

令和5年3月16日

「遺伝性高コレステロール血症に関わる遺伝子の解析」に関する研究にて遺伝子解析を実施した患者さん・ご家族様へ

当院では以下の臨床研究を実施しております。この研究は上記の研究でご提供いただいた方の血液や情報から得られた研究データをまとめるものです。このたび、新たに名古屋大学ならびに金沢大学、島根大学と共同で研究を行うことになりました。共同研究のために、新たな検査などは行いません。この案内をお読みになり、ご自身またはご家族がこの研究の対象者にあたると思われる方で、ご質問がある場合、またはこの研究に試料や情報を使ってほしくないとのご意思がある場合は、遠慮なく下記の担当者までご連絡ください。ただし、すでに解析を終了している場合には、研究データから情報を削除できない場合がありますので、ご了承ください。

対象となる方

- ①国立循環器病研究センターにて、2006年1月～2020年3月の間で「遺伝性高コレステロール血症に関わる遺伝子の解析」に関する研究において遺伝子解析を実施した方
- ②公益財団法人ヘルスサイエンスセンター島根にて、2000年12月～2011年9月に脳ドックを受診して頭部MRIを撮影した方

研究課題名

遺伝性高コレステロール血症に関わる遺伝子の解析

研究組織

研究代表者：

国立循環器病研究センター研究所病態ゲノム医学部 高橋篤

(2020年3月まで：病態代謝部 斯波真理子)

共同研究機関：

東北大学病院・糖尿病代謝内科 医局長 石垣 泰

京都府立医科大学・小児科 学内講師 小坂喜太郎

舞鶴医療センター・小児科 医師 杉本 哲

大阪医科薬科大学医学部教育機構 診療准教授 寺崎文生

自治医科大学・内分泌代謝部門 教授 石橋 俊

財団法人 大原総合病院 小児科部長 鈴木重雄

東京大学附属病院・糖尿病代謝内科 特任准教授 岡崎啓明

福岡大学医学部臨床検査医学講座 教授 松永 彰

福岡大学医学部心臓血管内科学講座 主任教授 朔 啓二郎

岡山大学腎・免疫・代謝内分泌内科学 教授 和田 淳
一宮西病院 循環器内科 医長 田中伸享
平塚市民病院 小児科 医長 土岐 真智子
兵庫医科大学 小児科学 主任教授 竹島 泰弘
名古屋大学環境医学研究所内分泌代謝分野 教授 林良敬
金沢大学附属病院循環器内科 助教 多田隼人
島根大学附属病院内科学第三 教授 長井篤

研究の目的

家族性高コレステロール血症に関わる遺伝子解析結果と臨床情報との関連を調べ、新しい遺伝子の異常が家族性高コレステロール血症の病態にどのように関わるかを明らかにします。また、新しい診断基準の作成にも役立てます。

家族性高コレステロール血症における脳血管障害のリスクについて明らかにするために、島根大学から提供される公益財団法人ヘルスサイエンスセンター島根の脳ドック受診者さんの情報と家族性高コレステロール血症の患者さんの情報について比較・解析を行います。

利用する試料・情報

- ① 国立循環器病研究センター：DNA、残余血液、ゲノム情報、診療情報（年齢、性別、居住地域、家族歴、既往歴、血清脂質値、冠危険因子、糖代謝マーカー、BMI、皮膚及び腱黄色腫の有無、アキレス腱肥厚の有無やその厚み・柔らかさ、内服薬の内容、他の動脈硬化性疾患及び心血管イベント発生有無・発生日。血管内イメージング(血管内超音波装置、光干渉断層計、近赤外線スペクトロスコピー)を施行した症例においては、プラーク容積指標、プラーク微細構造指標、脂質プラーク成分指標を収集。)。
- ② 公益財団法人ヘルスサイエンスセンター島根：年齢、性別、生活習慣病の有無（高血圧、糖尿病、脂質異常症）、心疾患の既往、嗜好歴（喫煙、飲酒）、生存の有無、観察期間（～2011年12月）における脳血管イベント（脳卒中病型、発症日）、血圧（収縮期、拡張期）、血液検査（血糖、HbA1c、総コレステロール、中性脂肪、HDLコレステロール、LDLコレステロール）、心電図、頭部MRI所見、内服薬の内容。

すべての試料・情報は個人の識別ができない状態とされております。

・名古屋大学（研究責任者：環境医学研究所内分泌代謝分野 教授 林良敬）への国立循環器病研究センターで得られた研究試料・情報の提供

提供試料：DNA

提供データ：ゲノム・診療情報

・金沢大学（研究責任者：附属病院循環器内科 助教 多田隼人）への国立循環器病研究センターで得られた研究情報の提供

提供データ：本研究にて2019年12月までに遺伝子診断された方の診療情報

・島根大学（研究責任者：島根大学内科学第三 教授 長井篤）からの研究情報の提供

提供データ：公益財団法人ヘルスサイエンスセンター島根の脳ドック情報（上記）
島根大学から提供を受けた情報は名古屋大学、金沢大学へは提供しません。

研究期間

2022年8月18日より2026年3月31日まで（予定）

個人情報の取り扱い

お名前、ご住所などの個人を特定する情報につきましては厳重に管理を行い、学会や学術雑誌等で公表する際には、個人が特定できないような形で使用いたします。

情報を主機関に提供する手段として、パスワードロックされたエクセルシートの電子的配信によって個人を特定できない状態で提供いたします。

問合せ先

①国立循環器病研究センター研究所 分子病態部 斯波 真理子
病態ゲノム医学部 高橋 篤

電話 06-6170-1070(代表)

②島根大学内科学第三 和田 靖子

電話 0853-20-2198