

(様式1)

所 属 長 印

※受付番号 _____

倫 理 審 査 申 請 書

平成20年 月 日

金 沢 医 科 大 学 長 殿

申請者（研究責任者）

所属・職名 総合医学研究所・教授 _____

氏 名 松 井 忍 ㊞

金沢医科大学ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する規程第4条第1項の規定に基づき、下記のとおり申請します。

1. 課題名 臨床的遺伝子診断（遺伝学的検査の追加） _____

2. 研究責任者

所属 総合医学研究所 職名 教授 氏名 松 井 忍 _____

3. 研究概要

「研究計画書」のとおり、45 番参照

(注) 研究担当者が複数の講座等に及ぶ場合は、「所属長印」には、関係するすべての所属長の押印が必要です。

(様式2)

所 属 長 印

平成20年 2月13日

研 究 計 画 書

研究責任者： 松井 忍

所属・職名： 総合医学研究所・教授

氏 名： 松井 忍 ⑩

課題名

臨床的遺伝子診断（遺伝学的検査の追加）

研究責任者等の氏名

研究責任者： 所属 総合医学研究所 職名 教授 氏名 松井 忍

研究担当者： 所属 循環器内科 職名 教授 氏名 梶波 康二

所属 胸部心臓血管外科 職名 教授 氏名 秋田 利明

所属 消化器内科 職名 教授 氏名 高瀬 修二郎

所属 消化器外科 職名 教授 氏名 小坂 健夫

所属 呼吸器内科 職名 教授 氏名 梅 博久

所属 呼吸器外科 職名 教授 氏名 佐久間 勉

所属 腎臓内科 職名 教授 氏名 横山 仁

所属 泌尿器科 職名 教授 氏名 鈴木 孝治

所属 内分泌・代謝科 職名 教授 氏名 古家 大祐

所属 血液・リウマチ膠原病 職名 教授 氏名 梅原 久範

所属 神経内科 職名 教授 氏名 松井 真

所属 その他科 職名 教授 氏名 別紙掲載 (1)

研究の意義、目的、方法

(対象とする疾患、分析方法等。将来の追加、変更が予想される場合はその旨。単一遺伝子疾患等の場合には研究の必要性、不利益を防止するための措置等の特記事項等)

対象疾患は、別表（２）に掲げた疾患で、単一遺伝子病が主となる。染色体異常も含む、臨床遺伝子診断が可能な疾患である。分析方法は、遺伝子変異解析および染色体検査（細胞遺伝学検査、およびFISH検査）である。将来、責任遺伝子が判明した場合には、対象疾患の追加または変更が必要となる。単一遺伝子病では、臨床的遺伝子診断によって患者の診断が確定するため、治療法が存在する疾患では有益である。予防法が確定している場合には、患者の血縁者にとって有用である。被験者は、遺伝子変異が原因と明らかな遺伝性疾患や、重篤な薬剤反応異常を有する者と、その可能性がある者、特定な遺伝子情報がその後の診療に有益である者で、遺伝子診断は、患者や家族（血縁者）の疾患等の予防、診断、治療に役立つことが期待されている。しかしながら、治療法がない重篤な疾患では、遺伝子診断は出生前診断や発症前診断に利用される場合がある。この場合は、以下に述べる遺伝カウンセリングを遺伝学的検査前におこなわなければならない。これによって倫理的問題を全面的に回避することができる

臨床的遺伝子診断は、本来遺伝学的検査のガイドラインでは倫理指針の対象とはなっていないが、ヒトゲノムを扱う際には、倫理委員会の承諾を得ておくことが望ましいと考える。現在実施している検査に加え、将来実施される可能性のある臨床的遺伝子検査は多数あるため、個々に倫理委員会に提出し、審査をおこなうことは煩雑である。そこで、今回、臨床的遺伝子診断の検査について一括して倫理委員会に申請する。なお検査の実施機関は、本申請書に掲げた本大学病院の共同研究責任者の各教室、総合医学研究所人類遺伝部門臨床遺伝、および外部遺伝子検査実施施設である。検査の依頼は、外部施設からのものも受け付けることができるようにするため、別紙臨床遺伝子検査申込書（３）を添付し、試料の扱いについても倫理審査を申請する。

別表（２）に存在しない疾患の臨床的遺伝子検査をおこなうため、改めて、倫理審査を申請する。この場合は、別紙追加申請書（３）を用いて、研究責任者、研究担当者（各科科長）、疾患名、遺伝子名を記入し、参考文献を添付し、倫理審査申請をおこなう。

予測される結果及び危険

遺伝子または染色体検査結果が、被験者の診断確定や適切な治療の選択に役立つ場合には、その有益性を伝える。被験者に直接の利益はないが、将来治療対象となる疾患、や重篤な薬剤反応性異常への対処に寄与する可能性について説明する。

当該検査によっても診断が確定できない場合や、仮に診断が確定しても、予防法や治療法が存在しない場合など、将来の診療方針に貢献しない場合があることを説明する。診断が確定したことで、倫理的、法的、社会的または心理的問題が発生する可能性があることを伝える。検体採取時の身体的危険がある場合には、これを伝える。厳重に管理するが、遺伝子検査結果が漏洩する可能性についても説明する。

個人情報の保護の方法（匿名化しない場合の取扱いを含む。）

大学病院に通院する者の試料は、原則として遺伝子医療センターで個人識別情報管理者（21世紀集学的医療センター課長）により連結匿名化をおこなう。匿名化後の試料は、遺伝子検査施設に送られ検査を実施する。結果は、個人情報管理者により個人情報は再連結され、主治医に送付される。

他施設からの試料は、当該施設において連結匿名化をおこない、本大学では個人識別情報は扱わない。

提供者を選ぶ方針

（合理的に選択していることがわかる具体的な方法、提供者が疾病や薬剤反応性異常を有する場合等にあつては、病名又はそれに相当する状態像の告知方法等。）

試料提供者は、本大学病院を受診する者で、遺伝素因の明らかな遺伝性疾患、重篤な薬剤反応異常が予想される者、既に病名の告知を主治医から受けている者で特定の遺伝子や染色体情報が診療に有益な者とする。

他施設で同様の理由から、臨床遺伝子検査が必要で、当該施設において、当該施設または本学で使用する説明と同意文書による同意が得られた者とする。但し、試料は当該施設で連結匿名化されたものであることが絶対条件となる。

試料等の種類、量

試料は、血液、骨髄、生検材料、手術標本などの生体試料もしくは、これより抽出した核酸とする。検査をおこなう遺伝子と染色体の種類は別紙参照とする。別表（2）

インフォームド・コンセントのための手続及び方法

インフォームド・コンセントは、文書を用いて説明をおこない、十分に理解を得た後に、文章による同意を得る。説明は、研究担当者（各科科長）の監督の下に主治医がおこなう（説明および同意文書は別紙6）。必要に応じて遺伝カウンセリングをおこない、インフォームド・コンセントを得る。

インフォームド・コンセントを受けるための説明文書及び同意文書（添付可）

本人（被験者が未成年の場合には代諾者）に対して文書（添付資料）をもちいて、以下の項目を説明し、自由意志に基づく文書による同意を受ける。

- （1） 遺伝子と遺伝学検査とは
- （2） 同意の任意性と撤回の自由
- （3） 遺伝学的検査の限界
- （4） 遺伝学的検査の利益とリスク
- （5） 遺伝学的検査の意味
- （6） 個人情報の保護
- （7） 解析結果の公表
- （8） 検査終了後の検体の取り扱い
- （9） 試料と情報のアクセス
- （10） 費用負担
- （11） 遺伝カウンセリング体制

提供者本人からインフォームド・コンセントを受けることが困難な場合、その研究の重要性及び本人から試料等の提供を受けなければ研究が成り立たない理由並びに代諾者等を選定する考え方

提供者が未成年の場合は、親権者（または代諾者）からインフォームド・コンセントを受ける

遺伝情報の開示に関する考え方

診療に利用する目的で、被験者に直接結果を知らせる。開示を望まない、または、希望したときに開示するという選択肢があることを伝える。希望時期は、あらかじめ設定し、この期間が過ぎた場合には開示が不可能になる場合があることを説明する。開示を希望しても、いつでもこの要望は撤回できることを説明する。被験者の承諾がない限り、家族には伝えないことを説明する。

被験者が未成年の場合には、同意した親権者に開示する。この場合でも、被験者の意向を確認し、それを尊重することを被験者に説明する。被験者が開示を希望する場合には、開示は可能であるが、親権者の意向を確認し、尊重することを説明する。被験者が成人後に、説明を希望する場合は、予め定めた一定期間内であれば、被験者に開示することを説明する。親権者ではない代諾者が被験者の結果の開示を希望する場合には、倫理委員会で、その目的と必要性を審査することを説明する。但し、遺伝情報が、被験者および血縁者の診療に極めて有益なことが明白な場合は、被験者に十分な説明と同意を得た後に、結果を開示する場合があることを説明する。

【研究室等で既に保管している検体を使用する場合】

提供時期

臨床診断確定後、遺伝子検査を説明した際に、提供された検体

指針への適合性

提供された時点で、ゲノム・cDNA構造解析の同意書があるもの

他の研究機関から試料等又は遺伝情報の提供を受ける場合のインフォームド・コンセントの内容

他施設で提供される、または本学で使用するインフォームド・コンセント文書を用いた手続きに従って、試料は本施設に提供される。当該施設で連結匿名化をおこなうため、本施設には、検査する遺伝子名が提供されるだけで、個人の遺伝情報の提供は一切受けない。（遺伝子検査申込書；別紙（3））

試料等又は遺伝情報を外部の機関に提供する場合や研究の一部を委託する場合の匿名化の方法等の事項（契約の内容を含む。）

本大学病院で提供されるインフォームド・コンセントの手続きに従って、試料は外部の検査実施機関に提供される。本学で連結可能匿名化をおこない、外部機関には試料のみが提供され、個人の遺伝情報は提供されない。検査結果は、本学で連結を回復した後に、検査依頼者に提供される。

試料等の保存方法及びその必要性

（他の研究への利用の可能性と予測される研究内容を含む。）

被験者の同意が得られた試料は、当該疾患の新規の遺伝子解析法の開発に利用するため、連結不能匿名化し、保存する。同意が得られなかった試料は廃棄処分とする。

ヒト細胞・遺伝子・組織バンクに試料等を提供する場合には、バンク名、匿名化の方法等

バンクへの保存を被験者が希望した試料は、連結不能匿名化した後に、バンクに保存される。バンク名は同意説明書に記載する。

試料等の廃棄方法及びその際の匿名化の方法

試料はラベルをはがし、内容物を廃棄する。書類は焼却処分とし、コンピューター内の情報は消去する。個人情報と個人識別情報管理者が、コンピューター内の情報を消去する。

遺伝カウンセリングの必要性及びその体制

臨床的遺伝子診断には遺伝カウンセリングは必須である。被験者および家族の希望に応じて、遺伝子検査の疑問や不安に対応する遺伝カウンセリングが存在することを説明する。遺伝カウンセリングでは、1) クライアントと家族のプライバシーを保護し、2) 疾患と遺伝子検査に関する正確な情報を提供し、3) 遺伝子検査を受けるべきかどうかの自己決定を尊重することを説明する。さらに、4) 血縁者への検査結果の開示が、有益である場合はクライアント自らが結果を開示する場合があること、5) 被験者が未成年でも、遺伝カウンセリングに同席させる必要があることを説明する。

研究資金の調達方法

被験者や家族が負担すべき費用について説明する。遺伝子検査が研究費でおこなわれる場合も、結果開示後に、新たな検査や治療が必要になった場合は通常の診療にかかる費用が発生することを説明する。

その他