

高島市民病院

人権推進・倫理委員会 委員長様

人権推進・倫理委員会 庶務係様

昨日、当院小児科の非常勤医師で京都大学小児科大学院の林貴大医師から別紙の「遺伝性疾患診断のための網羅的解析およびバイオマーカー探索研究」に関する申し出がありました。当院小児科かかりつけの患者1名に対して、別紙の通り説明して同意が得られたら血液採取などの検体採取を行いたい、とのこと。この研究は「京都大学大学院医学研究科・医学部および医学部附属病院 医の倫理委員会」で承認を受けていますが、高島市民病院の「人権推進・倫理委員会」でもご審議をいただき、当院としての可否についてご検討いただきますようお願い申し上げます。なお、時節柄、「人権推進・倫理委員会」の臨時開催が難しい場合は、委員の皆様によるメール会議の開催などもご検討いただければ有り難く存じます。ご高配の程、何卒よろしくお願い致します。

2020年3月18日

高島市民病院 小児科科長

有田 泉



【要約】

「遺伝性疾患診断のための網羅的解析およびバイオマーカー探索研究」

(受付番号 : G1233)

1. 研究の目的 →詳しくは3ページへ

- ・小児期に発症する病気の多くは「遺伝子」が関わっています。稀な病気や、症状が典型的ではない患者さんの場合、通常の検査ではなかなか診断が見つからないことがあります。
- ・医学の進歩により、遺伝子を効率良く解析する技術が開発されてきました。この研究は、そういった新しい技術を使って、遺伝子と遺伝子から作られる蛋白などを解析し、適切に病気の診断をすることが目的です。
- ・さらに、病気による体の変化を調べて、バイオマーカーと呼ばれる病気の早期発見や治療開発に役立つ物質を探することも目的です。
- ・この研究は「京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院 医の倫理委員会」によって承認を受けて行っています。

2. 血液、毛髪、爪などをいただきます →詳しくは3ページへ

- ・一般的な方法で生体試料（血液、毛髪、爪、頬粘膜、尿、便など）を症状に応じていただきます。血液の採取は通常の採血と同じでほとんど危険はありませんが、わずかな侵襲を伴います。診療に必要なふだんの採血に上乗せしていただくことも可能です。
- ・すでに受けた手術や検査などで保存してある組織や細胞をいただくことも可能です。
- ・生体試料を用いて遺伝子や遺伝子から作られる蛋白などを調べ、症状などの臨床情報と比較して解析します。

3. 参加したときと参加しなかったとき →詳しくは4ページへ

【研究に参加したとき】

- ・早期に診断がなされ、適切な治療に結びつく可能性があります。
- ・同じ病気の患者さんの早期発見や治療開発の研究に役立つ可能性があります。
- ・不利益としては生体試料の採取（採血など）に伴うわずかな侵襲があります。

【研究に参加しなかったとき】

- ・不利益を受けることは全くありません。
- ・参加することで得られる診療に有益な情報を得ることはできません。

4. 結果は解析後すみやかにお返しいたします →詳しくは4ページへ

アテリック



エパデールS

【要約】

「遺伝性疾患診断のための網羅的解析およびバイオマーカー探索研究」

(受付番号：G1233)

1. 研究の目的 →詳しくは3ページへ

- ・小児期に発症する病気の多くは「遺伝子」が関わっています。稀な病気や、症状が典型的ではない患者さんの場合、通常の検査ではなかなか診断がつかないことがあります。
- ・医学の進歩により、遺伝子を効率良く解析する技術が開発されてきました。この研究は、そういった新しい技術を使って、遺伝子と遺伝子から作られる蛋白などを解析し、適切に病気の診断をすることが目的です。
- ・さらに、病気による体の変化を調べて、バイオマーカーと呼ばれる病気の早期発見や治療開発に役立つ物質を探することも目的です。
- ・この研究は「京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院 医の倫理委員会」によって承認を受けて行っています。

2. 血液、毛髪、爪などをいただきます →詳しくは3ページへ

- ・一般的な方法で生体試料（血液、毛髪、爪、頬粘膜、尿、便など）を症状に応じていただきます。血液の採取は通常の採血と同じでほとんど危険はありませんが、わずかな侵襲を伴います。診療に必要なふだんの採血に上乗せしていただくことも可能です。
- ・すでに受けた手術や検査などで保存してある組織や細胞をいただくことも可能です。
- ・生体試料を用いて遺伝子や遺伝子から作られる蛋白などを調べ、症状などの臨床情報と比較して解析します。

3. 参加したときと参加しなかったとき →詳しくは4ページへ

【研究に参加したとき】

- ・早期に診断がなされ、適切な治療に結びつく可能性があります。
- ・同じ病気の患者さんの早期発見や治療開発の研究に役立つ可能性があります。
- ・不利益としては生体試料の採取（採血など）に伴うわずかな侵襲があります。

【研究に参加しなかったとき】

- ・不利益を受けることは全くありません。
- ・参加することで得られる診療に有益な情報を得ることはできません。

4. 結果は解析後すみやかにお返しします →詳しくは4ページへ

- ・結果が臨床的に意義のあると総合的に判断された場合、すみやかにお返しします。
- ・結果はご本人または代諾者のみにお話しします。
- ・遺伝子解析の結果を知ることにはメリットとデメリットがありますので、診療担当医と十分にご相談ください。結果を聞かないという選択肢も選べます（後で自由に変更可能）。

5. 親権者の承諾のもと、未成年者の参加をお願いしています

6. 研究への参加に費用はかかりません →詳しくは5ページへ

- ・謝礼はありません。
- ・研究成果に伴う経済的利益は研究者のものとなります。

7. 個人情報きちんと守られます →詳しくは5ページへ

- ・個人情報は暗号化されて、厳重に保管されます。
- ・研究結果が発表される時も、個人が特定されることはありません。
- ・研究体制・共同研究機関・研究期間については6ページをご覧ください。

8. 研究終了後も生体試料などを保存させていただきます →詳しくは6ページへ

- ・よろしければ、いただいた貴重な生体試料や情報を長期に保存させていただきます。
- ・将来の別の研究や他施設との共同研究に使わせてください（どちらの場合も個人情報は厳重に守られます）。

9. 研究は途中で変更・中止となる可能性があります →詳しくは7ページへ

10. 研究への参加は自由に決めてください

11. 参加を決めてもいつでもやめることができます →詳しくは7ページへ

- ・すでに公表されたデータは削除できないことがありますので、ご了承ください。

12. わからないことがあったら遠慮なくご連絡ください

- ・研究責任者：京都大学医学部附属病院 小児科 滝田 順子（たきた じゅんこ）
- ・連絡先：京都大学医学部附属病院 小児科 吉田 健司（よしだ たけし）
- ・〒606-8507 京都市左京区聖護院川原町 54
- ・電話：075-751-3291、メール：tayoshi@kuhp.kyoto-u.ac.jp

「遺伝性疾患診断のための網羅的解析およびバイオマーカー探索研究」

(受付番号：G1233)

説明者： ()

説明日： 年 月 日

1. 研究の目的

小児期に発症する病気の多くは「遺伝子」が関わっています。遺伝子とは、体の設計図であり、体に必要なタンパク質を作ったり、体の様々な働きをコントロールしたりしています。遺伝子に変化が起こると、その部分がうまく働かなくなり、症状が現れます（遺伝子の説明については別紙をご参照ください）。したがって、症状に関連した遺伝子を調べることで、より正確に診断がなされ、この先に起こる症状を予測したり、早期に適切な治療に結びつく可能性があります。

しかし、稀な病気や、症状が典型的ではない患者さんの場合、通常の検査やこれまでの遺伝子検査ではなかなか診断がつかないことがあります。最近の医学の進歩により、大量の遺伝子を効率良く調べる技術が開発されてきました。この研究は、そういった新しい技術を使って大量の遺伝子を調べ、見つかった遺伝子の変化による体への影響を解析し、適切に病気の診断をすることが目的です。さらに、病気によって体に起こる変化を調べて、バイオマーカーと呼ばれる病気の早期発見や治療法開発に役立つ物質を探することも目的です。

よって、通常の診療の中で診断がつかない患者さんや、すでに診断がついている患者さんにご協力いただき、小児期に発症するさまざまな遺伝性疾患（遺伝子が関わる病気）において、遺伝子の変化と体に起こる変化との関連性を解析したいと考えています。

2. 研究の方法

■ 遺伝子検査の方法

次に示すような一般的な方法で生体試料を、症状に応じていただきます：血液（3～10mL程度採血）、毛髪（5～10本程度採取）、爪（爪切りで先の部分を採取）、頬粘膜（ほほの裏側を綿棒で数回こすって採取）、尿（10～50mL程度採尿）、便（5～20g程度採便）。いずれの方法も危険性はありませんのでご安心ください。また、すでに受けた手術や検査などで保存してある組織や細胞をいただくことも可能です。いただいた生体試料から、遺伝子や遺伝子から作られる蛋白などを取り出して、次世代シーケンサーと呼ばれる、一度に大量に調べることができる装置を用いて解析します。解析は京都大学、または、京都大学と共同で研

究を行っている専門施設で行います。

発見された変化が症状と関連があるかどうかははっきりしない場合には、蛋白などの働きを追加で解析する可能性があります。これらの解析結果を総合して、病気の症状との関連性が高いと判断された場合には、結果をお伝えすることができます。次世代シーケンサーでも解析が難しい領域もあるため、変化が見つからなかった場合も、臨床診断が否定されることはありません。また、症状と直接関連が無い遺伝子も調べる可能性がありますが、それらの結果についてはお伝えすることはありません。

■ カルテから症状の調査

遺伝子と症状の関係を知るために、カルテをもとに症状や検査結果などの調査を行います。これらの情報は同意書とともに厳重に保管します。

3. 参加したときと参加しなかったときに予想されること

■ 参加したときに予想されること

正しい診断がなされ、今後おきてくる症状を予測し、適切な治療法を選択できる可能性があります。この研究によって病気の理解が深まると、より早期に診断する方法や治療法の開発に役立つ可能性があります。

不利益としては、生体試料の採取に伴う軽微な侵襲があります。また、遺伝に関することを詳しく解析することへの不安や心理的負担を感じる場合があります。この研究の窓口となる担当者はできるだけ心理的負担をやわらげるよう配慮しますし、ご希望があれば遺伝に関する専門的なカウンセリングをご紹介することもできます。さらに、個人情報を取り扱うため、盗難や情報漏えいに関する危険があります。実際には、後述するように生体試料は記号と番号に置き換えられて管理され、解析担当者はその試料が誰のものか分からないようになっています。個人情報を含む同意書や、記号と番号が誰のことを指すかの対応表は厳重に管理され、情報漏えいのリスクを最小化するように努めます。

■ 参加しなかったときに予想されること

これまで通りの診療を継続します。参加しないことで担当医と関係が悪くなることはありませんし、不利益を受けることはありません。しかし、参加したときに得られるかもしれない診療に有益な情報を得ることはできません。また、ご家族の遺伝子診断は、病気の診断が確定しているご本人の遺伝子の変化の情報をもとに行います。よって、ご本人の参加なしでご家族だけを検査することは難しいと考えられます。ご家族にとっては自分が遺伝子の変化を持っているかどうかははっきりしないため不安が残るかもしれません。一方、遺伝子解析の結果、治療法のまだ無い重篤な病気と診断されることがあり、参加しないことでそういった心理的負担を避けることもできます。

4. 結果の伝え方

結果がわかるまでには、少なくとも3か月はかかる予定です。追加の解析などを行う場合には1年以上かかることもあります。結果はご本人にのみにお伝えし、たとえご家族であってもご本人の承諾なしには説明することができませんのでご了解ください。

また、結果開示をしない選択や、希望した時期に知らせる方法もあります。途中で気持ちが変わったときは結果を聞かないこともできますし、いつでも何度でも変更可能です。結果についてご家族にお話しする場合はご本人がお話されてもよいですし、私たちがお手伝いすることもできます。

5. 未成年者の遺伝子診断と結果開示について

今回の研究では小児期に発症する病気を対象とすることから、主に未成年者が対象になると考えられます。未成年者が遺伝子診断を受ける場合、基本的に親権者の意向を確認したうえで、未成年者本人に説明をします。結果は基本的に親権者のみに伝えますが、未成年者の意向も確認し尊重します。ただし、未成年者が成人以降に結果開示を希望した場合には、親権者の承諾なしに、本人に結果を説明します。

6. 費用などについて

研究で行う遺伝子診断の費用は研究費でまかいますので、費用はかかりません。ただし研究結果が出た後にそれを参考に治療方針を変更した場合、費用は一般の医療と同じように負担していただきます。謝礼や交通費のお支払いはありませんので、ご了解ください。

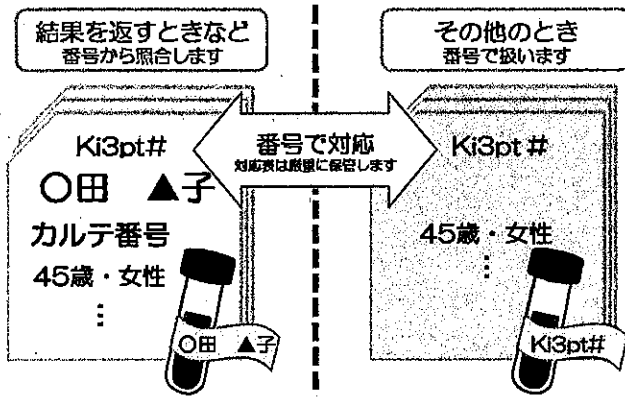
また、本研究の結果、特許権などにより経済的利益が生じる可能性があります。それらの権利は、研究の参加者ではなく研究者のものとなります。

本研究は、特定の企業からの資金提供を受けておりません。臨床研究の実施にあたり、利益相反については、「京都大学利益相反ポリシー」「京都大学利益相反マネジメント規程」に従い、「京都大学臨床研究利益相反審査委員会」において適切に審査・管理しています。

7. 個人情報 はきちんと守られます

参加者の方々の遺伝子の変化や症状はもちろん、名前、住所など、個人情報の保護には十分配慮いたします。個人情報は暗号化され、結果をお返しするとき以外は記号と番号に置き換えられて扱われます。記号と番号が誰のことを指すかの対応表や同意書などの研究に関わる書類やデータ、いただいた生体試料は厳重に保管します。研究の結果は学術雑誌や学会発表で公表する予定ですが、この時にも個人の情報が使用されることはありません。

この研究の遺伝子解析は、一部を共同研究機関にて行う可能性があります。その場合には記号と番号で置き換えられた状態で試料を提供し、個人情報を提供することはありません。



◆ 研究の実施体制

今回の研究は以下の体制で、患者さん 50～100 人をお願いする予定です。研究期間は倫理委員会での承認から 5 年間で予定しています。この研究は「京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院 医の倫理委員会」によって承認を受けて行っています。

■ 学内研究体制

研究責任者：京都大学医学部附属病院・小児科 教授 滝田順子

研究分担者：京都大学医学部附属病院・小児科 病院教授 河井昌彦、准教授 八角高裕、講師 平松英文、講師 梅田雄嗣、講師 馬場史郎、助教 井澤和司、助教 岩永甲午郎、助教 加藤格、助教 才田聡、助教 友滝清一、助教 日衛嶋栄太郎、助教 平田拓也、助教 横山淳史、助教 吉田健司

京都大学医学部附属病院・遺伝子診療部 助教 川崎秀徳、准教授 和田敬仁

京都大学医学研究科・腫瘍生物学講座 研究員 上野浩生、教授 小川誠司

京都大学 iPS 細胞研究所 准教授 齋藤潤

個人情報管理者：京都大学医学部附属病院・小児科 助教 丹羽房子

■ 学外共同研究機関

かずさ DNA 研究所、東京大学医学部附属病院、宇治徳洲会病院、宇多野病院、京都医療センター、洛和会音羽病院、三菱京都病院、京都桂病院、国立病院機構南京都病院、聖ヨゼフ医療福祉センター、倉敷中央病院、神戸市立医療センター中央市民病院、西神戸医療センター、兵庫県立尼崎総合医療センター、北野病院、国立循環器病センター、大阪赤十字病院、市立岸和田市民病院、大津赤十字病院、滋賀県立小児保健医療センター、彦根市立病院、日赤和歌山医療センター、天理よろづ相談所病院、静岡県立こども病院、京都府立医科大学附属病院、福岡市立こども病院、日本小児がん研究グループ参加施設、京都小児てんかんコホート研究参加施設。※今後追加される可能性があります。

8. 研究終了後の生体試料および情報について

この研究が終了したあとでご提供いただいた貴重な生体試料や情報を、将来の研究に使用

することを目的に長期保存させていただきます。将来、別の医学研究に用いる場合には、改めて研究計画書を提出し、倫理審査委員会の承認を受けます。今後、別の研究への使用を望まない場合は、お申し出ください。このことで、今回の研究において不利益を受けることは一切ありませんのでご安心ください。

9. 研究の進行状態や発表について

研究について詳しく知りたい場合は研究計画書についても見るができますので、担当医または下記の連絡先にお問い合わせください。研究が進行中に諸事情により中止となったり、変更や追加になったりすることがあります。それらの場合には倫理委員会で審査され、内容については京都大学のホームページ等で公開します。

この研究の成果を学術雑誌や学会で発表することがあります。その場合にも個人を特定できるような情報が公開されることはありませんので、ご安心ください。

10. 参加は自由で、参加しなくても不利益はありません

研究へ参加するかどうかはよくお考えのうえ、自由に決めてください。参加しなくても主治医や研究の担当医師との関係が悪くなることはありません。参加されても、参加しなくても、そのときの最善の治療を行います。

11. 参加を決めた後でも、いつでもやめることができます

参加を決めて生体試料の採取を行った後も、いつでも参加をやめることができます。やめることで不利益はありませんのでご安心ください。参加をやめる場合は、生体試料やそれまでの調査記録を完全に破棄します。ただし、お申し出があった時にすでに研究結果が公表されていたときなど、データから除けない場合もあります。参加をやめる場合には、同意撤回文書を下記住所に送っていただくか、担当医または下記連絡先までご連絡ください。

12. 問い合わせ先

研究に関する質問や結果開示のことなどで相談がありましたら遠慮無くご連絡下さい。

- ・連絡先：京都大学医学部附属病院 小児科 吉田 健司（よしだ たけし）
- ・〒606-8507 京都市左京区聖護院川原町 54
- ・電話：075-751-3291、メール：tayoshi@kuhp.kyoto-u.ac.jp

病気の原因を調べたり、病気による体の変化を調べる研究

1. はじめに

遺伝子とは体の設計図で、お父さんとお母さんからもらいます。遺伝子に変化が起これると、病気になることがあります。わたしたちは、原因が分からない病気で困っている人の体の一部を使って、遺伝子を調べて、原因を見つけたいと考えています。また、病気のせいで体にどのような変化が起これるかを、くわしく調べたいとも考えています。

2. 研究とは

新しいお薬を作ったり、まだ分かっていない病気のしくみを見つけるために、病院に来ている人におてつだいしてもらって調べることです。

3. どんなことをするの？

あなたの体の一部を少しもらって、くわしく調べます。血を抜いたり、爪を切ったりしますが、ぜんぜん怖いことはありません。

4. こんなことがあるかもしれません

● いいこと：もしあなたが病気で困っていたら、あなたに合う治療（お薬など）が分かるかもしれません。病気で困っている他の人の役に立つことが分かるかもしれません。

● よくないこと：体の一部をもらう時に、少しだけ痛いかもしれません。

5. 心配なことは聞いてください

この研究のおてつだいをしてもいいかどうか、よく考えてみてください。お手伝いしてもいいよと思ったら、つぎのページにお名前をかいてください。なんでも病院の先生に聞いてください。やっぱり途中でやめることも、いつでもできます。

いしかくにんしょ
意思確認書

びょうき げんいん しら びょうき からだ へんか しら けんきゅう
【病気の原因を調べたり、病気による体の変化を調べる研究】

について聞きました。

けんきゅう てつだ
研究のお手伝いをします。

き 決めたい日

ねん 年

がつ 月

にち 日

あなたのお名前：
なまえ

はなし お話したい日

ねん 年

がつ 月

にち 日

れんらくさき
連絡先：

せんせい なまえ
先生の名前：

