

「筋疾患診断支援と筋レポジトリーの構築」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

1.	はじめに・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・	P1
2.	本事業の名称・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・	P3
3.	本事業の目的及び意義・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・	P4
4.	本事業の実施方法及び事業の継続期間・・・・・・・・・・・・	P4
5.	生じるかもしれない負担、リスク、利益について・・・・・・・・	P7
6.	試料・情報の提供に伴う経済的負担について・・・・・・・・	P8
7.	試料・情報提供後の同意撤回について・・・・・・・・・・・・	P8
8.	個人情報等の取り扱いについて・・・・・・・・・・・・・・・・・・	P8
9.	試料・情報の保管及び廃棄の方法について・・・・・・・・・・	P9
10.	頂いた試料・情報の将来的な二次利用の可能性について・・	P9
11.	事業の資金源や研究者等の利益相反について・・・・・・・・	P9
12.	試料・情報を提供された方の研究結果の取扱いについて・・	P10
13.	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・・	P10
14.	事業に関する情報公開について・・・・・・・・・・・・・・・・・・	P10
15.	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	P10
16.	この事業を審査した倫理委員会について・・・・・・・・・・	P10
17.	本事業の実施体制、研究機関の名称及び責任者の氏名	P11
18.	本事業に関してご相談等の問い合わせ先・・・・・・・・・・	P11

1. はじめに

本事業は「筋疾患診断支援」と「筋レポジトリーの構築」からなります。「筋疾患診断支援」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もので、広義の診療として行います。「筋レポジトリーの構築」は事業として行います。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。被験者が適切に本事業内容を理解するために、担当医師にそれを補助・支援して頂きます。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、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。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あなた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。

(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および疾病研究第二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。

常葉大学 杉江秀夫 代謝性筋疾患の生化学的解析
 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 筋炎特異自己抗体解析
 筑波大学 沖山奈穂子 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
 大阪大学 高松漂太 血清 IFN- γ 測定

(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。

国立神経・精神医療研究センター神経研究所疾病研究第一部では、これまで筋生検所見の病理学的特徴に基づいて遺伝性筋疾患の疾患カテゴリー分けを行い、4つの遺伝子パネルを用いて解析してきました。しかし、遺伝性筋疾患が病理学的に疑われていない場合、遺伝学的解析は実行されませんでした。しかし、一見後天性筋疾患に見える例でも遺伝性のものが存在することから、そのような症例をいかにして見逃さないようにできるかが求められました。そのため、「筋病理診断例の悉皆的な筋疾患既知原因遺伝子変異スクリーニング」（倫理委員会承認番号: A2021-083、承認日: 2021年11月10日）への参加に同意された場合は、筋病理検査の結果によらず、血液より抽出したDNAを用いて、全例において必要な遺伝学的検査を行います。

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。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つ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。

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、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、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

あなた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。

2. 本研究事業の名称

事業名：「筋疾患診断支援と筋レポジトリーの構築」

この事業は、当センターの倫理委員会及び理事長の承認を受けて実施しています。

3. 本研究事業の目的及び意義

「筋疾患診断支援」の目的

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。これらは広義の診療の一貫として行われます。

「筋レポジトリーの構築」の目的

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、被験者の方の検体および臨床情報（臨床経過、臨床所見、被験者画像、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。

4. 本研究事業の実施方法及び事業の継続期間

1) 試料・情報の取得方法及び種類と量

「筋疾患診断支援」における試料・情報の取得方法

広義の診療の一貫として、担当の医師より筋疾患診断の後方支援として、試料（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。出生前診断に由来する検体も取り扱われます。

「筋レポジトリーの構築」における試料・情報の取得方法

当センターに送付された解析後の資料（試料・臨床データ等）のすべてが保管の対象となります。当センター病院で試料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) いただいた試料・情報の提供（分譲）の方法

(1) 問い合わせと利活用申請

被験者検体の利用希望者は MGC 検体受付窓口 (mbx@ncnp.go.jp) に問い合わせをします。原則として利用者側の施設において倫理委員会（もしくはコンプライアンス委員会など同等の組織）で承認された研究が審査の対象となります。

(2) 試料・情報の提供

倫理委員会にて承認を受けた研究について、契約（利用は申請内容に制限される）を

締結し、匿名化済みの資料（試料・臨床データ等）を提供します。検査に必要な検体は、クラスター研究棟1階入場制限区域内にあるMGC検体受付窓口（遺伝子検査診断室を兼ねる）で、匿名化（名前等の個人情報を消し、番号が付与）され、種々の検査に提供されます。検査後、その解釈を付け（診断して）、当センターと被験者間で説明同意が行われた際に、その理解のために補助・支援を行った担当医を通して被験者に報告されます。医療情報は、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。検体番号と被験者情報との対応表をみることができるのは、MGCゲノム診療開発部か遺伝子検査診断室の検査責任者とその補助者のみです（詳細はプライバシーの項で後述）。再検査が必要になる場合を考慮して少なくとも1年間は検体を保存し、その後も「筋レポジトリー」として本事業が継続する間は可能な限り保存を続けます。なお、国立精神・神経医療研究センター病院で検体採取が行われている被験者資料（試料・臨床データ等）については「A2015-151：スーパーIDを用いた研究間連携システムの構築」で定めるところの、情報共有が行われます（詳細は当該公告文をご参照下さい <https://www.ncnp.go.jp/hospital/partnership/docs/2015-761.pdf>）。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が外部企業に提供されることはありません。

(i) 国内外の研究機関への提供

(ii) 営利企業が実施する研究への提供

国内外の営利企業が実施する研究に対して、資料（試料・臨床データ、疾患の頻度などのデータや情報等）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、被験者の方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。試料・臨床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、共同研究により試料・臨床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または使用されます。検体や臨床情報等の資料が蓄積されることで得られるデータ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妥当と判断された場合にのみ、提供が行われます。

(iii) 公共的組織バンクへの提供

公共的組織バンクへ資料（試料・臨床データ等）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になります。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除去が困難になる場合もあることをご了解ください。

3) データの学術・教育目的での利用

本事業により匿名化されたデータや成果が、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。

4) 情報公開

本事業は、当センターが文書を通じて事業内容について説明し、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。

課題名・概要・施設名・研究者名は、資料（試料・臨床データ等）払い出しの際に利用者に確認のうえ、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)および、疾病研究第一部のホームページ(<https://www.ncnp.go.jp/nin/guide/r1/koukokubun.html>)に公開されます。

5) 解析結果

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になる場合もあることをご了解ください。

6) 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、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ったりします。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。

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

診断的な資料（試料・臨床データ等）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確定的に資料提供者に生じる好ましくない事象はありません。

(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

本事業への参加による検体保管により、研究対象者に直接の利益はほぼ生じませんが、研究成果により今後バイオマーカーの開発や疾患の病態解明、新たな医薬品・医療の開発へつながることが期待されるため、ベネフィットはリスクを遥かに上回ると考えられます。

3) 事業全体を中止する場合

本事業は可能な限り長く続けることが必要と考えられますが、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（試料・臨床データ等）が可能な限り有効活用できるよう、他のナショナルセンターと連携して対応を行います。

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（試料・臨床データ等）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

この事業への資料（試料・臨床データ等）の提供は、あなた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、提供の撤回を仰っ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たいと思います。ただし、いただいた資料を匿名化している場合、対応することが研究事業の実施に多大な影響を与える場合等、事業参加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解ください。

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）、MGC臨床ゲノム解析部部長（併任）、病院遺伝子検査診断室医員（併任）である西野一三があたります。また実質的な作業を行う分担管理者は、病院遺伝子検査診断室医療技術員、MGCゲノム診療開発部併任研究員である南成祐があたります。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。

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資料（試料・臨床データ等）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。

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いますが、個人情報までアクセスできるのは、南、後藤、西野と登録を補助する、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（試料・臨床データ等）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出入りが可能です。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. 試料・情報の保管及び廃棄の方法について

・試料・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、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。

・事業終了後の試料・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（試料・臨床データ等）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。

10. 頂いた試料・情報の将来的な二次利用の可能性について

検査後の資料（試料・臨床データ等）を適切に保存して、将来的な研究への適正な利用を目指すことが、まさに本課題の主旨です。

1 1. 研究事業の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

国立精神・神経医療研究センター病院からの遺伝学的検査依頼検体の一部は保険収載検査または先進医療として行います。それ以外の検体についても、筋疾患診断支援自体はあくまでも診療の一端を担うものとの位置づけで行いますが、費用徴収が可能となるまで間は、MGC および神経研究所疾病研究第一部・第二部の交付金に加えて、日本研究開発医機構研究費、厚生労働科学研究費補助金、精神・神経疾患研究開発費の一部でその資金を賄います。大規模な遺伝学的解析に関しては、主として日本研究開発医機構研究費および精神・神経疾患研究開発費が充当されます。

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。

1 2. 試料・情報を提供された方の研究結果の取扱いについて

同意取得時に、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。

1 3. 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

診断的な資料（試料・臨床データ等）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、新たに健康被害が生じることはありません。

1 4. 研究事業に関する情報公開について

本事業が、将来資料（試料・臨床データ等）を分譲する分譲先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>

1 5. 研究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

16. 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>

17. 本研究の実施体制、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：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））

分担管理者：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）

補助者：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））

共同研究機関における研究責任者

常葉大学 杉江秀夫 代謝性筋疾患の生化学的解析

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 筋炎特異自己抗体解析

筑波大学 沖山奈穂子 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

大阪大学 高松漂太 血清 IFN- γ 測定

18. 本研究に関してご相談等の問い合わせ先

あなたやあなた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（試料・臨床データ等）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