

「先天性乏毛症の原因遺伝子の検索」研究に関する説明文書

1. 遺伝子の分析を行うことについて

<遺伝子とは>

「遺伝」とは、「親の体質が子に伝わること」です。「体質」には、顔かたち、体つきのほか、病気に罹りやすいことなどが含まれます。人の体の状態は、遺伝だけでなく、生まれ育った環境によっても決まりますが、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。ほとんど全ての生物では、遺伝子の本体は「DNA」という物質に含まれています。「DNA」は、A, T, G, C という4種類の「塩基」と呼ばれるものが連続した鎖です。

一つの細胞の中には数万種類の遺伝子が散らばって存在しています。全ての遺伝情報を総称して「ゲノム」といいます。人体は、約60万兆個の細胞から成り立っていて、細胞の一つ一つに全ての遺伝子が含まれています。

遺伝子のは2つの重要な働きがあります。一つ目は、遺伝子は精密な「体の設計図」だということです。受精した一つの細胞は分裂を繰り返し、一個一個の細胞が、「これは眼の細胞」、「これは腸の細胞」と決まりながら、最終的には約60万兆個まで増えて人体を作ります。二つ目は「種の保存」です。先祖から現在まで「人間」という種が保存されてきたのも遺伝子の働きによります。

<遺伝子と病気>

上記のような役割を持つ遺伝子の構造は、人それぞれでわずかな違いがあり、その違いによっては様々な病気の原因になることがあります。ある遺伝子が生まれつき病気を起こしやすい構造をしていると、その遺伝子が伝わった子孫では、そのために病気になる可能性があります。また、生まれた後に、体の一部の細胞内の遺伝子に変化して特別な構造を持つようになると、その細胞を中心にその人限りの病気が発生することもあります。これを体細胞変異といい、ガンがその代表的な病気です。

このように説明すると、遺伝子の変化が必ず病気を引き起こすように思われるかもしれませんが、そのようなことは極めてまれなことだと考えられています。例えば、一人一人の顔や指紋が違うのと同じように、生まれつき遺伝子にも違いがありますが、その大部分は病気とは直接関係ありません。遺伝子構造の変化のうち、ごく一部のみが病気を引き起こすと考えられています。

<遺伝子解析について>

遺伝子解析とは、血液の細胞や皮膚の組織などの試料を用いて、様々な病気に関係する遺伝子の変化を調べて、病気の診断や予防、治療に結びつけようとする検査です。特に、生まれつき、ある遺伝子に病気の原因となるような異常（変異）がある場合には、遺伝子解析が役に立ちます。解析によって患者さんに遺伝子変異が見つかった場合、症状のない御家族の方も同様の変異を保有している可能性があります。その場合、将来お子さんができたときに病気を発症する確率などを予測することができます。もし御同意が得られるようであれば、患者さんの御家族の方についても遺伝子解析を行いたいと考えています。主旨にご賛同いただき是非ともご協力いただきたく御願いたします。

2. 研究協力の任意性と撤回の自由

遺伝子解析研究に協力するかどうかは任意です。研究協力するかどうかは自由意思で決めてください。検査に関する同意に関しましては、いつでも破棄することができます。その場合、検査に協力ができなくなった旨をお伝えいただければ、検体は破棄させていただき解析には使用いたしません。またそのような意思表示をすることで、患者さんの治療には、なんら不利益をもたらすことはありません。

3. 研究の目的

先天性乏毛症は、生まれつき頭髪が少なく細いことが特徴の病気です。本症は、毛髪奇形の特徴や毛髪以外の症状の有無等によって、100種類以上に分類されています。我が国の患者数は人口1万人につき1人くらいと考えられています。男女差はありません。残念ながら、現在までに有効な治療法は開発されていません。先天性乏毛症の発症には遺伝的な要因が大きく関わっていると考えられています。近年、先天性乏毛症の発症に直接関与している遺伝子が多数報告されました。しかし、日本人における本症の原因遺伝子の情報は非常に乏しいのが現状です。また、原因遺伝子が未知の病気も複数残されています。病気の原因を明らかにできれば、将来的に有効な治療法の開発につながっていく可能性があります。私共の研究室では、以上の点から、先天性乏毛症の患者さんの遺伝子解析を行い、病気の原因遺伝子を特定したいと考えています。

4. 研究の方法

この研究では、あなたの血液を採取させていただき研究に用います。具体的には、静脈から2～7mlほど採血し、そこからDNAを抽出して先天性乏毛症の原因遺伝子として知られている遺伝子を調べます。既知の原因遺伝子に変異が同定されなかった場合や、臨床像等から明らかに原因遺伝子が未知と考えられた場合は、エクソーム法という解析を行います。これは、DNA上のエクソンと呼ばれる領域（主に蛋白質の設計図となっている部分）の塩基配列をすべて解析する手法です。

5. 研究計画書等の開示

ご希望があれば、個人情報の保護や遺伝子解析研究の独創性の確保に支障が生じない範囲で、研究計画書の内容を見ることができます。また、遺伝子を調べる方法等に関する資料が必要な場合も用意し、説明いたします。

6. 試料提供者にもたらされる利益、不利益について

髪や皮膚に構造異常を来す遺伝子の中には、正常に働かない場合に他の臓器にも障害を及ぼすものもあります。原因となる遺伝子の変異がわかれば、将来おこるかもしれない合併症を予想し、医学的に対処することが可能になります。また、変異が見つかって、今すぐに有効な治療法があるわけではありませんが、将来的には新たな治療法の開発へとつながっていく可能性もあります。採血に伴う体への危険はほとんどありませんが、採血後に痛みや皮下出血が生じる可能性があります。そのような場合には、担当医が直ちに適切な処置を行います。なお、遺伝子解析を受けても原因遺伝子がわからない可能性があることもご理解ください。

7. 代諾者を必要とする場合の理由

未成年者が遺伝子検査を受ける場合には、原則として親権者からの御同意が必要になります。

8. 個人情報の保護について

患者さんの個人情報を保護することは、刑法で定められた医師の義務です。遺伝情報は、その中でも厳重に管理されます。遺伝子解析の結果は、様々な問題を引き起こす可能性があるため、他人に漏れないように、取り扱いを慎重に行っています。解析を開始する前に、あなたの検体や診療情報からは、住所・氏名などが削られ、代わりに新しく符号が付けられます（匿名化）。あなたとこの符号を結びつける対応表は、検体を採取した病院で、個人情報管理担当医が厳重に保管します（連結可能匿名化）。こうすることによって、あなたの遺伝子解析を行う者には符号しかわからず、誰の検体を解析しているのかわかりません。ただし、結果を本人に説明する場合には、検体を採取した機関において、この符号を元通りに戻します。結果を本人に説明する必要がない場合には、個人名と符号を結びつける対応表を作らないこともあります（連結不可能匿名化）。

9. 試料、遺伝情報を他の機関へ提供する可能性について

患者さんや血縁者から採取させていただいた試料、およびそれらを解析して得られた遺伝情報を、他の機関へ提供する可能性はありません。

10. 解析結果の開示

遺伝子解析の結果についての説明は、あなたが希望される場合にあなたに対してのみ行い、たとえ家族に対しても、あなたの承諾または書面での依頼がなければ結果を告げることはありません。もし、あなたが現在16歳未満の未成年者の場合は、ご両親などと十分に話し合った上で、結果の説明を行うかどうかを決定します。また、結果の説明により、あなた、または第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合は、あなたや御家族に十分な説明を行い、結果の開示を行うかどうかを決定します。なお、エクソーム法の結果、毛髪症状とは関連が全く無いと考えられる変異や、関連性は否定できないが確定的ではない変異などが同定される可能性があります。そのような情報についてはあなたに開示しない方針です。

1 1. 研究結果の公表

御協力によって得られた研究の成果は、個人が誰であるかわからないようにした上で、学会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。

1 2. 研究から生じる知的財産権の帰属先

研究の結果として特許権等の知的財産権が生じる可能性があります。その権利またはそれに基づく経済的利益は、国、共同研究機関及び研究遂行者等に帰属し、あなたには属しません。

1 3. 研究終了後の試料等の取り扱い方針

ご提供いただいた試料は、原則としてこの研究のためだけに用います。研究終了後、試料や診療情報は匿名化されたまま、滅菌後に焼却したり、シュレッダーにより裁断するなど適切な方法を用いて破棄されます。しかしながら、ご提供いただいた試料は、医学研究にとってとても貴重なものですので、もしもあなたの御同意が得られるようならば、所定の検査期間終了後も、DNAの状態を保存させていただきたいと考えております。将来的に、毛髪疾患の発病のメカニズムを解明するための新たな研究に使用させていただく可能性があるためです。その際には、あらかじめ遺伝子倫理委員会に研究計画を申請し、承認を得た後に試料を使用いたします。

1 4. 費用負担に関する事項

遺伝子解析は文部科学省の公的研究費によって行いますので、その費用をあなたが支払う必要はありません。しかし、遺伝子解析の結果により、新たな検査や治療が必要になったとき、または遺伝カウンセリングには、一般診療と同様に個人負担となります。また、研究への協力に対する報酬は支払われません。

1 5. 遺伝カウンセリングの体制

病気のことや遺伝子解析に関して、不安に思ったり、相談したいことがある場合には、遺伝カウンセリングの担当者が相談を受けます。その場合、病気の予防・診断・治療に最善を期すだけ

でなく、患者さん・家族の方の気持ち、考え方、ライフスタイル、社会的背景を尊重し、納得のいくまで様々な事項に関する相談・カウンセリングを行います。それによって、精神的にも最善の結果が得られるようにフォローアップいたします。

16. 研究に関する問い合わせ先

この研究に関して御不明な点等がございましたら、遠慮なく担当者へご相談ください。

担当者：下村 裕（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）

連絡先：〒951-8510 新潟市中央区旭町通 1-757

電話：025-227-2025

FAX：025-227-0393

以上ご説明申し上げました内容につきましてご理解いただきご賛同いただけますときは別紙の同意書の方にご署名、ご捺印を御願いたします。種々の事情でご本人がご署名いただけない場合は代理人の方のご署名に変えさせていただきます。宜しくお願い申し上げます。

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

遺伝子解析研究への協力の同意書

新潟大学医歯学総合病院長 殿

研究課題名： 先天性乏毛症の原因遺伝子の検索

私は、担当の医師から上記の遺伝子解析研究について、説明文書に基づき説明を受け、下記項目について十分理解しました。

< 説明を受けた理解した項目 >（説明を受け、理解した項目の□内に✓を付けて下さい。）

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> 1. 遺伝子の分析を行うこと | <input type="checkbox"/> 9. 試料、遺伝情報を他の機関へ提供する可能性 |
| <input type="checkbox"/> 2. 研究協力の任意性と撤回の自由 | <input type="checkbox"/> 10. 解析結果の開示 |
| <input type="checkbox"/> 3. 研究目的 | <input type="checkbox"/> 11. 研究結果の公表 |
| <input type="checkbox"/> 4. 研究方法 | <input type="checkbox"/> 12. 研究から生じる知的財産権の帰属先 |
| <input type="checkbox"/> 5. 研究計画書等の開示 | <input type="checkbox"/> 13. 研究終了後の試料等の取扱方針 |
| <input type="checkbox"/> 6. 試料提供者にもたらされる利益、不利益 | <input type="checkbox"/> 14. 費用負担に関する事項 |
| <input type="checkbox"/> 7. 代諾者を必要とする場合の理由 | <input type="checkbox"/> 15. 遺伝カウンセリングの体制 |
| <input type="checkbox"/> 8. 個人情報の保護 | <input type="checkbox"/> 16. 問い合わせ、苦情等の連絡先 |

< 遺伝子解析研究についての同意内容 >（同意する方の□に✓を付けて下さい。）

- ①上記の項目を理解した上で、提供する試料等が、本遺伝子解析研究に使用されることに同意いたします。 □ はい □ いいえ
- ②提供する試料等が、本遺伝子解析研究に使用されるとともに本研究終了後も長期間保存され、将来新たに計画される遺伝子解析を含む医学研究に使用されることに同意します。 □ はい □ いいえ：本研究が終了したとき、試料を廃棄して下さい。

以下の項目については説明を受けた場合のみお答え下さい。

- ③株化について
提供された試料から細胞等を分離して株化し、長期間保存して、将来新たに計画・実施される遺伝子解析を含む医学研究に使用されることに同意します。
□ はい □ いいえ
- ④バンク提供について
株化された細胞等をバンク事業に提供し、種々の研究に使用されることに同意します。
□ はい □ いいえ
- ⑤外部機関へ試料提供について
外部機関へ試料を提供する場合には個人情報保護のため匿名化することが原則ですが、もし匿名化せずに提供することになった場合、同意しますか？
□ はい □ いいえ
- ⑥偶然に重要な遺伝情報が見つかった場合、それをお知らせした方がよろしいですか？
□ はい □ いいえ

同意日：平成 年 月 日 提供者氏名： _____

代諾者氏名： _____

(提供者との関係： _____)

上記の方に、遺伝子解析研究について私が説明し同意されたことを確認いたします。

説明日：平成 年 月 日 説明者氏名： _____

所属： _____

遺伝子解析研究への協力の同意書

新潟大学医歯学総合病院長 殿

研究課題名： 先天性乏毛症の原因遺伝子の検索

私は、担当の医師から上記の遺伝子解析研究について、説明文書に基づき説明を受け、下記項目について十分理解しました。

< 説明を受けた理解した項目 > (説明を受け、理解した項目の□内に✓を付けて下さい。)

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> 1. 遺伝子の分析を行うこと | <input type="checkbox"/> 9. 試料、遺伝情報を他の機関へ提供する可能性 |
| <input type="checkbox"/> 2. 研究協力の任意性と撤回の自由 | <input type="checkbox"/> 10. 解析結果の開示 |
| <input type="checkbox"/> 3. 研究目的 | <input type="checkbox"/> 11. 研究結果の公表 |
| <input type="checkbox"/> 4. 研究方法 | <input type="checkbox"/> 12. 研究から生じる知的財産権の帰属先 |
| <input type="checkbox"/> 5. 研究計画書等の開示 | <input type="checkbox"/> 13. 研究終了後の試料等の取扱方針 |
| <input type="checkbox"/> 6. 試料提供者にもたらされる利益、不利益 | <input type="checkbox"/> 14. 費用負担に関する事項 |
| <input type="checkbox"/> 7. 代諾者を必要とする場合の理由 | <input type="checkbox"/> 15. 遺伝カウンセリングの体制 |
| <input type="checkbox"/> 8. 個人情報の保護 | <input type="checkbox"/> 16. 問い合わせ、苦情等の連絡先 |

< 遺伝子解析研究についての同意内容 > (同意する方の□に✓を付けて下さい。)

- ①上記の項目を理解した上で、提供する試料等が、本遺伝子解析研究に使用されることに同意いたします。 □ はい □ いいえ
- ②提供する試料等が、本遺伝子解析研究に使用されるとともに本研究終了後も長期間保存され、将来新たに計画される遺伝子解析を含む医学研究に使用されることに同意します。 □ はい □ いいえ：本研究が終了したとき、試料を廃棄して下さい。

以下の項目については説明を受けた場合のみお答え下さい。

- ③株化について
提供された試料から細胞等を分離して株化し、長期間保存して、将来新たに計画・実施される遺伝子解析を含む医学研究に使用されることに同意します。
□ はい □ いいえ
- ④バンク提供について
株化された細胞等をバンク事業に提供し、種々の研究に使用されることに同意します。
□ はい □ いいえ
- ⑤外部機関へ試料提供について
外部機関へ試料を提供する場合には個人情報保護のため匿名化することが原則ですが、もし匿名化せずに提供することになった場合、同意しますか？
□ はい □ いいえ
- ⑥偶然に重要な遺伝情報が見つかった場合、それをお知らせした方がよろしいですか？
□ はい □ いいえ

同意日：平成 年 月 日 提供者氏名： _____

代諾者氏名： _____

(提供者との関係： _____)

上記の方に、遺伝子解析研究について私が説明し同意されたことを確認いたします。

説明日：平成 年 月 日 説明者氏名： _____

所属： _____

遺伝子解析研究への協力の同意書

新潟大学医歯学総合病院長 殿

研究課題名： 先天性乏毛症の原因遺伝子の検索

私は、担当の医師から上記の遺伝子解析研究について、説明文書に基づき説明を受け、下記項目について十分理解しました。

< 説明を受けた理解した項目 >（説明を受け、理解した項目の□内に✓を付けて下さい。）

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> 1. 遺伝子の分析を行うこと | <input type="checkbox"/> 9. 試料、遺伝情報を他の機関へ提供する可能性 |
| <input type="checkbox"/> 2. 研究協力の任意性と撤回の自由 | <input type="checkbox"/> 10. 解析結果の開示 |
| <input type="checkbox"/> 3. 研究目的 | <input type="checkbox"/> 11. 研究結果の公表 |
| <input type="checkbox"/> 4. 研究方法 | <input type="checkbox"/> 12. 研究から生じる知的財産権の帰属先 |
| <input type="checkbox"/> 5. 研究計画書等の開示 | <input type="checkbox"/> 13. 研究終了後の試料等の取扱方針 |
| <input type="checkbox"/> 6. 試料提供者にもたらされる利益、不利益 | <input type="checkbox"/> 14. 費用負担に関する事項 |
| <input type="checkbox"/> 7. 代諾者を必要とする場合の理由 | <input type="checkbox"/> 15. 遺伝カウンセリングの体制 |
| <input type="checkbox"/> 8. 個人情報の保護 | <input type="checkbox"/> 16. 問い合わせ、苦情等の連絡先 |

< 遺伝子解析研究についての同意内容 >（同意する方の□に✓を付けて下さい。）

①上記の項目を理解した上で、提供する試料等が、本遺伝子解析研究に使用されることに同意いたします。 □ はい □ いいえ

②提供する試料等が、本遺伝子解析研究に使用されるとともに本研究終了後も長期間保存され、将来新たに計画される遺伝子解析を含む医学研究に使用されることに同意します。
□ はい □ いいえ：本研究が終了したとき、試料を廃棄して下さい。

以下の項目については説明を受けた場合のみお答え下さい。

③株化について

提供された試料から細胞等を分離して株化し、長期間保存して、将来新たに計画・実施される遺伝子解析を含む医学研究に使用されることに同意します。

□ はい □ いいえ

④バンク提供について

株化された細胞等をバンク事業に提供し、種々の研究に使用されることに同意します。

□ はい □ いいえ

⑤外部機関へ試料提供について

外部機関へ試料を提供する場合には個人情報保護のため匿名化することが原則ですが、もし匿名化せずに提供することになった場合、同意しますか？

□ はい □ いいえ

⑥偶然に重要な遺伝情報が見つかった場合、それをお知らせした方がよろしいですか？

□ はい □ いいえ

同意日：平成 年 月 日 提供者氏名： _____

代諾者氏名： _____

(提供者との関係： _____)

上記の方に、遺伝子解析研究について私が説明し同意されたことを確認いたします。

説明日：平成 年 月 日 説明者氏名： _____

所属： _____

遺伝子解析研究協力の同意撤回書

新潟大学医歯学総合病院長 殿

私は、研究課題名： 先天性乏毛症の原因遺伝子の検索
において研究協力することに同意し、同意書を提出いたしましたが、その同意を撤回いたしたく、ここに同意撤回書を提出いたします。

同意撤回内容（該当する項目に○をお付け下さい）

1. () 提供試料をこの遺伝子解析研究に使用することへの同意を撤回いたします。
2. () 提供試料を保存し、他の研究に用いることへの同意を撤回いたします。
3. () 提供試料をバンク事業に寄託することへの同意を撤回いたします。
4. () その他 ()

平成 年 月 日 提供者氏名： _____

代諾者氏名： _____

(提供者との関係： _____)

連絡先：住所 〒 _____

TEL () - _____

上記提供者より、同意撤回書を私が受理いたしました。

平成 年 月 日 所属： _____

受理者： _____