イ．管理場所：病院内ではDNA診断・治療室、臨床検査部、臨床研究室など、神経研究所及び精神保健研究所ではゲノム解析センター、研究所各研究部など

ウ．集め方：診断後に研究利用、当初から研究用に収集

エ．データベース：それぞれで作成

オ． 倫理：同意書は研究ごとで仕様が異なる、管理者も異なる、剖検脳は死体解剖保存法の縛りを受ける、など

カ．代表的なバイオリソースの状況を添付資料１に示す。

３）バイオリソースの一括管理に向けた作業

ア．登録手順、管理システムの統一

これまで当センターで20年以上にわたって収集・管理してきた筋レポジトリーにおけるIC書類、管理体制に係わる手順をプロトタイプにするべく、倫理委員会への申請、承認を得た（2009年5月承認）。医師用説明資料、試料等提供者用説明文書、同意書・同意変更書、研究利用概要、研究利用標準書類を添付資料２として提出する。

2. 遺伝学的情報の取扱に関する検討

臨床研究における遺伝学的な情報の特徴に関して、関係者に対する教育活動を行い、その取扱に関する注意を促した。具体的な教育活動に用いた資料を添付書類３として提出する。また、センター全体における遺伝に関する相談に対応する遺伝カウンセリング外来を支援した。

D．考察と結論

臨床研究推進の基盤整備としてTMCを設置し、医療情報の確保と管理体制に関する研究を行った。この取組はナショナルセンター全体の中でも画期的なものであり、臨床研究に係わる問題の洗い出しとソフト、ハード両面からの解決策を見いだす基盤ができた。

特に、バイオリソースに係わる倫理の問題、情報管理の問題、またそれらの研究利用における問題の解決に今後大きく貢献できるものである。

E. 健康危険情報

特になし

F. 研究発表

1. 論文発表　なし

2. 学会発表

（国際学会）　なし

（国内学会）

後藤雄一：遺伝医療における認定遺伝カウンセラーの役割ー臨床遺伝専門医の立場からー．シンポジウム「遺伝カウンセリングをめぐる新たな展開：認定遺伝カウンセラーと保険収載」日本人類遺伝学会第53会大会，横浜，9.29, 2008.

後藤雄一：NCNP骨格筋レポジトリーの実績．シンポジウム「ヒト試料の研究利用と倫理的側面」 第19回日本薬理学会関東部会，10.4, 2008.

3. その他

後藤雄一：ゲノム医療を見すえた研究資源確保と利用に関する問題点．厚生労働科学研究費「ゲノム情報を用いた新しい医療の推進における倫理問題に関する研究（主任研究者：位田隆一）」における研究会，京都，11.21, 2008.

後藤雄一：国立精神・神経センターにおける遺伝カウンセリング体制．国立循環器病センター特別講演会，大阪，2.10, 2009.

後藤雄一：ゲノム研究とバイオバンク．「ゲノム解析技術とELSI課題の変化について」（独）日本学術振興会「ゲノムテクノロジー第164委員会」，11.30, 2009.

G. 知的所有権の出願・登録状況（予定を含む）

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし

精神・神経センターにおける代表的なバイオリソース

生体試料バンクの事業名	筋レポジトリー		精神遅滞レポジトリー	脳バンク
収集している試料と数	凍結骨格筋	筋芽細胞	DNA/リンパ芽球	凍結脳
匿名化	研究使用の際は有		有	研究使用の際は有
運営主体	TMC臨床開発部		神経研究所疾病研究第二部	病院臨床検査部
資金	精神神経疾患委託費／厚生労働科学研究費補助金		精神神経疾患委託費	精神神経疾患委託費
収集試料数	10000件以上	1000件以上	300家系（約700人分）	170件
目標収集試料数	特に設定なし		500家系程度	特に設定なし
収集開始年度	1978年	1997年	2003年	1990年頃から
責任者	TMC臨床開発部門長　後藤雄一 神経研究所疾病研究第一部長　西野一三		神経研究所疾病研究第二部長　後藤雄一	病院臨床検査部病理検査室長　斎藤祐子
外部機関への提供実績	10機関（20検体程度）	3機関(10検体程度）	5機関（計150検体程度）	不明
今後の展望	高度な病理診断所見、遺伝子診断所見を基盤にした付加価値の高いバイオリソース。世界的によく知られている。今後の研究、たとえばiPS細胞作製の基になるような多くの貴重な研究資源である。		X連鎖性精神遅滞家系を中心に収集しており、我が国にはこれほどの大きなレポジトリーはない。現在、既知の遺伝子検査を行って付加価値を高めている。本邦初例の遺伝子変異例が10例ほどみつかっていおり、別の解析方法で新たな遺伝学的原因の発見につなげる予定である。	全国の15施設と情報を共有し、ネットワークを組んでいる（RRN：research resorce network)、現在登録数は1000件以上ある。また、パーキンソン病脳に特化した、生前同意を取得して登録する事業も行っている。
その他	NCNP内でバイオリソース管理を一体化する際のプロトタイプとして運用してゆく予定		NCNP内バイオリソース管理の一体化の候補	NCNP内バイオリソース管理の一体化の候補

医師用説明資料

この説明資料は、医師が国立精神・神経センターに神経・筋疾患の診断を依頼するにあたり、患者様（または代諾者）に説明し、ご理解を得るための情報と、同意の内容について書かれています。よくお読みいただき、その上で患者様にご説明していただきたいと考えておりますが、ご不明の点があればお問い合わせいただきたくお願いいたします。国立精神・神経センターでは、治療法の開発等のために、可能なかぎり診断後の試料等を当センターに保存し、その後の研究利用に使わせていただきたいと考えておりますので、その点についてもご説明いただきたくお願いいたします。患者様にご理解いただければ、同意書の該当部分に患者様の署名をいただけますと幸いです。ただし、この保存と研究使用については任意であって、患者様が拒否されても何ら不利益はありません。また、その同意事項をいつでも変更できることをお話しください。

診断を希望される患者様には、説明の前に、必ず「患者様用説明文書」もお渡し下さい。また、この説明文書及びこれに付随する同意文書は、診断と保存と研究使用に関するものですので、検体採取行為そのものに関すること（何の組織を、どのような方法で、誰が採取するのかなど）の同意が必要であれば、これとは別にお取り下さい。

ご説明し、同意を得る対象者

以下のことを患者様または代諾者の方に説明し、ご理解をいただいた上で同意を得た場合は、患者氏名欄に自署の上、捺印してもらって下さい（印鑑のないときは自署のみで結構です）。ここでいう代諾者とは、患者様が未成年者の場合や認知症等で有効なインフォームド・コンセントを与えることができない場合、任意後見人、親権者、後見人や保佐人が定まっているときはその方、または患者様の配偶者、成人の子、父母、成人の兄弟姉妹もしくは孫、祖父母、同居の親族又はそれらの親族に準ずると考えられる人とします。筋症状が強く書字が困難な場合は、ご本人の許可の元で代筆されてもかまいません。その場合は、代筆と書き加えていただいてください。

病理・生化学診断に関すること

以下の要点をご説明ください。

① 検査の意義や限界、結果の解釈などの検査自体に関すること。

② 最終結果報告以前であれば、いつでも、担当医師を通じて検査を中止できること。

③ 個人情報は最大限守られること。

お送りいただいた検体には、直ちに番号が付けられ、検査中は個人名が分からないようにして取り扱います（匿名化）。また送られてきた診療情報は検査所見を解釈し診断を行う際に重要ですが、診断を担当する医師のみが見ることができるようにしてあります。このように氏名や患者番号などの患者様を特定できる情報は、診断医と同意書を扱う検査実施実務者のみが知りうるようにしています。この個人情報に関する責任者（個人情報管理者といいます）は、病院臨床検査部長です。

④ 再検査の可能性を考慮し、少なくとも１年間は生検材料を保存します。

ただし、不慮の事故（フリーザーの故障、天変地異など）で、保存している生検材料が検査に適さなくなった場合は、免責されます。また、患者様（または代諾者）の求めが

あれば、担当医師を通じてこの保存をいつでも中止できます。

⑤ 検査結果の説明

検査結果は、検査実施者から、担当医師へ文書で知らされます。担当医師が患者様（または代諾者）に検査結果を説明するものとします。

⑥ その他の必要事項

郵送費や検査料（今のところ無料です）など、その他必要事項をお話しください。検査料については、実費をいただくことがありえますので、その時は別途説明資料等をご用意します。

遺伝子診断に関すること

遺伝子研究の進歩で、遺伝子診断が臨床診断に有効な疾患が増加してきています。遺伝子診断について説明する要点は、上記、病理・生化学診断と基本的に同一です。しかし、遺伝子検査は通常の検査とは異なり、患者様本人はもとよりご家族についての情報も知ることになる上、保因者診断、発症前診断にも利用できるなど、その特殊性を十分理解する必要があります。したがって、患者様やご家族のプライバシーを最大限に保護する必要があります。このような遺伝子検査の特殊性を踏まえて、検査前遺伝カウンセリングを行って下さい。また、疾患の発症機序や変異検出法によっては、検査結果が必ずしも確定診断に結びつかない可能性があることを説明してください。検査結果の説明の際には、遺伝形式や発症年例などに考慮し、できるだけ遺伝カウンセリングのサービスを受けられるようにして下さい。必要があれば、病院遺伝カウンセリング室（042-341-2711、内 5824）の担当者にご相談ください。

病理・生化学検査と同時に遺伝子診断を依頼され、「１．可能性のある全ての疾患に対する遺伝子診断」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子診断を行います。また、将来、遺伝子診断が可能になった場合にも、遺伝子診断を行うことがあります。この選択をした場合には、当初予測しなかった疾患についても、診断目的で遺伝子解析が行われる可能性があることをご説明下さい。また、当初考えていた疾患と遺伝子診断の結果が異なった場合には、遺伝形式の違いなどに十分に配慮した慎重な遺伝カウンセリングを受けられるようにして下さい。

特定の疾患のみについて遺伝子診断を依頼する場合は、「２.」を○で囲み、その疾患名を記入して下さい。ご不明の点は、病院 DNA 診断・治療室の担当者にお問い合わせください。

遺伝子診断を中止したい場合や、特定の疾患のみに対する遺伝子診断に変更したい場合は、いつでも担当医師を通じて、このような変更や中止ができることを説明して下さい。

以上の点を患者様（または代諾者）に説明し、同意を得た場合は、患者氏名欄に、署名・捺印をもらって下さい（印鑑のないときは自署のみで結構です）。

また、遺伝子診断の一部は、保険収載されているものや実費を徴収するものなどがありますので、必要に応じて別途説明と同意を取ってください。

保存と研究使用に関すること

依然として未知の部分が多い神経・筋疾患の病因・病態の全容が解明され、新しい治療薬や根本的治療法が開発される日を多くの患者さんが待ち望んでいます。このような目的を達成するためには、研究に患者様の試料等を用いることが不可欠です。是非、患者様へのご協力をお願いいたします。

以下の点を患者様（または代諾者）にご説明し、同意を得た場合は、患者氏名欄に、署名・捺印をもらって下さい（印鑑のないときは自署のみで結構です）。

ご説明の要点

① 研究使用への同意は、患者様（または代諾者）の自由意思であること。

② 研究によって、新しい治療法の開発などが可能になること。

③ 試料等の使用は、神経・筋疾患の病因・病態解明と治療法開発目的の研究に限られること。また、実際の研究では、特定の疾患や多種多様な疾患の患者様の試料を数多くまとめて研究に使用したり、数例の患者様の試料を集中的に検討したりするなど、その研究のしかたは様々です。しかし、診断を終えた試料等を研究に使用する際は、改めて国立精神・神経センター倫理委員会に研究内容を申請し、審議を経て、承認を受けてから研究に使うこと。

④ 疾患の病因・病態に関与する遺伝子の解析を行うことがあること。

⑤ 研究使用にあたっては、当センターの研究者及び他施設の共同研究者等が研究使用する場合、それら研究者に対して、患者様ご本人を特定できる情報は提供しないこと。しかし、診断に関わった医師などの関係者が研究を行う場合は、完全な匿名化は無理であること。

⑥ 再検査が必要になる場合を考慮して、診断用検体を少なくとも1年間は保存いたしますが、研究使用の際には、さらに長期にわたり保存すること。また、すでに試料等は番号などで匿名化されていますが、その際、診療情報を後で見直すことができるように誰の検体かをわかるようにしてあります（連結可能匿名化といいます）。また、研究資源として公共的なバンクに提供する場合は、誰の検体かをまったくわからなくします（連結不可能匿名化といいます）。前者の場合には、個人情報管理者とそれを補佐する限られた担当者だけが個人情報との対応表を知っています。公共バンクへの提供について、同意されるかどうかお聞きいただき、認める、もしくは、認めないに〇印をつけてください。

⑦ 研究成果は学術論文や学会発表等を通じて公表します。上記の連結可能匿名化の場合には患者様（または代諾者）に、個別的かつ直接的に、その内容をお知らせることが可能です。しかし、その情報の開示の前と後で、遺伝カウンセリングを受けられるようにしていただくか、病院遺伝カウンセリング室をご利用ください。また、研究の進展によって新しい診断情報が見つかる場合があります。その場合に、情報を知りたいかどうかを患者様にお尋ねください。ただし、連絡先などが不明になっている場合、開示によって患者様や第三者の生命、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がありえます。また、未成年者の遺伝情報の開示に当たっては、患者様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。

⑧ 研究で得られた成果で特許を申請する場合は、患者様（または代諾者）には出願者の権利はありません。

同意した内容を変更したいとき

同意した内容は、『「診断」と「保存/研究使用」に関する承諾書』に署名した患者様（または代諾者）のご希望により、その一部または全てについて、いつでも中止や変更を行うことができます。担当医師は本説明資料の最終ページにある「同意書の変更願」を患者様（または代諾者）にお渡し

ください。患者様（または代諾者）が必要事項を記入し、検査実施者にお送りくだされば対応します。特に、検体/試料を廃棄する場合、検査実施者は適切に処理したことを証明する文書を患者様（または代諾者）にお送りします。

個人情報の保護と文書の保管

個人を特定できる文書（患者さんの臨床情報が記載されたもの）は、鍵のかかる保管庫に保管され、また診療情報の一部はデータベース化されます。このデータベースは、病院DNA診断・治療室の１台のコンピューターとそれと専用回線で結ばれた神経研究所の１台のコンピューターの合計２台だけで管理します。これらの情報にアクセスできるのは、検査実施者（及び検体・試料管理責任者）とその指示により作業をする者のみです。

必要事項の記入と署名・捺印を終えた『「診断」と「保存/研究使用」に関する承諾書』は、検査実施者が原本を保管しますので、「検査実施者保管用」を送付してください。担当医師は「医師保管用」をカルテに保管し、「患者保管用」を患者様（または代諾者）にお渡しください。

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

DNA診断・治療室

医長（併任）	後藤雄一	（神経研究所疾病研究第二部部長）
医員（併任）	西野一三	（神経研究所疾病研究第一部部長）
医員（併任）	林由起子	（神経研究所疾病研究第一部室長）
医療技術員	南　成祐	

個人情報管理者	病院臨床検査部長	
分担管理者	後藤雄一	（DNA診断・治療室医長）
	西野一三	（DNA診断・治療室医員）
補助者	南　成祐	（DNA診断・治療室医療技術員）

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・神経センター病院DNA診断・治療室
電話　042-341-2711（代表）、042-346-1770（直通）

２００８年　　月　　日　倫理委員会承認

患者様用説明文書

この書類は、患者様であるあなた（もしくはお子様が患者様のご両親）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・神経センター臨床検査部DNA診断・治療室で、病理検査（かたちをみる）、生化学検査（はたらきをみる）、遺伝子検査（DNAをみる）をします。尚、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・生化学検査と遺伝子検査があります。

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必要です。国立精神・神経センター及びその診断協力施設の専門家が担当しますが、すべての結果は国立精神・神経センターDNA診断・治療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年間は保存します。

遺伝子診断に関すること

遺伝子検査は「DNA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。

同意書をご覧いただくとわかりますが、「1．可能性のある全ての疾患に対する遺伝子診断」と「2．疾患名：________________」を選択していただくようになっています。もし、「1．可能性のある全ての疾患に対する遺伝子診断」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子診断を行います。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子診断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、このような遺伝子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、または病院 DNA・診断・治療室にご連絡ください。
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 年間は保存します。

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。どちらも患者様もしくは代諾者の同意を確認するためですので、担当医師か当院 DNA 診断・治療室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、患者様の検体を用いた研究が不可欠です。国立精神・神経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患者様の検体が、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。これを匿名化といいますが、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・神経センター病院臨床検査部長があたります。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。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しますが、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、その情報をお知りになりたいか、お知りになりたくないかについて、選択してください。ご希望にそって対応いたします。その選択は後からでも変更できます。またその際に新しい診断が遺伝子診断に基づく場合には、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 DNA 診断・治療室の遺伝カウンセリング担当者が相談に応じます。

４．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になります。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様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。

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、病院 DNA 診断・治療室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

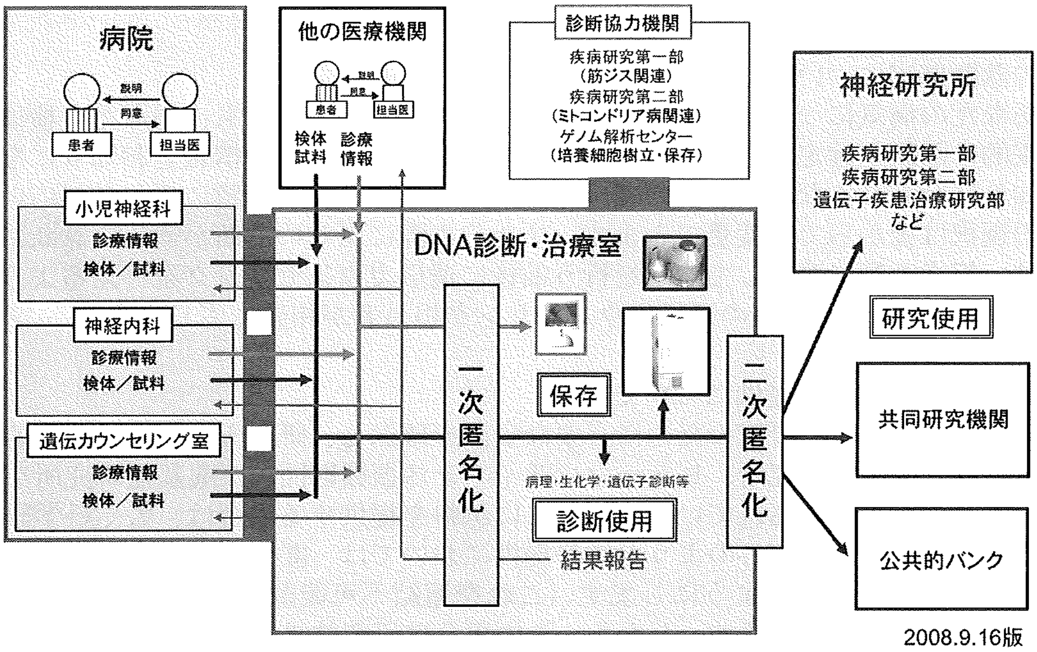
DNA 診断・治療室

医長（併任）	後藤雄一	（神経研究所疾病研究第二部部長）
医員（併任）	西野一三	（神経研究所疾病研究第一部部長）
医員（併任）	林由起子	（神経研究所疾病研究第一部室長）
医療技術員	南　成祐	

個人情報管理者	沼知陽太郎	（病院臨床検査部長）
分担管理者	後藤雄一	（DNA 診断治療室医長）
	西野一三	（DNA 診断治療室医員）
補助者	南　成祐	（DNA 診断治療室医療技術員）

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。

神経・筋疾患の検体／試料と情報の流れ



連絡先

〒187-8551　東京都小平市小川東町４－　１－　１
国立精神・神経センター病院 DNA 診断・治療室
後藤雄一・西野一三・南成祐
電　話　　042-341-2711（代表）、042-346-1770（直通）

２００９　年　　月　　日　倫理委員会承認

「診断」と「保存/研究使用」に関する同意書

国立精神・神経センター総長　殿

患者氏名 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿　年齢 ＿＿＿＿＿　記入日 ＿＿＿＿＿年 ＿＿月 ＿＿日

患者住所 〒＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

患者本人が判断できず、代理人が承諾する場合は、次の欄も記入してください。

代理人氏名 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿　（患者との関係 ＿＿＿＿＿＿＿ ）

代理人住所 〒＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

検体の種類（○で囲む）：骨格筋、末梢神経、皮膚、血液、その他 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿
培養の有無（○で囲む）：あり、なし

病理・生化学診断に関すること

私は、担当医師が上記検体を用いた病理・生化学診断を、下記の検査実施者に依頼することを承諾いたします。

署名（患者または代諾者）＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿　印　（印鑑のないときは、自署のみでも可）

遺伝子診断に関すること

私は、担当医師から説明を受け、その趣旨を十分理解しましたので、上記検体を用いて、次の遺伝子診断を下記の検査実施者に依頼することを承諾いたします。（いずれかの番号を○で囲む）

1．　可能性のある全ての疾患に対する遺伝子診断

2．　疾患名：＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿ の遺伝子診断

署名（患者または代諾者）＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿　印　（印鑑のないときは、自署のみでも可）

保存/研究使用に関すること

私は、神経・筋疾患の病因・病態解明と治療法開発のために、上記検体の一部が保存され、下記検査実施者の所属施設または共同研究者の施設において、遺伝子解析を含む研究に使用されることについて、担当医師から必要かつ適切な説明を受け、その趣旨を十分理解しましたので、承諾いたします。

署名（患者または代諾者）＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿　印　（印鑑のないときは、自署のみでも可）

公共バンクへの検体の供与：　1．認める　　2．認めない
将来の研究で新たな診断に関する情報が判明した場合に、その結果を：1．知りたい、2．知りたくない

説明を行った医師の署名

私は、上記患者（または代諾者）に、説明文書の内容も含めて、十分な説明を行い、承諾を得ましたので、上記検査と保存／研究使用、あるいはその両者を依頼します。遺伝子診断を依頼する場合は、遺伝カウンセリングの必要性を含めて説明しました。検査実施者より診断結果の通知を受けた際には、責任を持って上記患者（または代諾者）にその内容を説明します。

医師署名 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿　印　（印鑑のないときは、自署のみでも可）

病 院 名 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿　科　名 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿

住　　所 〒＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

検査実施者および検体・試料管理担当者
氏　名　　後藤雄一・西野一三・南　成祐
住　所　　〒187-8551　東京都小平市小川東町４－１－１
所属機関　国立精神・神経センター病院 DNA 診断・治療室
電　話　　042-341-2711（代表）、042-346-1770（直通）

２００９年５月１５日　倫理委員会承認

「診断」と「保存/研究使用」に関する同意書の変更願

国立精神・神経センター総長　殿

患者氏名 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿　　記入日 ＿＿＿＿年 ＿＿月 ＿＿日

患者住所 〒＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

患者本人が判断ができず、代諾者が承諾する場合は、次の欄も記入してください。

代諾者氏名 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿　（患者との関係 ＿＿＿＿＿＿）

代諾者住所 〒＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

患者記入欄

検体の取り扱いに関し、以下の変更を行ってください。（該当する番号を○で囲む）

1．　一切の病理・生化学診断を中止

2．　一切の遺伝子診断を中止

3．　遺伝子診断を特定の疾患のみの承諾に変更
　　疾患名：＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

4．　診断目的の検体保存を中止

5．　診断目的の検体保存は認めるが、研究目的の検体保存は中止

6．　検体保存を中止（診断使用も、研究使用も中止）

7．　その他：＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

情報の取り扱いに関し、以下の変更を行ってください。（該当する番号を○で囲む）

1．　一切の情報を破棄

2．　将来の新たな診断情報を（知りたい、知りたくない）に変更

3．　その他：＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

署名（患者または代諾者）＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿　印（印鑑のないときは、自署のみでも可）

お願い

診断に関する変更の場合は、診療を担当されています主治医の先生にも変更内容をお知らせいただけますようお願いいたします。

変更願の送付先
〒187-8551　東京都小平市小川東町４－１－１
国立精神・神経センター病院DNA診断・治療室
後藤雄一・西野一三・南　成祐

２００９年５月１５日　倫理委員会承認

NCNP 神経・筋疾患研究資源レポジトリーにおける
試料等提供の標準的な手順について

A. 研究のための試料、情報の提供

1．必要書類

研究試料の提供を受けようとする者は（以下、依頼者という）は、試料等を保存・管理する検体・試料管理委員会に対して、研究試料提供依頼書兼誓約書（以下では研究試料依頼書という。標準書式１を参照）を送付する。その際、研究計画書（以下では計画書という。標準書類２を参照）、および、依頼者の所属する施設の倫理委員会等の承認書（以下、倫理承認書という。書式は所属施設のもの）を添付する。

2．検体・試料管理委員会は、依頼者との間で、事前に次のような事項について十分な討議を行い、レポジトリー試料の使用に関わる確認書（以下、確認書という。標準書式３を参照）を取り交わす。

① 提供試料等の内容の協議

具体的に研究に必要な試料の種類、数、診療情報など

② 研究の実施とその成果について

研究の実施およびその成果に関して、検体・試料管理委員会が試料等の提供を行う場合に、依頼者との関係としては大要、次のような場合が考えられる。

a. 共同研究として、権利・義務を伴う

b. 単なる試料の提供-譲渡のみで、成果の公表時に謝辞をあらわす程度

c. いかなる条件も加えない（例：公共的バンクへの提供など）

③ 特許等のこと

特許については、成果が得られた時点で協議し詳細を決める。

④ 倫理申請への協力

上記のa. による試料提供に当たっては､依頼者の所属する倫理委員会で審議、承認された研究内容であることが必須であり、よって倫理申請に不可欠な情報を共有すること。

B. 診断のための試料、情報の提供

診断のために追加検査が必要になり他施設へ検体を提供する場合には、診断試料提供依頼書（以下、診断試料依頼書という。標準書式４を参照）を用いて、検体提供を行う。また、診断結果情報のみを後日提供してほしいという場合には、診断情報提供依頼書（以下、情報依頼書という。標準書式５を参照）を用いる。

尚、これらの書類については、いずれもその写しを依頼者と提供者の両者で保存しておく。

（標準書式１）

研究試料等提供依頼書　兼　誓約書

________年____月____日

TMC センター長　殿

氏　　名：________________________

職　　名：________________________

所属機関：________________________

部・室・課・講座名：______________

____

所属機関住所　〒 _________

____

TEL：____________________________

FAX：____________________________

E-mail：__________________________

下記の試料について提供を依頼します。

必要な試料等の書類と数：______________________________________

診断名などの情報：____

その他特記事項：____

当該試料等の使用にあたりましては、

（1）NCNP 神経・筋疾患研究資源レポジトリーの試料提供に関する基本原則を十分踏まえた上で、

（2）研究計画書に明記された目的・方法・研究担当者等の範囲内に限って、かつ

（3）確認書にある内容と試料提供承諾書に明記された事項を遵守しつつ、

実施することを誓約します。

依頼者氏名（自署・捺印のこと）

________________________________　印

（標準書式２）

研究計画書

作成者氏名：＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

所属機関：＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

＿＿＿＿年＿＿月＿＿日作成

（１）研究課題名と研究責任者

（２）研究内容とその方法

・研究内容については、必ずしも詳細な記載をしなくても結構です。

・ 免疫組織化学、DNA/RNA など、試料の使用方法について記載してください。

（３）提供希望の組織の種類

・凍結切片、凍結筋組織、線維芽細胞、筋芽細胞、電顕包埋試料など、具体的に記載してください。

（４）提供試料等の利用者の範囲

・本書作成者以外で、提供試料を利用する者がいる場合には、その所属機関を含めて必ず記載してください。

（標準書式３）

レポジトリー試料の使用に関わる確認書

使用希望者（依頼者）

氏名 ________________

所属 ________________________________

住所 〒________________________________

電話番号 ____________ FAX 番号 ______________

E-メールアドレス ____________________________

提供担当者

氏名 ________________

所属 ________________________________

住所 〒________________________________

電話番号 ____________ FAX 番号 ______________

E-メールアドレス ____________________________

使用試料内容 （多いときは別紙に、検体の種類、量等を記載する）

種類

１．染色標本（供覧） __________

２．凍結切片 __________

３．パラフィン包埋切片 __________

４．電顕用ブロック __________

５．凍結試料 __________

６．DNA __________

７．培養細胞 __________

８．その他 __________

成果の公表 （該当するものに〇を付ける）

a. 共同研究として、権利・義務を伴う

学会・論文発表の際には，共同演者・共同著者となる．この場合は，類似した研究目的に使用したい研究者が後で出てきた場合には，提供者が検体使用を拒否することがあります．

b．単なる試料の提供-譲渡のみで、成果の公表時に謝辞をあらわす程度

提供を受けた事実のみ公表し，依頼者の責任で成果を公表する．検体提供を受けたことは，学会・論文発表の際に，明らかにして下さい．この

場合は，類似した研究目的に使用したい研究者が後で出てきた場合には，提供者は自由に使用を許可します.

ｃ．いかなる条件も加えない

（注）上記ａ，ｂの場合は，学会発表・論文発表等があった場合に，TMCセンター長に，文書で知らせること.

特許等のこと

成果の公表の１，２の取り決めで検体を使用し，その成果で特許申請を行う場合やマスコミに公表する場合などは，再度，依頼者・提供者間で話し合いを行い，詳細を取り決めること.

感染に関すること

提供者の方で、すべての感染のチェックはできていない。感染事故に関しては依頼者の責任で、対処する。

輸送費用に関すること

原則、依頼者が負担すること

その他特記事項

上記の記載に誤りはありません.

自　　署

＿＿＿＿年＿＿＿月＿＿＿日　依　頼　者　＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

自　　署

＿＿＿＿年＿＿＿月＿＿＿日　提　供　者　＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

（標準書式４）

診断試料提供依頼書

TMC センター長　殿

NCNP 神経・筋疾患研究資源レポジトリーに登録されています、以下の患者について

患者氏名 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿　年齢 ＿＿＿＿＿

登録時担当医師　所属 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿　氏名 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

試　料　（種類：骨格筋、末梢神経、皮膚、血液、その他）　を、診断のために

以下の施設の担当者に提供いただきたくお願いいたします。

送付先

住所　〒 ＿＿＿＿＿＿＿

＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

機関名 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

担当者 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

電　話 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿　FAX ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

E-mail ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

平成　　年　　月　　日

患者氏名 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿自署

患者住所 〒＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

患者本人が判断できず、代諾者が承諾する場合は、次の欄も記入してください。

代諾者氏名 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿自署　（患者との関係 ＿＿＿＿＿＿＿＿ ）

代諾者住所 〒＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

連絡先　電話　など ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

＊個人情報は検体送付以外の目的には使用しません。

（標準書式５）

診断情報提供依頼書

TMC センター長　殿

NCNP 神経・筋疾患研究資源レポジトリーに登録されています、以下の患者について

患者氏名 ____________________　　年齢 ___________

登録時担当医師　所属 ________________________________　　氏名 __________________

診　断　（種類：病理診断、生化学診断、遺伝子診断）　に関する情報を

以下の施設の医師に提供いただきたくお願いいたします。

送付先

住所　〒 ______________

　　　　____

機関名 ____

担当者 ____

電　話 ____________________________　FAX ____________________________

E-mail __________________________________

平成　　年　　月　　日

患者氏名 ____________________________自著

患者住所 〒____

患者本人が判断できず、代諾者が承諾する場合は、次の欄も記入してください。

代諾者氏名 __________________________自著　　（患者との関係 ________________ ）

代諾者住所 〒____

連絡先　電話　など ______________________________

＊個人情報は診断結果送付以外の目的には使用しません。

薬理遺伝学・ゲノム薬理学の理解に役立つ遺伝学の基礎

池上弥生

国立精神・神経センター病院
遺伝カウンセリング室

2009.9.11

薬理遺伝学とゲノム薬理学

薬理遺伝学(Pharmacogenetics)
薬物の代謝や効果、毒性に影響を与えるアレルの多様性に起因する、薬剤応答の個人差に関する研究

ゲノム薬理学(Pharmacogenomics)
薬物治療の結果に、一般的な遺伝的多様性が及ぼす総合的な影響を評価するために、ゲノム科学的な手法を用いる研究

…て、なに?

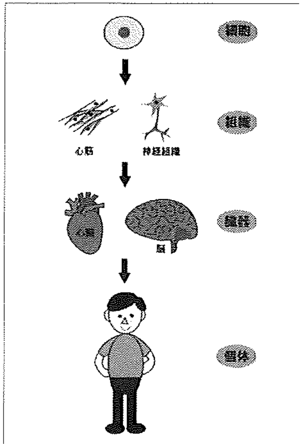
アレル? アレルの多様性?

一般的な遺伝的多様性?

ゲノム? ゲノム科学的な手法?

⇒ 遺伝学の基礎知識が必要

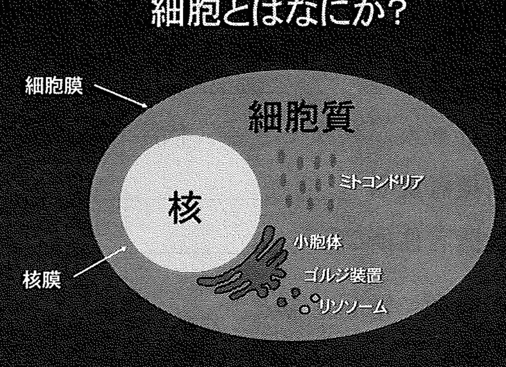
ヒトゲノム:遺伝子の構造と機能



私たちの体は
60兆個以上の細胞で
できている

もともとは
1つの細胞(受精卵)
それが増えて(分裂して)
できている

細胞が集まって、
それぞれの働きを担う
組織・臓器を作る

National Center Hospital of Neurology and Psychiatry,Section of Genetic Counseling, 2009

細胞とはなにか?