

平成 28 年度 委託研究開発成果報告書

I. 基本情報

事業名： (日本語) 循環器疾患・糖尿病等生活習慣病対策実用化研究事業
(英語) Practical Research Project for Life-Style related Diseases including Cardiovascular Diseases and Diabetes Mellitus

研究開発課題名： (日本語) 家族性高コレステロール血症に対する臨床応用を目指した網羅的遺伝子診断スキームの確立：病原遺伝子変異の同定および臨床的意義の検討
(英語) The establishment of scheme for comprehensive genetic analysis in the patients with familial hypercholesterolemia : Assessments of clinical impact of genetic mutation on coronary artery disease

研究開発担当者 所属 役職 氏名： (日本語) 金沢大学・医薬保健研究域医学系 循環器病態内科学
教授 山岸 正和
(英語) Masakazu Yamagishi : Professor, Faculty of Medicine, Institute of Medical, Pharmaceutical and Health Sciences, Kanazawa University

実施期間： 平成 28 年 10 月 3 日 ～ 平成 29 年 3 月 31 日

研究開発分担者 所属 役職 氏名： (日本語) 金沢大学・医薬保健研究域医学系 革新ゲノム情報学
教授 田嶋 敦
金沢大学・医薬保健研究域医学系 革新ゲノム情報学
准教授 細道 一善
金沢大学・医薬保健研究域医学系 循環器病態内科学
准教授 川尻 剛照
金沢大学・附属病院救急部 (循環器内科)
助教 多田 隼人
(英語) Atsushi Tajima : Professor, Faculty of Medicine, Institute of Medical, Pharmaceutical and Health Sciences, Kanazawa University
Kazuyoshi Hosomichi : Associate Professor, Faculty of Medicine, Institute of Medical, Pharmaceutical and Health Sciences, Kanazawa University

Masa-aki Kawashiri : Associate Professor , Faculty of Medicine,
Institute of Medical, Pharmaceutical and Health Sciences, Kanazawa
University Graduate School of Medicine

Hayato Tada : Assistant Professor , University Hospital,
Kanazawa University Graduate School of Medicine

II. 成果の概要（総括研究報告）

和文

原発性遺伝性脂質異常症の原因遺伝子として知られる 21 遺伝子のコーディング領域を網羅した解析パネルを樹立し、原発性高 LDL コレステロール血症 500 例に対して網羅的遺伝子解析を行った。全体の診断率は、500 例中 248 例（50%）において既知遺伝子（LDL 受容体ないしは PCSK9 遺伝子）に病原性遺伝子変異が確認された。また、遺伝子変異の保有者の LDL コレステロール値は変異の非保有者の LDL コレステロール値と比較し有意に高値であった。FH 遺伝子診断・FH 臨床診断を両者満たす者は、両者満たさない者と比較し、冠動脈疾患有病オッズが 24.3（95%信頼区間 9.3-70.5）と著明な上昇が認められた。

英文

We established a comprehensive genetic analysis panel comprising 21 genes associated with genetic dyslipidemias. We performed genetic analysis for the patients with significantly elevated LDL cholesterol level (500 cases), and identified FH-mutation in 248 (50%) cases. LDL cholesterol level of the patients with FH-mutation was significantly higher than that of the patients without FH-mutation. Compared with the patients without FH-mutation nor clinical signs of FH, those with FH-mutation and clinical signs of FH had significantly elevated odds for coronary artery disease (24.3, 95%CI 9.3-70.5) .

III. 成果の外部への発表

- (1) 学会誌・雑誌等における論文一覧（国内誌 0 件、国際誌 0 件）
- (2) 学会・シンポジウム等における口頭・ポスター発表
 1. Genetic Background and Pathophysiology of Familial Hypercholesterolemia、口頭、川尻剛照、多田隼人、山岸正和、第 81 回日本循環器学会学術集会、2017/3/18、国内
- (3) 「国民との科学・技術対話社会」に対する取り組み
該当なし
- (4) 特許出願
希望なし