

## 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、病気の原因を究明することを目指すものです。

「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。また、有効な治療法がない病気であったとしても、この研究で発症の仕組みを解明できれば、将来有効な治療の開発にもつながります。

本文書は、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、かつあなたの人権が守られていることが承認された本研究について、あなたにご説明するものです。内容について、担当研究者又は担当医師から十分な説明を受け、研究にご理解をいただいたうえで、参加するかどうかはあなたの自由意思で決めて下さい。参加後の撤回も自由です。同意をいただけないからといって、あるいは同意を撤回されたからといって、あなたの不利益になるようなことは決してありません。

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又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ご依頼ください。

## 《本研究に関する説明》

### 1. 研究対象者について

- (1) 文書にて本研究参加への同意をいただいた方
- (2) 医療機関において、臨床的に遺伝性神経疾患が疑われた患者さま、その家族も対象とします。未成年者、または成人であっても認知症等で自ら判断ができない患者さまも研究対象者に含まれます。
- (3) 一般集団の被験者（健常者）：主にコントロール研究をおこなうことを目的とし、説明文書にて本研究の意義、目的を十分に理解し同意をしていただいた方も研究対象者に含まれます。

※本研究には鹿児島大学の倫理委員会において認定された過去の研究（「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」研究期間 H12.12.28～H.27.5.31）で採取された検体やすでにお亡くなりになっている方の検体も研究対象として含めています。

### 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とがあります。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遺伝子が次々に解明され、その遺伝子診断が可能になるとともに、疾患の臨床的、遺伝学的多様性が明らかとなってきています。したがって、遺伝性神経疾患の確定診断と疾患予後の予測のために、疾患の遺伝子診断が不可欠となっています。また同時に、原因遺伝子が未知の遺伝性神経疾患を示す多くの家系が見出されており、その原因遺伝子の解明が求められています。

この研究の目的は、病気を発病する遺伝的原因あるいは病気にかかりやすい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 を用いて、病気との関連が考えられる遺伝子を調べることによって、より正確に診断できるようにしようとするものです。また、この研究のために使われるあなたの病気や体の様子、生活の様子についての情報や血液などは、医学の発展にともなって将来計画される別の研究にとっても貴重なものになる可能性があるため、今回の試料提供について、あなたの同意がいただけるならば、将来、同じ病気や別の病気に関連する遺伝子の研究のためにもできましたら使わせていただけるようお願いいたします。

### 4. 実施方法および研究協力期間について

#### 4.1. 実施方法

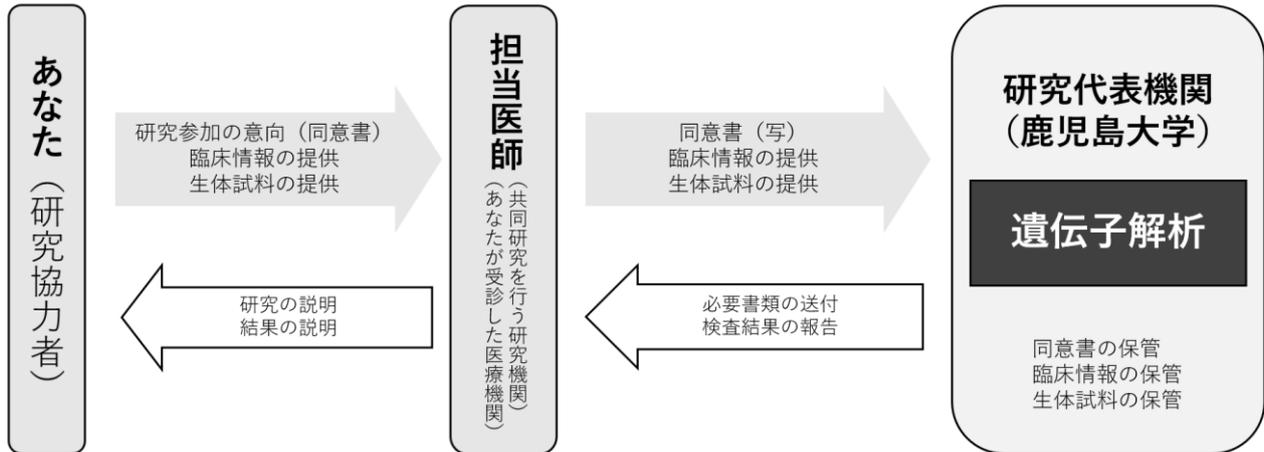
- (1) 血液を通常の方法で 5-15ml 程度採血します。場合によっては、唾液や口腔粘膜、爪、尿などを採取したり、50ml 程度の血液を採血させて頂くこともあります。また、あなたがこの病気の検査・治療のために一般診療のなかで、手術や検査（生検）を受ける場合には、得られた検体の一部を使用することもあります。これらはすべて病気の原因となる遺伝子を調べるために DNA または RNA を抽出するためです。これを調べることにより、あなたの病気の原因となると考えられている遺伝子に異常が起こっているかどうかを調べます。
- (2) 遺伝子解析は、主に本研究室の研究機器をつかって、PCR 電気泳動法やサンガーシーケンシング法、次世代ゲノムシーケンシング法等で行ないます。場合により、共同研究施設と協力して解析を行うこともあります。あなたの症状やカルテ情報に基づいて、以下のような病気の遺伝子の一部を解析します。

#### 《解析可能な遺伝子の種類》

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、白質脳症・脳小血管病関連遺伝子などの遺伝子を解析します。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。

- (3)カルテ情報の利用について：入院、外来のカルテより病歴、臨床症状、臨床経過、検査結果、画像検査結果などの情報を収集し、遺伝子検査結果の解釈に利用します。

【実際の流れについて】



#### 4.2. ご協力をお願いする期間

研究期間は本倫理審査の承認日から2030年5月末までとしておりますが、研究期間の延長が必要な場合は研究代表者が研究継続の申請を行い、鹿児島大学の倫理委員会が審査し承認が得られれば研究の継続をします。

### 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

- ・本研究では血液を採取します。実施する採血は、診療行為として行っている手技であって、一般的な日常診療行為における場合と同等の配慮を持って行います。従ってこの採血に伴う危険性はほとんどありません。

#### 5.2. 期待される効果

この研究は、遺伝子の作りや働き具合を調べ、あなたが今かかっている病気や将来かかるかも知れない病気との関係を調べることにより、より正確な診断ができます。診断がつけば、治療法の提案や病気の予後予測など、今後の診療に生かすことができます。また、将来の同じ病気を持つ患者さんのために、より良い治療法を確立するための情報が得られることも期待されます。

#### 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。具合が悪くなった場合は、速やかに担当医師にお知らせください。

### 6. 研究への参加とご辞退について

この研究の参加に同意するかどうかは、あなたの自由意思で決めてください。お断りになっても不利益になるようなことは決してありません。

また、研究に参加された後でも、止めたくなったらいつでも中止できますから、本説明文書内に記載の研究担当者にご相談くださるか、別紙の同意撤回通知書をご提出ください。その場合もあなたの不利益になるようなことは決してありません。ただし、学術発表などすでに公開された後のデータなど、あなたまたはご家族からの撤回の内容に従った措置を講じることが困難となる場合があります。

#### 《代諾者から同意をいただく場合》

この研究は、より多くのかつ多様な背景をもつ患者さまの臨床情報や遺伝情報等から病気の原因を究明し治療法を開発することが目的であります。したがって、未成年者や同意能力を欠く患者も研究対象者としております。以下のものは、代諾者に対して説明を行い、代諾者（主にご家族）の自由意思による研究参加への同意を文章で得ることでこの研究に参加いただきます。

- ① 18歳未満の未成年者
- ② 成人であっても認知症・運動障害等で自ら判断・署名ができない患者
- ③ すでにお亡くなりになっている方

なお、あなたが16歳以上の未成年者(16・17歳)である場合、研究に参加されることに関する十分な判断能力を有すると研究担当者(説明した医師)により判断された場合は、代諾者とあなたの同意を文章で得ることでこの研究に参加することができます。

## 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5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5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. 遺伝子解析の結果の説明について

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、親権者の求めに依りて、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、まとまった結果が出た時点で学会発表や学術論文で情報を公開いたします。また遺伝子解析データの一部は個人情報が含まれない形で公的データベースに登録されることがあります。

## 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の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】

鹿児島大学 脳神経内科・老年病学分野  
研究責任者 脳神経内科・老年病学分野 教授 高嶋 博  
研究分担者  
脳神経内科・老年病学分野 講師 橋口昭大、崎山佑介、樋口雄二郎  
脳神経内科・老年病学分野 助教 野妻智嗣、安藤匡宏  
臨床研究管理センター 特任助教 平松 有  
脳神経内科・老年病学分野 特任助教  
脳神経内科・老年病学分野 特任研究員 吉村明子、袁 軍輝  
脳神経内科・老年病学分野 医員 中村友紀、永田龍世、武井潤  
脳神経内科・老年病学分野 大学院生  
兒玉憲人、牧 美充、岡田敬史、竹内(旧姓:湯地)美佳、堂園美香、  
野口 悠、児島史一、穂原貴裕、大山 賢、矢野直志、長友理沙、  
吉田崇志、平方翔太、森拓馬  
脳神経内科・老年病学分野 技能補佐員 大西智子  
鹿児島大学大学院医歯学総合研究科 客員研究員 松浦英治  
保健学科 基礎理学療法学講座 教授 岡本裕嗣

### 【共同研究機関】

国際医療福祉大学 ゲノム医学研究所、東京大学脳神経内科、大学院新領域創成科学研究科メディカル情報生命専攻情報生命科学、名古屋大学大学院医学系研究科神経内科学、京都府立医大脳神経内科、山形大学脳神経内科、順天堂大学脳神経内科、

新潟大学脳神経内科、東京医科歯科大学脳神経内科、国立精神・神経医療研究センター病院脳神経内科診療部、徳島大学脳神経内科、久留米大学小児科、金沢大学脳神経内科、国立病院機構相模原病院、早稲田大学人間科学学術院、京都工芸繊維大学応用生物学系染色体工学研究室、東海大学工学部生物工学科、岡山大学学術研究院医歯薬学域 脳神経内科学、筑波大学脳神経内科、国立国際医療研究センター、明和会宮田眼科病院、聖マリアンナ医科大学脳神経内科、愛媛大学医学部附属病院臨床薬理神経内科、ヘルムホルツセンターミュンヘン人類遺伝学教室(ドイツ)

## 【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

研究責任者 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。

研究担当者（説明した医師）

説明年月日： 年 月 日

所 属：

担当者名：

《連絡先》〒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

研究責任者名： 脳神経内科・老年病学分野 教授 高嶋 博

※患者さんへの同意書は両面印刷でご使用ください。説明文書・同意書は3部（原本1部、複写2部）作成し、試料提供者（複写）、担当者（入院、外来患者の場合はカルテに添付）（原本）、研究代表者（複写）が各々1部ずつ保管する。また、同意書を電子カルテに取り込む場合は、同意書（原本）は破棄せず保管する。研究代表者の保管場所は上記である。記名された様式を使用する場合は、記名・捺印とする。

## 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：