

The health history of first-degree relatives' dyslipidemia can affect preferences and intentions following the return of genomic results for monogenic familial hypercholesterolemia

第一度近親者に脂質異常症の病歴があると、家族性高コレステロール血症の遺伝情報回付後にその結果に関する好みや意向へ影響を及ぼす可能性がある

Tomoharu Tokutomi^{1,2}, Akiko Yoshida^{1,2}, Akimune Fukushima^{1,2}, Kayono Yamamoto², Yasushi Ishigaki¹, Hiroshi Kawame³, Nobuo Fuse³, Fuji Nagami³, Yoichi Suzuki³, Mika Sakurai-Yageta³, Akira Uruno³, Kichiya Suzuki³, Kozo Tanno¹, Hideki Ohmomo¹, Atsushi Shimizu¹, Masayuki Yamamoto³ and Makoto Sasaki¹

徳富智明^{1,2}, 吉田明子^{1,2}, 福島明宗^{1,2}, 山本佳世², 石垣泰¹, 川目裕³, 布施昇男³, 長神風二³, 鈴木洋一³, 櫻井美佳³, 宇留野晃³, 鈴木吉也³, 丹野高三¹, 大桃秀樹¹, 清水厚志¹, 山本雅之³, 佐々木真理¹

1 岩手医科大学いわて東北メディカル・メガバンク機構

2 岩手医科大学医学部臨床遺伝学科

3 東北大学東北メディカル・メガバンク機構

【研究のポイント】

- 遺伝学的検査は、現代の医療において、とりわけ家族性高コレステロール血症のような単一遺伝性疾患では重要な位置を占めています。
- 東北メディカル・メガバンク計画として、第一度近親者における脂質異常症の病歴が、家族性高コレステロール血症の遺伝学的検査結果に対する個人の反応に及ぼす影響について調査しました。

【概要】

- 214人の参加者を調査したところ、家族性高コレステロール血症の遺伝学的検査の陽性および陰性の結果を、特に兄弟姉妹と共有する意向が顕著に示されました。
- 参加者の80%以上が、陽性結果を家族と共有する予定であり、98.1%がこれらの結果が個人の健康管理に有用であると認識していました。

【まとめと展望】

- 本研究は、遺伝学的検査と健康管理戦略の意思決定における家族歴の重要性と、遺伝カウンセリングとヘルスケアにおける家族中心のアプローチの必要性を強調しています。
- これらの知見を検証するためには、さらなる研究が必要となります。