

「情報公開文書」

研究課題名：家族性高コレステロール血症（FH）診断のための遺伝子、血液検査

倫理審査担当：千葉地区倫理審査委員会

承認日：西暦 2025 年 3 月 25 日 承認番号：21-Nr-084-1

1. 研究の対象

1. 高低比重リポタンパクコレステロール（low density lipoprotein cholesterol: LDL-C）血症（未治療時の LDL-C 180mg/dL 以上）の方を対象とします。

2. 研究目的・方法

本研究の目的は現在の診断基準を用いた場合に FH の確定診断が困難な症例や外来主治医が遺伝子診断必要と判断した症例に対して遺伝子検査を行い確定診断することです。さらに、FH の鑑別診断として挙げられるシトステロール血症を除外診断します。シトステロール血症は植物ステロールのトランスポーターである ATP-binding cassette sub-family G member (ABCG) 5/8 の変異によって生じ、著しい腱、皮膚黄色腫と早発性冠動脈疾患を呈しますが血中のシトステロール値を測定することで鑑別できます。

研究期間：2022 年 1 月 24 日～2027 年 12 月 31 日

3. 研究に用いる試料・情報の種類

血液（EDTA-2Na 採血、2 本）

4. 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。

また、試料・情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としませんので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

本研究に関するお問い合わせ（本研究への協力に同意されない場合を含む）連絡先：

住所：〒286-8520 千葉県成田市畑ヶ田 852

電話：(0476)-35-5600

担当者の所属・氏名：国際医療福祉大学 成田病院 糖尿病・代謝・内分泌内科

竹本 稔

研究責任者：国際医療福祉大学 成田病院 糖尿病・代謝・内分泌内科

竹本 稔

-----以上