化学会総会・学術集会シンポジウム 9. 2023. 7. 8-9. 宇都宮
- 13) Aso M, Yamamoto TT, Kuroda M, Wada J, Kubota Y, Ishikawa K, Maezawa Y, Teramoto N, Tawada A, Asada S, Aoyagi Y, Kirinashizawa M, Onitake A, Matsuura Y, Yasunaga K, Konno S, Nishino K, Yamamoto M, Miyoshi J, Kobayashi N, Tanio M, Ikeuchi T, Igari H, Mitsukawa N, Hanaoka H, Yokote K, Saito Y. One and Done Gene and Cell Therapy for Familial LCAT Deficiency Using LCAT Gene Transduced Human Adipocytes. The American Society of Gene & Cell Therapy (ASGCT), 26th Annual Meeting. 2023. 5.16-20. Los Angeles, CA.

- 14) 黒田正幸、石川耕、前澤善朗、和田淳、三川信之、山本徳男、麻生雅是、花岡英紀、齋藤康、横手幸太郎. First in human clinical trial of *ex vivo* gene/cell therapy of familial LCAT deficiency. 第 64 回日本先天代謝異常学会学術集会. 2023. 10. 5-7. 大阪
- 15) 黒田正幸、前澤善朗、和田淳、窪田吉孝、三川信之、山本徳男、麻生雅是、花岡英紀、齋藤康、横手幸太郎. LCAT-GMAC による家族性 LCAT 欠損症を対象とした *ex vivo* 遺伝子治療の first in human 試験. 第 23 回日本再生医療学会総会. 2024.3.21-23. 新潟
- 16) 多田隼人: 厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業原発性脂質異常症調査研究班の取り組みについて FH Awareness Day セミナー2023 Oct 29, 2023(高松)
(和文論文)

- 1) 黒田正幸、横手幸太郎. 家族性 LCAT 欠損症を対象とした *ex vivo* 脂肪細胞遺伝子治療 遺伝子治療開発研究ハンドブック第 2 版、第 1 章 *Ex vivo* 遺伝子治療、第 3 節、脂肪細胞を標的とする *ex vivo* 遺伝子治療、p290-p296、株式会社 エヌ・ティー・エス、発行日 2023/4/30
- 2) 岡崎啓明:「脂質異常症—高 TG 血症, 低 HDL コレステロール血症」今日の治療指針 2022 年版. 医学書院, 766-770, 2022.1.

(英文論文)

- 1) Masayuki Kuroda, Hideaki Bujo, Koutaro Yokote, Takeyoshi Murano, Takashi Yamaguchi, Masatsune Ogura, Katsunori Ikewaki, Masahiro Koseki, Yasuo Takeuchi, Atsuko Nakatsuka, Mika Hori, Kota Matsuki, Takashi Miida, Shinji Yokoyama, Jun Wada, Mariko Harada-Shiba. Current Status of Familial LCAT Deficiency in Japan: J Atheroscler Thromb 2021 Jul 1;28(7):679-691.
- 2) Tada H, Kurashina T, Ogura M, Takegami M, Miyamoto Y, Arai H, Harada-Shiba M and Ishibashi S. Prospective Registry Study of Primary Dyslipidemia (PROLIPID): Rationale and Study Design. J Atheroscler Thromb. 2022;29:953-969.
- 3) Aso M, Yamamoto TT, Kuroda M, Wada J, Kubota Y, Ishikawa K, Maezawa Y, Teramoto N, Tawada A, Asada S, Aoyagi Y, Kirinashizawa M, Onitake A, Matsuura Y, Yasunaga K, Konno S, Nishino N, Yamamoto M, Miyoshi J, Kobayashi N, Tanio M, Ikeuchi T, Igari H, Mitsukawa N, Hanaoka H, Yokote K, Saito Y. First-in-human autologous implantation of genetically modified adipocytes expressing LCAT for the treatment of familial LCAT deficiency. Heliyon. 2022;8(11):e11271. <https://doi.org/10.1016/j.heliyon.2022.e11271>.
- 4) Kuroda M, Hori M, Maezawa Y, Kubota Y, Mitsukawa N, Shiko Y, Ozawa Y, Kawasaki Y, Saito Y, Hanaoka H, Yokote K. LCAT-trial-24 weeks: Protocol for a clinical study to evaluate the safety of regenerative medicine and gene therapy by the autologous transplantation of human lecithin:cholesterol acyltransferase gene-transduced human pre-adipocytes. Contemp Clin Trials Commun. 2022 Jun 9;28:100946. doi: 10.1016/j.conctc.2022.100946. PMID: 35734220; PMCID: PMC9207543.
- 5) Komatsu T, Katsurada Y, Miyashita K, Abe S, Nishida T, Endo Y, Teramoto M, Sasaki K, Arakawa J, Sasaki M, Suzuki N, Kuwata K, Imakiire T, Miyake T, Sakurada M, Matsukuma S, Hirano T, Uehara Y, Ikewaki K: Two Cases of Acquired High-Density Lipoprotein Deficiency with Immunoglobulin G4-Related Lecithin-Cholesterol Acyltransferase Autoantibody. J Atheroscler Thromb 2022 Nov 16. doi: 10.5551/jat.63616. Online ahead of print.

(その他啓発活動)

- 1) 横手幸太郎 日本動脈硬化学会(2023. 7. 8-9. 宇都宮)での疾患(LCAT 欠損症)パンフレットの配布
- 2) 横手幸太郎 日本先天代謝異常学会(2023. 10. 5-7. 大阪)での疾患(LCAT 欠損症)パンフレットの配布

- 3) 稲垣恭子:健康・体力づくり事業財団 健康運動指導士養成講習会 脂質異常症 2023 年 7 月 21 日

資料 34 シトステロール血症に関する疾患啓発（学会等講演・和文論文・英文論文）

（学会等講演）

- 1) Satoru Takase, Hiroyuki Ishiura, Masaki Tanaka, Sachiko Okazaki, Mikio Takanashi, Chengcheng Li, Jingxuan Shi, Yoko Iizuka, Jun Mitsui, Shoji Tsuji, Takashi Kadowaki, Toshimasa Yamauchi, Hiroaki Okazaki. „Combined Genetic Defects of Sitosterolemia and Familial Hypercholesterolemia”. American Heart Association Scientific Sessions 2021 (2021 年 11 月 13 日-15 日, virtual)
- 2) Takeshi Okada, Masahiro Koseki, Hisashi Kato, Koichi Tomita, Takahiro Matsui, Katsunao Tanaka, Jiuyang Chang, Hiroyasu Inui, Kotaro Kanno, Ayami Saga, Tohru Ohama, Mitsuaki Ishihara, Takeshi Kujiraoka, Hiroaki Hattori, Makoto Nishida, Shizuya Yamashita, Yasushi Sakata A case with sitosterolemia accompanied with macrothrombocytopenia and bilateral elbow tuberous xanthomas The 19th International Symposium on Atherosclerosis (October 24-27, 2021, Kyoto)
- 3) 多田隼人. 意外と知らない FH 類似疾患と polygenic FH: 鑑別とその治療について. 第 53 回日本動脈硬化学会総会 Oct 23-24, 2021 (京都)
- 4) 岡田健志、小関正博、加藤 恒、富田興一、松井崇浩、田中克尚、乾 洋勉、冠野昂太郎、大濱透、西田 誠、石原光昭、鯨岡 健、服部浩明、山下静也、坂田泰史 巨大血小板性血小板減少症と両側肘部黄色腫を契機に診断されたシトステロール血症の 1 例 第 53 回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2021 年 10 月 23-24 日、国立京都国際会館&web)
- 5) 斯波真理子 特別講演 脂質異常症難病の 8 疾患 第 35 回小児脂質研究会 (2021 年 11 月 19-20 日(Web 開催))
- 6) 斯波真理子:シトステロール血症患者の集い(web 形式) 2022 年 10 月 16 日(日)14:00~15:30 主催:厚生労働科学研究費補助金(難治性疾患政策事業)原発性脂質異常症調査研究班
- 7) 第 54 回日本動脈硬化学会学術大会 シンポジウム 4 原発性脂質異常症帖佐研究班共催:行列のできる診療所第2弾:脂質異常症ケーススタディ 座長 島野仁、斯波真理子
- 8) 斯波真理子:我が国に於ける原発性脂質異常症の疫学と臨床: 厚労省原発性脂質異常症研究班の活動とその成果, 脂質領域公開シンポジウム, 招待講演, 2022 年 9 月 8 日, 東京
- 9) 乾あやの, 陶山友徳, 藤澤知雄, 長坂博範, 三井田孝: 行列のできる診療所第 2 弾:脂質異常症難病ケーススタディ. 高度の黄色腫と高脂血症のコントロールに難渋しているアラジール症候群 (AS) の 1 例. 第 54 回日本動脈硬化学会総会・学術集会, 久留米 (7/20-21), 第 54 回日本動脈硬化学会総会・学術集会プログラム: 122, 2022
- 10) 三井田孝: 脈硬化性疾患予防ガイドライン 2022 年版の方向性~改訂にむけたトピックス~. 第 71 回日本医学検査学会 in 大阪, 大阪 (5/21-22), 2022(ランチョンセミナー)
- 11) 三井田孝: ~ここだけは押さえておきたい~動脈硬化性疾患予防ガイドライン 2022 年版改訂のポイント. 日本医療検査科学会第 54 回大会, 神戸(10/7-9), 2022(ランチョンセミナー)
- 12) 松永 圭司、井上 朋子、富 海英、近藤 園子、岩瀬 考志、北泉 顕二、近藤 功、雪入 一志、日下 隆、南野 哲男: ヘテロ型シトステロール血症として治療を行った2家系について. 第 54 回日本動脈硬化学会総会・学術集会、久留米(7/23)
- 13) 松永 圭司: 香川県における小児脂質ユニバーサルスクリーニングシステムを利用してシトステロール値測定のエビデンスを構築するための研究. 第 70 回日本心臓病学会学術集会, 京都(9/23)
- 14) 多田隼人. シトステロール血症. シトステロール血症患者の集い Oct 16, 2022(web)
- 15) 尾松 卓、小関正博、岡田健志、田中克尚、冠野昂太郎、嵯峨礼美、乾 洋勉、大濱 透、伊藤香緒里、石原光昭、鯨岡 健、服部浩明、西田 誠、山下静也、坂田泰史:シトステロール血症 6 例の症状に関する検討.第 54 回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2022 年 7 月 24 日、久留米) Poster
- 16) 伊藤香緒里、小関正博:LC-MS/MS を用いた酸化ステロール・植物ステロールの測定について 第 54 回日本動脈硬化学会総会・学術集会 口演発表 シンポジウム 久留米市 2022 年 7 月

23-24 日

- 17) 伊藤香緒里、小関正博:LC-MS/MS 法を用いたシトステロール血症の診断 大阪市 日本小児脂質研究会 2022 年 11 月 18-19 日
- 18) 小関正博:食事中の植物ステロールを減らす工夫 長井直子、徳澤千恵、小関正博 シトステロール血症患者の集い 口演発表、スライド資料作成配布 2022 年 10 月 16 日
- 19) 岡崎 佐智子、田中 督記、高瀬 暁、石 璇、高梨 幹生、飯塚 陽子、山内 敏正、岡崎 啓明:「挙児希望での陰イオン交換樹脂の使用が契機となり診断されたシトステロール血症の一例」第 55 回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2023 年 7 月 8-9 日栃木県宇都宮市)
- 20) 小関正博、シトステロール血症に関する最新の話題と食事療法、日本動脈硬化学会学術委員会脂質代謝部会、原発性脂質異常症調査研究班共催セミナー【東京】、2023 年 10 月 5 日、東京
- 21) 多田隼人:シトステロール血症について、シトステロール血症患者の集い Oct 1, 2023(web)
- 22) 多田隼人:原発性脂質異常症難病に対する遺伝学的検査について JAS 脂質代謝部会セミナー Oct 5, 2023(東京)
- 23) 多田隼人:厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業原発性脂質異常症調査研究班の取り組みについて FH Awareness Day セミナー2023 Oct 29, 2023(高松)

(和文論文)

(英文論文)

- 1) Tada H, Nomura A, Ogura M, Ikewaki K, Ishigaki Y, Inagaki K, Tsukamoto K, Dobashi K, Nakamura K, Hori M, Matsuki K, Yamashita S, Yokoyama S, Kawashiri MA, Harada-Shiba M. Diagnosis and Management of Sitosterolemia 2021. J Atheroscler Thromb. 2021 Aug 1;28(8):791-801.
- 2) Iyama K, Ikeda S, Koga S, Yoshimuta T, Kawano H, Tsuji S, Ando K, Matsushima K, Tada H, Kawashiri MA, Kawakami A, Maemura K. Acute Coronary Syndrome Developed in a 17-year-old boy with Sitosterolemia Comorbid with Takayasu Arteritis: A Rare Case Report and Review of the Literature. Intern Med. 2021 Oct 5. doi: 10.2169/internalmedicine.8288-21. Online ahead of print.
- 3) Yamada Y, Sugi K, Gatate Y, Senbonmatsu T, Inoue I, Fukushima K, Iguchi A, Nakajima H, Muramatsu T, Nakano S, Tada H. Premature Acute Myocardial Infarction in a Young Patient With Sitosterolemia. CJC Open. 2021 May 4;3(8):1085-1088
- 4) Tada H, Kurashina T, Ogura M, Takegami M, Miyamoto Y, Arai H, Harada-Shiba M and Ishibashi S. Prospective Registry Study of Primary Dyslipidemia (PROLIPID): Rationale and Study Design. J Atheroscler Thromb. 2022;29:953-969.
- 5) Tada H, Kojima N, Yamagami K, Takamura M, Kawashiri MA. Clinical and genetic features of sitosterolemia in Japan. Clin Chim Acta. 2022 May 1;530:39-44
- 6) Iyama K, Ikeda S, Koga S, Yoshimuta T, Kawano H, Tsuji S, Ando K, Matsushima K, Tada H, Kawashiri MA, Kawakami A, Maemura K. Acute Coronary Syndrome Developed in a 17-year-old Boy with Sitosterolemia Comorbid with Takayasu Arteritis: A Rare Case Report and Review of the Literature. Intern Med. 2022 Apr 15;61(8):1169-1177
- 7) Tada H, Kojima N, Takamura M, Kawashiri MA. Sitosterolemia. Adv Clin Chem. 2022;110:145-169
- 8) Yutaka Ishibashi, Hiroshi Yoshida, Kazuhiko Kotani, Yusuke Akiyama, Hisako Fujii, Mariko Harada-Shiba, Tatsuro Ishida, Yasushi Ishigaki, Daijiro Kabata, Yasuki Kihara, Satoshi Kurisu, Daisaku Masuda, Tetsuya Matoba, Kota Matsuki, Takeshi Matsumura, Kenta Mori, Tomoko Nakagami, Masamitsu Nakazato, Satsuki Taniuchi, Hiroaki Ueno, Shizuya Yamashita, Shozo Yano, Hisako Yoshida, Tetsuo Shoji: Serum values of cholesterol absorption and synthesis biomarkers in Japanese healthy subjects: The CACHE Study healthy analysis. J Atheroscler Thromb, in press.

- 9) Yoshida A, Aoyama K, Yamaguchi N, Suzuki A, Mizuno H, Tada H, Saitoh S. An infant with a heterozygous variant of ABCG5 presented with hypercholesterolemia only during breastfeeding. Clin Pediatr Endocrinol. 2023;32(2):114–118

資料 35 タンジール病に関する疾患啓発（学会等講演・和文論文・英文論文）

（学会等講演）

- 1) 斯波真理子 特別講演 脂質異常症難病の 8 疾患 第 35 回小児脂質研究会（2021 年 11 月 19-20 日(Web 開催)）
- 2) 第 54 回日本動脈硬化学会学術大会 シンポジウム 4 原発性脂質異常症帖佐研究班共催: 行列のできる診療所第 2 弾: 脂質異常症ケーススタディ 座長 島野仁、斯波真理子
- 3) 斯波真理子, 我が国に於ける原発性脂質異常症の疫学と臨床: 厚生省原発性脂質異常症研究班の活動とその成果, 脂質領域公開シンポジウム, 招待講演, 2022 年 9 月 8 日, 東京
- 4) 古田 泰久、韓 松伊、関谷 元博、鈴木 浩明、島野 仁: 原発性脂質異常症調査研究班共催: 行列のできる診療所第 2 弾: 脂質異常症難病ケーススタディ Tangier 病の 2 症例、第 54 回日本動脈硬化学会総会・学術集会(久留米シティプラザ&オンデマンド配信) 2022.7.23-2022.07.24
- 5) Masatsune Ogura. Cholesterol Efflux Capacity: Its Clinical Significance and Unresolved Issues to be Overcome. International Congress on Lipids and Atherosclerosis 2023, Keynote Lecture 2, 2023 年 9 月 16 日 (Seoul, South Korea)
- 6) 小倉正恒、大川龍之介、シンポジウム 7「HDL 機能検査の現状と課題」、第 63 回日本臨床化学会年次学術集会、2023 年 10 月 29 日(東京)【学会座長】
- 7) 小倉正恒、「コレステロール引き抜き能検査の未解決課題とその克服」、第 63 回日本臨床化学会年次学術集会、2023 年 10 月 29 日(東京)
- 8) 多田隼人: 原発性脂質異常症難病に対する遺伝学的検査について JAS 脂質代謝部会セミナー Oct 5, 2023(東京)
- 9) 多田隼人: 厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業原発性脂質異常症調査研究班の取り組みについて FH Awareness Day セミナー 2023 Oct 29, 2023(高松)

（和文論文）

- 1) 岡崎啓明: 「脂質異常症—高 TG 血症, 低 HDL コレステロール血症」 今日の治療指針 2022 年版. 医学書院, 766-770, 2022. 1.

（英文論文）

- 1) Koseki M. Yamashita S. Ogura M. Ishigaki Y. Ono K. Tsukamoto K. Hori M. Matsuki K. Yokoyama S. Harada-Shiba M. Committee on Primary Dyslipidemia under the Research Program on Rare and Intractable Disease of the Ministry of Health, Labour and Welfare of Japan. Current Diagnosis and Management of Tangier Disease. J Atheroscler Thromb. 28(8):802-810, 2021
- 2) Tada H, Kurashina T, Ogura M, Takegami M, Miyamoto Y, Arai H, Harada-Shiba M and Ishibashi S. Prospective Registry Study of Primary Dyslipidemia (PROLIPID): Rationale and Study Design. J Atheroscler Thromb. 2022;29:953-969.
- 3) Ogura M. HDL, cholesterol efflux, and ABCA1: Free from good and evil dualism. J Pharmacol Sci. 2022 Oct;150(2):81-89.

資料 36 原発性高カイルロミクロン血症に関する疾患啓発（学会等講演・和文論文・英文論文）
（学会等講演）

- 1) Yokote K. (2021) (Web 講演) From Fibrates to SPPARM α : A New Challenge to Residual Cardiovascular. The 19th International Symposium on Atherosclerosis. 2021.10.26, Kyoto, Japan.
- 2) Yokote K. (2021) (Web 講演) Future perspectives on the management of triglyceride and residual risk. The 19th International Symposium on Atherosclerosis. 2021.10.26, Kyoto, Japan.
- 3) Yokote K, Yamashita S, Arai H, Araki E, Matsushita M, Nojima T, Suganami H, Ishibashi S. (2021) (Web 一般演題) Effect of pemafibrate, a selective PPAR α modulator (SPPARM α), on neutrophil-lymphocyte ratio (NLR): a pooled-analysis from 6 randomized, double-blind, placebo-controlled trials. The 19th International Symposium on Atherosclerosis. 2021.10.26, Kyoto, Japan.
- 4) Daisaku Masuda, Shizuya Yamashita, Katsunao Tanaka, Takeshi Okada, Masahiro Koseki, Makoto Nishida, Kenta Mori, Tatsuro Ishida, Ken-ichi Hirata APSA-VI-JAS Joint Symposium "Evidence of Triglyceride-rich Lipoproteins and Remnant Cholesterol for Residual Cardiovascular Risk Management" Multicenter clinical study for the examination of apolipoprotein B-48 level as a screening marker for coronary artery disease The 19th International Symposium on Atherosclerosis (October 24-27, 2021, Kyoto)
- 5) Katsunao Tanaka, Masahiro Koseki, Hisashi Kato, Jiuyang Chang, Takeshi Okada, Kotaro Kanno, Hiroyasu Inui, Yinghong Zhu, Tohru Ohama, Makoto Nishida, Kazuya Miyashita, Shizuya Yamashita, Yasushi Sakata A case of anti-GPIHBP1 antibody positive hyperchylomicronemia accompanied with idiopathic thrombocytopenic purpura The 19th International Symposium on Atherosclerosis (October 24-27, 2021, Kyoto)
- 6) Hidenori Arai, Shizuya Yamashita, Koutaro Yokote, Eiichi Araki, Mitsunori Matsushita, Toshiaki Nojima, Hideki Suganami, Shun Ishibashi Efficacy and safety of pemafibrate, a selective PPAR α modulator (SPPARM α), in older patients with hypertriglyceridemia in combination with or without statin: a pooled analysis from 6 randomized, double-blind, placebo-controlled trials The 19th International Symposium on Atherosclerosis (October 24-27, 2021, Kyoto)
- 7) 田中 督記, 高梨 幹生, 木村 武史, 李 騁騁, 石 靖璇, 高瀬 暁, 岡崎 佐智子, 飯塚 陽子, 門脇 孝, 山内 敏正, 岡崎 啓明:「インスリン欠乏時の重度高中性脂肪血症のマウスモデル確立と分子機序解明」第 64 回日本糖尿病学会年次学術集会(2021 年 5 月 20-22 日 富山(virtual))
- 8) 岡崎 啓明:「中性脂質代謝と動脈硬化:新たな制御標的の探索」第 16 回五島雄一郎賞受賞講演 第 53 回日本動脈硬化学会総会(2021 年 10 月 23・24 日 京都(virtual))
- 9) 岡崎 啓明:「後に SLE を発症した抗 GPIHBP1 抗体による原発性高カイルロミクロン血症」のディスカッサント」シンポジウム 14:「行列のできる診療相談所: 迷い・悩んだ症例から学ぶ、原発性脂質異常症診断・治療」第 53 回日本動脈硬化学会総会(2021 年 10 月 23・24 日 京都(virtual))
- 10) 田中 督記, 石 靖璇, 高梨 幹生, 高瀬 暁, 岡崎 佐智子, 飯塚 陽子, 門脇 孝, 山内 敏正, 岡崎 啓明:「ベキサロテンによる薬剤性高中性脂肪血症のマウスモデル確立と分子機序解明」第 53 回日本動脈硬化学会総会(2021 年 10 月 23・24 日 京都(virtual))
- 11) 佐藤 元彌, 田村 嘉章, 中西 恵, 糸数 祐公子, 全 秀剛, 大隅 瞬, 岡崎 啓明, 豊島 堅志, 千葉 優子, 荒木 厚:「著明な高トリグリセライド(TG)血症による急性膵炎を発症した 2 型糖尿病の 1 例」第 672 回日本内科学会関東地方会(2021 年 10 月 9 日 東京)
- 12) 高橋 学, 田副 文子, 武井 祥子, 宮下 かずや, 武井 暁一, 若林 徹治, 永島 秀一, 倉科 智行, 岡田 健太, 海老原 健, 石橋 俊:GPIHBP1 異常により重症高トリグリセライド血症を呈した 2 症例 日本動脈硬化学会総会プログラム・抄録集 53 回 Page67(2021.10)
- 13) 小倉正恒. 高トリグリセライド血症の成因. 第 53 回日本動脈硬化学会総会・学術集会 スポンサーシンポジウム トリグリセライド管理を基盤とした動脈硬化のリスクマネジメント 2021 年 10 月

23 日、京都府京都市(現地開催+WEB 配信)

- 14) 山下 静也、荒井 秀典、横手 幸太郎、荒木 栄一、松下 光儀、野島 俊秋、菅波 秀規、石橋 俊 低 HDL-C 血症合併高 TG 血症患者における選択的 PPAR α モジュレーター(SPPARM α) ペマフィブラート(PEM)の HDL に及ぼす影響～国内プラセボ(PBO)対照 6 治験併合解析～ 第 53 回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2021 年 10 月 23-24 日、国立京都国際会館&web)
- 15) 田中克尚、小関 正博、加藤 恒、岡田 健志、嵯峨 礼美、冠野 昂太郎、常 久洋、乾 洋勉、朱 頌竈、大濱 透、西田 誠、宮下かずや、山下静也、坂田泰史 特発性血小板減少性紫斑病を伴う抗 GPIIb/IIIa 抗体陽性自己免疫性高カイルロミクロン血症の 1 例 第 53 回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2021 年 10 月 23-24 日、国立京都国際会館&web)
- 16) 斯波真理子 特別講演 脂質異常症難病の 8 疾患 第 35 回小児脂質研究会 (2021 年 11 月 19-20 日 Web 開催)
- 17) 斯波真理子 会長講演 原発性高カイルロミクロン血症の病態とアンチセンスを用いた新規治療法の開発 第 20 回遺伝子・デリバリー研究会シンポジウム(2021 年 12 月 4 日、慶応大学日吉キャンパス)
- 18) Harada-Shiba M. Biochemistry and genetics of triglyceride. Lipid Association of India. 2022 年 8 月 12 日, India, Web
- 19) 斯波真理子,我が国に於ける原発性脂質異常症の疫学と臨床 : 厚労省原発性脂質異常症研究班の活動とその成果, 脂質領域公開シンポジウム, 招待講演, 2022 年 9 月 8 日, 東京
- 20) 斯波真理子, 和田郁人, 小林直之, 原発性高カイルロミクロン血症を標的とした、アンチセンスを用いた新規治療法の開発, 日本核酸医薬学会第 7 回年会, 2022 年 7 月 31~8 月 3 日, 東京
- 21) 斯波真理子, 小林直之, 和田郁人, 脂質異常症難病に対する核酸医薬の開発, 第 54 回日本動脈硬化学会総会・学術集会, シンポジウム, 2022 年 7 月 23 日~24 日, 久留米
- 22) 鈴木崇史、内野卓也、岡村英利菜、磯野朱里、佐山遥平、石渡千聖、中島利菜、岡本かおり、江戸直樹、宇野希世子、宇野健司、盛田幸司、石川敏夫、蔵野信、塚本和久 繰り返す急性膵炎を合併する高カイルロミクロン血症症例の遺伝学的・生化学的解析 第 54 回日本動脈硬化学会総会・学術集会 2022 年 7 月
- 23) Tada H. Impact of lipases on human dyslipidemia & atherosclerosis. The 11th International Congress on Lipid & Atherosclerosis Sep 15-17, 2022 (Seoul)
- 24) 増田大作.動脈硬化性疾患予防のための残余リスクとしての高 TG 血症の評価と治療 東京慈恵会医科大学循環器内科勉強会(2022 年 4 月 20 日、web)
- 25) 増田大作.動脈硬化リスク状態の軽減を目指した脂質の「質と量」～脂質異常症治療における不飽和脂肪酸のエビデンスを考える～ランチョンセミナー1、第 54 回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2022 年 7 月 23 日、福岡県久留米市&web)
- 26) 増田大作.糖尿病患者の脂質管理におけるレムナントの重要性～トリグリセライド(TG)だけ見てませんか?～ イブニングセミナー6、日本糖尿病学会年次学術集会(2022 年 5 月 13 日、神戸国際展示場)
- 27) Shizuya Yamashita, Hidenori Arai, Koutaro Yokote, Eiichi Araki, Neil Hounslow, K. Ikeda, Toshiaki Nojima, Hideki Suganami, Shun Ishibashi: Response of lipoproteins to a meal tolerance test in patients with type 2 diabetes and hypertriglyceridemia. Poster. 90h European Atherosclerosis Society (EAS) Congress (May 22-25, 2022; Milan, Italy).
- 28) Hidenori Arai, Shizuya Yamashita, Koutaro Yokote, Eiichi Araki, N. Hounslow, Kenichiro Ikeda, Toshiaki Nojima, Hideki Suganami, Shun Ishibashi: Pemafibrate improved postprandial TG, RemL-C and apoB48 in patients with type 2 diabetes (T2D) and hypertriglyceridemia: a post-hoc analysis of the phase 3 clinical trial. Poster. 90h European Atherosclerosis Society (EAS) Congress (May 22-25, 2022; Milan, Italy).
- 29) 山下静也:高 TG 血症の病態と治療の最前線～診療ガイドライン改訂と SPPARM α への期待も

含めて～ 動脈硬化性疾患予防ガイドライン 2022 年版普及啓発セミナー(2022 年 8 月 19 日、鹿児島)

- 30) 山下静也:新 JAS ガイドラインを踏まえた TG 管理の意義と SPPARM α への期待 血管合併症抑制に向けた血糖・脂質管理を考える 2022(2022 年 9 月 9 日)
- 31) The 11th International Congress on Lipid & Atherosclerosis with Asian-Pacific Society of Atherosclerosis and Vascular Disease (ICoLA 2022 with APSAVD) (2022 年 9 月 15-17 日、Seoul、Korea) 口演 Novel selective PPAR α modulator pemafibrate for dyslipidemia and nonalcoholic fatty liver disease (NAFLD).
- 32) 岡崎啓明:市民公開講座「トリグリセライドに関連した難病について」第 22 回動脈硬化教育フォーラム(2022 年 2 月 6 日 東京)
- 33) 田中 督記, 高瀬 暁, 岡崎 佐智子, 石浦 浩之, 濱野 頌子, 石 靖璇, 高梨 幹生, 飯塚 陽子, 辻 省次, 山内 敏正, 岡崎 啓明:「脂肪摂取制限が奏功し正常分娩に至った、LMF1 ナンセンス変異ホモ接合体による妊娠時の重度高中性脂肪血症性急性膵炎の一例」第 65 回日本糖尿病学会年次学術集会(2022 年 5 月 12- 14 日 兵庫県神戸市)
- 34) 岡崎 佐智子, 田中 督記, 高瀬 暁, 高梨 幹生, 石 靖璇, 飯塚 陽子, 木村 孝穂, 村上 正巳, 柳元 伸太郎, 山内 敏正, 岡崎 啓明:「新入生健診を契機に診断された抗 GPIIb/IIIa 自己抗体による原発性高カイクロミクロン血症」第 65 回日本糖尿病学会年次学術集会(2022 年 5 月 12- 14 日 兵庫県神戸市)
- 35) 岡崎啓明:「生活習慣病から指定難病まで:脂質と動脈硬化の未解決課題への取り組み」2022 年 4 月 20 日 第 186 回東京脂質談話会(於:東京)
- 36) 岡崎啓明:「高 LDL-C 血症・高 TG 血症:診断と治療の進め方～遺伝性疾患や新たな治療開発も含めて～」2022 年 5 月 19 日 KOWA Web Conference(於:東京)
- 37) 岡崎啓明:「高 LDL-C 血症:診断と治療の進め方～遺伝性疾患や新たな治療開発も含めて～」2022 年 9 月 26 日 Meet The Expert via ZOOM(於:栃木)
- 38) 岡崎啓明:「高 TG 血症:診断と治療の進め方」2022 年 10 月 4 日 脳血管障害と脂質を考える会(Web 開催)(於:栃木)
- 39) 岡崎啓明:「高 TG 血症:診断と治療の進め方～遺伝性疾患や新たな治療開発も含めて～」2022 年 11 月 18 日 第 21 回 青森県高脂血症検討会(於:青森)
- 40) 田中 督記, 高瀬 暁, 岡崎 佐智子, 石浦 浩之, 濱野 頌子, 石 靖璇, 高梨 幹生, 飯塚 陽子, 辻 省次, 山内 敏正, 岡崎 啓明:「脂肪摂取制限が奏功し正常分娩に至った、LMF1 ナンセンス変異ホモ接合体による妊娠時の重度高中性脂肪血症性急性膵炎の一例」第 65 回日本糖尿病学会年次学術集会(2022 年 5 月 12- 14 日 兵庫県神戸市)
- 41) 小関正博:中性脂肪を克服するー高中性脂肪血症に焦点をあてた動脈硬化、脂肪肝治療戦略ー脂質代謝 WEB カンファレンス 長崎市 2022 年 5 月 24 日
- 42) 小関正博:高中性脂肪血症を克服するー動脈硬化性疾患予防ガイドライン 2022 年版の改訂のポイントについてー 飯塚医師会学術講演会 Web 配信 2022 年 8 月 22 日
- 43) 小関正博:動脈硬化惹起食誘導性 NASH モデルにおける SPPARM α の肝臓・心臓への影響について SPPARM Expo 2022 in West JAPAN 神戸市 2022 年 10 月 9 日
- 44) 小関正博:動脈硬化性疾患予防ガイドライン 2022 年版の改訂のポイントー中性脂肪を克服するー 四国動脈硬化シリーズセミナーin 愛媛 松山市 2022 年 10 月 24 日
- 45) 小関正博:心血管イベントリスクとしての高中性脂肪血症、動脈硬化性疾患予防ガイドライン改訂ポイント 安曇野市医師会学術講演会 安曇野市 2022 年 11 月 30 日
- 46) 小関正博:高中性脂肪血症を克服するー動脈硬化性疾患予防ガイドライン 2022 年版の改訂のポイントについてー 東区内科医会学術講演会 福岡市 2022 年 12 月 13 日
- 47) 小関正博:動脈硬化性疾患ハイリスク因子としての NAFLD/NASHーNAFLD/NASH に合併した糖尿病・脂質異常症にどうアプローチするかー 第 23 回動脈硬化教育フォーラム コーヒーブレイク

セミナー 甲府市 2023 年 2 月 5 日

- 48) 小関正博:動脈硬化性疾患予防ガイドライン 2022 年版の改訂のポイントについて - 心血管疾患の背景疾患として的高中性脂肪血症脂肪肝をどう考えていくのか - 福井 web カンファレンス 福井市 2022 年 2 月 9 日
- 49) 小関正博:動脈硬化性疾患予防ガイドライン改訂のポイントと心血管イベントリスクとして的高中性脂肪血症 大阪循環器内科連携会 2023 年 3 月 4 日
- 50) Harada-Shiba M. Development of novel drug for primary chylomicronemia by using antisense. the 14th ISFA World Congress and the 4th E-ISFA European Congress. 2023 年 6 月 1 日～6 月 3 日. Berlin, Germany. (発表:6 月 2 日)
- 51) 岡崎 啓明:「脂質異常症の治療薬最新知見～遺伝疫学的研究からの新展開～」(シンポジウム 19:動脈硬化のリスク管理:治療薬の最新知見)第 55 回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2023 年 7 月 8-9 日栃木県宇都宮市)
- 52) 岡崎 啓明:「高 TG 血症と疾患～in vivo モデルからの病態解明と創薬探索～」(シンポジウム 9:脂質・リポ蛋白代謝研究の最前線:創薬の鍵を探る)第 55 回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2023 年 7 月 8-9 日栃木県宇都宮市)
- 53) 岡崎 啓明:「LMF1 変異による妊娠中の高 TG 血症性急性膵炎」へのコメント(シンポジウム 7:今年も開催!! 行列のできる診療所第 3 弾:脂質異常症難病ケーススタディ)第 55 回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2023 年 7 月 8-9 日栃木県宇都宮市)
- 54) 田中 督記、高瀬 暁、石浦 浩之、濱野 頌子、石 靖璇、高梨 幹生、飯塚 陽子、辻 省次、山内 敏正、岡崎 佐智子、岡崎 啓明:「脂肪摂取制限が奏功し正常分娩に至った LMF1 ナンセンス変異ホモ接合体による重度高中性脂肪血症性急性膵炎の一例」(シンポジウム 7:今年も開催!! 行列のできる診療所第 3 弾:脂質異常症難病ケーススタディ)第 55 回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2023 年 7 月 8-9 日栃木県宇都宮市)
- 55) 田中 督記、石 璇、高梨 幹生、高瀬 暁、飯塚 陽子、山内 敏正、岡崎佐智子、岡崎 啓明:「ベキサロテンによる薬剤性高中性脂肪血症のマウスモデル確立と分子機序解明」第 55 回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2023 年 7 月 8-9 日栃木県宇都宮市)
- 56) 田中 督記、高瀬 暁、石浦 浩之、中嶋 克行、木村 孝穂、村上 正巳、石 璇、高梨 幹生、飯塚 陽子、辻 省次、山内 敏正、岡崎 佐智子、岡崎 啓明:「GPIHBP1 の蛋白低値と新規変異を認めた小児発症の重度高中性脂肪血症の一例」第 55 回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2023 年 7 月 8-9 日栃木県宇都宮市)
- 57) 岡崎 啓明:「脂質異常症に対する ANGPTL3 阻害薬」(シンポジウム 4:新しい脂質低下薬の創薬ターゲット)第 63 回日本臨床化学会年次学術集会(2023 年 10 月 28 日 東京)
- 58) 岡崎 啓明:「脂質異常症の基本と薬剤ターゲット」(臨床内分泌代謝入門(ABC))第 33 回臨床内分泌代謝 Update(2023 年 11 月 4 日東京)
- 59) 岡崎啓明:「糖尿病患者さんの脂質異常症～診療のピットフォール～」2023 年 3 月 14 日 Tokyo Diabetes Web Lecture ～糖尿病×動脈硬化～(於:Web)
- 60) 岡崎啓明:「Lipid x years:脂質管理のパラダイムシフト」2023 年 11 月 30 日 Total Management Expert Meeting(於:Web)
- 61) 多田隼人:原発性脂質異常症難病に対する遺伝学的検査について JAS 脂質代謝部会セミナー Oct 5, 2023(東京)
- 62) 多田隼人:厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業原発性脂質異常症調査研究班の取り組みについて FH Awareness Day セミナー2023 Oct 29, 2023(高松)

(和文論文)

- 1) 岡崎啓明:「Angiopietin-like 3 protein 抑制による脂質異常症治療について」糖尿病・内分泌代謝科 53(3): 284-291, (2021.09)

- 2) 岡崎啓明:「【内科疾患の診断基準・病型分類・重症度】(第10章)代謝・内分泌「原発性高カイロミクロン血症」」内科 127(4): 949-953, (2021.04)
- 3) 岡崎啓明:「特集 2020 年代の内科診療— 26 テーマの近未来予想「脂質異常症診療:期待される高 LDL-C 血症, 高 TG 血症の新薬とパラダイムシフト」内科 128(6):, (2021.12 掲載予定)
- 4) 岡崎啓明:「脂質異常症—高 TG 血症, 低 HDL コレステロール血症」今日の治療指針 2022, 医学書院 (2021 年度掲載予定)
- 5) 岡崎啓明:「脂質異常症(糖尿病合併例も含めて)」最新ガイドラインに基づく 代謝・内分泌疾患診療指針, 総合医学社 (2021 年度掲載予定)
- 6) 岡崎啓明:「その他の原発性脂質異常症」『日本医師会雑誌』特別号「内分泌疾患・糖尿病・代謝疾患—診療のエッセンス」(2021 年度掲載予定)
- 7) 岡崎啓明:「脂質異常・メタボ」『ほどほど簡単な内科診療の問題集』(2021 年度掲載予定)
- 8) 塚本和久 難治性高トリグリセライド血症 脂質異常症の動向と治療の展望 カレントセラピー 39(9), 860-864, 2021
- 9) 塚本和久 高トリグリセライド血症 私の治療 (猿田享男、北村惣一郎 総監修) 日本医事新報 5086, p39, 2021
- 10) 斯波真理子:脂質異常症に対する新規薬剤の開発状況, 医学と薬学 Vol.79 1293-1298, 2022.10
- 11) 岡崎啓明:「脂質異常症—高 TG 血症, 低 HDL コレステロール血症」今日の治療指針 2022 年版. 医学書院, 766-770, 2022.1.
- 12) 石垣 泰. 脂質異常症の管理 高トリグリセリド血症:臨床と研究 99(1):53-57, 2022
- 13) 岡崎啓明:【プライマリケア医に必要な情報をまるっと整理 くすりの使い方便利帳】(第6章)代謝系に作用する薬剤 脂質異常症治療薬「フィブラート系薬、選択的 PPAR α モジュレーター」臨床雑誌 内科 131(4): 871-875. 南江堂. 2023.4.
- 14) 岡崎啓明:「高 TG 血症の成因」メディカル・ビューポイント 44(3):2. 医事出版社. 2023.3
- 15) 岡崎啓明、分担執筆:「臨床力を評価する リアルな内科診療の問題集」(セクション 011, 052, 073, 086, 105)南江堂. 2023.2

(英文論文)

- 1) Okazaki H, Gotoda T, Ogura M, Ishibashi S, Inagaki K, Daida H, Hayashi T, Hori M, Masuda D, Matsuki K, Yokoyama S, Harada-Shiba M on behalf of the Committee on Primary Dyslipidemia under the Research Program on Rare and Intractable Disease of the Ministry of Health, Labour and Welfare of Japan: Current Diagnosis and Management of Primary Chylomicronemia. J Atheroscler Thromb. 2021 Sep 1;28(9):883-904.
- 2) Sai E, Shimada K, Aikawa T, Aoshima C, Takamura K, Hiki M, Yokoyama T, Miyazaki T, Fujimoto S, Konishi H, Hirano KI, Daida H, Minamino T. Triglyceride Deposit Cardiomyovascularopathy with Massive Myocardial Triglyceride which Was Proven Using Proton-magnetic Resonance Spectroscopy. Intern Med. 2021;60:1217-1220.
- 3) Koutaro Yokote, Shizuya Yamashita, Hidenori Arai, Eiichi Araki, Mitsunori Matsushita, Toshiaki Nojima, Hideki Suganami, Shun Ishibashi Effects of pemafibrate on glucose metabolism markers and liver function tests in patients with hypertriglyceridemia: A pooled analysis of six phase 2 and phase 3 randomized double-blind placebo-controlled clinical trials Cardiovasc Diabetol 20(1):96, 2021
- 4) Kunitsu T, Harada-Shiba M, Sato T, Nonomura K, Kimura T, Miyashita K, Nakajima K, Murakami M. Development of hypertriglyceridemia due to GPIIb/IIIa autoantibodies prior to clinical diagnosis of systemic lupus erythematosus in a 14-year-old girl. Allergol Int. 2022 Jun 2:S1323-8930(22)00042-9. doi: 10.1016/j.alit.2022.05.001. Online ahead of print.
- 5) Tada H, Kurashina T, Ogura M, Takegami M, Miyamoto Y, Arai H, Harada-Shiba M and Ishibashi S.

Prospective Registry Study of Primary Dyslipidemia (PROLIPID): Rationale and Study Design. J Atheroscler Thromb. 2022;29:953–969.

- 6) Minamizuka T, Kobayashi J, Tada H, Koshizaka M, Maezawa Y, Yokote K. Homozygous familial lipoprotein lipase deficiency without obvious coronary artery stenosis. Clin Biochem. 2022 Oct;108:42–45
- 7) Katsunao Tanaka, Masahiro Koseki, Hisashi Kato, Kazuya Miyashita, Takeshi Okada, Kotaro Kanno, Ayami Saga, Jiuyang Chang, Takashi Omatsu, Hiroyasu Inui, Tohru Ohama, Makoto Nishida, Shizuya Yamashita, Yasushi Sakata: Anti-GPIHBP1 antibody-positive autoimmune hyperchylomicronemia and immune thrombocytopenia. J Atheroscler Thromb, 2022 Feb 18. doi: 10.5551/jat.63348. Online ahead of print.
- 8) Katsunao Tanaka, Masahiro Koseki, Hisashi Kato, Kazuya Miyashita, Takeshi Okada, Kotaro Kanno, Ayami Saga, Jiuyang Chang, Takashi Omatsu, Hiroyasu Inui, Tohru Ohama, Makoto Nishida, Shizuya Yamashita, Yasushi Sakata. Anti-GPIHBP1 antibody-positive autoimmune hyperchylomicronemia and immune thrombocytopenia. J Atheroscler Thromb 30(1):100–104, 2023
- 9) Tanaka M, Takase S, Ishiura H, Yamauchi T, Okazaki S, Okazaki H. A novel homozygous nonsense variant of LMF1 in pregnancy-induced hypertriglyceridemia with acute pancreatitis. J Clin Lipidol. 2023;17(3):327–331. doi: 10.1016/j.jacl.2023.03.005.
- 10) Aikawa T, Sai E, Kudo A, Kawaguchi YO, Takamura K, Hiki M, Yokoyama T, Miyazaki T, Fujimoto S, Shimada K, Hirano KI, Daida H, Minamino T. 1H-MRS to evaluate improved triglyceride accumulation in idiopathic triglyceride deposit cardiomyovasculopathy after CNT-01 (tricaprin/trisdecane) administration. Endocrinol Diabetes Metab Case Rep. 2023 Apr 21;2023(2):22–0370. doi: 10.1530/EDM-22-0370. Print 2023 Apr 1.

(その他啓発活動)

- 1) 稲垣恭子:健康・体力づくり事業財団 健康運動指導士養成講習会 脂質異常症 2023年7月21日

資料 37 脳腱黄色腫症に関する疾患啓発（学会等講演・和文論文・英文論文）

（学会等講演）

- 1) 関島良樹. 小児期から認知されるべき疾患「脳腱黄色腫症」—脳神経内科医の立場から—. 第 63 回日本小児神経学会学術集会, 福岡, 2021.5.27.~31. (教育講演)
- 2) 関島良樹. 見逃していませんか? 治療可能な代謝性疾患「脳腱黄色腫症」. 第 41 回静岡小児臨床研究ネットワーク勉強会, 静岡, 2021.7.17. (教育講演)
- 3) 関島良樹. 小児期から認知されるべき疾患「脳腱黄色腫症」—脳神経内科医の立場から—. 第 62 回日本先天代謝異常学会学術集会, 名古屋, 2021.11.4 (教育講演)
- 4) 尾松 卓、小関正博、岡田健志、田中克尚、冠野昂太郎、嵯峨礼美、乾 洋勉、常 久洋、大濱透、石原光昭、鯨岡 健、服部浩明、西田 誠、山下静也、坂田 泰史 全身性に著明な腱黄色腫を認めた脳腱黄色腫症の一例 第 53 回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2021 年 10 月 23-24 日、国立京都国際会館&web)
- 5) 斯波真理子 特別講演 脂質異常症難病の 8 疾患 第 35 回小児脂質研究会 (2021 年 11 月 19-20 日 Web 開催)
- 6) 関島良樹:2023 年 1 月 29 日に開催される日本小児栄養消化器学会主催主催の若手医師に対する教育セミナーで脳腱黄色腫症について講演予定
- 7) 中川沙織, 平山哲, 三井田孝, 佐藤眞治: 薬学研究から臨床化学へのトランスレーショナルリサーチ 分子探索・分析法開発・有用性の検証まで. コレステロール合成・吸収・代謝物の定量法とその応用~バイオマーカー及び食品成分の作用の新しい発見~. 第 62 回日本臨床化学会年次学術集会, 富山 (9/30-10/2), 臨床化学 Vol. 51 Suppl.1: 132, 2022
- 8) Shingo Koyama, Yoshiki Sekijima: CTX in Japan. CTX international scientific meeting. 2023.8.27-28, Jerusalem, Israel
- 9) 多田隼人: 原発性脂質異常症難病に対する遺伝学的検査について JAS 脂質代謝部会セミナー Oct 5, 2023(東京)
- 10) 多田隼人: 厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業原発性脂質異常症調査研究班の取り組みについて FH Awareness Day セミナー2023 Oct 29, 2023(高松)

（和文論文）

- 1) 関島良樹: 脳腱黄色腫症. 新薬と臨床 70(5): 44-50, 2021
- 2) 関島良樹: 小児期から成人期まで認知されるべき治療可能な代謝性疾患「脳腱黄色腫症」. 難病と在宅ケア 27(12): 40-44, 2022
- 3) 稲葉雄二, 関島良樹: 脳腱黄色腫症の早期治療のために. 脳と発達: 2023 年 1 月号掲載予定
- 4) 小山信吾: 脳腱黄色腫症. 脳神経内科, 97(3): 324-332, 2022

（英文論文）

- 1) Koyama S, Sekijima Y, Ogura M, Hori M, Matsuki K, Miida T, Harada-Shiba M; Committee on Primary Dyslipidemia under the Research Program on Rare and Intractable Disease of the Ministry of Health, Labour and Welfare of Japan. Cerebrotendinous Xanthomatosis: Molecular Pathogenesis, Clinical Spectrum, Diagnosis, and Disease-Modifying Treatments. J Atheroscler Thromb 28(9): 905-925, 2021.
- 2) Tada H, Kurashina T, Ogura M, Takegami M, Miyamoto Y, Arai H, Harada-Shiba M and Ishibashi S. Prospective Registry Study of Primary Dyslipidemia (PROLIPID): Rationale and Study Design. J Atheroscler Thromb. 2022;29:953-969.
- 3) Koyama S, Okabe Y, Suzuki Y, Igari R, Sato H, Iseki C, Tanji K, Suzuki K, Ohta Y.

Differing clinical features between Japanese siblings with cerebrotendinous xanthomatosis with a novel compound heterozygous CYP27A1 mutation: a case report. BMC Neurol. 2022 May 25;22(1):193.

- 4) Takahashi M, Okazaki H, Tada H, Ishibashi S. A case of cerebrotendinous xanthomatosis with massive xanthomas but without a considerable increase in serum cholestanol levels. J Clin Lipidol. 2023 Sep 17:S1933–2874(23)00270–2. doi: 10.1016/j.jacl.2023.09.008. Epub ahead of print. PMID: 37777472.

資料 38 無 β リポタンパク血症に関する疾患啓発（学会等講演・和文論文・英文論文）

（学会等講演）

- 1) Satoru Takase, Hiroyuki Ishiura, Madoka Sawatari, Yugo Takaki, Nagisa Komatsu, Masaki Tanaka, Sachiko Okazaki, Mikio Takanashi, Chengcheng Li, Jingxuan Shi, Yoko Iizuka, Jun Mitsui, Shoji Tsuji, Takashi Kadowaki, Toshimasa Yamauchi, Hiroaki Okazaki: „Whole-exome sequencing revealed APOB variants of newly-identified pathogenicities in a case of compound heterozygous FHBL1 “. The 19th International Symposium on Atherosclerosis (ISA) (2021 年 10 月 24 日-27 日 Kyoto, Japan (virtual))
- 2) 高瀬 暁, 石浦 浩之, 佐渡 円香, 高木 祐吾, 小松 なぎさ, 田中 督記, 岡崎 佐智子, 高梨 幹生, 李 騁騁, 石 靖璇, 飯塚 陽子, 辻 省次, 門脇 孝, 山内 敏正, 岡崎 啓明: 「全エクソーム解析にて同定された家族性低 β リポ蛋白血症複合ヘテロ接合体(ナンセンス変異+ミスセンス変異)の一例」第 64 回日本糖尿病学会年次学術集会 (2021 年 5 月 20-22 日 富山 (virtual))
- 3) 斯波真理子 特別講演 脂質異常症難病の 8 疾患 第 35 回小児脂質研究会 (2021 年 11 月 19-20 日 Web 開催)
- 4) 第 54 回日本動脈硬化学会学術大会 シンポジウム 4 原発性脂質異常症帖佐研究班共催: 行列のできる診療所第 2 弾: 脂質異常症ケーススタディ 座長 島野仁、斯波真理子
- 5) 斯波真理子, 我が国に於ける原発性脂質異常症の疫学と臨床: 厚労省原発性脂質異常症研究班の活動とその成果, 脂質領域公開シンポジウム, 招待講演, 2022 年 9 月 8 日, 東京
- 6) 岡崎啓明: 市民公開講座「トリグリセライドに関連した難病について」第 22 回動脈硬化教育フォーラム (2022 年 2 月 6 日 東京)
- 7) 岡崎啓明: 「高 HDL・低 LDL 血症」2022 年 2 月 10 日 ドクターサロン ラジオ NIKKEI (於: 東京)
- 8) 岡崎啓明: 「生活習慣病から指定難病まで: 脂質と動脈硬化の未解決課題への取り組み」2022 年 4 月 20 日 第 186 回東京脂質談話会 (於: 東京)
- 9) 多田隼人: 原発性脂質異常症難病に対する遺伝学的検査について JAS 脂質代謝部会セミナー Oct 5, 2023 (東京)
- 10) 多田隼人: 厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業原発性脂質異常症調査研究班の取り組みについて FH Awareness Day セミナー2023 Oct 29, 2023 (高松)

（和文論文）

- 1) 若林徹治, 高橋学, 岡崎啓明: 低脂血症の診断と治療 動脈硬化性疾患予防のための脂質異常症診療ガイド 2023 年版「3 アポ B 含有リポ蛋白が減少する遺伝病」項. 日本動脈硬化学会 (編): 動脈硬化性疾患予防のための脂質異常症診療ガイド 2023 年版 低脂血症の診断と治療. 日本動脈硬化学会, 2023

（英文論文）

- 1) Takahashi M, Okazaki H, Ohashi K, Ogura M, Ishibashi S, Okazaki S, Hirayama S, Hori M, Matsuki K, Yokoyama S, Harada-Shiba M on behalf of the Committee on Primary Dyslipidemia under the Research Program on Rare and Intractable Disease of the Ministry of Health, Labour and Welfare of Japan: Current Diagnosis and Management of Abetalipoproteinemia. J Atheroscler Thromb. 2021 Oct 1;28(10):1009-1019.
- 2) Takahashi M, Ozaki N, Nagashima S, Wakabayashi T, Iwamoto S, Ishibashi S. Normal plasma apoB48 despite the virtual absence of apoB100 in a compound

heterozygote with novel mutations in the MTP gene. J Clin Lipidol. 2021 May 8:S1933-2874(21)00071-4. doi:10.1016/j.jacl.2021.04.013. Online ahead of print.

資料 39 家族性低 β リポタンパク血症 1 (ホモ接合体)に関する疾患啓発 (学会等講演・和文論文・英文論文)

(学会等講演)

- 1) 多田隼人. ヒトゲノム情報を動脈硬化予防にどう活かすか? 北陸糖尿病合併症研究会 Sep 2, 2021 (金沢)
- 2) 多田隼人. Fine tuning Your Medical Practice for Cardiology based on Human Genetics. 東京循環器ネットワーク講演会 Nov 20, 2021 (東京)
- 3) Satoru Takase, Hiroyuki Ishiura, Madoka Sawatari, Yugo Takaki, Nagisa Komatsu, Masaki Tanaka, Sachiko Okazaki, Mikio Takanashi, Chengcheng Li, Jingxuan Shi, Yoko Iizuka, Jun Mitsui, Shoji Tsuji, Takashi Kadowaki, Toshimasa Yamauchi, Hiroaki Okazaki: „Whole-exome sequencing revealed APOB variants of newly-identified pathogenicities in a case of compound heterozygous FHBL1 “. The 19th International Symposium on Atherosclerosis (ISA) (2021 年 10 月 24 日-27 日 Kyoto, Japan (virtual))
- 4) 高瀬 暁, 石浦 浩之, 佐渡 円香, 高木 祐吾, 小松 なぎさ, 田中 督記, 岡崎 佐智子, 高梨 幹生, 李 騁騁, 石 靖璇, 飯塚 陽子, 辻 省次, 門脇 孝, 山内 敏正, 岡崎 啓明: 「全エクソーム解析にて同定された家族性低 β リポ蛋白血症複合ヘテロ接合体(ナンセンス変異+ミスセンス変異)の一例」第 64 回日本糖尿病学会年次学術集会 (2021 年 5 月 20-22 日 富山 (virtual))
- 5) 斯波真理子 特別講演 脂質異常症難病の 8 疾患 第 35 回小児脂質研究会 (2021 年 11 月 19-20 日 Web 開催)
- 6) 第 54 回日本動脈硬化学会学術大会 シンポジウム 4 原発性脂質異常症帖佐研究班共催: 行列のできる診療所第 2 弾: 脂質異常症ケーススタディ 座長 島野仁、斯波真理子
- 7) 斯波真理子, 我が国に於ける原発性脂質異常症の疫学と臨床: 厚労省原発性脂質異常症研究班の活動とその成果, 脂質領域公開シンポジウム, 招待講演, 2022 年 9 月 8 日, 東京
- 8) 高瀬 暁, 石浦 浩之, 高木 祐吾, 佐渡 円香, 小松 なぎさ, 田中 督記, 高梨 幹生, 李 騁騁, 石 セイセン, 飯塚 陽子, 辻 省次, 門脇 孝, 山内 敏正, 岡崎 佐智子, 岡崎 啓明 (座長: 斯波 真理子, 島野 仁, コメンテーター: 高橋 学): 原発性脂質異常症調査研究班共催: 行列のできる診療所第 2 弾: 脂質異常症難病ケーススタディ FHBL 複合ヘテロ接合体診断症例から考察する原発性低脂血症における遺伝子解析・家系解析の意義について, 第 54 回日本動脈硬化学会総会・学術集会, 2022 年 7 月 23 日~24 日
- 9) 岡崎啓明: 市民公開講座「トリグリセライドに関連した難病について」第 22 回動脈硬化教育フォーラム (2022 年 2 月 6 日 東京)
- 10) 岡崎啓明: 「高 HDL・低 LDL 血症」2022 年 2 月 10 日 ドクターサロン ラジオ NIKKEI (於: 東京)
- 11) 岡崎啓明: 「生活習慣病から指定難病まで: 脂質と動脈硬化の未解決課題への取り組み」2022 年 4 月 20 日 第 186 回東京脂質談話会 (於: 東京)
- 12) 多田隼人: 原発性脂質異常症難病に対する遺伝学的検査について JAS 脂質代謝部会セミナー Oct 5, 2023 (東京)
- 13) 多田隼人: 厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業原発性脂質異常症調査研究班の取り組みについて FH Awareness Day セミナー 2023 Oct 29, 2023 (高松)

(和文論文)

- 1) 若林徹治, 高橋学, 岡崎啓明: 低脂血症の診断と治療 動脈硬化性疾患予防のための脂質異常症診療ガイド 2023 年版「3 アポ B 含有リポ蛋白が減少する遺伝病」項. 日本動脈硬化学会 (編): 動脈硬化性疾患予防のための脂質異常症診療ガイド 2023 年版 低脂血症の診断と治療.

(英文論文)

- 1) Tada H, Kurashina T, Ogura M, Takegami M, Miyamoto Y, Arai H, Harada-Shiba M and Ishibashi S. Prospective Registry Study of Primary Dyslipidemia (PROLIPID): Rationale and Study Design. *J Atheroscler Thromb.* 2022;29:953–969.
- 2) Sasaki K, Tada H, Kawashiri MA, Ito T. Case report: Unusual coexistence between familial hypercholesterolemia and familial hypobetalipoproteinemia. *Front Cardiovasc Med.* 2022 Aug 8;9:942772
- 3) Kudo T, Sasaki K, Tada H. Familial hypobetalipoproteinemia caused by homozygous loss-of-function mutations in PCSK9: A case report. *J Clin Lipidol.* 2022 Sep–Oct;16(5):596–600
- 4) Bredefeld C, Hussain MM, Aversa M, Black DD, Brin MF, Burnett JR, Charrière S, Cuerq C, Davidson NO, Deckelbaum RJ, Goldberg IJ, Granot E, Hegele RA, Ishibashi S, Karmally W, Levy E, Moulin P, Okazaki H, Poinot P, Rader DJ, Takahashi M, Tarugi P, Traber MG, Filippo MD, Peretti N. Guidance for the diagnosis and treatment of hypolipidemia disorders. *J Clin Lipidol.* 2022 Sep 29;S1933–2874(22)00253–7.

資料 40 移行期医療に関する疾患啓発（学会等講演・和文論文・英文論文）

（学会等講演）

- 1) 岡崎 佐智子、高瀬 暁、久保田 みどり、田中 督記、高梨 幹生、飯塚 陽子、柳元 伸太郎、山内 敏正、岡崎 啓明：「若年成人の高コレステロール血症の診断と治療～生涯 LDL-C 負荷の低減のために～」(シンポジウム 15: ライフステージと動脈硬化～シームレスな治療のために～) 第 55 回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2023 年 7 月 8-9 日 栃木県宇都宮市)
- 2) 岡崎 啓明：「脂質異常症の基本と薬剤ターゲット」(臨床内分泌代謝入門(ABC)) 第 33 回臨床内分泌代謝 Update(2023 年 11 月 4 日 東京)
- 3) 岡崎 啓明：「入学時・雇入時健診：若年高 LDL-C 血症は家族性高コレステロール血症ハイリスク」(シンポジウム：健診データの解析から得られる最新の知見とエビデンス～LDL コレステロールと動脈硬化～) 第 37 回日本小児脂質研究会(2023 年 12 月 3 日 北九州市)
- 4) 岡崎 啓明：「成人家族性高コレステロール血症診療ガイドライン 2022 の改訂のポイント」2023 年 1 月 26 日 家族性高コレステロール血症と動脈硬化性疾患予防の新ガイドラインの啓発講演会(於：東京)
- 5) 岡崎 啓明：「糖尿病患者さんの脂質異常症～診療のピットフォール～」2023 年 3 月 14 日 Tokyo Diabetes Web Lecture ～糖尿病×動脈硬化～(於：Web)
- 6) 岡崎 啓明：「若年成人の LDL-C 健診～生涯コレステロールリスクの軽減のために～」2023 年 4 月 10 日 家族性高コレステロール血症ユニバーサルスクリーニングに関する啓発セミナー(主催：日本動脈硬化学会)(於：Web)
- 7) 岡崎 啓明：「若年期からのコレステロール管理～遺伝学から見えてきた LDL-C の the lower, the earlier, the better～」2023 年 5 月 25 日 第 10 回 SHATS 談話会(於：栃木、Web)
- 8) 岡崎 啓明：「FH スクリーニング～小児・若年成人期の LDL-C 健診のすすめ～」2023 年 8 月 20 日「家族性高コレステロール血症 カスケードスクリーニングおよび遺伝学的検査に関する啓発」日本動脈硬化学会(於：Web、東京)
- 9) 岡崎 啓明：「若年成人の LDL-C 健診～生涯コレステロールリスクの軽減のために～」2023 年 10 月 17 日「家族性高コレステロール血症 ユニバーサルスクリーニングに関する啓発セミナー」日本動脈硬化学会(於：Web)
- 10) 岡崎 啓明：「Lipid x years: 脂質管理のパラダイムシフト」2023 年 11 月 30 日 Total Management Expert Meeting(於：Web)
- 11) 岡崎 啓明：「FH スクリーニングと早期診断治療について」2023 年 12 月 12 日 FH Academy 2023(家族性高コレステロール血症 診断・治療 医学教育プログラム)(於：大阪)
- 12) 岡崎佐智子：「18 歳は生活習慣の分岐点：健康診断で動脈硬化を防ぐ」(市民公開講座：動脈硬化予防：早めの治療で健康長寿！) 第 55 回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2023 年 7 月 8-9 日 Web)
- 13) 岡崎佐智子：「若年成人からの健康診断で動脈硬化予防：生活習慣病から遺伝病まで」Metabolism Science Seminar(2023 年 10 月 2 日 Web)
- 14) 小倉正恒：「原発性脂質異常症の移行期医療～小児慢性特定疾病制度と成人難病制度の現況と問題点、また取り組みについて～」、第 55 回日本動脈硬化学会総会・学術集会、シンポジウム 15「ライフステージと動脈硬化～シームレスな治療のために～」、2023 年 7 月 9 日(宇都宮市)

（和文論文）

- 1) 岡崎啓明：「脂質異常症—高 LDL コレステロール血症」今日の治療指針 2024 年版. 医学書院. 2024.01
- 2) 岡崎啓明、分担執筆：「臨床力を評価する リアルな内科診療の問題集」(セクション 011, 052, 073, 086, 105) 南江堂. 2023.2

3) 岡崎佐智子:「日本人若年者の脂質異常症とその診療方針」Medical Practice 40(1):87-93, 2023.1

(英文論文)

- 1) Harada-Shiba M, Arai H, Ohmura H, Okazaki H, Sugiyama D, Tada H, Dobashi K, Matsuki K, Minamino T, Yamashita S, Yokote K. Guidelines for the Diagnosis and Treatment of Adult Familial Hypercholesterolemia 2022. J Atheroscler Thromb. 2023 May 1;30(5):558-586

資料 41 その他、脂質異常症の疾患啓発（学会等講演・和文論文・英文論文）

（学会等講演）

- 1) Hiroyuki Daida. Plenary Symposium 5 “Epidemiology” New Era of Pharmacological Therapy for Coronary Artery Disease: The role of n-3 polyunsaturated fatty acid for the cardiovascular disease prevention; Where are we now? The 19th International Symposium on Atherosclerosis (ISA 2021)
- 2) Shizuya Yamashita Novel strategy for prevention of cardiovascular disease by increasing CETP and enhancing reverse cholesterol transport (RCT) with probucol The 19th International Symposium on Atherosclerosis (October 24-27, 2021, Kyoto)
- 3) Masahiro Koseki, Kotaro Kanno, Jiuyang Chang, Ayami Saga, Takeshi Okada, Hiroyasu Inui, Katsunao Tanaka, Takashi Omatsu, Tomoaki Higo, Seiko Ide, Shigeyoshi Saito, Yoshihiro Kamada, Tohru Ohama, Makoto Nishida, Shizuya Yamashita, Yasushi Sakata. Steatohepatitis-related atherosclerosis and/or cardiomyopathy in a rodent model The 19th International Symposium on Atherosclerosis (October 24-27, 2021, Kyoto)
- 4) Tetsuo Shoji, The CACHE Investigators Association of kidney function with levels of serum lathosterol and campesterol: The CACHE study CKD analysis The 19th International Symposium on Atherosclerosis (October 24-27, 2021, Kyoto)
- 5) Takeshi Matsumura, Yasushi Ishigaki, Tomoko Nakagami, Tetsuo Shoji, The CACHE Investigators Relationship between diabetes and serum lathosterol and campesterol levels: The CACHE study DM analysis The 19th International Symposium on Atherosclerosis (October 24-27, 2021, Kyoto)
- 6) Kotaro Kanno, Masahiro Koseki, Ayami Saga, Hiroyasu Inui, Takeshi Okada, Takashi Omatsu, Katsunao Tanaka, Tohru Ohama, Makoto Nishida, Shizuya Yamashita, Yasushi Sakata Cholesterol-dominant steatohepatitis was accompanied with cardiac inflammation and dysfunction, which were suppressed by pemafibrate The 19th International Symposium on Atherosclerosis (October 24-27, 2021, Kyoto)
- 7) Koutaro Yokote, Shizuya Yamashita, Hidenori Arai, Eiichi Araki, Mitsunori Matsushita, Toshiaki Nojima, Hideki Suganami, Shun Ishibashi Effects of pemafibrate, a selective PPAR α modulator (SPPARM α), on neutrophil-lymphocyte ratio (NLR): a pooled-analysis from 6 randomized, double-blind, placebo-controlled trials The 19th International Symposium on Atherosclerosis (October 24-27, 2021, Kyoto)
- 8) Yutaka Ishibashi, The CACHE Investigators The values of cholesterol synthesis and absorption markers in Japanese healthy subjects: CACHE study HEALTHY analysis The 19th International Symposium on Atherosclerosis (October 24-27, 2021, Kyoto)
- 9) Daisaku Masuda, Shizuya Yamashita, Katsunao Tanaka, Takeshi Okada, Masahiro Koseki, Makoto Nishida, Kenta Mori, Tatsurou Ishida, Ken-ichi Hirata Usefulness of apolipoprotein B-48 concentration measurement in ischemic heart disease screening for cases without classical coronary risk factors The 19th International Symposium on Atherosclerosis (October 24-27, 2021, Kyoto)
- 10) Daisaku Masuda, Hiroyuki Hanada, Koushi Sako, Makoto Abe, Shohei Yoshima, Ryosuke Muraki, Shunsuke Tamaki, Ryu Shutta, Yoshiyuki Nagai, Shizuya Yamashita Usefulness of non-HDL-Cholesterol minus direct LDL cholesterol concentration (non-HDL-CdLDL-C) calculation in estimating remnant cholesterol levels The 19th International Symposium on Atherosclerosis (October 24-27, 2021, Kyoto)
- 11) Shun Ishibashi, Hidenori Arai, Koutaro Yokote, Eiichi Araki, Mitsunori Matsushita, Toshiaki Nojima, Hideki Suganami, Shizuya Yamashita Effects of pemafibrate, a selective PPAR α modulator (SPPARM α), on serum levels of remnant lipoprotein cholesterol (RemL-C): a pooled-analysis from 4 randomized, double-blind, placebocontrolled trials The 19th International Symposium on

Atherosclerosis (October 24–27, 2021, Kyoto)

- 12) Tetsuya Matoba, Yusuke Akiyama, Hiroshi Yoshida, Kazuhiko Kotani, Tetsuo Shoji, The Cache Investigators Associations of serum levels of cholesterol synthesis and absorption markers and the presence of cardiovascular diseases: The CACHE study CVD analysis The 19th International Symposium on Atherosclerosis (October 24–27, 2021, Kyoto)
- 13) Ayami Saga, Masahiro Koseki, Kotaro Kanno, Jiuyang Chang, Katsunao Tanaka, Takashi Omatsu, Sae Nishihara, Masumi Asaji, Takeshi Okada, Yoshihiro Kamada, Yinghong Zhu, Hiroyasu Inui, Tohru Ohama, Makoto Nishida, Shizuya Yamashita, Yasushi Sakata 7-ketocholesterol exacerbates psoriasis-like dermatitis in diet-induced steatosis mice The 19th International Symposium on Atherosclerosis (October 24–27, 2021, Kyoto)
- 14) Hiroyasu Inui, Makoto Nishida, Masumi Asaji, Ayami Saga, Kotaro Kanno, Jiuyang Chang, Yinghong Zhu, Takeshi Okada, Katsunao Tanaka, Tohru Ohama, Masahiro Koseki, Shizuya Yamashita, Yasushi Sakata XCR1+ dendritic cell-Induced CD4+ T helper-1 activation leads to exacerbation of remodeling after myocardial infarction The 19th International Symposium on Atherosclerosis (October 24–27, 2021, Kyoto)
- 15) Shohei Yoshima, Shunsuke Tamaki, Yoshiyuki Nagai, Ryu Shutta, Daisaku Masuda, Ryosuke Muraki, Makoto Abe, Koji Sako, Shizuya Yamashita, Masahiro Seo, Takahisa Yamada, Akito Nakagawa, Yoshio Yasumura, Yusuke Nakagawa, Masamichi Yano, Takaharu Hayashi, Shungo Hikoso, Yohei Sotomi, Yasushi Sakata; the OCVC-Heart Failure Investigators The Systemic Inflammation-based Glasgow Prognostic Score Predicts Prognosis in Acute Decompensated Heart Failure Patients With Preserved Left Ventricular Ejection Fraction: AHA Scientific Sessions 2021 (November 13–15, 2021, On-demand)
- 16) Shunsuke Tamaki, Yoshiyuki Nagai, Ryu Shutta, Daisaku Masuda, Ryosuke Muraki, Shohei Yoshima, Makoto Abe, Koji Sako, Shizuya Yamashita, Masahiro Seo, Takahisa Yamada, Akito Nakagawa, Yoshio Yasumura, Yusuke Nakagawa, Masamichi Yano, Takaharu Hayashi, Shungo Hikoso, Yohei Sotomi, Yasushi Sakata, the OCVC-Heart Failure Investigators The combination of the neutrophil-to-lymphocyte and platelet-to-lymphocyte ratios as a novel predictor of cardiac death in acute decompensated heart failure patients with preserved left ventricular ejection fraction: a multicenter study AHA Scientific Sessions 2021 (November 13–15, 2021, On-demand)
- 17) 横手幸太郎 (Web 講演) 糖尿病における脂質異常症管理のエッセンス. 日本糖尿病学会中国四国地方会第 59 回総会 イブニングセミナー1. 2021.10.22, 千葉(岡山)
- 18) 横手幸太郎 (講演) 糖尿病患者における脂質管理の重要性と心血管リスク因子の包括的マネジメント. 第 53 回日本動脈硬化学会総会・学術集会 シンポジウム 10. 2021.10.24, 京都
- 19) 横手幸太郎 (Web 講演) 臨床研究から考える糖尿病の動脈硬化と予防. 第 53 回日本動脈硬化学会総会・学術集会 シンポジウム 10. 2021.10.24, 千葉(京都)
- 20) 大村寛敏. シンポジウム 1 動脈硬化性疾患予防ガイドライン 2022 の方向性-改訂へ向けたトピックス: 高リスク病態を合併する冠動脈疾患におけるアテローム硬化性心血管疾患(ASCVD)抑制のために薬物療法. 第 53 回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2021.10)
- 21) 上條香織, 渡邊佳孝, 渡邊常樹, 日比野聡, 高柳隆章, 渡邊修一郎, 阿部祥英, 土橋一重 ステロイド感受性ネフローゼ症候群における血清レブチン値の推移に関する検討 第 56 回日本小児腎臓病学会 7/9–10/2021 高知市
- 22) 阿部祥英, 上條香織, 渡邊佳孝, 渡邊修一郎, 土橋一重 小児ネフローゼ症候群における血清アディポネクチン増加の誘因に関する検討 第 35 回日本小児脂質研究会 11/19–20/2021 東京 (WEB)
- 23) 増田大作 「日本人におけるリポ蛋白プロファイルの変化をふまえた心血管イベント残余リスクに対する介入の重要性」ランチンセミナー1、第 53 回日本動脈硬化学会総会・学術集会 (2021 年

10月23-24日、国立京都国際会館&web)

- 24) 増田大作 「脂質異常症」専門薬剤師認定取得のための薬物療法集中講義、一般社団法人日本医療薬学会(2021年10月11日収録、web配信)
- 25) 小倉正恒(座長). Moderated Poster Session 2: 原発性脂質異常症. 第53回日本動脈硬化学会総会・学術集会 2021年10月23日. 京都府京都市(現地開催+WEB配信)
- 26) 増田大作、山下静也、田中克尚、岡田健志、小関正博、西田 誠、森 健太、石田達郎、平田健一 古典的冠疾患リスクを有さない症例に対する虚血性心疾患スクリーニングにおけるアポリポタンパク質 B-48 濃度測定の有用性 第53回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2021年10月23-24日、国立京都国際会館&web)
- 27) 増田大作、花田浩之、山下静也 レムナントコレステロール値の推測における non-HDL コレステロールー直接法LDLコレステロール濃度算定の有用性の検討 第53回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2021年10月23-24日、国立京都国際会館&web)
- 28) 乾 洋勉、西田 誠、朝治真澄、嵯峨礼美、冠野昂太郎、常 久洋、朱 穎竑、岡田健志、田中克尚、大濱 透、小関正博、山下静也、坂田泰史 心筋梗塞後に活性化した XCR1+樹状細胞による Th1 の誘導がリモデリングの増悪につながる 第53回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2021年10月23-24日、国立京都国際会館&web)
- 29) 庄司哲雄、The CACHE Investigators 腎機能とコレステロール合成・吸収マーカーの関連: CACHE 研究 CKD 解析 第53回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2021年10月23-24日、国立京都国際会館&web)
- 30) 的場哲哉、秋山雄介、吉田 博、小谷和彦、庄司哲雄、The CACHE Investigators コレステロール吸収・合成マーカーと心血管疾患の関連: CACHE 研究 CVD 解析 第53回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2021年10月23-24日、国立京都国際会館&web)
- 31) 嵯峨礼美、小関正博、冠野昂太郎、常 久洋、田中克尚、尾松 卓、朝治真澄、岡田健志、鎌田佳宏、乾 洋勉、朱 穎竑、大濱 透、西田 誠、山下静也、坂田泰史 7-ketocholesterol は食餌誘導性脂肪肝炎モデルマウスにおいて乾癬様皮膚炎を促進させる 第53回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2021年10月23-24日、国立京都国際会館&web)
- 32) 松村 剛、石垣 泰、中神朋子、The CACHE Investigators 糖尿病とコレステロール合成・吸収マーカーの関連: CACHE 研究 DM 解析 第53回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2021年10月23-24日、国立京都国際会館&web)
- 33) 石橋 豊、The CACHE Investigators 健常者におけるコレステロール合成・吸収マーカー値: CACHE 研究健常者解析 第53回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2021年10月23-24日、国立京都国際会館&web)
- 34) 荒木栄一、山下静也、荒井秀典、横手幸太郎、松下光儀、野島俊秋、菅波秀規、石橋 俊 インスリン抵抗性を起因とする病態における選択的 PPAR α モジュレーター(SPPARM α)ペマフィブラート(PEM)の有効性と安全性～国内プラセボ(PBO)対照6治験併合解析～ 第53回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2021年10月23-24日、国立京都国際会館&web)
- 35) 山下静也 日本動脈硬化学会 第38回大島賞受賞講演 佐藤靖史: チューブリン脱チロシン化と血管生物学 第53回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2021年10月23-24日、国立京都国際会館&web)
- 36) 山下静也 市民公開講座 ポストコロナの生活習慣病対策 閉会の挨拶 第53回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2021年10月23-24日、国立京都国際会館&web)
- 37) 山下静也 動脈硬化性疾患予防のための危険因子の評価・管理と診療ガイドライン 第28回日本未病学会学術集会(2021年11月20-21日、大阪御堂会館)
- 38) 山下静也 特別講演 怖い脳心血管病を起こす動脈硬化にならないためには? ～脂質異常症とメタボを中心に～ (公社)大阪府診療放射線技士会 令和3年度府民公開講座(2021年5月22日、Web開催)

- 39) 山下静也 血管の炎症を防げ！ NHK きょうの健康 徹底対策！ 動脈硬化(1)(2021 年 10 月 4 日放送)
- 40) 山下静也 危険を早めに発見！ 最新検査 NHK きょうの健康 徹底対策！ 動脈硬化(2)(2021 年 10 月 5 日放送)
- 41) Harada-Shiba M. Non-Statin LDL Lowering Therapies. American Heart Association Search Scientific Sessions 2023. Symposium. 2023 年 11 月 11 日～13 日. Pennsylvania Convention Center. Philadelphia.(発表:11 月 12 日)
- 42) Harada-Shiba M. Obicetrapib as an Adjunct to Stable Statin Therapy Significantly Lowers LDL-C, Non-HDL-C, and Apolipoprotein B in Japanese Patients: Results From the Japan Phase 2 Study. American Heart Association Search Scientific Sessions 2023. Oral presentations. 2023 年 11 月 11 日～13 日. Pennsylvania Convention Center. Philadelphia.(発表:11 月 11 日)
- 43) Fuzioka S, Shishikura D, Morita H, Harada-Shiba M, Hoshiga M. Studies of Suboptimal Low Density Lipoprotein Reduction Following Lipid Lowering Therapy on Cardiovascular Outcomes in Patients With Acute Coronary Syndrome. American Heart Association Search Scientific Sessions 2023. Session. 2023 年 11 月 11 日～13 日. Pennsylvania Convention Center. Philadelphia.(発表:11 月 11 日)
- 44) 斯波真理子, 片岡有, 榎野久士, Lp(a)と動脈硬化, 第 44 回日本アフェレシス学会学術大会, シンポジウム 5, 2023 年 10 月 20 日～22 日, 岩手, (発表:10 月 21 日)
- 45) 斯波真理子, 人間ドック・予防医療に「動脈硬化性疾患予防ガイドライン 2022 年版」を活用する(仮), 第 64 回日本人間ドック学会学術大会, 日本動脈硬化学会 ジョイントシンポジウム, 2023 年 9 月 1 日～9 月 2 日, 群馬, (発表:9 月 2 日)
- 46) 山本剛史, 寺田知邑, 斯波真理子, 山吉麻子, BROTHERS 核酸を用いたアンチセンス核酸の臨床応用への取り組み, 日本核酸医薬学会第 8 回年会, シンポジウム 5, 2023 年 7 月 11 日～7 月 14 日, 名古屋(発表:7 月 14 日)
- 47) 林淳祐, 杉本紀人, 村田春菜, 和田俊一, 和田郁人, 斯波真理子, 浦田秀仁, ApoB 標的アンチセンス核酸 gap 領域へのリン酸トリエステル修飾の導入と活性への影響, 日本核酸医薬学会第 8 回年会, ポスター発表, 2023 年 7 月 11 日～7 月 14 日, 名古屋(発表:7 月 12 日)
- 48) 寺田知邑, 斯波真理子, 山吉麻子, 山本剛史, Improvement of therapeutic index of antisense oligonucleotides using toehold chemistry, 日本核酸医薬学会第 8 回年会, ポスター発表, 2023 年 7 月 11 日～7 月 14 日, 名古屋(発表:7 月 12 日)
- 49) 江川真希子, 池田まさみ, 斯波真理子, 吉田 雅幸, 内科診療における女性患者の周産期歴情報に関する実態調査, 第 55 回日本動脈硬化学会総会・学術集会, ポスターセッション, 2023 年 7 月 8 日～7 月 9 日, 宇都宮(発表:7 月 9 日)
- 50) 斯波真理子, 脂質異常症の中からライソゾーム病をどのように見つけるか, 第 55 回日本動脈硬化学会総会・学術集会, ランチョンセミナー6, 2023 年 7 月 8 日～7 月 9 日, 宇都宮(発表:7 月 9 日)
- 51) 和田郁人, 斯波真理子, 核酸医薬の現況, 第 55 回日本動脈硬化学会総会・学術集会, シンポジウム 9, 2023 年 7 月 8 日～7 月 9 日, 宇都宮(発表:7 月 8 日)
- 52) 斯波真理子, JAS2022 ガイドラインに対する若手医師の疑問に答える, 第 55 回日本動脈硬化学会総会・学術集会, 若手育成企画, オンデマンド配信, 2023 年 7 月 8 日～7 月 9 日, 宇都宮
- 53) 斯波真理子, LDL アフェレシス治療のこれまでとこれから, 第 58 回日本小児腎臓病学会学術集会, ランチョンセミナー2, 2023 年 6 月 29 日～7 月 1 日, 高槻市(発表:6 月 29 日)
- 54) 斯波真理子, 糖尿病における脂質コントロール—創薬開発を含む—, 第 66 回日本糖尿病学会年次学術集会, 2023 年 5 月 11 日～13 日, 鹿児島(発表:5 月 12 日)
- 55) 斯波真理子, 超高齢社会における生活習慣病の precision medicine -ゲノム医療などの観点から-, 第 31 回日本医学会総会 2023 東京, 2023 年 4 月 21 日～23 日, 東京,(発表:4 月 23 日)

- 56) 斯波真理子, Emerging Approaches to the genetic vascular diseases, 第 87 回日本循環器学会学術集会, 2023 年 3 月 10 日~12 日, 福岡(発表:3 月 11 日)
- 57) 斯波真理子, 原発性脂質異常症の臨床, 第 57 回糖尿病学の進歩, 糖尿病診療に必要な知識, 2023 年 2 月 17 日~18 日, 東京(発表:2 月 18 日)
- 58) 池脇克則、佐々木慧、佐々木誠、遠藤康弘:脂質異常症治療薬の使い方 研修医セミナー 第 269 回日本循環器学会関東甲信越地方会 2023 年 9 月 2 日 東京
- 59) 遠藤 康弘、佐々木誠、佐々木慧、綾織誠人、中山秀章、井上雄一、池脇克則:コレステロール引き抜き能の新たな展開:睡眠時無呼吸症候群からの探求 シンポジウム 7 HDL 機能検査の現状と課題 第 63 回日本臨床化学学会年次学術集会 2023 年 10 月 27 日-29 日 東京
- 60) 尾野 亘 「microRNA を標的とした治療法の開発」第 58 回 日本動脈硬化学会 シンポジウム 18 動脈硬化の先制医療:リスクの早期発見と早期治療 2023 年 7 月 9 日
- 61) 尾野 亘 「SREBP-1/2 によって制御される microRNA、long non-codingRNA の生体内での働き」第 58 回 日本動脈硬化学会 シンポジウム 6 心血管リモデリングの細胞生物学 2023 年 7 月 8 日
- 62) 代田浩之. 第 40 回大島賞受賞講演「粥状硬化退縮・安定化そして心事故抑制:循環器内科からの動脈硬化研究を振り返って」2023.7.9 第 55 回日本動脈硬化学会総会・学術集会
- 63) 岡崎佐智子:「脂質代謝内科医の視点で考える治療戦略」(ダイバーシティ委員会企画:この症例、あなたの立場ならどう考える? ~ダイバーシティな学会だからこそできる多角的視点の獲得! ~) 第 55 回日本動脈硬化学会総会・学術集会(2023 年 7 月 8-9 日)
- 64) 小倉正恒.「動脈硬化性疾患予防ガイドライン 2022 年版の改訂のポイント」家族性高コレステロール血症と動脈硬化性疾患予防の新ガイドラインの啓発講演会、2023 年 1 月 26 日(フクラシア八重洲)
- 65) 小倉正恒、多田隼人、斯波真理子、「若年発症脂質異常症のトランジション」、第 96 回日本内分泌学会学術集会、シンポジウム 14、2023 年 6 月 3 日(名古屋)
- 66) 小倉正恒、土橋一重、第 55 回日本動脈硬化学会総会・学術集会、シンポジウム 15「ライフステージと動脈硬化~シームレスな治療のために~」、2023 年7月 9 日(宇都宮市)【学会座長】
- 67) 小倉正恒、「原発性脂質異常症」、シンポジウム 10「診療ガイドラインアップデート」、2023 年7月 9 日(宇都宮市)
- 68) 小倉正恒、「症状から診る原発性脂質異常症難病」、脂質代謝部会・原発性脂質異常症調査研究班共催セミナー「その患者さん、原発性脂質異常症(指定難病)ではありませんか? 疑うべき症状・特徴的検査データと遺伝学的検査・先進的治療について」、2023 年 10 月 5 日(東京)
- 69) 吉田博. 教育講演. 動脈硬化性疾患予防ガイドライン 2022 年版の主な改訂ポイント. 柏市薬剤師会学術研修会、柏、2023 年 1 月
- 70) 吉田博. 教育講演. 動脈硬化性疾患予防ガイドライン 2022 年版の改訂ポイントと脂質異常症の食事療法について. 江戸川区管理栄養士講習会、西葛西、2023 年 2 月
- 71) 吉田博. シンポジウム2(臨床栄養学会合同企画).「栄養管理のための多職種連携教育を考える」医師に対する栄養教育. 第 23 回日本健康・栄養システム学会、松戸・オンライン、2023 年 6 月
- 72) 吉田博. 合同シンポジウム 2(日本肝臓学会・日本動脈硬化学会). AMED: 脂肪肝関連疾患にともなう動脈硬化性心血管疾患の二次・三次予防に資するヘルスケアサービスの指針策定およびシステム開発に関する研究について. 第 55 回日本動脈硬化学会、宇都宮、2023 年 7 月
- 73) 吉田博. 合同シンポジウム 5(日本動脈硬化学会・日本臨床化学会). HDL 機能測定法の最新情報. 第 55 回日本動脈硬化学会、宇都宮、2023 年 7 月
- 74) 吉田博. スポンサーシンポジウム:実装! 心血管リスクファクターのトータルマネジメント. 残余リスクを見直す ~ASCVD の独立した危険因子とは~. 第 55 回日本動脈硬化学会、宇都宮、2023 年 7 月
- 75) Hiroshi Yoshida. Special Seminar. Insights into clinical practice of lipid-lowering therapy: Messages

from JAS guideline for prevention of atherosclerotic cardiovascular diseases 2022 Taiwan Society of Lipids & Atherosclerosis 2023. Taipei (online), Aug, 2023

- 76) 吉田博. 学術集会長講演. 臨床化学の発展に志す課題解決型研究の推進と社会実装へのチャレンジ. 第 63 回日本臨床化学学会年次学術集会. 東京・御茶ノ水、2023 年 10 月
- 77) 吉田博. シンポジウム2 Lp(a)の最新研究. Lp(a)とは. 第 63 回日本臨床化学学会年次学術集会. 東京・御茶ノ水、2023 年 10 月
- 78) 吉田博. シンポジウム7 HDL 機能検査の現状と課題. 安定同位体を用いた HDL コレステロール引き抜き能. 第 63 回日本臨床化学学会年次学術集会. 東京・御茶ノ水、2023 年 10 月
- 79) 友野義晴、松井貞子、羽田野貴裕、小沼宗大、吉田博. 日本サルコペニアフレイル学会合同シンポジウム. 周術期栄養管理における適正な栄養評価の検討. 第 45 回日本臨床栄養学会学術集会. 大阪、2023 年 11 月
- 80) 松井貞子、藤本啓、羽田野貴裕、友野義晴、的場圭一郎、吉田博. 高齢 2 型糖尿病患者における栄養障害リスクと血清ホモシステイン濃度との関連. 第 45 回日本臨床栄養学会学術集会. 大阪、2023 年 11 月
- 81) 多田隼人: 個別化医療時代の動脈硬化予防・包括的脂質異常症治療 第 23 回日本抗加齢医学会総会 June 9-11, 2023 (東京)
- 82) 多田隼人: ゲノム情報に基づく動脈硬化性疾患予防医学へのアプローチ 第 55 回日本動脈硬化学会総会 July 8-9, 2023 (宇都宮)
- 83) 多田隼人: 循環器医の視点で考える治療戦略 第 55 回日本動脈硬化学会総会 July 8-9, 2023 (宇都宮)
- 84) 多田隼人: Lp(a)の遺伝学と治療薬の開発状況 第 63 回日本臨床化学学会年次学術集会 Oct 27-29, 2023 (東京)
- 85) Satoshi Kitahara, Yu Kataoka, Sayaka Funabashi, Kota Murai, Takamasa Iwai, Kenichiro Sawada, Hideo Matama, Satoshi Honda, Masashi Fujino, Shuichi Yoneda, Kensuke Takagi, Fumiyuki Otsuka, Yasuhide Asami, Kiminori Hosoda, Teruo Noguchi. Lowering Apolipoprotein C-III Associates with Regression of Lipidic Plaque Materials in Type 2 DM Patients with Coronary Artery Disease: The Pre-specified Analysis from the OPTIMAL Randomized Controlled Trial. 2023.8.27 欧州心臓病学会 oral presentation
- 86) 片岡 有スタチン治療・冠血行再建術後に残存する高中性脂肪血症の意義と治療介入の可能性 2023.11.24 日本冠疾患学会学術集会

(和文論文)

- 1) 小倉正恒. 「動脈硬化性疾患予防のための脂質異常症診療ガイド 2023 年版」(日本動脈硬化学会)作成委員・査読委員
- 2) 吉田博. 動脈硬化性疾患予防ガイドライン 2022 を踏まえた脂質異常法の検査. Medical Practice 2023; 40: 33-39.
- 3) 吉田博. 『動脈硬化性疾患予防ガイドライン 2022 年版』が発行に. Medical Technology 2023; 51: 116-117
- 4) 多田隼人: 動脈硬化 わかりやすい内科学第 5 版 148-156. 2023
- 5) 多田隼人: 遺伝学から動脈硬化性疾患を考える 日本内科学会誌 第 112 巻 第 2 号 194-201 2023
- 6) 多田隼人、高村雅之: 高 TG 血症, 食後高脂血症 循環器内科 94: 10: 40-45, 2023

(英文論文)

- 1) Terada C, Oh K, Tsubaki R, Chan B, Aibara N, Ohyama K, Shibata M, Wada T, Harada-Shiba M, Yamayoshi A, Yamamoto T. Dynamic and static control of the off-target interactions of antisense oligonucleotides using toehold chemistry. *Nature Comm.* in press
- 2) Sugimoto N, Hayashi J, Funaki R, Wada SI, Wada F, Harada-Shiba M, Urata H. Prodrug-Type Phosphotriester Oligonucleotides with Linear Disulfide Promoieties Responsive to Reducing Environment. *Chembiochem.* 2023 Oct 15:e202300526. doi: 10.1002/cbic.202300526. Online ahead of print.
- 3) Matsumura T, Ishigaki Y, Nakagami T, Akiyama Y, Ishibashi Y, Ishida T, Fujii H, Harada-Shiba M, Kabata D, Kihara Y, Kotani K, Kurisu S, Masuda D, Matoba T, Matsuki K, Mori K, Nakazato M, Taniuchi S, Ueno H, Yamashita S, Yoshida H, Yoshida H and Shoji T. Relationship between Diabetes Mellitus and Serum Lathosterol and Campesterol Levels: The CACHE Study DM Analysis. *J Atheroscler Thromb.* 2023;30:735–753.
- 4) Hori M, Hasegawa Y, Hayashi Y, Nakagami T and Harada-Shiba M. Acute Cholesterol-Lowering Effect of Exendin-4 in Ldlr(–/–) and C57BL/6J Mice. *J Atheroscler Thromb.* 2023;30:74–86.
- 5) Matsumoto E, Oniki K, Ota-Kontani A, Seguchi Y, Sakamoto Y, Kaneko T, Imafuku T, Maeda H, Watanabe H, Maruyama T, Ogata Y, Yoshida M, Harada-Shiba M, Saruwatari J and Ogura M. Additive Effects of Drinking Habits and a Susceptible Genetic Polymorphism on Cholesterol Efflux Capacity. *J Atheroscler Thromb.* 2023;30:23–38.
- 6) Rui Lu, Takumi Sugimoto, Tomoe Tsuboi, Tatsushi Sekikawa, Mamoru Tanaka, Xiaohua Lyu, Shinji Yokoyama*. Sichuan Dark Tea improves Lipid Metabolism and Prevents Aortic Lipid Deposition in Diet-Induced Atherosclerosis Model Rats. *Frontiers in Nutrition.* Nov 24; 9:1014883. Doi: 10.3389/fnut.2022.1014883
- 7) Shinji Yokoyama*. Continuous and marked increase of Japanese HDL associates paradoxically with their nutritional shift. *J Atheroscler Thromb.* 2023; 30: 919–933 doi: 10.5551/jat.63894. Erratum Doi: 10.5551/jat.ER63894
- 8) Jifeng Zhu, Lina Zhang, Zechao Xue, Zilüe Li, Chun Wang, Fanyan Chen, Yalin Li, Yang Dai, Yonghua Zhou, Sha Zhou, Xiaojun Chen, Kuniko Okumura-Noji, Rui Lu, Shinji Yokoyama*, and Chuan Su*. Vaccination against the HDL Receptor of *S. japonicum* Inhibits Egg Embryonation and Prevents Fatal Hepatic Complication in Rabbit Model. *PLOS Neglected Tropical Diseases.* In Press.
- 9) Shunsuke Tamaki, Yoshiyuki Nagai, Ryu Shutta, Daisaku Masuda, Shizuya Yamashita, Masahiro Seo, Takahisa Yamada, Akito Nakagawa, Yoshio Yasumura, Yusuke Nakagawa, Masamichi Yano, Takaharu Hayashi, Shungo Hikoso, Daisaku Nakatani, Yohei Sotomi, Yasushi Sakata, on behalf of the OCVF-Heart Failure Investigators. Combination of neutrophil-to-lymphocyte and platelet-to-lymphocyte ratios as a novel predictor of cardiac death in patients with acute decompensated heart failure with preserved left ventricular ejection fraction: a multicenter study. *J Am Heart Assoc* 12(1):e026326, 2023
- 10) Hiroyasu Inui, Makoto Nishida, Michiko Ichii, Hajime Nakaoka, Masumi Asaji, Seiko Ide, Saito Shigeyoshi, Ayami Saga, Takashi Omatsu, Katsunao Tanaka, Kotaro Kanno, Jiuyang Chang, Yinghong Zhu, Takeshi Okada, Daisuke Okuzaki, Takahiro Matsui, Tohru Ohama, Masahiro Koseki, Eiichi Morii, Naoki Hosen, Shizuya Yamashita. XCR1+conventional dendritic cell-induced CD4+ T helper 1 cell activation exacerbates cardiac remodeling after ischemic myocardial injury. *J Mol Cell Cardiol* 176:68–83, 2023
- 11) Kento Hosomi, Hidekazu Kawashima, Atsushi Nakano, Akemi Kakino, Yuko Okamatsu-Ogura, Yuki Yamashita, Mai Sasaoka, Daisaku Masuda, Shizuya Yamashita, Chu-Huang Chen, Shunsuke Yuzuriha, Hiroshi Hosoda, Hidehiro Iida, Tatsuya Sawamura. NanoSPECT imaging reveals the

uptake of ¹²³I-labeled oxidized low-density lipoprotein in the brown adipose tissue of mice via CD36. *Cardiovasc Res* 119(4):1008–1020, 2023

- 12) Bolrathanak Oeun, Shungo Hikoso, Daisaku Nakatani, Hiroya Mizuno, Tetsuhisa Kitamura, Katsuki Okada, Tomoharu Dohi, Yohei Sotomi, Hirota Kida, Akihiro Sunaga, Taiki Sato, Yuki Matsuoka, Hiroyuki Kurakami, Tomomi Yamada, Shunsuke Tamaki, Masahiro Seo, Masamichi Yano, Takaharu Hayashi, Akito Nakagawa, Yusuke Nakagawa, Takahisa Yamada, Yoshio Yasumura, Yasushi Sakata; OCVC-Heart Failure Investigators. Clinical trajectories and outcomes of patients with heart failure with preserved ejection fraction with normal or indeterminate diastolic function. *Clin Res Cardiol*.112(1):145–157, 2023
- 13) Hironobu Mitani, Kota Suzuki, Junya Ako, Kazuma Lekushi, Renata Majewska, Salsabil Touzeni, Shizuya Yamashita. Achievement rates for low-density lipoprotein cholesterol goals in patients at high risk of atherosclerotic cardiovascular disease in a real-world setting in Japan. *J Atheroscler Thromb* 30(11):1622–1634, 2023
- 14) Ching-Way Chen, Yin-Yi Han, Jing-Shiang Hwang, Manfredi Rizzo, Shizuya Yamashita, Sandy Huey-Jen Hsu, Ta-Chen Su. The association between adequate serum 25(OH)D levels and atherogenic dyslipidemia in young adults. *J Atheroscler Thromb*, in press
- 15) Shizuya Yamashita, Arihiro Kiyosue, Pierre Maheux, Jorge Mena-Madrazo, Anastasia Lesogor, Qing Shao, Yuko Tamaki, Ryuji Nagao, Hidekazu Nakamura, Mizuki Akahori, Kouji Kajinami. Efficacy, safety, and pharmacokinetics of inclisiran in Japanese patients: Results from ORION-15. *J Atheroscler Thromb*, in press
- 16) Shizuya Yamashita, Manfredi Rizzo, Ta-Chen Su, Daisaku Masuda. Novel selective PPARα modulator pemafibrate for dyslipidemia, nonalcoholic fatty liver disease and atherosclerosis. Novel selective PPARα modulator pemafibrate for dyslipidemia, nonalcoholic fatty liver disease and atherosclerosis. *Metabolites* 13(5):626, 2023
- 17) Komatsu T, Ayaori M, Uto-Kondo H, Hayashi K, Tamura K, Sato H, Sasaki M, Nishida T, Takiguchi S, Yakushiji E, Nakaya K, Ikewaki K: Atorvastatin Reduces Circulating S100A12 Levels in Patients with Carotid Atherosclerotic Plaques – A Link with Plaque Inflammation. *J Atheroscler Thromb*. 2022 May 1;29(5):775–784. doi: 10.5551/jat.61630.
- 18) Umezawa A, Maruyama C, Endo T, Suenaga Y, Shijo Y, Kameyama N, Sato A, Nishitani A, Ayaori M, Waki M, Teramoto T, Ikewaki K: Effects of Dietary Education Program for the Japan Diet on Cholesterol Efflux Capacity: A Randomized Controlled Trial. *J Atheroscler Thromb* . 2022 Jun 1;29(6):881–893 doi: 10.5551/jat.62832.
- 19) Endo Y, Fujita M, Ikewaki K: Intestinal Cholesterol Absorption in Diabetes Mellitus. *J Atheroscler Thromb*. 2022 Dec 3. doi: 10.5551/jat.ED220. Online ahead of print.
- 20) Endo Y, Fujita M, Ikewaki K: HDL Functions–Current Status and Future Perspectives. *Biomolecules* 2023 Jan 4;13(1):105–120. 10.3390/biom13010105
- 21) Endo Y, Sasaki K, Ikewaki K. Residual Cardiovascular Risk Determined through Posthoc Analysis of the REAL-CAD Trial. *J Atheroscler Thromb*. 2023 Oct 17. doi:10.5551/jat.ED245. Epub ahead of print. PMID: 37853635.
- 22) Maruyama C, Sato A, Nishikata Y, Nakazawa M, Shijo Y, Kameyama N, Umezawa A, Ayaori M, Waki M, Ikewaki K, Nishitani A, Teramoto T. Effects of Nutrition Education Program for the Japan Diet on Serum Phospholipid Fatty Acid Compositions in Patients with Dyslipidemia: Re-analysis of Data from a Previous Randomized Controlled Trial. *J Atheroscler Thromb*. 2023 Jun 21. doi:10.5551/jat.64154. Epub ahead of print. PMID: 37344446.
- 23) Takebe N, Hasegawa Y, Matsushita Y, Chiba H, Onodera K, Kinno H, Oda T, Nagasawa K, Segawa T, Takahashi Y, Okada K, Ishigaki Y. Association of plasminogen activator inhibitor-1 and

- fibroblastic growth factor 21 in 3 groups of type 2 diabetes: Without overweight/obesity, free of insulin resistance, and without hepatosteatois. *Medicine (Baltimore)*. 2023 Sep 1;102(35):e34797.
- 24) Ishigaki Y, Hirase T, Pathadka S, Cai Z, Sato M, Takemura R, Ishida N. Prevalence of Metabolic Syndrome in Patients with Type 2 Diabetes in Japan: A Retrospective Cross-Sectional Study. *Diabetes Ther*. 2023 Oct 19.
 - 25) Umemura A, Sasaki A, Takamura T, Takayama H, Takeshita Y, Toya Y, Kakisaka K, Hasegawa Y, Ishigaki Y. Relationship between the changes in hepatokine levels and metabolic effects after laparoscopic sleeve gastrectomy in severely obese patients. *Surg Today*. 2023 Nov 13.
 - 26) Miyagawa S, Horie T, Nishino T, Koyama S, Watanabe T, Baba O, Yamasaki T, Sowa N, Otani C, Matsushita K, Kojima H, Kimura M, Nakashima Y, Obika S, Kasahara Y, Kotera J, Oka K, Fujita R, Sasaki T, Takemiya A, Hasegawa K, Kimura T, Ono K*. Inhibition of microRNA-33b in humanized mice ameliorates nonalcoholic steatohepatitis. *Life Sci Alliance*. 2023 Jun 1;6(8):e202301902. doi: 10.26508/lsa.202301902. PMID: 37263777; PMCID: PMC10235800.
 - 27) Watanabe H, Morimoto T, Natsuaki M, Yamamoto K, Obayashi Y, Nishikawa R, Ando K, Ono K, Kadota K, Suwa S, Morishima I, Yoshida R, Hata Y, Akao M, Yagi M, Suematsu N, Morino Y, Yokomatsu T, Takamisawa I, Noda T, Doi M, Okayama H, Nakamura Y, Hibi K, Sakamoto H, Noguchi T, Kimura T; STOPDAPT-2 investigators. Clopidogrel versus Aspirin Monotherapy Beyond 1 Year After PCI: STOPDAPT-2 5-Year Results. *J Am Coll Cardiol*. 2023 Oct 18;S0735-1097(23)07750-1. doi: 10.1016/j.jacc.2023.10.013. Online ahead of print. PMID: 37879491
 - 28) Gohbara M, Hibi K, Morimoto T, Kirigaya H, Yamamoto K, Ono K, Shiomi H, Ohya M, Yamaji K, Watanabe H, Amano T, Morino Y, Takagi K, Honye J, Matsuo H, Abe M, Kadota K, Ando K, Nakao K, Sonoda S, Suwa S, Kawai K, Kozuma K, Nakagawa Y, Ikari Y, Nanasato M, Hanaoka K, Tanabe K, Hata Y, Akasaka T, Kimura T; OPTIVUS-Complex PCI investigators. SYNTAX Score and 1-Year Outcomes in the OPTIVUS-Complex PCI Study Multivessel Cohort. *Am J Cardiol*. 2023 Oct 15;205:431-441. doi: 10.1016/j.amjcard.2023.08.043. Epub 2023 Sep 1. PMID: 37660669
 - 29) Yamamoto K, Shiomi H, Morimoto T, Miyazawa A, Watanabe H, Nakamura S, Suwa S, Domei T, Ono K, Sakamoto H, Shigetoshi M, Taniguchi R, Okayama H, Toyota T, Yokomatsu T, Muto M, Kawaguchi R, Kishi K, Hadase M, Fujita T, Nishida Y, Nishino M, Otake H, Natsuaki M, Watanabe H, Suematsu N, Tanabe K, Abe M, Hibi K, Kadota K, Ando K, Kimura T; OPTIVUS-Complex PCI Investigators. Single-Session Versus Staged Multivessel Optimal IVUS-Guided PCI in Patients With CCS or NSTEMI-ACS. *JACC Asia*. 2023 Jun 13;3(4):649-661. doi: 10.1016/j.jacasi.2023.03.013. eCollection 2023 Aug. PMID: 37614540
 - 30) Natsuaki M, Watanabe H, Morimoto T, Kozuma K, Kadota K, Muramatsu T, Nakagawa Y, Akasaka T, Hanaoka KI, Tanabe K, Morino Y, Ishikawa T, Katoh H, Nishikawa H, Tamura T, Ono K, Yamamoto K, Ishihara T, Abe M, Taniguchi R, Ikari Y, Okada K, Kimura T. Biodegradable or durable polymer drug-eluting stents in patients with coronary artery disease: ten-year outcomes of the randomised NEXT Trial. *EuroIntervention*. 2023 Aug 7;19(5):e402-e413. doi: 10.4244/EIJ-D-23-00076. PMID: 37395475
 - 31) Yamamoto K, Shiomi H, Morimoto T, Miyazawa A, Watanabe H, Nakamura S, Suwa S, Domei T, Ono K, Sakamoto H, Shigetoshi M, Taniguchi R, Okayama H, Yokomatsu T, Muto M, Kawaguchi R, Kishi K, Hadase M, Fujita T, Nishida Y, Nishino M, Otake H, Natsuaki M, Watanabe H, Suematsu N, Tanabe K, Abe M, Hibi K, Kadota K, Ando K, Kimura T; OPTIVUS-Complex PCI Investigators. Dual Antiplatelet Therapy Duration After Multivessel Optimal Intravascular Ultrasound-Guided Percutaneous Coronary Intervention. *Circ J*. 2023 Oct 25;87(11):1661-1671. doi: 10.1253/circj.CJ-23-0141. Epub 2023 May 16. PMID: 37197941
 - 32) Yamamoto K, Shiomi H, Morimoto T, Miyazawa A, Watanabe H, Natsuaki M, Watanabe H, Yamaji K,

- Ohya M, Nakamura S, Mitomo S, Suwa S, Domei T, Tatsushima S, Ono K, Sakamoto H, Shimamura K, Shigetoshi M, Taniguchi R, Nishimoto Y, Okayama H, Matsuda K, Yokomatsu T, Muto M, Kawaguchi R, Kishi K, Hadase M, Fujita T, Nishida Y, Nishino M, Otake H, Suematsu N, Ajimi T, Tanabe K, Abe M, Hibi K, Kadota K, Ando K, Kimura T; OPTIVUS-Complex PCI Investigators*. Target Lesion Revascularization After Intravascular Ultrasound-Guided Percutaneous Coronary Intervention. *Circ Cardiovasc Interv.* 2023 May;16(5):e012922. doi: 10.1161/CIRCINTERVENTIONS.123.012922. Epub 2023 May 16. PMID: 37192307
- 33) Yamamoto K, Shiomi H, Morimoto T, Watanabe H, Miyazawa A, Yamaji K, Ohya M, Nakamura S, Mitomo S, Suwa S, Domei T, Tatsushima S, Ono K, Sakamoto H, Shimamura K, Shigetoshi M, Taniguchi R, Nishimoto Y, Okayama H, Matsuda K, Yokomatsu T, Muto M, Kawaguchi R, Kishi K, Hadase M, Fujita T, Nishida Y, Nishino M, Otake H, Tanabe K, Abe M, Hibi K, Kadota K, Ando K, Kimura T; OPTIVUS-Complex PCI Investigators. Optimal Intravascular Ultrasound-Guided Percutaneous Coronary Intervention in Patients With Multivessel Disease. *JACC Asia.* 2023 Mar 11;3(2):211–225. doi: 10.1016/j.jacasi.2022.12.009. eCollection 2023 Apr. PMID: 37181400
- 34) Yamamoto K, Shiomi H, Morimoto T, Watanabe H, Miyazawa A, Yamaji K, Ohya M, Nakamura S, Mitomo S, Suwa S, Domei T, Tatsushima S, Ono K, Sakamoto H, Shimamura K, Shigetoshi M, Taniguchi R, Nishimoto Y, Okayama H, Matsuda K, Nakatsuma K, Takayama Y, Kuribara J, Kirigaya H, Yoneda K, Imai Y, Kaneko U, Ueda H, Komiyama K, Okamoto N, Sasaki S, Tanabe K, Abe M, Hibi K, Kadota K, Ando K, Kimura T; OPTIVUS-Complex PCI Investigators. Comparison of the OPTIVUS-Complex PCI Multivessel Cohort With the Historical CREDO-Kyoto Registry Cohort-3. *Circ J.* 2023 Oct 25;87(11):1689–1702. doi: 10.1253/circj.CJ-22-0837. Epub 2023 Mar 11. PMID: 36908119
- 35) Nishizaki Y, Miyauchi K, Iwata H, Inoue T, Hirayama A, Kimura K, Ozaki Y, Murohara T, Ueshima K, Kuwabara Y, Tanaka-Mizuno S, Yanagisawa N, Sato T, Daida H. Study protocol and baseline characteristics of Randomized trial for Evaluation in Secondary Prevention Efficacy of Combination Therapy–Statin and Eicosapentaenoic Acid: RESPECT–EPA, the combination of a randomized control trial and an observational biomarker study. *Am Heart J.* 2023 Mar;257:1–8. doi: 10.1016/j.ahj.2022.11.008. Epub 2022 Nov 11.
- 36) Fukase T, Dohi T, Nishio R, Takeuchi M, Takahashi N, Chikata Y, Endo H, Doi S, Nishiyama H, Okai I, Iwata H, Okazaki S, Miyauchi K, Daida H, Minamino T. Paradoxical Long-Term Impact Between Serum Apolipoprotein E and High-Density Lipoprotein Cholesterol in Patients Undergoing Percutaneous Coronary Intervention. *J Atheroscler Thromb.* 2023 Jun 1;30(6):611–623. doi: 10.5551/jat.63535. Epub 2022 Aug 5.
- 37) Higuma T, Akashi YJ, Fukumoto Y, Obara H, Kakuma T, Asaumi Y, Yasuda S, Sakuma I, Daida H, Shimokawa H, Kimura T, Iimuro S, Nagai R. Residual Coronary Risk Factors Associated With Long-Term Clinical Outcomes in Patients With Coronary Artery Disease Treated With High- vs. Low-Dose Statin Therapy – REAL-CAD Substudy. *Circ J.* 2023 Jul 21. doi: 10.1253/circj.CJ-23-0134. Online ahead of print
- 38) Kamiya K, Takei M, Nagai T, Miyoshi T, Ito H, Fukumoto Y, Obara H, Kakuma T, Sakuma I, Daida H, Iimuro S, Shimokawa H, Kimura T, Nagai R, Anzai T; REAL-CAD study investigators. Association between Non-Lipid Residual Risk Factors and Cardiovascular Events in Patients with Stable Coronary Artery Disease Treated with Pitavastatin: An Observation from the REAL-CAD Study. *J Atheroscler Thromb.* 2023 Aug 11. doi: 10.5551/jat.64304. Online ahead of print.
- 39) Morinaga J, Kashiwabara K, Torigoe D, Okadome Y, Aizawa K, Uemura K, Kurashima A, Matsunaga E, Fukami H, Horiguchi H, Sato M, Sugizaki T, Miyata K, Kadomatsu T, Mukoyama M, Miyauchi K, Hokimoto S, Fukumoto Y, Hiro T, Hibi K, Nakagawa Y, Sakuma I, Ozaki Y, Iwata H, Iimuro S, Daida

- H, Shimokawa H, Kimura T, Matsuzaki M, Saito Y, Matsuyama Y, Nagai R, Oike Y. Plasma ANGPTL8 Levels and Risk for Secondary Cardiovascular Events in Japanese Patients With Stable Coronary Artery Disease Receiving Statin Therapy. *Arterioscler Thromb Vasc Biol.* 2023 Aug;43(8):1549–1559. doi: 10.1161/ATVBAHA.122.318880. Epub 2023 Jun 1.
- 40) Toyota T, Morimoto T, Iimuro S, Fujita R, Iwata H, Miyauchi K, Inoue T, Nakagawa Y, Nishihata Y, Daida H, Ozaki Y, Suwa S, Sakuma I, Furukawa Y, Shiomi H, Watanabe H, Yamaji K, Saito N, Natsuaki M, Ohashi Y, Matsuzaki M, Nagai R, Kimura T. Low-Density Lipoprotein Cholesterol Levels on Statins and Cardiovascular Event Risk in Stable Coronary Artery Disease – An Observation From the REAL-CAD Study. *Circ J.* 2023 Jan 25;87(2):360–367. doi: 10.1253/circj.CJ-22-0168. Epub 2022 Sep 14.
- 41) Hiraishi C, Matsui S, Kojima T, Sato R, Ando K, Fujimoto K, Yoshida H. Association of Renal Function and Statin Therapy with Lipoprotein(a) in Patients with Type 2 Diabetes. *J Atheroscler Thromb.* 2023 Aug 8. doi: 10.5551/jat.64261. Online ahead of print.
- 42) Kataoka Y, Nicholls SJ, Puri R, Kitahara S, Kiyoshige E, Nishimura K, Murai K, Iwai T, Sawada K, Matama H, Honda S, Takagi K, Fujino M, Yoneda S, Otsuka F, Nishihira K, Takamisawa I, Asami Y, Noguchi T. Sex Differences in the Density of Lipidic Plaque Materials: Insights From the REASSURE-NIRS MultiCenter Registry. *Circ Cardiovasc Imaging.* 2023 May;16(5):e015107. doi: 10.1161/CIRCIMAGING.122.015107.
- 43) Tada H, Yamagami K, Sakata K, Usui S, Kawashiri MA, Takamura M. Healthy lifestyle, lipoprotein (a) levels and the risk of coronary artery disease. *Eur J Clin Invest.* 2023 Sep 15:e14093. doi: 10.1111/eci.14093. Epub ahead of print. PMID: 37712231.

(その他啓発活動)

- 1) Non-HDL コレステロール 回答者 小倉正恒 聞き手 池脇克則 ドクターサロン(ラジオ NIKKEI の医師向け情報番組) 2023 年 4 月 20 日
 - 2) スタチンの薬物相互作用 回答者 佐藤加代子 聞き手 池脇克則 ドクターサロン(ラジオ NIKKEI の医師向け情報番組) 2023 年 10 月 17 日
 - 3) 著明な高 HDL 血症 回答者 横山信治 聞き手 池脇克則 ドクターサロン(ラジオ NIKKEI の医師向け情報番組) 2023 年 12 月 7 日
 - 4) 吉田博. 循環器疾患一次予防ガイドライン 2023 年改訂版 (日本循環器学会 2023 年 3 月発刊) 班員
 - 5) 吉田博. 標準臨床検査医学第 5 版(執筆担当)、医学書院、2023 年 2 月
 - 6) 吉田博. CKD における薬物治療. Medical View Point、医事出版社、2023 年 3 月 10 日
 - 7) 吉田博. 食育健康サミット 2022. 働く世代の生活習慣病対策と食の重要性. PEN 栄養ニュース、ジェフコーポレーション、2023 年 3 月 1 日
 - 8) 吉田博. 第 1 章監修. 別冊ニュートン『40 代からの人体の取扱説明書 最新版』、ニュートンプレス、2023 年 2 月 16 日
 - 9) 吉田博. 慈恵大学プレスリリース. 安定同位体を用いた高比重リポ蛋白の新たな機能評価法に特許～臨床応用・実用化に期待される質的評価の開発～. 2023 年 8 月
 - 10) 吉田博. 杏林シンポジア シリーズ「動脈硬化性疾患の予防を考える」. 生活習慣の改善. ラジオ NIKKEI 第一放送、2023 年 6 月
 - 11) 吉田博. 杏林シンポジア シリーズ「動脈硬化性疾患の予防を考える」. 続発性脂質異常症. ラジオ NIKKEI 第一放送、2023 年 9 月
 - 12) 吉田博. 医師 330 名に聞いた！健康寿命に関わる「フレイル」調査—7 割超が働き世代の「プレフレイル」増加を指摘！. 日本生活習慣病予防協会、2023 年 6 月
- (他に、共同通信 PR Wire、福井新聞、共同通信社、毎日新聞、沖縄タイムス、千葉日報、ビューティ

- ポスト、サンスポ、CNET Japan、ジョルダンニュース、信濃毎日新聞、四国新聞、その他)
- 13) 吉田博. 健康寿命に関わる「フレイル」調査を実施 40～50 歳代など“働き世代”へも警鐘を鳴らす. OVO、2023 年 7 月
 - 14) 吉田博. 医師の 7 割超が「働き世代のプレフレイル増加」指摘 日本生活習慣病予防協会が調査、警鐘鳴らす. 共同通信社、2023 年 7 月
 - 15) 吉田博. フレイル 40、50 代も増加. 朝日新聞、2023 年 8 月
 - 16) 吉田博. 安定同位体を用いた高比重リポ蛋白の新たな機能評価法に特許 ～臨床応用・実用化に期待される質的評価の開発～ 東京慈恵会医科大学. 時事メディカル、2023 年 8 月
 - 17) 吉田博. 安定同位体を用いた高比重リポ蛋白の新たな機能評価法に特許. Presswalker、2023 年 8 月
 - 18) 吉田博. きょうの健康「動脈硬化 あなたの対策のポイントは?」. NHK E テレ、2023 年 9 月
 - 19) 吉田博. 働く世代でもフレイル予備軍 40 代以上急増. 産経新聞、2023 年 10 月
 - 20) 吉田博. 全国マイあさ「健康ライフ」. NHKラジオ第1放送、2023 年 10 月
 - 21) 吉田博. 健康ノウハウ「中年フレイル 睡眠で予防する」. 朝日 AERA、2023 年 10 月
 - 22) 吉田博. 働き世代のプレフレイルの増加 虚弱の若年齢化. みんなの家庭の医学 web 版、2023 年 10 月
 - 23) 吉田博. ラーメンやおにぎり、“糖質多い食事”に警鐘 40～50 代に「フレイル」増えた理由. Aeradot、2023 年 10 月
 - 24) 吉田博. 悪玉善玉 コレステロールの新常識. タ刊フジ、2023 年 11 月

1. 高 LDL-C 血症（未治療時の LDL-C 値 180 mg/dL 以上）
 2. 腱黄色腫（手背、肘、膝等またはアキレス腱肥厚）あるいは皮膚結節性黄色腫
 3. FH あるいは早発性冠動脈疾患の家族歴（第一度近親者）
-

- 他の原発性・続発性脂質異常症を除外した上で診断する。
- すでに薬物治療中の場合、治療のきっかけとなった脂質値を参考にする。
- アキレス腱肥厚はX線撮影により男性 8.0 mm 以上、女性 7.5 mm 以上、あるいは超音波により男性 6.0 mm 以上、女性 5.5 mm 以上にて診断する。
- 皮膚結節性黄色腫に眼瞼黄色腫は含まない。
- 早発性冠動脈疾患は男性55歳未満、女性65歳未満で発症した冠動脈疾患と定義する。
- 2項目以上を満たす場合に FH と診断する。
- 2項目以上を満たさない場合でも、LDL-C が 250 mg/dL 以上の場合、あるいは2または3を満たし LDL-C が 160 mg/dL 以上の場合は FH を強く疑う。
- FH 病源性遺伝子変異がある場合は FH と診断する。
- FH ホモ接合体が疑われる場合は遺伝学的検査による診断が望ましい。
診断が難しい FH ヘテロ接合体疑いも遺伝学的検査が有用である。
- この診断基準は FH ホモ接合体にも当てはまる。
- FH と診断した場合、家族についても調べることが強く推奨される。

-
1. 高 LDL-C 血症（未治療時の LDL-C 値 140 mg/dL 以上、複数回確認）
 2. FH の家族歴（親または同胞）
 3. 親の LDL-C が 180 mg/dL 以上または早発性冠動脈疾患の家族歴（祖父母または親）
-

他の原発性・続発性高 LDL-C 血症を除外し、

項目1と2で、FHと診断する。

項目1と3で、FH疑いと診断する。本人のLDL-C 180 mg/dL以上の場合はFHと診断する。

項目1のみでも、250 mg/dL以上はFH、180 mg/dL以上はFH疑いと診断する。

- LDL-C が 250 mg/dL 以上の場合や黄色腫が認められる場合、ホモ接合体を鑑別する。
- 本人に FH の病源性遺伝子変異がある場合は FH と診断する。親または同胞に FH 病源性遺伝子変異が判明すれば FH の家族歴（項目2）に加える。
- 早発性冠動脈疾患は、男性55歳未満、女性65歳未満で発症した冠動脈疾患と定義する。
- FH 疑い例は更なる精査や脂質低下療法が必要である。

Title: Transitional Medicine of Intractable Primary Dyslipidemias in Japan

Running Title: Transition of dyslipidemia

Masatsune Ogura ¹⁾, Sachiko Okazaki ²⁾, Hiroaki Okazaki ³⁾, Hayato Tada ⁴⁾,
Kazushige Dobashi ⁵⁾, Kimitoshi Nakamura ⁶⁾, Keiji Matsunaga ⁷⁾, Takashi Miida ⁸⁾, Tetsuo Minamino ⁷⁾,
Shinji Yokoyama ⁹⁾, and Mariko Harada-Shiba ¹⁰⁾

On behalf of the Committee on Primary Dyslipidemia under the Research Program on Rare and Intractable Disease of the Ministry of Health, Labour and Welfare of Japan.

Mariko Harada-Shiba, Shinji Yokoyama, Hitoshi Shimano, Koutaro Yokote, Hideaki Bujo, Shizuya Yamashita, Kazuhisa Tsukamoto, Katsunori Ikewaki, Takanari Gotoda, Kazushige Dobashi, Misa Takegami, Yoshiki Sekijima, Yasushi Ishigaki, Hiroaki Okazaki, Atsushi Nohara, Shingo Koyama, Kyoko Inagaki, Koh Ono, Masahiro Koseki, Hiroyuki Daida, Manabu Takahashi, Kimitoshi Nakamura, Takashi Miida, Masa-Aki Kawashiri, Tetsuo Minamino, Sachiko Okazaki, Hayato Tada, Jun Wada, Masatsune Ogura, Hiroshi Yoshida, Yu Kataoka, Tomohiro Fujisaka, Tetsuji Wakabayashi, Hirotoshi Ohmura, Mika Hori, Kota Matsuki, Masashi Yamamoto, Yasuo Takeuchi, Atsuko Nakatsuka, Daisaku Masuda, Satoshi Hirayama, Masayuki Kuroda, Takashi Yamaguchi, Hiroshi Okada, Manabu Minami, Hisashi Makino, Masaki Matsubara, Sayaka Funabashi, Keiko Goto, Masaaki Hoshiga, Shinpei Fujioka, Kayoko Sato, Daisuke Shishikura, Yasuaki Takeji.

1) Department of Clinical Laboratory Technology, Faculty of Medical Science, Juntendo University, Urayasu, Japan

2) Division for Health Service Promotion, The University of Tokyo, Tokyo, Japan

3) Division of Endocrinology and Metabolism, Department of Internal Medicine, School of Medicine, Jichi Medical University, Shimotsuke, Japan.

4) Department of Cardiovascular Medicine, Kanazawa University Graduate School of Medical Sciences, Kanazawa, Japan

5) Department of Pediatrics, School of Medicine, University of Yamanashi, Yamanashi, Japan

6) Department of Pediatrics, Faculty of Life Sciences, Kumamoto University, Kumamoto, Japan

7) Department of Cardioresenal and Cerebrovascular Medicine, Faculty of Medicine, Kagawa University, Miki, Japan

8) Department of Clinical Laboratory Medicine, Juntendo University School of Medicine, Tokyo, Japan

9) Food and Nutritional Sciences, Chubu University, Kasugai, Japan

10) Cardiovascular Center, Osaka Medical and Pharmaceutical University, Takatsuki, Japan

Address for correspondence:

Masatsune Ogura, Department of Clinical Laboratory Technology, Faculty of Medical Science, Juntendo University, 6-8-1, Hinode, Urayasu, Chiba 279-0013 Japan,
Tel +81- 473543311, E-mail: enustasam@gmail.com

資料45 班会議会議次第（全6回）

班会議（令和3年7月22日（木・祝））会議次第

班会議（令和3年7月22日（木・祝））会議次第

日時：令和3年7月22日（木・祝）午前9時から12時30分

場所：Webexを用いたWEB会議

参加人数：46名（狩谷 哲芳先生・武田 真治先生含む）

*ス波班長ご挨拶

*新班員ご紹介

0. 第2回 班会議日程について

1. 基本的戦略（本研究班の位置づけ）

2. 全担当疾患のレジストリシステム構築（PROLIPIDの拡充）

3. 指定難病患者及び小児慢性特定疾病児童等データベースの第三者利用

4. 班独自のホームページの作成・公開

5. 全担当疾患の総説の執筆と公開

6. 患者向けの療養上の注意点等のまとめと班HPでの公開

7. 関連学会シンポジウム等での疾患啓発の実施

8. 診断・治療に必須だが未保険収載または効能追加が望ましい項目の明確化

9. 小児成人移行期医療の課題の明確化と対策

10. FHの新しい治療をめぐる諸問題

11. FHの新しい診断基準・診療ガイドライン作成

12. FHホモ接合体の臨床個人調査票に関する論点

12-2. FHホモ接合体以外の臨個票に関する論点

13. FHのスクリーニングのあり方に関する研究

14. AMEDとの連携、国際協調など

15. 遺伝学的検査（パネル解析開発）

16. 病原性遺伝子変異情報の収集

17. 診療ガイドラインの策定

18. 家族性低βリポタンパク血症（FHBL）1(ホモ接合体)

アポA1欠損症難病指定に向けて

* まとめ

班会議（令和4年7月18日（月・祝））会議次第

日時：令和4年7月18日（月・祝）午後1時30分から午後5時

場所：Zoomを用いたWEB会議

参加人数：43名（高橋 友香里先生、武村 真治先生含む）

*ス波班長ご挨拶

**新班員ご挨拶

0. 次回 令和4年度 第2回 班会議日程について

1. 基本的戦略（本研究班の位置づけ）

2. 全担当疾患のレジストリシステム構築（PROLIPIDの拡充）

3. 指定難病患者及び小児慢性特定疾病児童等データベースの第三者利用

4. 班独自のホームページの作成・公開

5. 全担当疾患の総説の執筆と公開

6. 患者向けの療養上の注意点等のまとめと班HPでの公開

7. 関連学会シンポジウム等での疾患啓発の実施

8. 診断・治療に必須だが未保険収載または効能追加が望ましい項目の明確化

9. 小児成人移行期医療の課題の明確化と対策

10. 令和4年度 難治性疾患政策研究班意見交換会（令和4年4月27日開催）情報共有

11. 家族性低βリポタンパク血症（FHBL）1(ホモ接合体)

アポA1欠損症難病指定に向けて

12. FHの新しい治療をめぐる諸問題

13. FHの新しい診断基準・診療ガイドライン作成

14. FHホモ接合体以外の臨個票に関する論点

15. FHのスクリーニングのあり方に関する研究

16. AMEDとの連携、国際協調など

17. 遺伝学的検査（考え方・定義）

18. 病原性遺伝子変異情報の収集

19. 妊婦に対するスタチン(FDAの方針転換)

20. HoFHに対するエビナクマブ治験に関して

* まとめ

班会議（令和4年1月10日（月・祝））会議次第

日時：（令和4年1月10日（月・祝））午前9時から12時30分

場所：Webexを用いたWEB会議

参加人数：49名（見込み）

*ス波班長ご挨拶

0. 令和4年度第1回 班会議日程について

1. 基本的戦略（本研究班の位置づけ）

2. 全担当疾患のレジストリシステム構築（PROLIPIDの拡充）

3. 指定難病患者及び小児慢性特定疾病児童等データベースの第三者利用

4. 班独自のホームページの作成・公開

5. 全担当疾患の総説の執筆と公開

6. 患者向けの療養上の注意点等のまとめと班HPでの公開

7. 関連学会シンポジウム等での疾患啓発の実施

8. 診断・治療に必須だが未保険収載または効能追加が望ましい項目の明確化

9. 小児成人移行期医療の課題の明確化と対策

10. FHの新しい治療をめぐる諸問題

11. FHの新しい診断基準・診療ガイドライン作成

12. FHホモ接合体の臨床個人調査票に関する論点

12-2. FHホモ接合体以外の臨個票に関する論点

13. FHのスクリーニングのあり方に関する研究

14. AMEDとの連携、国際協調など

15. 遺伝学的検査（パネル解析開発）

16. 病原性遺伝子変異情報の収集

17. 診療ガイドラインの策定

18. 家族性低βリポタンパク血症（FHBL）1(ホモ接合体)

19. 令和3年度 難治性疾患政策研究班意見交換会情報共有

アポA1欠損症難病指定に向けて

* まとめ

班会議（令和5年1月9日（月・祝））会議次第

日時：（令和5年1月9日（月・祝））午前9時から12時30分
場所：zoomを用いたWEB会議
参加人数：43名

* 斯波班長ご挨拶

0. 次回 令和5年度 第1回 班会議日程について

1. 基本的戦略（本研究班の位置づけ）
2. 全担当疾患のレジストリシステム構築（PROLIPIDの拡充）
3. 指定難病患者及び小児慢性特定疾病児童等データベースの第三者利用
4. 班独自のホームページの作成・公開
5. 全担当疾患の総説の執筆と公開
6. 難病情報センターHP 患者向け（病気の解説）およびFAQ更新
7. 関連学会シンポジウム等での疾患啓発の実施
8. 診断・治療に必須だが未保険収載または効能追加が望ましい項目の明確化
9. 小児成人移行期医療の課題の明確化と対策
10. 家族性低βリポタンパク血症（FHBL）1(ホモ接合体)
アポA1欠損症難病指定に向けて
11. FHの新しい治療をめぐる諸問題
12. FHの新しい診断基準・診療ガイドライン作成
13. FHホモ接合体以外の臨個票に関する論点
14. FHのスクリーニングのあり方に関する研究
15. AMEDとの連携、国際協調など
16. 遺伝学的検査（考え方・定義）
17. 病原性遺伝子変異情報の収集
18. 妊婦に対するスタチン(FDAの方針転換)
19. HoFHに対するエビナクマブ治療に関して

* まとめ

班会議（令和5年7月17日（月・祝））会議次第

会議次第

* 斯波班長ご挨拶

0. 次回 令和5年度 第2回 班会議日程について

1. 基本的戦略（本研究班の位置づけ）
2. 全担当疾患のレジストリシステム構築（PROLIPIDの拡充）
3. 指定難病患者及び小児慢性特定疾病児童等データベースの第三者利用
4. 令和5年5月18日 政策意見交換会
5. 班独自のホームページの作成・公開
6. 全担当疾患の総説の執筆と公開
7. 難病情報センターHP 患者向け（病気の解説）およびFAQ更新
8. 関連学会シンポジウム等での疾患啓発の実施
9. 診断・治療に必須だが未保険収載または効能追加が望ましい項目の明確化

10. 小児成人移行期医療の課題の明確化と対策

11. 家族性低βリポタンパク血症（FHBL）1(ホモ接合体) アポA1欠損症難病指定に向けて

12. FHの新しい治療をめぐる諸問題

13. FHの新しい診断基準・診療ガイドライン作成

14. FHのスクリーニングのあり方に関する研究

15. AMEDとの連携、国際協調など

16. 遺伝学的検査（考え方・定義）

17. 病原性遺伝子変異情報の収集

18. 家族性高コレステロール血症と診断された女性の妊娠・出産の実態に関する調査

19. HoFHに対するエビナクマブ治療に関して

20. 日本動脈硬化学会 脂質異常症診療ガイド2023年版の改訂 「低脂血症の診断と治療」

21. その他類似疾患難病の鑑別診断

* まとめ

班会議（令和6年1月8日（月・祝））会議次第

会議次第

* 斯波班長ご挨拶

0. 次回 令和6年度 第1回 班会議日程について

1. 基本的戦略（本研究班の位置づけ）
2. 全担当疾患のレジストリシステム構築（PROLIPIDの拡充）
3. 指定難病患者及び小児慢性特定疾病児童等データベースの第三者利用
4. 令和5年5月18日 政策意見交換会
5. 班独自のホームページの作成・公開
6. 全担当疾患の総説の執筆と公開
7. 難病情報センターHP 患者向け（病気の解説）およびFAQ更新
8. 関連学会シンポジウム等での疾患啓発の実施
9. 診断・治療に必須だが未保険収載または効能追加が望ましい項目の明確化

10. 小児成人移行期医療の課題の明確化と対策

11. 家族性低βリポタンパク血症（FHBL）1(ホモ接合体) アポA1欠損症難病指定に向けて

12. FHの新しい治療をめぐる諸問題

13. FHの新しい診断基準・診療ガイドライン作成

14. FHのスクリーニングのあり方に関する研究

15. AMEDとの連携、国際協調など

16. 遺伝学的検査（考え方・定義）

17. 病原性遺伝子変異情報の収集

18. 家族性高コレステロール血症と診断された女性の妊娠・出産の実態に関する調査

19. HoFHに対するエビナクマブ治療に関して

20. 次期（令和6年度）研究班応募について

* まとめ

研究成果の刊行に関する一覧表

書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書 籍 名	出版社名	出版地	出版年	ページ
岡崎啓明	家族性高コレステロール血症	斯波真理子	内科	株式会社南江堂	東京	2021	944 - 948
岡崎啓明	スタチンによる筋症状：N-of-1試験からわかったこと～ノセボ効果の見える化により、研究参加者の多くがスタチン再開～	門脇 孝	The Mainichi Medical Journal	毎日出版	東京	2021	116
塚本和久	発展する脂質異常症治療 ― 現状と課題	山道信毅	Medical Practice	文光堂	東京	2021	219-225
塚本和久	脂質異常症―高LDLコレステロール血症	福井次矢、高木誠、小室一成	今日の治療指針	医学書院	東京	2021	774-777
塚本和久	高LDLコレステロール血症 私の治療	猿田享男、北村惣一郎	日本医事新報	日本医事新報社	東京	2021	42-43
土橋一重	治療法の再整理とアップデートのために 専門家による私の治療 家族性高コレステロール血症（小児）	猿田享男、北村惣一郎	日本医事新報	日本医事新報社	東京	2021	43-44
小倉正恒	家族性高コレステロール血症へテロ接合体の治療	斯波真理子	カレントセラピー	LifeMedia.com	東京	2021	22-27
小倉正恒	RNAi治療薬inclisiranによるPCSK9阻害	原 眞純	糖尿病・内分泌代謝科	科学評論社	東京	2021	318-324
小倉正恒	脂質異常症の問診・身体所見と臨床検査	横手幸太郎	日本医師会雑誌	日本医師会	東京	2021	275-276
小倉正恒	角膜輪、皮膚黄色腫の写真/アキレス腱肥厚の肉眼的所見とX線像・超音波画像	横手幸太郎	日本医師会雑誌	日本医師会	東京	2021	275-276

山下静也	脂質異常症用薬	松澤佑次、永井良三、伊藤貞嘉、松原和夫	治療薬UP-TO-DATE 2021	メディカルビュー社	東京	2021	350-362
山下静也	2020年度日本内科学会生涯教育講演会 Cセッション 脂質異常症の検査と治療の最前線	矢富 裕	日本内科学会雑誌	日本内科学会	東京	2021	546-555
山下静也	リポタンパク代謝とその調節機構	横手幸太郎	日本医師会雑誌	日本医師会	東京	2021	268-271
山下静也	ここまで到達した高コレステロール血症の治療ー家族性高コレステロール血症の診断と問題点	斯波真理子	カレントテラピー	LifeMedi.com	東京	2021	813-819
斯波真理子	LDLR (関連疾患: 家族性高コレステロール血症)	斯波真理子	小児科診療	診断と治療社	東京	2021	1540-1544
斯波真理子	家族性高コレステロール血症	横手幸太郎	日本医師会雑誌	日本医師会	東京	2021	277-279
斯波真理子	小児家族性高コレステロール血症の治療	斯波真理子	カレントテラピー	LifeMedi.com	東京	2021	34-38
関島良樹	脳腱黄色腫症	関島良樹	新薬と臨床	新薬と臨床社	東京	2021	44-50
塚本和久	難治性高トリグリセライド血症	斯波真理子	カレントテラピー	LifeMedi.com	東京	2021	860-864
岡崎啓明	原発性高カイロミクロン血症	斯波真理子	内科	株式会社南江堂	東京	2021	949-953
斯波真理子	脂質異常症に対する新規薬剤の開発状況		医学と薬学	自然科学社	東京	2022	Vol.79 1 293-1298
松木恒太, 斯波真理子	家族性高コレステロール血症診療の Update	中村 治雄	Progress in Medicine	ライフ・サイエンス	東京	2022	47(855)-52(860)
斯波真理子	家族性高コレステロール血症	金田安史	遺伝子医学	メディカルドゥ	東京	2022	78-84
斯波真理子	循環器疾患領域	花房 規男	日本アフェレシス学会雑誌	日本アフェレシス学会	東京	2022	177-181
斯波真理子	PCSK9阻害薬	永田 真	臨牀と研究別冊	大道学館	東京	2022	22-26

斯波真理子	家族性高コレステロール血症 遺伝が絡み、子どもの頃から進行早めに動脈硬化の抑制を		受けた医療 2022年版	読売新聞社	東京	2022	64-65
塚本和久	エゼチミブ	古山 正史	臨床と研究	大道学館	東京	2022	17-21
関口徹、塚本和久	動脈硬化の危険因子には何があるか 頸動脈病変の臨床		カレントテラピー	ライフメディアコム	東京	2022	645-649
塚本和久	動脈硬化性疾患予防ガイドラインの概要		医学と薬学	自然科学社	東京	2022	1267-1273
塚本和久、寺本民生	脂質異常症（高脂血症）	西崎泰弘	健診・人間ドックハンドブック	中外医学社	東京	2022	79-89
塚本和久	脂質代謝総論	矢崎義雄、小室一成	朝倉内科学第12版	朝倉書店	東京	2022	427-433
荒川純子、池脇克則	脂質異常症—高 LDL-C, 高 non-HDL-C, 低 HDL-C, 高 TG 血症と腎障害		腎と透析	東京医学社	東京	2022	866-69
荒川純子、池脇克則	併存疾患のない中性脂肪低値を放置してもよいのか?		日本医事新報	日本医事新報社	東京	2022	53-4
多田隼人	家族性高コレステロール血症 (FH) 遺伝子診療の進歩		Medical Science Digest	ニュー・サイエンス社	東京	2022	7-10
多田隼人	家族性高コレステロール血症に対する包括的リスク管理		医学と薬学	自然科学社	東京	2022	1-8
山下静也	脂質異常症	門脇 孝、小室一成、宮地良樹	日常診療に活かす診療ガイドラインUP-TO-DATE 2022-2023	メディカルレビュー社	東京	2022	409-416
山下静也	脂質異常症		脳・心・腎・血管疾患 クリニカル・トリアル Ann ual Overview 2022	臨床研究適正評価教育機構 (J-CLEAR)	東京	2022	37-47
山下静也	アンコール放送 徹底対策! 動脈硬化 もしかしてあなたも? 家族性高コレステロール血症		きょうの健康 2022年3月号	N H K 出版	東京	2022	92-93

土橋一重	小児FH診療の進歩		Medical Science Digest	ニュー・サイエンス社	東京	2022	284-287
小倉正恒	FHホモ接合体診療の進歩		Medical Science Digest	ニュー・サイエンス社	東京	2022	20-23
岡崎啓明	PCSK9阻害薬による高コレステロール血症治療		診断と治療	診断と治療社	東京	2022	10-16
石垣 泰	脂質異常症の管理 高トリグリセリド血症		臨床と研究	大道学館	東京	2022	53-57
松木恒太、 斯波真理子	家族性高コレステロール血症		循環器内科	医学書院	東京	2023	94 (1) ,52-58
松木恒太、 斯波真理子	小児家族性高コレステロール血症		診断と治療のUpdate	診断と治療社	東京	2023	44 (1) ,11-19
斯波真理子、森田英晃、星賀正明	家族性高コレステロール血症診断の最前線		大阪医科薬科大学医学雑誌	大阪医科薬科大学	大阪	2023	82 (1) ,27-33
榎野久士、 斯波真理子	LDLアフェレシス		診断と治療	診断と治療社	東京	2023	111 (9) ,123-127
斯波真理子、和田郁人	脂質異常症		CLINICAL NEUROSCIENCE	中外医学社	東京	2023	41(5):705-709
岡崎啓明	脂質異常症一高LDLコレステロール血症		今日の治療指針 2024年版	医学書院	東京	2024	
岡崎啓明	知っておくべき！モノクローナ薬たち（注：モノクローナル抗体の話ですよ～）【(第1部)あなたもよく使うモノクローナ薬たち（非腫瘍性疾患） 高コレステロール血症に使用するモノクローナル抗体「エボロクマブ」】		総合診療	医学書院	東京	2023	33(6):664-669
岡崎啓明	コレステロール低下薬の最新エビデンス		糖尿病・内分泌プラクティス	創新社	東京	2023	1267-1273
岡崎 佐智子	日本人若年者の脂質異常症とその診療方針		Medical Practice	文光堂	東京	2023	40(1) : 87-93

黒田正幸、横手幸太郎	家族性LCAT 欠損症を対象としたex vivo 脂肪細胞遺伝子治療		遺伝子治療	株式会社エヌ・ディー・エス	東京	2023	p290-p296
岡崎啓明	フィブレート系薬、選択的PPAR α モジュレーター		臨床雑誌 内科	南江堂	東京	2023	131(4): 871-875
岡崎啓明	高TG血症の成因		メディカル・ビューポイント	医事出版社	東京	2023	44(3):2
岡崎啓明	臨床力を評価するリアルな内科診療の問題集		臨床力を評価するリアルな内科診療の問題集	南江堂	東京	2023	セクション011, 052, 073, 086, 105
若林徹治, 高橋孝, 岡崎啓明	低脂血症の診断と治療 動脈硬化性疾患予防のための脂質異常症診療ガイド2023年版		動脈硬化性疾患予防のための脂質異常症診療ガイド 2023年版 低脂血症の診断と治療	日本動脈硬化学会	東京	2023	
岡崎啓明	脂質異常症一高LDLコレステロール血症		今日の治療指針 2024年版	医学書院	東京	2024	
岡崎 佐 智子	日本人若年者の脂質異常症とその診療方針		Medical Practice	文光堂	東京	2023	40(1) : 87-93
吉田博	動脈硬化性疾患予防ガイドライン2022を踏まえた脂質異常法の検査		Medical Practice	文光堂	東京	2023	40: 33-39
多田隼人	動脈硬化		わかりやすい内科学第5版	文光堂	東京	2023	148-156
多田隼人	遺伝学から動脈硬化性疾患を考える		日本内科学会雑誌	日本内科学会	東京	2023	第112巻 第2号 194-201
多田隼人、高村雅之	高TG血症		循環器内科	医学書院	東京	2023	94: 10: 40-45

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Nohara A, Tada H, Ogura M, Okazaki S, Ono K, Shimano H, Daida H, Dobashi K, Hayashi T, Hori M, Matsuki K, Minamino T, Yokoyama S, Harada-Shiba M	Homozygous Familial Hypercholesterolemia	J Atheroscler Thromb	28	665-678	2021

Funabashi S, Kataoka Y, Hori M, Ogura M, Nakao Y, Nishimura K, Doi T, Nishikawa R, Tsuda K, Noguchi T, Harada-Shiba M.	Substantially elevated atherosclerotic risks in Japanese Severe Familial Hypercholesterolemia Defined by the International Atherosclerosis Society.	JACC Asia	1	245-255	2021
Omote K, Yokota I, Nagai T, Sakuma I, Nakagawa Y, Kamiya K, Iwata H, Miyauchi K, Ozaki Y, Hibi K, Hiro T, Fukumoto Y, Mori H, Hokimoto S, Ohashi Y, Ohtsu H, Ogawa H, Daida H, Iimuro S, Shimokawa H, Saito Y, Kimura T, Matsuzaki M, Nagai R, Anzai T	High-Density Lipoprotein Cholesterol and Cardiovascular Events in Patients with Stable Coronary Artery Disease Treated with Statins: An Observation from the REAL-CAD Study	J Atheroscler Thromb	29	50-68	2022
Michikura M, Ogura M, Hori M, Furuta K, Hosoda K, Harada-Shiba M	Achilles Tendon Softness as a New Tool for Diagnosing Familial Hypercholesterolemia	JACC Cardiovasc Imaging	14	1483-1485	2021
Kuyama N, Kataoka Y, Takegami M, Nishimura K, Harada-Shiba M, Hori M, Ogura M, Otsuka F, Asaumi Y, Noguchi T, Tsujita K, Yasuda S	Circulating Mature PCSK9 Level Predicts Diminished Response to Statin Therapy	J Am Heart Assoc	10	e019525	2021
Ishii T, Ogura M, Nakamori H, Hori M, Harada-Shiba M, Tamura K, Oyama K.	Switching from lipoprotein apheresis to evolocumab in FH siblings on hemodialysis: case reports and discussion	CEN Case Rep	10	592-597	2021
Yoshida H, Hirowatari Y, Ogura M, Harada-Shiba M	Current concept and residual issues of lipoprotein(a) determination for a cardiovascular risk factor	Eur J Clin Invest	52	e13700	2022
Tada H, Okada H, Nohara A, Yamagishi M, Takamura M, Kawashiri MA	Effect of Cumulative Exposure to Low-Density Lipoprotein-Cholesterol on Cardiovascular Events in Patients With Familial Hypercholesterolemia	Circ J	85	2073-2078	2021
Nomura A, Sato T, Tada H, Kannon T, Hosomichi K, Tsujiguchi H, Nakamura H, Takamura M, Tajima A, Kawashiri MA	Polygenic risk scores for low-density lipoprotein cholesterol and familial hypercholesterolemia	J Hum Genet	66	1079-108	2021

Tada H, Yamagami K, Kojima N, Shibayama J, Nishikawa T, Okada H, Nomura A, Usui S, Sakata K, Takamura M, Kawashiri MA	Prevalence and Impact of Apolipoprotein Eε4 on LDL Cholesterol Among Patients With Familial Hypercholesterolemia	Front Cardiovasc Med	8	625-652	2021
Tada H, Takamura M, Kawashiri MA	Familial Hypercholesterolemia: A Narrative Review on Diagnosis and Management Strategies for Children and Adolescents	Vasc Health Risk Manag	17	59-67	2021
Tada H, Okada H, Nomura A, Nohara A, Yamagishi M, Takamura M, Kawashiri MA	Prognostic impact of cascade screening for familial hypercholesterolemia on cardiovascular events	J Clin Lipidol	15	358-365	2021
Tada H, Okada H, Nomura A, Usui S, Sakata K, Nohara A, Yamagishi M, Takamura M, Kawashiri MA	Clinical Diagnostic Criteria of Familial Hypercholesterolemia - A Comparison of the Japan Atherosclerosis Society and Dutch Lipid Clinic Network Criteria	Circ J	85	891-897	2021
Kawame H, Fukushima A, Fuse N, Nagami F, Suzuki Y, Sakurai-Yageta M, Yasuda J, Yamaguchi-Kabata Y, Kinoshita K, Ogishima S, Takai T, Kuriyama S, Hozawa A, Nakaya N, Nakamura T, Minogishi N, Sugawara J, Suzuki K, Tomita H, Urano A, Kobayashi T, Aizawa Y, Tokutomi T, Yamamoto K, Ohneda K, Kure S, Aoki Y, Katagiri H, Ishigaki Y, Sawada S, Sasaki M, Yamamoto M	The return of individual genomic results to research participants: design and pilot study of Tohoku Medical Megabank Project	J Hum Genet	67	9-17	2021
Kuroda M, Bujo H, Yokote K, Murano T, Yamaguchi T, Ogura M, Ikewaki K, Koseki M, Takeuchi Y, Nakatsuka A, Hori M, Matsuki K, Miida T, Yokoyama S, Wada J, Harada-Shiba M	Current Status of Familial LCAT Deficiency in Japan	J Atheroscler Thromb	28	679-691	2021
Yamada Y, Sugi K, Gataste Y, Senbonmatsu T, Inoue I, Fukushima K, Iguchi A, Nakajima H, Muramatsu T, Nakano S, Tada H	Premature Acute Myocardial Infarction in a Young Patient With Sitosterolemia	CJC Open	3	1085-1088	2021

Koseki M, Yamashita S, Ogura M, Ishigaki Y, Ono K, Tsukamoto K, Hori M, Matsuki K, Yokoyama S, Harada-Shiba M. Committee on Primary Dyslipidemia under the Research Program on Rare and Intractable Disease of the Ministry of Health, Labour and Welfare of Japan	Current Diagnosis and Management of Takayangi Disease	J Atheroscler Thromb	28	802-810	2021
Okazaki H, Gotoda T, Ogura M, Ishibashi S, Inagaki K, Daida H, Hayashi T, Hori M, Masuda D, Matsuki K, Yokoyama S, Harada-Shiba M on behalf of the Committee on Primary Dyslipidemia under the Research Program on Rare and Intractable Disease of the Ministry of Health, Labour and Welfare of Japan	Current Diagnosis and Management of Primary Chylomicronemia	J Atheroscler Thromb	28	883-90	2021
Sai E, Shimada K, Aikawa T, Aoshima C, Takamura K, Hiki M, Yokoyama T, Miyazaki T, Fujimoto S, Konishi H, Hirano K, I, Daida H, Minamino T	Triglyceride Deposit Cardiomyovascularopathy with Massive Myocardial Triglyceride which Was Proven Using Proton-magnetic Resonance Spectroscopy	Intern Med	60	1217-1220	2021
Yokote K, Yamashita S, Arai H, Araki E, Matsushita M, Nojima T, Suganami H, Ishibashi S	Effects of pemafibrate on glucose metabolism markers and liver function tests in patients with hypertriglyceridemia: a pooled analysis of six phase 2 and phase 3 randomized double-blind placebo-controlled clinical trials	Cardiovasc Diabetol	20	96	2021
Koyama S, Sekijima Y, Ogura M, Hori M, Matsuki K, Miida T, Harada-Shiba M; Committee on Primary Dyslipidemia under the Research Program on Rare and Intractable Disease of the Ministry of Health, Labour and Welfare of Japan	Cerebrotendinous Xanthomatosis: Molecular Pathogenesis, Clinical Spectrum, Diagnosis, and Disease-Modifying Treatments	J Atheroscler Thromb	28	905-925	2021

Takahashi M, Okazaki H, Ohashi K, Ogura M, Ishibashi S, Okazaki S, Hirabayama S, Hori M, Matsuki K, Yokoyama S, Harada-Shiba M on behalf of the Committee on Primary Dyslipidemia under the Research Program on Rare and Intractable Disease of the Ministry of Health, Labour and Welfare of Japan	Current Diagnosis and Management of Abnormal Lipoproteinemia	J Atheroscler Thromb	28	1009-1019	2021
Takahashi M, Ozaki N, Nagashima S, Wakabayashi T, Iwamoto S, Ishibashi S	Normal plasma apoB48 despite the virtual absence of apoB100 in a compound heterozygote with novel mutations in the MTP gene	J Clin Lipidol	15	569-573	2021
Nohara A, Tada H, Ogura M, Okazaki S, Ono K, Shimano H, Daida H, Dobashi K, Hayashi T, Hori M, Matsuki K, Minamino T, Yokoyama S, Harada-Shiba M	Homozygous Familial Hypercholesterolemia	J Atheroscler Thromb	28	665-678	2021
Tada H, Nomura A, Ogura M, Ikewaki K, Ishigaki Y, Inagaki K, Tsukamoto K, Dobashi K, Nakamura K, Hori M, Matsuki K, Yamashita S, Yokoyama S, Kawashiri MA, Harada-Shiba M	Diagnosis and Management of Sitosterolemia 2021	J Atheroscler Thromb	28	791-801	2021
Michikura M, Hori M, Ogura M, Hosoda K, Harada-Shiba M	The impact of gene variants on the thickness and softness of the Achilles tendon in familial hypercholesterolemia	Atherosclerosis	358	41-46	2022
Funabashi S, Kataoka Y, Hori M, Ogura M, Doi T, Noguchi T, Harada-Shiba M	Characterization of Polyvascular Disease in Heterozygous Familial Hypercholesterolemia: Its Association With Circulating Lipoprotein(a) Levels	J Am Heart Assoc	11	e025232	2022

Harada-Shiba M, Koezuka R, Makino H, Ogura M	Gradual dose Titration of Lomitapide may Prevent Therapeutic Delays in Patients with Homozygous Familial Hypercholesterolemia	J Atheroscler Thromb	30	203-205	2023
Hori M, Hasegawa Y, Hayashi Y, Nakagami T, Harada-Shiba M	Acute Cholesterol-Lowering Effect of Exendin-4 in Ldlr ^{-/-} and C57BL/6J Mice	J Atheroscler Thromb	30	74-86	2023
Harada-Shiba M	The Roles of Genetic Analysis in the Diagnosis of Pediatric Patients with Familial Hypercholesterolemia	J Atheroscler Thromb	29	575-576	2022
Hori M, Takahashi A, Hosoda K, Harada-Shiba M	Identification of a novel large duplication (exon2_6dup): copy number variation in the LDLR gene in a large family with familial hypercholesterolemia by whole-genome sequencing	J Clin Lipidol	16	167-172	2022
Tromp TR, Hartgers ML, Hovingh GK, Vallejo-Vaz AJ, Ray KK, Soran H, Feenstra C, Reiberger T, Bertolini S, Harada-Shiba M, Blom DJ, Raal FJ, Cuchel M; Homozygous Familial Hypercholesterolaemia International Clinical Collaborators	Worldwide experience of homozygous familial hypercholesterolaemia: a retrospective cohort study	Lancet	399	719-728	2022
Kataoka Y, Funabashi S, Doi T, Harada-Shiba M	How Can We Identify Very High-Risk Heterozygous Familial Hypercholesterolemia?	J Atheroscler Thromb	29	795-807	2022

Michikura M, Ogura M, Hori M, Matsuki K, Makino H, Hosoda K, Harada-Shiba M	Association between Achilles Tendon Softness and Atherosclerotic Cardiovascular Disease in Patients with Familial Hypercholesterolemia	J Atheroscler Thromb	29	1603-1612	2022
Yamashita S, Masuda D, Harada-Shiba M, Arai H, Bujo H, Ishibashi S, Daida H, Koga N and Oikawa S	Effectiveness and Safety of Lipid-Lowering Drug Treatments in Japanese Patients with Familial Hypercholesterolemia: Familial Hypercholesterolemia Expert Forum (FAME) Study	J Atheroscler Thromb	29	608-638	2022
Tada H, Kurashina T, Ogura M, Takegami M, Miyamoto Y, Arai H, Harada-Shiba M and Ishibashi S	Prospective Registry Study of Primary Dyslipidemia (PROLIPID): Rationale and Study Design	J Atheroscler Thromb	29	953-969	2022
Tada H, Hori M, Matsuki K, Ogura M, Nohara A, Kawashiri MA and Harada-Shiba M	Achilles Tendon Thickness Assessed by X-ray Predicting a Pathogenic Mutation in Familial Hypercholesterolemia Gene	J Atheroscler Thromb	29	816-824	2022
Ogura M, Harada-Shiba M, Masuda D, Arai H, Bujo H, Ishibashi S, Daida H, Koga N, Oikawa S and Yamashita S	Factors Associated with Both Carotid Atherosclerosis and Achilles Tendon Thickness in Japanese Patients with Familial Hypercholesterolemia: A Subanalysis of the Familial Hypercholesterolemia Expert Forum (FAME) Study	J Atheroscler Thromb	29	906-922	2022
Nishikawa R, Furuhashi M, Hori M, Ogura M, Harada-Shiba M, Okada T, Koseki M, Kujiraoka T, Hattori H, Ito R, Muranaka A, Kokubu N and Miyaura T	A Resuscitated Case of Acute Myocardial Infarction with both Familial Hypercholesterolemia Phenotype Caused by Possibly Oligogenic Variants of the PCSK9 and ABCG5 Genes and Type I CD36 Deficiency	J Atheroscler Thromb	29	551-557	2022

Harada-Shiba M, Ako J, Hirayama A, Nakamura M, Nohara A, Sato K, Murakami Y, Koshida R, Ozaki A and Arai H	Familial Hypercholesterolemia in Patients with Acute Coronary Syndrome: Genetic Insights from EXPLOR-E-J	J Atheroscler Thromb	29	1201-1212	2022
Yokoyama S.	Measurement of Achilles Tendon Thickness is a Key for International Harmonization in Clinical Diagnosis of Familial Hypercholesterolemia	J Atheroscler Thromb	29	814-815	2022
Yokoyama S	Finding Importance for Universal Screening of Familial Hypercholesterolemia	J Atheroscler Thromb	29	808-810	2022
Arai H, Bujo H, Masuda D, Ishibashi T, Nakagawa S, Tanabe K, Kagimura T, Kang HJ, Kim MH, Sung J, Kim SH, Kim CH, Park JE, Ge J, Oh BH, Kita T, Saito Y, Fukushima M, Matsuzawa Y, Yamashita S	Integrated Analysis of Two Probucol Trials for the Secondary Prevention of Atherosclerotic Cardiovascular Events: PROSPECTIVE and IMPACT	J Atheroscler Thromb	29	850-865	2022
Ishii J, Kashiwabara K, Ozaki Y, Takahashi H, Kitagawa F, Nishimura H, Ishii H, Iimuro S, Kawai H, Muramatsu T, Naruse H, Iwata H, Tanizawa-Motoyama S, Ito H, Watanabe E, Matsuyama Y, Fukumoto Y, Sakuma I, Nakagawa Y, Hibi K, Hiro T, Hokimoto S, Miyaochi K, Ohtsu H, Izawa H, Ogawa H, Daida H, Shimokawa H, Saito Y, Kimura T, Matsuzaki M, Nagai R	Small Dense Low-Density Lipoprotein Cholesterol and Cardiovascular Risk in Statin-Treated Patients with Coronary Artery Disease	J Atheroscler Thromb	29	1458-1474	2022

Fukase T, Dohi T, Nishio R, Takeuchi M, Takahashi N, Chikata Y, Endo H, Doi S, Nishiyama H, Okai I, Iwata H, Okazaki S, Miyauchi K, Daida H, Minamino T	Combined impacts of low apolipoprotein A-I levels and reduced renal function on long-term prognosis in patients with coronary artery disease undergoing percutaneous coronary intervention	Clin Chim Acta	536	180-190	2022
Wakabayashi K, Suzuki H, Fukumoto Y, Obara H, Kakuma T, Sakuma I, Kimura T, Iimuro S, Daida H, Shimokawa H, Nagai R	Comorbidities Associated With Residual Cardiovascular Risk in Patients With Chronic Coronary Syndrome Receiving Statin Therapy - Subanalysis of the REAL-CAD Trial	Circ Rep	4	422-428	2022
Takahashi D, Wada H, Oigita M, Yasuda K, Nishio R, Takeuchi M, Shitara J, Tsuboi S, Dohi T, Suwa S, Miyauchi K, Daida H, Minamino T	Impact of Lipoprotein(a) as a Residual Risk Factor in Long-Term Cardiovascular Outcomes in Patients With Acute Coronary Syndrome Treated With Statins	Am J Cardiol	168	11-16	2022
Matsunaga K, Mizobuchi A, Ying Fu H, Ishikawa S, Tada H, Kawashiri MA, Yokota I, Sasaki T, Ito S, Kunikata J, Iwase T, Hirao T, Yokoyama K, Hoshikawa Y, Fujisawa T, Dobashi K, Kusaka T, Minamino T	Universal Screening for Familial Hypercholesterolemia in Children in Kagawa, Japan	J Atheroscler Thromb	29	839-849	2022
Tada H, Kojima N, Yamagami K, Nomura A, Nohara A, Usui S, Sakata K, Fujino N, Takamura M, Kawashiri MA	Effects of Different Types of Pathogenic Variants on Phenotypes of Familial Hypercholesterolemia	Front Genet	13	872056	2022
Nagahara K, Nishibukuro T, Ogiwara Y, Ikegawa K, Tada H, Yamagishi M, Kawashiri MA, Ochi A, Toyoda J, Nakano Y, Adachi M, Mizuno K, Hasegawa Y, Dobashi K	Genetic Analysis of Japanese Children Clinically Diagnosed with Familial Hypercholesterolemia	J Atheroscler Thromb	29	667-677	2022

Okada H, Tada H, Nomura A, Nohara A, Okeie K, Nozue T, Michishita I, Takamura M, Takemura H, Kawashiri MA	Whole Exome Sequencing Insufficient for a Definitive Diagnosis of a Patient with Compound Heterozygous Familial Hypercholesterolemia	Intern Med	61	2883-2889	2022
Aso M, Yamamoto TT, Kuroda M, Wada J, Kubota Y, Ishikawa K, Maezawa Y, Teramoto N, Tawada A, Asada S, Aoyagi Y, Kirinashizawa M, Onitake A, Matsuura Y, Yasunaga K, Konno S, Nishino N, Yamamoto M, Miyoshi J, Kobayashi N, Tanio M, Ikeuchi T, Igari H, Mitsukawa N, Hanaoka H, Yokote K, Saito Y	First-in-human autologous implantation of genetically modified adipocytes expressing LCAT for the treatment of familial LCAT deficiency	Heliyon	8	e11271	2022
Noda K, Hattori Y, Hori M, Nakaoku Y, Tanaka A, Yoshimoto T, Nishimura K, Yokota T, Harada-Shiba M, Ihara M	Amplified Risk of Intracranial Artery Stenosis/Occlusion Associated With RNF213 p.R4810K in Familial Hypercholesterolemia	JACC: Asia	3	625-633	2023
Cuchel M, Raal FJ, Hegele RA, Al-Rasadi K, Arcan M, Averna M, Bruckert E, Freiburger T, Gaudet D, Harada-Shiba M, Hudgins LC, Kayikcioglu M, Masana L, Parhofer KG, Roeters van Lennep JE, Santos RD, Stroes ESG, Watts GF, Wiegman A, Stock JK, Tokgözoğlu LS, Catapano AL, Ray KK	2023 Update on European Atherosclerosis Society Consensus Statement on Homozygous Familial Hypercholesterolaemia: new treatments and clinical guidance	Eur Heart J	44	2277-2291	2023
Ishibashi Y, Yoshida H, Kotani K, Akiyama Y, Fujii H, Harada-Shiba M, Ishida T, Ishigaki Y, Kabata D, Kihara Y, Kurisu S, Masuda D, Matoba T, Matsuki K, Matsumura T, Mori K, Nakagami T, Nakazato M, Taniuchi S, Ueno H, Yamashita S, Yano S, Yoshida H, Tetsuo S.	Serum Values of Cholesterol Absorption and End Synthesis Biomarkers in Japanese Healthy Subjects: The CASCHE Study HEALTHY Analysis..	J Atheroscler Thromb	30	531-557	2023

Harada-Shiba M, Arai H, Ohmura H, Okazaki H, Sugiyama D, Tada H, Dobashi K, Matsuki K, Minamoto T, Yamashita S, Yokokote K	Guidelines for the Diagnosis and Treatment of Adult Familial Hypercholesterolemia 2022	J Atheroscler Thromb	30	558-586	2023
Murai K, Fujino M, Harada-Shiba M, Yasuda S	Spontaneous rupture of Achilles tendon xanthomas in a case of familial hypercholesterolaemia	Lancet	401	140	2023
Hori M, Takahashi A, Hosoda K, Ogura M and Harada-Shiba M	A Low-Frequency APOLB p.(Pro955Ser) Variant Contributes to the Severity of Variability in Familial Hypercholesterolemia	Am J Clin Endocrinol Metab	108	422-432	2023
Harada-Shiba M, Koezuka R, Makino H and Ogura M	Gradual dose Titration of Lomitapide may Prevent Therapeutic Delays in Patients with Homozygous Familial Hypercholesterolemia	J Atheroscler Thromb	30	203-205	2023
Kawashiri MA, Tada H	Your Foot Can Help Predict Your Cardiovascular Risk	J Atheroscler Thromb	30	440-442	2023
Takeji Y, Tada H, Ogura M, Nohara A, Kawashiri MA, Yamashita S, Harada-Shiba M; Committee on Primary Dyslipidemia under the Research Program on Rare and Intractable Disease of the Ministry of Health, Labor, and Welfare of Japan	Clinical Characteristics of Homozygous Familial Hypercholesterolemia in Japan: A Survey Using a National Database	JACC: Asia	3	881-891	2023

Ogura M	Is High-Density Lipoprotein Functionality Useful as a Residual Risk Marker for Familial Hypercholesterolemia?	Circ J	87	813-814	2023
Tada H, Kojima N, Yamagami K, Nomura A, Nohara A, Usui S, Sakata K, Hayashi K, Fujino N, Takamura M, Kawashiri MA	Coronary artery calcium among patients with heterozygous familial hypercholesterolemia	Eur Heart J Open	3	oead046	2023
Tada H, Nomura A, Nohara A, Usui S, Sakata K, Hayashi K, Fujino N, Takamura M, Kawashiri MA	Attainment of the low-density lipoprotein cholesterol treatment target and prognosis of heterozygous familial hypercholesterolemia	Atherosclerosis	371	61-66	2023
Tada H, Okada H, Nohara A, Toh R, Harada A, Murakami K, Iino T, Nagao M, Ishida T, Hirata KI, Takamura M, Kawashiri MA	Impact of High-Density Lipoprotein Function, Rather Than High-Density Lipoprotein Cholesterol Level, on Cardiovascular Disease Among Patients With Familial Hypercholesterolemia	Circ J	87	806-812	2023
Kojima N, Tada H, Nomura A, Usui S, Sakata K, Hayashi K, Nohara A, Inanazu A, Kawashiri MA, Takamura M	Putative Pathogenic Variants of ABCG5 and ABCG8 of Sitosterolemia in Patients With Hyper-Low-Density Lipoprotein Cholesterol	J Lipid Atheroscler	13	53-60	2024
Nakadoi T, Katsuyama E, Matsumoto K, Shidara K, Hirose K, Nawachi S, Asano Y, Katayama Y, Miyawaki Y, Katsuyama T, Takano-Narazaki M, Matsumoto Y, Sada K, E, Tada H, Wada J	A case of sitosterolemia-caused systemic large-vessel stenosis mimicking Takayasu arteritis in which FDG-PET provided a clue for the differential diagnosis	Rheumatol Adv Pract	7	rkad096	2023

Tada H, Nohara A, Usui S, Sakata K, Kawashiri MA, Takamura M	Impact of the severe familial hypercholesterolemia status on atherosclerotic risks	Sci Rep	13	19782	2023
Tada H, Kaneko H, Suzuki Y, Okada A, Takeda N, Fujiu K, Morita H, Akano J, Node K, Takeji Y, Takamura M, Yasunaga H, Komuro I	Familial hypercholesterolemia is related to cardiovascular diseases, heart failure and atrial fibrillation. Results from a population-based study	Eur J Clin Invest	54	e14119	2024
Takahashi M, Okazaki H, Tada H, Ishibashi S	A case of cerebrotendinous xanthomatosis with massive xanthomas but without a considerable increase in serum cholestanol levels	J Clin Lipidol	17	834-838	2023
Nomura A, Okada H, Nohara A, Kawashiri MA, Takamura M, Tada H	Impact of providing genetics-based future cardiovascular risk on LDL-C in patients with familial hypercholesterolemia	J Clin Lipidol	17	622-632	2023
Yoshida A, Aoyama K, Yamaguchi N, Suzuki A, Mizuno H, Tada H, Saito H S	An infant with a heterozygous variant of ABCG5 presented with hypercholesterolemia only during breastfeeding	Clin Pediatr Endocrinol	32	114-118	2023
Tada H, Kojima N, Yamagami K, Nomura A, Nohara A, Usui S, Sakata K, Hayashi K, Fujino N, Takamura	Impact of Healthy Lifestyle in Patients With Familial Hypercholesterolemia	JACC: Asia	3	152-160	2023

Tanaka M, Takase S, Ishiura H, Yamauchi T, Okazaki S, Okazaki H	A novel homozygous nonsense variant of LMF1 in pregnancy-induced hypertriglyceridemia with acute pancreatitis	J Clin Lipidol	17	327-331	2023
Terada C, Oh K, Tsubaki R, Chan B, Aibara N, Ohyama K, Shibata MA, Wada T, Harada-Shiba M, Yamayoshi A, Yamamoto T	Dynamic and static control of the off-target interactions of antisense oligonucleotides using toehold chemistry	Nat Commun	14	7972	2023