

「難病の全ゲノム解析説明文書」

—本事業にご協力される患者さんの血縁者の方—

第 2.6 版（2025.1.15）

はじめに

この事業は、厚生労働省の「全ゲノム解析等実行計画」に基づいて研究として実施されるものであり、すでに保険適用され診療の一環で行われている難病の遺伝学的検査とは異なるものです。

この事業は、倫理審査委員会の審査を受け、研究実施の承認を得た上で、「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」（文部科学省・厚生労働省・経済産業省）や個人情報保護法を遵守して実施されます。

この事業に協力するかどうかは、あなたの自由な意思で決めることができます。次ページからの詳しい説明をお読みになった上で（または動画を視聴して）、ご参加いただける場合には、末尾の同意書にご記入をお願いします。この事業に協力しない場合であっても、今後の診療に差し支えることや不利益になることは一切ありません。

目次

1. この事業の目的	4
2. この事業の実施期間	6
3. この事業の対象	7
3-1. あなた（患者さんの血縁者）にご協力をお願いする理由	7
3-2. 未成年の方やご自身での同意が難しい方が参加される場合	8
4. ご提供いただく試料や情報	8
4-1. 試料	8
4-2. 情報	9
5. ご提供いただいた情報や試料の流れ	9
6. あなたにお伝えする情報とお伝えしない情報（解析結果の解釈と説明）	10
6-1. 患者さんやあなたにお伝えする可能性のある情報	11
6-2. あなたにお伝えしない情報	12
7. 遺伝カウンセリングの機会	12
8. あなたから提供いただいた情報の利活用	13
8-1. この事業に参加している研究機関による将来の研究目的での利用（共同研究）	13
8-2. 研究機関や企業への情報の提供（第三者提供）	13
9. あなたに連絡を取らせて頂く可能性	15
10. この事業の成果や進捗状況の公表	15
11. 個人情報の保護	15
12. この事業における試料・情報等の保管のあり方	16
13. この事業への参加に伴う利益や不利益、費用負担・謝礼	17
13-1. この事業への参加に伴う利益や不利益	17
13-2. 費用負担・謝礼	19
14. 事業から生じる知的財産権の帰属	19
15. 事業費と利益相反	19
16. この事業に参加することの任意性と同意撤回の自由	19
17. 登録内容や方針変更の可能性と対応	20

18. 相談窓口	21
同 意 書	23
同 意 書 （ 代諾者用 ）	24

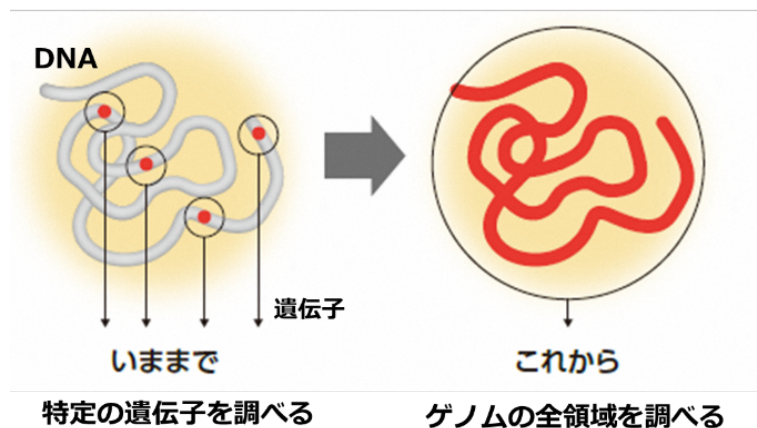
難病の全ゲノム解析説明文書

1. この事業の目的

近年、遺伝子を解析して、人が生まれながらにもつゲノム情報の個人差と病気との関係などを詳しく調べることができるようになってきました。こうした技術を応用して、その人の体質や病状に適したより効果的・効率的な医療を行うことを「ゲノム医療」と呼びます。

今後の「ゲノム医療」の基盤となる解析技術が「全ゲノム解析等」(全エクソーム解析・トランスクリプトーム解析を含む。)です。これまでは特定の遺伝子に対象を絞って解析することが一般的でしたが、技術の発達により、全ての遺伝子を含むゲノム全体を一度に解析することができるようになりました。

これまでの遺伝学的検査と全ゲノム解析等の違い



詳しくは、動画「全ゲノム解析の意義」（約4分30秒）をご覧ください。

<https://rare-disease-wgs.jp/>



がんや難病等のより良い医療のために、国家戦略として全ゲノム解析等を推進することを目的として、2019年12月に厚生労働省から「全ゲノム解析等実行計画」が発表されました。

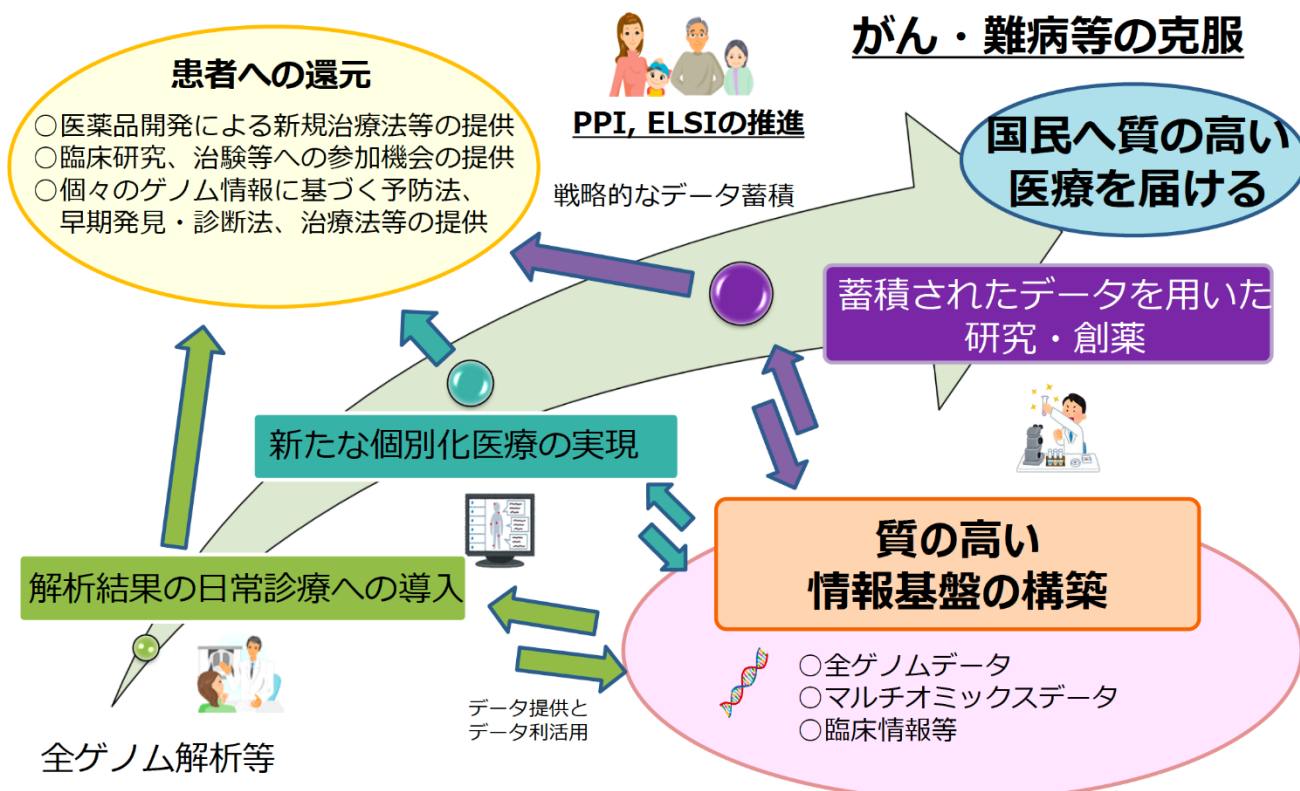
全ゲノム解析等実行計画は、国内で安全かつ円滑に全ゲノム解析等を実施して診療や研究・創薬等に役立てるための体制の構築を目指すものです。

全ゲノム解析等を用いた「ゲノム医療」を実現するためには、できるだけ多くの患者さん等のデータ（全ゲノム解析等のデータおよび臨床情報）を収集して大規模に解析し、診療や研究・創薬等に役立てるための仕組みが必要です。全ゲノム解析等実行計画では、日本に住む方々のデータを使ってこのような仕組みを構築し、国内の環境に適したゲノム医療の基盤を構築します。

具体的には、多数の医療機関・研究機関から患者さん等のデータを収集してセキュリティの頑強なデータベースを構築し、国内外の医療機関・研究機関および企業が診療や研究・創薬等に活用するための拠点を整備します。多くの患者さん等のデータを集めることで、その違いや特徴をより詳細に比較・分析して多様な研究に活用することが可能になります。これにより、病気についての理解が深まり、医薬品や診断技術等の開発につながることが期待されます。

また、蓄積されたデータや研究の成果を診療に活用することにより、医療の現場では最新の信頼できるデータの評価を参照しながら患者さん等のデータの解釈を行い、診断や治療方針の決定に役立てることが可能となります。

全ゲノム解析等の推進によって目指す医療の姿



※ 患者・市民参画（Patient and Public Involvement, PPI）、倫理的・法的・社会的課題（Ethical, Legal and Social Issues, ELSI）
※ 本実行計画における「がん」とは、難治性がん、稀少がん、小児がん、遺伝性がん等の全ゲノム解析等による一定の効果が見込まれるが民間だけでは研究・創薬等が困難ながん種を想定。

2. この事業の実施期間

この事業は、研究代表機関である国立国際医療研究センターの倫理審査委員会による承認を受け、研究代表機関の長と共同研究機関の長の許可を受けたうえで実施されます。

現時点での実施期間は、2027年3月までを想定していますが、必要に応じて延長される可能性があります。その場合には、再度倫理審査委員会の承認を受け、研究代表機関の長と共同研究機関の長が許可した場合に限って延長されます。

3. この事業の対象

この事業では、国が指定する「指定難病」のみならず、発病の要因が明らかでなく治療方法が確立しておらず、希少で長期の療養を必要とする病気の方、診断がついておらず全ゲノム解析等を実施することが適切だと判断される方やその血縁者（ご両親やきょうだい、お子さんなど）の方が対象となります。なお、この事業への参加対象となるかどうかについては担当医師が判断し、説明いたします。

全ゲノム解析等実行計画は、がん領域と難病領域合わせて10万ゲノム規模の解析を目指していますが、具体的な解析症例数は、研究の必要性に応じて増減する可能性があります。詳細については、この事業の進展に応じて、ウェブサイトで公表します（「10. この事業の成果や進捗状況の公表」をご参照ください。）。

以下、病気や症状をお持ちで、本事業にご協力いただく方を「患者さん」、患者さんの血縁者の方（ご両親やきょうだい、お子さんなど）を「あなた」と呼びます。

3-1. あなた（患者さんの血縁者）にご協力をお願いする理由

患者さんのゲノムを解析しDNAを構成する塩基（A,T,G,Cの4種類）の配列を調べる際に、あなたの塩基配列と照らし合わせ比較検討します。患者さんお一人のみの解析を行う場合よりも判断材料が増えるため、病気の原因に関係すると思われる遺伝子の候補を効率的に絞ることができる可能性が高まります。

そこで、患者さんの血縁者であるあなたに、採血による試料や情報の提供にご協力をお願いします。あなたがこの事業の研究にご協力いただくかどうかは、自由意思で決めていただきます。あなたがご同意されない場合でも、それを理由に患者さんやあなたが不利益を被ることはなく、また、患者さんご本人はこの事業の研究に引き続き参加することができます。

3-2. 未成年の方やご自身での同意が難しい方が参加される場合

未成年（18歳未満）の方や、ご自身で十分な理解したうえで同意をしていただくことが難しい成人（18歳以上）の方も、この事業の対象となります。その場合は、ご本人にとってこの事業への協力がもたらす利益と不利益を考慮できる立場の方（ご両親、ご家族・近親者など）から、代諾者を選定し同意していただきます。

- 「16歳未満の方」については代諾者から、「16歳以上18歳未満の方」については代諾者およびご本人から同意をいただきます。「成人（18歳以上）の患者」についてはご本人から、「成人（18歳以上）の患者でご自身での同意が難しい方」については代諾者から同意をいただきます。
- 代諾者から同意をいただく場合であっても、ご本人の理解力に応じて、できる限り分かりやすく説明し、ご本人の賛意を確認します。
- なお、この事業に参加される時点で16歳未満であった方については、ご本人が16歳に達したのちに、ご本人に同意をしていただくことが望ましいとされています。ご本人が十分な判断能力を有すると判断される場合には、ご本人・ご家族からの申し出等に応じて、担当医師などがあらためて本事業について説明し、意思確認をいたします。

4. ご提供いただく試料や情報

この事業では、以下のような試料・情報をご提供いただきます。

4-1. 試料

ご提供いただく生体試料（血液や体の組織、細胞など）は、血液約7～17ml（採血管1～2本程度）です。具体的な採血量は担当医師が患者さんやあなたの状態に応じて判断します。あなたのお身体の状態によっては、血液以外に唾液や体の組織等もあなたの負担が少ない方法でご提供いただく場合があります。すでに採取され、保管されている試料についても利用させていただく場合があります。

採血について、血液以外の試料の採取時の危険性としては、痛み、出血、感染および局所麻酔による副作用（アレルギーなど）などが考えられますが、深刻な副作用が起こることはまれで、特に大きな危険性はありません。

4-2. 情報

この事業では、分担研究機関である国立精神・神経医療研究センター神経研究所疾病研究第一部にあなたやあなたの家族に関する情報をご提供いただく必要があります。カルテ等から転記させていただく場合や、あなたから直接いただく場合があります。主に以下の情報の提供をお願いします。

- 氏名、住所、電話番号、依頼元施設のカルテ番号
- 生年月
- 性別・身長・体重等の基本的な情報
- 診断名、症状とその経過、合併症、治療状況
- 既往歴、家族歴（ご家族の既往歴）、生活歴（嗜好、就学、就業に関する情報を含む）など
- 出生地、出生時情報、妊娠・出産歴など

5. ご提供いただいた情報や試料の流れ

この事業では、以下の流れでご提供いただいた情報や試料を使用します。

あなたの氏名、住所、電話番号については、分担研究機関である国立精神・神経医療研究センター神経研究所疾病研究第一部の入退室の管理された特定の部屋等の厳重に管理可能な環境で保管されます。また、あなたから頂いた情報と試料は氏名、住所、電話番号を除いて、分担研究機関である国立精神・神経医療研究センター神経研究所疾病研究第一部のIDを付した上で、分担研究機関である国立精神・神経医療研究センター神経研究所疾病研究第一部から研究代表機関に送付します。

研究代表機関は、分担研究機関である国立精神・神経医療研究センター神経研究所疾病研究第一部の ID をさらに「統合 ID」に変換し、提供していただいた情報や試料とともに厳重に管理します。試料については研究代表機関から委託を受けた機関に送付され、全ゲノム解析等が行われます。そこで生成されたデータは、研究代表機関に送られるとともに研究代表機関がデータをさらに解析することにより、全ゲノム解析等の結果が得られます。全ゲノム解析等の結果については、分担研究機関である国立精神・神経医療研究センター神経研究所疾病研究第一部に届き保管されます。研究代表機関では、頂いた情報と全ゲノム解析等の結果をデータセットとして保管し、データベースを構築します。

6. あなたにお伝えする情報とお伝えしない情報（解析結果の解釈と説明）

全ゲノム解析等で調べた患者さんの塩基配列を日本人の標準的な塩基配列と比較することで、患者さんに特徴的な塩基配列（バリエーション）が通常約 400～500 万個見つかります。その多くは病的意義のない個人差ですが、これまでに国内外に報告された病気の原因となるバリエーションが含まれる場合もあり、これをあなたのゲノム解析結果や患者さんの臨床情報と照らし合わせることで、患者さんの病気について新しい情報が分かることがあります。これを「臨床的意味づけ」といいます。

この事業における「臨床的意味づけ」は、研究代表機関と分担研究機関である国立精神・神経医療研究センター神経研究所疾病研究第一部の医師および専門家が協力して行うこととなります。また、研究代表機関又は分担研究機関である国立精神・神経医療研究センター神経研究所疾病研究第一部の医師以外の専門家が協力する場合があります。

全ゲノム解析等の結果の解釈はいまだ研究の途上にあり、患者さんにとって有益な情報かどうかを評価するためには、様々な角度からの検証が必要です。そのため、解析の結果の解釈を全ての方にお伝えすることは難しく、その時期を予測することも困難です。ただし、様々な専門家による検証を経た上で、次の 6-1 に示す①、②のような情報が明らかとなった場合は、担当医師から患者さんやあなたにお伝えすることがあります。

6-1. 患者さんやあなたにお伝えする可能性のある情報

全ゲノム解析等を実施した結果、次の①や②のような情報を得られる可能性があります。
①の患者さんの病気や症状に関する情報は、患者さんまたはその代諾者の方にお伝えします。
さらに、あなた（血縁者）にも①と同様の情報の有無が明らかになった場合は、あなたにお伝えすることがあります。①、②のいずれについても、あなた（血縁者）には「知る権利」と「知らないでいる権利」とがあり、選択することができます。あなた（血縁者）が解析結果を知りたいかどうかについては、あなた（血縁者）の意思を尊重します。

お考えが変わった場合には、「意思変更申出書」を提出することにより、いつでも意思を変更することができます。また、解析結果をお伝えする際にも、あなた（血縁者）やあなた（血縁者）のご家族の意思が変わっていないかを確認します。

①患者さんの病気に関連する情報（患者さんがこの事業に参加するきっかけとなった病気や症状に関連する情報）

患者さんの全ゲノム解析等を実施した結果、患者さんの病気や症状に関連する情報が明らかになった場合であって、あなた（血縁者）についても同様の情報の有無が明らかになった場合には、複数の専門家による詳細な検討を経て、担当医師からあなた（血縁者）にお伝えする予定です。

ただし、今回の解析で、患者さんの病気や症状に関連する情報を得られるとは限りません。しかし、今後の研究の進展により、改めて臨床的意味付けを行った結果、将来的に解析結果が変更される可能性があります。患者さんの病気や症状にとって有益と考えられる情報が得られた場合には、分担研究機関である国立精神・神経医療研究センター神経研究所疾病研究第一部から患者さんやあなた（血縁者）に再度ご連絡を取ることがあります。

なお、患者さんがご自身の病気や症状に関連する情報の説明を受け取らない選択をされた場合は、あなた（血縁者）について同様の情報の有無が明らかになった場合であっても、あなた（血縁者）にその結果をお伝えすることはありません。

②その他あなた（血縁者）の健康管理の参考になる所見（患者さんがこの事業に参加するきっかけとなった病気や症状とは関連しないものの、あなた（血縁者）の健康管理に参考になると考えられる情報

全ゲノム解析等を実施した結果、患者さんが現在かかっている病気や症状とは関係しないものの、他の病気に関連するあなた（血縁者）の遺伝子の変化、将来の病気のかかりやすさについての情報が判明する可能性があります。あらかじめ、こうした結果を「知りたい」と意思表示された方に対しては、有効な予防法や治療法がある病気で、あなた（血縁者）の健康管理にとって有益だと考えられる情報は、複数の専門家による詳細な検討を経た上で、あなた（血縁者）にお伝えすることがあります。

ただし、現在の科学技術においては、健康管理に有益な可能性がある情報を網羅的・系統的に検出し解釈する方法は確立していないため、あなた（血縁者）の健康管理に関わる情報を確実ににお伝えすることを約束するものではありません。またお伝えした情報についても、その後の医学研究の進展により、病気の原因となり得るかなどの評価が変わる可能性があります。

6-2. あなたにお伝えしない情報

上記①、②以外の情報については、原則としてお伝えする予定はありません。

7. 遺伝カウンセリングの機会

この事業へのご参加や解析結果の説明を聞くことをきっかけに、あなたやあなたの血縁者の健康状態、病気の進行、次世代への遺伝の可能性など、今後の生活に関して不安を抱く場合もあると思います。

遺伝に関してご相談したい場合には、遺伝カウンセリングを担当する専門のスタッフをご紹介します。

8. あなたから提供いただいた情報の利活用

医療機関や研究機関の努力だけで、新しい医薬品や診断技術等を研究開発することは困難です。従来、新しい医薬品・技術の開発に携わる企業が、国内の患者さん等のゲノムデータを収集・解析する環境が整備されていないことが課題とされてきました。

この事業では、医療機関・研究機関だけでなく、医薬品や医療機器等の研究開発に携わる国内外の企業が、学術研究や医薬品等の研究開発できる環境、科学的なエビデンスに基づく予防等の目的でデータを利用できる環境を検証し整備します。これにより、難病やがんなどの医薬品や診断技術等の研究開発が進むことが期待されます。

8-1. この事業に参加している研究機関による将来の研究目的での利用（共同研究）

今後、更に研究が進むと、新たな研究目的で研究が立案される可能性があります。その場合に、あなたから頂いた情報を活用させていただく可能性があります。その際、国内外の機関（民間企業を含む。）との共同研究になる可能性があるほか、共同研究先にあなたから頂いた情報を提供する可能性があります。あなたの情報を用いる新たな研究計画は、国の研究倫理指針に従った倫理審査の承認を受けることが求められます。

8-2. 研究機関や企業への情報の提供（第三者提供）

この事業で構築されたデータベースの情報の第三者提供の具体的手続については、現在、厚生労働省において検討がなされていますが、情報を第三者に提供する場合は、第三者提供に係る審査（以下「利活用審査」という。）を行った上で、その研究計画が適切である場合のみ情報の提供がなされることとなります。また、新たな研究計画は、倫理審査の承認を受けることが求められます。

具体的には、研究代表機関に保管された下記の情報について、国内外の研究機関や企業が以下の目的で利用することを想定しています。

提供する情報：

- 以下の情報のうち、目的の達成に最低限必要であると利活用審査で判断された項目
 - 生年月・性別・身長・体重等の基本的な情報、登録元施設名
 - 診断名、症状とその経過、合併症、治療状況
 - 既往歴、家族歴（ご家族の既往歴）、生活歴（嗜好、就学、就業に関する情報を含む。）など
 - 出生地、出生時情報、妊娠・出産歴（母親の情報を含む場合もある。）
- 提供を受けた試料の全ゲノム解析等の結果得られたゲノム情報

提供が予想される第三者：

第三者提供に係る利活用審査にて承認を受けた国内外（※）の研究機関、医療機関、企業および医薬品・医療機器の承認審査機関等

提供の目的：

国内外（※）の研究機関、医療機関、企業および医薬品・医療機器の承認審査機関等が、多様な疾患に関する研究、医薬品、医療機器、ヘルスケア等の健康・医療に関する研究および開発、科学的なエビデンスに基づく予防等の目的並びにこれらの研究開発に関わる人材の育成や保健医療政策の検討を行う目的

※外国にある研究機関等・民間企業等による利用について

外国にある研究機関・医療機関・民間企業がデータを利用する場合は、国内と同様に利活用審査や契約の手続きを行います。加えて、医薬品等の製造販売承認の際に、データの利用を認めた外国の民間企業から外国の医薬品等の製造販売承認のための審査当局等に、データが提供される可能性があります。

提供先は、原則として提供する時点において、外国にある第三者が、①我が国と同等の水準にあると認められる個人情報保護制度を有している国として個人情報の保護に関する法律施行規則（平成 28 年個人情報保護委員会規則第 3 号）で定める国にある場合又は②個人情報取扱事業者が講ずべき措置に相当する措置を継続的に講ずるために必要な体制として規則で定める基準に適合する体制を整備している場合（例 提供元又は提供先の個人情報取扱事業者が A P E C の越境プライバシールール（CBPR）システムの認証を取得している場合等）に限られます。令和 5 年 2 月時点において、日本政府が個人情報の保護に関する制度として我が国と同等の水準にあると認めているのは欧州連合（EU）および英国です。また、

アジア太平洋経済協力（APEC）の越境プライバシールール（CBPR）システムの認証についておよびそこに参加する事業者については個人情報保護委員会の HP をご覧ください。（個人情報保護委員会：<https://www.ppc.go.jp/personalinfo/legal/kaiseihogohou/#gaikoku>）

9. あなたに連絡を取らせて頂く可能性

この事業は、長期にわたって実施されます。そのなかで分担研究機関である国立精神・神経医療研究センター神経研究所疾病研究第一部からあなたに連絡を取らせていただく可能性があります。「6. あなたにお伝えする情報とお伝えしない情報（解析結果の解釈と説明）」で述べた解析結果をお伝えする目的以外に、研究の進展にあわせて研究代表機関が、新たに試料や臨床情報、生活や健康状態に関する情報等の提供をお願いする場合があります。その際、あなたの同意の範囲内で分担研究機関である国立精神・神経医療研究センター神経研究所疾病研究第一部が対応することもあれば、新しく情報や試料の提供をお願いするために分担研究機関である国立精神・神経医療研究センター神経研究所疾病研究第一部からあなたに連絡させていただく可能性があります。

10. この事業の成果や進捗状況の公表

この事業の成果は、あなたの氏名、住所、連絡先、生年月を削除した上で、この事業のウェブページや学会発表、学術雑誌等で公表することがあります。

11. 個人情報の保護

研究に当たってはあなたに不利益が生じないように個人情報を保護するとともに、プライバシーの尊重に努力し最大限の注意を払います。また、あなたから頂いた試料・情報は、国が定めた基準（「個人情報の保護に関する法律」および「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」等）に従って厳重に保護・管理いたします。また、分担研

究機関である国立精神・神経医療研究センター神経研究所疾病研究第一部以外にあなたの氏名、住所、連絡先が知られることはありません。

具体的なデータの利用方法の例は、「8. あなたから提供いただいた情報の利活用」も併せてご参照ください。

12. この事業における試料・情報等の保管のあり方

あなたから提供していただいた情報や試料については、この事業の実施期間中は研究代表機関に保管されますが、この事業が終了する場合には、国立国際医療研究センターの倫理審査委員会の判断を受けて、廃棄あるいは適切な機関に移管されることとなります。なお、この事業は、当面の間は研究代表機関において実施されますが、令和7年度以降を目途に新たな「事業実施組織」が創設され、この事業で得た情報を移管することを想定しています。事業実施組織移管後は、事業実施組織が「8. あなたから提供いただいた情報の利活用」にある第三者提供などを担う予定です。

事業実施組織については、厚生科学審議会科学技術部会全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会が検討を進めています。

https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/shingi-kousei_467561_00004.html



また、国立高度専門医療研究センター医療研究連携推進本部でも準備状況を確認することができます。

<https://www.japanhealth.jp/project/cat/index.html>



※ この事業で得られたあなたの試料や情報を研究代表機関から新たな事業実施組織に移管する場合には、あなたに不利益が生じることがないように、研究倫理指針に従い倫理審査委員会で審査がなされます。

13. この事業への参加に伴う利益や不利益、費用負担・謝礼

13-1. この事業への参加に伴う利益や不利益

予想される利益

① 患者さんの診療や健康管理につながる可能性

診断がついていない場合、患者さんの病気の原因となっている遺伝子が明らかになることで、病気が特定されることや、より詳しい特徴が分かる可能性があります。また、患者さんが現在かかっている病気以外に、患者さんや血縁者の健康管理の参考になる情報が見つかる可能性が考えられます。

また、この事業では、全ゲノム解析等を用いて網羅的にゲノムの解析を行います。また、特に患者数が少ない病気は、国内だけでなく国際的な枠組みでデータを共有する環境を整備します。これにより、これまでの遺伝学的検査などでは診断がつかなかった患者さんの、早期診断や治療につながる可能性があります。

② 民間企業による創薬・研究開発の促進

この事業では、医療機関・研究機関だけでなく、国内外の医薬品や医療機器等の研究開発を行う民間企業や、大規模なデータを取り扱う民間企業のデータ利活用を促進します。多くの民間企業が参画し競争をしながら、新規の医薬品や診断技術の研究開発を進めることで、患者さんの元に、いち早く成果を届けることにつながると期待されます。

予想される不利益

① 解析結果を知ることに伴う心理的な負担

解析の結果、患者さんの病気やその遺伝的要因が明らかになることで、患者さんや血縁者の健康状態、病気の進行、今後の発症の可能性などが分かることがあります。こうした情報を知ることに伴い、心理的な負担が生じる可能性があります。

② 情報漏洩・セキュリティのリスク

不利益としては、データの漏洩やハッキングのリスクが考えられます。事故などによって個人情報漏洩する可能性が全くないとは言えませんが、あなたのデータや情報を確実に保護するため、既知・公知の脆弱性に対してセキュリティ対策をします。

※ なお、心配されることが多いことの一つに、民間保険への加入・査定（支払）において不利な取扱いを受ける可能性が挙げられます。しかし、これに関して、保険業界が医療従事者に宛てて声明を出しています。声明では、保険の引受・支払実務において遺伝学的検査の結果（研究により行われたゲノム解析の結果を含む。）の収集・利用は行っていないこと、告知書や診断書等に、遺伝学的結果が含まれている場合や同等の情報を特定し得る場合であっても、情報の利用は行っていないことを表明しています。

（参考）生命保険協会（2022年5月27日）：<https://www.seiho.or.jp/info/news/2022/20220527.html>

（参考）日本損害保険協会（2022年5月27日）：

https://www.sonpo.or.jp/news/release/2022/2205_01.html

また、就労・雇用における不利な取扱いもご心配の声が多い点です。遺伝情報の取扱いについては明記されていませんが、労働安全衛生法（昭和四十七年法律第五十七号）により、事業者には「健康情報取扱規程」を策定する義務が課せられています。事業者は従業員から健康情報を取得・提供する際には、目的や方法を通知した上であらかじめ本人からの同意を得なければならないとされています。

（参考）厚生労働省「事業場における労働者の健康情報等の取扱規程を策定するための手引き」

<https://www.mhlw.go.jp/content/000497426.pdf>

2023年にゲノム医療推進法が施行され、国は、個人のゲノム情報による不当な差別などへの対応のため、必要な施策を講じることとされています。

13-2. 費用負担・謝礼

この事業に参加していただくこと（情報や試料を提供することを含む。）に伴う費用負担や謝礼はありません。万が一、健康被害が生じた場合は、適切な医学的対応を行います。

14. 事業から生じる知的財産権の帰属

本事業の結果として知的財産権が生じる可能性があります。その権利は創出者（研究機関、民間企業を含む共同研究機関および研究者など）に属し、あなたに知的財産権が生じることはありません。また、その知的財産権を行使することにより生じる経済的利益、提供していただいた試料等の財産権についても、あなたに帰属することはありません。

15. 事業費と利益相反

この事業は、厚生労働省および国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）による財政的な支援を受けて実施しています。

利益相反関係については、この事業に関わる研究者と民間企業等との利害関係により研究の実施方法や研究成果が歪められることのないように作られた利益相反ガイドラインに基づき、適切に管理されています。

また、今後は民間企業からの資金提供も予定されていますが、資金を提供した民間企業の名称は公表し、透明性を確保します。

16. この事業に参加することの任意性と同意撤回の自由

この事業に参加いただくかどうかは、あなたの自由意思に委ねられています。参加しないことによって、患者さんの診療やあなたにとって不利益につながることは一切ありません。この事業に参加されなかった場合も、患者さんに対し、これまでどおり、依頼元施設として最善の診療を行います。

なお、一旦同意いただいた後でも、理由を問わずいつでも同意を撤回することが可能です。同意を撤回される場合は、別添の同意撤回書にご記入の上、分担研究機関である国立精神・

神経医療研究センター神経研究所疾病研究第一部にご提出いただくかご連絡ください。同意撤回書を提出されると、まだ分析に用いていない試料は速やかに破棄されるとともに、今後の情報の収集や使用は中止されます。

しかし、例えばすでにデータベースにてデータが公開されていた場合や、学術論文などの形で公表されていた場合など、研究の進捗状況により解析したデータの破棄や、使用中止が困難な場合がありますのでご了承ください。

17. 登録内容や方針変更の可能性と対応

研究の内容が将来的に大きく変更された場合（外部機関への移管や外部研究プロジェクトとの統合など）や、研究責任者および管理運営等が変更された場合、共同研究機関・二次利用機関が変更になった場合等は、研究代表機関の倫理審査委員会の承認を得たうえで理事長の許可後、研究代表機関（<https://www.hosp.ncgm.go.jp/rinsyou/20230906133510.html>）内のホームページにて情報を公開して、一定期間、拒否の機会を保障することやあなたにご連絡をしてあなたの意思を確認させていただくことがあります。

研究責任者

研究機関 国立研究開発法人国立国際医療研究センター

研究責任者名： 國土典宏 職名： 理事長

共同研究機関／研究分担者

【血縁者】難病の全ゲノム解析説明文書・同意書 別紙1に記載

委託機関

- 1) 株式会社理研ジェネシス
委託業務内容：全ゲノムシーケンス解析
- 2) タカラバイオ株式会社
委託業務内容：全ゲノムシーケンス解析
- 3) Genomedia 株式会社

委託業務内容：全ゲノムシーケンス解析

4) 一般社団法人トランスクリプトミクス研究会

委託業務内容：全ゲノムシーケンス解析

5) ビッツ株式会社

委託業務内容：データ管理・解析補助

6) シミック株式会社

委託業務内容：文書管理・進捗管理

7) EP クルーズ株式会社

委託業務内容：検体データ管理補助

8) バイオ・アクセラレーター株式会社

委託業務内容：データ管理・解析補助

9) 三菱電機ソフトウェア株式会社

委託業務内容：データ管理・解析補助

10) 株式会社フレキシブル

委託業務内容：データ管理・解析補助

11) 株式会社ブリカーサ

委託業務内容：EDC 構築

18. 相談窓口

研究計画や研究方法についての資料も、ご希望に応じて提供することが可能です。お気軽に担当者までご連絡ください。

＜研究全般に関すること＞

研究代表者：國土典宏

連絡担当者：徳永勝士

〒162-8655 東京都新宿区戸山1-2-1-1

国立国際医療研究センター研究所・ゲノム医科学プロジェクト

電話：03-5273-6858 ファックス：なし

電子メール：nanbyo-genome@hosp.ncgm.go.jp

＜解析結果や遺伝カウンセリング、意思変更申出に関すること＞

研究分担者：西野一三

連絡担当者：MGC 検体受付窓口

所在地：〒187-8551 東京都小平市小川東町 4-1-1

電話：042-341-2712

電子メール：mbx@ncnp.go.jp

＜個人情報の取扱いに関すること（公表、開示、訂正、追加、削除、利用停止等）＞

担当部署：MGC 検体受付窓口

所在地：〒187-8551 東京都小平市小川東町 4-1-1

電話：042-341-2712

電子メール：mbx@ncnp.go.jp

同意書

国立研究開発法人国立国際医療研究センター 理事長殿
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 センター長殿
研究課題「難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する先行的研究開発」

私は、上記事業への参加にあたり、説明文書による説明または動画視聴による説明を受け、これを十分理解しましたので本事業の研究参加者となることに同意します。

■解析結果の説明に関する希望（項目6-1. ①、②）

① 患者さんの病気に関連する情報（患者さんがこの事業に参加するきっかけとなった病気や症状に関連する情報）で、あなた（血縁者）に関係する情報

☐説明を希望する ・ ☐説明を希望しない

② ①のほかに、あなた（血縁者）の健康管理の参考になる情報

☐説明を希望する ・ ☐説明を希望しない

同意日：令和 年 月 日

氏名（自署） _____

※説明者の方は、下記のいずれかにチェックと署名をお願いします。

- ☐参加者本人、または代諾者の本人確認を行った上で、**文書**による同意説明を行いました。
☐参加者本人、または代諾者の本人確認を行った上で、**動画**による同意説明を行いました。

説明日：令和 年 月 日

説明者所属 _____

氏名（自署） _____

同意書 （代諾者用）

国立研究開発法人国立国際医療研究センター 理事長殿
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 センター長殿
研究課題「難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する先行的研究開発」

私は、（研究参加者本人の氏名）_____の上記事業への参加にあたり、説明文書による説明または動画視聴による説明を受け、これを十分理解しましたので本事業の研究参加者となることに同意します。

■解析結果の説明に関する希望（項目6-1. ①、②）

① 患者さんの病気に関連する情報（患者さんがこの事業に参加するきっかけとなった病気や症状に関連する情報）で、研究参加者本人（血縁者）に関する情報

☐説明を希望する ・ ☐説明を希望しない

② ①のほかに、研究参加者本人の健康管理の参考になる情報

☐説明を希望する ・ ☐説明を希望しない

同意日：令和 年 月 日

氏名（研究参加者本人） （記名）_____

氏名（代諾者） （自署）_____

（代諾者の、本人との関係）_____

（①または②で「説明を希望する」を選んだ代諾者の連絡先）

※説明者の方は、下記のいずれかにチェックと署名をお願いします。

☐参加者本人、または代諾者の本人確認を行った上で、**文書**による同意説明を行いました。

☐参加者本人、または代諾者の本人確認を行った上で、**動画**による同意説明を行いました。

説明日：令和 年 月 日

説明者所属 _____

氏名（自署） _____

同 意 撤 回 書

国立研究開発法人国立国際医療研究センター 理事長殿
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 センター長殿

研究課題「難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する先行的研究開発」

私は、上記事業への参加にあたり、説明文書による説明または動画視聴による説明を受け、
同意しましたが、同意の是非について再度検討した結果、同意を撤回します。

今後、私が提供に同意した情報や試料の使用を中止してください。

ただし、この申し出をするまでに、すでに使用が開始したり、第三者に提供されたりした
情報や試料については、使用が継続されることを理解しています。

同意撤回日：令和 年 月 日

氏名（自署） _____

同意撤回確認日：令和 年 月 日

同意撤回確認者所属 _____

氏名（自署） _____

意 思 変 更 申 出 書

国立研究開発法人国立国際医療研究センター 理事長殿
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 センター長殿

研究課題「難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する先行的研究開発」

私は、上記事業への参加にあたり、説明文書または動画に記載された解析結果の説明に関する希望について意思表示をしましたが、再度検討した結果、希望を変更します。

■ 解析結果の説明に関する希望 （項目 6-1. ①、②）

① 患者さんの病気に関連する情報（患者さんがこの事業に参加するきっかけとなった病気や症状に関連する情報）で、あなた（血縁者）に関係する情報

☐ 「説明を希望する」から「説明を希望しない」に変更する

☐ 「説明を希望しない」から「説明を希望する」に変更する

② ①のほかに、あなた（血縁者）の健康管理の参考になる情報

☐ 「説明を希望する」から「説明を希望しない」に変更する

☐ 「説明を希望しない」から「説明を希望する」に変更する

意思変更申出日：令和 年 月 日

氏名（自署） _____

確認日：令和 年 月 日

確認者所属 _____

氏名（自署） _____

意 思 変 更 申 出 書

（ 代 諾 者 用 ）

国立研究開発法人国立国際医療研究センター 理事長殿
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 センター長殿

研究課題「難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する先行的研究開発」

私は、（研究参加者本人の氏名）_____の上記事業への参加にあたり、説明
文書または動画に記載された解析結果の説明に関する希望について意思表示をしましたが、
再度検討した結果、希望を変更します。

■ 解析結果の説明に関する希望 （項目 6-1. ①、②）

① 患者さんの病気に関連する情報（患者さんがこの事業に参加するきっかけとなった病
気や症状に関連する情報）で、研究参加者本人（血縁者）に関する情報

- ☐ 「説明を希望する」から「説明を希望しない」に変更する
☐ 「説明を希望しない」から「説明を希望する」に変更する

② ①のほかに、研究参加者本人の健康管理の参考になる情報

- ☐ 「説明を希望する」から「説明を希望しない」に変更する
☐ 「説明を希望しない」から「説明を希望する」に変更する

意思変更申出日：令和 年 月 日

氏名（研究参加者本人） （記名）_____

氏名（代諾者） （自署）_____

（代諾者の、本人との関係）_____

（①または②で「説明を希望する」を選んだ代諾者の連絡先）

確認日：令和 年 月 日

確認者所属_____

氏名（自署）_____