

あなたの病気の情報がぎっしりとはいついて、まだまだ研究に使用
することができます。この余剰検体は、研究グループが決めた病院で
大切に預かっています。

今回は、この余剰検体を、それぞれの稀な皮膚難病などの研究に
使用させていただくをお願いをしたいと思います。この説明文をよく
読んで、保護者の方と相談した上で、お返事をください。

〈なぜ、あなたの検体が研究に必要なのか（目的）〉

これまでの「稀な皮膚難病」の診断法や治療法は、今までにあなた
と同じ病気にかかったひとたちの検体を使って進歩してきました。しか
し、もっともっと良い治療法をみつけないと、すべて治ったとはいえな
い病気もあるし、今の治療よりももっと効く治療法がほしい病気もあ
ります。いろいろな薬のききめやその薬がおこす悪い影響（副作用）
についてくわしく調べることもできます。このように、まだまだ研究は
必要なのです。余剰検体を集めて残しておく、たとえば稀な病気でも、
同じ病気のひとたちの検体と情報をまとめて見ることによって、わかっ
てくることがあります。そうすることによって、新しい診断法や治療法・
予防法を開発することができると思われれます。そのために、研究グ
ループではあなたの余剰検体を大切に保存し、「稀な皮膚難病」研究の
ために使いたいのです。

よじょうけんたい
〈余剰検体はどこへいくの？〉

けんきゅう びょうき けんさ つか けつえき ひ ぶ
研究グループは、あなたの病気の検査に使った血液や皮膚のきれはし
よじょうけんたい かんじゃ しんりょうきろく ねんれい せいべつ びょうき
など余剰検体と、それぞれの患者さんの診療記録（年齢、性別、病気の
なまえ びょうき ばしょ ひろ びょうき とくちょう あ ほぞん
名前、病気の場所と広がり、病気の特徴など）を合わせて保存します。

こういったものはこれまでにすべてそろっていますから、これからもう

いちどさいけつ しつもん
一度採血したり、質問したりすることはありません。

もしあなたと、あなたのご両親がどうしてもよいと判断したなら、
けんきゅう そうだん き なんびょう おく たいせつ
研究グループが相談して決めた難病バンクというところに送り大切に
あつか おおさか どくりつぎょうせいほうじんいやくきばんけんきゅうしょ
扱います。これは、大阪の独立行政法人医薬基盤研究所というところ
にあります。

なんびょう ほぞん けんたい けんたいじょうほう けんきゅうしゃ
難病バンクに保存されたあなたの検体や検体情報は、研究者ならだ
つか ほんとう やく た けんきゅう つか
れでも使えるようになります。けれども本当に役に立つ研究だけに使っ
てもらいたいので、じゅうぶん はな あ けんきゅう
十分に話し合います。さらに、研究をしたいと
かんが い し けんきゅうしゃ しょぞく びょういん だいがく けんきゅう
考えている医師や研究者が所属している病院や大学がその研究を
おこな はんたん しら てつづ
行ってもよいと判断しているかも調べます。こういった手続きのあと、
ほぞん けんたい つか はんたん じゅうよう けんきゅう
保存された検体を使ってもよいと判断した重要な研究にだけあなたの
けんたい びょうき じょうほう くば
検体や病気についての情報を配ります。

こじんじょうほう まも
〈個人情報はどうやって守るのでしょうか〉

わたし けんきゅう わ じょうたい
私たちの研究グループでは、あなたのものだと分からない状態にし

けんたい と あつか エー ビー シー
て検体を取り扱っています。たとえば、A , B , Cや1, 2, 3などの
きごう すうじ く あ ばんごう つく なまえ ばんごう
記号や数字を組み合わせて番号を作り、お名前のかわりにその番号を
つ あす びょういん ほぞん おこな しせつ おおさか
付けて預かります。このようにすると、病院 や保存を行う施設（大阪の
バンク）では、どなたの検体かが分からないようになります。ただし、
ちりょうちゅう けいか かんさつ いちど けんさ
治療中 や経過観察のあいだは、もう一度あなたのための検査につかうこ
とが必要になる場合もありますので、あなたの担当の先生はあなたの
けんたい しら
検体がどこにあるか調べることができます。

けいかかんさつ けんさ ひつよう
経過観察がおわって、もうあなたの検査につかう必要がなくなったら、
たんとう せんせい けんたい
担当の先生にもだれにも、どれがあなたの検体なのかわからないように
けんきゅう たいせつ ほかん
して、研究につかうために大切に保管します。

けんきゅう せいか はっぴょう いがく しんぽ やくだ
〈研究の成果を発表して医学の進歩に役立てます〉

けんきゅう よじょうけんたい けんきゅう あたら はっけん
研究グループは余剰検体をつかった研究で、新しい発見があったと
びょうき ちりょう けんきゅう おこな い し けんきゅうしゃ し
きに病気の治療や研究を行っている医師や研究者に知ってもらうこ
とが大切です。たくさんの専門家が集まる学会と呼ばれる集会で発表
たいせつ せんもんか あつ がっかい よ しゅうかい はっぴょう
したり、専門的な雑誌などへ載せることがあります。こうすることで
けんきゅう いがい い し けんきゅうしゃ かんじゃ やくだ けんきゅう
研究グループ以外の医師や研究者そして患者さんに役立てます。研究
せいか はっぴょう なまえ はっぴょう
の成果の発表 ですから、あなたのお名前が発表されることはありません。
だれ けんたい けんきゅう せいか
また、誰の検体かわからなくしているため、研究の成果をあなたに
ちやくせつ つた
直接 お伝えすることもできません。

よじょうけんたい ほぞん ひよう けんきゅう ひつよう ひよう
余剰検体を保存するための費用や研究に必要な費用は、あなたやあなたのご家族が払うことはありません。逆に、検体をご提供いただいたあなたやあなたのご家族にお金が支払われることもありません。

〈おわりに〉

あなたの検体をバンクに送ってもよいかどうかは、ご両親と相談して決めてください。「いいえ」と返事をしてあなたも困るようなことは何もありませんのでご安心ください。また、「はい」とお返事した場合でも、やっぱりやめたいと思ったときには、お返事をかえられます。そのときは、「同意撤回書」(同意したのを取りやめにする書類)を書いて、担当の先生に渡してください。その場合担当の先生から保存している場所に連絡が行き、検体はきちんと処分されます。ただし、最初に返事をしてから6年を過ぎますと、どの検体がどなたのものであるかが分からなくなってしまって、希望があっても処分できなくなってしまいますので注意してください。

以上で説明を終わります。もし分からないことがあったら、どんなことでもよいので担当の先生に聞いてください。そして、保護者の方とご相談の上、「同意書」の中の質問に「はい」か「いいえ」とお答えください。

- 「稀少難治性皮膚疾患調査研究班」研究代表者

れんけいすいしんいんかいいんちよう
連携推進委員会委員長

いわつき けいじ
岩月 啓氏

おかやまだいがくだいがくいんい し やくがくそうごうけんきゅうか ひ ふ かがくぶんや
岡山大学大学院医歯薬学総合研究科皮膚科学分野

〒700-8558 岡山市北区鹿田町 2-5-1

TEL : 086-235-7282 FAX : 086-235-7283

E-mail : keijiiwa@cc.okayama-u.ac.jp

- 「稀少難治性皮膚疾患克服のための生体試料収集研究」研究代表者

むとう まさひこ
武藤 正彦

やまぐちだいがくだいがくいんい がくけいけんきゅうか ひ ふ かがくぶんや
山口大学大学院医学系研究科皮膚科学分野

〒755-8505 宇部市南小串 1-1-1

TEL : 0836-22-2270 FAX : 0836-22-2270

E-mail : mmuto@yamaguchi-u.ac.jp

- 稀少難治性皮膚疾患難病バンク責任者

かめおか ようすけ
亀岡 洋祐

どくりつぎょうせいほうじんいやく きばんけんきゅうしょ
独立行政法人医薬基盤研究所

なんびよう しっかんしげんけんきゅうぶ なんびようけんきゅうしげん
難病・疾患資源研究部 難病研究資源バンク

〒567-0085 大阪府茨木市彩都あさぎ7-6-8

TEL : 072-641-9019 FAX : 072-641-9019

E-mail : raredis-office @nibio.go.jp

〈患者および代諾者用説明文書集〉

膿疱性乾癬

1. 患者数

医療費受給者数 4,085 名（2007 年現在）

2. 疾患概念

好中球性角層下膿疱（Kogoj 海綿状膿疱）を特徴とする全身性炎症疾患である。尋常性乾癬が先行するタイプとそうでないタイプに分けられる。遺伝要因の関与が推測されている。

3. 原因とその解明状況

最近、一部の病型で原因遺伝子が特定されたが、原因遺伝子の全貌は未だ不明である。

4. 主な症状

発熱、全身倦怠感とともに、全身または広範囲の潮紅局面に無菌性膿疱が多発し、ときに融合し膿海を形成する。

5. 主な合併症

全身の落屑が目立つ疾患であり、MRSA 感染等の感染症を合併しやすい。

6. 主な治療

エトレチナート、シクロスポリン等の内服療法と、外用療法あるいは紫外線療法の併用療法が主体となる。

7. 長期にわたる疾患の状況

年余にわたり再発を繰り返す。紅皮症化に伴い補液を十分しなかったり、MRSA 感染が重篤化すると、生命予後不良となることがときにある。

先天性表皮水疱症

1. 患者数

推定患者数 500－640 人

2. 疾患概念

先天的に皮膚が脆弱で、軽度の機械的刺激で皮膚にびらん、潰瘍を呈する遺伝性水疱症。単純型、接合部型、優性と劣性栄養障害型の3病型ある。

3. 原因とその解明状況

単純型では、ケラチン K14 や K5 の遺伝子変異によるトノフィラメントの異常に起因する基底細胞の脆弱化が原因。接合部型は、水疱が基底細胞と lamina densa の間の lamina lucida に発生する。laminin 5 や 180 k D 類天疱瘡抗原の遺伝子変異が原因とされる。栄養障害型では、優性型も劣性型も、VII 型コラーゲンの変異で生ずる。

4. 主な症状

四肢末梢や大関節部などの外力を受けやすい部位に、軽微な外力により水疱を発生する。

5. 主な合併症

皮膚悪性腫瘍、食道狭窄、幽門狭窄、栄養不良、貧血（主に鉄欠乏性）、関節拘縮、成長発育遅延などがあり、とくに劣性栄養障害型と接合部型の重症型において問題になることが多い。

6. 主な治療

根本的治療はなくいずれも対症療法に留まる。対症療法は多岐にわたりますので詳細は治療ガイドラインを参照願います。

7. 単純型と優性栄養障害型は加齢とともに症状の軽減を示すが、劣性栄養障害型と接合部型は難治ないし重症である。劣性栄養障害型では四肢末梢の瘢痕癒着が進展すると日常生活が著しく障害され、また難治性病巣を基盤として皮膚癌を併発することがある。

先天性魚鱗癬様紅皮症

1. 患者数

推定患者数 100－300 人

2. 疾患概念

全身の皮膚の潮紅と鱗屑を呈する遺伝性角化異常症。水疱を伴う水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症、水疱を伴わない非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症、紅斑が無く大型の鱗屑を生じる葉状魚鱗癬、よろい状の非常に硬い皮膚をもつ道化師様魚鱗癬、皮膚以外の症状を持つ魚鱗癬症候群がある。

3. 原因とその解明状況

表皮角化細胞の細胞骨格、角化細胞の細胞膜とその内側の裏打ち構造あるいは角質細胞間脂質構造に関与している、多くのタンパク質の遺伝子変異により生じる。それらのタンパク質として、ケラチン 1、ケラチン 10、ケラチン 2e、transglutaminase 1、ATP-binding cassette subfamily A member 12 (ABCA12)、ichthyin、arachidonate 12-lipoxygenase R type (ALOX 12B)、arachidonate lipoxygenase 3 (ALOXE3)、CYP4F22 などがある。

4. 主な症状

多くは出生時より全身皮膚の潮紅と鱗屑がみられる。水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症ではそれに加えびらんや水疱が生じる。非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症や道化師様魚鱗癬では、眼瞼外反、口唇突出、手足の角化などを生じる。道化師様魚鱗癬は最重症型であり、固くて厚いよろい状角化となり死亡することもある。魚鱗癬症候群では皮膚症状に加え、様々な臓器の合併症がみられる。

5. 主な合併症

魚鱗癬症候群では、皮膚症状のほかに精神疾患、眼症状などを合併する。

6. 主な治療

特効的治療法はなく、対症療法が行われる。保湿剤やビタミン D3 軟膏の外用、ビタミン A 誘導体（レチノイド）内服が行われる。

7. 長期にわたる疾患の状況

終生その症状は続き、重症例では合併症などにより死亡することがある。

神経線維腫(NF1,NF2)

1. 患者数

推定患者数 NF1:約 40,000 人、NF2:約 8,000 人

2. 疾患概念

NF1：神経線維腫や色素班など皮膚病変を主体に末梢・中枢神経系などに多彩な病変を生ずる遺伝性疾患。

NF2：両側性聴神経腫瘍を主体に脳脊髄腫瘍が多発する。

3. 原因とその解明状況

NF1 は *NF1*17 番染色体 (17q11.2) 上の、NF2 は 22 番染色体 (22q12) 上の *NF2* が原因遺伝子であるが、発症に関する詳細は不明。

4. 主な症状

皮膚と神経を主体に腫瘍性病変や母斑性病変が多発する。

5. 主な合併症

疾患自体が多様性に富み合併症も多種、多彩。

6. 主な治療

根本的治療法はなくいずれも対症療法に留まる。対症療法は多岐にわたりますので詳細は治療ガイドラインを参照願います。

7. 長期にわたる疾患の状況

NF2 については長期的生命予後が必ずしも良くない。詳細不明。

色素性乾皮症

1. 患者数

全人口に対する発生頻度は2万2千人に1~2.5人である。

2. 疾患概念

日光照射後の日光皮膚炎に引き続き多数の色素斑、脱色素斑、毛細血管拡張、萎縮をきたし、若年で露光部に多数の皮膚癌を生ずる、先天性高発癌性疾患である。A,B,C,D,E,F,G,Vの8つの病型に分類される。

3. 原因とその解明状況

ヌクレオチド除去修復あるいは損傷乗り越え機構に障害があるために紫外線によって生じたDNA損傷が修復されずに残存する結果、種々の症状が引き起こされると考えられている。

4. 主な症状

わが国で最も頻度の高いA群では、皮膚、眼の光線過敏症状は生後まもなくより気付かれ、紫外線に5分間照射されるだけでも高度の紅斑、腫張、水疱を伴う激しい日光皮膚炎を生じる。急性の激しい日光皮膚炎がおさまった後に種々の程度の色素沈着、脱色素斑を残し、それを繰り返すうちに皮膚の乾燥、毛細血管拡張もきたす。神経症状も重症で10歳までに難聴が、10歳頃に腱反射低下、小脳失調、神経伝導速度の遅延が現れる。CT上脳萎縮を指摘される例もある。徐々に尖足が重症化し、転倒し易くなり、20歳くらいでは歩行不能に陥ることが多い。

5. 主な合併症

A,B,D,G群では神経症状を合併する。

6. 主な治療

遮光を完璧に行うように指導する。生じた皮膚癌は、早期発見・早期治療が鉄則である。神経症状の治療法は今のところないが、尖足などに対して整形外科的な対症療法がなされている。症状が進行すれば、気管切開や胃腸の造設を行う。

7. 長期にわたる疾患の状況

軽症型で、診断が若年でなされた症例では、遮光により、皮膚症状、皮膚癌の発症を防ぐことができ、通常的生活を送ることができるので経過予後ともに良好である。重症型はかなり厳重な紫外線防御を行っても皮膚癌を発症する例もあり、神経症状も進行性であるので、生命予後も悪く、20代に死亡することが多い。

結節性硬化症

1. 患者数

推定患者数 12,000 人

2. 疾患概念

顔面の血管線維腫、けいれん発作、知能発達遅延を3主徴とする神経皮膚症候群の1つ。

3. 原因とその解明状況

本症の原因遺伝子として、TSC2 の遺伝子と TSC1 の遺伝子が同定されているが、発症に関する詳細は不明。

4. 主な症状

本症は全身の過誤腫を特徴とするため、その症状も脳神経系、皮膚、腎、心、肺、等ほぼ全身にわたる。顔面の血管線維腫、けいれん発作、知能発達遅延を3主徴としている。各症状の発症時期は異なっており、心臓の横紋筋腫は胎生期に出現し出生時にもっとも著明になる。subependymal giant cell astrocytoma や痙攣発作などの脳神経症状や皮膚の白斑、forehead plaques は生下時あるいは出生後比較的早期（時に胎生期）に出現するが、その他の症状は加齢とともに増加するものがほとんどで、乳児期や幼小児期は認められないことも多い。

5. 主な合併症

疾患自体が多様性に富み合併症も多種、多彩。

6. 主な治療

根本的治療法はなくいずれも対症療法に留まる。対症療法は多岐にわたりますので詳細は治療ガイドラインを参照願います。

7. 長期にわたる疾患の状況

結節性硬化症では年齢により問題となる症状が異なり、予後も個々の患者の臨床症状によって全く異なる。

天疱瘡

1. 患者数

推定患者数 3,500－4,000 人

2. 疾患概念

自己皮膚の表皮、あるいは粘膜の上皮の構成要素に対する自己抗体の攻撃により、表皮（上皮）細胞間の接着が破壊されバラバラになるため、皮膚・粘膜に水疱を生じる自己免疫性水疱症である。尋常性天疱瘡と落葉状天疱瘡が天疱瘡の8割を占める。

3. 原因とその解明状況

表皮（上皮）細胞同士をつなげるデスマogleイン蛋白に対する自己抗体ができるために水疱を形成してしまうが、何故その自己抗体ができてしまうのかは未だ不明である。

4. 主な症状

最も頻度の高い尋常性天疱瘡では、突然口腔粘膜にびらんが生じたり、体のあちこちに水疱ができる。落葉状天疱瘡では、全身に浅い水疱とびらんが生じるが、口腔内粘膜病変はない。

5. 主な合併症

全身にびらんや水疱を生じるため、感染症を合併することがある。

6. 主な治療

副腎皮質ステロイド薬の内服が必須である。治療抵抗性のときは、免疫抑制剤、血漿交換療法、大量γグロブリン静注療法、ステロイドパルス療法などが併用される。

7. 長期にわたる疾患の状況

早期に診断がつき、適切な治療を受けることができれば、重症の天疱瘡でも予後はかなり改善する（約7割の患者は約1年で治療に成功し軽快）。不適切な治療を受けたときには、生命予後不良となることもある。

各医療機関で診療を受けられた皆様へ

下記の研究を実施しておりますのでお知らせいたします。
 本研究の対象者に該当する可能性のある方で、情報を研究目的に利用されることを希望されない場合は、下記の間合せ先にお問い合わせ下さい。

① 研究課題名	稀少難治性皮膚疾患克服のための生体試料の収集に関する研究		
② 実施予定期間	平成 23 年 8 月～平成 26 年 3 月		
③ 対象患者	下記の医療機関(表 1)を受診し、生体試料が保管されている天疱瘡、膿疱性乾癬、先天性表皮水疱症、先天性魚鱗癬様紅皮症、神経線維腫症 (I 型・II 型)、色素性乾皮症、結節性硬化症(以下 7 疾患)の患者さん		
④ 対象期間	平成 23 年 8 月以前		
⑤ 実施診療科	皮膚科		
⑥ 研究責任者	氏名	武藤正彦	所属 山口大学大学院医学系研究科皮膚科学分野
⑦ 使用する試料等	血液(採血量：成人20～30mL 小児10mL以下)、皮膚組織、医療機関名、カルテ情報(疾患名、年齢、性別、初診年月、感染情報、家族歴)		
⑧ 研究の意義と目的	「7 疾患」を研究対象疾患として生体試料の収集を行い、厳密な品質管理の下、稀少かつ難治な皮膚疾患の生体試料の永続的管理・運用体制を構築することを目的にしています。稀少かつ難治な皮膚疾患の生体試料の保管の意義は、単に遺伝子試料の保管だけでは不十分であり、患者さんの臨床情報も保管する事が必要です。その目的を達成するためには疾患に精通した皮膚科医が臨床情報と生体試料を連結可能な形で保管し、運用することが必須となります。		
⑨ 研究の方法	表 1 の医療機関で保管されている生体試料の一部を医薬基盤研究所・難病研究資源バンクで保管・管理を行います。ご提供いただいた貴重な生体試料と基礎情報を皮膚難病の研究を通して社会に役立てるために、将来の有意義な研究へ使用させていただきます。		
⑩ 倫理審査	倫理審査委員会承認日	年 月 日	
⑪ 結果の公表	研究責任者が研究を終了した2015年頃に投稿論文等として公表をします。また、厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業「稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究」の研究報告書および本研究班のホームページ上でも公表します。		
⑫ 個人情報の保護	生体試料提供時は各施設で匿名化(誰のものかわからなくすること)を行います。		
⑬ 知的財産権	研究グループに帰属します。		
⑭ 利益相反	本研究を実施するに当たり、開示すべき利益相反はありません		
⑮ 問い合わせ先	山口大学大学院医学系研究科皮膚科学分野 准教授 一宮 誠		
	電話	0836-22-2271	FAX 0836-22-2270
	研究班ホームページ	http://www.bsbank.jp/	

表 1：研究機関名および研究責任者氏名

この研究が行われる研究機関と責任者は下記のとおりです。

研究機関名	研究責任者	職名
北海道大学大学院医学研究科皮膚科学分野	清水 宏	教授
筑波大学大学院人間総合科学研究科皮膚病態医学分野	大塚藤男	教授
新潟大学大学院医歯学総合研究科遺伝性皮膚疾患研究室	下村 裕	准教授
東邦大学大森医療センター皮膚科	石河 晃	教授
順天堂大学医学部皮膚科	池田志孝	教授
慶応義塾大学医学部皮膚科	天谷雅行	教授
国立成育医療研究センター皮膚科	新関寛徳	医長
大阪大学大学院医学系研究科皮膚科学	金田眞理	講師
医薬基盤研究所・難病研究資源バンク	亀岡洋祐	主任研究員
兵庫医科大学医学部皮膚科	山西清文	教授
神戸大学大学院医学系研究科皮膚科学	錦織千佳子	教授
岡山大学大学院医歯薬学総合研究科皮膚科学分野	岩月啓氏	教授
山口大学大学院医学系研究科皮膚科学分野 (研究代表者)	武藤正彦	教授
久留米大学医学部皮膚科	橋本 隆	教授
山口大学大学院医学系研究科臨床検査・腫瘍学	日野田裕治	教授
医薬基盤研究所総務部総務課	岡村真一	課長

但し、この他に共同研究を行う研究機関や研究責任者が追加される可能性があります。

Q&A

Q1: 研究計画書 10 ページに記載されている既存試料の場合の取扱で、当該研究者個人が不利益を被ることはありませんか？

A: 患者さんと連絡がつく場合には、もちろん、規定のインフォームド・コンセントの手続をされますと生体試料の利用が可能となります。（「新たに試料を採取場合、研究計画書 P10）と同等になります。

一方、患者さんが既に死亡されている等でご本人と連絡がとれない場合の対応が問題となります。この場合、班会議の席上でご説明しましたように、本研究班のホームページ上に公知することで、患者さんご本人からの同意は得られたもの（すなわち、提供することができる）と判断させていただきます。生体試料を現に保有されている研究者ご本人が生体試料として提供することに同意されない場合には、当該試料を利用することはできないこととなります。

いずれの場合でも生体試料を保有される研究者ご本人に提供意思がおありの場合に、初めてバンクへの提供が可能なものとなります。研究者ご自身の提供意思は、所属施設での倫理審査申請というかたちで、事実上ご表明いただきます。倫理審査で承認されますと、当該研究班共同研究者とみなされ、提供された試料の使用法などについての検討委員会を通じて知的財産権などに関する発言権がバンク提供後も継続されます。生体試料を提供いただいた研究者の権利保護の範囲は、次の Q2 の回答の範囲となります。

Q2: 生体試料保有研究者の権利は保護されますか？

A: それぞれの所属研究機関により、生体試料から産み出される知的財産権の取扱については、かなり異なることが予想されます。したがって、知的財産権の配分比率（研究者：研究機関＝10：0→0：10）については、それぞれの所属研究機関内での交渉になると思います。本研究班として研究者個人を擁護できる範囲としては、①研究成果を論文発表にする際には、共著者として参加することができる、②研究班内で他の研究者により収集された生体試料を無償で利用することができる、以上のことを契約書に記載することでの擁護を考えています。

Q3: 秘密保持契約書（覚書）および研究成果有体物提供に関する契約書と研究計画書との関係はどうなっていますか？

A: 研究計画書は生体試料収集のための計画全体を示した書類であり、最終的に当該班

班員が各々の機関で倫理審査をうける際に使用する必須書類です。一方、秘密保持契約書（覚書）は、研究者と当該班において、および研究成果有体物提供に関する契約書は、生体試料利用者と当該班において取り交される書類です。両者とも生体試料のバンク寄託を円滑に運用する目的であると同時に、研究者の知的財産権を擁護するための書類であります。書類が多くなり複雑ではありますが、実際にバンク提供の際に使用するのは前者のみです。（新たに試料を採取した場合には、試料提供者の同意書が追加）。

Q4: 血清のように増殖・増幅のできない試料の寄付は可能でしょうか？また、どのように管理維持されるのでしょうか？

A: 血清も生体試料に含まれると理解しておりますが、細胞や DNA と異なり、1 回試料の提供をうければ、増殖させることが可能な細胞、whole genome amplificationなどで増幅できる DNA は自分の研究機関で管理維持できます。しかし、血清は使用するたびに減っていきますので、再度利用申し込みがありえます。一人の研究者が繰り返し利用を希望する際の取り決めなどをする必要があると考えます。少なくとも提供側の希望が反映されるべきです。したがって、血清のバンク寄託は当面（運用上）凍結しておきたいと思えます。

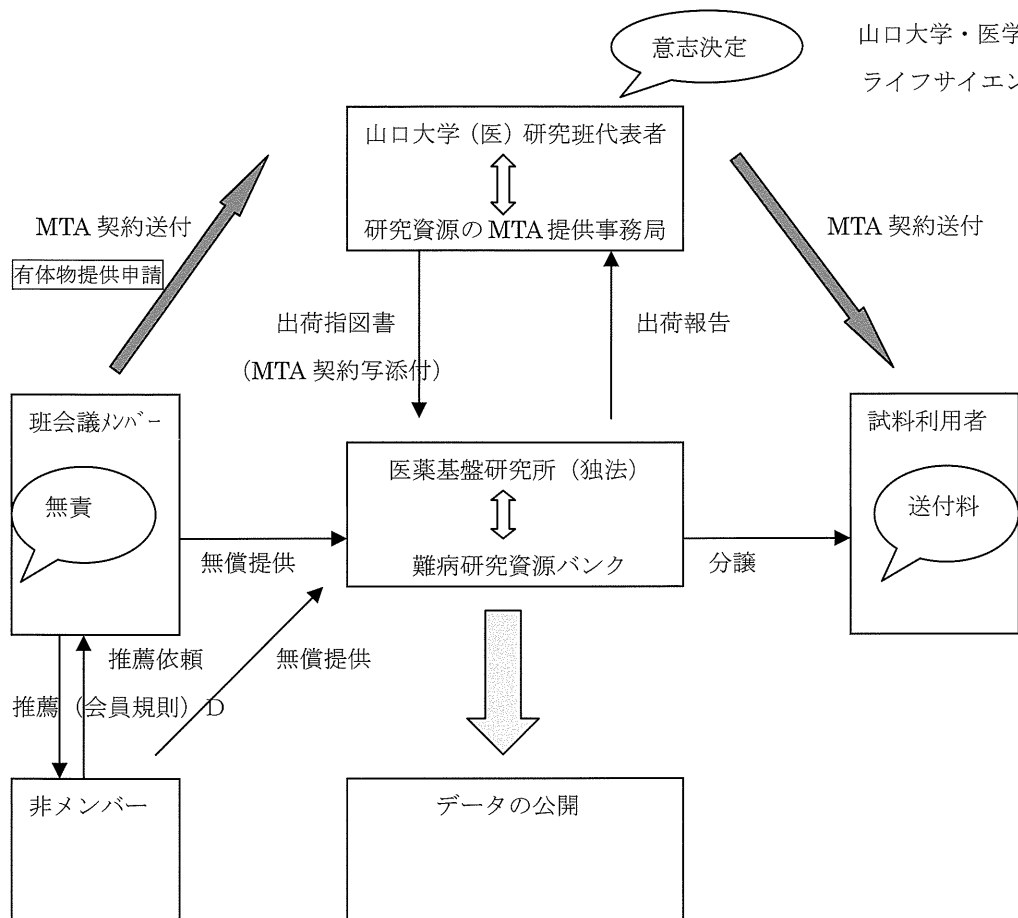
Q5: 生体試料はどのような形で送ればよいのでしょうか？

A: DNA 遺伝子の形でチューブに入れて送付していただけるのが理想的ですが、時間がなく、DNA 遺伝子の抽出が困難な場合には事務局（山口大学）でその抽出作業を行うこともできます。その折には、試料の登録番号（① 施設登録番号、② 施設提出番号、③ 提出機関独自の患者番号）を併せて事務局にお知らせ下さい。なお、細胞の不死化を希望される場合には、実際に不死化細胞株を作製いただく難病バンクとの調整が必要になりますので、採血前にあらかじめ事務局（山口大学）にご相談下さい。

難病・疾患研究資源のMTA提供に関する総合システム図

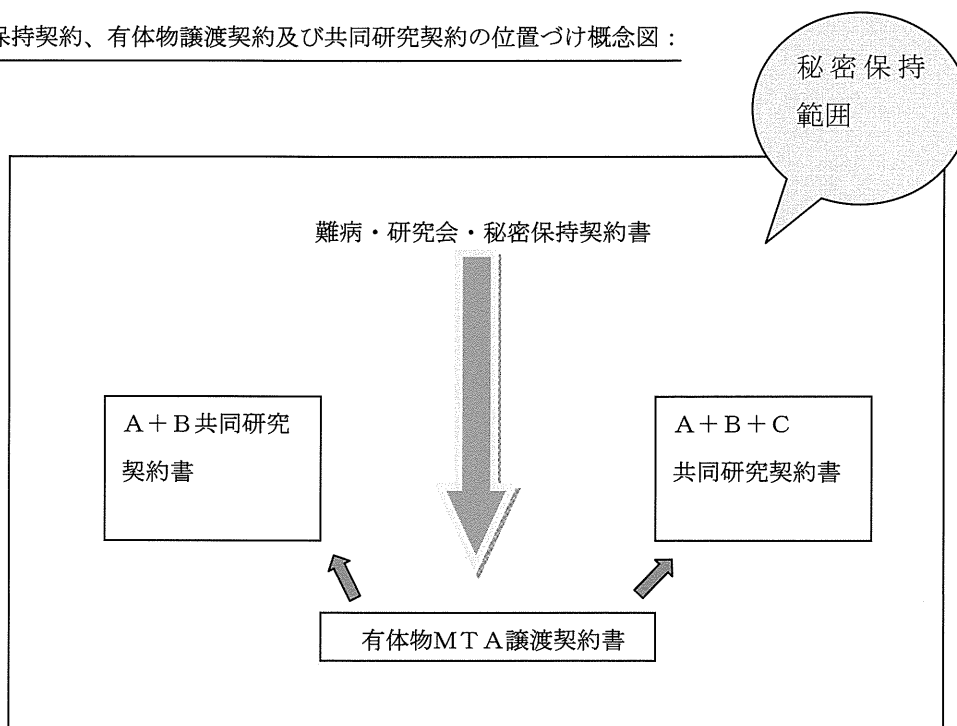
記) H23年12月1日

山口大学・医学部
ライフサイエンス支援室

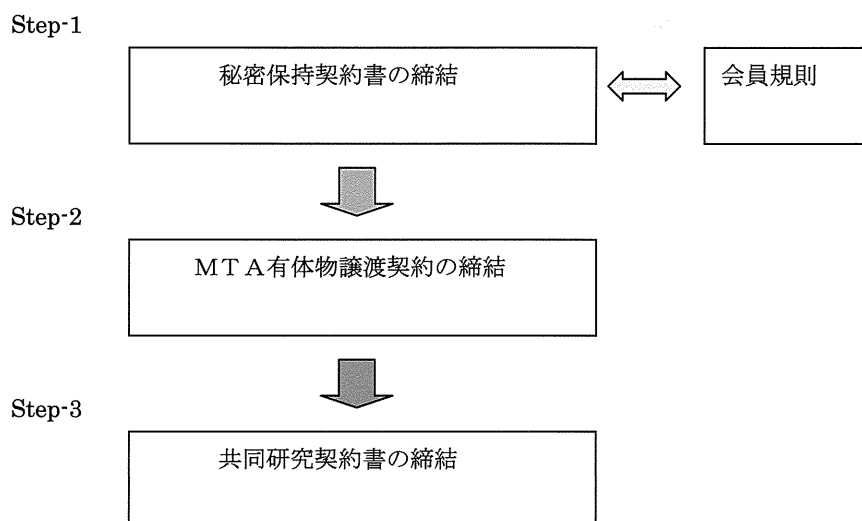



- | | |
|--------------------|---|
| 1. 山口大学・医学部・研究班代表者 | 研究資源の MTA 提供事務局を学内に設置し、MTA 契約書により提供者の知的財産権を保護する。
①研究資源（提供試料）の所有権と知的財産権について：
i) 難病疾患研究資源の促進に関する覚書（A）
ii) 秘密保護に関する覚書（B）と
iii) 有体物譲渡契約書（C）との三つの契約書で保護する。 |
| 2. 難病研究資源バンク | : 従来通り難病資源バンクは知財に係わらない。 |
| 3. 試料提供者 | : 試料提供者は、一旦難病研究資源バンクに試料提供後一定期間無償で試料を分譲してもらえる。
但し、試料の送料は分譲受領者側が負担する。 |
| 4. 研究成果の公表 | : ①提供者の文献を引用する事。
②若しくは共同研究者とすること。 |


5. 知財と秘密保持契約、有体物譲渡契約及び共同研究契約の位置づけ概念図：



6. 共同研究・知財に関する各契約書の枠組み（フロー）：



難病・疾患研究資源（生体試料）MTA 契約出荷指図書		
・ 山口大学（医）研究班代表者：教授 武藤正彦 印		
<ul style="list-style-type: none"> ・ 医薬基盤研究所（独法） ・ 難病研究資源バンク ・ 難病資源研究室：亀岡洋佑 様 		<ul style="list-style-type: none"> ・ ○○○○大学大学院医学研究科 生体試料等利用者： ・ 皮膚疾患研究室△△教授 様宛
<ul style="list-style-type: none"> ・ 送付研究資源（生体試料） 	1、品名	
	2、数量	
	3、本数	
	4、包装形態	
	5、特記事項	
<ul style="list-style-type: none"> ・ 希望納期 	1、第一希望 2、第二希望	平成○○年○○月○○日AM時必着
<ul style="list-style-type: none"> ・ 添付資料及び添付書類 	1、◆MTA 譲渡契約書（写）A4版X○枚 添付	
<ul style="list-style-type: none"> ・ 生体試料出荷指図依頼日 	平成○○年○○月○○日	
<ul style="list-style-type: none"> ・ その他、注意事項 	・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・	

難病研究資源（生体試料）出荷報告書		
・ 医薬基盤研究所（独法）難病資源バンク：責任者 亀岡洋佑 印		
<ul style="list-style-type: none"> ・ 医薬基盤研究所（独法） ・ 難病研究資源バンク ・ 難病資源研究室：亀岡洋佑 		<ul style="list-style-type: none"> ・ 山口大学・大学院医学研究科 ・ 生体試料収集研究班代表 ・ 教授 武藤 正彦 様
右の通り下記の試料利用者に 生体試料配送しました。	1、品名 2、数量本数	
<ul style="list-style-type: none"> ・ ○○大学大学院医学研究科 ・ 皮膚疾患研究室 ・ △△教授 様宛 	3、配送日	平成○○年○○月○○日
	4、到着日時	平成○○年○○月○○日AM時受取
	5、特記事項	冷凍車にて搬送
<ul style="list-style-type: none"> ・ 添付資料及び添付書類 	1、◆MTA 譲渡契約書（写） 参照	
<ul style="list-style-type: none"> ・ その他、注意事項 		