

プリオン病の遺伝子解析に関する患者さん（またはご家族）へのご説明

まず最初に遺伝子解析という言葉の説明させてください。

遺伝という言葉は、親の体質が子供に伝わることを言います。この遺伝という言葉に子がつきますと、遺伝を決定する単位という科学的な言葉となります。遺伝子には二つの重要な働きがあります。一つは、遺伝子が精密な人体の設計図であるという点です。受精した一つの細胞から最終的なヒトとなる設計図はすべて遺伝子に含まれているのです。もう一つの遺伝子の役割は種の保存です。両親から子供が生まれてくるのもやはり遺伝子の働きなのです。人類の先祖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。

こうした重要な役割をもつ遺伝子の違いはさまざまな病気の原因になります。このようにお話ししますと、遺伝子の変化が必ず病気を引き起こすと思われるかもしれませんが、実際は、遺伝子の変化が病気を引き起こすのはむしろ極めてまれなことと考えられています。一人一人の顔や指紋が違っているのと同じようにヒトによって生まれつき遺伝子に違いがみられ、その大部分は病気との直接の関係がないことがわかってきました。遺伝子の変化のうちごく一部の变化が病気を引き起こし、遺伝する病気として気が付かれるのだと思われま

す。このように、遺伝子に生まれつきの違いをもつヒトでは、将来かかる病気を予測することが可能となり、その情報をもとに病気を予防したり、早期発見をすることができます。クロイツフェルト・ヤコブ病をはじめとするプリオン病も、その他の病気と同じように遺伝子の変化によって引き起こされる例というのがごくまれにあります。その一方、プリオン病の大多数は遺伝子の変化に関係のない孤発例と呼ばれるものです。しかし、孤発例でも遺伝子の解析をすることによって、このヒトはクロイツフェルト・ヤコブ病ではないだろうとか、クロイツフェルト・ヤコブ病になったときには典型的な臨床経過をとらないだろうといったことを予想することが可能となってきました。遺伝子の違いを検討することによって、より正確な診断が可能となってきているのです。そこで、遺伝子を解析することが重要になってきております。

(1) 遺伝子解析に協力するかどうかはあなたが自由に決めてください。途中で協力を取り消すこともできます

研究に協力するかどうかは、あなたの自由意思で決めてください。また、いったん研究協力を同意された場合でも、いつでも取り消すことができますので、担当者にご連絡ください。その場合は採取した血液等の試料や遺伝子解析の結果は廃棄され、診療記録もそれ以降は研究のために用いられることはありません。ただし、どれが誰のものかわからないように匿名化されている場合には、廃棄することができません。また、すでに研究結果が論文などで公表されていた場合などは、その結果を廃棄できないことがあります。

(2) 研究に協力されない場合でも、不利益になることはありません

研究に協力されてもされなくても、当院では同じように最善の医療を提供いたします。試料提供をしないことによって、あなたが不利益な対応を受けることは決してありません。

(3) 研究計画や研究方法についての詳しい資料をみることもできます

ご希望があれば、研究計画の詳しい内容をお見せすることができます。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、こちらで用意し説明いたします。ただし、他の試料提供者の個人情報に関わる部分や研究の独創性の確保に支障がでる場合には、内容をお見せできないことがあります。

(4) 遺伝子解析によってあなたに生じる可能性のある利益および不利益について

本遺伝子解析研究の結果が、試料を提供した人に直接利益となるような情報をもたらす可能性はほとんどありません。まれに、偶然に重大な病気との関係が見つかることがあります。この時は、本人や家族や血縁者がその結果を知ることが有益であると判断され、医学部倫理委員会も同様に考えた場合に限り、診療を担当する医師から本人や家族や血縁者に、その結果の説明を受けるかどうかについて問い合わせることがあります。

研究の成果は、今後医学が発展することに役立ちます。その結果、将来、同じ病気に苦しむ方々の診断や予防、治療などがより効果的に行われるようになるかもしれません。

しかしながら、遺伝子解析の結果によっては、就職・結婚・保険への加入などに関して、現時点では予測できないような不利益が生じる可能性がないとはいえません。また、血縁関係があることを前提にして遺伝子解析を行う場合、その前提が崩れると（例えば養子の場合など）、正しい解析結果が得られないことがあります。思いがけず遺伝子解析により血縁関係がないと判定されることもあります。

上記のような患者さんあるいはご家族の精神的負担を軽減するために、プリオン病サーベイランス委員会には遺伝カウンセリング担当の専門医がおります。（後述）

なお、本研究では試料採取の際に採血をおこないます。採血行為自体は通常、安全なものですが、ごくまれに周囲の腫れや血管炎を生じることがあります。なお、このような副反応に対し特に補償はありません。

(5) 個人情報は他人には決して漏らしません

個人の情報を保護することは、刑法で定められた医師の義務です。遺伝情報はそのなかでも特に厳重に管理されるべきものであるため、この研究では、遺伝子解析結果が他人に漏れないように取扱いを慎重に行います。

匿名化にあたっては、「連結可能匿名化」を行います。「連結可能匿名化」とは、あなたとある符号とを結びつける対応表をつくり、その対応表を個人情報管理者および分担管理者が厳重に保管する方法です。こうすることによって、あなたの遺伝子の解析を行う者には符号しかわからず、誰の試料を解析しているのかわかりません。ただし、遺伝子解析結果をあなた

に説明する場合には、対応表に照らしてこの符号を元どおりに戻します。

(6) 遺伝子解析結果をあなたにお知らせすることについて

あなたの遺伝子解析結果については、ご希望に応じてあなただけ（場合により代理人）にお知らせすることができます。解析結果をお知りになりたい場合は、その旨をお知らせください。ただし、研究期間を過ぎてからお申し出があった場合は、ご希望に添えないことがあります。

(7) 研究結果の公表

ご協力によって得られた研究の成果は、学会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。その際は、個人が誰であるかわからないように匿名化した上で発表します。

(8) 試料および解析結果を他の機関に提供する可能性について

試料や解析結果を他の機関へ提供する可能性がありますが、その場合は、東北大学医学部倫理委員会によって、個人情報取り扱い、提供先の機関名、提供先における利用目的が妥当であることについて、審査を受け承認を得た後に行います。

(9) 知的財産権が生じたとき

遺伝子解析の成果として特許権などの知的財産権が生じる可能性があります。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属し、試料の提供者であるあなたには属しません。

(10) 遺伝子解析の費用について

遺伝子解析は研究費によって行われますので、その費用をあなたが払う必要はありません。しかし、遺伝子解析の結果により、新たな検査や治療が必要となったときは、一般診療と同様の個人負担となります。

なお、血液などの試料提供に対して、あなたに謝礼をお支払いすることは致しませんのでご了承ください。

(11) 遺伝カウンセリングを受けることもできます

病気のことや遺伝子解析に関して、不安に思ったり相談したいことがある場合は、担当者へ何なりとご相談ください。研究についてより詳しい説明を行うと共に、ご希望に応じて遺伝カウンセリングが受けられるよう、プリオン病サーベイランス委員会には専門の遺伝カウンセリング担当を設けています。

(12) この研究の実施計画は以下のとおりです

研究題目：プリオン病患者のプリオン蛋白遺伝子解析

研究機関名：東北大学大学院医学系研究科 病態神経学分野

研究責任者氏名・職名：北本 哲之・教授

実施責任者氏名・職名：同上

研究の方法：

- －対象とする疾患名：プリオン病
- －解析する遺伝子の名称：プリオン蛋白遺伝子
- －解析する試料・情報：血液（20ml）
- －解析方法：主治医より送付された血液から DNA を抽出し、PCR によるダイレクト・シーケンス法を用いて解析する。
- －研究期間：2018 年 5 月～2023 年 5 月
- －試料の保存方法と保存期間：試料は研究期間の間、東北大学で保存されます。抽出後の DNA を連結可能匿名化の上、保存します。
- －研究終了後の試料の保存または廃棄方法：提供を受けた試料・情報は研究終了後に廃棄します。ただし、現時点では特定されない将来のヒトゲノム・遺伝子解析研究のための貴重な試料と考えられることから、上記目的での使用に同意をされた場合は研究終了後も試料を当該施設にて保存します。なおこの場合、試料・情報が他機関に提供される可能性もあります。

(13) お問い合わせの窓口

この研究についてのお問い合わせがある場合は、下記までご連絡下さい。

東北大学大学院医学系研究科 病態神経学分野

住所：〒980-8575 仙台市青葉区星陵町 2-1

電話：022-717-8143

FAX：022-717-8148

担当者：北本 哲之

E-mail：kitamoto@med.tohoku.ac.jp