

## 研究対象者となる方へ

### 研究「 遺伝性神経疾患の遺伝子解析と病態解明ならびに治療法、 予防法の開発に関する研究 」へのご協力をお願い

#### はじめに

このたび、あなたには、「遺伝性神経疾患の遺伝子解析と病態解明ならびに治療法、予防法の開発に関する研究」（以下、本研究）にご参加いただきたく、お願い申し上げます。この研究は、あなたの血液（または組織）から「DNA」を抽出して解析することを通じ、病気の原因を明らかにすることを目的としています。

「DNA」とは、人間の身体を作る設計図にあたるものです。人間の身体は、約37兆個の細胞からなっていますが、遺伝子は、細胞一個一個の中の「核」という部分に入っています。人間の身体は、この遺伝子の働きに基づいて成長し、維持されています。また遺伝子の働きは病気にも関係しています。これまでに、遺伝子の働きから病気の原因を調べる研究が進められてきましたが、未だ原因を解明できていない病気が数多くあります。近年、技術革新が進んだことで、1つの遺伝子ではなく、ヒト一人が持つ全ての遺伝情報（これを「ゲノム」とよびます）と病気との関わりについて調べることができるようになりました。これによって、これまで原因を調べるのが困難であった疾患についても、究明できる可能性が高まっています。

今回の研究により、あなたの病気と関連する遺伝子を調べ、病気を引き起こす遺伝的原因が明らかになれば、あなたの病気の診断や予後予測、治療の方針などに生かすことができます。たとえ現時点で有効な治療法が存在しない病気であっても、病気の発症メカニズムを明らかにすることによって、将来的な治療法の開発に貢献できるかもしれません。

本説明文書は、鹿児島大学倫理委員会において公正な立場から医学的・倫理的な審査を受け、あなたの人権が適切に保護されることが確認された上で作成されたものです。内容について十分にご理解いただいたうえで、参加されるかどうかは、あなたご自身の自由な意思でお決めください。参加を見送られても、また参加後に撤回されたとしても、診療上の不利益が生じることは一切ありません。

もしわからないことがありましたら、どんなことでも構いませんので、いつでも担当研究者または担当医師に質問してください。なお、ご要望があれば、あなたとあなたのご家族が読まれる場合に限り、この研究の実施計画書をご覧いただけますので担当医にお申し出ください。

# 《本研究に関する説明》

## 1. 研究対象者について

本研究の対象者は、以下の基準に該当し、文書による同意をいただいた方とします。

### (1) 文書による同意が得られた方

研究の目的・方法等について十分な説明を受けた上で、参加に文書で同意していただいた方を対象とします。

### (2) 遺伝性神経疾患が疑われる患者さまおよびそのご家族

鹿児島大学病院をはじめ、共同研究機関・研究協力機関において診療を受けている方のうち、臨床的に遺伝性神経疾患が疑われる患者さまおよびその家族・血縁者の方を対象とします。

未成年の方や、認知症などによりご自身で判断・同意が困難な方も、代諾者の同意を得た上で本研究の対象となります。

### (3) 一般集団の協力者（健常者）

主に比較対照群（コントロール群）としての解析を目的とし、本研究の意義・目的をご理解いただいた上で、文書による同意を得た一般の協力者の方も対象に含まれます。

### (4) 過去に収集された検体を有する方（含む故人）

本研究では、鹿児島大学において過去に実施された研究（研究課題名：「遺伝性神経疾患の遺伝子解析と病態解明ならびに治療法、予防法の開発に関する研究」、研究期間：2000年12月28日～）において収集された検体も、引き続き研究対象といたします。

このうち、すでにお亡くなりになった方の検体も、倫理指針に基づく適切な手続きのもとで研究に使用される場合があります。

なお、これらの検体の利用に際しては、鹿児島大学脳神経内科のホームページ等で研究の概要と利用内容を公開し、研究対象者または代理人から利用拒否の申し出があった場合には、当該検体・情報は研究対象から除外いたします

## 2. 病気（または対象とする疾患）について

### 《病気と遺伝子》

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）と病原体、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て生じるものもあります。遺伝素因は遺伝子の変異に基づくものですが、遺伝子の変異があればいつも病気になるわけではなく、環境因子との組合せが重要であることが分かっています。

## 《遺伝性の病気》

遺伝性疾患とは、遺伝子の変異による病気を言います。これには、親が遺伝子の変異を持っていて、その変異が子に伝わる（いわゆる遺伝する）場合と、親の遺伝子には全く変異がないにも関わらず、精子や卵子の遺伝子に突然変異が生じて病気になる場合があります。遺伝子に変異があっても必ずしも病気になるわけではありません。人間には染色体が一对（父親から1本、母親から1本）あり、1本の染色体の遺伝子に変異が起きても形の違いが起きていないもう一方の遺伝子が機能を補って病気になるのを防いでいます。また、遺伝子の変異が身体機能の異常につながらないこともあります。

### 3. 研究の背景・目的・意義について

近年、遺伝性神経疾患の原因となる遺伝子が次々に明らかになり、それに伴って遺伝子診断が可能な症例が増えてきています。これにより、各疾患の臨床像や遺伝学的な多様性も明らかになってきました。

現在では、いくつかの遺伝性神経疾患に対して遺伝子治療が開発され、すでに保険診療として承認され、実際の医療現場でも使われ始めています。こうした新たな治療法を適切に導入するには、疾患の原因となる遺伝子の異常を正確に診断することが不可欠です。

一方で、いまだ原因となる遺伝子が分かっていない患者さんやご家族も多くいらっしゃいます。そのため、こうした未解明の遺伝性神経疾患に対しても、今後の治療や診断に結びつけるためには、新しい原因遺伝子の解明が強く求められています。

本研究では、病気を引き起こす可能性のある遺伝的な原因や、病気にかかりやすい体質（遺伝的素因）があるかどうかを、血液などから取り出した DNA を使って調べます。これにより、より正確な診断が可能になるだけでなく、疾患の予後予測や最適な治療法の選択にも役立つことが期待されます。

また、本研究にご協力いただいで得られる血液や臨床情報（病気の経過、身体の状態、生活の様子など）は、今後の医学の進歩とともに、新たに計画される研究にとっても極めて貴重な資料となる可能性があります。そのため、同じ病気や関連する他の病気の研究にも役立てることができるよう、ご提供いただいた試料や情報を将来の研究にも使用させていただきたく、あわせてご同意をお願い申し上げます。

## 4. 実施方法および研究協力期間について

### 4.1. 実施方法

#### (1) 検体の採取について

本研究では、遺伝子解析に必要な検体として、血液を通常の方法で5～15mL程度採取させていただきます。状況によっては、唾液、口腔粘膜、爪、尿などの身体への負担の少ない試料を採取することもあります。また、必要に応じて、50mL程度までの採血をお願いする場合があります。さらに、あなたが診療の一環として手術や生検（組織の一部を採取して調べる検査）を受ける際に得られた組織（筋肉、神経、皮膚、リンパ節、唾液腺など）のうち、診療に使用された残りの部分（残余検体）を、研究に用いさせていただく場合があります。これらの検体からDNA または RNA を抽出し、病気の原因として考えられる遺伝子に異常があるかどうかを調べます。

#### (2) 遺伝子解析の方法について

解析は主に鹿児島大学脳神経内科・老年病学分野の研究室で行い、必要に応じて共同研究施設と連携して実施します。使用する主な解析方法はPCR電気泳動法、サンガーシークエンス法、次世代ゲノムシークエンス法（ターゲットパネル解析、エクソーム解析、全ゲノム解析など）その他、疾患の特性に応じてマイクロアレイ法、MLPA法、RT-PCR法、DNAメチル化解析などを用いることもあります。

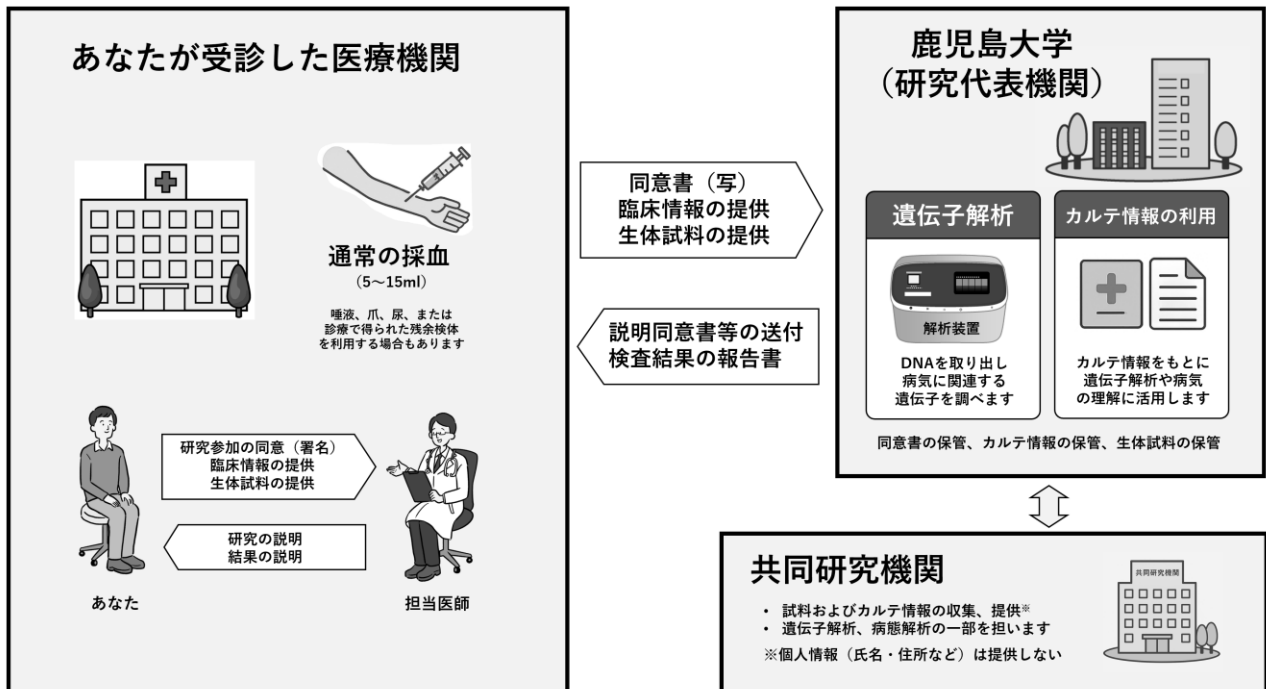
#### (3) 解析する遺伝子について

解析対象となる主な遺伝子群には、シャルコー・マリー・トゥース病関連遺伝子、脊髄小脳変性症関連遺伝子、ミトコンドリア病関連遺伝子、筋ジストロフィー・先天性ミオパチー関連遺伝子、筋萎縮性側索硬化症・脊髄性筋萎縮症関連遺伝子、アルツハイマー病関連遺伝子、プリオン病関連遺伝子、チャンネル病関連遺伝子、遺伝性脳卒中などの遺伝子や疾患感受性多型（病気のなりやすさに関係する遺伝的特徴）を解析します。必要に応じてその他の遺伝性疾患の原因遺伝子や候補遺伝子、染色体全体をカバーする多型遺伝子マーカーも調べます。

#### (4) カルテ情報の利用について

あなたの診療記録（カルテ）から、これまでの病気の経過や診察の所見、血液や髄液などの検査結果、MRIなどの画像検査の結果、神経伝導検査などの電気生理学的検査や生検の情報、ご家族の病歴などを利用させていただきます。これらの情報は、遺伝子の異常との関連を調べるうえで重要な手がかりとなり、病気の仕組みを明らかにするための参考にさせていただきます。

【実際の流れについて】



4.2. ご協力をお願いする期間

本研究における試料および情報の収集期間は、倫理審査で承認された日から2030年7月31日までと定められています。また、研究の総実施期間も同様に、研究実施許可日から2030年7月31日までを予定しています。なお、研究の進行状況や医学の進展により期間延長が必要になった場合は、所定の手続きを経て再度倫理審査委員会の承認を受けたうえで延長されることがあります。

5. 本研究に参加することによる負担と予想されるリスク及び利益について

5.1. 研究に参加することにより生じる負担

本研究では、あなたの血液を採取し、遺伝子解析を行います。採血は通常の診療行為と同様に、安全に十分配慮して行います。したがって、採血に伴う身体的な負担や危険性はごくわずかです。

5.2. 期待される効果

本研究において実施する遺伝子解析により、遺伝的な異常が明らかになった場合には、より正確な診断が可能になります。それにより、あなたの病気に対して、病態の理解、予後の予測、治療の選択肢の提示など、今後の診療に役立つ可能性があります。さらに、診断が確定することで、難病指定制度の申請など、社会的支援制度の利用にもつながる可能性があります。また、得られた研究成果は、今後同じ病気をもつ他の患者さんの診断や治療法の開発にも役立つことが期待され、社会全体への貢献が見込まれます。

### 5.3. 予想される副作用

採血にともなう身体の危険性はほとんどありませんが、採血時または採血後に痛みや気分不良を伴うことがあります。万が一、気分が悪くなった場合や体調に変化があった場合には、速やかに担当医師にお知らせください。採血が安全に実施できないと判断された場合は、無理に実施することはありません。

## 6. 研究への参加とご辞退について

本研究への参加は、あくまであなたの自由意思によるものです。参加に同意されない場合でも、診療その他の面で不利益を受けることは一切ありません。

また、いったん参加に同意された後でも、いつでも自由に同意を撤回（辞退）することができます。中止をご希望の場合は、本説明文書に記載された研究担当者にご相談いただくか、別紙「同意撤回通知書」をご提出ください。その場合でも、診療上やその他の面での不利益は生じません。ただし、すでに学会発表や論文などで研究成果として公表されたデータについては、撤回の内容に応じた対応ができない場合があります。あらかじめご了承ください。

### 《代諾者からご同意をいただく場合》

本研究では、より幅広い患者さんの臨床情報や遺伝情報を解析し、病気の原因解明や治療法の開発を目指しています。そのため、以下のような自ら判断・同意を行うことが難しい方についても、代諾者（主にご家族）の同意により研究にご参加いただく場合があります。

- ① 18歳未満の未成年者
- ② 成人であっても認知症・運動障害などによりご自身で判断・署名ができない方
- ③ すでにお亡くなりになっている方（過去に収集された検体等が含まれます）

なお、16歳または17歳の未成年者で、研究内容について十分に理解できると担当医師が判断した場合には、代諾者の同意に加えて、ご本人の同意も文書で取得させていただきます。

## 7. 研究にご提供頂いた試料・情報の保管及び廃棄について

### 7.1. 試料や情報の保管と廃棄の方法

この研究では、あなたから頂いた血液などの生体試料および診療情報は、この研究が終了してから5年経過する2035年7月31日まで、鹿児島大学病院脳神経内科・老年病学分野で保管いたします（管理責任者：脳神経内科・老年病学分野 教授 高嶋 博）。

またこの研究では、あなたから頂いた血液などの生体試料および診療情報は、個人を特定できない形にして共同研究機関（下記16を参照）に提供されることがあります。その場合、この研究が終了してから5年経過する2035年7月31日まで保管されます。保存期間を満了後、個人を特定できない形に粉碎し廃棄いたします。

## 7.2. 試料やデータの二次利用について

この研究で取得した試料やデータを他の研究に使用したり、他の研究機関で実施される研究に提供したりすることがあります。その際は、鹿児島大学倫理委員会へ研究計画書を提出し、承認された研究のみに使用/提供いたします。また、個人を直接特定できる氏名、住所等の情報は使用/提供いたしません。

この研究で得られた試料や情報を他の研究に使用/提供して良いかどうかについて同意書でお知らせください。

## 8. 健康等に関する重要な知見が得られた際の告知について

この研究で得られた遺伝子解析の結果の説明を希望するか否かについて「同意書」でお知らせください。あなたが結果の説明を望む場合は、あなたに対してのみ行い、たとえあなたの家族に対しても、あなたの承諾または依頼なしに結果を説明することはいたしません。未成年者が提供者である場合には、基本的に、親権者の求めに応じて、親権者に対してのみ遺伝子解析の結果を説明いたします。この場合にあっては、未成年者の意向を確認し、それを尊重します。また、未成年者が明確に説明を希望している場合は、基本的に、その未成年者に説明いたします。この場合にあっては、親権者の意向を確認し、それを尊重します。

研究中にあなたの健康等に関する重要な知見や病気の原因となる遺伝子異常が研究目的とは意図せず偶然に見つかることもあります。この場合は、以下の理由により、あなたから遺伝情報の開示の希望があった場合においても、情報の開示ができないことがあります。

- ・ 当該遺伝情報があなたの健康状態等を評価するための情報としての精度や確実性が十分でなく、開示することによりあなたやご家族などに精神的負担を与えるなど誤解を招くおそれがある場合。
- ・ あなたが疑われている病気とは関係のない遺伝情報については、情報としての精度や確実性の確認が十分でないため、情報開示ができないことがある。(例えば、遺伝性神経疾患と関係しないがん関連遺伝子など)

## 9. プライバシーの保護について

あなたの病気、症状、検査結果及び解析結果について、研究会や学会で報告することや公的データベースに登録することがありますが、プライバシーを守るために、これらの報告ではあなた個人に関する情報(特に名前、住所、生年月日)が外部に漏れないように慎重に配慮いたします。研究に関するデータを作成する際は、あなたの名前ではなく、まったく新しい番号を付けて管理し、そのデータだけでは誰のデータかわからないようにします。

## 10. 守っていただきたいこと

本研究中は、私たち担当医師の指示に従ってくださいますようお願いいたします。説明文書および同意書のコピーをお渡ししますので、大切に保管しておいてください。何かご不明な点やご相談がございましたら、担当医師もしくは研究者に知らせてください。

## 11. 費用負担について

通常の診療に必要な範囲はご負担いただきますが、この研究は研究費よりまかなわれますので、この研究に参加いただくことで、特別な費用負担はありません。

## 12. 研究に参加いただいた際の研究協力費について

この研究は研究協力費をお支払いしていません。

## 13. 研究の資金源等、関係機関との関係について

この研究は、公的研究費もしくは鹿児島大学脳神経内科・老年病学の研究費よりまかなわれますので、特定の企業との関わりもないため、この研究において利害の衝突は発生しません。

## 14. 研究に関する情報公開の方法

この研究は、鹿児島大学大学院医歯学総合研究科神経病学講座脳神経内科・老年病学分野のホームページに研究情報を掲載しています。

URL : <https://www3.kufm.kagoshima-u.ac.jp/intmed3/>

## 15. 研究計画の開示について

ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報保護及び本研究の独創性の確保に支障のない範囲で、研究計画及び研究の方法に関する資料を入手又は閲覧することができます。その場合は下記の問い合わせ先にご連絡ください。

## 16. 研究機関および研究担当者との問い合わせ先

### 【代表研究機関】

《研究代表者》		
鹿児島大学大学院医歯学総合研究科 神経病学講座脳神経内科・老年病学分野 役職 教授 氏名 高嶋 博		
《研究分担者》		
所属	役職	氏名
鹿児島大学大学院医歯学総合研究科 神経病学講座 脳神経内科・老年病学分野	准教授	樋口雄二郎
同上	講師	安藤匡宏
同上	助教	平松 有、武井 潤
同上	特任研究員	吉村明子、袁 軍輝
同上	医局員	中村友紀、吉田崇志、 穂原貴裕
同上	大学院生	牧 美充、大山 賢、兒玉憲人、 竹内(湯地)美佳、堂園美香、 野口 悠、児島史一、矢野直志、 長友理沙、平方翔太、森 拓馬、 足立拓馬、神田佳樹、武 義人
同上	技能補佐員	大西智子
鹿児島大学医学部保健学科 理学療法学専攻基礎理学療法 学講座	教授	崎山佑介
鹿児島大学医歯学域ヒトレ トロウイルス学系ヒトレ トロウイルス学共同研究セン ター	教授	野妻智嗣

### 【共同研究機関及び研究責任者】

No.	共同研究機関の名称	研究責任者の氏名
1	東京大学医学部附属病院	松川敬志
2	国立病院機構鹿児島医療センター脳・血管内科	佐藤健朗
3	京都府立医科大学脳神経内科	尾原知行
4	順天堂大学医学部附属順天堂医院脳神経内科	波田野 琢
5	独立行政法人国立病院機構 沖縄病院脳神経内科	橋口昭大
6	神戸大学医学部附属病院脳神経内科	千原典夫
7	北海道大学病院脳神経内科	矢部一郎
8	千葉大学医学部附属病院脳神経内科	杉山淳比古

9	九州大学大学院医学研究院神経内科学	磯部紀子
10	北里大学病院脳神経内科学	西山和利

## 【お問い合わせ先】

代表研究機関：

鹿児島大学 脳神経内科・老年病学分野

〒890-8520 鹿児島市桜ヶ丘 8-35-1

TEL: 099-275-5332

研究代表者 高嶋 博

## 17. その他の相談窓口

鹿児島大学桜ヶ丘地区臨床研究倫理委員会

委員長 岡本 康裕

連絡先 TEL；099-275-5354

鹿児島大学病院 臨床研究管理センター

連絡先 TEL；099-275-6624

鹿児島大学病院 遺伝カウンセリング室

連絡先 TEL；099-275-5731

## 18. 保有する個人情報の取扱いに関する相談窓口

鹿児島大学病院 総務課 企画・広報係

連絡先 TEL；099-275-6692

この研究の内容について十分な説明を受け、ご理解いただいたうえで、本研究に参加することをお決めになりましたら、同意書に署名し、日付の記入をお願いいたします。その後、説明文書とともに同意書の写しをお渡しいたします。

なお、この研究は、公正な立場に立った鹿児島大学倫理委員会で審議を受け、医学的、倫理的に適切であり、かつ研究対象者の人権が守られていることが承認されています。また、この研究の実施について研究機関の長の許可を受けています。

# 同 意 書

研究課題名：遺伝性神経疾患の遺伝子解析と病態解明ならびに  
治療法、予防法の開発に関する研究

研究代表者 殿

私は、本研究へ参加するにあたり、担当医師より説明文書の内容について十分な説明を受け、その内容を理解した上で、自由意思により本研究に参加することに同意します。

本人（18歳以上）

同意年月日： 年 月 日

住 所：

氏名（署名）：

代諾者（未成年・本人が同意できない状態にある場合）

同意年月日： 年 月 日

患者との続柄：

住 所：

代諾者の氏名（署名）： （患者の氏名）

研究中にあなたの健康等に関する重要な知見が得られることがあります。これは研究目的とは意図せず偶然に見つかることもあります。このような知見が得られた際の告知を希望するか否かについてお知らせください。

告知を  希望します  希望しません

必要に応じて鹿児島大学の倫理審査を受けた上で、この研究の情報や試料を他の研究に使用・他の機関に提供してよい場合は、下記にをして下さい。

他の研究に使用してよい  使用不可

他の機関に提供してよい  提供不可

本研究中に、研究または説明文書の内容についてもっと詳しく知りたい時、あるいは研究の参加を止めたい時は、下記の医師（研究者）にご相談下さい。

説明者（研究代表機関または共同研究機関の研究者、または研究協力機関の医師〔説明補助者〕）

説明年月日： 年 月 日

施設名・病院名：

説明医師（担当医）：

※研究協力機関の医師は研究代表機関の依頼に基づき説明補助を行います。

研究代表者（説明責任者）：鹿児島大学 脳神経内科・老年病学分野 教授 高嶋 博  
《連絡先》〒890-8520 鹿児島市桜ヶ丘 8-35-1 TEL：099-275-5332

## 同意撤回通知書

研究課題名：遺伝性神経疾患の遺伝子解析と病態解明ならびに  
治療法、予防法の開発に関する研究

研究責任者 殿

私は、本研究への参加について同意していましたが、このたび同意を撤回することにしましたので通知します。

本人（18歳以上）

記入年月日： 年 月 日

住 所： \_\_\_\_\_

氏名（署名） \_\_\_\_\_

代諾者（未成年・本人が同意できない状態にある場合）

記入年月日： 年 月 日

患者との続柄：

住 所：

氏名（署名）：

ご記入・ご署名のうえ研究担当者にお渡しいただくか、下記宛先まで郵送またはファックス送信してください。ご不明な点がございましたらお電話にてご相談下さい。

《宛先》

〒890-8520 鹿児島市桜ヶ丘 8-35-1

鹿児島大学 脳神経内科・老年病学分野

TEL：099-275-5332 FAX：099-265-7164

研究責任者名： 脳神経内科・老年病学分野 教授 高嶋 博

（確認者記入欄）確認年月日： 年 月 日

担当者署名：