

## 現在、心不全では、バイオバンクご協力者からいただきました

### 試料・診療情報等を使って、下記の研究課題を実施しています。

この研究課題の詳細についてお知りになりたい方は、下記の研究内容の問い合わせ担当者まで直接お問い合わせください。この研究ではご提供していただいた試料等を用いて解析し、データとしてまとめるものであり、ご本人またはご家族の健康に関する新たな結果が得られるものではありません。なお、この研究課題の研究対象者に該当すると思われる方の中で、ご自身がバイオバンクに提供された試料・診療情報等を「この研究課題に対しては利用して欲しくない」と思われた場合には、バイオバンク事務局（末尾）にてそのお申し出を受け付けておりますので、ご参加時にお渡ししました協力意思（同意）の撤回書をバイオバンク事務局までご提出いただくか、もしくはバイオバンク事務局までその旨ご連絡下さい。

#### 【研究課題名】

僧帽弁逸脱症候群の病態解明のための総合ゲノムオミックス解析と臨床研究

#### 【研究対象者】

2019年7月1日～2025年11月30日までの間に、当院に外来または入院加療を行った18歳以上の患者様のうち、僧帽弁逸脱症候群を伴うBarlow病の患者さん。

#### 【利用している試料・診療情報等】

（試料）血漿 500  $\mu$ l、DNA 5  $\mu$ g（追加分も含めて最大 10  $\mu$ g）、僧帽弁組織標本 FFPE 標本

（情報）全ゲノム解析データ

（診療情報等）

- 1) 基本データ：登録日、生年月日・年齢、性別、身長、体重、Body mass index、Body surface area、収縮期血圧、拡張期血圧、心拍数
- 2) 併存症有無、併存疾患名、心不全入院の既往、1年以内の心不全入院の既往、EF40%以下の指摘、心房細動、慢性閉塞性肺疾患、睡眠時無呼吸症、経皮的冠動脈インターベンションの既往、不整脈アブレーションの既往、心臓手術の既往、デバイス植え込み、心臓リハビリへの参加
- 3) 内服歴：処方日、アンジオテンシン変換酵素阻害薬またはアンジオテンシンⅡ受容体拮抗薬、アンジオテンシン受容体ネプリライシン阻害薬、 $\beta$ 遮断薬、ミネラルコルチコイド受容体拮抗薬、ナトリウム・グルコース共輸送体 2 (SGLT2)阻害薬、ループ利尿薬、サイアザイド利尿薬、トルバプタン、ピモベンダン、強心薬、ベルイシグアト、カルシウム拮抗薬、イバブラジン、スタチン、GLP1 製剤、アミオダロン、イバブラジン
- 4) 血液検査：検査日 末梢血算：白血球数、リンパ球、好中球、ヘモグロビン、ヘマトクリット、血小板、RDW、血液生化学：総蛋白、アルブミン、総ビリルビン、直接ビリルビン、AST、ALT、BUN、クレアチニン、eGFR、 $\gamma$ -GTP、ALP、コリンエステラーゼ、LDH、カルシウム、ナトリウム、カリウム、クロール、CRP、空腹時血糖、HbA1c、トロポニン I もしくは T、TSH、FT3、FT4、BNP もしくは NT-proBNP、LDL コレステロール、中性脂肪、HDL コレステロール、総コレステロール、尿酸 (UA)、Fe、フェリチン、TIBC、UIBC、APTT、PT、PT-INR、D ダイマー、尿検査、潜血、白血球エステラーゼ、沈査白血球
- 5) 経胸壁心エコー検査：検査日、血圧、脈拍、検査時のリズム、左室拡張末期径 (LVDd)、左室収縮末期径 (LVDs)、左室駆出率 (LVEF)、左室拡張末期容積 (EDV)、左室収縮末期容積 (ESV)、心室中隔壁厚 (IVST)、左室後壁厚 (LVPWT)、左室収縮能 (visual・Teichholz 法・m-Simpson 法)・左房径 (LAD)、左房容積 (LAV)、左房容積係数 (LAVI)、左室流出路径・左室流出路速度時間積分値・1 回拍出量・1 回拍出係数・心拍出量・心係数・左室流入血流速度 (拡張早期 E 波速度・拡張後期 A 波速度、E 波減衰時間・E/A)・肺静脈血流速度 (収縮期 S 波速度・拡張期 D 波速度)・組織ドプラ (僧帽弁輪移動速度 (中隔・側壁においてそれぞれ拡張早期 e' 波、拡張後期 a' 波)、平均 e'、平均 E/e'、三尖弁輪移動速度 (収縮期 s' 波)・右室拡張末期径 (RVDd)、

#### 【バイオバンクでの試料・診療情報等の取扱い】

バイオバンクでは、お預かりした試料や診療情報等には特定の個人を直ちに識別できないよう加工を行い、ご協力者の方の氏名や住所などが特定できない形にしたうえで、センター倫理委員会の承認を受けた各研究課題に対して払い出しを行っております。

バイオバンクでの取扱いの詳細をお知りになりたい方は、下記バイオバンク事務局までお問い合わせください。

【バイオバンク事務局】（応対可能時間：平日 9 時～16 時）

電話：06-6170-1070（内線 21050）

E メール：biobank-jimu@ml.ncvc.go.jp

三尖弁輪収縮期移動距離 (TAPSE)、右室内腔面積変化率 (RVFAC)、右室流出路駆出血流波形(加速時間 AcT/駆出時間 ET)・大動脈弁閉鎖不全症 (AR)の重症度・僧帽弁閉鎖不全症 (MR)の重症度/定量指標・三尖弁閉鎖不全症 (TR)の重症度・肺動脈弁閉鎖不全症 (PR)の重症度、三尖弁収縮期右室-右房間圧較差 (TRPG)、下大静脈の短径と長径、下大静脈の呼吸性変動、診断名 (Diagnosis)。弁逆流がある場合は、機序・定量評価(逆流流量・有効逆流弁口面積・逆流率)。弁狭窄がある場合は、機序・最大血流速度・圧較差(最大・平均)・弁口面積。弁形態の有無(弁尖数・弁変性の有無・疣腫(vegetation)の有無、僧帽弁は弁輪石灰化の有無)、腱索断裂の有無。乳頭筋-弁尖間距離。MAD (Mitral annular disjunction)および TAD(tricuspid annular disjunction)の有無。三尖弁における弁輪サイズ・形態・動態、三尖弁逆流容量、三尖弁弁尖容量、三尖弁逸脱容量。

- 6) 12 誘導心電図、CT 検査、MRI 検査、心臓核医学検査、冠動脈造影検査、右心カテーテル検査
- 7) イベント：発生日、全死亡およびその死因、心血管死亡、致死的不整脈の発生およびその内訳
- 8) 病理組織所見(僧帽弁手術時の摘出標本)

#### 【試料・診療情報の管理責任者】

国立循環器病研究センター 理事長 大津 欣也

#### 【利用の目的】

僧帽弁逸脱症候群の中で Barlow 病は遺伝子変異が関与する病気であり、突然死を含めた不整脈性僧帽弁逸脱症候群に関与しているのではないか、という仮説を検証するため、原因遺伝子の更なる究明および病理・組織学的な病態解明、臨床像を包括的に解明することを目的としています。

#### 【遺伝子解析研究】（有）

#### 【外部機関への情報等の提供】なし

#### 【利用期間】研究許可日より 2028 年 12 月 31 日（予定）

#### 【研究責任者、および、研究内容の問い合わせ担当者】

国立循環器病研究センター心不全部 北井豪 電話 06-6170-1070(代表) (応対可能時間: 平日 9 時～16 時)

#### 【この研究の結果について】

本研究で得られる結果は、健康状態を評価するための情報として精度や確実性が現段階では十分でないため、お伝えしません。

【委託機関】以下の委託機関に血漿または DNA を提供します。提供する際は、あなたのお名前等は記載せず、個人を直接特定できないようにします。

- ① フォーネスライフ㈱  
委託する業務：プロテオーム解析、提供する試料：血漿、提供方法：郵送／宅配
- ② タカラバイオ  
委託する業務：全ゲノム解析、提供する試料：DNA、提供方法：郵送／宅配

#### 【バイオバンクでの試料・診療情報等の取扱い】

バイオバンクでは、お預かりした試料や診療情報等には特定の個人を直ちに識別できないよう加工を行い、ご協力者の方の氏名や住所などが特定できない形にしたうえで、センター倫理委員会の承認を受けた各研究課題に対して払い出しを行っております。

バイオバンクでの取扱いの詳細をお知りになりたい方は、下記バイオバンク事務局までお問い合わせください。

【バイオバンク事務局】（応対可能時間：平日 9 時～16 時）

電話：06-6170-1070（内線 21050）

E メール：biobank-jimu@ml.ncvc.go.jp