

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」に関する情報公開

1. 研究の対象

- ① 2013年1月～2020年3月の間で国立循環器病研究センターが主体研究責任者を務める「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月の間で国立循環器病研究センターが主体研究責任者を務める「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 講師 堀 美香）に関する研究において遺伝子解析を実施した方

2. 研究の目的・方法・期間

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。研究期間:研究許可日より2030年3月31日まで（予定）です。

3. 研究に用いる試料・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・情報は国立循環器病研究センターにて匿名化されております。我々は匿名化済みの試料・情報を受け取ります。

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・情報は国立循環器病研究センターにて匿名化されております。我々は匿名化済みの試料・情報を受け取ります。

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。

4. 研究組織

研究責任者

名古屋大学 環境医学研究所 内分泌代謝分野 講師 堀 美香

共同研究者

国立循環器病研究センター研究所 病態ゲノム医学部 部長 高橋 篤

国立循環器病研究センター研究所 分子病態部 客員研究員 斯波 真理子

5. お問い合わせ先

本研究に関するご質問がありましたら下記の連絡先までお問合せください。

連絡先:

〒464-8601 名古屋市千種区不老町 名古屋大学 環境医学研究所 内分泌代謝
分野 講師 堀 美香 (電話 052-789-5006)

研究代表者 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)