

「筋疾患診断支援および保存と研究利用（筋レポジトリ）」

の研究事業に関する説明文書

国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター
疾病研究第一部 事業責任者 西野一三

目次

A. 「筋疾患診断支援」

1. 本研究事業の名称.....	4
2. 筋疾患診断支援について	4
3. 筋疾患診断支援の目的及び意義.....	6
4. 筋疾患診断支援の実施方法及び事業の継続期間.....	6
5. 筋疾患診断支援で生じるかもしれない負担、リスク、利益について	7
6. 筋疾患診断支援に伴う経済的負担について.....	8
7. 資料（検体および各種臨床情報）提供後の同意撤回について	8
8. 個人情報等の取り扱いについて.....	8
9. 資金源や研究者等の利益相反について	9
10. 事業計画書と事業に関する文書を入手又は閲覧したい場合	9
11. 筋疾患診断支援を審査した倫理委員会について	9
12. 筋疾患診断支援の実施体制、研究機関の名称及び責任者の氏名	9
13. 筋疾患診断支援に関してご相談等の問い合わせ先.....	10

B. 「保存と研究利用」

1. 保存と研究利用の目的及び意義.....	11
2. 本事業の実施方法及び事業の継続期間	12
3. 生じるかもしれない負担、リスク、利益について	14
4. 検体・情報の提供に伴う経済的負担について.....	14
5. 検体・情報提供後の同意撤回について	15
6. 個人情報等の取り扱いについて.....	15
7. 検体・情報の保管及び廃棄の方法について.....	15
8. 事業の資金源や研究者等の利益相反について.....	15
9. 検体・情報を提供された方の研究結果の取扱いについて.....	16

10. 事業参加によって生じた健康被害に対する補償について.....	16
11. 事業に関する情報公開について.....	16
12. 事業計画書と事業に関する文書を入手又は閲覧したい場合.....	16
13. この事業を審査した倫理委員会について.....	16
14. 本事業の実施体制、研究機関の名称及び責任者の氏名.....	17
15. 保存と研究利用に関してご相談等の問い合わせ先.....	17

はじめに

この説明文書は、本研究事業に参加協力（試料・情報の提供）を検討される方に対して、理解を深めていただくために用意した説明文書です。

研究事業の内容について説明を受け、本文書の内容についてご理解をいただいた上で、あなた自身の試料・情報を提供するかどうかを決めてください。試料・情報を提供していただくことは、あなたの自由意思で決めていただくようお願い申し上げます。また、この研究事業の成果が特許権などの知的財産権を将来的に生み出す可能性もありますが、その権利の帰属先はあなたではないことをご理解ください。

研究事業の内容についてわからないこと、心配なことなど、お尋ねになりたいことなどがありましたら、遠慮なくご質問ください。

A. 「筋疾患診断支援」

1. 本研究事業の名称

事業名：「筋疾患診断支援および保存と研究利用（筋レポジトリー）」

この研究事業は、国立精神・神経医療研究センター倫理委員会及び理事長の承認を受けて実施しています。

2. 筋疾患診断支援について

本事業は「筋疾患診断支援」と「保存と研究利用（筋レポジトリー）」からなります。そのうち「筋疾患診断支援」は通常の保険診療では実施できない検査を本研究において行い、診断が難しい場合により詳細な解析を行い、診断を補助するものです。この書類は、筋疾患診断のうち、罹患者あるいはその疑いのある方を対象者（被験者）とした、「筋疾患診断支援」に関するもので、被験者（被験者がお子様の場合はご両親）に説明内容をご理解いただくために作成したものです。被験者が適切に本事業内容を理解いただけるよう、担当医師が補助・支援します。本事業に同意していただければ、事業参加への同意文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、被験者（被験者がお子様の場合はご両親）の同意がなければ、被験者から採取された検体を用いた検査も研究も行いません。また、この事業の成果が学会発表・論文発表・特許権などの知的財産権を将来的に生み出す可能性もありますが、その権利の帰属先は被験者ではないことをご理解ください。

神経・筋肉の病気を疑われた被験者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。被験者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。

なお、本事業で提供する各種解析・検査は改正医療法（2018年12月1日施行）等で定めるところの検査とは異なり、担当医の診断支援目的として実施するものであり、診断後方支援と位置づけています。

1) 病理・生化学・自己抗体検査に関すること

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。自己抗体検査は、自分のからだの細胞や組織を認識・障害してしまう抗体を調べる検査です。病理・生化学・自己抗体検査には、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の協力を得て行われます。また診断に際して、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。何れの場合も、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。これらの専門的解析を行う共同研究施設は以下の通りです。

浜松医科大学 福田冬季子 代謝性筋疾患の生化学的解析
 東京都立神経病院 鈴木重明 筋炎特異自己抗体解析
 東京科学大学 沖山奈緒子 筋炎特異自己抗体解析
 信州大学 関島良樹 アミロイドミオパチー病型診断
 大阪公立大学 粟屋智就 AI を用いたスプライシング部位予測
 帝京大学 三牧正和 ミトコンドリア呼吸鎖複合体解析

2) 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。

遺伝子を解析する技術はめざましく進歩しており、DNA や RNA 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。全ゲノム解析で得られた、エクソン以外の領域（イントロン領域、非翻訳領域）の解析は日進月歩で進化しており、全ゲノムデータ、RNA シークエンスデータを、特定の IP アドレスから、ID/PW を固有に設定した特定の関係者しか入場できない環境下で、クラウド上にアクセスして研究を行います。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。

このような大規模な解析が行われた場合は、理論上は、様々な病気のか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か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。

A. 「筋疾患診断支援」に同意された場合に検体は、病理・生化学・抗体検査と同様に、再検査の可能性を考慮し、少なくとも 1 年間保存します。

3) 将来の診断確定について

もし、被験者の病気について現時点で診断がつかなかった場合でも、資料（検体および各種臨床情報）の「保存と研究」に同意されている場合、被験者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の方や第三者の生命、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、将来的に診断が確定された場合の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。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) 診断目的での資料（検体および各種臨床情報）の他施設への提供

もし被験者（被験者がお子様の場合はご両親）が当センターでの資料（検体および各種臨床情報）の「保存と研究」に同意されて検体が当センターに保存されており、当センターでは行っていない診断検査を、後日、他施設で実施する必要性が生じた場合には、「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。その場合、必要に応じて当方での診断データも検査実施施設と共有いたします。また、かかられている病院が変わり、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。どちらも被験者の方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（mbx@ncnp.go.jp）にお問い合わせください。

5) 解析データの帰属

被験者の検体や臨床情報を集積することで自然に得られたデータやそのデータをまとめることで得られる疾患の頻度などのデータや情報は、国立精神・神経医療研究センターに帰属します。

3. 本研究事業の目的及び意義

筋疾患診断支援の目的は通常の診療では診断できない、診断が難しい場合により詳細な解析を提供することを目的としています。これらは診断後方支援の一貫として行われます。

4. 本研究事業の実施方法及び事業の継続期間

1) 「筋疾患診断支援」で取り扱う検体および臨床情報

診断後方支援の一貫として、担当の医師より筋疾患診断の後方支援として、検体（凍結骨格筋、培養細胞（筋、皮膚）、ゲノム DNA）と被験者の臨床情報（診察所見、検査データ、画像等）が当センターに送付されます。出生前診断や発症前診断に由来する検体も取り扱われます。

2) 診断データや各種臨床情報の学術・教育目的での利用

本事業により匿名化された診断データや各種臨床情報が、学会発表や論文などの学術

発表または教育目的で使用される場合があります。

3) 情報公開

「筋疾患診断支援」は、当センターが文書を通じて内容を説明し、被験者がそれに理解・同意された際に行われます。本プロジェクトに関する新しい情報は随時「被験者向けポータルサイト」(<https://www.ncnp.go.jp/nin/guide/r1/patients.html>) で公開致します。

4) 遺伝学的解析データの公的データベースへの登録

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、同じ疾患の被験者の方々の中で、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な場合もあることをご了解ください。

5) 利用できる遺伝カウンセリングに関する情報

筋疾患診断の後方支援において遺伝学的解析が行われる場合もあります。遺伝学的検査は通常の検査とは異なり、被験者はもとより被験者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つたりします。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聞きになる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。

5. 生じるかもしれない負担、リスク、利益について

1) 有害事象

「筋疾患診断支援」で新たに生じる有害事象は特にありません。

2) その他の負担、不利益

上記同様に特にありません。

6. 試料・情報の提供に伴う経済的負担について

診断的な資料（検体および各種臨床情報）に関して、診断後に保管する目的の本事業の実施に伴って、新たに発生する経済的負担や謝礼はありません。

7. 試料・情報提供後の同意撤回について

「筋疾患診断支援」への参加は、被験者（被験者がお子様の場合はご両親）の自由な意思で決めてください。一旦は提供に同意をされた場合であっても、後日同意を撤回していただくことができます。その場合に可能な限り撤回のご希望に沿いますが、いただいた資料を既に匿名化して資料（検体および各種臨床情報）を特定できない場合等、「筋疾患診断支援」の同意を撤回されたい場合でも、その対応をとることが難しい場合がありますのでご了承ください。

8. 個人情報等の取扱いについて

1) 匿名化する場合の方法

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・神経医療研究センター神経研究所疾病研究第一部部長、MGC ゲノム診療開発部部長（併任）があたります。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。

2) 個人情報の安全管理方法など

個人情報は、MGC 検体受付窓口／遺伝子検査診断室にある PC にデータベース化されており、医療技術員により管理されています。その PC と専用回線（イントラネット）で結ばれた 1 台の PC（神経研究所疾病研究第一部の光顕室）と 2 台の PC（TM C 棟 1 階 MGC ゲノム診療開発部の組織討議室）でも参照可能となっておりますが、個人情報までアクセスできるのは、登録を補助する、MGC 検体受付窓口／遺伝子検査診断室の事務員と MGC ゲノム診療開発部所属の医師の資格を有する研究員・研究生です。もちろん、業務上知り得た情報は開示できない事になっています。また、実際の担当者はほとんどが医師、臨床検査技師などであり、守秘義務があります。資料（検体および各種臨床）および診断データへのアクセスは、建物自体への入場制限、部門への入場制限、部屋への入場はカードキーによる入出管理がされており、許可を与えられた関係者のみが入出が可能です。さらに同意文書の原本および診断に必要な診療情報を記載した書類（主治医からの紹介状など）は、MGC ゲノム診療開発部組織討

議室内の鍵のかかった資料庫で保管されます。

情報データベースが格納されている PC は専用回線（イントラネット）で結ばれており、外部のネットワークと隔絶されています。PC へのログインおよびデータベースへのアクセスはともにパスワードで管理されており、許可を与えられた関係者のみが閲覧できます。

9. 資金源や研究者等の研究事業に関する利益相反について

本事業は、主として精神・神経疾患研究開発費および MGC および神経研究所疾病研究第一部の交付金で賄いますが、一部は、日本研究開発医機構研究費、厚生労働科学研究費補助金等の研究費を用いる可能性があります。なお、本事業における当センター研究者の利益相反については、当センター利益相反マネジメント委員会で審査され、適切に管理されています。また、共同研究機関の研究者についても、利益相反の状況を確認し、問題ないことを確認しています。

10. 事業計画書と研究事業に関する資料を入手又は閲覧したい場合

事業に参加している他の方の個人情報等の保護及び当該事業の運営に支障がない範囲で、事業計画書及び研究の方法に関する文書をご覧いただくことができます。

11. 筋疾患診断支援を審査した倫理委員会について

倫理委員会（以下、委員会）は、研究機関の長から研究の実施の適否等について、意見を求められたときは、倫理的観点及び科学的観点から、研究機関及び研究者等の利益相反に関する情報も含めて中立的かつ公正に審査を行います。この研究に係る委員会の手順書、委員名簿、審議内容等についてお問い合わせがある場合には下記 URL に掲載されております。

《倫理委員会》

名称：国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター 倫理委員会

設置者：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

所在地：東京都小平市小川東町 4-1-1

文書閲覧について以下の URL に掲載しています。

[URL]： <https://www.ncnp.go.jp/hospital/partnership/ethics/index.html>

12. 筋疾患診断支援の実施体制、研究機関の名称及び研究責任者の氏名

検査実施者及び資料（検体および各種臨床情報）管理責任者、個人情報管理者
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））

共同研究機関における研究責任者

浜松医科大学 福田冬季子 代謝性筋疾患の生化学的解析

東京都立神経病院 鈴木重明 筋炎特異自己抗体解析

東京科学大学 沖山奈緒子 筋炎特異自己抗体解析
信州大学 関島良樹 アミロイドミオパチー病型診断
大阪公立大学 栗屋智就 AI を用いたスプライシング部位予測
帝京大学 三牧正和 ミトコンドリア呼吸鎖複合体解析

13. 研究参加によって生じた健康被害に対する補償について

被験者や被験者のご家族がこの研究事業について知りたいことや、心配なことがある場合は、ご遠慮なくこの説明文書の末尾の問い合わせ窓口にご相談ください。なお、他の資料（検体および各種臨床情報）提供者の個人情報や研究者の知的財産権の保護などの理由により、ご対応・ご回答ができない場合がありますので、予めご了承ください。

また、本事業の実施に際してご迷惑をお掛けした場合など、苦情の申し立てをなされる場合には、苦情窓口（当センター倫理委員会事務局）までご連絡ください。

○本事業に関する問い合わせ窓口

〒187-8552 東京都小平市小川東町四丁目 1 番 1 号
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・ゲノムセンター検体受付窓口
電話番号：042-341-2711（代表）
e-mail：mbx@ncnp.go.jp

○事業責任者

〒187-8502 東京都小平市小川東町四丁目 1 番 1 号
国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター神経研究所 疾病研究第一部 西野一三

○苦情窓口

〒187-8551 東京都小平市小川東町四丁目 1 番 1 号
国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター倫理委員会事務局
e-mail：ml_rinrijimu@ncnp.go.jp

B. 「保存と研究利用（筋レポジトリー）」

「保存と研究利用（筋レポジトリー）」に同意された場合には、資料（検体および各種臨床情報）を「筋レポジトリー」として大切に保管し、再検査等が必要な場合に利用するとともに、病因・病態解明や治療法開発を目指した研究に利用します。

1. 保存と研究利用の目的及び意義

1) 「資料（検体および各種臨床情報）の保存」の目的及び意義

- ・再検査の可能性

筋病理や遺伝学的解析などの検査では、技術的な理由により**再検査が必要になる場合があります**。そのためには「資料（検体および各種臨床情報）の保存」をしておく必要があります。

- ・現時点で診断がつかなくとも、将来的に診断がつく可能性

筋病理や遺伝学的解析などの検査を実施しても、現時点で診断がつかないこともあります。しかし、新しい検査法やより詳細な解析方法が開発されて、**将来的に診断を付けられるようになる可能性があります**。「資料（検体および各種臨床情報）の保存」に同意されて「筋レポジトリー」に検体が保存されていれば、将来的にこのような診断を行うことができます。

- ・現時点で診断がついても、将来的に詳細な解析が必要となる可能性

現時点でついた診断も、医学の進歩により将来的に疾患概念が変わったり、疾患分類が変わったり細分化されたりすることで時代に合わなくなることもあります。また、現在様々な疾患で詳細な病態に基づいた新規治療法が開発が進められています。「筋レポジトリー」に検体が保存されていれば、**改めて検体を採取することなく、最新の疾患概念や分類法に沿った診断をつけたり、最新の治療法の対象になるかどうかを調べる詳細な解析を行うことが可能になります**。また、将来的に再度検体を採取された場合にも、今回の検体との比較することが可能となり、病状や病態の変化を知ることができます。

- ・研究への利用

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ためには、被験者の方の資料（検体および各種臨床情報）を用いた研究が不可欠です。そのためには、被験者の方の検体を長期保存することが必要です。

2) 「資料（検体および各種臨床情報）の研究利用」の目的及び意義

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、病気の原因や病態を明らかにしたり、治療法を開発する研究を行っています。そこでは、被験者を含めた一人一人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。未診断症例においても、有力な候補が発見されたのを契機に研究がすすむことがしばしばあります。また、既存の疾患でさえも、同じ疾患群に分類される複数の検体を用いて研究することで、個体差によらず疾患に共通する病態研究や治療法開発を行うことが可能となり、病態解明・治療法開発の研究に非常に有用です。

2. 保存と研究利用に関する実施方法及び事業の継続期間

1) 保存と研究利用の対象

A.「筋疾患診断支援」事業への参加目的で送付された資料（検体および各種臨床情報）および B.「保存と研究利用（筋レポジトリー）」に同意された診断データのすべてが「筋レポジトリー」での保管の対象となります。当センター病院で検体採取が行われた場合は、当センター病院臨床検査部で保管されるホルマリン固定検体も対象となります。

2) 資料（検体および各種臨床情報）の保管方法

資料（検体および各種臨床情報）および診断データは、TMC 棟 1 階入場制限区域内にある MGC ゲノム診療開発部で厳重に管理されます。少なくとも 1 年間は検体を保存し、その後も本事業が継続する間は「筋レポジトリー」として可能な限り保存を続けます。

3) 資料（検体および各種臨床情報）および診断データの提供（分譲）と研究利用

（1）資料（検体および各種臨床情報）および診断データの提供

倫理委員会にて承認を受けた研究について、匿名化済みの資料（検体および各種臨床情報）を提供します。他施設からの資料利用希望の場合は MGC 検体受付窓口 (mbx@ncnp.go.jp) または NCNP バイオバンク研究窓口 (biobank@ncnp.go.jp) を通じて詳細の申込を行い、国立精神・神経医療研究センターと契約を締結した上で、提供がなされます。

（2）提供対象機関

（i）国内外の研究機関

国内外の学術研究機関が実施する研究に対して、「筋レポジトリー」から資料（検体および各種臨床情報）および診断データを提供することがあります。国立精神・神経医療研究センター倫理委員会で、科学的・倫理的妥当性について審査が行われ、妥当と判断された場合にのみ提供されます。

（ii）国内外の営利企業

国内外の営利企業が実施する研究に対して、「筋レポジトリー」から資料（検体および各種臨床情報）および診断データを提供することがあります（対価を得ることがあります）。特に新しい治療薬の開発の大半は、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、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。資料（検体および各種臨床情報）および診断データの提供が行われる場合には国立精神・神経医療研究センター利活用委員会で、共同研究により資料（検体および各種臨床情報）および診断データが使用され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、科学的・倫理的妥当性について審査が行われ、妥当と判断された場合にのみ提供されます。資料（検体および各種臨床情報）および診断データが「筋レポジトリー」に蓄積されることで得られる疫学データ等の情報は、国立精神・神経医療研究センターに帰属しますが、この情報のうち未公開のものが個別の営利企業等に提供される場合には、別途定める国立精神・神経医療研究センター筋レポジトリー情報提供審査委員会で科学的・倫理的妥当性について審査が行われて妥当と判断された場合に、提供が行われることがあります。

(iii) 公共的組織バンク

「筋レポジトリー」から、公共的組織バンクへ資料（検体および各種臨床情報）および診断データを提供することがあります。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。そこに資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。このような資料提供においては、匿名化したら二度と被験者の方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被験者の方にお知らせすることは出来ません。

(iv) 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解析は、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となります。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、同じ疾患の被験者の方々の中で、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了承ください。

(3) 資料（検体および各種臨床情報）の研究利用

「筋レポジトリー」から研究目的で資料（検体および各種臨床情報）が提供された場合は、以下のような研究に二次利用される可能性があります。

・実施される可能性のある研究の種類

(i) 生化学的、分子生物学的、分子遺伝学的研究；DNA や RNA、蛋白質を抽出して分子レベルで解析を行ったり、また DNA、RNA、蛋白質などを様々なレベルで多層的に解析（オミックス解析）するなどして疾患の原因や病態を明らかにするとともに治療法開発を目指すような研究。

(ii) 組織学的、病理学的研究：検体を薄く切り出して、組織化学染色や免疫染色を実施したり、電子顕微鏡による観察を行って、細かな形態の変化を観察する研究。

(iii) 細胞生物学的研究：筋や皮膚などの培養細胞を用いることで（iPS 等の技術により不死化させた細胞を用いる場合があります）、遺伝子や分子の機能を解析したり、候補薬剤の薬効等を評価するための研究。

(iv) 疫学的研究：どのような疾患が多いのかや特定の所見を示す方にはどのような特徴があるのか等を調べ、統計的解析を行う研究。

(v) その他：病因・病態解明や治療法開発を目指した上記以外の研究にも利用されることがあります。何れの場合にも、研究内容が適切かどうかについては、別途倫理委員会の審査を受け、承認された場合にのみ実施されます。

・研究利用の際の手続

資料（検体および各種臨床情報）および診断データを用いた研究を行う場合には、『人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針』に準拠して、別途倫理委員会の審査・承認を受けた上で行われます。

3. 保存と研究利用で生じるかもしれない負担、リスク、利益について

1) 生じるかもしれない負担、リスク

(1) 有害事象

本事業は診断後に資料（検体および各種臨床情報）を「筋レポジトリー」への保存するものであり、「筋レポジトリー」への登録を第一の目的として新たに検体を採取することはないことから、何らかの好ましくない事象（有害事象）が被験者に生じることはありません。

(2) その他の負担、不利益

上記同様に特にありません。

2) 予想される利益

資料（検体および各種臨床情報）の保存により、1. 1)「資料（検体および各種臨床情報）の保存」の目的及び意義に記載した、再検査が必要な場合に対応できること、現時点で診断がつかなくとも将来的に診断がつけられる可能性があること、疾患概念や分類などの変更により将来的に詳細な解析が必要となる場合にも対応できること等、被験者の方にとって利益があります。

研究利用については、直接的な利益はほぼ生じませんが、研究成果により今後疾患の病因・病態解明、新たな診断法や医薬品・医療の開発へつながることが期待されます。

3) 保存が不可能となるリスク

本事業では資料（検体および各種臨床情報）を蓄積した「筋レポジトリー」を可能な限り長く維持することを目指していますが、予算が得られず事業の継続が困難になった場合やバイオバンクの統廃合等により、事業の必要性がなくなった場合などは中止となりえます。その場合は貴重な資料（検体および各種臨床情報）が可能な限り有効活用できるように、他のナショナルセンターと連携して対応を行います。また災害などに対しても考えられ得る対策を講じていますが、それを上回る大規模な災害が生じた場合には、資料（検体および各種臨床情報）が損傷・消失・散逸してしまうリスクがあることをご了承ください。

4. 資料（検体および各種臨床情報）の保存に伴う経済的負担について

資料（検体および各種臨床情報）を「筋レポジトリー」として保存するにあたり、新たに発生する経済的負担や謝礼はありません。

5. 資料（検体および各種臨床情報）の「保存と研究利用」の同意撤回について

資料（検体および各種臨床情報）の「保存と研究利用」事業への参加は、被験者（被験者がお子様の場合はご両親）の自由な意思で決めてください。一旦は「保存と研究利用」に同意をされた場合であっても、後日同意を撤回していただくことができます。その場合に可能な限り撤回のご希望に沿いますが、既に匿名化していて資料（検体および各種臨床情報）を特定できない場合等、その対応をとることが難しい場合がありますのでご了承ください。

6. 保存と研究利用における個人情報等の取扱いについて

匿名化の方法と個人情報の安全管理方法等

本事業は、「筋疾患診断支援」または「出生前診断」または「発症前診断」事業への参加目的で送付された資料（検体および各種臨床情報）および診断データを対象としていることから、匿名化の方法および個人情報等の安全管理方法等は「筋疾患診断支援」・「出生前診断」・「発症前診断」事業で定めるところの方法に拠ります。

7. 資料（検体および各種臨床情報）の保管及び廃棄の方法について

・検体・情報の保管及び品質管理の方法

事業の実施に係わる文書（各種申請書・報告書の控、同意文書、提出された同意撤回書、共通問診票、症状評価など）、個人情報（MGC 検体受付窓口／遺伝子検査診断室にある PC にデータベース化されており、同意文書の原本および診断に必要な診療情報を記載した書類（主治医からの紹介状など）は、MGC ゲノム診療開発部組織討議室内の鍵のかかった資料庫で保管されます。なお、出生前診断や発症前診断に由来する検体も取り扱うため、その残余検体も筋レポジトリで保管されます。

・事業終了後の検体・情報の取扱い

本事業は長期にわたって継続する予定です。もし、本事業が何等かの事情により、終了することになった場合、決定してから 3～5 年程度は資料（検体および各種臨床情報）提供事業のみ継続することを目指します。また、終了後の資料については、運営委員会で協議し、上述の通り可能な限り他のバンクに寄託することを検討しています。

8. 「保存と研究利用」における資金源や研究者等の研究事業に関する利益相反について

本事業は、主として精神・神経疾患研究開発費および MGC および神経研究所疾病研究第一部の交付金で賄いますが、一部は、日本研究開発医機構研究費、厚生労働科学研究費補助金等の研究費を用いる可能性があります。なお、本事業における当センター研究者の利益相反については、当センター利益相反マネジメント委員会で審査され、適切に管理されています。また、共同研究機関の研究者についても、利益相反の状況を確認し、問題ないことを確認しています。

9. 資料（検体および各種臨床情報）を提供された方の研究結果の取扱いについて

同意時に、研究対象者およびその家族の健康を守る上で重要と考えられる結果が偶発的に得られた際に結果を伝えるか希望をされていた場合は原則として研究対象者に連絡を行います。その際、必要に応じ専門家および担当医と相談を行い、適切な医療機関の受診を勧めます。また、本事業は検査自体を目的としていないため、測定ミス等を否定できないこと、匿名化するため取り違えのリスクもあること、したがって通常は再検査が必要であること、その後に診療を受けるかどうかは参加者の選択と責任に委ねられます。またその後の検査等による結果の如何については一切の責任を負いません。その後の専門家での診療にかかる諸費用に対しての補償も行えません。

10. 「保存と研究利用」によって生じる健康被害に対する補償について

資料（検体および各種臨床情報）を「筋レポジトリー」に保存する本事業の実施に伴って、新たに健康被害が生じることはありません。

11. 保存と研究利用に関する情報公開について

「筋レポジトリー」に登録され保存された資料（検体および各種臨床情報）および診断データを提供した先の機関が、研究実施に際して公告文書を掲示し、皆様に研究の開始についてお知らせをすることがあります。当センターでは、そのようなお知らせを以下に掲示しますのでご覧ください。

国立精神・神経医療研究センターのホームページ

https://www.ncnp.go.jp/hospital/partnership/ethics_result.html

疾病研究第一部のホームページ

<https://www.ncnp.go.jp/nin/guide/r1/koukokubun.html>

12. 事業計画書と研究事業に関する資料を入手又は閲覧したい場合

研究に参加している他の方の個人情報等の保護及び当該研究の独創性の確保に支障がない範囲で、事業計画書及び研究の方法に関する文書をご覧ください。

13. この研究を審査した倫理委員会について

倫理委員会（以下、委員会）は、研究機関の長から研究の実施の適否等について、意見を求められたときは、倫理的観点及び科学的観点から、研究機関及び研究者等の利益相反に関する情報も含めて中立的かつ公正に審査を行います。この研究に係る委員会の手順書、委員名簿、審議内容等についてお問い合わせがある場合には下記 URL に掲載されております。

《倫理委員会》

名称：国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター 倫理委員会

設置者：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

所在地：東京都小平市小川東町 4-1-1

文書閲覧について以下の URL に掲載しています。

[URL]： <https://www.ncnp.go.jp/hospital/partnership/ethics/index.html>

14. 保存と研究利用の実施体制、研究機関の名称及び研究責任者の氏名

検査実施者及び資料（検体および各種臨床情報）管理責任者、個人情報管理者
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））

15. 保存と研究利用に関してご相談等の問い合わせ先

被験者や被験者のご家族がこの研究事業について知りたいことや、心配なことがある場合は、ご遠慮なくこの説明文書の末尾の問い合わせ窓口にご相談ください。なお、他の資料（検体および各種臨床情報）提供者の個人情報や研究者の知的財産権の保護などの理由により、ご対応・ご回答ができない場合がありますので、予めご了承ください。また、本事業の実施に際してご迷惑をお掛けした場合など、苦情の申し立てをなされる場合には、苦情窓口（当センター倫理委員会事務局）までご連絡ください。

○本事業に関する問い合わせ窓口

〒187-8552 東京都小平市小川東町四丁目 1 番 1 号

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・ゲノムセンター検体受付窓口

電話番号：042-341-2711（代表）

e-mail：mbx@ncnp.go.jp

○事業責任者

〒187-8502 東京都小平市小川東町四丁目 1 番 1 号

国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター神経研究所 疾病研究第一部 西野一三

○苦情窓口

〒187-8551 東京都小平市小川東町四丁目 1 番 1 号

国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター倫理委員会事務局

e-mail：ml_rinrijimu@ncnp.go.jp