

家族性不整脈症候群及び心筋症の遺伝子解析に関わるインフォームド・ コンセント

この説明書は「家族性不整脈症候群及び心筋症の遺伝子解析」の内容について説明したものです。この研究についてご理解・ご賛同いただける場合は、研究の対象者として研究にご参加くださいますようお願い申し上げます。なお、研究の対象になる方の権利を守るため、研究を実施することの適否について滋賀医科大学の倫理審査委員会にて審査され、滋賀医科大学学長の許可を得ています。

インフォームド・コンセントの構成

1. はじめに
2. 遺伝子解析研究への協力について
3. 同意の表明の前提
4. 遺伝子解析研究への協力の同意文書

1. はじめに

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」という科学的な言葉になります。人間の場合、2万2千個程度の遺伝子が働いていると考えられますが、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細胞を作るための設計図である遺伝子が散らばって存在しています。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、60兆個の細胞から成り立っていますが、細胞の一つ一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、分裂を繰り返してふえ、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60兆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2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。人類の先祖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違いはさまざまな病気の原因になります。完成された人体を形作る細胞で遺伝子の違いが起きると、違いのある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がんがその代表的な病気です。一方、ある遺伝子に生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60兆個の細胞では頻繁に遺伝子の変化が起き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。遺伝子変異の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付かれるのだと思われます。

遺伝病における原因遺伝子解析研究の特徴

遺伝子には、「人体の設計図」、「種の保存」という二つの重要な役割があることをすでに述べました。ある病気の原因となる遺伝子に生まれつきの違いが生じている場合には、この二つの役割に応じた遺伝子解析研究の有用性が考えられます。まず、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、その情報をもとに、病気を予防したり、早期発見をすることができます。また、患者さんの血縁者の中から患者さんを見つけだし、予防につとめ、また早期発見、早期治療により病気を治すことが可能となります。

しかし、今は健康な人に対し、将来病気になることを告げること、あるいは一人の患者さんの診療によって、その家族の遺伝病を予測してしまうということは従来の医療には見られなかったことです。この結果、新たな倫理的、法的、社会的問題が生じてきますが、これには、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、様々な問題が考えられます。

本遺伝子解析研究では、あなた（または、あなたが代わりをつとめる提供者本人）が強い遺伝的素因を有していると判断しており、上記の倫理的・法的・社会的問題が生じる可能性はきわめて低いと考えられますが、研究への協力の可否を決めるに当たっては、遺伝子解析研究の持つ利点と不利な点に配慮していただかねばなりません。

なお、ご心配の方には、研究施設に整備され、あるいは研究施設から紹介される遺伝カウンセリングの部門での相談も可能ですので利用してください。

2. 遺伝子解析研究への協力について

この研究は、遺伝子の作りや働き具合を調べ、あなた（または、あなたが代わりをつとめる提供者本人）が今かかっている病気や将来かかるかも知れない病気との関係を調べます。**【家族性不整脈症候群】【家族性心筋症】**という病気があり、この病気になりやすい人は、ある遺伝子において、他の人と違いがあることがわかってきました。そこで、あなた（または、あなたが代わりをつとめる提供者本人）の遺伝子を調べ、**【家族性不整脈症候群】【家族性心筋症】**の病気を引き起こす違いが見つければ、診療に生かすことができます。しかし、診断方法は確実なものではなく、遺伝子の違いが見つからないことも考えられます。そのため、この研究により違いが見つからない場合には、遺伝する病気にかかっているかもしれないし、そうではないかもしれない言うどっちつかずの状況になる可能性もあります。ただ、この研究では、より診断技術を向上させ、新しく原因とな

る遺伝子を探し出すなどの努力を続けていきます。

あなた（または、あなたが代わりをつとめる提供者本人）は、この病気にかかっている可能性が強いので、血液や手術によって取り出された体の一部を診療記録とともにこの研究に利用させていただきたいのです。血液の採取は大きな危険を伴いません。

具体的には、まず、あなた（または、あなたが代わりをつとめる提供者本人）にこの研究への協力をお願いするため、研究の内容を含め、あなた（または、提供者本人の代わりをつとめるあなた）が同意するための手続きについて説明を行います。あなた（または、提供者本人の代わりをつとめるあなた）がこの説明をよく理解でき、あなた（または、提供者本人の代わりをつとめるあなた）が研究に協力して血液や体の一部を提供することに同意しても良いと考える場合には、「**遺伝子解析研究への協力の同意書**」に署名することにより同意の表明をお願いいたします。

3. 同意の表明の前提

（１）研究協力の任意性と撤回の自由

この研究への協力の同意はあなた（または、提供者本人の代わりをつとめるあなた）の自由意志で決めてください。強制いたしません。また、同意しなくても、あなた（または、あなたおよびあなたが代わりをつとめる提供者本人）の不利益になるようなことはありません。

一旦同意した場合でも、あなた（または、あなたおよびあなたが代わりをつとめる提供者本人）が不利益を受けることなく、いつでも同意を取り消すことができ、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。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場合などのように、遺伝子を調べた結果などを廃棄することができない場合があります。

（２）研究計画

・ 研究題目：家族性不整脈症候群及び心筋症の遺伝子解析

（QT延長症候群およびブルガダ症候群（特発性心室細動）などの家族性不整脈症候群における突然変異の解析）

・ 研究機関名および研究責任者氏名：この研究が行われる研究機関と責任者は下に示すとおりです。

研究機関名	研究責任者	職名
滋賀医科大学 循環器内科	加藤 浩一	助教
国立循環器病研究センター 研究所	蒔田 直昌	客員部長
東京医科歯科大学 疾患バイオリソースセンター	田中 敏博	教授
国立循環器病研究センター メディカルゲノムセンター	大野 聖子	部長
広島大学病院	伊藤 英樹	教授
京都大学大学院医学研究科	牧山 武	助教
京都大学大学院医学研究科	西脇 修司	助教
京都大学大学院医学研究科	相沢 卓範	客員研究員
京都大学 iPS 細胞研究所	吉田 善紀	准教授

京都大学 iPS 細胞研究所	羽溪 健	研究員
京都大学 形態形成機構学	萩原 正敏	教授
京都大学創薬医学講座	網代 将彦	特定助教
福井大学医学部循環器内科	長谷川 奏恵	講師
新潟大学医学部小児科	小澤 淳一	助教
新潟大学 医歯学総合病院 魚沼地域医療教育センター	鈴木 博	特任教授
順天堂大学医学部臨床検査医学講座	藍 智彦	非常勤講師
群馬大学医学部循環器内科	長谷川 寛	講師
金沢大学医薬保健研究域保健学系	林 研至	准教授
東北大学大学院薬学研究科	平塚 真弘	准教授
島根大学医学部附属病院 医療的ケア児支援センター	安田 謙二	准教授
昭和大学藤が丘病院	辻内 美希	講師
昭和大学藤が丘病院	磯 良崇	准教授
昭和大学藤が丘病院	大西 克実	講師
手稲溪仁会病院	古田 康	院長
手稲溪仁会病院 こども救命センター長	上野 倫彦	小児科主任部長・
手稲溪仁会病院 母子はぐくみセンター長	長谷山 圭司	小児科部長
手稲溪仁会病院 心臓血管センター副センター長	湯田 聡	循環器内科主任部長・
手稲溪仁会病院 循環器内科	西川 諒	主任医長
Vanderbilt University Medical Center, Nashville, USA	Brett Kroncke	Prof. (教授)
Academic Medical Center, University of Amsterdam, Amsterdam, The Netherlands	Arthur Wilde	Prof. (教授)
Istituto Auxologico Italiano, IRCCS, Milan, Italy	Peter J Schwartz	Prof. (教授)
Istituto Auxologico Italiano, IRCCS, Milan, Italy	Lia Crotti	Prof. (教授)
Cardiology Clinical Academic Group St George's University of London, UK	Elijah Behr	Prof. (教授)
Cardiology Clinical Academic Group St George's University of London, UK	Yanushi Dullewe Wijeyeratne	Clinical Lecturer (講師)
Research Unit UMRS1166, University of Sorbonne, Paris, France.	Pascale Guichene	Prof. (教授)
Department of Cardiology, Copenhagen University Hospital, Rigshospitalet, Denmark	Jacob Tfelt-Hansen	Prof. (教授)
Department of Cardiology, Copenhagen University Hospital, Rigshospitalet, Denmark	Stine B. Jacobsen	PhD (助教)

Department of Cardiology, Copenhagen University Hospital, Rigshospitalet, Denmark	Priya Bhardwaj	M. D (研究員)
Victor Chang Cardiac Research Institute ,Australia	Jamie Vandenberg	Prof. (教授)
Victor Chang Cardiac Research Institute ,Australia	Chai Ng	M. D (研究員)
Nantes Universite, INSERM, l'Institut du Thorax . France.	Senior Director of Research	Jean-Jacques Schott
Nantes Universite, INSERM, l'Institut du Thorax . France.	Research Associate Group leader	Julien BARC

{ただし、この他に海外を含め、共同研究を行う研究機関や研究責任者が追加される可能性があります。}

・ 研究期間 : 開始 2015 年 7 月 28 日～ 終了 2031 年 3 月 31 日 (予定)

・ 研究目的 : この研究は【**家族性不整脈症候群**】または【**家族性心筋症**】を発病するという生まれながらの体質があるかどうかを、血液などから取り出した遺伝子を調べること、それによって、より正確に診断できるようにしようとするものです。ただし、この研究のために使われるあなたの病気や体の様子、生活の様子についての情報や血液などは、医学の発展にともなって将来計画される別の研究にとっても貴重なものになる可能性があるので、今回の試料提供について、あなた（または、提供者本人の代わりをつとめるあなた）の同意がいただけるならば、将来、同じ病気の関連する遺伝子や別の病気の遺伝子研究のためにもできたら使わせていただけるようお願いいたします。

・ 研究方法 : 血液を通常の方法で約 10ml 採血します。採血にともなう身体の危険性はほとんどありません。また、この病気の治療のための手術を受ける場合には、切り取った体の一部を使用します。この場合は、切り取ったあとの組織を用いますから、研究にともなう身体の危険性は全くありません。これらの組織に含まれる DNA という物質を取り出し、これを調べることにより、【**家族性不整脈症候群**】または【**家族性心筋症**】の原因となる遺伝子かたちが他の人とどのように違うかを調べ、さらにあなた（または、あなたが代わりをつとめる提供者本人）の症状との関係を調べます。ただし、将来【**家族性不整脈症候群**】または【**家族性心筋症**】の原因となる遺伝子として別の遺伝子が見つかることがあります。その場合は、その別の遺伝子も調べます。このような研究のために診療記録を使わせていただきます。

・ 研究計画書等の開示 : 希望があれば、この研究の研究計画書の内容を見ることができます。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用意します。

(3) 試料提供者にもたらされる利益および不利益

あなた（またはあなたが代わりをつとめる提供者本人）が既に【**家族性不整脈症候群**】または【**家族性心筋症**】と確実に診断されている場合は、この遺伝子を調べる方法を用いても、あなた（または、あなたが代わりをつとめる提供者本人）自身の診療方針が大きく変わることはありません。現在、変化している遺伝子の種類による病気の特徴や有効薬剤、予後の違いについて研究されてお

り、遺伝子の違いに応じたもっとも適した治療法が選択できる可能性があります。ただ、あなた（またはあなたが代わりをつとめる提供者本人）の遺伝子に原因となる変異が見つかった場合は、血縁者が同じ遺伝体質をもっているかどうかを同様の検査によって確かめやすくなります。

あなた（またはあなたが代わりをつとめる提供者本人）が【家族性不整脈症候群】または【家族性心筋症】の疑いがあるけれども、まだ確実に診断されていない場合は、この遺伝子を調べる方法によって、診断が確実になる場合があります、その場合はあなた（または、あなたが代わりをつとめる提供者本人）の血縁者の遺伝体質を調べることも容易になります。また、診断が確実になった場合は、不整脈精査による抗不整脈薬予防投与という治療法を選ぶことができます。ただし、遺伝子を調べてもあなた（または、あなたが代わりをつとめる提供者本人）がこの病気ではないということを確実に言えない場合もあります。

あなた（またはあなたが代わりをつとめる提供者本人）が【家族性不整脈症候群】または【家族性心筋症】の原因となる遺伝子の違いがつきとめられている人の血縁者であり、あなた（または、あなたが代わりをつとめる提供者本人）がまだ病気にかかっていない場合、この病気にかかる体質であるかどうかを発病する前に診断することができます。ただし、その体質があると診断された場合、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をこうむる可能性があります。また、たとえその体質ではないと診断された場合でも、家族が不安を感じたり悩んだりすることがあるかもしれません。そこで、本研究においては、研究施設の責任で、遺伝カウンセリングの部門を整備し、あるいは紹介する体制を整えています。

（４）個人情報の保護

遺伝子の研究結果は、様々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（または、あなたが代わりをつとめる提供者本人）の血液などの試料や診療情報は、分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、代わりに新しく符号をつけ、どこの誰の試料かが分からないようにした上で、滋賀医科大学循環器内科学講座内において厳重に保管します。このどこの誰の試料かが分からないようにしたことにより、あなた（または、あなたが代わりをつとめる提供者本人）の遺伝子の分析結果は、分析を行う研究者を含む誰にも、あなた（または、あなたが代わりをつとめる提供者本人）のものであると分からなくなります。ただし、遺伝子解析の結果、必要な場合には、滋賀医科大学循環器内科学講座においてこの符号を元の氏名などに戻す操作を行い、結果をあなた（または、提供者本人の代わりをつとめるあなた）にお知らせすることが可能になります。

本研究は海外を含む共同研究として実施されております。

本研究で収集するデータを(2)研究機関に記載の共同研究機関に提供します。

本研究の共同研究機関である各国における「提供する国の個人情報の保護に関する制度」

並びに「提供国での個人情報の保護のための措置に関する情報」については以下を参照してください。

オーストラリア

https://www.ppc.go.jp/files/pdf/australia_report.pdf

アメリカ合衆国

https://www.ppc.go.jp/files/pdf/USA_report.pdf

* その他、諸外国の法制度については個人情報保護委員会ホームページより閲覧できます。

<https://www.ppc.go.jp/enforcement/infoprovision/laws/>

(5) 遺伝子解析結果の開示

あなた（または、あなたが代わりをつとめる提供者本人）の遺伝子を調べた結果についての説明は、あなた（または、提供者本人の代わりをつとめるあなた）が説明を望む場合に、あなた（または、提供者本人の代わりをつとめるあなた）に対してのみ行い、たとえあなた（または、あなたが代わりをつとめる提供者本人）の家族に対しても、また、あなたが試料提供者の代諾者である場合、提供者本人に対しても、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。ただし、試料を提供した未成年者が、遺伝子を調べた結果について説明されず、成人後にその説明を希望する場合は、血液等採取後5年以内であればあなた（または、提供者本人の代わりをつとめるあなた）の承諾なしに本人に結果を説明致します。

あなた（または、あなたが代わりをつとめる提供者本人）の遺伝子解析の結果について説明を希望される場合は、血液採取後5年以内に申し出て下さい。それ以後はその結果を保管できない場合があります。

(6) 研究成果の公表

あなた（または、あなたが代わりをつとめる提供者本人およびあなた）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上で公に発表されることがあります。

(7) 研究から生じる知的財産権の帰属

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（または、あなたが代わりをつとめる提供者本人およびあなた）は、この特許権などを持っていると言うことができません。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（または、あなたが代わりをつとめる提供者本人およびあなた）はこれについても権利があるとは言えません。これは、遺伝子の働きを調べることそのものがとてもむずかしいことであるからです。

(8) 遺伝子解析研究終了後の試料等の取扱方針

あなた（または、あなたが代わりをつとめる提供者本人）の血液などの試料は、原則として本研

究のために用いさせていただきます。また、我々の施設が参加しているより大規模な研究の一環として、共同研究を行っている海外の研究機関との間で、試料のやり取りを行うことがあります。その場合は、符号によってどこの誰の試料かがわからないようにした上でやり取りが行われます。一例として、現在我々はオランダのアムステルダム大学との共同研究を行っており、この施設へ試料を提供することがあります。

もし、あなた（または、提供者本人の代わりをつとめるあなた）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。この場合も同様に、符号によってどこの誰の試料かが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ます。

なお、将来、試料を研究に用いる場合は、改めてその研究計画書を倫理審査委員会において承認を受けた上で利用します。将来の研究において分かった遺伝子の新たな情報については、その情報があなた（または、あなたが代わりをつとめる提供者本人）に医学的に重大な影響を及ぼす場合に限り、倫理審査委員会における審査を経て、さらにあなた（または、提供者本人の代わりをつとめるあなた）の知りたいという希望を確認した上で、報告致します。

また、研究機関では、提供された細胞や血液などの体の一部やそこから取り出したDNAなどを、どこの誰の物であるかをわからないようにした上で保存し、広く研究用に提供する事業（バンク事業）を行っていることがあります。あなた（または、あなたが代わりをつとめる提供者本人）からいただいた試料やそれから取り出したDNAなどもバンク事業に提供し、国民の共有財産として様々な研究に利用させていただくことも併せてお願いします。

（９）費用負担に関する事項

ここで行われる遺伝子解析研究に必要な費用は、AMED、科学研究費など公的資金のほか、遺伝子診断検査費用から出されます。遺伝子診断検査費用は、保険適応となる場合は自己負担分を、保険適応外となる場合は実費をご負担いただくことがありますので、主治医の先生にご確認ください。また、試料・情報提供料や交通費などの支給は行いません。また、この研究によって病気のかかりやすさが明らかとなり、その診断あるいは治療が必要となることがあります。この一般診療に要する費用のうち自己負担分については、あなた（または、あなたが代わりをつとめる提供者本人）が負担せねばなりません。

（１０）遺伝カウンセリングの体制

あなた（または、提供者本人の代わりをつとめるあなた）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に備えて、**遺伝カウンセリング部門（担当：客員教授 大野聖子）**を設置しています。ここでは、遺伝カウンセリング担当者があなたの相談を受けることが可能です。主治医、インフォームド・コンセント担当者にその旨申し出てください。

（１１）研究資金及び利益相反

この研究では AMED、科学研究費など公的資金のほか、遺伝子診断検査費用で拠出される予定です。

この研究に関して利害関係が想定される企業等で研究責任者や分担者あるいはその家族が活動して収入を得ているようなことはありません。

説明日： 年 月 日

説明担当者： _____

連絡先： 〒520-2192 滋賀県大津市瀬田月輪町 滋賀医科大学循環器内科

管理責任者：加藤 浩一

Tel. 077-548-2213（医局） Fax. 077-543-5839