

## 臨床研究「循環器疾患の包括的遺伝子解析」「不整脈疾患における遺伝子変異・遺伝子多型と臨床経過・予後との関連性」について

筑波大学附属病院循環器内科では、標題の臨床研究を実施しております。  
本研究の概要は以下のとおりです。

### ① 研究の目的

循環器内科で対象としている心血管疾患は様々な原因で発症しますが、遺伝的要因が関与しているものも少なくありません。筑波大学附属病院循環器内科では不整脈疾患や心筋症などの心血管疾患と診断された方や可能性のある方に、研究に関する説明をさせていただいた上で同意をいただいた方を対象として、遺伝子解析をさせていただいております。そして、遺伝子解析の結果を、診断、治療、予後の予測などに役立てられるかどうかを調べることを目的とした臨床研究をさせていただいております。

### ② 研究対象者

2013年12月01日以降筑波大学循環器内科で遺伝子解析を受けた患者様

#### 対象疾患

不整脈疾患：特発性心室細動・QT延長症候群・ブルガダ症候群・カテコラミン誘発性多形性心室頻拍・進行性伝導障害・QT短縮症候群・家族性心房細動

心筋症：肥大型心筋症・拡張型心筋症・拘束型心筋症・不整脈源性右室心筋症

### ③ 研究期間：2013年12月1日～

### ④ 研究の方法

通常診療で採血する際、DNA抽出用として静脈血採血(約5ml)を増量して行い、DNAを抽出します。解析対象の遺伝子は、心血管疾患に関連する約400遺伝子とし、筑波大学・茨城県立こども病院で解析を行います。また解析の内容によって下記の共同研究機関において解析を行う場合もあります。ダイレクトシーケンス法あるいは次世代シーケンス法によるターゲットシーケンスによりデータベースを基に遺伝子変異および遺伝子多型を同定します。原因遺伝子が不明であり、かつ家族性発症が濃厚な場合、次世代シーケンスを用いた全エクソーム解析を行い、原因遺伝子の探索を行う場合があります。遺伝子変異の有無・タイプにより心機能、不整脈の発生、あるいは心血管イベントの発生にどのような影響があるかを調査します。

### ⑤ 試料・情報の項目

年齢、性別、症状、現病歴、既往歴、治療内容、入院日、手術日などの診療記録・臨床経過  
心電図、心エコー、カテーテル検査、電気生理検査などの検査所見  
遺伝子解析情報

⑥ 試料・情報の第三者への提供について（該当する場合は記載）

これらの試料・情報は共同研究機関である下記の機関のデータと併せて解析します。試料は宅急便による郵送・データは電子媒体での郵送あるいはメールで送り、提供した記録を保存します。下記の共同研究施設とは、氏名、住所などの個人情報あらかじめ削除され、個人が特定できないように匿名化した番号でやりとりし、厳重に管理いたします。

⑦ 試料・情報の管理について責任を有する者

筑波大学循環器内科 講師 村越 伸行

⑧ 研究機関名および研究責任者名

研究代表者

筑波大学循環器内科 教授 青沼 和隆

筑波大学循環器内科 講師 村越 伸行

共同研究機関

茨城県立こども病院・筑波大学小児内科 教授 堀米 仁志

長崎大学 大学院医歯薬学総合研究科 分子生理学分野 教授 蒔田 直昌

東京医科歯科大学 疾患バイオリソースセンター 田中 敏博

滋賀医科大学 内科学講座 教授 堀江 稔

⑨ 本研究への参加を希望されない場合

患者様やご家族が本研究への参加を希望されず、試料・情報の利用又は提供の停止を希望される場合、以前研究に同意したものの撤回したい場合は、試料・情報を研究に使用いたしませんので下記の問い合わせ先へご連絡ください。ただし、すでに研究結果が公表されている場合など、ご希望に添えない場合もございます。

⑩ 問い合わせ連絡先

筑波大学附属病院：〒305-8576 茨城県つくば市天久保 2-1-1

所属・担当者名：循環器内科 村越 伸行

〒305-8575 茨城県つくば市天王台 1-1-1

E-mail: n.murakoshi@md.tsukuba.ac.jp

TEL：029-853-3525（または029-853-3142）（平日9～17時）