

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す。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)

☐ 血縁婚あり ☐ 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。)

患者さんへ

「遺伝性神経疾患の遺伝子診断」への
ご協力についての説明文書

2023 年 10 月 4 日作成 第 2 版

研究責任者：新潟大学脳研究所 脳神経内科 教授 小野寺 理

研究分担者：新潟大学医歯学総合病院 脳神経内科

特任准教授 石原 智彦

本研究は新潟大学学長に許可を得ています。

目 次

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

1. 遺伝子の分析を行うこと

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（以下：代諾者とします）、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があります。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。

遺伝子を調べるということ

「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。

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変化のみが病気を引き起こすと思われます。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。

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。

また今回のご病気を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

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。

2. 研究協力の任意性と撤回の自由

この研究に参加するかどうかは、あなたの自由な意思でお決めください。参加に同意していただける場合には、同意書に署名をしていただきます。この研究への参加をお断りになることもできます。また、参加に同意していただいた場合でも、研究に参加されている期間中いつでも同意を取り消すこともできます。それらの場合に、担当医師と気まづくなったり、今後の治療に対して不利益をこうむったりすることは全くありません。その時点で担当医師と相談の上、あなたにとって最善と思われる治療を行いますのでご安心ください。

3. 研究目的

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。

4. 研究方法

4-1. 対象となる患者さん

この研究は遺伝性の神経疾患の診断が確定している患者さん、あるいは同疾患が疑われる患者さんを対象としています。この文章をよく読んでいただき、ご本人の意思で同意をいただいた患者さんを対象とします。

4-2. 研究方法

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。採血が困難な場合は口腔粘膜を擦過して検体を採取します。

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、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。

この検査では、遺伝子診断によって得られた情報と、あなたの主治医からいただいた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。

また遺伝子診断はあくまでの診断方法のひとつです。臨床情報と、この検査結果をあわせてあなたの主治医が病気の診断を進めます。

希望があれば、この検査や対象とする遺伝子について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。

4-3. 研究参加期間

研究全体の予定期間は、新潟大学遺伝子倫理審査委員会承認日から 5 年間です。

4-4. 研究参加予定人数

この研究は約 300 名の方に参加を想定しています。

4-5. 検体・情報の保管及び廃棄

あなたの血液由来の試料は、本検査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。

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、研究に関連する情報は、当該研究の終了について報告された日から 10 年を経過した日又は当該研究の結果の最終の公表について報告された日から 5 年を経過した日のいずれか遅い日までの期間、当院の研究責任者が責任をもって適切に保管します。検体や情報を廃棄する場合は、個人を識別できない状態で適切に廃棄いたします。

5. 研究計画書等の開示

詳細な研究の計画、研究の方法についてお知りになりたいときには、担当医師までご連絡ください。この研究に参加している他の方の個人情報や、研究の知的財産等に支障がない範囲で研究計画書の閲覧や説明をいたします。

6. 試料、情報提供者にもたらされる利益、不利益

あなたの病気の診断が臨床的にはっきりついている場合は、研究で遺伝子構造の違いが見つかる、見つからないということが、あなたご自身の診断や治療を左右するわけで

はありません。ただし、病気の原因となる遺伝子構造が見つかった場合には、あなたの血縁者についても容易に調べられるようになり、その人達や子孫の健康管理に貢献できる可能性があります。もっとも、その際、自分の病気のことを家族に説明しなければならないので、どう説明するか悩むなど不愉快な思いをするかもしれません。

病気を起こす遺伝子構造がみつからなかった場合には、基本的には遺伝子を調べる前と同じ状況です。血縁者の方の遺伝子診断ができるのではないかと期待していた場合は、がっかりされるでしょう。しかしながら、病気を起こす遺伝子構造の違いがみつからなかったとしても、病気自体が遺伝性であることは否定できません。

あなたの病気の診断がまだはっきりついていない場合は、病気を起こす遺伝子構造がみつければ、診断がより確実になります。さらに、今後でてくる可能性のある症状を事前に知って、早期発見や予防的措置を行うことができる場合もあります。

遺伝子解析の結果によっては、就職・結婚・保険への加入などに関して、現時点では予測できないような不利益が生じる可能性がないとはいえません。たとえ病気になる不安から解放された場合でも、そうではなかった家族との間に摩擦が生じたり、不安を感じたり、悩むことがあるかもしれません。そこで、当施設では、遺伝カウンセリングを整備しています。

7. 代諾者を必要とする場合の理由

認知症などの理由で、患者さん本人に対して説明を行った場合に理解ができない、または判断ができない場合や署名が難しい場合にはご家族の方が署名することができます。

8. 個人情報の保護

この研究の結果が学会や医学雑誌などに発表されることもあります。ただし、いずれの場合にも、あなたの個人情報（名前や住所、電話番号など）が公表されることは一切ありません。

9. 試料、遺伝情報を他の機関へ提供する可能性

この研究でえられた遺伝情報は、あなたの主治医以外に提供することはありません。

10. 利益相反について

利益相反とは、外部との経済的な利益関係等によって、研究データの改ざん、特定企業の優遇など研究が公正かつ適切に行われていないと第三者から懸念されかねない事態のことを指します。

この研究は、特定の企業からの資金提供を受けておらず、特定の企業の利益を優先させて、あなたの治療方針を変えてしまったり、研究の公正さを損なったりすることはありません。

11. 解析結果の開示

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って、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、あなたの主治医から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。

12. 研究結果の公表

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。

13. 研究から生じる知的財産権の帰属先

この研究により得られた結果が、特許権等の知的財産を生み出す可能性があります。その場合の特許権等は研究者もしくは所属する研究機関に帰属することになり、あなたには帰属いたしません。

14. 健康被害が発生した場合の治療と補償について

この研究は、通常の採血検査あるいは口腔粘膜検体採取を行い、その中で得られた診療情報を収集する研究であり、この研究に参加したことが直接の原因となってあなたに副作用などの健康被害が生じることはありません。

15. 研究終了後の試料等の取扱方針

あなたの血液由来の試料は、本検査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。

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。

16. 費用負担に関する事項

遺伝子解析は研究費によって行われますので、検査にかかる費用をあなたが払う必要はありません。しかし、遺伝子解析の結果により、新たな検査や治療が必要となったときには、一般診療と同様の個人負担となります。

なお、血液などの試料提供に対して、あなたに謝礼をお支払いすることは致しませんのでご理解下さい。

17. 遺伝カウンセリングの体制

あなたやその家族が、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る場合や、相談したいことがある場合に診療を担当する医師が適宜ご相談に応じます。さらに、遺伝カウンセリングを希望される場合には、カウンセラーを紹介いたしますので、診療を担当する医師にその旨申し出てください。

18. 問い合わせ、苦情等の連絡先

担当医師からの説明や、この説明文書を読んでもわからないこと、研究に関する質問や何か心配事がありましたら、どうぞ遠慮なく担当医師に質問してください。研究に参加するかどうかは、ご家族や友人に相談されるのもよいと考えます。

また、今後もし病気やけがなどで他に治療を受ける場合には、下記の担当者までご連絡をお願いします。

新潟大学医歯学総合病院
脳神経内科

連絡先：025-227-0666

研究責任医師 教授 小野寺 理

研究分担医師 特任准教授 石原 智彦

遺伝子解析研究への協力の同意書（書式 2）

新 潟 大 学 長 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。）

- | | |
|--|--|
| ☐ 1. 遺伝子・ゲノムの分析を行うこと | ☐ 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） |
| ☐ 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 | ☐ 14. 遺伝情報の開示に関する事項 |
| ☐ 3. 不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 | ☐ 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） |
| ☐ 4. 提供者として選ばれた理由 | ☐ 16. 知的財産権の帰属先 |
| ☐ 5. 研究責任者の氏名及び職名 | ☐ 17. 試料・情報の保存及び使用方法 |
| ☐ 6. 研究の意義、目的及び方法、期間 | ☐ 18. 試料・情報の廃棄の方法 |
| ☐ 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 | ☐ 19. 遺伝カウンセリングの利用に係る情報 |
| ☐ 8. 将来の試料・情報を他機関に提供される可能性 | ☐ 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 |
| ☐ 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 | ☐ 21. 試料・情報の提供は無償であること |
| ☐ 10. 予測される危険や不利益 | ☐ 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 |
| ☐ 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 | ☐ 23. 費用負担に関する事項 |
| ☐ 12. 匿名化の具体的方法。匿名化できない場合 | ☐ 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 |

< 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いたします。 ☐ 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。
- ③外部機関（共同研究機関を含む）へ試料や情報を提供することに同意します。
 ☐ はい ☐ いいえ
- ④偶然に重要な遺伝情報が見つかった場合、それをお知らせした方がよろしいですか？
 ☐ はい ☐ いいえ

同意日：令和 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：令和 年 月 日 説明者氏名： _____

所属： _____

遺伝子解析研究協力の同意撤回書

新潟大学長 殿

私は、研究課題名： 遺伝性神経疾患の遺伝子診断

において研究協力することに同意し、同意書を提出いたしましたが、その同意を撤回いたしたく、ここに同意撤回書を提出いたします。

同意撤回内容 (該当する項目に○をお付け下さい)

- [illegible]

令和 年 月 日 提供者氏名：

代諾者氏名：

(提供者との関係：)

連絡先：住所 〒 ー

TEL () – –

上記提供者より、同意撤回書を私が受理いたしました。

令和 年 月 日 所 属：

受理者：

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

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