

「ヒトゲノム・遺伝子解析研究」の説明と協力をお願い

(1) はじめに

この説明文書は、あなたや代諾者の方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、担当医師からの説明を聞かれた後、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、文書にて同意を取り消すことができます。そ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解析データが固定されていたり、研究結果が論文で公表されていた時には、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

《ヒトゲノム・遺伝子解析研究への協力について》

「ヒトゲノム・遺伝子解析研究」は、病気に関連した遺伝子を調べたり、病気の発症や薬の効き目の違いに関係があるかもしれない遺伝子を探して、その構造や機能を詳しく調べる研究です。これによって、病気の診断や、将来的には予防法や治療法の開発などに役立つものと考えられます。

この説明書では、まず研究についてご理解いただくための説明を行います。説明を十分理解し、研究に協力して血液等の資料を提供しても良いと考えられた場合には、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究への協力についての同意書」を署名することにより、同意したという意思表示をしていただくようお願い致します。

《遺伝子とは》

「遺伝」とは、親の体質が子に伝わることをさします。体質には、顔かたちや体つきのほか、病気への罹りやすさなどが含まれます。この「遺伝」を担っている物質が「遺伝子」で、その本体はDNAです。DNAはA, T, G, Cという4種類の塩基からなり、数万種類の遺伝子を構成しています。遺伝子は私たちヒトのからだの設計図にあたりますが、この遺伝子を総称して「ゲノム」と呼んでいます。

《遺伝子と病気》

ほとんどすべての病気は、その人の生まれながらの体質（遺伝素因）と、病原体や生活習慣などの影響（環境因子）の両者が組み合わさって起こります。遺伝素因が病気の発症に強く影響しているものにはいわゆる遺伝病がありますが、その一方、がんや動脈硬化などでは遺伝素因と環境因子の両者が複雑に絡み合って発症すると考えられています。

(3) この研究の実施計画は以下の通りです

研究題目

「脈管奇形を有する日本人患者に由来する病変組織における変異遺伝子の同定」

研究実施医療機関名

独立行政法人国立病院機構 岡山医療センター

実施責任者

氏名および職名：新生児科 玉井 圭

研究の目的と意義

最近の欧米の研究において、静脈奇形やリンパ管奇形、クリッペル・トレノネー諸侯群などの混合型脈管奇形の原因遺伝子が複数同定され、患者の6-8割がこの遺伝子の体細胞性遺伝子変異をもつことが複数の報告で明らかにされています。しかしながら、日本人患者については同様の報告がありません。よって、本研究では日本人の脈管奇形患者およびPROS(PIK3CA-related Overgrowth Spectrum)疑いのある疾患を有する患者の病変組織における体細胞性遺伝子変異の同定を目的とします。

本研究で得られる脈管奇形等の患者における変異遺伝子の情報は、今後の医薬品開発の開発方針や臨床試験計画を決めるための情報として重要です。

研究の方法

- 対象とする方：各実施医療機関に脈管奇形で入院(通院)されている患者さんの中で、通常診療や治療のために病変部位の摘出手術を必要とする方

- 解析する試料：通常診療や治療のため摘出した病変部位の一部

- 研究期間：倫理委員会承認後 ~ 西暦2020年7月

- 研究の方法：研究に先立ち、個人情報への漏えいを防ぐため、あなたの氏名、生年月日などの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病理組織からDNAという物質を取り出し、遺伝子を調べます。これにより、脈管奇形の原因となる遺伝子の変異が含まれているかがわかります。この遺伝子の型が、他の人とどのように違うかを調べ、さらにあなたの診断名との関係を調べます。

この研究は岐阜大学の倫理審査委員会で審査され承認を得た施設共同研究です。あなたの病変部位から採取された病理組織は凍結後、遺伝子解析の委託先であるAxcelead Drug Discovery Partners株式会社に郵送し、解析を行う予定です。

- 試料の保存方法と、使用、廃棄の方法：提供を受けた試料・情報は、匿名化された後、研究責任者の下で保管され、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、遺伝情報や診療情報については高度なセキュリティ対策を行ったコンピュータのハードディスク内やクラウド上に保存します。情報を取り扱う研究者は、研究情報を取り扱うコンピュータをパスワード管理し、情報の紛失・遺漏等を防止します。紙媒体は施錠可能

な書庫にて保管します。研究の中止または終了後、試料は各実施医療機関に返却し、試料は原則論文発表後5年、研究等の実施に関わるデータ等は論文発表後10年は保存し、その後、各実施医療機関の規則に則り廃棄します。

また、この研究で提供を受けた試料・情報は、将来計画・実施される同種の研究に大変貴重なものとなる可能性があります。そこで、同意いただけるならば、前述の期間を越えて保管します。研究を行う際には、改めて研究計画を倫理審査委員会において審査し、承認された後に行います。

(4) 研究計画や研究方法についての詳しい資料をみることもできます

ご希望があれば、研究計画の詳しい内容をお見せすることができます。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、こちらで用意し説明いたします。ただし、他の試料提供者の個人情報に関わる部分や研究の独創性の確保に支障が出る場合には、内容をお見せできないことがあります。

(5) この研究の予想される効果と起こるかもしれない副作用及び不利益について

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することも無いことをご了承ください。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。

(6) 遺伝子解析結果の開示について

本研究は病変部位における体細胞変異を解析するものであり、遺伝性のあるゲノム変化の解析とは異なります。従って、「親の体質が子に伝わる」というような遺伝情報に相当する解析結果は得られないと考えられます。そのため、遺伝情報の開示はしません。なお、この解析では対象遺伝子が限定されているため、偶然にあなたの健康状態等に係る所見が得られることはないと考えられますが、万が一そのような所見が見いだされ、医学上有益と考える場合は診療を担当する医師からあなたやあなたの血縁者に、その結果の説明を受けるか否かについて問い合わせ、情報の提供を望むのであれば、疾患や薬剤応答性に関する情報を伝えることがあります。

(7) 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使命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。

(8) 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、その権利は研究期間および研究者などに属し、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。

(9) 遺伝カウンセリングの利用について

遺伝カウンセリングが必要と判断された場合、当該施設の遺伝カウンセリング外来を紹介します。

(10) 遺伝子解析の費用について

遺伝子解析は、ARTham Therapeutics 株式会社の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。

なお、試料提供に対して、あなたに謝礼をお支払することは致しませんのでご了承ください。

(11) 問い合わせ窓口

この研究についてのお問い合わせがある場合は、下記までご連絡ください。

【実施医療機関の研究責任者】

住所：〒701-1192 岡山県岡山市北区田益 1711-1

研究機関名：独立行政法人国立病院機構 岡山医療センター

電 話：086-294-9911 (代表)

FAX：086-294-9255 (代表)

研究責任者：玉井 圭

【研究代表者】

住所：〒501-1194 岐阜県岐阜市柳戸 1 番 1

研究機関名：岐阜大学医学部附属病院 小児科

電 話：058-230-6000

担当者氏名：小関 道夫