

2025年4月28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

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 講師 堀美香)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

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

①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

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