

「ジストロフィン遺伝子シーケンス解析」と「保存/研究使用」に関する同意書 患者様用説明文書

この書類は、患者様が説明内容を理解するために作成されたものです。必ず、担当医師から十分に説明を受け納得した上で、『「ジストロフィン遺伝子シーケンス解析」と「保存/研究使用」に関する同意書』への記入・署名をお願いします。

ご同意頂けた場合、署名後の同意書は、2部写しが取られますので、1部を患者様（または代諾者）ご自身で保管して下さい。もう1部は主治医がカルテに保存します。同意書原本は、検体と共に独立行政法人国立精神・神経医療研究センター筋ジストロフィー患者登録センター遺伝子解析部門に送付されて保管されます。

「ジストロフィン遺伝子シーケンス解析」の目的ならびに対象となる患者様

従来全く治療法がないと言われてきた筋ジストロフィーも研究が進み、各種治療法の臨床試験が目前に迫ってくるまでになりました。臨床試験は、くすりの効果や副作用を調べるために行われるものですが、そのためには、筋ジストロフィーを初めとする遺伝性筋疾患は、すべて、一般的な疾患よりも遙かに頻度が低い「希少疾病」ですので、迫り来る臨床試験に対応するためには、このような臨床試験参加に関心のある患者様を予め募り登録しておくシステムが必要となります。実際、2008年9月現在、欧州を中心とした世界規模の筋ジストロフィー患者登録ネットワークの運用が既に開始されており、本邦の参加も強く望まれているところです。

そこで、独立行政法人国立精神・神経医療研究センターでは、デュシェンヌ型およびベッカー型筋ジストロフィーを対象として、厚生労働省精神・神経疾患研究委託費「筋ジストロフィーの臨床試験実施体制構築に関する研究」（主任研究者・川井充）の一環として、筋ジストロフィー患者登録システムを立ち上げることとなりました。筋ジストロフィー患者登録システムの詳細につきましては、独立行政法人国立精神・神経医療研究センター患者登録センター患者情報登録部門（電話：042-346-2309）にお問い合わせいただくか、またはホームページ（<http://remudy.jp/>）をご参照下さい。

現在開発されつつある筋ジストロフィーの新しい治療法の多くは、対象となる遺伝子変異が限定されるタイプのものです（テラーメード型と呼ばれます）。従って、デュシェンヌ型またはベッカー型筋ジストロフィーの患者様が、このようなテラーメード型治療法の臨床試験に参加するためには、原因遺伝子であるジストロフィン遺伝子の変異が確定していることが大前提になります。従って、患者登録システムへの登録には、遺伝子変異情報が必須になります。

現在、保険収載されている MLPA 法と呼ばれる技術によるジストロフィン遺伝子解析では、約 2/3 の患者様が有している変異（欠失や重複）を同定することが出来ますが、残り約 1/3 の患者様が有している変異（点変異や微小欠失／重複など）については、変異を同定することができません。このような遺伝子変異を同定するためには、塩基配列を一つ一つ決定する解析（シーケンス解析）を行う必要があります。しかし、シーケンス解析には多額の費用と時間を要することもあり、現状ではジストロフィン遺伝子シーケンス解析は保険収載されておらず、商業的サービスも受けることが出来ません。従って、約 1/3 の患者様は、患者登録システムへの登録を希望されても、登録が出来ないことになってしまいます。そこで、上記厚生労働省精神・神経疾患研究委託費による研究の一環として、患者登録システムへの登録を希望される患者様で、筋生検などによりデュシェンヌ型またはベッカー型筋ジストロフィーであることが確定しているにも拘わらず、MLPA 法では遺伝子変異が確定できなかった患者様を対象に、ジストロフィン遺伝子解析を行います（患者様が本解析の対象となるかどうかについては、主治医の先生と十分ご相談下さい）。

もし、患者様が今回のジストロフィン遺伝子シーケンス解析の対象者であると主治医が判断した場合、主治医を通じて、解析に必要な検体が患者様の同意書とともに筋ジストロフィー登録センター遺伝子解析部門あてに送られることになります。検体は通常の場合血液 10 ml ですが、既に DNA や培養細胞などがある場合には、それで代用することが出来る場合もありますので主治医の先生とご相談下さい。患者様から採取された検体は、独立行政法人国立精神・神経医療研究センターに届けられ、ジストロフィン遺伝子シーケンス解析が行われることになります。

「ジストロフィン遺伝子シーケンス解析」に関すること

お送りいただいた検体は到着後すぐに番号が割り振られて匿名化され、個人名が分からない形でジストロフィン遺伝子シーケンス解析が行われます。解析は、独立行政法人国立精神・神経医療研究センター病院 DNA 診断・治療室内の筋ジストロフィー患者登録センター遺伝子解析部門ならびに協力施設である神経研究所疾病研究第一部で行われます。

ジストロフィン遺伝子シーケンス解析を行えば、大部分の患者様で変異を同定することが出来ますが、

解析自体には技術的限界もあることをご承知置き下さい。例えば、シーケンス解析を行っても約 1-3% の患者様で変異が同定出来ないことが知られています。また、特にベッカー型筋ジストロフィーの場合には、変異を見出しても最終的にそれが本当に疾患原因となっている病的変異かどうかを決めかねることもあります。

ジストロフィン遺伝子シーケンス解析を含む各種の遺伝子検査は通常の検査とは異なり、患者様はもとより患者様のご家族についての情報も知り得る可能性があったり、確定診断ばかりではなく、将来の病気に対するかかりやすさを調べたり、発症前や出生前の診断にも利用することができます。したがって、このような遺伝子検査の特徴を十分理解していただくために担当医師から十分な説明を受けていただきます。できれば、専門的な遺伝についての情報は、遺伝カウンセリングとして各施設の担当者からお話を聞いてください。もし遺伝カウンセリングを行う担当者がいない場合は、センター病院遺伝カウンセリング

(042-341-2711、内 5824) の担当者にご相談ください。

解析の結果は、担当医師に送付され、結果の説明は担当医師によって行われます。ただし遺伝カウンセリングを担当する医師からの依頼の場合は、その医師に報告されます。また、ジストロフィン遺伝子変異情報は、筋ジストロフィー患者登録センター患者情報管理部門において遺伝子変異情報が患者登録システムに登録されます。解析後の結果についての説明などに、疑問や心配な点がありましたら遠慮せずに各施設の担当医師におたずねください。

検体は、再検査の可能性を考慮し、少なくとも 1 年間は保存します。一度、ジストロフィン遺伝子シーケンス解析に同意されても、最終報告前であれば、何時でもジストロフィン遺伝子シーケンス解析を中止することが出来ます。また、いつでも診断目的の保存を中止することが出来ます。何れの場合も、『「ジストロフィン遺伝子シーケンス解析」と「保存／研究使用」に関する同意書の変更願』に必要事項をご記入の上、を筋ジストロフィー患者登録センター遺伝子解析部門にご送付下さい。

「保存と研究使用」に関すること

依然として、多くの神経・筋疾患の原因は不明で、根本的治療法がありません。一日も早く、病気の原因を解明し新しい治療薬や治療法を開発するには、患者さんの検体を用いた研究が不可欠です。あなたを含めた一人一人の患者さんの検体の研究使用が、一日も早い神経・筋疾患解決の鍵です。是非、ご協力下さい。もちろん、研究使用を承諾しなくても、ジストロフィン遺伝子シーケンス解析に関して不利益を被ることは全くありません。また、いつでも「保存と研究使用」を中止することが出来ます。また、患者様が「保存と研究使用」を承諾されても、そのために採取される検体量が増えたり、再度、検体の採取が行われることはありません。

「保存と研究使用」を承諾された場合でも、患者様の検体を「神経・筋疾患の病因・病態解明と治療法開発」以外の目的で使用することはありません。これらの研究では、病気の原因を明らかにするために、遺伝子を調べることもあります。しかし、その情報は、上記の目的以外で使用されることはありません。患者様の検体を用いて得られた研究成果は、順次、学会発表や学術誌などに公表していきます。ただし、個人を特定できる情報は一切公にしません。

「保存と研究使用」を承諾された場合には、患者様の検体は可能な限り長期にわたり保存されます（ただし天災や機材の故障などによる不慮の事故は免責されます）。この際、患者様の検体は既に匿名化されていますが、その際、診療情報を後で見直すことができるように誰の検体かをわかるようにしてあります（連結可能匿名化）。この場合、個人情報管理者とそれを補佐する限られた担当者だけが個人情報との対応表を知っています。ただし、他施設との共同研究が必要な場合には、さらに匿名化（二次匿名化）を行い、共同研究機関に対してご自身を特定できる情報は一切提供しません。

また、研究資源として公共的なバンクに提供する場合は、誰の検体かをまったく分からなくし、二度と患者様の臨床情報をたどれなくします（連結不可能匿名化）。このような公共バンクへの提供について、同意されるかどうかを同意書の所定欄にご記入下さい（認める、もしくは、認めないに○印をつけてください）。

もし、あなたの病気について現時点で診断がつかなかった場合でも、あなたの検体を用いて、将来的に診断が確定できる場合があります。これらの診断情報は、随時あなたの担当医師に報告します。

またその際に新しい診断が遺伝子診断に基づく場合には、担当医師に連絡して診断を行う前後に遺伝カウンセリングを行えるようにするか、 武蔵病院 DNA 診断・治療室の遺伝カウンセリング担当者が相談に応じます。

同意した内容を変更したいとき

『「ジストロフィン遺伝子シーケンス解析」と「保存／研究使用」に関する同意書』において同意した内容は、いつでも、どのような形でも、変更を加えることが出来ます。この文書の最後のページにある『「ジ

ストロフィン遺伝子シーケンス解析」と「保存／研究使用」に関する同意書の変更願』を提出して下さい。
この書式は、ホームページ (<http://remudy.jp/regist/download/index.html>) (「仮登録対象の方」をクリック) からダウンロードできます。

個人情報の保護と文書の保管

個人を特定できる文書(患者様の臨床情報が記載されたものや同意書)は、鍵のかかる保管庫に保管され、また診療情報の一部はデータベース化されます。このデータベースは、筋ジストロフィー患者登録センター遺伝子解析部門(DNA診断・治療室内)の1台のコンピューターとそれと専用回線で結ばれた神経研究所の1台のコンピューターの合計2台だけで管理します。これらの情報にアクセスできるのは、検査実施者(及び検体・試料管理責任者)とその指示により作業をする者のみです。

検査実施者(検体・試料管理責任者)と個人情報管理者

「ジストロフィン遺伝子シーケンス解析」

検査実施者及び検体・試料管理責任者

筋ジストロフィー患者登録センター遺伝子解析部門

西野一三(神経研究所疾病研究第一部部長／病院 DNA 診断・治療室医員)

林由起子(神経研究所疾病研究第一部室長)

南 成祐(病院 DNA 診断・治療室医療技術員)

後藤雄一(神経研究所疾病研究第二部部長／病院 DNA 診断・治療室医長)

個人情報管理者 武田伸一 (トランスレーショナルメディカルセンター長)

分担管理者 城腰 浩 (総務課長)

補助者 西野一三 (神経研究所疾病研究第一部部長／病院 DNA 診断・治療室医員)

「保存／研究利用」

検体・試料管理責任者

DNA 診断・治療室

医長(併任) 後藤雄一 (神経研究所疾病研究第二部部長)

医員(併任) 西野一三 (神経研究所疾病研究第一部部長)

医療技術員 南 成祐

個人情報管理者 武田伸一 (トランスレーショナルメディカルセンター長)

分担管理者 城腰 浩 (総務課長)

補助者 後藤雄一 (DNA 診断治療室医長)

西野一三 (DNA 診断治療室医員)

検査実施及び検体・試料管理責任者、個人情報管理者は、組織改編・人事異動等により、予告なく変更される場合があります。

連絡先 〒187-8551 東京都小平市小川東町 4-1-1
独立行政法人 国立精神・神経医療研究センター病院
DNA 診断・治療室内
筋ジストロフィー登録センター遺伝子解析部門
電話 042-341-2711 (内線 5813)、042-346-1770 (直通)

「ジストロフィン遺伝子シーケンス解析」と「保存/研究使用」に関する 同意書の変更願

独立行政法人国立精神・神経医療研究センター総長 殿

患者氏名 _____ 記入日 _____ 年 ____ 月 ____ 日

患者住所 〒 _____

患者本人が判断ができず、代諾者が承諾する場合は、次の欄も記入してください。

代諾者氏名 _____ (患者との関係 _____)

代諾者住所 〒 _____

患者様記入欄

検体の取り扱いに関し、以下の変更を行ってください。(該当する番号を○で囲む)

1. ジストロフィン遺伝子シーケンス解析を中止
2. 診断目的の検体保存を中止
3. 診断目的の検体保存は認めるが、研究目的の検体保存は中止
4. 検体保存を中止 (診断使用も、研究使用も中止)
5. その他: _____

情報の取り扱いに関し、以下の変更を行ってください。(該当する番号を○で囲む)

1. 一切の情報を破棄
2. 将来の新たな診断情報を (知りたい、知りたくない) に変更
3. その他: _____

署名 (患者または代諾者) _____

印 (印鑑のないときは、自署のみでも可)

お願い

診断に関する変更の場合は、診療を担当されています主治医の先生にも変更内容をお知らせいただけますようお願いいたします。

変更願の送付先

〒187-8551 東京都小平市小川東町4-1-1

独立行政法人 国立精神・神経医療研究センター病院

DNA 診断・治療室内

筋ジストロフィー患者登録センター遺伝子解析部門

西野一三・林由起子・南 成祐・後藤雄一