

## 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、特に遅发型では、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ため、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。(2017年12月末受付分をもって終了しました)~~

- 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ました。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。検査結果をお返すするためには、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、国内外の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了解ください。

### 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 ゲノム診療開発部および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 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 ゲノム診療開発部および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