

## 遺伝子情報を開示することにより健康上の転帰が変化する (LBCT 02)

MI-GENES：心血管疾患の遺伝子リスク情報を開示することはLDLコレステロール値低下につながる

MI-GENES: Disclosing genetic risk information for cardiovascular disease leads to lower LDL cholesterol levels

冠動脈疾患(CHD)に対する遺伝子リスクを開示することにより低比重リポ蛋白(LDL)コレステロール値が低下する。と2015年American Heart Association学会のlate-breaking clinical trialとして発表された。心筋梗塞関連遺伝子(MI-GENES)スタディは、既知の動脈硬化性血管疾患を有さずスタチンを内服しておらず中等度のCHDを有する45~65歳の207人を対象とした。10年間の心筋梗塞(MI)確率は5~20%であった。対象者は、従来のリスクファクターのみに基づく10年心疾患リスクを開示される群と、従来のリスクファクターと遺伝子リスクスコア(GRS)を開示される群とにランダムに割り付けられた。GRSはCHDに関する28の遺伝子変異から導き出された。両群ともに、心疾患リスクは遺伝子カウンセラーから開示され、その後スタチン使用に関して医師と相談した。リスク開示から6か月後の血中LDLレベルは、遺伝子リスク情報を開示された群で約10mg/dL低かった。この患者群では、スタチン治療を開始された者が多かったことによりLDLレベルが低下した。今回のスタディは、遺伝子リスク情報を開示することはそれに関連した健康上の転帰の変化をもたらし得ることを示している。

### Full Text

A group of researchers led by Mayo Clinic has discovered that disclosing genetic risk for coronary heart disease (CHD) results in lower low-density lipoprotein cholesterol (LDL). The findings of the Myocardial Infarction Genes (MI-GENES) Study were presented at the annual American Heart Association Scientific Sessions 2015 as a late-breaking clinical trial.

In this study, the investigators tested the hypothesis that incorporating genetic risk information into CHD risk estimates would lead to lowering of LDL levels. Participants were randomized to receive a CHD risk estimate that included genetic risk information versus an estimate based on conventional risk factors alone. Conventional risk factors include high blood pressure, diabetes, physical inactivity and a history of smoking. Six months after risk disclosure, the LDL levels were nearly 10 milligrams per deciliter of blood lower in those randomized to receive genetic risk information. The lower LDL levels resulted from a greater proportion of individuals in this group being started on statin medication.

"This study demonstrates for the first time that disclosing genetic risk information for a common disease such as CHD can result in changes in a relevant health outcome, in this case, LDL levels," says Iftekhar Kullo, M.D., Mayo Clinic cardiologist and lead author. "The study also demonstrates the feasibility of placing genetic risk information into the electronic health record to empower patients and physicians to make decisions related to initiation of a statin medication. This is an important advance in the area of precision medicine for cardiovascular diseases."

The MI-GENES Study included 207 people, ages 45-65, with no known atherosclerotic vascular disease who were not on a statin and were at intermediate risk for CHD. The 10-year probability of myocardial infarction was 5 to 20 percent. They were randomized to receive a 10-year probability of heart disease based on conventional risk factors alone versus conventional risk factors plus a genetic risk score (GRS). The GRS is derived from 28 genetic variants associated with CHD risk. For both groups, heart disease risk was disclosed by a genetic counselor, followed by a discussion with a physician about statin use. Participants' LDL levels were checked at three and six months.

"Our ability to predict the risk of an individual to suffer such an event is somewhat limited," Dr. Kullo says. "Incorporating genetic risk information into CHD risk estimates may improve our ability to more precisely identify individuals at risk."

The study was one of the genomic medicine pilots initiated in the last phase of the Electronic Medical Records and Genomics Network that is funded by the National Human Genome Research Institute.

Co-authors are: Hayan Jouni, M.D.; Iyad Isseh, M.B.B.S.; Erin Austin, Ph.D.; Teresa Kruisselbrink, M.S., C.G.C.; Sherry-Ann Brown, M.D., Ph.D.; Victor Montori, M.D.; Raad Haddad, M.B.B.S.; Daniel Schaid, Ph.D.; and Kent Bailey, Ph.D., all of Mayo Clinic; Ulrich Broeckel, M.D., Medical College of Wisconsin; and Robert Green, M.D., Brigham and Women's Hospital and Harvard Medical School.

## Cardiology特集

AHA2015 (第88回米国心臓病協会)

### トピックス一覧

[News01]

降圧目標を見直す時期

[News02]

糖尿病治療薬は心不全リスクを低下させ、心不全を予防する可能性がある

[News03]

薬剤により心不全患者のナトリウム利尿ペプチド濃度が改善する

[News04]

心不全に対する硝酸薬療法により活動レベルが低下する

[News05]

心不全は僧帽弁置換術後の方が少ない

[News06]

併用療法により心臓手術後の片頭痛が減少する

[News07]

グループ療法は心血管リスクファクターを改善する

[News08]

遺伝子情報を開示することにより健康上の転帰が変化する

[News09]

2型糖尿病に対しては短時間の高強度運動が優れている

[News10]

スタディにより一般人口における“無症状”の心発作有病率を調査する

[News11]

小児心臓移植において3D画像によりサイズがより合致する可能性がある

[News12]

医師によるCPR:心臓マッサージを続けるか人工呼吸のために中断するか?