

家族性高コレステロール血症パイロット研究のあゆみ

平成28年10月 ～ 同11月	研究参加の呼びかけ 両大学で約200名の方に呼びかけ。
平成28年12月 ～ 平成29年1月	遺伝や病気についての講習会開催 地域支援センター/矢巾センターで講習会を開催。受講者36名全員が研究参加へ同意し再検査（採血）。
平成29年3月	遺伝情報の解析・病的な意味付けの検討 対象疾患の原因遺伝子として知られている3つの遺伝子（LDLR、APOB、PCSK9）に過去に報告のある変化（一塩基多様体）が起きているか検証。 7名から一塩基多様体が見いだされ、その病的な意味付けを両大学の専門の医師、臨床遺伝専門医、解析担当者や認定遺伝カウンセラーからなる会議によって慎重に検討。
平成29年3月 ～ 同5月	遺伝情報の回付 お一人に約45分から1時間をかけ、臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラーが、ご家族の病歴（家族歴）や治療状況などを伺いながら対面で遺伝情報を回付。
現在	専門的な健康管理 回付を受けた方のうち希望者は、両大学の病院へ受診。
これから	継続調査 回付から6か月後、1年後までアンケート調査を実施。