

## 「情報公開文書」

受付番号：2021-4-143

課題名：家族性高コレステロール血症の原因遺伝子におけるバリエントの一般住民における頻度分布に関する疫学研究

研究責任者：東北メディカル・メガバンク機構 教授 大根田絹子

### 1. 研究の対象

東北メディカル・メガバンク計画の地域住民コホート、三世代コホートの参加者のうちゲノム解析が行われている方

### 2. 研究目的・方法

#### 【研究期間】

2018年1月（倫理委員会承認後）～2023年3月31日

#### 【研究目的】

家族性高コレステロール血症は血中のコレステロールが高くなる病気で親から遺伝する病気です。家族性高コレステロール血症は、単一遺伝子（LDLR、PCSK9、APOB）の遺伝子変異が原因の疾患で、一般住民の200～500人に1人に存在する比較的頻度の高い疾患です。しかしながら、一般住民における「家族性高コレステロール血症の原因遺伝子」の種類と頻度およびその意義はよくわかっていません。今回の研究目的は、東北メディカル・メガバンク計画の地域住民コホート、三世代コホートの参加者のデータを用いて、一般住民における家族性高コレステロール血症の原因遺伝子変異の種類と頻度を明らかにし、その意義について検討するものです。

#### 【研究の方法】

地域住民コホート、三世代コホートの参加者を対象に、ゲノム配列データから家族性高コレステロール血症の原因遺伝子のバリエントの種類と頻度を調べます。

それらのバリエントを有する人が臨床的な「家族性高コレステロール血症」を呈しているかどうかをコホート調査のデータより検討します。具体的には血清LDL-C、若年性心血管疾患の既往の有無、若年性心血管疾患または高LDL血症の家族歴等の有無から推定する（日本動脈硬化学会診断基準等を参考に用います）。

さらに公的データベースであるClinVar等を参考にしながら、血清脂質や心血管疾患の既往や家族歴、スタチン（高コレステロール血症治療薬）内服状況などの情報を

収集し、我々の 3500 例から得られた家族性高コレステロール血症の各遺伝子バリエーションの病的意義について明らかにします。

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

地域住民コホート、三世代コホートで得られたゲノム解析の遺伝子情報を用い、家族性高コレステロール血症の既知の原因遺伝子のバリエーションの種類と頻度を集計します。家族性高コレステロール血症の診断には、血清 LDL-C、心血管疾患の既往の有無、心血管疾患または高 LDL 血症の家族歴の有無等のコホート調査のデータを使用します。これらの情報は、誰のものか分からないように匿名化された状態で用います。

### 4. 外部への試料・情報の提供

いわて東北メディカル・メガバンク機構および岩手医科大学が共同研究機関です。共同研究機関への情報の提供は特定の関係者以外がアクセスできない状態で行います。

### 5. 研究組織

- 東北大学東北メディカル・メガバンク機構
- 東北大学病院糖尿病代謝内科
- いわて東北メディカル・メガバンク機構イノベーション推進・人材育成部門・臨床遺伝科
- 岩手医科大学糖尿病代謝内科

### 6. お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。  
ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

研究責任者：〒980-8574 仙台市青葉区星陵町 1-1

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 分譲・共同研究推進室、電話 022-724-5990

教授 大根田絹子

#### ◆個人情報の利用目的の通知に関する問い合わせ先

保有個人情報の利用目的の通知に関するお問い合わせ先：「6. お問い合わせ先」

#### ※注意事項

以下に該当する場合にはお応えできないことがあります。

＜人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 第6章第16の1(3)＞

- ①利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、研究対象者等又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合
- ②利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、当該研究機関の権利又は正当な利益を害するおそれがある場合

#### ◆個人情報の開示等に関する手続

本学が保有する個人情報のうち、本人の情報について、開示、訂正及び利用停止を請求することができます。

保有個人情報とは、本学の役員又は職員が職務上作成し、又は取得した個人情報です。

- 1) 診療情報に関する保有個人情報については、東北大学病院事務部医事課が相談窓口となります。詳しくは、下記ホームページをご覧ください。（※手数料が必要です。）

【東北大学病院個人情報保護方針】

<http://www.hosp.tohoku.ac.jp/privacy.html>

- 2) 1)以外の保有する個人情報については、所定の請求用紙に必要事項を記入し情報公開室受付窓口へ提出するか又は郵送願います。詳しくは請求手続きのホームページをご覧ください。（※手数料が必要です。）

【東北大学情報公開室】

<http://www.bureau.tohoku.ac.jp/kokai/disclosure/index.html>

#### ※注意事項

以下に該当する場合には全部若しくは一部についてお応えできないことがあります。

＜人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 第6章第16の2(1)＞

- ①研究対象者等又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合
- ②研究機関の研究業務の適正な実施に著しい支障を及ぼすおそれがある場合
- ③法令に違反することとなる場合