

## 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ント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、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ント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					
※公開日	令和4年10月20日					