

遺伝学的検査説明文

1. 遺伝子と遺伝学的検査とは何か？

遺伝子は、現在の病気や奇形の原因、体質、さらに将来に罹る病気の原因になることがあります。遺伝学的検査には多くの種類があり、病気の原因となる染色体、DNA、RNA、タンパク、または化学物質を調べることになります。遺伝学的検査は、診断の確定に利用します。将来の発病を予測するために使用することもできます。保因者診断にも用いることができます。

2. 遺伝学的検査は、任意で、意志の撤回や変更は自由なのか？

遺伝学的検査をおこなうかどうか、検査結果を知らせるかどう、検査終了後に試料を保管するかどうかについて、遺伝子を提供する本人、または提供者の代諾者が自由意志で決めていただくことになります。検査を拒否することもできます。一旦同意しても、同意を取り消すこともできます。検査に同意して、結果を知らせないでおくことも選択できます。この場合、あなたの許可があれば、血縁者に結果を知らせることもできます。

- ① 提供者が、未成年（婚姻をしていない満 20 歳未満の人）で、説明を理解できる場合は、提供者本人と親権者（または代諾者）の双方に説明します。この場合、両者ともに同意しない限り、検査は行われません。
- ② 提供者が 16 歳未満の場合は親権者（または代諾者）に説明します。親権者（または代諾者）の同意により検査は実施されますが、この場合も提供者に分りやすい言葉で説明します。
- ③ 提供者に知的障害（精神発達遅滞や痴呆）があり説明を理解できない場合、代諾者が説明を受けます。この場合も可能な限り、提供者に分りやすい言葉で説明します。
- ④ 提供者がすでに死亡しており、生前の意思に反しない（生前に遺伝子検査を受けたくないという意思が示されていない）限り、代諾者が説明を受けます。

3. 遺伝学的検査の限界とは何か？

現在の遺伝学的検査はすべての遺伝疾患や先天奇形の診断が可能であるわけではありません。遺伝学的検査は、あなたが同意した文書に記載された病気に限った検査です。遺伝学的検査は極めて正確ですが、以下に述べるように稀に誤りが発生することがあります。

- ① もし、疑われている遺伝疾患が、あなたが検査を受ける疾患と異なる場合には、検査結果はあなたの遺伝疾患の診断には適していない可能性があります。
- ② 極めて稀ですが、検体にラベルをするときの誤り、他の検体の混入、結果の解釈の誤りによって、結果が不正確になる場合があります。
- ③ 検査によって遺伝的異常を発見することは可能です。しかし、将来、発病するのか、どのくらい重症なのか、いつ発病するのかを正確に予測することはできません。

4. 遺伝学的検査による利益とリスクは何か？

利益

- ① 検査異常が判明した場合には、医学的予防や治療を選択することができます。

遺伝学的検査説明文

- ② たとえ、治療法がなくても、将来おこなう決定に対して、その判断の元になる情報を提供することができます。
- ③ 研究的治療に参加することができます。
- ④ 家族に重要な情報を提供することができます。

リスク

- ① 通常は、検査は採血のみでリスクは小さいと考えられます。
- ② 結果によっては、将来の計画を変更しなければならない場合があります。
- ③ 遺伝学的検査を受けるという決定そのものが、ストレスの原因となる場合があります。
- ④ 病気の原因となる遺伝子を持っているか、持っていないかを知ること自体が、情緒的な反応をもたらす可能性があります。
- ⑤ このために、検査を受けるかどうか決定するために、本人は心理学的評価を受けることができます。
- ⑥ 陽性結果を得た場合には、家族に知らせることで、家族関係に影響を与える可能性があります。
- ⑦ 検査を受けようとする人は、他の家族に知らせるかどうかを前もって考える必要があります。
- ⑧ 家族一人の遺伝子が明らかになると、たとえ、検査をしていなくても、他の家族の病気を明らかにすることになります。
- ⑨ 保険加入と就労の際に、差別を受ける場合があります。

５．遺伝学的検査は何を意味するか？

- ① 検査結果は、陰性か陽性かで判断されます。
- ② 複数の遺伝子が原因となっている病気の場合には、ひとつの遺伝子が陰性でも、病気が否定され、安心できるというわけではありません。
- ③ このため、結果が陰性の場合でも、将来、もっと有用な検査が利用できるようになるかどうか、主治医と連絡を取れるようにしておくことが大切です。
- ④ 結果が陽性の場合、病気の原因となる遺伝子変異を持っているということを意味します。
- ⑤ 主治医やナース、遺伝カウンセラーとよく話し合うことが大切です。その結果、陰性または陽性結果がどういう意味を持つのかを理解することができるようになります。

６．個人情報保護されるのか？

- ① 遺伝子の情報は個人情報です。遺伝子の解析結果は第三者に漏れた場合様々な問題を引き起こす可能性があるため、取扱いを慎重に行う必要があります。個人識別情報管理者によって、検査する前に個人を特定できるような情報を全て削り、代わりに符号を付けます。符号から個人を特定することは出来ません。検査担当者にはこの符号しか知らされません。あなたとこの符号を結びつける対応表は、個人識別情報管理者により厳重に保管されます。
- ② 遺伝子解析の結果についてあなたに説明する場合など、必要な場合には個人識別情報管理者がこの符号を元の氏名などに戻す操作を行い、主治医や遺伝カウンセラーを通じて結果をあなたにお知らせします。

遺伝学的検査説明文

せすることになります。

7. 学会や論文で公表されるのか？

遺伝学的検査が遺伝医学上重要であると考えられる場合は、今後の遺伝医学研究や遺伝カウンセリングに役立てるために学会発表または学術雑誌およびインターネットのデータベース上で公に発表することがあります。

- ① 公表に関して、あなたには決定権があります。公表を拒否することも出来ます。ご協力いただけるなら、本人やその家族の住所、氏名など個人を特定しうる情報を削除した上で公表することになります。
- ② 顔写真や身体の一部の写真が発表される場合には、あなたの許可を得る必要があります。顔の病変のため顔写真が必要な場合には、目を隠すなどの処置によって個人を特定しづらくする方法をとります。
- ③ あなたには事前に検閲する権利があります。あなたの意思に反して公表されることはありません。

8. 遺伝学的検査が終了したら、試料はどうなるのか？

検査に使用した DNA などの試料は原則として本検査の目的に使用します。遺伝子提供者または代諾者の希望があれば、検査終了後廃棄します。

- ① 同意が得られれば、保存して、正常または異常対照として使用するか、同じ遺伝子の新しい検査法に利用する場合があります。
- ② もし希望があれば将来の遺伝学的検査の貴重な資源として、検査終了後もバンクに保管することができます。この場合も、個人が特定できる情報を破棄した上で、試料は使い切られるまで保管します。バンク名 _____
どの研究に用いられるかは改めて説明と同意を得ることになります。

9. 誰が試料と情報にアクセスするのか？

結果を第3者に知らせる場合には、書類による同意を、あなたから得ることになります。

10. 費用負担は誰がしますか？

保険収載された遺伝子検査以外は、遺伝子の種類に応じて検査料が発生します（検査費用の情報は主治医または遺伝カウンセラーより提供されます）。検査実施施設の研究費で、検査費用を負担する場合もあります。この検査によって、他の検査あるいは治療が必要になることがあります。この場合には通常の診療に要する費用がかかりますが、これは遺伝子提供者が負担することになります。

11. 遺伝カウンセリングの体制はありますか？

あなたが病気のことや検査に関して不安に思い、相談を希望される場合には、遺伝カウンセリングを受けることができます。21世紀集学的医療センター・遺伝子医療センターにお問い合わせください。

遺伝学的検査説明文

遺 伝 学 的 検 査 同 意 文 書

金沢医科大学大学長 殿

診療科名 _____、患者ID _____ 患者氏名または匿名記号： _____ 生年月日： _____年 ____月 ____日 症状または疾患： _____ 遺伝子名： _____ 検査施設名： _____
☐ の中にご自分でレを付けてください ☐ この遺伝学的検査の目的について、説明を受けました。 ☐ この遺伝学的検査の任意性、撤回と変更の自由について、説明を受けました。 ☐ この遺伝学的検査の利益とリスクについて主治医や他の専門家と話し、いくつかの検査は私や私の家族に、医療、心理、保険上の問題を発生させる可能性があることを理解しました。 ☐ 検査結果の意味と、結果をどのように考えるかについて説明を受けました。 ☐ 私の許可があれば、検体が保存されることを理解しました。検査が行われるときまで、この同意を破棄できることを理解しました。 ☐ 誰が検体と検査結果を知ることができるか、また、結果は診療録に記載され、通常の医療情報と同様に守秘義務の保護下におかれることの説明を受けました。 ☐ 学会や論文での公表について、説明を受けました。 ☐ 費用負担と遺伝カウンセリングについて、説明を受けました。 ☐ この同意文書を読み、そのコピーを受け取りました。疑問については、満足いくように回答されました。
以下の署名によって、上記患者の上記目的に対する遺伝学的検査のために、検体を採取されることに同意します。 _____年 ____月 ____日 本人または代諾者の署名： _____ 本人との関係： _____ 検体の保存に関して、☐ 同意する ☐ 同意しない バンク名 _____
説明者氏名： _____ 所属： _____ 職位： _____ 年 ____月 ____日