

当院で家族性高コレステロール血症（FH）に関して家族歴聴取または
遺伝カウンセリングを受けられた患者様ならびにご家族の皆様へ

研究へのご協力をお願い

当院では下記の臨床研究を実施しております。ご自身がこの研究の対象者にあたると思われる方で、ご質問がある場合や研究目的に情報が使用されることを希望されない場合は、下記の問い合わせ先までご連絡ください。お申し出による不利益は一切ありません。

1. 対象となる方

2018年4月1日から2026年12月31日までの間に当院循環器内科にてFHと診断または疑われ、家族歴聴取あるいは遺伝カウンセリングを受けられた方

2. 研究課題名

家族性高コレステロール血症（Familial hypercholesterolemia: FH）に関する遺伝カウンセリングと遺伝学的検査の実態

3. 研究の目的

FHの体質をもつ方は300人に1人の割合で存在し、生まれた時からLDLコレステロール値が高い状態にあり、心筋梗塞や狭心症などの冠動脈疾患を発症することが多いという特徴があります。このため、全身性の動脈硬化の将来的な発生を防ぐため、FHの体質をもつ患者様は早期に発見し適切な治療を受けて、LDLコレステロール値を下げるのが重要です。また、FHでは家系内に早発性冠動脈疾患を発症する方が多く、家族歴を正しく聴取することが診断に重要とされています。そこで当院では、FH診療の1つとして家族歴聴取を含む遺伝カウンセリングを行い、患者様のご希望があればFHの遺伝学的検査を施行しています。

本研究では、今後のFH診療の情報提供に役立てることを目的に、FH鑑別診断のために家族歴聴取または遺伝カウンセリングを行った患者様の診療記録を後方視的に調査し、その実態と遺伝学的検査の受検状況の解析を行います。

4. 研究責任者 日本海総合病院 認定遺伝カウンセラー 谷口仁美

5. 調査期間 研究許可日より2026年12月31日まで（予定）

6. 利用する診療情報

電子カルテより以下の情報を収集します。

患者背景（年齢、性別など）、各種検査所見（総コレステロール値、中性脂肪値、HDL-C 値、LDL-C 値、アキレス腱肥厚の測定値など）、臨床情報・既往歴、脂質異常症の治療歴・通院歴、家族歴、遺伝学的検査結果

7. 個人情報の取り扱い

データ解析で利用する情報から氏名や患者 ID 等の個人を特定できる情報は削除します。学会や学術雑誌等で公表する際にも、個人が特定できないような形で使用します。

8. 利益相反について

本研究に関連し、開示すべき利益相反関係にある企業等はありません。

9. 問い合わせ先

地方独立行政法人山形県・酒田市病院機構 日本海総合病院

電話番号 0234-26-2001

TQM センターチーム医療推進部門 認定遺伝カウンセラー 谷口仁美