

患者さんへ

新生児タンデムマススクリーニングにより発見された先天代謝異常症の遺伝子診断および遺伝カウンセリングの実施に関する研究
についてのご説明

第2版

作成日：2013年2月25日

北海道医療センター

はじめに

この冊子は、北海道医療センター小児科において行われている「新生児タンデムマススクリーニングにより発見された先天代謝異常症の遺伝子診断および遺伝カウンセリングの実施に関する研究」という臨床研究について説明したものです。担当医師からこの研究についての説明をお聞きになり、研究の内容を十分にご理解いただいた上で、あなたの自由意思でこの研究に参加していただけるかどうか、お決めください。ご参加いただける場合は、別紙の「同意文書」にご署名のうえ、担当医師にお渡してください。

1. 臨床研究について

それぞれの病気の診断や治療は、長い期間をかけて進歩・発展してきて現在の方法になっています。このような診断や治療の方法の進歩・発展のためには多くの研究が必要ですが、その中には健康な人や患者さんを対象に実施しなければならないものがあります。これを「臨床研究」と言います。臨床研究は患者さんを始めとした多くの方々のご理解とご協力によって成り立つものです。

なお、この臨床研究は、北海道医療センターの「倫理審査委員会」で厳密な審査を受けており、その承認により実施するものです。

2. この研究の意義と目的

あなたの病気は新生児タンデムマススクリーニングにより先天代謝異常症ある「*****欠損症」が疑われ、診断の確定に遺伝子検査が必要です。しかし、この病気の原因となる遺伝子変異は個々の症例で様々であり、まだ良く分かっていないことが多く、現在も多くの研究が行われています。この研究では、同意していただいた患者さんから血液をご提供いただき、遺伝子変異を検索することで、この病気の原因を明らかにして、治療法の向上に役立てることを目的としています。

3. 研究の方法

(1) 対象となる患者さん

北海道医療センター小児科に通院（または／および入院）中の患者さんで、北海道および札幌市が実施する新生児タンデムマススクリーニング検査で精査が必要とされた赤ちゃん（小児）を対象とします。ただし、その他の合併症や治療経過により、担当医師が不適切と判断した患者さんは除きます。

なお、この研究では赤ちゃん（小児）を対象とします。したがって、ご家族など代諾者の方にご説明し、同意をいただくこととなりますので、ご理解ご協力をお願いします。

(2) 研究の方法

この研究の対象となる患者さんで、研究へのご協力に同意いただいた方から、以下の「① 検体」をご提供いただき、「② 診療情報」を利用させていただきます。なお、この研究にご協力いただけるか否かによって、治療方法が変わることは全くありません。

① 検体

血液 1ml

通常の血液検査の際に、同時に採血させていただきます。

② 診療情報

年齢、性別、身長、体重

疾患名（新生児マススクリーニングで疑われる疾患）、妊娠分娩歴、新生児期の経過

血液検査結果

画像診断検査結果

(3) 研究の内容

ご提供いただく血液を用いて遺伝子変異を検索し、診療情報と合わせて病気の原因を検討します。これらの研究項目は専門的でやや難しく遺伝学的検査を主体とします。このため別に用意しました「ヒト生殖細胞系列の遺伝学的検査・遺伝子解析研究の同意書および説明マニュアル」を用いて詳しく説明し、遺伝カウンセリングを受ける準備をいたします。

(4) 研究へのご協力をお願いする期間

それぞれの患者さんには、血液を提供いただく1日と遺伝カウンセリングに必要な数回（通常2～3回）の受診をご協力いただきます。

(5) 研究終了後の対応

この研究が終了した後は、この研究で得られた成果も含めて、担当医師は責任をもって最も適切と考える医療を提供いたします。

4. 予想される利益と不利益

(1) 予想される利益

この研究で検索する遺伝子変異は、あなたの治療のための参考データとして役に立つ可能性があります。また、研究の成果により、将来的に治療方法が改善し、利益を受ける可能性があります。また、同じ病気の患者さんに貢献できる可能性があります。

(2) 予想される不利益

この研究にご参加いただく場合は、1mlの血液のご提供をお願いしています。これは、通常診療の血液検査と同時に行いますが、採血回数が1回増加し1回分の採血量が1ml増加します。この量は、あなたの体にとって医学的には問題のない量ですので、ご理解ください。

5. ご協力をお願いすること

この研究への参加に同意いただけた場合にご協力をお願いすることは次の3点です。

- ① 同意文書に署名し提出していただくこと（「ヒト生殖細胞系列の遺伝学的検査・遺伝子解析研究の同意書および説明マニュアル」に含まれる）
- ② 研究用の検体を提供していただくこと
- ③ あなたのカルテの記録を研究結果の分析に利用させていただくこと

6. 研究実施予定期間と参加予定者数

(1) 実施予定期間

この研究は、平成25年4月から平成30年3月まで行われます。

(2) 参加予定者数

30名の患者さんの参加を予定しております。

7. 研究への参加とその撤回について

あなたがこの研究に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。たとえ参加に同意されない場合でも、あなたは一切不利益を受けませんし、これからの治療に影響することはありません。また、あなたが研究の参加に同意した場合であっても、いつでも研究への参加をとりやめることができます。

8. 研究への参加を中止する場合について

あなたがこの研究へ参加されても、次の場合は参加を中止していただくこととなります。あなたの意思に反して中止せざるをえない場合もありますが、あらかじめご了承ください。中止する場合は、その理由およびそれまでのデータの活用方法などを担当医師からご説明いたします。また、中止後も担当医師が誠意をもってあなたの治療にあたりますので、ご安心ください。

- ① あなたが研究への参加の中止を希望された場合
- ② この臨床研究全体が中止となった場合
- ③ その他、担当医師が中止したほうがよいと判断した場合

9. この研究に関する情報の提供について

この研究は、標準的な治療を行いながら検体のご提供をうけて実施させていただくものですが、あなたの安全性や研究への参加の意思に影響を与えるような新たな情報が得られた場合にはすみやかにお伝えします。

あなた個人の検査データについては、通常の診療と同様に、結果がわかり次第お知らせいたします。この研究用に行った検査データのうち、あなたの診療に直接関係するものは、担当医師がご説明します。その他のあなたの診療には直接関係がないデータはお知らせいたしません。ご希望がありましたらご説明いたしますので、担当医師にお申し出ください。

また、この研究に関して、研究計画や関係する資料をお知りになりたい場合は、他の患者さんの個人情報や研究全体に支障となる事項以外はお知らせすることができます。研究全体の成果につきましては、ご希望があればお知らせいたします。いずれの場合も担当医師にお申し出ください。

10. 個人情報の取扱いについて

①当院で全ての検査が可能な場合： この研究にご参加いただいた場合、あなたから提供された検体や診療情報などのこの研究に関するデータは、個人を特定できない形式に記号化した番号により管理されますので、あなたの個人情報が外部に漏れることは一切ありません。

②他施設へ検査を依頼する場合： この研究にご参加いただいた場合、あなたから提供された検体や診療情報などのこの研究に関するデータは、個人を特定できない形式に記号化した番号により管理され、北海道医療センター遺伝子解析研究室事務局にて保管されますので、あなたの個人情報が外部に漏れることは一切ありません。

また、この研究が正しく行われているかどうかを確認するために、倫理審査委員会などが、あなたのカルテや研究の記録などを見ることがあります。このような場合でも、これらの関係者には、記録内容を外部に漏らさないことが法律などで義務付けられているため、あなたの個人情報は守られます。

この研究から得られた結果が、学会や医学雑誌などで公表されることはあります。このような場合にも、あなたのお名前など個人情報に関することが外部に漏れることは一切ありません。この研究で得られたデータは、他の目的で使用することはありません。

なお、この研究で得られたデータや検体は、研究終了5年後にはすべて廃棄いたします。その際も、個人情報が外部に漏れないよう十分に配慮いたします。

11. 健康被害が発生した場合の補償について

この研究は、保険適用が認められた標準的な治療を行いながら、検体のご提

供を受けて実施するものです。検体の採取に際して何らかの健康被害が発生した場合は、担当医師は速やかに適切な処置を行います。その費用は、通常の診療と同様に、あなたの健康保険によりお支払いいただきます。この研究による特別な補償はありません。

12. 費用負担、研究資金などについて

この研究における一部の研究用の検査および諸経費は、研究責任者が所属する診療科の研究費で賄われます。したがって、ご参加いただくにあたって、あなたの費用負担が通常の診療より増えることはありません。なお、ご参加いただくにあたっての謝金などのお支払いもありません。

また、この研究の研究責任者は、当院の倫理審査委員会の承認を受けており、関連する企業や団体などと研究の信頼性を損ねるような利害関係を有していないことが確認されております。

13. 知的財産権の帰属について

この研究から成果が得られ、知的財産権などが生じる可能性があります、その権利は研究グループに帰属します。

14. 研究組織

15. 研究担当者と連絡先（相談窓口）

この研究について、何か聞きたいことやわからないこと、心配なことがありましたら、以下の研究担当者におたずねください。

【研究担当者】

- 長尾 雅悦 北海道医療センター小児科 医長
- 田中 藤樹 北海道医療センター小児科 医師
- （○ 研究責任者）

【連絡先】

北海道医療センター小児科

住 所：札幌市西区山の手5条7丁目1-1

電 話：011-631-1161（代表）