

筑波大学小児科 研究内容

本研究に関する問い合わせ、または研究への参加を希望しない場合は担当者までご連絡をお願いします。

研究名	先天異常症候群の包括的遺伝子診断システムの構築
研究代表者	須磨崎 亮
研究グループ	小児科
連絡先	〒305-8575 つくば市天王台 1-1-1 筑波大学医学医療系小児科 電話:029-853-5635, FAX:029-853-8819
研究期間	2012年9月～2020年3月31日 当研究は2016年1月に研究期間が延長されました。
対象患者・概要	<対象> 過去・あるいは現在筑波大学小児科で診療を受けた小児希少疾患の患者。 <概要> 小児科領域では、その発生頻度が低さから、病態の解明や治療方法の確立が十分に確立されていない難治性疾患が多く存在します。今回の研究ではその中の一つであります先天異常症候群領域を対象疾患とし、次世代シーケンサーを利用して、迅速・正確・安価に実施しうる効率的な遺伝子診断システムの構築を目指します。
研究体制	慶應義塾大学を中心とした多施設での研究

2016年2月1日掲載

「先天異常症候群の包括的遺伝子診断システムの構築」研究 への協力についての説明

(1) 研究題目

「先天異常症候群の包括的遺伝子診断システムの構築」

本文書はあなたの血液を研究に使用しあなたのカルテを閲覧させていただくことをお願いする説明書です。本研究は慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター教授小崎健次郎が研究責任者となり実施されます。下記の病院の医師が共同研究者となっており、患者様への研究参加を依頼します。血液を約5ml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。血液に含まれるDNAという物質を取り出し、先天異常症候群の原因となっている遺伝子のかたちを分析し、あなたの症状との関係を検討します。あなたの症状を正確に把握するため、各病院の医師があなたのカルテを閲覧し、年齢・性別・臨床データ（性別・年齢・主要症状等）を調べます。あなたの血液と臨床データは慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センターに送られ、研究責任者によって分析されます。

氏名	所属	職名
高橋 孝雄	慶應義塾大学医学部 小児科学教室	教授
武内俊樹	慶應義塾大学医学部 地域小児医療調査研究講座	助教
工藤 純	慶應義塾大学医学部 遺伝子医学研究室	教授
佐谷 秀行	慶應義塾大学医学部 先端医科学研究所	教授
清水厚志	慶應義塾大学医学部 分子生物学教室	助教
小崎 里華	国立成育医療センター・遺伝診療科	医長
吉橋 博史	東京都立小児総合医療センター臨床遺伝科	医長
黒澤 健司	神奈川県立こども医療センター 遺伝科	科長
水野 誠司	愛知県心身障害者コロニー中央病院 臨床第一部	部長
岡本 伸彦	大阪府立母子保健総合医療センター 企画調査部	部長
須磨崎 亮	筑波大学医学医療系 小児科	教授

《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（塩基）の連続した鎖です。印は、一つの細胞の中で約30億個あり、その印がいくつかが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2万個以上の遺伝子が散らばって存在しています。この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、分裂を繰り返して増え、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様々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
病気が生ずることがあります。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、ある遺伝子に生ま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。実際は遺伝子の変化が病気を引き起こすことは、むしろ極めて稀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しま
いました。また、人体を形作る60兆個の細胞では頻り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。遺伝子の変化のうち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

《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。

あなた（注）が強い遺伝的素因を有している、あるいはその可能性があるかと判断して
おり、本遺伝子解析研究にご協力いただきたいと考えております。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。

(注)あなたが提供者の代わりに説明を受けている場合には、その提供者のことで

《遺伝子解析研究への協力について》

遺伝子の異常が原因となって症状が出る病気を総称して「遺伝性疾患」と呼びます。
このような疾患は稀であるために一般に診断が困難です。しかし正確な診断が得られた場
合には、その疾患に特有な合併症を予知したり未然に防げる、患者さんの将来の症状をあ

る程度予測できる、遺伝カウンセリングを行うことができる等の観点から患者さんやそのご家族にとって、有用な情報を提供できる場合が多くあります。

この研究は、遺伝子の作りや働き具合を調べ、あなたが今かかっている病気との関係を調べます。あなたの遺伝子を調べ、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。あなたは、この病気にかかっている可能性が強いので、血液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。あなたがこの説明をよく理解でき、あなたが研究に協力して血液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。

《同意の表明の前提》

(2) 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、治療などであなた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、血液や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。

(3) 研究目的

この研究は先天異常症候群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、遺伝子を調べることによって、より正確に診断できるようにしようとするものです。

(4) 研究方法

血液を約5ml採血(1回)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。血液に含まれるDNAという物質を取り出し、これを調べることにより、先天異常症候群の原因となっている遺伝子の作りがわかります。この遺伝子のかたちが他の人とどのように違うかを調べ、さらにあなたの症状との関係を調べます。

あなたの症状を正確に把握するため、あなたのカルテを閲覧し、年齢・臨床データ(性別・年齢・主要症状等)を調べます。

(5) 研究計画等の開示

ご希望があれば、この研究の計画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。

(6) 研究協力者にもたらされる利益および不利益

採血は1回で、採血量は5mlであり、一般診療でおこなわれている範囲であり、医学上の危険はありません。

あなたは先天異常症候群であると診断されています。この遺伝子を調べる方法を用いても、あなた自身の診療方針が大きく変わることはありません。ただ、あなた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。血縁者が同じ体質を持つ可能性がほとんどないことが明らかになる場合もあります。

あなたが先天異常症候群と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、その場合はあなたの血縁者の遺伝体質を調べることも容易になります。ただし、この解析により遺伝子の異常が見つからない場合にも、患者が遺伝性疾患を持っていないと結論づけることは出来ません。現段階では、診断方法は100%確実ないからです。

結果に関してご家族の方が、就職・結婚などへの影響などの不安を感じたり、さらに詳しい情報を知りたいと思う可能性があります。そのために慶應義塾大学病院臨床遺伝学センターにおいて遺伝カウンセリングを受けることが出来ます。

(7) 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臨床データ（性別・年齢・主要症状等）には、住所、氏名、生年月日など個人を特定できる情報を含めず、代わりに新しく符号をつけます。

① 血液を慶應義塾大学病院内で採取する場合：

あなたとこの符号を結びつける対応表は、慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センターにおいて厳重に保管します。このようにすることによって、あなたの臨床データ・遺伝子の分析結果は、分析を行う研究者にも、あなたのものであると分からなくなります。ただし、遺伝子解析の結果についてあなたに説明する場合など、必要な場合には、慶應義塾大学医学部小児科研究室においてこの符号を元の氏名に戻す操作を行い、結果をあなたにお知らせすることが可能になります。

② 血液を慶應義塾大学病院以外の施設（国立成育医療研究センター・東京都立小児総合医療センター、大阪府立母子保健総合医療センター・愛知県心身障害者コロニー中央病院・神奈川県立こども医療センター・筑波大学附属病院）で採取する場合：

あなたとこの符号を結びつける対応表は、それぞれの病院において厳重に保管します。符号をつけたあと、臨床データと試料を慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センターに送ります。このようにすることによって、あなたの臨床データと遺伝子の分析結果は、分析を行う研究者にも、あなたのものであると分からなくなります。ただし、遺伝子解析の結果についてあなたに説明する場合など、必要な場合には、それぞれの病院においてこの符号を元の氏名に戻す操作を行い、結果をあなたにお知らせすることが可能になります。

①・②のどちらの場合にも慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センターで、あなたの症状と遺伝子解析結果との関係について検討します。今回の研究の結果について、研究論文や学会などで発表する可能性があります、決してあなたの名前が公表されることはありません。

(8) 結果の開示

患者さんやご両親が説明を望まれる場合に、遺伝子解析結果についての説明を行います。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。

この研究では、約 2 万個の全ての遺伝子を調べます。分析の結果、いくつかの遺伝子に変化が認められる可能性があります。この場合、遺伝子の変化は以下の 3 通りに分類されます。

- a. 先天異常と関係することが既に知られている遺伝子の変化。
 - b. 先天異常と関係することは現時点では知られていないが、科学的にあたな先天異常と関連がある可能性が極めて高いと判断される遺伝子の変化。
 - c. 病気と関係することがわかっているが、先天異常とは直接に関連がない遺伝子の変化。
- あなたには、a. の結果だけを知りたいのか、a. および b. の結果を知りたいのか、あらかじめ選んでいただきます。あなたの分析の結果、c の変化すなわち、病気と関係することがわかっているが、先天異常とは直接に関連がない遺伝子の異常が見つかったとしても、このことをあなたにお伝えする事はありません。

あなた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。

(提供者の代わりに試料等の提供に同意する場合の特例)

未成年者が提供者である場合には、基本的に、親権者の求めに応じて、親権者にのみ遺伝子を調べた結果を説明します。この場合にあつては、未成年者の意向を確認し、それを尊重します。また、未成年者本人が明確に説明を希望している場合は、基本的に、その未成年者に説明をします。この場合にあつては、親権者の意向を確認し、これを尊重します。ただし、いずれの場合にあつても、提供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にあつては、血液採取後 5 年以内であれば、親権者の承諾なしに、本人に結果を説明します。上記以外の場合には、説明を求める理由や必要性に応じて判断させていただきます。

(9) 研究成果の公表

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。

(10) 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、共同研究機関および研究遂行者などに属し、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があるとは言えません。

(1 1) 研究終了後の試料等の取扱の方針

あなたの血液などの試料は、原則として本研究が終了した際に廃棄いたします。しかし、今回の解析に使われる患者さんやご両親の血液などの試料は、医学の発展にともなって、あなたのかかっている病気の診断・治療に関して重要な情報をもたらす可能性があります。そのような場合、もしあなたに同意を頂けましたら、研究に使用させていただきたいと思えます。なお、新たな研究を行う際には、改めて慶應義塾大学医学部倫理委員会の承認を得ます。保存した試料をこの研究以外に用いる場合にも、その研究の内容は本研究と同じ趣旨のものに限られます。試料は、(7)で説明した方法によって分析を行う研究者にはどこの誰の試料かが分からないようにされた上で、使い切られるまで慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター小崎健次郎の責任下にセンター内に保管されます。

(1 2) 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、厚生労働省の研究助成金や慶應義塾大学医学部の研究費から出され、あなたが負担することはありません。また、交通費などの支給は行いません。しかし、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、あなたが負担せねばなりません。

(1 3) 遺伝カウンセリングの体制

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。診療を担当する医師・説明者・研究責任者にその旨申し出てください。

(1 4) 問い合わせ先

この研究に関して、ご不明な点は下記までお問い合わせ下さい。

研究担当者 須磨崎 亮

筑波大学医学医療系小児科教授

本件に関するお問い合わせ先

本研究について何かお知りになりたいことや、疑問な点がありましたら、担当医師に遠慮なくおたずねください。

本試験の責任医師：須磨崎 亮（診療グループ・小児内科 教授）

あなたの担当医師： _____（小児内科診療グループ・ _____）

連絡先：筑波大学附属病院

住所：〒305-8576 茨城県つくば市天久保 2-1-1

電話：029-853-5635（小児科秘書室、平日 9:00~17:00）

029-853-3110（救急外来、上記以外の時間帯）

※担当医師または小児内科の医師を
呼び出してください。

「先天異常症候群の包括的遺伝子診断システムの構築」研究
への協力についての説明書（両親用）

(1) 研究題目

「先天異常症候群の包括的遺伝子診断システムの構築」

本文書は先天異常のお子さんの御両親であるあなたの血液を研究に使用することを願う説明書です。本研究は慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター教授小崎健次郎が研究責任者となり実施されます。下記の病院の医師が共同研究者となっており、御両親への研究参加を依頼します。血液を約5ml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。血液に含まれるDNAという物質を取り出し、あなたの遺伝子のかたちを分析し、お子さんの遺伝子のかたちと比較検討します。あなたの血液は慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センターに送られ、研究責任者によって分析されます。

氏名	所属	職名
高橋 孝雄	慶應義塾大学医学部 小児科学教室	教授
武内俊樹	慶應義塾大学医学部 地域小児医療調査研究講座	助教
工藤 純	慶應義塾大学医学部 遺伝子医学研究室	教授
佐谷 秀行	慶應義塾大学医学部 先端医科学研究所	教授
清水厚志	慶應義塾大学医学部 分子生物学教室	助教
小崎 里華	国立成育医療センター・遺伝診療科	医長
吉橋 博史	東京都立小児総合医療センター臨床遺伝科	医長
黒澤 健司	神奈川県立こども医療センター 遺伝科	科長
水野 誠司	愛知県心身障害者コロニー中央病院 臨床第一部	部長
岡本 伸彦	大阪府立母子保健総合医療センター 企画調査部	部長
須磨崎 亮	筑波大学医学医療系 小児科	教授

《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（塩基）の連続した鎖です。印は、一つの細胞の中で約30億個あり、その印がいくつかが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2万個以上の遺伝子が散らばって存在しています。この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、分裂を繰り返して増え、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、遺伝子の働きによります。

《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様々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生ずることがあります。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、ある遺伝子に生ま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、むしろ極めて稀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。遺伝子の変化のうちごく一部の変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。

あなたの血液に含まれるDNAという物質を取り出し、遺伝子のかたちを分析し、先天異常症候群の症状のあるあなたのお子さんの遺伝子のかたちと比較を行うことによって、あなたのお子さんの病気の原因をあきらかにすることができる場合があるため、本遺伝子解析研究にご協力いただきたいと思います。研究の協力へ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ついて配慮していただかなければなりません。

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。

(注)あなたが提供者の代わりに説明を受けている場合には、その提供者のことで。

《遺伝子解析研究への協力について》

遺伝子の異常が原因となって症状が出る病気を総称して「遺伝性疾患」と呼びます。このような疾患は稀であるために一般に診断が困難です。しかし正確な診断が得られた場合には、その疾患に特有な合併症を予知したり未然に防げる、患者さんの将来の症状をある程度予測できる、遺伝カウンセリングを行うことができる等の観点から患者さんやそのご家族にとって、有用な情報を提供できる場合が多くあります。

この研究は、遺伝子の作りや働き具合を調べ、あなたの子供が今かかっている病気との関係を調べます。あなたの遺伝子を調べ、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。あなたと先天異常症候群の症状をもつあなたのお子さんの全ての遺伝子を同時に解析します。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。あなたがこの説明をよく理解でき、あなたが研究に協力して血液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。

《同意の表明の前提》

(2) 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、治療などであなた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などは廃棄され、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、血液や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。

(3) 研究目的

この研究は先天異常症候群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、遺伝子を調べることで、より正確に診断できるようにしようとするものです。

(4) 研究方法

血液を約5ml採血(1回)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。血液に含まれるDNAという物質を取り出し、これを調べることで、先天異常症候群の原因となっている遺伝子の作りがわかります。この遺伝子のかたちが他の人とどのように違うかを調べ、さらにあなたの症状との関係を調べます。

あなたの症状を正確に把握するため、あなたのカルテを閲覧し、年齢・臨床データ(性別・年齢・主要症状等)を調べます。

(5) 研究計画等の開示

ご希望があれば、この研究の計画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。

(6) 研究協力者にもたらされる利益および不利益

採血は1回で、採血量は5mlであり、一般診療でおこなわれている範囲であり、医学上の危険はありません。

あなたの子供は先天異常症候群であると診断されています。この遺伝子を調べる方法を用いても、あなたの子供の診療方針が大きく変わることはありません。あなたがもう一人子

供を得る場合に、この病気にかかる体質であるかどうかについて詳しい情報をえることが出来る可能性があります。

結果に関してご家族の方が、就職・結婚などへの影響などの不安を感じたり、さらに詳しい情報を知りたいと思う可能性があります。そのために慶應義塾大学病院臨床遺伝学センターにおいて遺伝カウンセリングを受けることが出来ます。

(7) 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には、住所、氏名、生年月日など個人を特定できる情報を含めず、代わりに新しく符号をつけます。

① 血液を慶應義塾大学病院内で採取する場合：

あなたとこの符号を結びつける対応表は、慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センターにおいて厳重に保管します。このようにすることによって、あなたの遺伝子の分析結果は、分析を行う研究者にも、あなたのものであると分からなくなります。ただし、遺伝子解析の結果についてあなたに説明する場合など、必要な場合には、慶應義塾大学医学部小児科研究室においてこの符号を元の氏名に戻す操作を行い、結果をあなたにお知らせすることが可能になります。

② 血液を慶應義塾大学病院以外の施設（国立成育医療研究センター・東京都立小児総合医療センター、大阪府立母子保健総合医療センター・愛知県心身障害者コロニー中央病院・神奈川県立こども医療センター・筑波大学附属病院）で採取する場合：

あなたとこの符号を結びつける対応表は、それぞれの病院において厳重に保管します。符号をつけたあと、臨床データと試料を慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センターに送ります。このようにすることによって、あなたの遺伝子の分析結果は、分析を行う研究者にも、あなたのものであると分からなくなります。ただし、遺伝子解析の結果についてあなたに説明する場合など、必要な場合には、それぞれの病院においてこの符号を元の氏名に戻す操作を行い、結果をあなたにお知らせすることが可能になります。

①・②のどちらの場合にも慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センターで、あなたとあなたの子供の遺伝子解析結果とを比較検討します。今回の研究の結果について、研究論文や学会などで発表する可能性があります。決してあなたの名前が公表されることはありません。

(8) 結果の開示

あなたが説明を望まれる場合に、先天異常症候群の症状のあるあなたの子供の遺伝子解析結果についての説明を行います。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。

この研究では、約2万個の全ての遺伝子を調べます。分析の結果、あなたの子供にいくつかの遺伝子に変化が認められる可能性があります。遺伝子の変化は以下の3通りに分類されます。

- a. 先天異常と関係することが既に知られている遺伝子の変化。
- b. 先天異常と関係することは現時点では知られていないが、科学的にあなたの子供の先天異常と関連がある可能性が極めて高いと判断される遺伝子の変化。
- c. 病気と関係することがわかっているが、先天異常とは直接に関連がない遺伝子の変化。

あなたには、a.の結果だけを知りたいのか、a.およびb.の結果を知りたいのか、あらかじめ選んでいただきます。あなたの子供やあなたの分析の結果、c.の変化すなわち、病気と関係することがわかっているが、先天異常とは直接に関連がない遺伝子の異常が見つかったとしても、このことをあなたにお伝えする事はありません。

あなたの子供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。

(9) 研究成果の公表

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。

(10) 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、共同研究機関および研究遂行者などに属し、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があるとは言えません。

(11) 研究終了後の試料等の取扱の方針

あなたの血液などの試料は、原則として本研究が終了した際に廃棄いたします。しかし、今回の解析に使われる患者さんやご両親の血液などの試料は、医学の発展にともなって、あなたのかかっている病気の診断・治療に関して重要な情報をもたらす可能性があります。そのような場合、もしあなたに同意を頂けましたら、研究に使用させていただきたいと思えます。なお、新たな研究を行う際には、改めて慶應義塾大学医学部倫理委員会の承認を得ます。保存した試料をこの研究以外に用いる場合にも、その研究の内容は本研究と同じ趣旨のものに限られます。試料は、(7)で説明した方法によって分析を行う研究者にはどこの誰の試料かが分からないようにされた上で、使い切られるまで慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター小崎健次郎の責任下にセンター内に保管されます。

(12) 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、厚生労働省の研究助成金や慶應義塾大学医学部の研究費から出され、あなたが負担することはありません。また、交通費などの支給は行いません。しかし、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、あなたが負担せねばなりません。

(13) 遺伝カウンセリングの体制

あなたが、お子さんの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。診療を担当する医師・説明者・研究責任者にその旨申し出てください。

(14) 問い合わせ先

この研究に関して、ご不明な点は下記までお問い合わせ下さい。

研究担当者 須磨崎 亮

筑波大学医学医療系小児科教授

本件に関するお問い合わせ先

本研究について何かお知りになりたいことや、疑問な点がありましたら、担当医師に遠慮なくおたずねください。

本試験の責任医師：須磨崎 亮（診療グループ・小児内科 教授）

あなたの担当医師： _____（小児内科診療グループ・ _____）

連絡先：筑波大学附属病院

住所：〒305-8576 茨城県つくば市天久保 2-1-1

電話：029-853-5635（小児科秘書室，平日 9:00～17:00）

029-853-3110（救急外来，上記以外の時間帯）

※担当医師または小児内科の医師を
呼び出してください。

せんてんいじょうしょうこうぐん ほうかつてきいでんししんだん こうちくけんきゅう きょうりよく どういしょ ほんにんよう どの
「先天異常症候群の包括的遺伝子診断システムの構築」研究への協力の同意書(本人用) 殿

せんてんいじょうしょうこうぐん ほうかつてきいでんししんだん こうちくけんきゅう せつめい ことわ
わたしは「先天異常症候群の包括的遺伝子診断システムの構築」研究について、説明を受けました。また断
つてもかまわないということも聞きました。その上でこの研究に協力します。

せつめいじこう せつめい うけたこうもく
説明事項 (説明を受けた項目は、□にチェックしてください。)

- ① なぜ血をとるかについてのわけ
- ② どうやってとるかについてのやりかた
- ③ 血をとるときにどんな危ないことがおこるか
- ④ わたしが同意したときに血を研究につかってもよいこと
- ⑤ わたしが同意しなくてもこまらないこと
- ⑥ わたしが同意後いつでもやめることができること
- ⑦ 得られた情報は他のひとに知らされないこと

せつめい りかい うえ けんきゅう ち どうい
この説明を理解した上で、この研究で血をとることに同意します。

けんきゅう けっか
また研究の結果を

- 知りたいです 知りたくありません

けんきゅう すすみぐあい ち さいしよう せつめい
この研究の進み具合によっては、わたしたちからとった血を再使用することの説明を受けました。

こんご けんきゅう すすみぐあい ち さいしよう
今後の研究の進み具合による血の再使用について

- 再使用してもいいです 再使用してほしくありません

へいせい ねん つき ひ
平成 年 月 日

なまえ
名前 _____

「先天異常症候群の包括的遺伝子診断システムの構築」研究における試料等の提供について、書面および口頭により 平成 年 月 日に説明を行い、上記の通り同意を得ました。

説明者 所属 _____

説明者(自署) _____

「先天異常症候群の包括的遺伝子診断システムの構築」
研究への協力同意文書

筑波大学附属病院病院長 殿

私は 「先天異常症候群の遺伝子診断システムの構築」研究について、説明文書を用いて説明を受け、研究の目的と方法、私が協力して行う次の研究協力事項とその危険性について理解し、研究協力を同意します。

説明を受け理解した項目（□の中にご自分でレを付けて下さい）

- 1 研究題目（研究責任者・研究体制）
- 2 研究協力の任意性と撤回の自由
- 3 研究目的
- 4 研究方法
研究協力事項 末梢血 5ml の提供、カルテ内容閲覧
- 5 研究計画書等の開示
- 6 研究協力者にもたらされる利益および不利益
- 7 個人情報の保護
- 8 結果の開示
以下の範囲での子供の結果の開示を希望します。
 - ① 先天異常と関係することが既に知られている遺伝子の変化
 - ② 先天異常と関係することは現時点では知られていないが、科学的にあなたの先天異常と関連がある可能性が極めて高いと判断される遺伝子の変化
(どちらかを選んで下さい)
 - ①
 - ①および②
- 9 研究成果の公表
- 10 研究から生じる知的財産権の帰属
- 11 研究終了後の試料取扱の方針
- 12 費用負担に関する事項
- 13 遺伝カウンセリング
- 14 問い合わせ先

研究協力への同意（説明を受け理解した項目のすべての□にレを記入された方
1または2のどちらかの、「はい」と他方の「いいえ」に○を付けて下さい。

1. 本研究が終了した時、速やかに試料等を廃棄してください。

はい いいえ

2. 提供する試料が本研究に使用されるとともに、保存され、将来、新たに計画実施される同趣旨の医学研究に使用されることに同意します。

はい いいえ

同意日 年 月 日

提供者氏名（自署） _____

代諾者が署名した場合

親権者氏名 _____ 本人との関係 _____
(自署)

研究担当者 筑波大学医学医療系小児科教授 須磨崎 亮
〒305-8576 茨城県つくば市天久保 2-1-1
電話：029-853-5635（平日 9:00～17:00）
029-853-3110（上記以外の時間帯）

説明者 _____
説明日 _____年 _____月 _____日

「先天異常症候群の包括的遺伝子診断システムの構築」
研究への協力同意文書（両親用）

筑波大学附属病院病院長 殿

私は 「先天異常症候群の包括的遺伝子診断システムの構築」研究について、説明文書を用いて説明を受け、研究の目的と方法、私が協力して行う次の研究協力事項とその危険性について理解し、研究協力を同意します。

説明を受け理解した項目（□の中にご自分でレを付けて下さい）

- 1 研究題目（研究責任者・研究体制）
- 2 研究協力の任意性と撤回の自由
- 3 研究目的
- 4 研究方法
研究協力事項 末梢血 5ml の提供、カルテ内容閲覧
- 5 研究計画書等の開示
- 6 研究協力者にもたらされる利益および不利益
- 7 個人情報の保護
- 8 結果の開示
以下の範囲での子供の結果の開示を希望します。
 - ① 先天異常と関係することが既に知られている遺伝子の変化
 - ② 先天異常と関係することは現時点では知られていないが、科学的にあなたの子供の先天異常と関連がある可能性が極めて高いと判断される遺伝子の変化
(下記のどちらかを選んで下さい)
 - ①
 - ①および②
- 9 研究成果の公表
- 10 研究から生じる知的財産権の帰属
- 11 研究終了後の試料取扱の方針
- 12 費用負担に関する事項
- 13 遺伝カウンセリング
- 14 問い合わせ先

研究協力への同意（説明を受け理解した項目のすべての□にレを記入された方
1または2のどちらかの、「はい」と他方の「いいえ」に○を付けて下さい。

1. 本研究が終了した時、速やかに試料等を廃棄してください。

はい いいえ

2. 提供する試料が本研究に使用されるとともに、保存され、将来、新たに計画実施される同趣旨の医学研究に使用されることに同意します。

はい いいえ

同意日 年 月 日

提供者氏名（自署） _____

代諾者氏名（自署） _____

研究担当者 筑波大学医学医療系小児科教授 須磨崎 亮
〒305-8576 茨城県つくば市天久保 2-1-1
電話：029-853-5635（平日 9:00～17:00）
029-853-3110（上記以外の時間帯）

説明者 _____
説明日 _____年_____月_____日

同意撤回書

筑波大学附属病院長殿

私は「先天異常症候群の包括的遺伝子診断システムの構築」への参加に同意し、同意書に署名しましたが、以下のものの同意を撤回いたします。

- 本研究で同意した全て
- 提供した試料の再使用の同意について

平成 年 月 日

氏名（自署）

代諾者氏名（自署）

「先天異常症候群の包括的遺伝子診断システムの構築」への参加の同意撤回を確認いたしました。

平成 年 月 日

確認者

所属

医師名（自署）

せんてんいじょうしょうこうぐん ほうかつてきいでんししんだん こうちくけんきゅう
「先天異常症候群の包括的遺伝子診断システムの構築」研究へ
きょうりよく せつめいしょ
の協力についての説明書

1. はじめに

この説明書はあなたの血を研究に使用することを願う文章です。あなたの病気はめずらしい病気です。どうして病気になるか、どうすれば治るのかがまだよくわかっていません。そのため、世界中でこの病気についてくわしく調べて、治すための新しい方法を探しています。病気について調べるにはどうすればいいのでしょうか？そのためには病気になった人たちの血などを調べるのがとても役に立つことがあります。今までにもあなたの病気についても血やおしっこを調べることで少しずついろんなことがわかってきました。今回お話しするのは、あなたの血のなかにある遺伝子というものを調べる研究についてです。最近の医学の進歩により遺伝子をくわしく調べることによりどうして病気になるのかわかるようになってきました。この方法を使って調べると今までにわからなかったことがわかるようになり、病気を治すための新しい方法が早く見つかるかもしれません。

2. あなたに行うこと

あなたに行うことは、いつも検査で血をとるときに少しだけ多め(5ml・小さじ1杯ほど)に血をとることです。それを使って研究を行います。それ以外に、特に行うことはありません。

3. 研究の方法について

あなたからもらった血のなかにある遺伝子(DNA)というものをとりだします。遺伝子とは人間の設計図のようなもので、お父さんとお母さんから半分ずつもらっています。あなたのお顔や体質がお父さんとお母さんに似ているのは、お顔や体質の設計図である遺伝子の半分がお父さんとお母さんと一緒だからです。遺伝子は人間では、だいたい2万個ぐらい存在しています。この非常に大事なことをしている遺伝子ですが、まれに遺伝子に異常がおき、それにより生まれつきの病気になることがあります。この研究は、そうした遺伝子の異常によって、生まれつきの病気にかかっている人たちの病気の原因を調べようとする研究です。あなたの病気もとてもめずらしい病気であり、もしかすると遺伝子の異常によって病気になっているかもしれないので、あなたにも協力してほしいのです。

あなたからいただいた血を使って病気についてくわしく調べることにより、病気についてはいろいろなことがわかるかもしれませんが、すぐに治すための新しい方法が見つかるかはわかりません。なので、あなたの受ける治療がすぐに変わるわけではありません。何十年も先になるかも知れませんが、あなたや同じ病気でこまっている世界中の人たちに新しい方法を届けてあげたいというのがこの研究の目標です。そのために、あなたからももらった血や体の一部を大切に取っておいて、今後の研究の進み具合によっては、新しい研究に使わせていただくかもしれません。

4. あなたを守るために

血をとるときには、いつも血をとっている看護師さんやお医者さんが血をとります。血は少し多めにとりますが、痛みはいつもと変わりなく、時間もほとんど変わりません。この研究に参加するかしないかはあなたとお父さん、お母さんがよく話し合っ、参加したいと思った人だけが参加するものです。参加してもしなくても病院では同じように病気を治すために治療を続けます。また、一回参加すると決めた後にやめることもできます。この場合ももちろん今までと同じように病院で治療を受けることができます。

5. 最後に

お父さんもお母さんもお医者さんも、あなたの病気が治ってほしいと思って一生懸命にいい方法を探しています。でもこの方法は血をとることなので、あなた自身にとっていたいことやこわいことがあります。本当はこわくてやりたくないと思っても、周りのみんなが一生懸命してくれている時に「やりたくない」と言いづらいついてしまうかもしれません。そんな時は無理をしないでお父さん、お母さんや病院の看護師さんたちに相談してください。みんなでもう一度あなたの自身の気持ちを良く考えて、本当にあなたのために一番いいことは何かを考えます。

どう い てっ かい しょ
同意撤回書

どの
殿

せんてんいじょうしょうこうぐん ほうかつてきいでんししんだん こうちく けんきゅう せつめい
わたしは「先天異常症候群の 包括的遺伝子診断システムの構築」の研究について、説明を

どういしょ なまえ か い か どうい てっかい
うけ、同意書に名前を書きましたが、以下のも同意を撤回します。

けんきゅう どうい ぜんぶ
 この研究で同意した全部

ていきょう ち さいりょう
 提供した血の再利用について

「先天異常症候群の包括的遺伝子診断システムの構築」への参加の同意撤回を確認いたしました。

平成 年 月 日

確認者

所属 _____

医師名（自署） _____