

本院で遺伝子検査を受けられた患者さん・ご家族の皆様へ

～ 遺伝子検査時（2014 年 4 月から 2022 年 3 月まで）に採取された DNA の医学研究への使用のお願い ～

【研究課題名】

遺伝性神経・筋疾患の発症に関連する遺伝子の解明

【研究の対象】

この研究は以下の方を研究対象としています。

- (1) 本院神経内科で診療を行った方で、遺伝性の神経・筋疾患が考えられ、原因の解明を希望されている方。
- (2) 2017 年 3 月～2022 年 3 月に、本院で、臨床研究「運動障害を来す未診断難治性遺伝性神経・筋疾患の原因遺伝子の解明」の参加に同意された方。

また、2014 年 4 月～2022 年 3 月に、本院で遺伝子検査を行った際に本院での DNA の保存及び研究への使用に同意された方に、ご協力をお願いします。

【研究の目的・方法について】

独立行政法人国立病院機構 西別府病院（以下、本院）神経内科では、神経・筋疾患の診療を専門的に行っています。神経・筋疾患の多くは原因が分っていませんが、一部は特定の遺伝子やゲノムの構造の変化が発症に関連する遺伝性疾患と考えられています。遺伝性神経・筋疾患の多くは未だ治療法がありませんが、疾患の原因（発症に関連する遺伝子やゲノムの構造の変化）が明らかになると、根治療法がない疾患であっても、治療・ケアの方針、疾患の予後、遺伝様式等について、これまでに分っている情報を提供することができます。遺伝性神経・筋疾患は頻度が少ない疾患が多く、こうした診療の参考となる情報が少ないため、疾患の原因が明らかになった症例の臨床像や臨床研究を報告して知見を蓄積することによって、より適切な医療・ケアを提供することができます。遺伝性神経・筋疾患では、これまでに多くの原因遺伝子が報告されていますが、未だ原因遺伝子が分かっていないものもたくさんあります。原因遺伝子が明らかにされた疾患では、病気のモデル動物を作製することができるようになり、それを用いて病態の解明及び治療法の開発が可能となります。実際、原因遺伝子が明らかにされた疾患では、病気のモデル動物を用いた研究で開発された治療法について臨床試験が行われているものや実用化されたものもあります。

これまでに遺伝性神経・筋疾患の原因として報告された遺伝子について、一般診療の遺伝子検査では調べるのが困難な遺伝子がたくさんあります。本院で

は遺伝学的解析を独自に行うことができ、これまで多くの患者さんの診断を行ってきました。遺伝カウンセリングの体制も整っており、患者と家族の遺伝に関する相談に応じることができます。

本研究は、遺伝性神経・筋疾患の診療の参考となる知見を蓄積して適切な医療・ケアを提供し、また、遺伝性神経・筋疾患の病態を解明して診断法や治療法を開発するため、遺伝性神経・筋疾患の発症に関連する遺伝子やゲノムの構造の変化を明らかにすることを目的としています。

本研究では、血液や唾液、筋肉などの組織から取り出した DNA や RNA という物質を用いて、神経・筋疾患の発症に関連する可能性のある遺伝子やゲノムの構造を解析します。これらが他の人とどのように違うか、症状との関係はどうかなどについて調べます。コンピュータを用いて、解析結果をこれまでに報告されている遺伝情報のデータベースと比較して、病気の発症に関連する遺伝子やゲノムの構造の変化を調べます。診療情報（年齢、性別、病歴・家族歴、症状、神経学的所見、検査所見（血液検査、髄液検査、画像検査、神経電気生理学的検査、生理学的検査、病理学的検査等）、治療内容など）、遺伝学的解析結果（検査会社や他施設で解析された結果など）をしっかりと評価して、遺伝子やゲノムの構造の変化が病気の発症に関連するかどうかについて調べます。

研究期間：2022 年 実施許可日 ～ 2027 年 3 月 31 日

【使用させていただく試料・情報について】

- (1) 本院神経内科で診療を行った方で、遺伝性の神経・筋疾患が考えられ、原因の解明を希望されている方につきましては、対面で、本研究について説明し、本研究の参加に文書で同意を得てから実施します。
- (2) 2017 年 3 月～2022 年 3 月に、本院で、臨床研究「運動障害を来す未診断難治性遺伝性神経・筋疾患の原因遺伝子の解明」の参加に同意された方につきましては、保存している DNA（試料）と上記の診療記録（情報）を用いて、本研究で引き続き解析を行います。

通常、遺伝学的解析・検査を行う時は、解析対象の検体を、病気の原因の変化のあることが確認されている遺伝子や変化のないことが確認されている遺伝子（対照）と一緒に解析して、比較することによって判定する必要があります。

本院で遺伝子検査を行った際に DNA の保存及び研究への使用に同意された方につきましては、本研究対象者の遺伝学的解析を行う際に、対照として、保存している DNA を使用することがあります。その際は、既に遺伝子検査によって結果が分っている遺伝子について解析します。

なお、本研究に研究対象者・協力者の DNA（試料）及び診療記録（情報）を

使用させていただきますことについては、本院倫理委員会において外部委員も交えて厳正に審査・承認され、独立行政法人国立病院機構西別府病院病院長の許可を得て実施しています。また、患者さんの試料および診療情報は、国の定めた「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」に従い、匿名化したうえで管理しますので、患者さんのプライバシーは厳密に守られます。当然のことながら、個人情報保護法などの法律を遵守いたします。

【使用させていただく試料・情報の保存等について】

本研究で採取された DNA などの試料や診療情報・遺伝学的解析結果などの情報は、将来、再検査や詳細な解析を希望された際に必要となります。また、家族・親族の方や他の患者さんの遺伝学的検査を行う時に、あなたの試料・情報が対照として必要になります。さらに、医学の発展にともなって将来行われる他の研究に貴重なものとなる可能性があります。従いまして、保存している DNA の残り（試料）や診療情報・遺伝学的解析結果（情報）を、保存可能な間（少なくとも、本研究の最終の論文等が発表された後、10 年間）は本院で保存することに了承をお願いいたします。研究の進展によってさらなる研究の必要性が生じた場合は保存期間を超えて保存させていただきます。試料・情報は匿名化したうえで厳重に保管されます。保存ができなくなった時は、DNA（試料）は個人が特定されないようにして廃棄し、情報は、紙の資料はシュレッダーで廃棄し、電子データは復元できないように完全に削除します。

【外部への試料・情報の提供】

本研究で収集した試料・情報を、提供者（あるいは代諾者）の許可なく、他の機関へ提供することはありません。

【患者さんの費用負担等について】

本研究で実施する遺伝学的解析は研究費を用いて実施しますので、その費用をあなたが負担することはありません。通常の診療（診察、検査、治療）、診療として行われる遺伝学的検査、遺伝カウンセリング、遺伝学的解析の結果により新たな検査や治療が必要となったときには、一般診療と同様の個人負担となります。

【研究資金】

本研究においては、公的な資金である国立病院機構西別府病院の研究費を用いて研究が行われます。

【利益相反について】

本研究は、上記の公的な資金を用いて行われ、特定の企業からの資金は一切用

いません。「利益相反」とは、研究成果に影響するような利害関係を指し、金銭および個人の関係を含みますが、本研究ではこの「利益相反（資金提供者の意向が研究に影響すること）」は発生しません。

【研究の参加等について】

本研究へ試料（DNA）および診療情報を提供するかしないかは患者さんご自身の自由です。従いまして、本研究に試料・診療情報を使用してほしくない場合は、遠慮なくお知らせ下さい。その場合は、患者さんの試料・診療情報は研究対象から除外いたします。また、ご協力いただけない場合でも、患者さんの不利益になることはありません。現在行われている治療法や診断などは、これまでに実施された様々な研究の結果の報告を参考にして行われています。ご協力によって得られた本研究の成果は、同じような患者さんの診断や治療・ケア等に役立つ可能性があるため、学術論文等として発表することがありますが、発表後に参加拒否を表明された場合、すでに発表した論文等を取り下げることはいたしません。

患者さんの試料・診療情報を使用してほしくない場合、その他、本研究に関して質問などがありましたら、下記の照会先・連絡先までお申し出下さい。

【研究組織】

	所属・職名	氏名
研究責任者		
	国立病院機構西別府病院 神経内科	医師 中村 憲一郎
研究分担者		
	国立病院機構西別府病院 神経内科	医師 後藤 勝政
	国立病院機構西別府病院 神経内科	医師 片山 徹二
	国立病院機構西別府病院 生殖・遺伝科	医師 松田 貴雄

【お問い合わせについて】

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書を閲覧することが出来ますのでお申し出下さい。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

住 所：〒874-0840 大分県別府市大字鶴見4548番地

電 話：0977-24-1221（代表）

（9時～17時）（土日祝日を除く）

担当者：国立病院機構西別府病院

医師 中村 憲一郎（なかむら けんいちろう）