

令和8年2月1日

①「家族性高コレステロール血症に関わる新規遺伝子の同定及び発症機構に関する研究」、②「遺伝性高コレステロール血症に関わる遺伝子の解析」に関する研究にて血液試料を、③家族性高コレステロール血症に関わる新規原因/関連遺伝子変異の同定と機能解析」にてゲノム・診療情報をご提供いただいた患者さん・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三重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 2013年1月～2020年3月の間で「家族性高コレステロール血症に関わる新規遺伝子の同定及び発症機構に関する研究」に関する研究において血液試料をご提供いただいた方
- ② 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
- ③ 2024年3月～2025年3月の間で「家族性高コレステロール血症に関わる新規原因/関連遺伝子変異の同定と機能解析」（研究代表者：名古屋大学 環境医学研究所 教授 林 良敬）に関する研究において遺伝子解析を実施した方

#### 研究課題

家族性高コレステロール血症に関わる新規遺伝子の同定及び発症機構に関する研究

#### 研究責任者

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)

#### 研究の目的

頂いた血液から DNA を抽出し、家族性高コレステロール血症に関わる新しい遺伝子を探索し、その遺伝子について実験的に検証し、家族性高コレステロール血症の新しい治療法の開発を目指します

## 利用する試料・情報

①DNA、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、アキレス肥厚の有無やその厚み、内服薬の内容、他の動脈硬化性疾患の有無）。すべての試料・情報は匿名化されております。

②DNA、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、アキレス肥厚の有無やその厚み、内服薬の内容、他の動脈硬化性疾患の有無）。すべての試料・情報は匿名化されております。

③ゲノム・診療情報。すべての情報は匿名化されております。

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  
研究試料・情報の提供

提供試料：DNA 及び残余血液

提供データ：ゲノム・診療情報

提供方法：宅配便

三重大学（研究責任者：三重大学大学院医学系研究科環境分子医学分野 教授  
堀美香）への研究試料・情報の提供

提供試料：DNA 及び残余血液

提供データ：ゲノム・診療情報

提供方法：宅配便

生体試料・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

研究期間

研究許可日より2030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。

問合せ先

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)