

患者様用説明文書

この書類は、患者様であるあなた（もしくはお子様が患者様のご両親）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な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・神経センター臨床検査部 DNA 診断・治療室で、病理検査（かたちをみる）、生化学検査（はたらきをみる）、遺伝子検査（DNA をみる）をします。尚、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・生化学検査と遺伝子検査があります。

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。国立精神・神経センター及びその診断協力施設の専門家が担当しますが、すべての結果は国立精神・神経センターDNA 診断・治療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年間は保存します。

遺伝子診断に関すること

遺伝子検査は「DNA 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。

同意書をご覧くださいとわかりますが、「1. 可能性のある全ての疾患に対する遺伝子診断」と「2. 疾患名：_____」を選択していただくようになっています。もし、「1. 可能性のある全ての疾患に対する遺伝子診断」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子診断を行います。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子診断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、このような遺伝子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、または病院 DNA・診断・治療室にご連絡ください。

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年間は保存します。

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。どちらも患者様もしくは代諾者の同意を確認するためですので、担当医師か当院 DNA 診断・治療室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、患者様の検体を用いた研究が不可欠です。国立精神・神経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患者様の検体が、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。これを匿名化といいます。どの番号がどの方に対応するかを残して匿名化することを連結可能匿名化といいます。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、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・神経センター病院臨床検査部長があたります。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。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しますが、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、その情報をお知りになりたいか、お知りになりたくないかについて、選択してください。ご希望にそって対応いたします。その選択は後からでも変更できます。またその際に新しい診断が遺伝子診断に基づく場合には、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 DNA 診断・治療室の遺伝カウンセリング担当者が相談に応じます。

4. 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様の臨床情報には辿れなくするようにします（これを連結不可能匿名化といいます）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。

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、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

検査実施者及び検体・試料管理責任者

DNA 診断・治療室

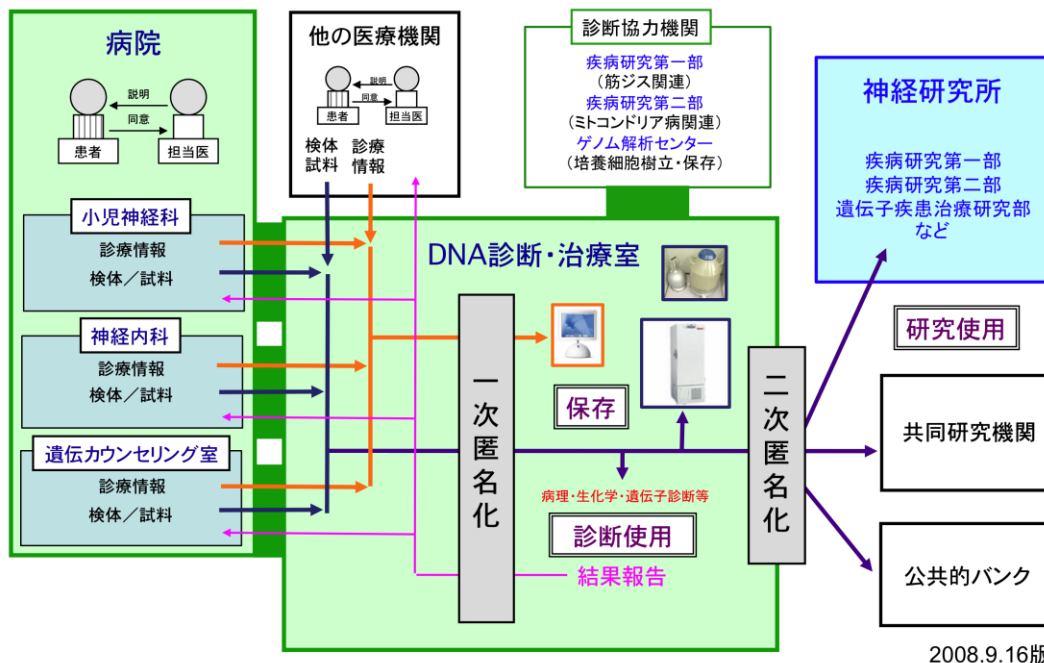
医長 (併任)	後藤雄一	(神経研究所疾病研究第二部部长)
医員 (併任)	西野一三	(神経研究所疾病研究第一部部长)
医員 (併任)	林由起子	(神経研究所疾病研究第一部室長)
医療技術員	南 成祐	

個人情報管理者

分担管理者	沼知陽太郎	(病院臨床検査部長)
	後藤雄一	(DNA 診断・治療室医長)
	西野一三	(DNA 診断・治療室医員)
補助者	南 成祐	(DNA 診断・治療室医療技術員)

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。

神経・筋疾患の検体／試料と情報の流れ



連絡先

〒187-8551 東京都小平市小川東町4-1-1
 国立精神・神経センター病院 DNA 診断・治療室
 後藤雄一・西野一三・南成祐
 電話 042-341-2711 (代表)、042-346-1770 (直通)

2009年 5月 15日 倫理委員会承認