

## 試料・情報利用研究計画書(概要)

審査委員会 受付番号	2019-1015-1	利用形態	共同研究			
研究題目	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ーションの一般住民における頻度分布			研究期間	2017年8月1日～ 2025年3月31日	
代表研究機関	東北メディカル・メガバンク機構		責任者 氏名・所属・職	大根田 絹子	東北メディカル・メガバン ク機構	教授
分担研究機関	未来型医療創成センター		責任者 氏名・所属・職	片桐 秀樹	未来型医療創成センター	教授
研究目的と意義	<p>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。</p>					
研究計画概要	<p>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ーションの種類と頻度を調べます。 それらのバリエーション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、これまで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。</p>					
利用試料・情報	<p>対象: 地域住民コホート調査、三世代コホート調査参加者のうち、20歳以上かつ全ゲノム解析実施済 約5万人 試料: なし 情報: 基本情報、調査票(生活)情報、特定健診情報、検体検査情報、生理機能検査情報、服薬情報、ゲノム情報</p>					
期待される成果	<p>本研究により、一般住人における家族性高コレステロール血症の関連遺伝子の種類と頻度、それらの疾患への寄与度を明らかにすることは、プライマリケアにおける家族性高コレステロール血症のスクリーニング法へのヒントを与える点でも意義深いと考えられます。家族性高コレステロール血症は頻度が高く治療方法が確立している遺伝性疾患であり、変異の種類と頻度、変異の疾患への寄与度を明らかにすることは、診療において重要であることから人類への貢献度が期待できます。家族性高コレステロール血症は単一分子の変異が原因となる疾患であり、比較的頻度も高い疾患であることから科学的妥当性もあり、研究の実行性もあると考えられます。</p>					
倫理審査等の経過	2022年9月 東北メディカル・メガバンク機構倫理委員会承認					
倫理面、セキュリ ティ面の配慮	<p>人を対象とする生命科学・医学系研究の倫理指針のほか、別途締結する研究契約を遵守して実施する。 試料・情報は、東北メディカル・メガバンク機構スーパーコンピュータ内で、関係者のみがアクセス可能な環境下に限って利用する。</p>					
その他特記事項	東北メディカル・メガバンク事業、大学運営資金					
(事務局使用欄)						