

「筋炎の統合的診断研究」と「保存/研究使用」に関する同意書 患者様用説明文書

今回あなた（代諾者の場合は、当該の患者様（以下同））は筋生検を受けられるにあたり、筋炎の可能性が疑われています。あるいは、先に筋生検を受けられた結果、筋炎の可能性が示されています。

筋肉の炎症を引き起こす筋炎という病気は、古くから知られていますが、なぜ、どのようにして筋肉に炎症が起こるのかは、よく分かっていません。その結果、治療法もそれ程多くありません。

筋炎は多くの診療科にまたがる病気で、例えば、筋生検（筋病理診断）は主に神経内科や小児科で、自己抗体測定や感受性遺伝子解析はリウマチ・膠原病科で行われています。また、皮膚筋炎の場合には、皮膚科も関わります。ところが、診療がそれぞれの科で別々に行われているため、同じ筋炎であっても、科によって違う名前と呼んでいたりするのが現状です。

そこで、国立精神・神経医療研究センターでは、慶應義塾大学医学部リウマチ内科・神経内科および東京女子医科大学膠原病リウマチ痛風センターとともに、「筋炎の統合的診断研究」チームを立ち上げて、3施設で協力して各科の知識と技術を併せた診断システムを作り、まだまだ分からないことが多い筋炎のメカニズムを知る手掛かりとしたいと考えています。

国立精神・神経医療研究センターでは筋病理診断を、慶應義塾大学医学部リウマチ内科・神経内科では「自己抗体測定」を東京女子医科大学膠原病リウマチ痛風センターでは「筋炎感受性遺伝子解析」を担当します。

自己抗体測定に関すること

筋炎の診断のためには、筋生検とともに自己抗体を調べるのが重要だと考えられています。近年、様々な自己抗体が筋炎で出現することが分かってきました。これらの自己抗体は、健常人ではほとんど認められず、原則として、筋炎の患者様にだけ認められるものです。

そもそも抗体とは、外部から侵入するウイルスなどの外敵から、人体を守るためにリンパ球が作るものです。例えば、インフルエンザウイルスに対するワクチン接種が毎年行われていますが、これは、ワクチン接種によって、リンパ球を刺激し、インフルエンザウイルスに対する抗体を作らせているのです。そして、その抗体によってインフルエンザウイルスの感染から身体を守っているわけです。このように抗体は身体を守るのに重要な役割を担っています。

ところが、まれに自分の体内にある組織に対して抗体を作ってしまう場合があります。これを自己抗体といいます。これまでの研究で、筋炎を含む様々な疾患で自己抗体が見つかっています。理論上、自己抗体があると、自分自身の組織を攻撃してしまう可能性があるわけですが、筋炎では、自己抗体が実際にどれだけ害を及ぼしているのか、まだよく分かっていません。しかし、それでも自己抗体を調べることには、重要な意味があります。それは、どのようなタイプの筋炎でどのような自己抗体が出るかが、近年、かなり明らかになってきたからです。

筋炎と関連する自己抗体は現時点で20種類以上見つかっていますが、この殆どが研究レベルでしか調べることが出来ません。また、筋生検は主に神経内科や小児科で、自己抗体測定はリウマチ・膠原病科で別々に行われており、臨床情報・筋生検所見・自己抗体を併せて、統合的に診断が検討されていないのが実情です。

このような現状を踏まえ、国立精神・神経医療研究センターで筋生検検体の病理検索（筋病理診断）が行われる（あるいは既に行われた）患者様を対象に、自己抗体測定で国際的な成果を挙げている慶應義塾大学医学部リウマチ内科と共同で自己抗体を測定し、その結果をお知らせするサービスを提供することになりました。

筋炎感受性遺伝子解析に関すること

ある種の遺伝子の配列の違い（専門用語で「多型」といいます）が、筋炎のかかりやすさや治りやすさと

関係していると考えられています。このような筋炎に関係した多型が見られる遺伝子のことを、「筋炎感受性遺伝子」といいます。まだまだ研究段階ですが、筋炎で確かにそのような感受性遺伝子が存在することが徐々に明らかになってきています。しかし、残念なことに日本人では十分なデータがなく、どのような遺伝子の多型が筋炎と関係しているのか分かっていません。従って、日本時の患者様を対象として、臨床情報、筋病理診断結果、自己抗体などのデータと比較する形で、筋炎感受性遺伝子の配列パターンに関するデータを蓄積して行く必要があります。

この研究では、筋炎のかりやすさや治りやすさと関係する配列パターンの違いを見つけることを目的に複数の遺伝子を解析しますが、目的外の解析は一切行いません。

必要な検体とその取扱い

「自己抗体測定」と「筋炎感受性遺伝子解析」の何れか一方の項目に同意されても、両方の項目に同意されても、必要な検体は通常、血液 10 ml です。筋生検の解析（筋病理診断）自体は、これとは別に、国立精神・神経医療研究センターで提供している筋病理診断サービスの一環として行われます。

あなたから採取された検体は、まず、担当医師から国立精神・神経医療研究センターに届けられ、検体情報は個人情報も含めて患者台帳へ登録されます。検体は個人情報が分からないように匿名化され、番号のみが付された検体が、共同研究施設（慶應義塾大学医学部リウマチ内科・神経内科あるいは東京女子医科大学膠原病リウマチ痛風センター）に送られます。

結果報告

「自己抗体測定」の結果は、慶應義塾大学医学部リウマチ内科から国立精神・神経医療研究センターに届けられ、国立精神・神経医療研究センターから、依頼を行った担当医師宛てに文書で送付されます。結果の説明は、その担当医師により行われます。自己抗体測定も様々な検査の1つですので、あなたの病気の全体像を把握している担当医師でないと、結果を正しく解釈できない恐れがあるからです。

「筋炎感受性遺伝子解析」の結果は、診療や診断に役立つ結果が得られた場合のみ、担当医師宛てに結果が報告されます。これは、解析結果の意義が確立していない状況で結果をお知らせしても診療に役立たないからです。むしろ、その意義を確立していくために、このような研究が必要だとも言えます。結果報告前であっても、担当医師を通じてお問い合わせいただいた場合には、その時点での結果を調べて、担当医師宛てにお知らせいたしますが、意味のあるデータをご提供できない可能性があることをご了承ください。

何れの結果も、筋病理診断結果および臨床症状との関連性を調べる研究に利用されます。研究成果は、学術論文や学会発表などで公表されます。研究実施に際しては、個人が特定できるような情報が利用されることはなく、学術論文や学会発表などの発表の際にも、個人が特定出来るような情報が提示されることはありません。研究成果については、その内容を患者様に個別に報告することはありません。

診断情報の他施設への提供

通院する病院が変わったなどの理由で、以前の自己抗体測定結果を再度入手したい場合は、新しい担当医師を通じて「診断情報提供依頼書」をご提出ください。自己抗体測定結果のコピーを新しい担当医師宛てにお送りいたします。

保存/研究使用に関すること

依然として、多くの神経・筋疾患の原因は不明で、根本的治療法がありません。一日も早く、病気の原因を解明し新しい治療薬や治療法を開発するには、患者様の検体を用いた研究が不可欠です。あなたを含めた一人一人の患者様の検体の研究使用が、一日も早い神経・筋疾患解決の貴重な研究資源となります。以下の点について十分ご承知の上、ご協力いただけますと幸いです。

- ① 「保存/研究使用」への同意は、患者様（または代諾者）の自由意思です。研究使用を承諾しなくても、不利益を被ることは全くありません。また、いつでも研究使用を中止することが出来ます。また、あなたが研究使用を承諾しても、そのために採取される検体量が増えることはありません。
- ② 再検査が必要になる場合を考慮して、診断用検体を少なくとも1年間は保存し、研究使用の際には、さらに長期にわたり保存します。
- ③ あなたの同意を得て研究利用する場合には、名前などの個人情報を分からなくした（匿名化した）状態で検体が保存されます。ただし、診断結果報告などのために個人情報に戻れるようになっています（連結可能匿名化）。
- ④ 研究使用を承諾した場合でも、あなたの検体を「神経・筋疾患の病因・病態解明と治療法開発」以外の目的で使用することはありません。研究に検体を用いる場合には、国立精神・神経医療研究センター倫理委員会でその研究内容について承認を得た上でを行い、その計画内容はホームページなどを通じて公告されます。
- ⑤ 病気の原因や病態を明らかにするために、遺伝子を調べることもあります。
- ⑥ 検体を、当センターの研究者及び他施設の共同研究者等が研究使用する場合、それら研究者に対して、患者様ご本人を特定できる情報は提供しません。ただし、診断などに携わる医師が研究にも関わる場合には、完全な匿名化は不可能であることをご了承ください。
- ⑦ あなたの検体を用いて得られた研究成果は、順次、学会会議や学術誌などに公表していきます。ただし、個人を特定できる情報は一切公にしません。
- ⑧ 研究の進展により、新しい診断情報が見つかることもあります。その場合は、担当医師に情報を提供いたします。ただし、連絡先などが不明になっている場合や、開示によって患者様や第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害する恐れがある場合など、報告できないこともあります。また、未成年者の遺伝情報を開示する場合には、患者様やその代諾者の方と話し合いを行い、倫理委員会の意見を踏まえて開示の可否や方法について決定するものとします。
- ⑨ 検体を用いた研究で成果が得られ、特許を申請する場合があります。この場合、患者様（または代諾者）には出願者の権利はありません。

承諾した内容を変更したいとき

「筋炎の統合的診断研究」と「保存/研究使用」に関する同意書において承諾した内容は、いつでも、どのような形でも、変更を加えることが出来ます。変更願を提出して下さい。「変更願」は同意書の写しとともにあなたに渡されると思いますが、ご不明な点があれば、センター病院 DNA 診断・治療室にお問い合わせください。

検査実施者(検体・試料管理責任者)と個人情報管理者

「筋炎の統合的診断研究」

検査実施者及び検体・試料管理責任者

独立行政法人国立精神・神経医療研究センター病院 DNA 診断・治療室

西野一三（神経研究所疾病研究第一部部長／病院 DNA 診断・治療室医員）

林由起子（神経研究所疾病研究第一部室長／病院 DNA 診断・治療室医員）

慶應義塾大学医学部

桑名正隆（リウマチ内科准教授）

鈴木重明（神経内科専任講師）

東京女子医科大学

川口鎮司（膠原病リウマチ痛風センター准教授）

個人情報管理者 武田伸一（トランスレーショナル・メディカルセンター長）

分担管理者 城腰 浩（総務課長）

補助者 西野一三（神経研究所疾病研究第一部部長／病院 DNA 診断・治療室医員）

「保存／研究利用」

検体・試料管理責任者

DNA 診断・治療室

医長（併任） 後藤雄一（神経研究所疾病研究第二部部長）

医員（併任） 西野一三（神経研究所疾病研究第一部部長）

医療技術員	南 成祐	
個人情報管理者	武田伸一	(トランスレーショナル・メディカルセンター長)
分担管理者	城腰 浩	(総務課長)
補助者	後藤雄一	(神経研究所疾病研究第二部部长/DNA 診断治療室医長)
	西野一三	(神経研究所疾病研究第一部部长/DNA 診断治療室医員)

検査実施及び検体・試料管理責任者、個人情報管理者は、組織改編・人事異動等により、予告なく変更される場合があります。

連絡先 〒187-8551 東京都小平市小川東町 4-1-1
独立行政法人 国立精神・神経医療研究センター病院
DNA 診断・治療室
電話 042-341-2711 (内線 5813)、042-346-1770 (直通)

2010年 7月 16日 倫理委員会承認
2011年 2月 18日 倫理委員会
変更承認