

## 研究協力のお願いと同意書

### 患者さんとご家族への説明書

本研究は研究課題名を「精神運動発達障害を伴う前頭縫合早期癒合症に対する減圧的頭蓋形成術の効果・安全性に関する研究」といたします。これは厚生労働省が支援する特定疾患対策研究事業で実施する研究の課題のひとつです。

#### 1. この研究はどうして必要なのでしょうか？

日本における小児脳神経外科の医療は、今世紀に至って、その医療連携、総合チーム医療等の充実から確実に進歩してきております。それでも、まだまだ頭蓋骨縫合早期癒合症の医学的見地には不明のところも多く、今後の課題も山積みしています。平成 24 年度よりスタートしました厚生労働省科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業による前頭縫合早期癒合症の研究プロジェクトは、これらの未解決の諸問題に取り組むところにおかれています。その中で、従来、軽度の前頭縫合早期癒合症は整容的な面から手術の対象になりませんでした。が発達遅滞を伴う場合は手術により改善するとの報告が出て来ています。しかし、これらの報告は親の主観的評価に基づくもので、手術の有効性を確認するには、客観的指標に基づく評価が必要であります。その観点から、本研究班は多施設共同調査による本課題の分析を計画いたしました。

#### 2. 前頭縫合早期癒合症（三角頭蓋）とはどんな病気？

頭蓋骨縫合が先天性に骨性癒合した状態を頭蓋骨縫合早期癒合症といいます。頭蓋骨縫合早期癒合症の病因ははっきりとわかっておりません。そして、頭蓋骨縫合早期癒合症では、主として胎児期（胎生 8 週以降）に生ずる頭蓋骨の発生段階での異常が、特にある種の早期癒合症を発生させるという概念（奇形発生の時期特異性）は定まっていません。胎児期での異常が必ずしも本奇形の要因であると学説は確立されたものではありません。

前頭縫合早期癒合症は、この頭蓋骨縫合早期癒合症のひとつで、前頭縫合の早期癒合により生じます。発生頻度は、報告によりかなりのばらつきがありますが、10 万人に対し、5～100 人の範囲とされています。形態的に三角頭蓋をきたし、男：女＝9：4 で男児に多い疾患です。単一縫合の早期癒合症の中で、頭蓋内圧亢進の病態を呈する率は最も高いとする報告があります。三角頭蓋の顔貌は、突出した前頭縫合の骨稜、眼窩上縁の形成不全と眼窩間距離の短縮など、眼窩外側の形成不全、前頭骨の両側外側面の平坦化が特徴的です。頭部レントゲンでは、前頭縫合の全域もしくは一部の癒合、眼窩間距離の短縮と両眼窩縁の内側上方挙上、前頭骨円蓋部の平坦化がみられます。頭部 CT 所見としても、眼窩外側の形成不全が特徴的にみられます。治療は病態と年齢に応じて極めて多彩な手術術式がそれぞれに適応となります。外科的治療のゴールは、整容上の問題解決と、十分な減圧効果を得ることの 2 点にあり、後者により神経症状の改善をも期待するものです。平成 20 年から平成 22 年において三角頭蓋の軽度発達遅滞に関する自然歴及び手術適応を明らかにする目的で、厚生労働省の研究班により、前頭縫合早期癒合症（三角頭蓋）の自然歴と手術適応に関する前方視的多施設共同調査が実施されました。その結果、三角頭蓋における発達遅滞の自然歴は、①生下時には発達遅滞を認めないが 1 歳過ぎから 2 歳半までの間に多くの症例で症状が急峻に悪化する。②2.5～6 歳で症状は増悪のピークを迎え、その後に緩やかな改善傾向を示す。手術症例の改善度を、自然歴と比較すると、術後半年後と 1 年後では統計学的有意に手術施行例において発達遅滞の改善を認めているとの結果が報告されております。しかし、これらの発達の評価は主に親の主観的な評価に基づくもので、客観的指標に基づくものではありません。

### 3. 患者さんご家族の治療方針に関する意思表示と研究の方法

前頭縫合早期癒合症（三角頭蓋）の診断が頭部レントゲンまたは頭部 CT で決定された後、その治療選択（外科的治療または経過観察）として、ご家族の最終意志決定に従います。

治療指針の決定に際しては、本研究の説明同意承諾書を用いて患者家族に説明を行います。

外科的治療は、保健適応の範囲内での手術手技で頭蓋骨縫合早期癒合症の手術を行います。

研究に参加される患者さんは登録時、手術前と術後3ヶ月と6ヶ月に専門の臨床心理士による発達検査を受けて頂きます。同時にご家族へのインタビューをさせて頂きます。患者さんの検査とご家族のインタビューを合わせた所要時間は、約1時間半かかります。

### 4. 研究参加予定期間

この研究は平成24年秋から開始し、中間的には平成26年一杯で最終解析とします。勿論その後の経過観察も重要ですので、上記研究班が続く場合は継続に関してまた改めてお願いしたいと考えています。

### 5. 対象となる患者さんと参加登録予定数

本研究の対象となる患者さんは1) 前額部から前頭部正中に骨隆起が触知される。2) 頭部レントゲンまたは頭部 CT にて前頭縫合早期癒合が確認できる。3) 年齢は生後2歳から4歳。4) 精神運動発達遅れの遅れがある。5) 頭囲は正常範囲内にある。6) 頭部 MRI にて前頭葉の狭小化以外に脳の形態学的異常が認められない。以上の全項目を満たしていることが条件になります。

手術を実際にお受けになられます患者さんを20名予定しています。

### 6. 予期される臨床上的利益および危険性または不便

小児脳外科医が一定の基準の下に診断し、手術を決定し実行します。この研究結果が明らかになった暁には、我が国の臨床症状を持つ軽度三角頭蓋に、一定の治療方針が示されることとなります。本研究では現在日常的に実施されている診断と手術手技を用い、新たな企み・新規のまして未知の治療をするものではありませんが、この手術による危険性はゼロではありません。

定期的な診察の他に臨床心理士による術後評価を行います。その分だけ多少ご不便をお掛けするかもしれません。

### 7. 他の治療方法および予測される重要な利益および危険性

手術をしない選択があります。しかし、平成20年～22年の厚生労働省の前頭縫合早期癒合前向き多施設共同調査の結果では、前頭縫合早期癒合症の自然歴よりも手術患者さんの発達遅滞の改善が良い事が示されております。手術による合併症は極めてまれですが(いずれも1%未満)、術後脳挫傷、頭蓋内出血、感染とてんかん発作が考えられます。沖縄県立小児医療センターでは現在までに420例にこの手術が行われております。軽度の脳挫傷4例ありましたが、いずれも改善し、外傷性てんかんへ移行した例はありません。術後の髄膜炎などの重篤な感染症はありませんが、皮膚に局限した感染は10例程度ありましたが、すべて抗生剤による保存的治療にて改善しております。

### 8. 本研究に関連する健康被害が発生した場合の補償および治療

本研究で用いる診断と治療はすでに一般の通常の医療として保険医療で認められている範囲のものばかりです。研究班独自で未承認の治療をしようという訳ではありません。従って原則的には本研究は通常一般の診療レベルの医療行為に属します。万一、健康被害が生じた時の対応は各施設毎に一般的に実施される医療事故対応として対処されるものであります。

### 9. 自由意思による参加、同意の随時撤回、また、参加拒否や同意撤回による不利益な取り扱いを受けないこと

本研究の趣旨を理解し、研究協力を頂くことの意義について了解頂ける患者さんが対象になり、文書により同意の得られる方のみが参加し登録させて頂きます。一旦同意頂いた方であっても理由の如何に関わらずいつでもご本人あるいはご家族のご都合により研究からの離脱はできますし、離脱され

たからといってその後の診療等において不利益を被ることは絶対にありません。

#### 10. 参加継続に影響を与える可能性のある情報の速やかな伝達

研究続行中いかなる時点であっても、参加施設内あるいは一般医学情報として本研究の根本に関わる情報（例えば重大な副作用情報、逆にこの手術を不要にする新たな治療法の発見など）が得られた場合には直ちに貴方にお知らせして、本研究の参加継続の是非をご相談いたします。

##### 11. 参加を中止する場合の条件

- (1) 本研究に参加し、術後、重篤な合併症（出血・感染症）などをきたした時とか、あるいは主治医がそう判断する場合。
- (2) あるいは、貴方様から辞退の申し入れがあった場合にも研究を終了します。
- (3) 貴方が仮に転院・転居などにより施術を実施した施設での経過観察並びに治療の継続が不可能となった場合は、その後の経過観察として本研究班に属す転居先近くの施設を紹介するか、無理なら研究を終了します。あるいは、貴方のご希望とその時の状況によっては最寄りの施設を紹介し、研究は終了するも治療の継続ができるよう適切に配慮します。

##### 12. 秘密の保全

本研究は、厚生労働省特定疾患研究「臨床症状を伴う前頭縫合早期癒合症の病因・病態と診断・治療に関する研究」班に属する多施設共同研究であります。本研究は臨床・観察研究であり、遺伝子研究は含まれていません。先に厚生労働省より出されている「臨床研究指針」を遵守し、個人の人権擁護と個人情報の保護には格別に配慮されます。本研究では、(1) 十分の説明と同意を得て参加して頂くこと、(2) 一旦同意が得られこの臨床研究に参加して頂いた患者さんであっても、理由の如何によらず患者さんの自由意思により参加あるいは継続の撤回ができること。そして、そのことによりその後の治療の継続に於いて何ら不利益を被るものではないこと。(3) 研究協力者の個人情報や診療録、あるいは研究資料にて個人名が不特定多数に公開されることはありません。つまり、本研究中の資料でカルテ（診療録）に保存すべきものはカルテに保存されますが、そうでない調査用記入用紙等個人情報が掲載されている資料はそれぞれの施設毎の分担研究者にて研究終了までの間は厳重に保管され、その後適切な方法（シュレッダーにかけるなど）で破棄されます。また、全体の集計に供する（主任研究者所属部署へ郵送される）資料からは氏名などの個人の特定に繋がる情報は切り離されて解析に供されます。従って以後の集計や結果の公表などの段階で貴方の個人名が公表されることは全くありません。

##### 13. 貴方が遵守すべき事項

特別のことはありませんが、何かあれば遠慮なさらずに下記の本研究の担当医にご相談頂きたいと思えます。

##### 14. 貴方の費用負担

今回の研究は新たな技術開発を目的とするものではなく、軽度三角頭蓋を正しく診断して、適切に処置することによって治療効果を判定し、手術の妥当性を確立するものです。従って本研究においては、実際に実施する診断や検査、あるいは頭蓋形成術など一連の診断と治療の流れは全て通常の保険医療として承認されているものであります。ですので、本研究に伴う診療と治療に関わる諸費用は通常の保険診療として実施されます。資料の解析などに必要とされる諸費用は研究班の負担となり貴方に対しての新たな負担は発生しません。

#### 15. 担当医師の氏名・連絡先および医療機関の相談窓口

- (1) 研究を実施する上での様々な日常のご相談は、貴方の担当医師にご相談になって下さい。

担当医師： 下地一彰 順天堂大学脳神経外科

連絡先 順天堂大学脳神経外科

住所 〒113-8421 東京都文京区本郷2-1-1

電話 03-3813-3111（代表）5675（内線）

(2) 重大な事態、あるいは、重大な副作用など研究班全体を通して討議すべき事項は、担当医に伝えると同時に事態によっては直接主任研究医師にご連絡下さい。

- ・主任研究医師：宮嶋雅一；所属 順天堂大学脳神経外科  
連絡先 順天堂大学脳神経外科  
住所 〒113-8421 東京都文京区本郷 2-1-1  
電話 03-3813-3111（代表）3343（内線）

以上でご説明を終わります。

順天堂大学医学部附属順天堂医院 院長 殿

「精神運動発達障害を伴う前頭縫合早期癒合症に対する減圧的頭蓋形成術の効果・安全性に関する研究」

## 研究協力同意書

私は、この臨床研究について、\_\_\_\_\_医師より以下の内容につき文書をもって十分な説明を受けました。

1.  この研究の必要性
2.  前頭縫合早期癒合症（三角頭蓋）とは
3. 患者さんご家族の治療方針に関する意思表示と研究の方法
4.  参加予定期間
5.  参加登録予定患者数
6.  予期される臨床上の利益および危険性または不便
7.  他の治療方法および予測される重要な利益および危険性
8.  本研究に関連する健康被害が発生した場合の補償および治療
9.  自由意思による参加、同意の随時撤回、また、参加拒否や同意撤回による不利益な取り扱いを受けないこと
10.  参加継続に影響を与える可能性のある情報の速やかな伝達
11.  参加を中止する場合の条件
12.  秘密の保全
13.  貴方が遵守すべき事項
14.  貴方の費用負担
15.  担当医師の氏名・連絡先および医療機関の相談窓口  
( 説明を受けた項目をチェック)

私は以上の説明を受けて研究協力に(同意いたします・同意できません)。

但し、研究協力するとしましても、今後手術を受けるかどうかについては、脳外科医から手術に関する具体的なお話をお聞きしてから決定します。(手術同意書は別に各施設ごとに取り揃えること。)

署名

同意日：平成\_\_\_\_年\_\_\_\_月\_\_\_\_日

参加同意者ご本人の署名：\_\_\_\_\_

代諾者署名（本人との関係：\_\_\_\_\_）：\_\_\_\_\_

説明日：平成\_\_\_\_年\_\_\_\_月\_\_\_\_日

担当(説明)医師の署名：\_\_\_\_\_

順天堂大学医学部附属順天堂医院 院長 殿

「精神運動発達障害を伴う前頭縫合早期癒合症に対する減圧的頭蓋形成術の効果・安全性に関する研究」

## 研究協力同意書

私は、この臨床研究について、\_\_\_\_\_医師より以下の内容につき文書をもって十分な説明を受けました。

1. この研究の必要性
2. 前頭縫合早期癒合症（三角頭蓋）とは
3. 患者さんご家族の治療方針に関する意思表示と研究の方法
4. 参加予定期間
5. 参加登録予定患者数
6. 予期される臨床上の利益および危険性または不便
7. 他の治療方法および予測される重要な利益および危険性
8. 本研究に関連する健康被害が発生した場合の補償および治療
9. 自由意思による参加、同意の随時撤回、また、参加拒否や同意撤回による不利益な取り扱いを受けないこと
10. 参加継続に影響を与える可能性のある情報の速やかな伝達
11. 参加を中止する場合の条件
12. 秘密の保全
13. 貴方が遵守すべき事項
14. 貴方の費用負担
15. 担当医師の氏名・連絡先および医療機関の相談窓口  
(説明を受けた項目をチェック)

私は以上の説明を受けて研究協力を(同意いたします・同意できません)。

但し、研究協力するとしましても、今後手術を受けるかどうかについては、脳外科医から手術に関する具体的なお話をお聞きしてから決定します。(手術同意書は別に各施設ごとに取り揃えること。)

署名

同意日：平成 年 月 日

参加同意者ご本人の署名：\_\_\_\_\_

代諾者署名（本人との関係：\_\_\_\_\_）：\_\_\_\_\_

説明日：平成 年 月 日

担当(説明)医師の署名：\_\_\_\_\_

順天堂大学医学部附属順天堂医院 院長 殿

「精神運動発達障害を伴う前頭縫合早期癒合症に対する減圧的頭蓋形成術の効果・安全性に関する研究」

## 研究協力撤回書

私は、標記臨床研究について、先に研究協力に同意しましたが、私の都合により本日をもって研究協力同意を撤回したいのでご承知願います。

署名

ご本人の署名 : \_\_\_\_\_

代諾者署名（本人との関係 : \_\_\_\_\_） : \_\_\_\_\_

同意撤回年月日 : 平成 年 月 日

上記書面受け取り医師の署名 : \_\_\_\_\_

受け取り年月日 : 平成 年 月 日

順天堂大学医学部附属順天堂医院 院長 殿

「精神運動発達障害を伴う前頭縫合早期癒合症に対する減圧的頭蓋形成術の効果・安全性に関する研究」

## 研究協力撤回書

私は、標記臨床研究について、先に研究協力を同意しましたが、私の都合により本日をもって研究協力同意を撤回したいのでご承知願います。

署名

ご本人の署名 : \_\_\_\_\_

代諾者署名（本人との関係 : \_\_\_\_\_ ) : \_\_\_\_\_

同意撤回年月日 : 平成 年 月 日

上記書面受け取り医師の署名 : \_\_\_\_\_

受け取り年月日 : 平成 年 月 日

## 頭蓋縫合早期癒合症の原因遺伝子の探索

研究責任者：順天堂大学医学部附属順天堂医院・脳神経外科 宮嶋雅一

### 目的

頭蓋縫合早期癒合症は頭蓋縫合が生理的な癒合の時期よりも明らかに早い時期に完成するために生じる頭蓋の変形と、2次的な脳の発育障害及び頭蓋内圧亢進を主体とする疾患である。これまでに一部の症候群性頭蓋縫合早期癒合症では FGFR2 などの責任遺伝子が同定されているが、多くの非症候群性頭蓋縫合早期癒合症の責任遺伝子は同定されていない。我々は家族性及び孤発性の頭蓋縫合早期癒合症ならびにご両親の検体を加え、DNA 解析をおこなうことで、非症候群性頭蓋縫合早期癒合症の責任遺伝子を同定することが本研究の目的である。

Copy Number Variation (CNV) array tip で CNV 解析を行い、疾患群で遺伝子発現がなく、common variation がない遺伝子を抽出し、さらにその発現の有無を real time PCR で発現を検討する。

同時に次世代シーケンサーによる Exome 解析を理化学研究所で行う。

### 対象

臨床症状および画像診断より、頭蓋縫合早期癒合症が疑われる患者ならびにご両親。

CNV array 対照：HapMap データベース

CNV validation 対照：正常ボランティア（研究責任者、分担者）

目標症例数：30 例（家族例 10 例、孤発例 20 例）

対照数：50 例

研究期間：2013 年 月（予定）～2016 年 3 月

### 方法

1. インフォームドコンセント（同意書参照）
  - ① 頭部画像検査で頭蓋縫合早期癒合症が疑われる患者から、採血を行い、DNA と RNA を抽出、ご両親からは唾液を採取する。遺伝子変異の解析を行う旨を説明し、同意を得る。
  - ② 上記には、疾病の遺伝を予測し患者利益を目的とする内容と、その結果の研究および教育的利用の内容が含まれる旨、患者プライバシーの保護は厳守され、学術的な学会・論文への発表の際は、年齢・性別以外の個人情報に含まれない旨を説明する。
  - ③ 正常ボランティアにたいしても同様に説明し、同形式の同意文書を得る。
2. 検体採取

外来等において、専用採血管(PAXgene<sup>®</sup>)に8ml程度の採血を行う。唾液は専用の採取キットを用いる。順天堂大学10号館4階研究室において、血液検体からDNAとRNAを抽出する。

3. Copy number variation 探索

抽出された検体(血液)を使用して、Cytoscan<sup>™</sup> HD Array (Affymetrix 社)による copy number variation (CNV) 検索を行う。得られた variant データのなかから、common variation として知られているものを除き、頭蓋縫合早期癒合症に特有な variation(ならびに同部に位置する遺伝子)を探索する

4. Real time PCR による copy number 発現量の検討

Taqman<sup>®</sup> Copy Number Assays (Applied Biosystems 社) のプロトコールに従い、3項でピックアップした遺伝子の発現量を各検体で計測する。RNA レベルでも real time PCR による検討を行う。

5. 同時に Exome 解析を行う。(理化学研究所との共同研究)。

参考文献

Shimizu A, Komuro Y, Miyajima M, et al. Familial nonsyndromic craniosynostosis with specific deformity of the cranium. J Neurosurg Pediatr 10(6): 560-564, 2012

依頼科：脳神経外科

oo 病棟 ooo 号室

ID No. : 0000000000

氏名 : 00000000

## 研究参加のための説明書

臨床研究課題名： 頭蓋縫合早期癒合症の原因遺伝子の探索

### 1. 臨床研究について

#### 遺伝子とは

「遺伝」という言葉は、「親の体質が子に伝わること」を言います。ここでいう「体質」の中には、顔かたち、体つきのほか、性格や病気にかかりやすいことなども含まれます。ある人の体の状態は、遺伝とともに、生まれ育った環境によって決まりますが、遺伝は基本的な部分で人の体や性格の形成に重要な役割を果たしています。

「遺伝」という言葉に「子」という字が付き「遺伝子」となりますと、「遺伝を決定する小単位」という科学的な言葉になります。人間の場合、10万個以上の遺伝子が働いていますが、その本体は「DNA」という物質です。「DNA」は、A、T、G、Cという四つの印（塩基）の連続した鎖です。印は、一つの細胞の中で約30億個あり、その印がいくつかつながって遺伝子を司っています。このつながりが遺伝子です。一つの細胞の中には10万個以上の遺伝子が散らばって存在しています。この遺伝情報を総称して「ゲノム」という言葉で表現することもあります。人間の体は、60兆個の細胞から成り立っていますが、細胞の一つ一つにすべての遺伝子が含まれています。

遺伝子には二つの重要な働きがあります。一つは、遺伝子が精密な「人体の設計図」であるという点です。受精した一つの細胞は、分裂を繰り返してふえ、一個一個の細胞が、「これは目の細胞」、「これは腸の細胞」と決まりながら、最終的には60兆個まで増えて人体を形作りますが、その設計図はすべて遺伝子に含まれています。第2の重要な役割は「種の保存」です。両親から子供が生まれるのもやはり遺伝子の働きです。人類の先祖ができてから現在まで「人間」という種が保存されてきたのは、遺伝子の働きによっています。

#### 遺伝子と病気

ほとんどすべての病気は、その人の生まれながらの体質（遺伝素因）と病原・生活習慣などの影響（環境因子）の両者が合わさって起こります。遺伝素因と環境因子のいずれか一方が病気の発症に強く影響しているものもあれば、がんや動脈硬化などのように両者が複雑に絡み合っ生じるものもあります。遺伝素因は遺伝子の違いに基づくものですが、遺伝子の違いがあればいつも病気になるわけではなく、環境因子との組み合わせが重要であるのは先に述べたとおりです。この研究は、頭蓋縫合早期癒合症という病気に関係があると考えられる遺伝子について、その作りや働きを調べ、病気に遺伝子が

どう関係しているかを調べることを目的としています。その結果、頭蓋早期癒合症の病態や治療法について根本的な発見がなされる可能性があります。この目的のために、あなたの血液、唾液を、診療記録とともに研究に利用させていただきたいのです。血液、唾液の採取は大きな危険を伴いません。具体的には、まず、あなたにこの研究への協力をお願いするため、研究の内容を含め、あなたが同意するための手続きについて説明を行います。あなたがこの説明をよく理解でき、あなたが研究に協力して血液や DNA を提供することに同意しても良いと考える場合には、「研究参加の同意書」に署名することにより同意の表明をお願いいたします。

## 2. 研究の目的

非症候群性頭蓋縫合早期癒合症には明らかな責任遺伝子は解明されていません。本研究は、頭蓋縫合早期癒合症の遺伝子発現様式を解析することによって、より詳細な病因・病態の解明を行うことを目的としています。

## 3. 研究の方法

血液もしくは唾液より、DNA を回収します。血液の場合は通常の方法で約 5-10ml 採血します。採血にともなう身体の危険性はほとんどありません。唾液の場合は専用のキットで回収します。調べる対象となる遺伝子は、現在明らかではありません。そこで、関係する可能性のある遺伝子など数多くの遺伝子を全ゲノム解析などにより調べることになります。場合によっては、ご家族に今までにかかった病気についての詳しい説明や遺伝子研究への協力をお願いすることもあります。

### 研究への参加者基準

当院外来を受診される患者様のうち、主に画像検査でのこの疾患の可能性を有する患者様とその御家族に、参加のお願いをしています。

## 4. 副作用や健康被害の可能性

採血された検体の解析のみであるため、あなたに副作用や健康被害の可能性はありません。

## 5. この研究を行わない場合の他の方法・同意撤回

この研究への協力の同意はあなたの自由意志で決めてください。強制いたしません。また、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。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、いつでも同意を取り消すことができ、その場合は採取した血液や遺伝子を調べた結果などは廃棄され、診療記録などもそれ以降は研究目的に用いられることはありません。ただし、同意を取り消したときすでに研究結果が論文などで公表されていた場合などのように、血液や遺伝子を調べた結果などを廃棄することができない場合があります。

## 6. 情報開示・研究遂行

あなた御自身もしくは後見人方より要請のあった場合、結果を御報告します。

## 7. 臨床情報の利用

本研究に参加して頂いた場合、症状や経過および各種検査結果を参照させて頂くために、

研究者が研究もしくは研究終了後に、診療記録を調査する場合があります。

8. 患者様にもたらされる利益、不利益及び遺伝カウンセリングの体制

本遺伝子解析研究の結果が患者様に直接に有益な情報をもたらす可能性はあまり高くないかもしれませんが、まれに、遺伝子の分析研究の結果、病気との直接的な関係が見つかることがあります。この時は、患者様あるいは御家族や血縁者がその結果を知ることが有益であると判断される場合に限り、診療を担当する医師から患者様あるいは御家族や血縁者に、その結果の説明につき照会されることがあります。研究の成果は今後の医学の発展に寄与します。その結果、将来、患者様自身を含め、同じ病気に苦しむ方々の診断や予防、治療などがより効果的に行われるようになる可能性があります。本研究では、遺伝子の研究結果が患者様に提供していただいた試料によるものであることが特定されないように種々の歯止めを設けています。患者様の遺伝子の研究を行うことが、現時点では予測できないような不利益につながる可能性は完全に否定はできませんが、そのようなことがないよう最大限の注意を払います。あなたが、病気のことや遺伝子解析研究に関して不安に思うことがあったり、相談したいことがある場合には、主治医あるいは医療福祉相談室職員にその旨申し出てください。

9. プライバシーの保護

遺伝子の研究結果は、様々な問題を引き起こす可能性があるため、他の人に漏れないように、取扱いを慎重に行う必要があります。あなたの血液などの試料や診療情報は、分析する前に診療録や試料の整理簿から、住所、氏名、生年月日などを削り、代わりに新しく符号をつけます。患者様とこの符号を結びつける対応表は、順天堂大学10号館4階脳神経外科研究室において厳重に保管します。このようにすることによって、患者様の遺伝子の分析結果は、分析を行う研究者にもどの患者様のものであるか分からなくなります。ただし、遺伝子解析の結果について患者様に説明する場合など、必要な場合には、順天堂大学10号館4階脳神経外科研究室においてこの符号を元の氏名などに戻す操作を行い、結果を患者様にお知らせすることが可能になります。

10. この研究の予定参加期間・注意事項

本研究は採血検体を使用しますので、患者様及びご家族に特定の参加期日や注意事項はありません。

研究成果の公表

あなたの協力によって得られた研究の成果は、提供者本人やその家族の氏名などが明らかにならないようにした上で、学会発表や学術雑誌およびデータベース上で公に発表されることがあります。

研究から生じる知的財産権の帰属

遺伝子解析研究の結果として特許権など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および研究遂行者などに属し、あなたには属しません。また、その特許権などをもととして経済的利益が生じる可能性があります。あなたはこれについても権利があるとは言えません。

遺伝子解析研究終了後の試料等の取り扱いの方針

あなたの血液などの試料は、本研究のためにのみ用いさせていただきます。研究終了後には速やかに資料等は破棄いたします。

#### 11. 費用負担

患者様には、保険診療以外の経済的負担が生じることはありません。ここで行われる遺伝子解析研究に必要な費用は、研究に対する公的な助成金から出され、あなたが負担することはありません。

#### 12. 知的財産権と利益相反

本研究の結果は、患者様の診療を行っていく上での重要な判断材料となるほか、結果の蓄積による医学的な貢献を行うことを目的としています。よって検査結果は、必要に応じて研究機関間で共有もしくは個人情報を含まない形で、公開される場合があります。また、本研究施行にあたり、特定の企業または団体からの研究費等の援助は受けておりません。

#### 13. 研究機関および研究責任者

宮嶋雅一、下地一彰 順天堂大学医学部附属順天堂医院

連絡先 〒113-8431

東京都文京区本郷3-1-3 順天堂大学医学部附属順天堂医院 脳神経外科  
電話：03-3813-3111（大代表）

山川和弘 理化学研究所・脳科学総合研究センター・神経遺伝研究チーム

郵便番号351-0198 埼玉県和光市広沢2-1

TEL: (048)467-9703 FAX: (048)467-7095

e-mail: yamakawa@brain.riken.jp

御不明な点のある場合は、主治医もしくは上記の研究担当医師に、御質問または御相談ください。

依頼科：脳神経外科

oo 病棟 000 号室

ID No. : 0000000000

氏名 : 00000000

## 研究参加のための同意書

順天堂大学医学部附属順天堂医院 院長 殿

### 【患者様の署名欄】

私はこの研究に参加するにあたり、十分な説明を受け、同意説明文書を受け取り、内容等を十分理解いたしましたので、本研究に参加することに同意します。

同意日：平成 年 月 日

患者・氏名： \_\_\_\_\_

患者・住所： \_\_\_\_\_

後見人・氏名： \_\_\_\_\_ 患者様との続柄： \_\_\_\_\_

後見人・住所： \_\_\_\_\_

### 【医師の署名欄】

私は、上記患者さんに、この臨床研究について十分に説明いたしました。

説明日：平成 年 月 日

所属： \_\_\_\_\_ 脳神経外科 \_\_\_\_\_

氏名： \_\_\_\_\_

