

患者さんおよびご家族へ

遺伝性及び孤発性痙性対麻痺に関する

他施設共同大規模遺伝子解析研究

Japan Spastic Paraplegia Research Consortium

(JASPAC)

第 1.0 版 2010 年 9 月 16 日作成
第 1.1 版 2017 年 3 月 23 日改訂
第 2.0 版 2018 年 3 月 23 日改訂
第 2.1 版 2020 年 10 月 15 日改訂
第 2.2 版 2022 年 2 月 14 日改訂

山梨大学医学部神経内科学講座
研究責任者 新藤和雅

はじめに

この説明文書は、あなたにこの研究の内容を正しくご理解いただき、あなたの自由意思に基づいて、この研究に参加されるかどうかを判断していただくためのものです。

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。たとえ参加されなくても、今後の治療に不利益になることはありません。また、ご不明な点があれば、どんなことでも遠慮なくお尋ねください。

なお、この研究は山梨大学医学部倫理委員会の審議に基づき、医学域長の許可を得て実施するものです。

1. この研究の目的と意義

遺伝性痙性対麻痺は中枢神経変性疾患で両下肢の痙性(つっぱり)と筋力低下を主徴とする疾患群の総称です。遺伝性痙性対麻痺は本邦では運動失調症のうちの1つの分類とされており、根治療法がなく、厚生労働省の指定難病となっております。本研究は本邦の遺伝性痙性対麻痺の患者数、頻度、遺伝子型-臨床像の関連、自然歴を明らかにすることが目標です。

2. この研究の方法

研究期間：研究機関の長の許可日～2023年3月31日)

研究の方法：遺伝性痙性対麻痺と診断された患者さんと家族から末梢血(20ml)を採血しDNAを抽出する。DNAから既知の原因遺伝子の検索を行い、病型の分類を行う。同時に臨床情報を収集し、病型と遺伝子変異、臨床情報との相関、さらにはその後の症状の変化を確認する。

3. 対象となる方

この研究に参加していただくためには、いくつかの参加の条件があり、今のあなたのお体の状態がこの研究に適していると思われるので、研究への参加をお願いしています。

◆ 研究に参加していただける方の主な条件

<患者さん>

- 1) 遺伝性痙性対麻痺と診断されている。
- 2) 本人の同意を得ることができる。本人が意思決定できない場合や未成年者の場合は家族、後見人の同意を得ることができる。

◆ 研究に参加していただけない方の主な条件

- 1) 本人の同意を得られないとき。

その他、いくつかの基準がありますが、診察や検査の結果から担当医師が判断しますので、詳しくは担当医師にお尋ねください。また、検査の結果によっては、この研究に参加できないこともあります。

<健康な方>

◆ 研究に参加していただける方の主な条件

- 1) 患者さんのご家族で、本人の同意を得ることができる。本人が意思決定できない場合や未成年者の場合は家族、後見人の同意を得ることができる。

4. この研究の予想される効果と起こるかもしれない副作用及び不利益について

この研究に参加されても、あなたが直接的に利益を受けることはありません。しかし、この研究により、遺伝性痙性対麻痺の原因が明らかになれば、将来、あなたの病気のさらなる治療法、治療薬の開発に役立つと考えられています。通常診療の採血時に、1回だけ20ml多く採血をさせていただきますが、健康上問題のない量と考えております。万が一、採血の途中で気分が悪くなった場合は、すぐに採血を中止いたしますので、お申し出ください。

また、通常の診療の範囲内で行う研究ですので、この研究に参加されることによるあなたへの不利益はありません。

5. 研究への参加とその撤回について

この研究に参加するかどうかは、あなたの自由意思で決めてください。同意されなくても、あなたの診断や治療に不利益になることは全くありません。

また、いったん同意した場合でも、あなたが不利益を受けることなく、いつでも同意を取り消すことができます。その場合、研究用に採取したDNAやその血液を調べた結果などは、個人が特定できないようにした上で廃棄され、診療記録の情報もそれ以降はこの研究目的に用いられることはありません。ただし、同意を取り消した時にすでに研究結果が論文などで公表されていた場合のように、解析結果を廃棄することができないことがあります。その場合でも、個人が特定できる情報が公表されることは一切ありません。

6. 研究を中止する場合について

研究責任者の判断により、研究を中止しなければならない何らかの事情が発生した場合には、この研究を中止する場合があります。なお、研究中止後もこの研究に関するお問い合わせ等には誠意をもって対応します。

7. この研究に関する情報の提供について

この研究に関して、参加の継続についてあなたの意思に影響を与える可能性がある情報が得られた場合には、すみやかにお伝えします。

あなたや代諾者の方のご希望によりこの研究に参加して下さった方々の個人情報の保護や、この研究の独創性の確保に支障がない範囲で、この研究の計画書や研究の方法に関する資料をご覧いただくことができます。資料の閲覧を希望される方は、どうぞお申し出ください。

8. プライバシーの保護について

あなたの血液を測定した結果やカルテに含まれる情報をこの研究に使用する際には、あなたのお名前の代わりに研究用の番号を付けて取り扱います。あなたと研究用の番号を結びつける対応表のファイルは山梨大学医学部神経内科学講座内のコンピュータに保存します。このコンピュータが設置されている部屋は、同講座の職員によって入室が管理されており、第三者が立ち入ることはできません。

また、この研究の成果を発表したり、それを元に特許等の申請をしたりする場合にも、あなたが特定できる情報を使用することはありません。

この研究によって取得した個人情報は、情報管理責任者（神経内科・医員・栗田尚史）の責任の下、厳重な管理を行います。

9. 試料・情報の保管及び廃棄の方法

この研究により得られた血液などの検体は、山梨大学医学部内の施設された研究室で保管いたします。また、研究のために集めた情報は、山梨大学医学部内のコンピュータで、研究責任者が責任をもって保管いたします。

この研究により得られた検体・情報は、将来別の研究目的で活用する場合があります。その場合には、あらためて倫理審査申請を行い、研究内容を外来等に掲示して研究対象者の皆様にお知らせいたします。これらの活用においても、あなたの個人情報が明らかになることはありません。

この研究により得られた検体及び情報は山梨大学で行われる「脊髄小脳変性症・遺伝性神経疾患全般の遺伝子解析、蛋白解析、病態解析のための包括的研究」にも使用する場合があります。

本研究で得られたデータは公的データベースから公開します。そうすることで、国内外の多くの研

研究者がデータを利用することが可能になり、病気に苦しむ方々の診断や予防、治療等をより効果的に行うために役立つことが期待されます。公的データベースからのデータの公開では、日本国内の研究機関に所属する研究者だけではなく、製薬企業等の民間企業や海外の研究機関に所属する研究者もデータを利用する可能性があります。

研究から得られたデータをデータベースから公開する際には、データの種類によってアクセスレベル（制限公開、非制限公開）が異なります。個人の特定につながらない、頻度情報・統計情報等は非制限公開データとして不特定多数の者に利用され、個人毎のゲノムデータ等は制限公開データとし、科学的観点と研究体制の妥当性に関する審査を経た上で、データの利用を承認された研究者に利用されます。

同意を撤回された際、既に公的データベースから個人毎のデータが公開されている場合、原則、あなたのデータをデータベースから削除し、その後の研究に提供しないようにデータベース側に要請します。ただし、あなたのデータを特定できない場合は破棄できない可能性があります。

10. この研究にかかる資金源および利益相反について

この研究は、山梨大学で管理されている公的研究費を用いて実施します。この研究は事前に山梨大学倫理委員会で審査され適正に管理されます。

11. 経済的負担、謝礼について

この研究は、通常の保険診療内で行われるため、本研究期間中のあなたの診療費は、加入されている健康保険を使用し、健康保険で定められている自己負担分を負担していただきます。したがって、この研究に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。また、ご参加いただくにあたっての謝礼をあなたにお渡しすることはありません。

12. この研究に関するご質問について

この研究についてわからないことや心配に思うことがあれば、いつでも遠慮なく担当医師にお尋ねください。

担当医師および連絡先は以下のとおりです。

【相談窓口】

担当医師：山梨大学医学部附属病院 神経内科 新藤和雅

住 所：山梨県中央市下河東 1110

電 話：055-273-9896

(対応可能時間 平日 9:30~16:30)

(診療などにより迅速に対応できない場合があります)

13. 研究実施に伴う重要な知見が得られた場合について

研究の実施により、当初は想定されていなかったことで、あなたやあなたのご家族の生命に、重大な影響を与えるような遺伝子などの情報が偶然発見された場合には、あなたのご意向をお尋ねした上でお知らせすることがあります。それ以外に関しては開示する予定ではありません。

14. 知的財産権の帰属について

この研究から成果が得られ、知的財産権が生じる可能性があります。その権利は、山梨大学に帰属します。研究に参加していただいた患者さんに、この権利が生じることはありません。

15. 健康被害が発生した場合について

この研究では、あなたに通常の診療以外の治療や検査を行うことはありませんので、健康被害が発生することはないと考えられることから、特別な補償制度はありません。

この研究のために採血させていただく血液の量は、健康上問題のない量と考えておりますが、もし、採取の際に気分が悪くなったりした場合は、すぐに採血を中止し、通常の診療と同様に適切に対応いたします。その際の医療費は、あなたが加入している健康保険が使用されますので、一部ご負担いただくこととなります。