

■**遺伝子の変化を受け継いでいなかったとき**

発症の不安からは解放され、子どもへの遺伝の心配もなくなります。ただし、一般と同程度の発症の可能性は残ります。

■**参加しなかったとき**

参加しない場合でも、主治医との関係が悪くなったり、医療上の不利益を受けることはありませんのでご安心ください。眼底検査や網膜電図（ERG）を定期的に行い、経過を見ていくことも可能です。また、遺伝子診断を受けることによって起きたかもしれない問題は避けることができます。

C. 研究に参加を考えられるすべての方々へ

■**今後の再生医療・遺伝子治療について**

再生医療・遺伝子治療の発達により、遺伝子検査の情報が有効に利用できる可能性があることは事実ですが、網膜変性は現時点ではあくまでも治療法・予防法がない疾患であり、過度の期待を抱くことはできないことをご理解ください。

■**遺伝子検査を行うことによっておこり得ること**

遺伝子の変化を調べ、遺伝性が明らかになることで、患者さんご自身だけでなく血縁者の方々も結婚・就職・保険加入などにおいて問題となる可能性があります。また、血縁関係を前提に検査を行いますので、検査の結果思いがけず血縁関係がないと判定されることもあります。

◆**遺伝カウンセリング**

遺伝カウンセリングとは、遺伝や病気についての悩みを相談するところです。不安な気持ちになりましたら、遠慮せずにお話してください。担当医師からご紹介もできますし、ご自身で予約いただいても結構です(以下の電話番号におかけください)。専門のスタッフ(臨床遺伝カウンセラー)と一緒に話しさせていただきます。

先端医療センター 遺伝カウンセリング外来

電話 078-304-5200 (受付時間 平日 14:00~17:00)

4. 結果の伝え方

確実な結果がでた時点でご連絡いたします。結果はご本人にのみにお伝えし、たとえご家族であってもご本人の承諾なしには説明することができませんのでご了解ください。

また、結果開示をしない選択や、結果を聞く時期を遅らせることもできます。途中で気持ちが変わったときは結果を聞かないこともできます。結果についてご家族にお話しする場合はご本人がお話されてもよいですし、私たちがお手伝いすることもできます。

5. 未成年者の遺伝子診断と結果開示について

未成年者が遺伝子検査を受ける場合、基本的に親権者の意向を確認したうえで、未成年者本人に説明をします。結果は基本的に親権者のみに伝えますが、未成年者の意向も確認し尊重します。ただし、未成年者が成人以降に結果開示を希望した場合には、(解析結果保存期間5年以内であれば)親権者の承諾なしに、本人に結果を説明します。

6. 費用などについて

研究で行う遺伝子検査の費用は研究費でまかいますので、費用はかかりません。ただし研究結果が出た後にそれを参考に治療方針を変更した場合や遺伝カウンセリング料金などの費用は一般の医療と同じように負担していただきます。

7. 個人情報 はきちんと守られます

参加者の方々の遺伝子の変化や症状はもちろん、名前、住所など、個人情報の保護には十分配慮いたします。

個人情報は暗号化され、結果をお返しするとき以外は番号で扱われます。番号の対応表や同意書などの研究に関わる書類やデータ、血液は厳重に保管します。

研究の結果は学術雑誌や学会発表で公表する予定ですが、この時にも個人を特定する情報が使用されることはありません。

◆研究の責任者・実施施設

実施責任者：理化学研究所・先端医療センター病院眼科 高橋政代

解析場所：理化学研究所発生再生総合科学研究センター

*この研究は先端医療センター医薬品等臨床研究審査委員会で承認されています。

8. 研究終了後の検体のについて

網膜変性や角膜変性は今後さらなる研究が必要とされている疾患です。この研究が終了したあとで血液やDNA（遺伝子を作っている物質）が残っていた場合、将来の研究に使用することを目的に長期保存させていただきます。

今後、別の研究への使用を望まない場合は、お申し出ください。このことで、今回の研究において不利益を受けることは一切ありませんのでご安心ください。

9. 研究の進行状態や発表について

研究が進行中に諸事情により研究を中止したり、新たな調査項目を追加することがあります。そのときには再度説明いたします。

- * この研究は学術雑誌や学会での発表を予定しています。
- * 研究について詳しく知りたい場合は、研究計画書を見ることができますので、問合せ先までご連絡ください。
- * 今回の研究で新しい発見があった場合、その発見は知的財産として認められることがあります。そのときのすべての権利は研究責任者側が有することになりますので、ご理解ください。

10. 参加を決めた後でも、いつでもやめることができます

参加を決めて採血を行った後も、いつでもやめることができます。やめることで不利益はありませんのでご安心ください。

参加をやめる場合は、血液やそれまでの調査記録は破棄します。ただし、お申し出があった時にすでに研究結果が公表されていたと

きなど、データから除けない場合もあります。

参加をやめる場合には、問合せ先までご連絡ください。

1 1. 参加は自由で、参加しなくても不利益はありません

研究へ参加するかどうかはよくお考えのうえ、自由に決めてください。参加しないと主治医や研究者との関係が気まずくなるかと心配されるかもしれませんが、そのようなことはありませんのでご安心ください。どちらであってもそのときの最善の治療を行います。

1 2. 問い合わせ

説明の中でわからない言葉や質問などがありましたら、何でも遠慮せずにお話してください。

理化学研究所発生再生科学総合研究センター

網膜再生医療研究チーム チームリーダー

高橋 政代

[Fax] 078-360-3303

[メール] mretina@cdb.riken.jp

この研究についてご理解していただき、参加していただける場合は「研究参加の同意書」に署名していただきます。この説明文書は差

申し上げますので、よく読んでご検討ください。



●遺伝子とは

体はたくさんの細胞から作られています。一つ一つの細胞には体をつくるための全ての遺伝子が入っていて、それぞれの細胞で必要な遺伝子が働いています。よって、遺伝子に変化がおこるとその部分がうまく働かなくなり、症状があらわれます。

このような遺伝子の変化は誰もがもっています。顔や体つき、体質の違いなど、日常生活で問題ない遺伝子の変化もありますが、病気と関連する変化もあります。病気と関連する遺伝子の変化も、何の症状もないものから、重い症状が出るものまでたくさんの種類があります。

●網膜色素変性について

網膜色素変性は、夜盲（暗いところでものが見えにくくなる）、視野狭窄（視野の外側の方が見えなくなる）、中心の視力の低下をきたす進行性の疾患で、明確に有効な治療法・予防法が現在は存在しません。日本には約3万人の患者がいるとされています。

大半が単一遺伝子の変化によって起こる遺伝性疾患と考えられており、その原因遺伝子として既に30種類以上が報告されています。

研究参加の同意書

先端医療センター病院 病院長 西尾 利一 様

説明を受け、以下の項目を理解し、「網膜色素変性の遺伝子診断および自己免疫の検出」に参加することに同意します

- ・ 研究の目的
- ・ 研究の方法：採血の実施
- ・ 研究に参加したときと参加しなかったときに予想されること
- ・ 確実な結果がでた時点で連絡すること
- ・ [代諾の場合]未成年者の参加は代諾のもと行われ、結果開示は親権者になされること
- ・ 費用について
- ・ 個人情報の保護について
- ・ 研究終了後の血液などの取り扱い
- ・ 研究の途中変更・中止について
- ・ いつでも同意を撤回できること
- ・ 研究への参加は自由で、参加しなくても不利益は受けないこと
- ・ 問い合わせ先

平成 年 月 日

本人氏名^{ふりがな}（代筆可） _____

住所（代筆可） _____

電話番号（代筆可） _____

（代諾が必要な場合）

代諾者氏名^{ふりがな}（代筆可） _____ 本人との関係（ _____ ）

説明者 氏名^{ふりがな}（自筆） _____（所属） _____

※同意書のコピーを一部必ずもらってください

