

医師用説明資料

この説明資料は、医師が国立精神・神経医療研究センターに神経・筋疾患の診断を依頼するにあたり、被験者（または代諾者）に説明し、ご理解を得るための情報と、同意の内容について書かれています。よくお読みいただき、その上で被験者にご説明していただきたく考えておりますが、ご不明の点があればお問い合わせいただきたくお願いいたします。国立精神・神経医療研究センターでは、治療法の開発等のために、可能なかぎり診断後の試料等を当センターに保存し、その後の研究利用に使わせていただきたく考えておりますので、その点についてもご説明いただきたくお願いいたします。被験者にご理解いただければ、同意書の該当部分に被験者の署名をいただけますと幸いです。ただし、この保存と研究使用については任意であって、被験者が拒否されても何ら不利益はありません。また、その同意事項をいつでも変更できることをお話してください。

診断を希望される被験者には、説明の前に、必ず「被験者用説明文書」もお渡しください。また、この説明文書及びこれに付随する同意文書は、診断と保存と研究使用に関するものですので、検体採取行為そのものに関すること（何の組織を、どのような方法で、誰が採取するのかなど）の同意が必要であれば、これとは別にお取りください。

ご説明し、同意を得る対象者

以下のことを被験者または代諾者の方に説明し、ご理解をいただいた上で同意を得た場合は、被験者氏名欄に自署と捺印を頂いてください（印鑑のないときは自署のみで結構です）。ここでいう代諾者とは、被験者が未成年者の場合や認知症等で有効なインフォームド・コンセントを与えることができない場合、任意後見人、親権者、後見人や保佐人が定まっているときはその方、または被験者の配偶者、成人の子、父母、成人の兄弟姉妹もしくは孫、祖父母、同居の親族又はそれらの親族に準ずると考えられる人となります。筋症状が強く書字が困難な場合は、ご本人の許可の元で代筆されてもかまいません。その場合は、代筆と書き加えていただけてください。

病理・生化学診断に関すること

以下の要点をご説明ください。

- ① 検査の意義や限界、結果の解釈などの検査自体に関すること。
- ② 最終結果報告以前であれば、いつでも、担当医師を通じて検査を中止できること。
- ③ 個人情報は最大限守られること。

お送りいただいた検体には、直ちに番号が付けられ、検査中は個人名が分からないようにして取り扱います（匿名化）。また送られてきた診療情報は検査所見を解釈し診断を行う際に重要ですが、診断を担当する医師のみが見ることができるようになっております。このように氏名や患者番号などの被験者を特定できる情報は、診断医と同意書を扱う検査実施実務者のみが知りうるようにしています。この個人情報に関する責任者（個人情報管理者といいます）は、TMC（トランスレーショナルメディカルセンター）長です。

- ④ 再検査の可能性を考慮し、少なくとも1年間は生検材料を保存すること。

ただし、不慮の事故（フリーザーの故障、天変地異など）で、保存している生検材料が検査に適さなくなった場合は、免責されます。また、被験者（または代諾者）の求めがあれば、担当医師を通じてこの保存をいつでも中止できます。

⑤ 検査結果の説明

検査結果は、検査実施者から、担当医師へ文書で知らされます。担当医師が被験者（または代諾者）に検査結果を説明するものとします。

⑤ ポンペ病スクリーニングおよびより専門的な検査

凍結筋検体による筋病理診断をご依頼頂いた場合には、全例を対象に筋組織切片を用いたポンペ病の酵素活性スクリーニング*を熊本大学で行います。また、国立精神・神経医療研究センターでは行っていない更に専門的な検査が必要と判断される場合には、専門家のいる共同研究施設に検体を転送して、より詳細な解析を行います。この場合も、検査結果は国立精神・神経医療研究センターから担当医師宛に報告されます。現時点での共同研究施設は以下の通りです。

● 熊本大学 中村公俊 ポンペ病酵素活性スクリーニング

*ポンペ病は、酸性 α -グルコシダーゼ欠損を原因とする疾患で、既に酵素補充療法が保険収載されています。特に遅発型では、病理学的に特徴的な変化が見られないことがあり、通常の病理学的検査では見逃される可能性が指摘されています。治療可能な疾患を見逃さないようにするべく、筋組織切片を用いた酵素活性スクリーニングを全例に対して行います。

● 常葉大学 杉江秀夫、浜松医科大学 福田冬季子 代謝性筋疾患の生化学的解析

● 慶應義塾大学 鈴木重明 筋炎関連自己抗体解析

⑥ その他の必要事項

郵送費や検査料（今のところ無料ですが、有料化される可能性があります）など、その他必要事項をお話してください。検査料については、実費をいただくことがありえますので、その時は別途説明資料等をご用意します。

遺伝学的検査に関すること

遺伝子研究の進歩により、多くの疾患で、遺伝学的解析が診断の決め手となってきています。遺伝学的検査について説明する要点は、上記、病理・生化学診断と基本的に同一です。しかし、遺伝学的検査は通常の検査とは異なり、被験者ご本人はもとよりご家族についての情報も知ることになる上、保因者診断、発症前診断にも利用できるなど、その特殊性を十分理解する必要があります。したがって、被験者ご本人およびご家族のプライバシーを最大限に保護する必要があります。このような遺伝学的検査の特殊性を踏まえて、検査前遺伝カウンセリングを行うようにしてください。また、疾患の発症機序や変異検出法によっては、検査結果が必ずしも確定診断に結びつかない可能性があることを説明してください。検査結果の説明の際には、遺伝形式や発症年例などに考慮し、できるだけ遺伝カウンセリングのサービスを受けられるようにしてください。必要があれば、病院遺伝カウンセリング室（042-341-2711、内5824）の担当者にご相談ください。

病理・生化学検査と同時に遺伝学的検査を依頼され、「可能性のある全ての疾患に対する遺伝学的検査」を希望された場合は、病理・生化学検査の結果に応じて必要な遺伝学的検査を行います。また、将来、遺伝学的検査が可能になった場合にも、遺伝学的検査を行うことがあります。この選択をした場合には、当初予測しなかった疾患についても、診断目的で遺伝学的解析が行われる可能性があることをご説明ください。また、当初考えていた疾患と遺伝学的検査の結果が異なった場合には、遺伝形式の違いなどに十分に配慮した慎重な遺伝カウンセリングを受けられるようにしてください。

特定の疾患のみについて遺伝学的検査を希望する場合は、該当する項目に☑を入れ、対象疾患名を記入してください。特定の疾患が解析対象となるかどうかについては、下記の検査実施担当者までご相談

ください。

遺伝子解析技術の進歩に伴い、全ての遺伝子の全エクソン領域を広範に解析する全エクソーム解析や全てのゲノム領域を解析する全ゲノム解析などの大規模解析が実現可能になってきています。特に「可能性のある全ての疾患に対する遺伝学的検査」を希望された場合は、このような大規模の解析が行われる可能性もあることをご説明ください。

大規模なゲノム解析は大規模に行った方がコストが下がることから、外部の企業に委託して解析を行った方が経済性が高いことがあります。そのような場合には、国立精神・神経医療研究センターの規定に従って選定し契約を締結した国内外の企業で解析の一部が行われることがあることをご説明下さい。なお検体情報は全て匿名化され、患者さんの個人情報外部企業に提供されることはありません。

ゲノム情報はその意義づけが不明な点多々ありますが、理論上、被験者の健康に重要な影響を及ぼす可能性のある偶発的所見が予期せず発見される可能性があります。そのような所見が得られた場合に、情報の提供を被験者が希望するかどうかを確認し、希望する場合には該当欄にを入れてください。ただし、たとえ大規模なゲノム解析を行っても、生データに意味づけを行う解析は、通常、疾患原因・病態解明を目的とした関心領域・関連遺伝子のみを対象に行われるため、必ずしも各種の健康に影響を及ぼす情報が得られる訳ではないこと、また、目的とする疾患以外の各種疾患への掛かりやすさなどの情報は、それを目的として解析する訳ではありませんので、通常は明らかにはならないことをご説明ください。

近年、難治性疾患克服のためには、疾患情報と関連づけられた遺伝学的解析データを共有することが必要であるとの認識が高まっており、特に公的研究費を使用した解析や国際学術誌への論文掲載などでは、公的データベースへの遺伝学的解析データ登録が必須条件となりつつあります。これは正確な臨床情報が付加されたゲノム情報を、多くの研究者が利活用し研究を推進することが疾患を克服するために重要だからです。国立精神・神経医療研究センターで施行される各種の大規模な遺伝学的検査は、多くの場合、国立研究開発法人日本医療研究開発機構を初めとするによる各種公的研究費の支援により賄われていることから、解析により得られた遺伝学的データは、原則として公的なデータベースに登録される事をご説明ください。バリエーションの頻度情報のような個人の特長が不可能なデータは、国立研究開発法人・日本医療研究開発機構等が定める公開データベースに登録し、不特定多数の研究者が利用できるようにします。一方、一個人の網羅的な遺伝学的解析データは、一般的な個人情報（氏名、住所、連絡先、病院のIDなど）をすべて削除した上で、国立研究開発法人日本医療研究開発機構等が定める制限共有・制限公開の公的データベースに登録されます。なお共有による研究が進むと、同意の撤回に伴う情報の消去が困難になる場合もあることをご説明ください。

遺伝学的検査には様々な技術的限界があります。とくに大規模な遺伝学的解析を行う技術は依然として発展途上にあり、最終的に病的変異と確定できるような結果が得られない可能性があることを十分にご説明ください。また、資金・人員などの制限から、結果報告までに相当の時間が掛かる可能性があることをご了承ください。

遺伝学的検査を中止したい場合や、特定の疾患のみに対する遺伝学的検査に変更したい場合は、いつでも担当医師を通じて、このような変更や中止ができることをご説明ください。

以上の点を被験者（または代諾者）に説明し、同意を得た場合は、被験者氏名欄に、署名・捺印をもらってください（印鑑のないときは自署のみで結構です）。

遺伝学的検査の一部は、保険収載されているものや実費を徴収するものなどがありますので、必要に応じて別途説明と同意を取ってください。ご不明の点は、メディカル・ゲノムセンター（MGC）の担当者にお問い合わせください。

保存と研究使用に関すること

依然として未知の部分が多い神経・筋疾患の病因・病態の全容が解明され、新しい治療薬や根本的治療法が開発される日を多くの患者さんが待ち望んでいます。このような目的を達成するためには、研究に患者さんを初めとする被験者の方々の試料および臨床情報（臨床経過や検査所見）を用いることが不可欠です。是非、被験者の方へのご協力をお願いいたします。

以下の点を被験者（または代諾者）にご説明し、同意を得た場合は、被験者氏名欄に、署名・捺印をもらってください（印鑑のないときは自署のみで結構です）。

ご説明の要点

- ① 研究使用への同意は、被験者（または代諾者）の自由意思であること。
- ② 研究によって、新しい治療法の開発などが可能になること。
- ③ 試料および臨床情報の使用は、国内外の研究機関で実施される神経・筋疾患の病因・病態解明と治療法開発目的の研究に限られること。また、実際の研究では、特定の疾患や多種多様な疾患の患者さんの試料を数多くまとめて研究に使用したり、数例の患者さんの試料を集散的に検討したりするなど、その研究のしかたは様々です。しかし、診断を終えた試料等を研究に使用する際は、改めて国立精神・神経医療研究センター倫理委員会に研究内容を申請し、審議を経て、承認を受けてから研究に使うこと。
- ④ 疾患の病因・病態に関与する遺伝子の解析を行うことがあること。遺伝子解析技術の進歩により全エクソーム解析や全ゲノム解析も可能になってきており、必要に応じてそのような大規模解析も行われうる可能性もあること。
- ⑤ 解析により得られた遺伝学的データは、原則として国立研究開発法人日本医療研究開発機構等が指定する公的データベースに登録されること。一個人の詳細な遺伝学的解析データは、一般的な個人情報（氏名、住所、連絡先、病院のIDなど）をすべて削除した上で、疾患情報とともに国立研究開発法人日本医療研究開発機構等が定める制限共有・制限公開の公的データベースに登録されること。
- ⑥ 研究使用にあたっては、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、被験者本人を特定できる情報は提供しないこと。しかし、診断に関わった医師などの関係者が研究を行う場合は、完全な匿名化は無理であること。
- ⑦ 診断目的には、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年間保存するのに対し、研究使用の際には、1年以上にわたり可能な限り長期保存すること。また、すでに試料等は番号などで匿名化されていますが、その際、診療情報を後で見直すことができるように対応表を作成して誰の検体かをわかるようにしてあること。この場合、個人情報管理者とそれを補佐する限られた担当者だけが対応表を閲覧できること。
- ⑧ 国内だけでなく、海外研究機関でも利用可能とすることに同意される場合は、該当する項目に✓を入れてください。これにより国際共同研究が可能になります。
- ⑨ 研究資源として公共的なバンクに提供する場合は、対応表を作成しないで、誰の検体かを全く分からなくすること。公共バンクへの供与ならびに営利企業が行う研究への供与について、同意されるかどうかお聞きいただき、同意される場合はそれぞれ該当する項目に✓を入れてください。
- ⑩ 各種のデータは学術・教育目的で発表されることがあること。この際には、全てのデータは

匿名化され、誰のものか分かることはありません。研究成果がまとまった場合には学術論文や学会発表等を通じて公表します。対応表を有している場合には被験者（または代諾者）に、個別かつ直接的に、その内容をお知らせすることが可能です。しかし、その情報の開示の前と後で、遺伝カウンセリングを受けられるようにしていただくか、当院遺伝カウンセリング室をご利用ください（有料です）。また、研究の進展によって原疾患に関する新しい診断情報が見つかる場合があります。その場合には、担当医師に報告します。ただし、長期間経過しているなどの理由により連絡先などが不明になっている場合、開示によって被験者や第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合など報告できないこともあり得ます。また、未成年者の遺伝情報の開示に当たっては、被験者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いたします。

- ⑪ 研究により、被験者の健康に重要な影響を及ぼす可能性のある偶発的所見が予期せず発見されることがあること。その情報を被験者が提供を希望するかどうかを確認し、希望する場合には該当欄に✓を入れてください。ただし、特に遺伝学的解析については、たとえ大規模なゲノム解析を行っても、生データに意味づけを行う解析は、通常、疾患原因・病態解明を目的とした関心領域・関連遺伝子のみを対象に行われるため、必ずしも各種の健康に影響を及ぼす情報が得られる訳ではないこと。また、目的とする疾患以外の各種疾患への掛かりやすさなどの情報は、それを目的として解析する訳ではありませんので、通常は明らかにはならないこと。
- ⑫ 研究で得られた成果で特許を申請する場合は、被験者（または代諾者）には出願者の権利はありません。

同意した内容を変更したいとき

同意した内容は、「診断と保存と研究使用に関する承諾書」に署名した被験者（または代諾者）の希望により、その一部または全てについて、いつでも中止や変更を行うことができます。担当医師は本説明資料の最終ページにある「同意書の変更願」を被験者（または代諾者）にお渡しください。被験者（または代諾者）が必要事項を記入し、検査実施者にお送りくだされば対応します。特に、検体/試料を廃棄する場合、検査実施者は適切に処理したことを証明する文書を被験者（または代諾者）にお送りします。

個人情報の保護と文書の保管

個人を特定できる文書（被験者情報が記載されたもの）は、鍵のかかる保管庫に保管され、また被験者情報はデータベース化されます。このデータベースは、国立精神・神経医療研究センターMGC 検体受付窓口にて1台、TMC棟1階のMGCゲノム診療開発部組織討議室にて2台、神経研究所疾病研究第一部にて1台の合計4台のコンピュータのみで管理され、これらのコンピュータは外部と遮断された専用回線で結ばれています。これらの情報にアクセスできるのは、検査実施者（及び検体管理責任者）とその指示により作業をする者のみです。

必要事項の記入と署名・捺印を終えた「診断と保存と研究使用に関する同意書」は、検査実施者が原本を保管しますので、「検査実施者保管用」を送付してください。担当医師は「医師保管用」をカルテに保管し、「被験者保管用」を被験者（または代諾者）にお渡しください。

検査実施者（検体・試料管理責任者）と個人情報管理者

検査実施者及び検体・試料管理責任者

- 西野一三 (MGC ゲノム診療開発部長 (併任)、神経研究所疾病研究第一部部長、
病院遺伝子検査診断室医員 (併任))
- 南 成祐 (MGC ゲノム診療開発部併任研究員、神経研究所疾病研究第一部併任研究員、
遺伝子検査診断室医療技術員)
- 後藤雄一 (MGC センター長、神経研究所疾病研究第二部部長 (併任)、
病院遺伝子検査診断室医長 (併任))

個人情報管理者 和田圭司 (TMC センター長)

分担管理者 平田敏昭 (総務課長)

補助者 西野一三 (MGC ゲノム診療開発部長 (併任)、神経研究所疾病研究第一部部長、
病院遺伝子検査診断室医員 (併任))

南 成祐 (MGC ゲノム診療開発部併任研究員、神経研究所疾病研究第一部併任研究員、
遺伝子検査診断室医療技術員)

後藤雄一 (MGC センター長、神経研究所疾病研究第二部部長 (併任)、
病院遺伝子検査診断室医長 (併任))

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

国立精神・神経医療研究センターMGC 検体受付窓口

電話 042-341-2711 (代表)、042-346-1770 (直通)

2017年 2月 24日 倫理委員会承認

2017年 5月 30日 倫理指針一部改正対応

被験者用説明文書

この書類は、被験者であるあなた（もしくはお子様が被験者のご両親）が説明内容を理解するために作成したものです。必ず、担当医師から十分に説明を受け、内容をご理解いただいた上で、同意していただければ、「診断」と「保存/研究使用」に関する同意書に必要事項を記入して下さい。

以下に検査のこと、研究のことなど、詳しくご説明いたしますが、国立精神・神経医療研究センターでは、あなたの同意がなければ、筋組織などを用いた検査も研究も行いません。

神経・筋肉の病気を疑われたあなた（もしくは、あなたのお子様）の病気の診断のために、血液、筋肉、神経、皮膚などの組織を調べる必要があると、担当医師が判断しました。

あなた（もしくはお子様）から採取された組織検体は、国立精神・神経医療研究センターTMC棟内にあるメディカル・ゲノムセンター（MGC）で、病理検査（かたちをみる）、生化学検査（はたらきをみる）、遺伝学的検査（DNAやRNAをみる）をします。なお、一部の検査は診断協力施設でも行います。

組織を用いた検査による診断には大きく分けて、病理・生化学検査と遺伝学的検査があります。

病理・生化学検査に関すること

病理検査は、組織を特殊な方法で固定して、いろいろな染色をして顕微鏡で「かたち」を観察する検査方法です。生化学検査は、たとえば筋細胞がエネルギーを作る力をみるなど「はたらき」を調べる検査です。この病理・生化学検査には、特殊な技術や機器が必要であり、またその結果の解釈には専門家がが必要です。これらの検査は、国立精神・神経医療研究センターMGCゲノム診療開発部（TMC棟内）で、病院遺伝子検査診断室・神経研究所疾病研究第一部および疾病研究第二部の協力を得て行われます。凍結筋検体による筋病理診断の依頼の場合、熊本大学にてポンペ病の酵素活性スクリーニング*を全例に対して行います。また、より専門的な検査が必要と判断される場合、共同研究施設に検体が送られて更に詳細な検査が行われます。現時点での共同研究施設は以下の通りです。

- 熊本大学 中村公俊 ポンペ病酵素活性スクリーニング

*ポンペ病は、酸性 α -グルコシダーゼという酵素の生まれつきの活性低下を原因とする疾患です。既に治療法が確立されていますが、特に遅発型では、病理学的に特徴的な変化が見られないことがあり、通常の病理学的検査では見逃される可能性があることが指摘されています。治療可能な疾患を見逃さないようにするべく、筋組織切片を用いた酵素活性スクリーニングを全例に対して行います。

- 常葉大学 杉江秀夫、浜松医科大学 福田冬季子 代謝性筋疾患の生化学的解析
- 慶應義塾大学 鈴木重明 筋炎関連自己抗体解析

すべての結果は国立精神・神経医療研究センターMGCゲノム診療開発部又は病院遺伝子検査診断室から報告されます。

検体は、あいまいな結果がでて再検査が必要になる場合を考慮し、少なくとも1年間保存します。

遺伝学的検査に関すること

遺伝学的検査は「DNAやRNAをみる」検査ですが、医学の進歩により、確定診断を行うために欠かせない検査となってきています。一部の疾患では保険収載されており、今後もその数が増加してゆくと予想されます。

同意書をご覧いただくとわかりますが、「可能性のある全ての疾患に対する遺伝学的検査」と「疾患名：_____」を選択していただくようになっています。もし、「可能性のある全ての疾患に対する遺伝学的検査」を選択された場合は、病理・生化学検査の結果に応じて必要な遺伝学的検査を行います。従って、病理・生化学検査の結果によっては、現時点で想定していない疾患に対する遺伝学的検査を行うこともあり得ることをご承知おきください。

遺伝子を解析する技術はめざましく進歩しており、DNAを全て調べたり（全ゲノム解析といいます）、全ての遺伝子の蛋白質をコードしている部分（エクソンといいます）を全て調べたり（全エクソーム解析といいます）することも可能になってきています。実際、このような大規模な解析を行って初めて、原因となる異常が見付かることは希ではありません。特に「可能性のある全ての疾患に対する遺伝学的検査」を希望された場合は、このような大規模の解析が行われる可能性があります（大規模な解析の実施をお約束するものではありません）。

大規模なゲノム解析は大規模に行った方がコストが下がることから、外部の企業に委託して解析を行った方が経済性が高いことがあります。そのような場合には、国立精神・神経医療研究センターの規定

に従って選定し契約を締結した外部企業で解析の一部が行われることがあります。なお検体情報は全て匿名化され、被験者の方の個人情報外部企業に提供されることはありません。

このような大規模な解析が行われた場合は、理論上は、様々な病気の掛かりやすさや傾向などが分かる可能性があり、場合によっては、健康に重要な影響を及ぼす可能性のあるような所見が予期せず発見される可能性があります（偶発的所見といいます）。そのような所見が得られた際に、情報を提供して欲しい場合には該当欄に✓を入れてください。ただし、たとえ大規模な解析を行っても、生データに意味づけを行う解析は、通常、疾患原因・病態解明を目的とした関心領域・関連遺伝子のみを対象に行われるため、必ずしも各種の健康に影響を及ぼす情報が得られる訳ではありません。また、目的とする疾患以外の各種疾患への掛かりやすさなどの情報は、それを目的として解析する訳ではありませんので、通常は明らかにはなりません。

近年、難治性疾患克服のためには、疾患情報と関連させた遺伝学的解析データを共有して多くの研究者が研究を進めることが必要であると考えられるようになってきています。中でも、公的研究費を使用した解析や国際学術誌への論文掲載などでは、公的データベースへの遺伝学的解析データ登録が必須条件とされるようになってきています。これは正確な臨床情報が付加された遺伝学的解析情報を、多くの研究者が利活用し研究を推進することが疾患を克服するために重要だからです。国立精神・神経医療研究センターで施行される各種の大規模な遺伝学的検査は、多くの場合、国立研究開発法人日本医療研究開発機構を初めとするによる各種公的研究費の支援により賄われていることから、解析により得られた遺伝学的データは、原則として公的なデータベースに登録される事になります。見いだされた遺伝子の変化が一般の人口の中で、あるいは、同じ疾患の患者さんの中で、どれくらいの頻度で認められるかといったような個人の特定が不可能な主に頻度に関するデータは、国立研究開発法人日本医療研究開発機構等が定める公開データベースに登録し、不特定多数の研究者が利用できるようにします。一方、一個人の詳細な遺伝学的解析データは、一般的な個人情報（氏名、住所、連絡先、病院のIDなど）をすべて削除した上で、疾患情報とともに国立研究開発法人日本医療研究開発機構等が定める制限共有・制限公開の公的データベースに登録されます。なお共有による研究が進むと、同意の撤回に伴う情報の消去が困難になる場合もあることをご確認ください。

遺伝学的検査は通常の検査とは異なり、あなたはもとよりあなたの家族についての情報も知り得たり、発症前や出生前の診断にも利用することができる場合があります。したがって、このような遺伝学的検査の特徴を十分理解していただくために担当医師から十分な説明を受けていただきます。できれば、専門的な遺伝についての情報は、遺伝カウンセリングの専門家からお話しを伺うことをお勧めします。もし遺伝カウンセリングを行う担当者がいない場合は、当院遺伝カウンセリング外来にご連絡いただければ、担当者がご相談に応じます。（代表電話：042-341-2711、内 5824）

検査の結果は、担当医師に送付され、結果の説明は担当医師によって行われます。ただし遺伝カウンセリングを担当する医師からの依頼の場合は、その医師に報告されます。検査後の結果についての説明などに、疑問や心配な点がありましたら遠慮せずに各施設の担当医師におたずねいただくか、またはMGC 検体受付窓口にご連絡ください。

検体は、病理・生化学検査と同様に、再検査の可能性を考慮し、少なくとも1年間保存します。

診断検体や診断情報の他施設への提供

もしあなたが当センターでの保存に同意されていて、当センターに保存されている検体を用いて、当センターでは行っていない診断検査を他施設で実施する必要がある場合には、「診断試料提供依頼書」を提出していただければ適切に対応します。また、かかられている病院が変わったり、以前の診断結果を再度入手したい場合は、「診断情報提供依頼書」を提出いただきます。どちらも被験者ご本人もしくは代諾者の同意を確認するためですので、担当医師かMGC 検体受付窓口にお問い合わせください。

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、患者さんの検体および臨床情報（臨床経過や検査所見）を用いた研究が不可欠です。国立精神・神経医療研究センターや多くの国内外の研究機関では、病気の原因や治療研究を行っています。そこでは、あなたを含めた一人一人の被験者の方々の検体および臨床情報が、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。ご協力いただけますと幸いです。もちろん、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

取される組織検体量が増えたり、再度、検体の採取が行われることはありません。

1. 研究目的

研究使用を承諾した場合でも、あなたの検体および臨床情報（臨床経過や検査所見）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。これらの研究では、病気の原因を明らかにするために、遺伝子を調べることもあります。しかし、その情報は、上記の目的以外で使用されることはありません。

2. プライバシーの保護

検査を行う際には、検体に番号を付けて個人を特定できる情報をなくして作業することを原則とします。検査結果をお返しするためには、検査を受けられた個人と検体番号の対応が必要ですので、対応表を作成した上でこのような匿名化を行います。このような対応表を管理する者を個人情報管理者と呼びますが、この任務には国立精神・神経医療研究センターTMCセンター長があたります。また実質的な作業を行う分担管理者はこの説明文書の最後に名前を記載しています。他施設に診断検査を依頼する場合は、当然個人情報を提供することはありません。

さらに、あなたの同意を得て研究利用する場合には、一次匿名化された検体と情報に再度番号を付け替える作業（二次匿名化）を行います。これによって臨床情報と研究結果を対比させながら臨床研究を進めることが可能になります。他施設との共同研究が必要な場合も、共同研究機関に対しては二次匿名化した試料と情報しか提供しません。解析結果や臨床情報などの各種データを学術・教育目的で発表する場合にも、すべての資料は完全に匿名化されます。

また、得られた研究成果をあなたのご希望があれば個別的に開示できるように、後日ご連絡するようになりますが、その時期については明確にできません。

3. 将来の診断確定について

もし、あなたの病気について現時点で診断がつかなかった場合でも、あなたの検体を用いて、将来的に診断が確定できる場合があります。その際には、担当医師に診断結果を報告します。ただし、長期間経過しているなどの理由により連絡先などが不明になっている場合、開示によって被験者ご本人や第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合など報告できないこともあり得ます。また、未成年者の遺伝情報の開示に当たっては、被験者ご本人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いたします。またその際に新しい診断が遺伝学的検査に基づく場合には、担当医師に連絡して診断を行う前後に遺伝カウンセリングを行えるようにするか、病院の遺伝カウンセリング担当者が相談に応じます。

4. 遺伝学的解析データの公的データベースへの登録

国立精神・神経医療研究センターおよびその共同研究施設で施行される各種の大規模な遺伝学的検査は、多くの場合、国立研究開発法人日本医療研究開発機構を初めとするによる各種公的研究費の支援により賄われていることから、解析により得られた遺伝学的データは、原則として公的なデータベースに登録される事になります。見いだされた遺伝子の変化が一般の人口の中で、あるいは、同じ疾患の患者さんの中で、どれくらいの頻度で認められるかといったような個人の特定が不可能な主に頻度に関するデータは、国立研究開発法人日本医療研究開発機構等が定める公開データベースに登録し、不特定多数の研究者が利用できるようにします。一方、一個人の詳細な遺伝学的解析データは、一般的な個人情報（氏名、住所、連絡先、病院のIDなど）をすべて削除した上で、疾患情報とともに国立研究開発法人日本医療研究開発機構等が定める制限共有・制限公開の公的データベースに登録されます。なお共有による研究が進むと、同意の撤回に伴う情報の消去が困難になる場合もあることをご確認ください。

5. 検体および臨床情報の利用範囲

国立精神・神経医療研究センターおよび国内の研究機関で、神経・筋疾患の病因・病態解明と治療法開発を目指した研究に利用します。海外の研究機関での利用にも同意される場合には、該当欄に✓を入れてください。これにより国際共同研究が可能になります。

6. 公共的組織バンクへの提供について

公共的組織バンクとは、研究のために必要な資源を確保し、研究所に提供する公的機関です。日本では、理化学研究所、ヒューマンサイエンス振興財団、医薬基盤研究所などが運営しているものがよく知られています。そこに試料を提供する場合は、広く科学研究に用いられることとなります。この

ような試料提供においては、匿名化したら二度と患者さんの臨床情報には辿れなくするようにしますので、プライバシーが確実に守られます。しかし、この場合は研究結果を患者さん個人にお知らせすることは出来ません。

今回の研究利用に際して、公共的バンクに試料を提供しても良いかどうかについて同意書の中に確認するところがありますので、あなたのご意思をお知らせください。

7. 営利企業が実施する研究への提供について

特に新しいくすりの開発の大半は、営利企業である製薬会社で行われます。このような製薬会社を初めとする営利企業が行う研究開発も、患者さんを初めとする被験者の方々の検体を利用することにより、一日も早い神経・筋疾患の病態解明と治療法開発に役立つと考えられます。営利企業への検体提供に同意される場合には、該当欄に✓を入れてください。

営利企業に検体を提供するのは、国立精神・神経医療研究センター内で所定の審査を行い、科学的・倫理的に妥当と判断された研究に限られます。

8. 偶発的所見

特に大規模な遺伝学的検査が行われた場合は、理論上は、様々な病気の掛かりやすさや傾向などが分かる可能性があり、場合によっては、健康に重要な影響を及ぼす可能性のあるような所見が予期せず発見される可能性があります（偶発的所見といいます）。そのような所見が得られた際に、情報を提供して欲しい場合には該当欄に✓を入れてください。ただし、たとえ大規模な解析を行っても、生データに意味づけを行う解析は、通常、疾患原因・病態解明を目的とした関心領域・関連遺伝子のみを対象に行われるため、必ずしも各種の健康に影響を及ぼす情報が得られる訳ではありません。また、目的とする疾患以外の各種疾患への掛かりやすさなどの情報は、それを目的として解析する訳ではありませんので、通常は明らかにはなりません。

承諾した内容を変更したいとき

「診断」と「保存/研究使用」に関する同意書において同意した内容は、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、MGC 検体受付窓口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

検査実施者及び検体・試料管理責任者

西野一三	(MGC ゲノム診療開発部部长(併任)、神経研究所疾病研究第一部部长、病院遺伝子検査診断室医員(併任))
南 成祐	(MGC ゲノム診療開発部および神経研究所疾病研究第一部併任研究员、遺伝子検査診断室医療技術員)
後藤雄一	(MGC センター長、神経研究所疾病研究第二部部长(併任)、病院遺伝子検査診断室医長(併任))

個人情報管理者 分担管理者 補助者

和田圭司	(TMC センター長)
平田敏昭	(総務課長)
西野一三	(MGC ゲノム診療開発部部长(併任)、神経研究所疾病研究第一部部长、病院遺伝子検査診断室医員(併任))
南 成祐	(MGC ゲノム診療開発部および神経研究所疾病研究第一部併任研究员、遺伝子検査診断室医療技術員)
後藤雄一	(MGC センター長、神経研究所疾病研究第二部部长(併任)、病院遺伝子検査診断室医長(併任))

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

国立精神・神経センターMGC 検体受付窓口

電話 042-341-2711 (代表)、042-346-1770 (直通)

2017年2月24日 倫理委員会承認

2017年5月30日 倫理指針一部改正対応

「診断」と「保存/研究使用」に関する同意書

国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター理事長 殿

被検者氏名 _____ 年齢 _____ 記入日 _____ 年 ____ 月 ____ 日

被検者住所 〒 _____

署名（被験者または代諾者）

印 （印鑑のないときは、自署のみでも可）

被験者本人が判断できず、代理人が承諾する場合は、次の欄も記入してください。

代理人氏名 _____ （被験者との関係 _____ ）

代理人住所 〒 _____

検体の種類（○で囲む）：骨格筋、末梢神経、皮膚、血液、その他 _____

培養の有無（○で囲む）：あり、なし

病理・生化学診断に関すること

担当医師から十分な説明を受け納得した上で、同意する項目に☑を入れてください。

- 上記検体を用いた診断検査が国立精神・神経医療研究センターで行われること、ポンペ病酵素活性スクリーニングが行われること（凍結筋の場合）、必要に応じて更に関連施設に検体が送られてより専門的な解析が行われることに同意します。

遺伝学的検査に関すること

担当医師から十分な説明を受け納得した上で、同意する項目・希望する項目に☑を入れてください。（☐は必須項目、○は選択項目）

- 上記検体を用いた診断検査が国立精神・神経医療研究センターで行われ、検査結果は、必要により十分な遺伝カウンセリングを受け、担当医師より説明されることに同意します（検査の対象範囲を次の2つから選んでください）。
- 可能性のある全ての疾患に対する遺伝学的検査を希望します。
 - 疾患名： _____ の遺伝学的検査を希望します。

- 匿名化された上で、必要に応じて解析の一部が国内外の外部企業に委託されることに同意します。
- 匿名化された遺伝学的解析データと疾患情報が、原則として公的なデータベースに登録されることに同意します。

- 健康に重大な影響を及ぼす可能性のある偶発的所見が得られた場合、情報提供を希望します。
- ＜免責事項＞ たとえ大規模なゲノム解析を行っても、生データに意味づけを行う解析は、通常、疾患原因・病態解明を目的とした関心領域・関連遺伝子のみを対象に行われるため、必ずしも各種の健康に影響を及ぼす情報が得られる訳ではありません。また、目的とする疾患以外の各種疾患への掛かりやすさなどの情報は、それを目的として解析する訳ではありませんので、通常は明らかにはなりません。

保存/研究使用に関すること

担当医師から十分な説明を受けた上で、同意される項目・希望される項目に☑を入れてください。（☐は必須項目、○は選択項目）

- 神経・筋疾患の病因・病態解明と治療法開発のために上記検体の一部が保存され、検体および臨床情報（臨床経過や検査所見）が、倫理委員会の承認を得た上で、遺伝学的解析を含む研究に使用されることに同意します。
- 匿名化されたデータが学術・教育目的での発表に使用されることに同意します。
- 匿名化された遺伝学的解析データと疾患情報が、原則として公的なデータベースに登録されることに同意します。

- 海外の研究機関が利用することに同意します。
- 公共バンクへの検体の供与に同意します。
- 国内外の営利企業が行う研究への検体の供与に同意します。

- 健康に重大な影響を及ぼす可能性のある偶発的所見が得られた場合、情報提供を希望します。
- ＜免責事項＞ たとえ大規模なゲノム解析を行っても、生データに意味づけを行う解析は、通常、疾患原因・病態解明を目的とした関心領域・関連遺伝子のみを対象に行われるため、必ずしも各種の健康に影響を及ぼす情報が得られる訳ではありません。また、目的とする疾患以外の各種疾患への掛かりやすさなどの情報は、それを目的として解析する訳ではありませんので、通常は明らかにはなりません。

説明を行った医師の署名

私は、上記被検者に、説明文書の内容も含めて、十分な説明を行い、自由意思に基づく同意を得ました。検査実施者より診断結果の通知を受けた際には、十分な遺伝カウンセリングを行い、責任を持ってその内容を説明します。

医師署名 _____ 印 （印鑑のないときは、自署のみでも可）

病院名 _____ 科名 _____

住所 〒 _____

検査実施者および検体・試料管理担当者

氏名 西野一三・南 成祐・後藤雄一
住所 〒187-8551 東京都小平市小川東町 4-1-1
所属機関 国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター
メディカル・ゲノムセンター
電話 042-346-1770（直通）

2017年 2月 24日 倫理委員会承認
2017年 5月 30日 倫理指針一部改正対応

「診断」と「保存/研究使用」に関する同意書の変更願

国立精神・神経医療研究センター理事長 殿

被検者氏名 _____

記入日 _____年 ____月 ____日

被検者住所 〒 _____

署名（被験者または代諾者）

印

（印鑑のないときは、自署のみでも可）

被験者本人が判断できず、代理人が承諾する場合は、次の欄も記入してください。

代理人氏名 _____

（被験者との関係 _____）

代理人住所 〒 _____

被験者記入欄

検体の取り扱いに関し、以下の変更を行ってください。（該当する番号を○で囲む）

1. 一切の病理・生化学診断を中止
2. 一切の遺伝学的検査を中止
3. 遺伝学的検査を特定の疾患のみの同意に変更
疾患名： _____
4. 診断目的の検体保存を中止
5. 診断目的の検体保存は認めるが、研究目的の検体保存は中止
6. 検体保存を中止（診断使用も、研究使用も中止）
7. その他： _____

情報の取り扱いに関し、以下の変更を行ってください。（該当する番号を○で囲む）

1. 一切の情報を破棄
2. 将来の新たな診断情報を（知りたい、知りたくない）に変更
3. その他： _____

お願い

診断に関する変更の場合は、診療を担当されています主治医の先生にも変更内容をお知らせいただけますようお願いいたします。

変更願の送付先

〒187-8551 東京都小平市小川東町 4-1-1

国立精神・神経センターMGC 検体受付窓口

電話 042-341-2711（代表）、042-346-1770（直通）

2017年 2月 24日 倫理委員会承認

2017年 5月 30日 倫理指針一部改正対応