

主治医の先生へ 遺伝子診断・遺伝子保存の手順について 2016年10月以降

このたびは『遺伝性神経疾患の遺伝子診断』の件でお問い合わせいただきありがとうございました。遺伝子診断依頼票を送らせていただきますのでお手数ですがご記入をお願いいたします。現在当科で行っておりますのは依頼票に記載のある疾患のみです。発症前診断(依頼症例に症状のないケース)、依頼票に記載のない疾患につきましては事前にご相談を頂けますようお願いいたします。

また、個人情報の扱いにつき、下記を充分にお読みになり、お間違いのないようお願い申し上げます。DNA 抽出の際に、万が一事故を起こした場合を想定して、感染性のチェックを行っていただきたく、お願いさせていただいております。よろしくご協力をお願いいたします。

1. 採血者一人につき、EDTA添加スピッツなどで全血 14 ml (7mlスピッツを2本) を凝固しないようにしてご送付ください。スピッツは各病院で使用されているもので結構です。
2. 送付は室温あるいは4℃で、月～木曜日にこちらに届くようにご配慮ください。採取後時間が経ちますとゲノムDNAの収量が低下しますので、なるべく早くこちらに到着するよう御配慮下さい。
3. 遺伝子依頼票(書式1) の匿名番号に、貴院のお名前の最初の三文字のアルファベットに続いて、貴院での患者様のIDを“はっきりと間違いの無いよう”ご記入下さい。オーやゼロ エスやゴ アイやイチ など、紛らわしい文字の間違いがないよう、読み方もご記入下さい。
例 新潟大学のID 123567912 の症例 → NII123567912 エヌアイアイ、
4. 遺伝子診断に対するインフォームドコンセントをとっていただくようお願いしております。遺伝子診断に関して患者さんからの検査に関する同意および研究目的に使用させていただく可能性があるということに対する同意を書面にて得てください。同意書(書式2) および説明文に関しましては、送らせて頂いたものをお使い下さい。
5. 同意書(書式2)の原本は貴院で保管いただき、そのコピーを検体とともに送付していただくようお願いしております。その際、付箋をはってからコピーするなどして、送付する同意書のお名前の箇所を当方にわからないように削除して下さい。
6. 臨床情報は診断結果を判定する場合に重要な要素となりますので、臨床情報の要約はなるべく詳細な物を同封していただくようお願い申し上げます。
7. チェックリスト(書式3) の記載と送付、頭部CTと頭部MRIの画像データ(CD-ROM) の送付もお願い申し上げます。
8. 尚、倫理的観点より発症前診断につきましては極めて慎重に対応しております。発症前診断は、原則として行っておりません。

新潟大学 脳研究所

臨床神経科学部門 神経内科学分野

教授：小野寺 理

〒951-8585 新潟市中央区旭町通1-757

TEL 025-227-0666, FAX 025-227-0666

『遺伝性神経疾患の遺伝子診断』依頼票（書式1）

Ped. ID[記載不要] P _____

Genome ID[記載不要] G _____

匿名番号の読み方

匿名番号 _____

性別 男性 女性

現在の年齢(満年齢) _____ 歳

診断名 #1 _____

#2 _____

#3 _____

Status 発症者 非発症者 不明

発症年齢 _____ 歳 (_____ 年 月 頃)

採血年月日 _____ 年 月 日

感染性疾患[なるべく記載いただけますようお願いいたします]

HB(+/-) HC(+/-) TPHA(+/-) ワ氏(+/-) HIV(+/-)

遺伝子解析依頼主旨 SCA1 SCA2 DRPLA MJD SCA6

HD SCA17 SCA31 SBMA

その他(以下に具体的にご記載下さい)

検体提供医師氏名 _____

検体提供医師ご連絡先(施設名・郵便番号・住所・TEL・FAX)

家族歴(家系図を下部の空欄にご教授下さい)

血族婚あり 両親の発症あり 同胞発症あり 子の発症あり 左記以外の2親等者の発症あり

臨床病歴要約(遺伝子診断結果を判定する場合に重要です。MSAを第一に疑われている場合はMSAの諸症状の有無につき明記して下さい。)

患者様とご家族の皆様へ

今回のご病気の遺伝子による診断についてのご説明

1. はじめに

本文書は、病気にかかられているあなたまたは、提供者本人の代わりをつとめるあなた（代諾者：下記注1）、病気と遺伝子との関係、検査内容などについて説明させていただいております。この文書をよくお読みになった上で、あなたが遺伝子の検査に同意していただける場合には、「遺伝子診断に関する同意文書」にご署名ください。同意いただけない場合、診断が確定しないことによる不利益を受ける可能性はあります。しかし、同意しなかったことを理由に、確定診断が必要でない診療において、あなたが他者と区別されたり、不利益を被ったりすることはありません。

以下に、遺伝子診断に関する説明と遺伝子の検査への同意に係わるいくつかの重要な点を説明します。

注1 代諾者：主治医の先生によりご本人に認知機能の低下があると判断された場合、また、未成年ですが、本人の診断が医学的に重要であると考えられた場合、ご本人の権利を代行するものとして、ご家族もしくは2親等以内であるあなたに、ご本人にかわり検査の意味をご理解いただき、ご本人の権利を代行していただくようお願いいたします。その方を代諾者と言います。

2. 遺伝子を調べるということ

「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、性格や病気にかかりやすいことなども含まれます。ある人の体の状態は、遺伝や、生まれ育った環境によって決まりますが、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」という字がつき「遺伝子」となりますと、「遺伝を

決定する小単位」という科学的な言葉になります。人間の場合、3万個以上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子を司っています。このつながりが遺伝子です。一つの細胞の中には約3万個以上の遺伝子が散らばって存在しています。遺伝子は精密な「人体の設計図」として働いています。

「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違いはさまざまな病気の原因になります。

実際は、遺伝子の変化は、頻繁に起きていて、そのほとんどは病気との関わりがありません。遺伝子変異のごく一部の变化のみが病気を引き起こすと思われれます。

本検査は、この遺伝子の違いを検査することによって、患者様の医療・今後の医学に役立てることを目的としています。

「今回のご病気の原因遺伝子診断検査の特徴」

遺伝子の解析により次のような事が解ると考えられています。

まず、今回のご病気の原因についてより確かな情報をお伝えすることができるようになります。その情報は、主治医の先生を通じて、今後の患者様の医療に役立てることができると考えられます。

また今回のご病気がご家族の方に影響する可能性などについても、ご説明させていただくことが可能となります。

さらに、原因となる遺伝子の生まれつきの違いを

持つ人では、将来かかる病気を予測することが可能となります。

しかし、今、健康な人に対して、将来、病気になる可能性があること、あるいは一人の患者さんの診療によって、そのご家族の遺伝病の可能性がわかってしまうこと、等の問題があります。このようなことは、従来の医療には見られなかったことです。そのため、将来の発病に対する不安、就職・結婚・生命保険加入などへの影響、家族の中での不安などの問題がおこることが考えられます。

本遺伝子診断検査では、上記の倫理的・法的・社会的問題が生じる可能性がないよう十分な配慮を行っています。検査へのご協力を決められるにあたり、遺伝子診断検査をよくご理解いただいたうえで、お決めいただきたいと考えています。

3. ご病気についての遺伝子診断検査

(1) 遺伝子診断検査を行うことの意義

(1-1) この検査のあらまし

この検査は、塩基配列解析、PCR法と呼ばれる手法による検査です。

(1-2) 遺伝子診断への協力について

この検査は、ご病気の原因となっている遺伝子異常を、血液などから取り出した遺伝子を調べることによって、診断します。血液を診療記録とともに、この検査に利用させていただきたいと考えています。血液の採取は大きな危険を伴いません。

あなたがこの説明をよく理解でき、検査に協力して血液を提供していただける場合は、「遺伝子診断検査への同意書」に署名していただくようお願いしています。

(2) 遺伝子検査の同意をしていただく前に

(2-1) 遺伝子検査の任意性と撤回の自由

この検査への協力していただくかどうかは、あなたの意志でお決め下さい。

同意しないことで、あなたに対して、意図的に不利益をもたらすことはありません。また、いったん

同意した場合でも、問い合わせ先に申し出ることにより、同意を取り消すことができます。この場合でも、あなたが不利益を受けることはありません。

その場合は採取した血液や、検査目的に使われる遺伝子を調べた結果は廃棄されます。しかし、遺伝子診断の結果は、診療記録上大変重要な情報となる場合がございます。診療記録に記載された結果は、あなたから破棄の申し出があった場合でも、あなたの医療情報として使用させていただく場合がございます。

(2-2) 検査計画

(2-2-1) この検査の検査項目及び検査責任者

【検査項目】

患者様のご病気の遺伝子診断

【検査機関名および検査責任者氏名】

この検査が行われる検査機関と責任者は下に示すとおりです。

検査機関

新潟大学脳研究所

臨床神経科学部門 神経内科学分野

検査責任者

教授：小野寺 理

(2-2-2) 検査目的

この検査は、血液から取り出した遺伝子を調べることにより、より確実な診断をご提供出来るようにするものです。

なお、この検査のために使われる血液などは、将来、医学の発展に伴って計画される、新たな検査にとっても貴重なものになる可能性があります。よって、あなたの同意がいただけるならば、将来、このご病気に関連する他の病気の遺伝子検査のためにも使わせていただけるようお願いいたします。

(2-2-3) 検査方法

血液を通常の方法で 14ml を採血します。採血にともなう身体の危険性は、通常の血液検査と同等でほとんどありません。

(2-2-4) 検査試料の保存法

遺伝子診断に使わせていただく生体試料は、採血した血液から精製したDNAを用います。保存する生体試料は、(2-2-2) 項に明記いたしましたように、あなたの同意がない場合、遺伝子診断検査以外の目的に使われることはありません。

(2-2-5) 解析にもちいる臨床情報

この検査では、遺伝子診断によって得られた情報と病気についての情報（臨床情報）とを合わせて検査を進めます。

(2-2-6) 検査計画の開示

希望があれば、この検査の詳しいご説明をさせていただきます。また、遺伝子を調べる方法等に関する資料が必要な場合も用意いたします。

(2-3) 試料提供者にもたらされる利益および不利益

本遺伝子診断検査の結果、あなたの病気の原因について、新しいことがお伝えできる可能性があります。また、遺伝子の分析検査の結果、偶然に、重大な病気との関係が見つかることがあります。どのようにお知らせするかなど、解析結果の開示につきましては(2-5)項をご参照下さい。

なお、検査の成果は、今後の医学の発展に寄与することが、期待されています。従って、将来、あなたの病気の診断や予防、治療などがより効果的に行われるようになる可能性があります。

(2-4) 個人情報の保護

遺伝子の検査結果は、様々な問題を引き起こす可能性があるため、あなたの許可無く、他人に漏れないように、取扱いを慎重に行う必要があります。

あなたの血液などの試料や診療記録は、分析する前に氏名、生年月日などの個人情報を削り、代わりに新しく符号をつけ、どこの誰の試料かが、容易には分からないようにした上(匿名化といいます)で、新潟大学脳研究所神経内科学教室・生命科学リソー

ス研究センターにおいて厳重に保管します。

この、どこの誰の試料か分からないようにしたことにより、あなたの遺伝子の分析結果は、簡単には、あなたのものであると分からなくなります。この方法によりあなたの検査結果は厳重に守られます。

(2-5) 遺伝子診断結果の開示

本遺伝子診断検査においては、原因となる遺伝子が特定できた場合、または可能性のある遺伝子との関係が否定された場合、あなたがその結果を知ることが有益であると判断される場合に限り、主治医よりあなたに知らされます。

もちろん「知らない」権利も尊重されます。検査への同意と同時に、解析結果の開示についてご希望されない場合はその旨、主治医の先生にお申し出下さい。

結果のご説明は、あなたに対してのみ行い、たとえあなたの家族に対しても、あなたの承諾、または依頼なしに結果を告げることはございません。

(2-6) 検査成果の公表

あなたの協力によって得られた検査の成果は、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上で公に発表させていただく場合がございます。

(2-7) 検査から生じる知的財産権の帰属

遺伝子診断検査の結果として、特許権などが生じる可能性があります。その権利は、国、検査機関、民間企業を含む共同検査機関、および検査遂行者などに属し、あなたはこの特許権などを持っていることができません。また、その特許権などを元として、経済的利益が生じる可能性があります、あなたはこれについても権利はありません。

(2-8) 遺伝子診断検査終了後の試料等の取扱の方針

あなたの血液由来の試料は、本検査のためにだけ使いさせていただきます。しかし、もし、あなたが同意していただければ、将来のこのご病気の検査のための貴重な資源として、検査終了後も保管させてい

ただきたいと思います。

TEL 025-227-0666, FAX 025-227-0666

符号によって、どこの誰の試料かわからないようにした上で、試料が使い切られるまで保管し、将来、試料を新たな検査に用いる場合がございます。

またこの様な研究が他の医療・研究期間で行われる場合もございます。その場合も、個人情報以外の医療・研究機関にはわからないようにいたしますので、あなたの個人情報が漏洩することはありません

(2-9) 将来、試料を新たな検査に用いる場合の対応

あなたの遺伝子が、検査終了後も保管され、将来新たに計画・実施される遺伝子の分析を含む医学検査に使用される場合は、改めてその検査計画書を本学の倫理審査委員会において、承認をうけた上で利用します。

(2-10) 費用負担に関する事項

ここで行われる遺伝子診断に必要な費用は、あなたに負担を求めることはありません。

(2-11) 遺伝カウンセリング

あなたが、病気のことや遺伝子診断検査に関して、不安や、相談したいことがある場合は、主治医の先生にお問い合わせ下さい。

また、検査後の資料の扱いについて、相談したいことがある場合は、下記の患者様お問い合わせ窓口にその旨申し出て下さい。

新潟大学 脳研究所
臨床神経科学部門 神経内科学分野
教授：小野寺 理
〒951-8585 新潟市中央区旭町通1-757

遺伝子解析研究への協力の同意書（書式2）

研究責任者：小野寺 理 殿

研究課題名：遺伝性神経疾患の遺伝子診断

私は、担当の医師から上記の遺伝子解析研究について、説明文書に基づき説明を受け、下記項目について十分理解しました。

< 説明を受けた理解した項目 >（説明を受け、理解した項目の□内に✓を付けて下さい。）

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> 1. 遺伝子の分析を行うこと | <input type="checkbox"/> 9. 試料、遺伝情報を他の機関へ提供する可能性 |
| <input type="checkbox"/> 2. 研究協力の任意性と撤回の自由 | <input type="checkbox"/> 10. 解析結果の開示 |
| <input type="checkbox"/> 3. 研究目的 | <input type="checkbox"/> 11. 研究結果の公表 |
| <input type="checkbox"/> 4. 研究方法 | <input type="checkbox"/> 12. 研究から生じる知的財産権の帰属先 |
| <input type="checkbox"/> 5. 研究計画書等の開示 | <input type="checkbox"/> 13. 研究終了後の試料等の取扱方針 |
| <input type="checkbox"/> 6. 試料提供者にもたらされる利益、不利益 | <input type="checkbox"/> 14. 費用負担に関する事項 |
| <input type="checkbox"/> 7. 代諾者を必要とする場合の理由 | <input type="checkbox"/> 15. 遺伝カウンセリングの体制 |
| <input type="checkbox"/> 8. 個人情報の保護 | <input type="checkbox"/> 16. 問い合わせ、苦情等の連絡先 |

< 遺伝子解析研究についての同意内容 >（同意する方の□に✓を付けて下さい。）

①上記の項目を理解した上で、提供する試料等が、本遺伝子解析研究に使用されることに同意します。 □
はい □ いいえ

②提供する試料等が、本遺伝子解析研究に使用されるとともに本研究終了後も長期間保存され、将来新たに計画される遺伝子解析を含む医学研究に使用されることに同意します。

□ はい □ いいえ：本研究が終了したとき、試料を廃棄して下さい。

同意日：平成 年 月 日

提供者氏名：_____

代諾者氏名：_____

（提供者との関係：_____）

上記の方に、遺伝子解析研究について私が説明し同意されたことを確認いたします。

説明日：平成 年 月 日

説明者氏名：_____

所属：_____

遺伝子診断手順チェックリスト(書式3)

- 依頼者は発症者である
- 名前を暗号化した
- 遺伝子診断依頼票を記入した(書式1)
- 患者さん, もしくは同伴者に説明し同意書を取得した(書式2)
- 同意書の名前を付箋等で隠してコピー(送付用)を作製した
- 遺伝子診断依頼票の原本と同意書の原本をカルテに残した
- 臨床情報の要約(書式なし)を用意した
- 頭部画像データが入ったCD-ROMを用意した

送付チェックリスト 下記の物を同時にご送付下さい

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> 血液 | <input type="checkbox"/> 依頼票(書式1) |
| <input type="checkbox"/> 同意書(書式2コピー) | <input type="checkbox"/> 臨床情報要約 |
| <input type="checkbox"/> 送付チェックリスト(書式3) | <input type="checkbox"/> CD-ROM(CT / MRI) |

同意撤回通知書

新潟大学脳研究所 臨床神経科学部門 神経内科学分野 教授 小野寺 理 殿

私は研究題目『遺伝性神経疾患の遺伝子診断』に関する遺伝子解析に同意し、その検体の使用、保存を認めて参りましたが、今般諸般の事情により同意を撤回することに致しましたので通知いたします。

<該当する項目に○をつけてください。署名の上、研究担当者に渡してください。また、郵送、FAX でも構いません。未成年者でも自分で署名していただければ、同意の取り消しができます。>

1. 検体を遺伝子解析に使用することの同意を撤回する。
2. 検体を保存することの同意を撤回する。
3. 重大な病気との関係が見つかった場合に遺伝子解析結果の説明を受けることの同意を撤回する。

平成 年 月 日

署名(試料提供者の署名または記名・捺印、代諾の場合は試料提供者の記名)

代諾者の署名または記名・捺印

代諾者の場合、試料提供者との関係

住 所 _____

電 話 _____

提出先〒951-8585 新潟県新潟市中央区旭町通 1-757

TEL:025-227-0666 FAX:025-227-0666

新潟大学脳研究所 臨床神経科学部門 神経内科学分野 教授 小野寺 理(研究責任者)