

患者さんへ

「脳小血管病の遺伝子解析研究」への ご協力についての説明文書

2020 年 12 月 28 日作成 第 1 版

2021 年 3 月 29 日作成 第 2 版

研究責任者：

（所属）新潟大学脳研究所神経内科 （氏名）小野寺理

分担研究者：

（所属）新潟大学脳研究所神経内科 （氏名）石原智彦

（所属）新潟大学脳研究所神経内科 （氏名）上村昌寛

本研究は倫理審査委員会にて審議され、新潟大学長の承認を得ています。

説明項目

1. 遺伝子・ゲノムの分析を行うこと
2. 試料・情報の提供の任意性：同意しないことにより不利益な対応を受けないこと
3. 利益を受けることなく文書により撤回することができること
4. 提供者として選ばれた理由
5. 研究責任者の氏名及び職名
6. 研究の意義、目的及び方法、期間
7. 将来のヒトゲノム・遺伝子解析研究に試料・情報が利用される可能性
8. 将来の試料・情報を他機関に提供される可能性
9. 共同研究する他機関（主研究機関）の責任を有する者の氏名又は名称
10. 予測される危険や不利益
11. 研究計画及び研究方法についての資料を入手又は閲覧することができること
12. 匿名化の具体的方法。匿名化できない場合にあっては、その旨及び理由
13. 試料・情報を外部の機関へ提供する可能性（委託する可能性を含む）
14. 遺伝情報の開示に関する事項
15. 個人情報の開示に関する事項（受付方法、提供者の確認方法）
16. 知的財産権の帰属先
17. 試料・情報の保存及び使用方法
18. 試料・情報の廃棄の方法
19. 遺伝カウンセリングの利用に係る情報
20. 研究資金の調達方法、起こり得る利害の衝突及び研究者等の関連組織との関わり
21. 試料・情報の提供は無償であること
22. 問合せ（個人情報の訂正、同意の撤回等）、苦情等の窓口の連絡先等に関する情報
23. 費用負担に関する事項
24. 当該解析計画は新潟大学によって承認されたものであること

1. 遺伝子・ゲノムの分析を行うこと

本研究は遺伝子とゲノムの分析を行います。遺伝子とはヒトの体を作る設計図に相当します。そして、これらの遺伝子は染色体という非常に長いDNA鎖の中にたくさん存在します。そして、ゲノムとはこれらの染色体に存在する全ての遺伝情報を意味します。遺伝子は精密な「人体の設計図」として働きますが、この遺伝子に「変化」が生じることで、さまざまな病気の原因になります。この変化のことを「変異」と呼びます。遺伝子変異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。一方で、ごく一部の遺伝子変異は病気を引き起こし、遺伝する病気として気付かれるのだと考えます。

遺伝子やゲノムを解析することで、病気の原因が明らかになり、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、今回のご病気と御家族の方への影響など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。

2. 試料・情報の提供の任意性：同意しないことにより不利益な対応を受けないこと

この研究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。

3. 利益を受けることなく文書により撤回することができること

同意した後にお考えが変わった場合には、撤回することがいつでも可能です。同意撤回書を準備しております。いったん同意した場合でも、問い合わせ先に申し出て、同意撤回書に署名頂ければ、頂いた試料などを用いた研究を続けることはありません。その場合は採取した血液や遺伝子を調べた結果は廃棄され、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。しかし、撤回書を頂く前に、学会や論文等で発表済みのデータ等は取り消すことが難しいです。

4. 提供者として選ばれた理由

本研究は1) 臨床症状があり、かつ、頭部画像検査で脳小血管の異常を認める方、2) 臨床症状はないものの、頭部画像検査で脳小血管の異常を認める方、3) 1または2の親族、が対象です。

あなたは上記の1、2または3のどれかに該当します。

5. 研究責任者の氏名及び職名

新潟大学脳研究所脳神経内科教授 小野寺 理

6. 研究の意義、目的及び方法、期間

脳の細かな血管（脳小血管）の障害が脳卒中、認知症などの原因となります。脳小血管病は高血圧や喫煙などが原因となることが知られていますが、近年、遺伝子の異常により脳小血管病になることも報告されています。これらの遺伝子異常に伴った脳小血管病は、どれくらい患者さんがいらっしゃるのか、どんな症状を引き起こすのか、そして何種類くらいの遺伝子が関係しているのか、などの基本的な情報が分かっていません。そこで、我々は、患者さんの遺伝子やゲノムを分析することで、これらの基本的情報を明らかにすることを目的に研究に取り組んでいます。

遺伝子検査は血液で検査を行うことができます。血液 14ml を通常の方法で採血します。

また患者さんが既にお亡くなり、ご家族様が説明を聞かれている場合についてです。本検査は御遺体の一部の組織から遺伝子を抽出して検査を進めることが可能です。採取する組織としては、脳やその他の内臓器を使わせて頂きます。

血液や組織から DNA（または RNA）を精製して、保存します。保存する生体試料は、遺伝子解析研究以外の目的に使われることはありません。

本研究では脳小血管の病気を引き起こす原因遺伝子について解析を行います。一方、脳小血管ではなく比較的大い血管と小血管の異常を呈する場合もあります。そのため、脳の太い血管に異常を呈する遺伝子についても解析を行います。加えて、網羅的に遺伝子解析（全エクソン解析、全ゲノム解析）を行います。

遺伝子情報だけではなく、臨床情報や画像情報も収集して研究を進めます。患者様の臨床情報などは、主治医の先生からご報告していただき、解析研究に使わせていただきます。本研究の成果は、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上で公に発表させていただきます。

この本研究の研究期間は、2021年2月25日から2026年2月24日を予定しています。

7. 将来のヒトゲノム・遺伝子解析研究に試料・情報が利用される可能性

近年、遺伝子解析研究は日進月歩の勢いで進んでおり、日夜新しい技術が開発されています。現状の技術力では分からなかった異常が、将来、明らかになる可能性があります。そのために、新たな技術が利用できるようになれば、保管している DNA などの生体試料を利用して、新たな解析を追加する可能性があります。

8. 将来の試料・情報を他機関に提供される可能性

現在、複数の医療機関や企業が遺伝子の研究や技術開発を行なっています。上述したように、脳小血管病に関わる遺伝子は幾つも報告されており、それらの遺伝子を解析する方法も日進月歩で進歩しています。将来の研究の進展により、当教室での解析だけでは不十分と判断される場合には、他機関に検体を提供して解析を依頼することもあります。また、試料を公的バンクに寄託して、より一般的な研究にもちいていただけるようにすることも考えられます。その際は、新たな研究計画を申請し、新潟大学の倫理委員会に承認を受けた上で、実施します。

9. 共同研究する他機関（主研究機関）の責任を有する者の氏名又は名称

主研究機関は新潟大学です。

10. 予測される危険や不利益

採血の際に止血困難、皮下血腫、神経損傷、血管迷走神経反応（めまい、気分不快感、意識消失など）といった合併症を生じることがごくまれにあります。合併症が起こった際には、一般的に保険診療の範囲内で処置が行われます。

また遺伝子検査結果が分かることで、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。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。

11. 研究計画及び研究方法についての資料を入手又は閲覧することができること

本研究計画の細部についてご不明な点は、問い合わせ先にお尋ねください。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します。

12.匿名化の具体的方法。匿名化できない場合にあっては、その旨及び理由

本研究に用いる試料や資料は全て匿名化されます。試料や資料は各施設でアルファベットと数字の組み合わせにより本人が特定されないような匿名化番号と紐づけられます。そのために、あなたのお名前などの個人情報新潟大学脳研究所では分からないようになっています。

13.試料・情報を外部の機関へ提供する可能性（委託する可能性を含む）

研究課題「脳小血管病の遺伝子解析研究」では、他の機関に依頼する方が解析に適している場合には、外部機関に試料を提供し、解析を依頼する場合があります。具体的には配列の分析や網羅的な遺伝子解析を行う場合です。新しい研究計画のもと、他の研究機関と共同で研究する場合には、新たに研究計画を立てた上で、新潟大学倫理委員会に申請を行います。そして倫理委員会で承認された後に、初めて試料や資料を外部に提供します。

尚、当研究室では提供された方の個人情報は保有しておりません。そのために、外部機関に提供される試料や資料にはあなたのお名前などや個人が特定できる情報は含まれません。

14.遺伝情報の開示に関する事項

本遺伝子解析研究においては、原因となる遺伝子が特定できた場合、病気との関係が見つかり、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、主治医からあなたに知らされます。説明させていただく場合には、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いたしません。解析には同意頂けるものの遺伝子検査結果については知りたくないという場合には、説明書に意思表示できる欄がありますので、そちらにご回答下さい。

15.個人情報の開示に関する事項（受付方法、提供者の確認方法）

あなた個人が特定できる情報は新潟大学脳研究所では取り扱うことはありません。そのために、あなたが新潟大学脳研究所に直接検査結果を尋ねたとしてもお答えすることができません。解析の結果は、依頼主の主治医にお送りします。

16.知的財産権の帰属先

研究活動を通じて、特許権などが生じる可能性があります、その権利は国、研究機関、民間企業を含む共同研究機関および研究遂行者などに属し、あなたはこの特許権などを持っているということできません。また、その特許権などをもと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。

17.試料・情報の保存及び使用方法

あなたの血液由来の試料は、本研究のためにだけ用いさせていただきます。しかし、もし、あなたが同意してくだされば、将来の研究のための貴重な資源として、研究終了後も保管させていただきたいと思います。既に匿名化されているために、どこの誰の試料かが分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ます。なお、将来、試料を新たな研究に用いることや試料を公的バンクに寄託して、より一般的な研究にもちいていただけるようにすることも考えられます。その他の資料については鍵のかかるロッカーで厳重に保管します。

18.試料・情報の廃棄の方法

研究機関が終了すれば、生体試料は焼却して破棄します。また文書などの資料はシュレッダーにかけて処分します。もし、あなたが同意くだされば、将来の研究のための貴重な資源として、研究終了後も保管させていただきたいと思います。

19.遺伝カウンセリングの利用に係る情報

あなたが、病気のことや遺伝子解析研究に関して、不安に思うことがあったり、相談したいことがある場合は、新潟大学脳研究所遺伝子機能解析学分野/遺伝医療支援センター 池内 健医師にその旨申し出てください。

20.研究資金の調達方法、起こり得る利害の衝突及び研究者等の関連組織との関わり

本研究にかかる研究資金は公的な機関から調達しております。特に利害関係の懸念はありません。

21.試料・情報の提供は無償であること

本研究で提供頂く試料・情報は全て無償で提供されたもののみ受付・分析を行います。

22.問合せ（個人情報訂正、同意の撤回等）、苦情等の窓口の連絡先等に関する情報

以下の連絡先にご相談下さい。上述しておりますように我々の手元に届く資料は全て個人情報削除されておりますので、遺伝子検査結果の開示等の要求には応えることはできません。

患者様お問い合わせ窓口

新潟大学脳研究所 脳神経内科 教授 小野寺理

新潟大学医歯学総合病院脳神経内科 助教 上村昌寛

新潟大学脳研究所脳神経内科

〒951-8520 新潟市旭町通1-757

TEL 025-227-0666

FAX 025-227-0682

23.費用負担に関する事項

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

24.当該解析計画は新潟大学によって承認されたものであること

本研究は新潟大学倫理委員会によって承認されています。