

## 東京大学医学部附属病院糖尿病・代謝内科にて 臨床研究「脂質異常症の原因遺伝子の同定とその病態生理 学的意義の解明」に参加された方へ

当科では、脂質異常症の原因を明らかにするために、「脂質異常症の原因遺伝子の同定とその病態生理学的意義の解明」を多施設共同で行なっております。

この研究の対象者に該当する可能性がある方で、ご自分の検体、データを使用してほしくない場合は 2022 年 10 月 20 日までに末尾に記載の問い合わせ先までご連絡ください。

### 【研究課題】

「脂質異常症の原因遺伝子の同定とその病態生理学的意義の解明」（審査番号 G3528）

### 【研究機関名及び本学の研究責任者氏名】

この研究が行われる研究機関と研究責任者は次に示すとおりです。

研究機関 東京大学大学院医学系研究科 糖尿病・代謝内科 302 研究室  
研究責任者 糖尿病・代謝内科 保健・健康推進本部 助教 岡崎佐智子  
担当業務 資料・試料・データの収集・匿名化・データ解析

研究上の必要性から、下記の研究機関と共同研究を行なっております。さらに今後その他の研究機関との共同研究を始める場合があります。

### 【共同研究機関】

国立循環器病研究センター病態代謝部（遺伝子解析を担当）；埼玉県立大学保健医療福祉学部、東ソー バイオサイエンス事業部（リポ蛋白解析を担当）；群馬大学大学院医学研究科臨床検査部門（LPL、HL、EL、GPIHBP1、apoA5 等の ELISA 法による血中濃度ならびにそれらの自己抗体の測定を担当）；東京大学大学院薬学系研究科衛生化学教室（LC-MS/MS などを用いたリン脂質やリゾリン脂質の測定、脂質のリピドミクス解析を担当）  
\* これらの共同研究機関へは個人情報の含まれない試料が送られ測定・解析が行われます。

### 【研究協力機関】

医療法人財団順和会山王病院、社会医療法人財団慈泉会相澤病院、せきぐちクリニック、帝京大学医学部附属溝口病院、みさと健和病院、広島赤十字・原爆病院、岡山大学大学院医歯薬学総合研究科 腎・免疫・内分泌代謝内科学、守山市民病院、熊本赤十字病院。

※以上の研究協力機関の担当業務（資料・試料・データの収集・匿名化）

### 【業務委託先（担当業務）】

SRL（DNA 抽出）；（株）スカイライト・バイオテック、（株）東ソー（HPLC によるリポ蛋白解析、血中リポ蛋白リパーゼ（LPL）／肝性リパーゼ（HL）活性・蛋白量の測定）；日本ジェネティクス、アンテグラル、ユーロフィンジェノミクス、Gene Nex、Rhelixa、クラボウ、フィルジェン、アゼンタ、北海道システム・サイエンス、マクロジェン（エ

クソーム解析などのゲノム解析)。

この研究に利用する試料、資料・情報は共同研究機関（及び委託機関）の範囲のみで利用されます。

#### 【研究期間】

承認日～2027年7月26日

\*本研究は長期にわたる研究を計画しています。記載の研究期間終了後も継続する場合は、研究期間延長の申請を行う予定です。

#### 【対象となる方】

遺伝性が疑われる脂質異常症の患者およびその家族の方

2012年7月27日～2027年7月26日の間に当院糖尿病・代謝内科で脂質異常症と診断された方のうち遺伝性が疑われる方およびその家族の方

#### 【研究目的・意義】

私どもの研究「脂質異常症の原因遺伝子の同定とその病態生理学的意義の解明」は、皆様の血液から「遺伝子」を抽出して解析することを通じ、脂質異常症をより正確に理解することを目指すものです。

脂質異常症を引き起こす遺伝子はこれまでに複数知られていますが、未だに原因遺伝子の分からない脂質異常症の症例も多くあります。私どもは、脂質異常症の患者さん、脂質異常症のリスクの高い薬剤を投与されている患者さんと、ご協力が得られれば、血縁関係にある方の遺伝子を調べることによって、脂質異常症の原因を明らかにし、その診断と治療の向上につなげていきたいと考えています。

具体的には、まず最初に、脂質異常症を引き起こすことが知られている遺伝子、脂質異常症を引き起こすと予測される遺伝子について調べます。これらの候補となる遺伝子に明らかな異常がない場合、それ以外の全ての遺伝子を対象とした、塩基配列の同定を行い（これをエクソーム解析、ホールゲノム解析と呼んでいます）、脂質異常症の原因となる遺伝子を明らかにすることを目指しています。

#### 【研究の方法】

この研究は、脂質異常症の患者およびその家族の方を対象として、血液から取り出した遺伝子を調べることで、脂質異常症の原因遺伝子についてより正確に診断できるようにしようとするものです。

血液を通常の方法で約10ml採血します。採血にともなう身体への危険性は通常行われる採血と同じ程度で、それほど高くないといえます。

当院糖尿病・代謝内科において採血された検体、および、共同研究施設より送付された血液検体を用いて、これらの組織に含まれる遺伝子を取り出します。あるいは遺伝子の産物である蛋白、細胞を用いて、遺伝子の異常の検査をします。対象となる遺伝子は、脂質異常症と関係する可能性が高い遺伝子が中心ですが、原因がこれで分からない場合は、それ以外の全ての遺伝子を対象とした塩基配列の同定（エクソーム解析、ホールゲノム解析）を行います。また、御家族の方の遺伝子を同様の方法で調べることにより新しい原因遺伝子が見つかる可能性があり、御家族の方にご協力をお願いすることがあります。研究参加者は、家族の方も含め、合計640例が見込まれています。

なお、研究計画書や研究の方法に関する資料を入手・閲覧して、研究内容を詳しくお知りになりたい場合は、末尾の連絡先にお問い合わせください。他の研究対象者の個人情報等の保護や研究の独創性確保に支障がない範囲でご提供させていただきます。

#### 【個人情報の保護】

この研究に関わって収集される試料や資料・情報等は、外部に漏えいすることのないよう、慎重に取り扱う必要があります。

収集した皆様の血液や関連する情報・データは、解析する前に氏名・住所・生年月日などの個人情報を削り、代わりに新しく符号をつけ、どなたのものか分からないようにします（このことを匿名化といいます）。匿名化した上で、当研究室において厳重に保管します。ただし、必要な場合には、当研究室においてこの符号を元の氏名等に戻す操作を行い、結果をあなたにお知らせすることもできます。

この研究のためにご自分（あるいはご家族）の試料や情報・データ等を使用してほしくない場合は下記の問い合わせ先に 2022 年 10 月 20 日までにご連絡ください。研究に参加いただけない場合でも、将来にわたって不利益が生じることはありません。ご連絡をいただかなかつた場合、ご了承いただいたものとさせていただきます。

#### 【研究結果の公表】

研究の成果は、あなたの氏名等の個人情報が明らかにならないようにした上で、学会発表や学術雑誌、データベース上で公表します。なお研究データを統計データとしてまとめたものについてはお問い合わせがあれば開示いたしますので下記までご連絡ください。

#### 【研究から生じる知的財産権の帰属】

遺伝子解析研究の結果として特許権などが生じる可能性があります、その権利は国、研究機関、民間企業を含む共同研究機関及び研究従事者などに属し、皆様はこの特許権等を持ちません。また、その特許権等に基づき経済的利益が生じる可能性があります、これについての権利も持ちません。

この研究は、東京大学医学部倫理委員会の承認を受け、東京大学医学部附属病院長の許可を受けて実施するものです。なおこの研究に関する費用は、東京大学大学院医学系研究科糖尿病・代謝内科 302 研究室の運営費、委任経理金、厚生労働科学研究費、文部科学省・日本学術振興会科学研究費、および東ソー株式会社との共同研究から支出されています。東京大学医学部利益相反アドバイザー機関に報告し、利益相反マネジメントを適正に行っています。研究の実施や報告の際に、東ソー株式会社に都合のよい成績となるよう意図的に導いたりすることはありません。尚、あなたへの謝金はございません。

この研究について、わからないことや聞きたいこと、何か心配なことがありましたら、お気軽に下記の連絡先までお問い合わせください。

2022 年 7 月

#### 【問い合わせ先】

研究責任者・連絡担当者：岡崎佐智子  
〒113-0033 東京都文京区本郷 7-3-1  
東京大学大学院医学系研究科・糖尿病・代謝内科  
電話：03-3815-5411（内線33113）  
e-mail：lipid-labo@umin.ac.jp