

(資料 2)

登録票・調査票

先天性 QT 延長症候群 多施設登録用紙

(平成 18 年度 厚生労働省科学研究費補助金 (ヒトゲノム・再生医療等研究事業)
「致死性遺伝性不整脈疾患の遺伝子診断と臨床応用」 (H18-ゲノム一般-002)
主任研究者: 清水 渉

提出者用心電図チェックリスト

- 安静時 12 誘導心電図
- トレッドミル運動負荷心電図 x 4 枚 (立位前、ピーク時、回復期 1, 2 分)

先天性 QT 延長症候群 多施設登録用紙

(平成 18 年度 厚生労働省科学研究費補助金 (ヒトゲノム・再生医療等研究事業))

「致死性遺伝性不整脈疾患の遺伝子診断と臨床応用」 主任研究者: 清水 渉

施設名 () 報告者氏名 () 記入日 ()

患者情報

- A. 家系登録ナンバー ()
- B. 患者登録ナンバー () Proband との関係 (例: 父)
- C. 生年月: 西暦 年 月
- D. 性別: 男 女
- E. Status: Proband Family Member

臨床情報

- F. 失神発作 (β ブロッカー 非内服下): 有 初回失神発作年齢 (才) 無
誘因: 運動中 水泳中 音刺激 妊娠中 安静睡眠時
 その他 (具体的に:)
- G. 心停止, 心室細動発作 (β ブロッカー 非内服下): 有 初回心停止, VF 年齢 (才) 無
誘因: 運動中 水泳中 音刺激 妊娠中 安静睡眠時
 その他 (具体的に:)
- H. 失神発作 (β ブロッカー 内服下): 有 初回失神発作年齢 (才) 無
- I. 心停止, 心室細動発作 (β ブロッカー 内服下): 有 初回心停止, VF 年齢 (才) 無
- J. TdP 確認 無 有
- K. 交替性 T 波確認 無 有
- L. ノッチ T 波確認 無 有
- M. 徐脈 無 有
- N. 豊 無 有
- O. 家族歴 無 有

-
- P. 合併症 心房細動 Brugada 様 ST 上昇 洞機能不全症候群
 房室ブロック 右脚ブロック 左脚ブロック 喘息
 てんかん 周期性四肢麻痺 その他: (_____)
-

- Q. 最終状況: 生存 死亡 (心臓突然死)
 死亡 (他の原因) 死亡 (原因不明)

R. 年齢 (最終状況確認時) (死亡時は死亡時年齢): (_____才)

死亡時 β ブロッカー内服の有無

- 無 有 生存
-

治療

- S. 治療: 有 治療開始時年齢 (_____才) 治療開始時年齢不明
 無
 治療有無不明

- T. 抗不整脈薬: β ブロッカー (薬剤名 _____ : _____ mg/日) メキシレチン (_____ mg/日)
 ベラパミル (_____ mg/日) その他 (薬剤名 _____ : _____ mg/日)

U. ペースメーカー: 有 無

V. 交感神経遮断術: 有 無

W. 植え込み型除細動器 (ICD): 有 無

安静時 12 誘導心電図: コピーの提出をお願いします

X. 心電図記録時 年齢: (_____才)

Y. 心電図記録時 β ブロッカー内服の有無: 有 無 不明

Z. RR 間隔 (V5 誘導): (_____ msec)

AA. QTend 時間 (V5 誘導): (_____ msec)

AB. QTpeak 時間 (V5 誘導): (_____ msec)

トレッドミル運動負荷心電図: コピーの提出をお願いします (立位前、ピーク時、回復期 1, 2 分)

AC. トレッドミル運動負荷時 年齢: (_____才)

AD. トレッドミル運動負荷時 β ブロッカー内服の有無: 有 無 不明

遺伝情報

変異1

AE. 遺伝子: KCNQ1 HERG SCN5A KCNE1 KCNE2 KCNJ2

AF. 変異部位 (例: c. 965 C>T p. T322M) (_____)

AG. 変異タイプ: Missense Nonsense Frame shift
 Splice site Intron Unknown

変異2 (変異2がない場合には空欄としてください)

AH. 遺伝子: KCNQ1 HERG SCN5A KCNE1 KCNE2 KCNJ2

AI. 変異部位 (例: c. 965 C>T p. T322M) (_____)

AJ. 変異タイプ: Missense Nonsense Frame shift
 Splice site Intron Unknown

多型 (不明でしたら空欄としてください)

KCNQ1 P448R 有 (ヘテロ ホモ) 無 G643S 有 (ヘテロ ホモ) 無

HERG K897T 有 (ヘテロ ホモ) 無

SCN5A H558R 有 (ヘテロ ホモ) 無 P1090L 有 (ヘテロ ホモ) 無

R1193Q 有 (ヘテロ ホモ) 無 L1988R 有 (ヘテロ ホモ) 無

Q1027R 有 (ヘテロ ホモ) 無 D1114N 有 (ヘテロ ホモ) 無

KCNE1 G38S 有 (ヘテロ ホモ) 無 D85N 有 (ヘテロ ホモ) 無

KCNE2 T8A 有 (ヘテロ ホモ) 無

Brugada 症候群 多施設登録用紙

(平成 18 年度 厚生労働省科学研究費補助金 (ヒトゲノム・再生医療等研究事業)
「致死性遺伝性不整脈疾患の遺伝子診断と臨床応用」(H18-ゲノム-一般-002)
主任研究者: 清水 渉

提出者用心電図チェックリスト(計6枚)

- 登録用心電図
- 運動負荷心電図x3枚(前、ピーク、後2分)
- 薬剤負荷時心電図x2枚(前、後)

Brugada 症候群 多施設登録用紙

(平成 18 年度 厚生労働省科学研究費補助金 (ヒトゲノム・再生医療等研究事業)
「致死性遺伝性不整脈疾患の遺伝子診断と臨床応用」主任研究者: 清水 渉

施設名() 報告者氏名() 記入日()
家系登録ナンバー ()
患者登録ナンバー () Probandとの関係 (例: 父)
生年月(西暦 年 月) 性別 (男、女)

安静時心電図 コピーの提出をお願いします

最も典型的と思われる心電図 (有、 無)

臨床所見

失神の有無 (有、 無)
回数 (1回、 2回、 3回以上)
初回失神時年齢 (才)
主な失神出現時間 (2-7時、 8-13時、 14-19時、 20-01時、 不明)

心停止・心室細動の有無 (有、 無)
初回心停止、心室細動確認日時 (S, H 年 月 日)
急性期での心室性期外収縮の有無 (有、 無、 不明)
有の場合 (発作前後のみ、 非発作時のみ、 常時)
(多発、 散発、 稀)

合併症

心房細動 (有、 無) 有りの場合 (一過性、 慢性) QT延長症候群 (有、 無)
洞機能不全症候群 (有、 無) 房室ブロック (有、 無) 完全右脚ブロック (有、 無)
完全左脚ブロック (有、 無)

家族歴の有無

Brugada症候群 (有、 無) 突然死 (有、 無)
失神 (有、 無) 心筋症 (有、 無)
Brugada様心電図 (有、 無)

検査所見

運動負荷検査 (施行、 未施行) 検査日(年 月)
運動の種類 (Treadmill、 Ergometer、 Master法)
コピーの提出をお願いします (立位前、ピーク時、回復期1, 2分)

|群薬剤負荷検査 (施行、 未施行) 検査日(年 月)
薬剤名 () (静注 経口)
投与量 (mg) 患者体重 (kg)
ST上昇/増悪の有無 (有、 無)
PVCの出現/増悪の有無 (有、 無)
NSVTの出現/増悪の有無 (有、 無)
コピーの提出をお願いします (負荷前、最大変化時)

冠動脈造影 (施行、 未施行) 検査日(年 月)
 有意狭窄(75%以上)の有無 (有、 無)
 冠攣縮誘発 (施行、 未施行) 薬剤(Ach, Erg)
 誘発の有無(無、 有りの場合 RCA, LAD, LCX)

電気生理学的誘発検査(施行、 未施行) 検査日(年 月)

未施行/施行		Not Induced	NS.Poly.Morphic VT	VF
右室心尖部	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> SingleP	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> DoubleP	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> TripleP	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> BurstP	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
右室流出路	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> SingleP	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> DoubleP	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> TripleP	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> BurstP	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
左室	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> SingleP	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> DoubleP	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> TripleP	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> BurstP	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

加算平均心電図(施行、 未施行) 検査日(年 月)
 Late Potential (判定可、 判定不可及び その理由 _____)
 判定(陽性、 陰性、 境界)
 ART社製機器で記録された症例は下記の指標の値をお書きください
 fQRS (ms), LAS40 (ms), RMS40 (uV)

心エコー図所見 (施行、 未施行) 検査日(年 月)
 左室壁運動異常 (有、 無)
 左室拡張末期径/収縮末期径 (mm, mm)
 右室形態学的異常 (有、 無、 未検)

TWA (施行、 未施行)

現在の治療

植込み型除細動器(ICD)の植込みの有無 (有、 無)
 植込み日 (年 月 日)
 ICDの種類 (single chamber, dual chamber)
 併用薬剤の有無 (有、 無)
 ありの場合のみ、併用薬剤にチェックしてください。
 キニジン ジソピラミド
 メキシレチン 他のI群抗不整脈剤
 β 受容体遮断剤 ソタロール
 アミオダロン カルシウム拮抗剤
 β 受容体刺激剤

遺伝情報

変異1

遺伝子: SCN5A

変異部位
(例: c. 965 C>T p. T322M) (_____)

変異タイプ: Missense Nonsense Frame shift
 Splice site Intron Unknown

変異2 (変異2がない場合には空欄としてください)

遺伝子: SCN5A

変異部位
(例: c. 965 C>T p. T322M) (_____)

変異タイプ: Missense Nonsense Frame shift
 Splice site Intron Unknown

多型 (不明でしたら空欄としてください)

SCN5A H558R 有 (ヘテロ ホモ) 無 P1090L 有 (ヘテロ ホモ) 無
R1193Q 有 (ヘテロ ホモ) 無 L1988R 有 (ヘテロ ホモ) 無
Q1027R 有 (ヘテロ ホモ) 無 D1114N 有 (ヘテロ ホモ) 無

(資料3)

患者説明書・同意書

(国立循環器病センター)

「QT 延長症候群の病因解明のための遺伝子解析と日本国内多施設登録」の説明文書

【研究への協力の任意性と撤回の自由】

この研究への協力の同意はあなたの自由意思で決めてください。強制いたしません。同意しなくてもあなたの不利益になるようなことはありません。

また、一旦同意した場合でも、あなたが不利益を受けることなく、いつでも同意を撤回することができます。その場合は採取した血液や検査結果などは廃棄され、その後の研究で使用することはありません。ただし、同意を取り消した時すでに研究結果が論文などで公表されていた場合や、診療に伴って採取された場合の診療記録などのように、調査結果などを廃棄することができない場合があります。

【研究目的及び内容】

研究目的：

QT 延長症候群は、心電図での QT 時間延長に伴い Torsade de Pointes (TdP) と呼ばれる致死性の心室性不整脈を引き起こし、失神発作や突然死の原因となる疾患です。遺伝的素因を認める先天性 QT 延長症候群では、現在までに、変異のある遺伝子の種類により 9 つのタイプに分類され、各遺伝子型(変異を認める遺伝子のタイプ)により、心室性不整脈発作の誘因や抗不整脈薬治療の有効性が異なることがわかってきました。このため本症候群における遺伝子診断は、患者様に対する適切な生活指導や有効な治療法を選択する上で、臨床上重要な診断法となっています。また、薬剤などを原因として発症する後天性(二次性)QT 延長症候群の一部の患者様においても、先天性 QT 延長症候群の原因遺伝子上の変異が報告されています。しかしながら、QT 延長症候群は比較的稀な疾患であるために、各遺伝子型の臨床的特徴は充分には解明されていません。そこで今回、先天性、後天性 QT 延長症候群患者様およびその家族を対象として、(1) 遺伝子解析を実施し、(2) 遺伝子型の判明した患者様では、個人情報をも匿名化することにより患者様のプライバシーの擁護に充分配慮した上で、遺伝子変異のタイプと臨床情報を多施設登録し、多くの施設の患者様の遺伝子型と臨床的特徴の関連を検討することにより、変異を認める遺伝子のタイプ別の患者様の管理および治療法を確立したいと考えています。

研究方法：

(1) 臨床的に先天性または後天性 QT 延長症候群と診断される患者様およびそのご家族から、末梢血液 20 ml を採血させていただき、ゲノム DNA を抽出し、先天性 QT 延長症候群の原因遺伝子として同定されている心筋イオンチャネル機能および細胞膜蛋白に関係する遺伝子(*KCNQ1*、*KCNH2*、*SCN5A*、*Ankyrin-B*、*KCNE1*、*KCNE2*、*KCNJ2*、*CACNA1C*、*CAV3* など)あるいはこれに関連する遺伝子の変異、一塩基多型(SNP)の有無を解析します。

(2) 遺伝子型が判明した後、個人情報を匿名化等して、プライバシーの擁護に充分配慮した上で、変異を認める遺伝子のタイプと臨床情報を多施設登録し、多くの施設から集まったデータを用いて、変異を認める遺伝子のタイプと臨床的特徴の関連を検討します。尚、将来は臨床情報を追記することができるようなシステムを用いて、本研究の精度を高めます。このために、匿名化は連結可能状態にしますが、その管理は個人情報管理者

により厳密に管理されます。

【研究計画書等の開示】

あなたが希望される場合、この研究の研究計画の内容を見ることができます。また多施設登録用紙をご覧になりたい場合にはご用意いたします。

【予測される危険性及びその対応】

採血時の痛み以外に予想される危険性はありませんが、問題発生時には、採血をする医師(入院主治医または外来主治医、あるいは心臓血管内科 医長 清水 渉)が迅速かつ適切に対処いたします。

【研究協力者にもたらされる利益及び不利益】

利益: 遺伝子解析の結果、遺伝子変異のタイプが判明すれば、QT 延長症候群の患者様に対する適切な生活指導および有効な治療法の選択が可能となります。

不利益: 採血時の痛み以外に不利益は生じることはありません。

【個人情報の保護】

遺伝子解析結果は、基本的な個人情報の一つですので、厳重に保護されるべきものです。個人情報は検査担当の検査室にまわされる前に匿名化され、個人情報と試料は別になります。試料は国立循環器病センターの遺伝子検査室で保管され、得られた解析結果は厳重に保管され秘密は守られます。この研究で利用される個人情報のすべては、行政機関個人情報保護法に基づき、適正に管理されます。

【遺伝子解析結果の開示】

遺伝子解析の研究にご同意頂いても、ご自身の結果を知りたくないこともあるかも知れません。検査結果の説明を受けるかどうかはあなたご自身の自由意思によるものですので、判断をお願いします。また、検査を承諾されたあとも、検査の中止や解析の結果を知ることについての判断の変更はいつでも行えます。

【研究成果の公表】

遺伝子解析の結果は、学会発表や、雑誌、データベースなどで公表されることがありますが、その際には匿名化により個人の特長は出来なくなります。

【知的所有権に関すること】

この研究の結果として特許権等が生じる可能性があります、その権利は国、研究機関、民間企業を含む共同研究機関及び研究遂行者などに属し、あなたには属しません。また、その特許権等に関して経済的利益が生じる可能性があります、あなたは

これらについても権利はありません。

【遺伝子解析研究終了後の試料等の取扱いについて】

あなたのDNAは、この研究にのみ使わせて頂きますが、もし、あなたが同意して頂けるなら、将来の研究のための貴重な資源として研究終了後も誰のものかがわからない状態にして保存させて頂きたいと考えています。将来この試料を研究に用いるときには改めて倫理委員会の審議を経て承認された後に使用します。あなたのDNAを本研究の終了後保管させて頂くことに同意されるか、廃棄を希望されるかを同意書にご記入ください。

なお、保管に同意して頂いた場合でも、いつでも変更できますから、担当医までお気軽にご相談ください。

【費用の負担に関すること】

「遺伝性致死性不整脈疾患に対する遺伝子診断」は研究代表者(清水 渉)を担当医師として高度先進医療に承認されています(平成15年8月1日 厚生労働省承認)。遺伝子解析に必要な費用については、高度先進医療で承認された範囲内で患者様に請求することがあります。この研究に必要な費用は、国立循環器病センター担当部門における厚生労働省の科学研究費補助金から支出されますが、研究以外のあなたの病気に対する通常の診療費については、これまで通りあなたの負担となります。なお、この研究による交通費、謝金等の支給は行いません。

【遺伝カウンセリングの体制について】

国立循環器病センターでは遺伝カウンセリングについて、専門のスタッフによる対応を行っています。また、他の施設への紹介も出来ますので、疑問な事や相談の必要がありましたら、お気軽に担当医にご相談ください。

平成 年 月 日
(説明者)

所属 _____

氏名 _____
(署名または記名・押印)

お問い合わせ先：国立循環器病センター

吹田市藤白台5-7-1 TEL(06)6833-5012

心臓血管内科 医長 清水 渉 (内線8046)

「QT延長症候群の病因解明のための遺伝子解析と日本国内多施設登録」への協力に関する同意書

国立循環器病センター 病院長 殿

私は、当該研究の目的、内容、安全性及び危険性等について、説明文書に基づき説明しました。

平成 年 月 日 (説明者) 所 属
氏 名 _____
(署名または記名・押印)

私は、「QT延長症候群の病因解明のための遺伝子解析と日本国内多施設登録」(研究代表者 清水 渉)に関して、その目的、内容、利益及び不利益を含む下記の事項について担当者から説明文書を用いて説明を受け、理解しました。また、同意した後であっても、いつでも同意を撤回できること、そのことによって何ら不利益を生じないこと、疑問があればいつでも質問できることについても説明を受け納得しました。つきましては、私自身の自由意思により研究への協力に同意します。

- ・ 研究協力の任意性と撤回の自由
- ・ 研究目的及び内容
- ・ 研究計画書等の開示
- ・ 研究協力者にもたらされる利益及び不利益
- ・ 個人情報の保護
- ・ 遺伝子解析結果の開示
- ・ 研究成果の公表
- ・ 知的所有権に関すること
- ・ 遺伝子解析研究終了後の試料等の取扱いについて
- ・ 費用負担に関すること
- ・ 遺伝カウンセリングの体制について

遺伝子解析結果について、研究の過程で病気との関係が見つかり、その結果を知ることが有益であると判断される場合、医師からその結果の説明を受けるか否かについて、問い合わせることがあります。(□の中にレ点を付けてください)

- 問い合わせを受けることを希望します。
- 問い合わせを受けないことを希望します。

遺伝子解析終了後の試料等の取扱いについて (□の中にレ点を付けてください)

- 試料は当該研究にのみ使用され、研究終了後破棄する。
- 試料は当該研究終了後も上記病気に関連する他の研究を行うために管理保存され、使用する。
- 試料は当該研究終了後も医学的研究を行うために管理保存され、使用する。

平成 年 月 日

氏 名 _____ 生年月日 _____ 年 月 日
(署名または記名・押印)

(代諾者の場合)

氏 名 _____ (協力者との関係 _____)
(署名または記名・押印)

住 所 _____
電話番号 () _____

「Brugada 症候群の病因解明のための遺伝子解析と日本国内多施設登録」の説明文書

【研究への協力の任意性と撤回の自由】

この研究への協力の同意はあなたの自由意思で決めてください。強制いたしません。同意しなくてもあなたの不利益になるようなことはありません。

また、一旦同意した場合でも、あなたが不利益を受けることなく、いつでも同意を撤回することができます。その場合は採取した血液や検査結果などは廃棄され、その後の研究で使用することはありません。ただし、同意を取り消した時すでに研究結果が論文などで公表されていた場合や、診療に伴って採取された場合の診療記録などのように、調査結果などを廃棄することができない場合があります。

【研究目的及び内容】

研究目的：

Brugada 症候群は、心電図の V1 から V2(V3)誘導における ST 上昇という特徴的な心電図異常と致死性不整脈である心室細動(VF)を主徴とし、中高年男性の夜間突然死の原因となる疾患です。1998 年に、Na⁺イオンの流れに関係する *SCN5A* という遺伝子の変異が初めて報告されました。*SCN5A* の変異が同定されるのは Brugada 患者様の 10~20%にすぎないことから、*SCN5A* 変異の有無による病気の重症度評価、予後の予測、あるいは有効な治療法の選択など、現在のところ十分に検討されているとは言えません。そこで今回、臨床的に Brugada 症候群と診断された患者様およびそのご家族を対象として、(1) 遺伝子解析を実施し、(2) 対象患者様の個人情報をも匿名化することにより患者様のプライバシーの擁護に充分配慮した上で、遺伝情報と臨床情報を多施設登録し、日本国内の多施設間で遺伝情報と臨床情報との関連を詳細に検討することにより、遺伝情報に基づいた患者様の管理および治療法を確立したいと考えています。

研究方法：

(1) 臨床的に Brugada 症候群と診断される患者様およびそのご家族から、末梢血液 20 ml を採血させていただき、ゲノム DNA を抽出し、Brugada 症候群の原因遺伝子として同定されている *SCN5A* などの心筋イオンチャンネル機能に関係する遺伝子(*KCNQ1*、*KCNH2*、*SCN5A*、*KCNE1*、*KCNE2*、*KCNJ2* など)、あるいはこれに関連する遺伝子の変異、一塩基多型(SNP)の有無を解析します。

(2) 遺伝子変異の有無にかかわらず、対象者の個人情報を匿名化等してプライバシーの擁護に充分配慮した上で、遺伝情報と臨床情報を多施設登録し、多くの施設から集まったデータを用いて、遺伝情報と臨床情報との関連を詳細に検討します。

尚、将来は臨床情報を追記することができるようなシステムを用いて、本研究の精度を高めます。このために、匿名化は連結可能状態にしますが、その管理は個人情報管理者により厳密に管理されます。

【研究計画書等の開示】

あなたが希望される場合、この研究の研究計画の内容を見ることができます。また多

施設登録用紙をご覧になりたい場合にはご用意いたします。

【予測される危険性及びその対応】

採血時の痛み以外に予想される危険性はありませんが、問題発生時には、採血をする医師(入院主治医または外来主治医、あるいは心臓血管内科 医長 清水 渉)が迅速かつ適切に対処いたします。

【研究協力者にもたらされる利益及び不利益】

利益：遺伝子解析の結果、遺伝子変異が判明すれば、将来的には、Brugada 症候群患者様に対する適切な生活指導、重症度評価、予後予測、および有効な治療法の選択が可能となることが期待されます。

不利益：採血時の痛み以外に不利益は生じることはありません。

【個人情報の保護】

遺伝子解析結果は、基本的な個人情報の一つですので、厳重に保護されるべきものです。個人情報は検査担当の検査室にまわされる前に匿名化され、個人情報と試料は別になります。試料は国立循環器病センターの遺伝子検査室で保管され、得られた解析結果は厳重に保管され秘密は守られます。この研究で利用される個人情報のすべては、行政機関個人情報保護法に基づき、適正に管理されます。

【遺伝子解析結果の開示】

遺伝子解析の研究にご同意頂いても、ご自身の結果を知りたくないこともあるかも知れません。検査結果の説明を受けるかどうかはあなたご自身の自由意思によるものですので、判断をお願いします。また、検査を承諾されたあとでも、検査の中止や解析の結果を知ることについての判断の変更はいつでも行えます。

【研究成果の公表】

遺伝子解析の結果は、学会発表や、雑誌、データベースなどで公表されることがありますが、その際には匿名化により個人の特定は出来なくなります。

【知的所有権に関すること】

この研究の結果として特許権等が生じる可能性があります、その権利は国、研究機関、民間企業を含む共同研究機関及び研究遂行者などに属し、あなたには属しません。また、その特許権等に関して経済的利益が生じる可能性があります、あなたはこれらについても権利はありません。

【遺伝子解析研究終了後の試料等の取扱いについて】

あなたのDNAは、この研究にのみ使わせて頂きますが、もし、あなたが同意して頂けるなら、将来の研究のための貴重な資源として研究終了後も誰のものかわからない状態にして保存させて頂きたいと考えています。将来この試料を研究に用いるときには改めて倫理委員会の審議を経て承認された後に使用します。あなたのDNAを本研究の終了後保管させて頂くことに同意されるか、廃棄を希望されるかを同意書にご記入ください。

なお、保管に同意して頂いた場合でも、いつでも変更できますから、担当医までお気軽にご相談ください。

【費用の負担に関すること】

「遺伝性致死性不整脈疾患に対する遺伝子診断」は研究代表者(清水 渉)を担当医師として高度先進医療に承認されています(平成 15 年 8 月 1 日 厚生労働省承認)。遺伝子解析に必要な費用については、高度先進医療で承認された範囲内で患者様に請求することがあります。この研究に必要な費用は、国立循環器病センター担当部門における厚生労働省の科学研究費補助金から支出されますが、研究以外のあなたの病気に対する通常の診療費については、これまで通りあなたの負担となります。なお、この研究による交通費、謝金等の支給は行いません。

【遺伝カウンセリングの体制について】

国立循環器病センターでは遺伝カウンセリングについて、専門のスタッフによる対応を行っています。また、他の施設への紹介も出来ますので、疑問な事や相談の必要がありましたら、お気軽に担当医にご相談ください。

平成 年 月 日
(説明者)

所属 _____

氏名 _____
(署名または記名・押印)

お問い合わせ先：国立循環器病センター

吹田市藤白台5-7-1 TEL(06)6833-5012

心臓血管内科 医長 清水 渉 (内線8046)

「Brugada症候群の病因解明のための遺伝子解析と日本国内多施設登録」 への協力に関する同意書

国立循環器病センター 病院長 殿

私は、当該研究の目的、内容、安全性及び危険性等について、説明文書に基づき説明しました。

平成 年 月 日 (説明者) 所 属
氏 名 _____
(署名または記名・押印)

私は、「Brugada症候群の病因解明のための遺伝子解析と日本国内多施設登録」(研究代表者 清水 渉)に関して、その目的、内容、利益及び不利益を含む下記の事項について担当者から説明文書を用いて説明を受け、理解しました。また、同意した後であっても、いつでも同意を撤回できること、そのことによって何ら不利益を生じないこと、疑問があればいつでも質問できることについても説明を受け納得しました。つきましては、私自身の自由意思により研究への協力に同意します。

- ・ 研究協力の任意性と撤回の自由
- ・ 研究目的及び内容
- ・ 研究計画書等の開示
- ・ 研究協力者にもたらされる利益及び不利益
- ・ 個人情報の保護
- ・ 遺伝子解析結果の開示
- ・ 研究成果の公表
- ・ 知的所有権に関すること
- ・ 遺伝子解析研究終了後の試料等の取扱いについて
- ・ 費用負担に関すること
- ・ 遺伝カウンセリングの体制について

遺伝子解析結果について、研究の過程で病気との関係が見つかり、その結果を知ることが有益であると判断される場合、医師からその結果の説明を受けるか否かについて、問い合わせることがあります。(□の中にレ点を付けてください)

- 問い合わせを受けることを希望します。
- 問い合わせを受けないことを希望します。

遺伝子解析終了後の試料等の取扱いについて (□の中にレ点を付けてください)

- 試料は当該研究にのみ使用され、研究終了後破棄する。
- 試料は当該研究終了後も上記病気に関連する他の研究を行うために管理保存され、使用する。
- 試料は当該研究終了後も医学的研究を行うために管理保存され、使用する。

平成 年 月 日

氏 名 _____ 生年月日 _____ 年 月 日
(署名または記名・押印)

(代諾者の場合)

氏 名 _____ (協力者との関係 _____)
(署名または記名・押印)

住 所 _____
電話番号 () _____

(資料 4)

班會議式次第

平成18年8月1日

平成18年度 厚生労働科学研究費補助金
ヒトゲノム・再生医療等研究事業
「致死性遺伝性不整脈疾患の遺伝子診断と臨床応用」
第1回班会議

日 時： 平成18年8月9日（水）14時～16時半
場 所： 国立循環器病センター 2F 研究所新館講堂
議 題： 平成18年度 ヒトゲノム・再生医療等研究事業について
連絡先： 〒565-8565

吹田市藤白台 5-7-1

国立循環器病センター 心臓血管内科

清 水 渉 （担当：田中、千葉）

E-mail : wshimizu@hsp.ncvc.go.jp

TEL : 06-6833-5012（院内 PHS 8 0 4 6） FAX : 06-6872-7486

出席者

北海道大学大学院 医学研究科 循環病態内科学：蒔田直昌先生

独立行政法人 理化学研究所 遺伝子多型研究センター：尾崎浩一先生

慶應義塾大学 呼吸循環器内科：村田光繁先生

東京医科歯科大学 難治疾患研究所 先端分子医学研究部門：古川哲史先生

新潟大学大学院 循環器内科：相澤義房先生、小村 悟先生

京都大学大学院 循環器内科：赤尾昌治先生、牧山 武先生

滋賀医科大学 呼吸循環器内科：堀江 稔先生、伊藤英樹先生、坂口知子先生

岡山大学大学院 医歯学総合研究科循環器内科：草野研吾先生、中村一文先生

国立循環器病センター：清水 渉、野田 崇、岡村英夫、宮本恵宏、浦 敏郎、

太田直孝、柴田季子、山下菜津子、鎌倉史郎