



行う疾患-

## ②研究実施体制

本研究では岐阜大学が代表機関ですが、多くの代謝異常症を専門とする以下の先生方と共同で行います。

研究代表者

岐阜大学大学院医学系研究科 助教 笹井英雄

その他の研究機関と共同研究者

|                              |         |       |
|------------------------------|---------|-------|
| かずさ DNA 研究所                  | 副所長     | 小原収   |
| 常葉大学保険医療学部                   | 教授      | 杉江秀夫  |
| 浜松医科大学小児科                    | 准教授     | 福田冬季子 |
| 大阪市立大学医学部発達小児医学教室            | 教授      | 濱崎考史  |
| 千葉県こども病院代謝科/千葉県がんセンター        | 部長/主任医長 | 村山圭   |
| 国立成育医療研究センター臨床検査部            | 統括部長    | 奥山虎之  |
| 国立成育医療研究センター研究所/マススクリーニング研究室 | 室長      | 但馬剛   |
| 埼玉医科大学小児科                    | 教授      | 大竹明   |
| 東邦大学医療センター大橋病院小児科            | 教授      | 清水教一  |
| 山形大学医学部小児科                   | 講師      | 沼倉周彦  |
| 東京慈恵会医科大学附属病院小児科             | 准教授     | 小林正久  |
| 藤田保健衛生大学小児科                  | 教授      | 伊藤哲哉  |
|                              | 講師      | 中島葉子  |
| 松江赤十字病院小児科                   | 部長      | 長谷川有紀 |
| 島根大学医学部小児科                   | 助教      | 小林弘典  |
| 熊本大学大学院生命科学研究部小児科学分野         | 教授      | 中村公俊  |
|                              | 准教授     | 松本志郎  |
|                              | 助教      | 城戸淳   |
| 国立病院機構呉医療センター小児科             | 医長      | 原圭一   |
| 東北大学医学部小児科                   | 助教      | 和田陽一  |

ただし、この他に共同研究を行う研究機関や共同研究者が追加される可能性があります。

## ③研究目的

先天性代謝異常症にはいくつかのタイプがありますが、それぞれの罹患者数は1万人～100万人に1名ほどの非常にまれな疾患です。一部の疾患は新生児マススクリーニング対象疾患として、新生児期にスクリーニングされています。しかし一般小児科医にとっては不慣れな疾患であり、その診療においては日本先天代謝異常学会から診療ガイドラインが出ています。

これらの疾患が重症になるかどうかの問題には遺伝素因が関わっており、同じ疾患であっても遺伝子変

異（遺伝子の異常の種類）が異なれば、その症状や検査値・治療反応性・長期予後などに大きな違いがあることが予測されます。

こうした背景から、本研究は以下の2点を目的として実施しています。

- ・遺伝子変異の調査による、疾患の重症度の診断と今後の治療への反映。
- ・遺伝子変異の同定と経過の追跡調査による、同じ疾患を持った方の治療方針への寄与。延いては、遺伝子変異の情報を考慮したガイドライン作成に反映させます。

#### ④研究対象者

先天代謝異常症のうち遺伝学的検査が保険収載されていない疾患で、新生児マススクリーニングの対象となっているものもしくは関連疾患等が強く疑われる方。

#### ⑤研究方法

本研究は、以下の流れで行われます。

- a. あなたのお子さんに先天代謝異常症と思われる症状がある場合、主治医と代謝専門の疾患担当医（上記共同研究者の先生）が、その症状について相談します（個人情報伏せての相談）。
- b. aの結果、先天代謝異常症が疑わしい場合は、あなた（親権者）へ研究参加可否をお伺いします。
- c. 主治医のほうで匿名化（名前等を伏せて個人が特定出来ないように）された血液や皮膚片が岐阜大学へ送られ、DNAを抽出します。
- d. 抽出したDNAをかずさDNA研究所に送り、遺伝子パネルを用いて分析を行います。これにより疑いのある疾患の遺伝子を含んだ遺伝子群が解析され、遺伝子配列が決定されます。
- e. dの結果が疾患担当医に送られます。疾患担当医は疾患の原因となる遺伝子異常があるかどうかを確認して、岐阜大学に報告します。
- f. 遺伝子異常の診断結果については、主治医からあなたに説明されます。
- g. その後、定期的に主治医へあなたのお子さんの治療経過や状況について追跡調査を行います。

#### ⑥研究期間

倫理委員会承認日から2023年3月31日

#### ⑦研究計画等の開示

ご要望があれば、この研究の計画内容を開示します。また、遺伝子を調べる方法等に関する資料が必要な場合も用意いたします。

#### 2) 研究協力の任意性と中止申出の自由

この研究への協力は任意です。同意しなくても、あなたのお子さんの不利益になるようなことはありません。一旦同意したあとで中止をする場合でも、あなたのお子さんが不利益を被ることはありません。中止はいつでも文書により申し出ることができます。

中止申請が出された場合は、細胞や遺伝子の調査結果などは廃棄され、診療記録なども本研究に継続して使用されることはありません。ただし、中止を申し出た時点で研究結果が論文などで公表されていた場合など、細胞や遺伝子の調査結果を廃棄することができない場合もあります。しかしいずれの場合でも、あなたのお子さんが特定される形での発表はありません。

### 3) 試料提供者にもたらされる利益および不利益

本遺伝子解析研究の結果は、あなた（あなたのお子さん）に正確な遺伝子診断としての有益な情報をもたらします。さらに、研究の成果は今後の医学の発展に寄与します。その結果、将来あなたのお子さんと同じような病気の方々の診断・予知予防・治療などがより効果的に行われるようになることにつながります。

本研究では、遺伝子の研究結果があなたに提供していただいた試料によるものであることが特定できないように種々の歯止めを設けています。

### 4) 個人情報の開示と保護

研究によって得られた結果は専門の学会や雑誌に発表する予定ですが、あなた（あなたのお子さん）の名前や個人を識別できる情報は守秘して、個人情報を厳守します。

また、研究結果の解析のために匿名化されたデータを共同研究者に提供しますが、あなた（あなたのお子さん）の名前は全く公表されませんし、個人情報に関する秘密は漏洩しないよう万全の対策を講じます。

### 5) 遺伝子解析結果の開示

本研究において、遺伝子パネルによって既知の病因遺伝子に変異が同定された場合は、遺伝子診断となります。しかし、何らかの違い（変異）が見出されたとしても、その変異が未知である場合は、変異と病気の経過や治療効果との関係などを明らかにするために、まだまだ多くの研究が必要です。

原則として、はっきりと既知の変異との同定ができた遺伝子診断結果についてのみ開示します。このとき、遺伝子パネルで同時に解析されたほかの遺伝子の結果については開示しません。

### 6) 研究成果の公表

あなた（あなたのお子さん）の協力によって得られた研究の成果は、提供者本人やその家族の氏名などが全く明らかにならないようにした上で、学会発表や学術雑誌およびデータベース上で公に発表されることがあります。

### 7) 研究から生じる知的財産権の帰属

遺伝子解析の結果として特許権などが生じる可能性がまれにありますが、その権利は国・研究機関・民間企業を含む共同研究機関および研究遂行者などに帰属し、患者さんには帰属しません。また、その特許権などを基として経済的利益が生じる可能性がありますが、この利益の帰属も上記と同様です。

## 8) 遺伝子解析研究終了後の試料等の取り扱いの方針

あなたのおさんの細胞などの試料は、原則として本研究においてのみ使用します。DNA 試料は遺伝子検査後 2 年間岐阜大学において保管し、その後個人が特定されないように適切な処置を行って破棄します。

しかし、あなたの同意が得られた場合は、将来の研究のための貴重な資源として、研究終了後も保管させていただきたいと思えます。なお、将来、試料を別の目的の研究に用いる場合は、改めてその研究計画書が倫理審査委員会において承認を受けた上で利用します。

## 9) 研究資金と利益相反

この研究において必要な費用は、厚生労働省難治性疾患政策事業および国立研究開発法人日本医療研究開発機構などの研究費で賄われます。この研究は利益相反専門委員会においてマネジメントを経ており、研究の追考にあたって、研究の結果の解釈に影響を及ぼすような利益相反は存在しません。

## 10) 費用負担に関する事項

あなたが負担する費用は一切ありません。

## 11) 遺伝カウンセリングの体制

疾患や遺伝子解析研究に関して不安や相談したい方を対象に、岐阜大学医学部附属病院ゲノム疾患・遺伝子診療センターでは遺伝カウンセリングを行っています。主治医にその旨をお申し出ください。

## 12) 問い合わせ先

岐阜大学大学院医学系研究科小児病態学 助教 笹井英雄

電話：058-230-6386

## 13) 補足

### ①遺伝子とは

遺伝という言葉は、親の体質が子に伝わることを言います。ここでいう体質の中には、顔かたち、体つきのほか、性格や病気にかかりやすいことなども含まれます。ある人の体の状態は、遺伝とともに、生まれ育った環境によっても影響を受けますが、遺伝は基本的な部分で人の体や性格の形成に重要な役割を果たしています。遺伝という言葉に子という字が付き遺伝子となりますと、遺伝を決定する小単位という科学的な言葉になります。人間の場合、2 万個以上の遺伝子が働いていますが、その本体は DNA という物質です。DNA は A、G、C、T という 4 つの印(塩基)の連続した鎖です。印は 1 つの細胞の中で約 30 億個あり、その印がいくつかがつながって遺伝子を司っています。この遺伝情報を総称してゲノムという言葉で表現することもあります。

遺伝子には 2 つの重要な働きがあります。1 つは、遺伝子が精密な人体の設計図であるという点です。第 2 の重要な役割は種の保存です。両親から子供が生まれるのもやはり遺伝子の働きです。人類の祖先ができてから現在まで、人間という種が保存されてきたのは、遺伝子の働きによっています。

## ②遺伝子と病気

ほとんどすべての病気は、生まれながらの体質的素因と病原体・生活習慣などの環境因子の両方が組み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生じるものもあります。先天性代謝異常症については遺伝素因が強く影響しています。この遺伝素因が遺伝子変異と言われています。



# 同意撤回書

岐阜大学大学院医学系研究科長殿  
岐阜大学医学部附属病院長 殿

私は、「先天代謝異常症症例の遺伝子変異を同定後、経過観察調査をおこなう研究-研究として遺伝子診断を行う疾患-」の研究への参加にあたり、担当者から説明を受け、十分理解し同意しましたが、この研究参加への同意を撤回したく、ここに同意撤回書を提出いたします。

同意撤回日： 年 月 日

本人署名： \_\_\_\_\_ 印

同意撤回日： 年 月 日

親権者署名： \_\_\_\_\_ 印

親権者署名： \_\_\_\_\_ 印

本人との関係： \_\_\_\_\_

---

## ※ 以下は、研究者が記入

本研究に関する同意撤回書を受領したことを証します。

同意撤回確認日： 年 月 日

担当者所属： \_\_\_\_\_

担当者署名： \_\_\_\_\_