

「小児疾患の病因・病態解明のための遺伝子解析」

研究説明文書（患者説明用）



ヒトゲノム・遺伝子解析研究のご説明

小児疾患の病因・病態解明のための遺伝子解析

1. 研究協力の任意性と撤回の自由について

この説明文書は、あなたにこの研究の内容を正しく理解していただき、あなたの自由な意思に基づいて、この研究に参加するかどうかを判断していただくためのものです。

この説明文書をお読みになり、説明を聞かれた後、十分に考えてからこの研究に参加するかどうかを決めてください。たとえ参加されなくても、今後の治療に不利益になることはありません。

一旦同意した場合でも、あなたが不利益を受けることなく、いつでも文書にて同意を取り消すことができます。この場合は採取した試料や遺伝子を調べた結果などは廃棄され、診療記録などもそれ以降は研究目的に用いられることはありません。ただし、同意を取り消した時すでに研究結果が論文などで公表されていたときには、完全に廃棄することができない場合があります。

2. ヒトゲノム・遺伝子解析研究について

愛媛県立新居浜病院では愛媛大学大学院医学系研究科小児科と協力して、病気に関係する遺伝子や薬の効き目に関係する遺伝子を見つけ出したり、遺伝子技術を取り入れた病気の検診のための技術開発を行っています。本文書はあなたに、この研究へのご協力をお願いしたく、病気と遺伝子の関係、研究内容などについて説明したものです。この文書をよく理解した上で、あなたが研究協力を同意していただける場合には、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究への同意書」に署名することにより、同意の表明をお願いします。もちろん、同意いただけないからといって、それを理由にあなたが不利益を被ることはありません。

以下に、遺伝子解析に関する説明と研究協力への同意に関わるいくつかの重要な点を説明します。

<遺伝子とは>

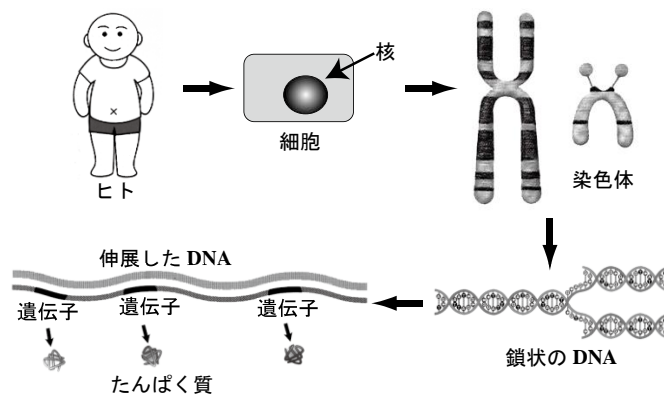
「遺伝」という言葉は、「親の体質が子に伝わること」を言います。ここでいう「体質」の中には、顔かたち、体つきのほか、性格や病気に罹りやすいことなども含まれます。ある人の体の状態は、遺伝とともに、生まれ育った環境によって決まっていますが、遺伝は基本的な部分で人の体や性格の形成に重要な役割を果たしています。「遺伝」という言葉に「子」という字が付き「遺伝子」となりますと、「遺伝を決定する小単位」という科学の言葉になります。人間の場合、約2.3万個の遺伝子が働いていますが、その本体は「DNA」という物質です。「DNA」はA, T, G, Cという四つの印（塩基）の連続した鎖です。印は、一つの細胞の中で約30億個あり、その印がいくつかつながって遺伝の働きを示します。このつながりを遺伝子といいます。人間の一つの細胞の中には約3万個の遺伝子が散らばって存在しています。この遺伝情報を総称して「ゲノム」という言葉で表現することもあります。人間の体は、約37兆個の細胞から成り立っていますが、細胞のひとつひとつにすべての遺伝子が含まれています。

遺伝子には二つの重要な働きがあります。一つは、遺伝子が精密な「人体の設計図」であるという点です。受精した一つの細胞は、分裂を繰り返して増え、一個一個の細胞が、「これは目の細胞」、「これは腸の細胞」と決まりながら、最終的には約37兆個まで増えて人体を形作りますが、その設計図はすべて遺伝子に含まれています。第二の重要な役割は「種の保存」です。両親から子供が生まれるのもやはり遺伝子の働きです。人類の祖先ができてから現在まで「人間」という種が保存されてきたのは、遺伝子の働きによっています。

<遺伝子と病気>

こうした非常に大事な役割を持つ遺伝子の中の塩基配列の違いはさまざまな病気の原因となります。完成された人体を形作る細胞で遺伝子の配列の変化が起こると、変化した細胞を中心にその人限りの病気が発生することがあります。これを体細胞変異といい、癌がその代表的な病気です。一方、ある遺伝子に生まれつき違いがある場合には、その違いが子、孫へと伝わってしまいます。この場合、遺伝する病気が出てくる可能性が生じます。

このように説明すると、遺伝子の変化が必ず病気を引き起こすと思われるかもしれませんが、実際は遺伝子の変化が病気を引き起こすことはむしろきわめてまれなことと考えられています。たとえば、一人一人の顔や指紋が違っているのと同じように人によって生まれつき遺伝子に違いが見られ、その大部分は病気との直接の関わりがないことがわかってきました。また、人体を形作る約37兆個の細胞では頻りに遺伝子の変化が起こっていますが、そのほとんどは病気との関わりがありません。遺伝子の変化のうちごく一部の变化のみが病気を引き起こし、遺伝する病気として気がつかれるのだと思われます。



<遺伝子の解析とは>

遺伝子解析とは、いろいろな病気に関係する生まれつきの体質（遺伝素因）の有無や薬の効き目の違いを、血液や組織などから取り出した遺伝子の型を調べることにより明らかにし、病気の予防や早期治療に結びつけようとするものです。これまでも多くの方の血液や組織をこれまでの病気や生活の状況などの記録とともに、遺伝子解析研究に利用させていただいています。なお、血液や組織の採取にはほとんど危険を伴いません。

3. あなたに協力していただきたい理由について

遺伝性疾患のみならず、小児期の慢性疾患の多くは遺伝子の異常で生じると考えられています。一部の病気では遺伝子の異常がみつきり、より詳しく病気を理解することができるようになりました。遺伝子異常の解明により新しい治療薬が開発された病気もあります。遺伝子研究「小児疾患の病因・病態解明のための遺伝子解析」は、小児疾患を対象として、病気の理解を深めるために、また新しい治療法を見つけるために、病気の原因となっている可能性の高い遺伝子の異常の有無を調べる研究です。遺伝子の解析のためには遺伝情報を持つDNA（ないしはその産物であるRNAや蛋白質）を細胞から取り出す必要があります。DNAを取り出すための細胞は採血により採取した血液中の細胞を用います。研究の目的をご理解いただき、協力していただける場合には、血液、髄液やその他の組織の一部を採取させていただき、この研究に利用させていただきたいのです。

4. この研究について

あなたにご協力していただきたい研究は以下の通りです。

4-1. 研究課題名：「小児疾患の病因・病態解明のための遺伝子解析」

4-2. 研究機関名：愛媛県立新居浜病院小児科

4-3. 研究責任者の職・氏名：愛媛県立新居浜病院小児科 副院長 竹本 幸司

4-4. 研究期間：2024年1月11日 ～ 2028年12月31日

4-5. 研究の概要

遺伝性疾患のみならず、小児期の慢性疾患の多くは遺伝子の異常で生じると考えられています。一部の病気では遺伝子の異常がみつきり、より詳しく病気を理解することができるようになりました。遺伝子異常の解明により新しい治療薬が開発された病気もあります。病気の理解を深めるために、また新しい治療法を見つけるために、病気の原因となっている可能性の高い遺伝子の異常の有無を調べる研究です。遺伝子の解析のためには遺伝情報を持つDNA（ないしはその産物であるRNAや蛋白質）を細胞から取り出す必要があります。DNAを取り出すための細胞は採血により採取した血液中、腫瘍組織、骨髄液、髄液などの細胞を用います。研究の目的をご理解いただき、協力していただける場合には、採血により、血液10ml程度（年齢によって適宜減量します）をご提供いただきたいと思います。この血液の採取には大きな危険を伴いません。検査のための採血があるときに、一緒に採血させていただきたいと思っています。必要がある場合にはDNAやRNA、蛋白質を取り出す材料として、検査のために採取された骨髄液やその他の組織の一部を用いることもあります。

4-6. 研究の方法：

この研究では、愛媛県立新居浜病院小児科の小児科に入院、通院されている患者さんの中で、通常診療の際に採血を必要とする方、約2000名を対象とさせていただきます。

この研究への参加に同意いただきますと、研究用の血液10mlを採血させていただきます。

研究に先立ち、個人情報情報の漏洩を防ぐため、あなたの個人情報を抜き取り別に管理します（匿名化といいます。）

提供していただいた血液からDNAという物質を取り出し、遺伝子を調べます。この遺伝子の型が他の人とどのように違うかを調べ、さらにあなたの症状との関係を調べます。または、この結果をお子さんの結果と比較検討します。これらの解析は、愛媛大学で行います。

4-7. 試料・情報の保存、使用、廃棄の方法について

提供を受けた情報は、愛媛大学の個人情報分担管理者の下で匿名化された後、愛媛大学の研究責任者の下で保管され、情報の入った電子媒体はネットワークに接続されていないパソコンで、遺伝子解析研究に使用します。試料は施錠可能なフリーザーで、紙媒体は施錠可能な金庫にて保管し、セキュリティ対策を万全に行います。

廃棄については、本研究終了と同時に試料、紙媒体は焼却し、データは削除することを基本としますが、二次利用の同意をしていただいた試料については、試料は研究終了後使い切るまで保存いたします。

4-8. 研究結果の公表

あなたの協力によって得られた研究の成果は、提供者本人やその家族の氏名などが明らかにならないようにした上で、学会発表や学術雑誌およびデータベースなどで公に発表されることがあります。

4-9. 研究計画の変更

研究計画（研究の方法、共同研究機関、研究期間等）は、予告無しに変更する場合があります。この場合でもあらためて倫理審査委員会の承認を得て行います。

5. 知的財産権の帰属について

遺伝子解析研究の結果として特許権などが生じる可能性があります、その権利は共同研究機関および研究遂行者などに属し、あなたには属しません。また、その特許権などを元にして経済的利益が生じる可能性があります、これについてもあなたには権利はありません。

6. 予測される危険や利益、不利益について

この研究に参加されても、あなたが直接的に利益を受けることはありません。また、試料や情報の提供に対して対価をお支払いすることも無いことをご了解ください。なお、あなたに通常の治療費以外に新たな負担を求めることはありません。

通常採血に加えて5ml程度余分に血液をいただきますので、貧血等がご心配かもしれませんが、健康上問題のない量と考えております。万が一、採血の途中で気分が悪くなった場合は、すぐに採血を中止し、担当医師が適切に対応いたします。

万が一、あなた自身の遺伝子解析結果が外部に漏れた場合、社会における不当な差別などにつながる可能性があるかもしれません。これを防ぐために、後述する方法で個人情報を切り離し（匿名化と言います）、厳重に管理した上で研究を進めます。

なお、研究成果を公表する際には、個人が特定される形では公表しませんので、それにより不利益を受けることはありません。

7. 個人情報の保護について

遺伝子の研究結果は、さまざまな問題を引き起こす可能性があるため、他の人に漏れないように、取り扱いを慎重に行う必要があります。

あなたから提供いただいた試料や診療情報は、遺伝子解析する前に診療録や試料の整理簿から、住所、氏名、生年月日などを削ります。

本研究では、遺伝情報の開示や研究協力への同意の取消し、診療情報との照合などの目的で、匿名化（特定の個人が識別できる）されるため、遺伝子解析を行う前に、新しい符号を付けます。あなたとこの符号を結びつける対応表は愛媛大学医学部付属病院医療情報部（個人情報管理者：部長・今井 祐記）において厳重に保管いたします。

このようにすることによって、全ての遺伝子の解析結果は、解析を行う研究者にも、誰のものであるとわからなくなります。

遺伝子の研究結果は、さまざまな問題を引き起こす可能性があるため、他の人に漏れないように、取り扱いを慎重に行う必要があります。

遺伝子解析する前に診療録や試料の整理簿から、住所、氏名、生年月日などを削ります。

本研究では、遺伝情報の開示や研究協力への同意の取消し、診療情報との照合などの目的で、匿名化（特定の個人が識別できる）されるため、遺伝子解析を行う前に、新しい符号を付けます。あなたとこの符号を結びつける対応表は愛媛大学小児科において厳重に保管いたします。

このようにすることによって、全ての遺伝子の解析結果は、解析を行う研究者にも、誰のものであるとわからなくなります。

8. 研究計画の開示について

あなたが希望されるならば、他の試料提供者等の個人情報の保護や研究の独創性の確保に支障が生じない範囲内で、この研究の計画の内容を見ることができます。また、遺伝子を調べる方法などに関する資料が必要な場合は用意いたします。

9. 個人情報の開示について

愛媛大学が保有する個人情報の開示は、国立大学法人愛媛大学保有個人情報開示等に関する取扱規程に基づき行われます。情報公開・個人情報保護室において手続きはおこないますが、まずは本研究の相談窓口にご相談ください。

なお、開示にあたっては所定の手数料が発生します。

10. 遺伝情報の開示について

今回の遺伝子を調べた結果についての説明は、ご本人またはご両親が説明を望む場合にのみ行います。あなたまたはご両親の承諾や依頼がない場合には、たとえあなたの家族に対しても結果を告げることはいたしません。

また、今回の遺伝子解析の結果、予防法・治療法が存在する重大な病気との関係が見つかり、あなた（またはご両親）やあなた（またはご両親）が定めた解析結果を伝えても良いと判断した代理人がその結果を知ることが有益であると当該疾患の専門家（主治医等）、臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー等の専門家で協議され、判断される場合には、臨床遺伝医療部からあなた（またはご両親）に、その結果の説明を受けるか否かについて問い合わせることがあります。このような重大な病気との関係が見つかったときに、臨床遺伝医療部から結果説明を受けるか否かの問合せを受けること及び結果説明そのものを希望されない場合は、予め「ヒトゲノム・遺伝子解析研究への同意書」でその意思を表明して頂ければ、問合せ及び結果説明は行いません。

今回の遺伝子解析結果について説明を希望される場合は、血液採取（同意後）後3年以内に申し出てください。それ以後はその結果を保管できない場合があります。

11. 遺伝カウンセリングの利用について

愛媛大学では、ご本人やその家族が、病気のことや遺伝子解析研究に対して、不安に思うことがあったり、相談したいことがある場合に備えて、遺伝カウンセリング体制を整えています。あなたはここで、担当医師に相談をすることができます。相談したい時は診療を担当する医師あるいは説明担当者にその旨申し出てください。

12. 研究資金、利益相反について

愛媛大学では、よりよい医療を社会に提供するために積極的に臨床研究等を推進しています。そのための資金は公的資金以外に、企業や財団からの寄付や契約でまかなわれることもあります。医学研究の発展のために企業等との連携は必要不可欠なものとなっており、国や大学も健全な産学連携を推奨しています。

一方で、産学連携を進めた場合、患者さんの利益と研究者や企業等の利益が相反（利益相反）しているのではないかという疑問が生じる事があります。そのような問題に対して愛媛大学では「愛媛大学大学院医学系研究科及び医学部等に係る利益相反ポリシー」を定めています。本研究はこのポリシーに基づいて実施されます。

本研究に関する必要な経費は、文部科学省科学研究費補助金等による研究費でまかなわれており、研究責任者、研究分担者は、研究遂行にあたって企業などとの間に特別な利益相反状態にはありません。

13. 本研究以外での試料・情報の利用について

将来の研究のための貴重な資源として、提供を受けた試料・情報を、研究終了後も匿名化したまま、保管させていただきます。

将来、試料・情報を研究に用いる場合は、改めてその研究計画を該当する倫理審査委員会に諮り、承認をうけた上で倫理指針を遵守した上で利用します。

また、保管期間中に、他機関から提供の申し出があった場合についても、同様にその研究計画を倫理審査委員会に諮り、承認を得た上で、当該研究機関に提供します。提供する試料・情報は匿名化されており、あなたの個人情報は当該機関には送付しませんので、個人情報が漏洩する心配はあ

りません。

14. 問合せ、苦情等の窓口について

この研究のことで何か分からないことや心配なことがありましたら、いつでもここに記載されている者にお尋ねください。

研究責任者：

愛媛県立新居浜病院小児科 副院長 竹本 幸司

研究分担者：

愛媛県立新居浜病院小児科 日野 ひとみ

愛媛県立新居浜病院小児科 越智 史博

愛媛県立新居浜病院小児科 田代 良

愛媛県立新居浜病院小児科 鎌田 ゆきえ

愛媛県立新居浜病院小児科 中矢 隆大

愛媛県立新居浜病院小児科 新居田 真生

愛媛県立新居浜病院小児科 内海 大輔

愛媛大学地域小児・周産期学講座 桑原 優

お問合せ先 愛媛県立新居浜病院小児科 副院長

竹本 幸司

TEL 0897-43-6161

FAX 0897-41-2900

ヒトゲノム・遺伝子解析研究への同意書

愛媛県立新居浜病院病院長 殿
愛媛県立新居浜病院 小児科 竹本幸司 殿

私は「小児疾患の病因・病態解明のための遺伝子解析」のヒトゲノム・遺伝子解析研究について、以下の説明を受けました。

(口の中にご自分でチェックしてください)

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> 1. 研究協力の任意性と撤回の自由について | <input type="checkbox"/> 8. 研究計画の開示について |
| <input type="checkbox"/> 2. ヒトゲノム・遺伝子解析研究について | <input type="checkbox"/> 9. 個人情報の開示について |
| <input type="checkbox"/> 3. あなたに協力していただきたい理由について | <input type="checkbox"/> 10. 遺伝情報の開示について |
| <input type="checkbox"/> 4. この研究について(意義、目的、方法、期間等) | <input type="checkbox"/> 11. 遺伝カウンセリングの利用について |
| <input type="checkbox"/> 5. 知的財産権の帰属について | <input type="checkbox"/> 12. 研究資金、利益相反について |
| <input type="checkbox"/> 6. 予測される危険や利益、不利益について | <input type="checkbox"/> 14. 問合せ、苦情等の窓口について |
| <input type="checkbox"/> 7. 個人情報の保護について | |

1. 上記に関する説明を十分理解した上で、研究に参加することに同意します。

はい いいえ

1で同意された方へ

2. 「13. 本研究以外での試料・情報の利用について」に関する説明を十分理解した上で、提供する試料、情報が本研究終了後も保存され、将来新たに計画・実施される医学研究(ヒトゲノム・遺伝子解析研究を含む)に、倫理審査委員会の新たな承認の後、使用されることに同意します。

はい いいえ

3. あなたの遺伝子解析の結果、予防法・治療法が存在する重大な病気との関係が見つかり、あなたやあなたの代理人がその結果を知ることが有益であると当該疾患の専門家(主治医等)、臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー等の専門家で協議され、判断されたときに、臨床遺伝医療部からの結果開示の意思確認の問い合わせおよび結果開示を受けることを希望しますか。

はい いいえ

フリガナ

同意年月日 年 月 日 ご署名 _____ 生年月日 年 月 日
代諾者ご署名 _____ (続柄)

(〒) 住所: _____

不慮の事故等で遺伝子解析の結果を聞くことができなくなった場合、開示をする代理人を定めますか。

はい いいえ

代理人氏名 _____ (続柄)

(〒) 住所: _____

上記の研究について私が説明をしました。 説明年月日: 年 月 日

同意取得者 職・氏名 _____

なお、本同意文書は二部作成し、提供者本人と本研究責任者の双方が保管することとする。

同意撤回文書

愛媛県立新居浜病院病院長 殿
愛媛県立新居浜病院 小児科 竹本幸司 殿

私は、先般、遺伝子解析研究「小児疾患の病因・病態解明のための遺伝子解析」への協力に同意致しましたが、この度、本同意を下記の条件で撤回したく、速やかに対処してください。

研究協力への同意の撤回

提供する試料・情報が、本遺伝子解析研究に使用されるとともに、長期間保存され、将来、新たに計画・実施される遺伝子の分析を含む医学研究に使用されることへの同意を撤回します。

年 月 日

氏名 (提供者本人または代諾者) _____

(代諾者の場合は、本人の氏名及び本人との関係: _____)

住所 _____

電話 _____ (_____)

代理人氏名 _____ (続柄 _____)

(〒) _____ 住所: _____

署名または記名・捺印

撤回文書受け取り者の氏名及び職名 _____ 印

撤回文書受け取り者の署名または記名・捺印 _____ 印

なお、本文書受け取り者は、研究責任者にこの旨、本文書とともに通達し、研究責任者は個人情報管理者の管理する対応表に基づき、該当する試料・情報を速やかに廃棄しなければならない。本文書は、二部作成し、提供者本人と、本研究責任者の双方が保管することとする。