

「脳髄黄色腫症の遺伝子診断」研究に対するご協力をお願い

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

この説明文書をお読みになり、担当医師からの説明を聞かれた後、十分に考えてからこの研究に参加するかどうかを決めてください。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、不明な点があれば、どんなことでも気軽に質問してください。

1. 研究の目的、背景、意義

脳髄黄色腫症は、CYP27A1 遺伝子異常による胆汁酸合成経路の障害によって引き起こされる常染色体劣性の遺伝形式をとる遺伝性疾患です。血清コレスタノールの上昇が特徴的な検査所見となります。症状としては、新生児期の胆汁うっ滞・肝障害、幼児期の下痢、若年性白内障、アキレス腱黄色腫、若年性動脈硬化症、骨粗鬆症などの全身症状や多彩な精神・神経症状をきたすことが知られています。長期的な医学的管理が必要な疾患ですのでコレスタノールの測定とともに、遺伝子診断を含めた確実な診断を行い、長期的な治療に備えることが重要です。常染色体劣性の遺伝性疾患であることから、ご家族の方を含めた遺伝子検査はより診断を確実なものとしします。

2. 研究の方法

この研究の対象となる方は、脳髄黄色腫症の患者さんとそのご家族です。2020年3月31日までの研究期間を予定しています。

この研究への参加に同意いただきますと、遺伝子検査用の採血（約7ml）を行います。同意いただいたご家族の方からも遺伝子検査用の採血（約7ml）を行います。

3. 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

この遺伝子解析研究が明らかにする個人情報決して外部に漏れることがないように責任をもって厳重に管理致します。あなたの血液は、遺伝子解析を行う前に、担当医師（主治医）が個人情報の代わりに無作為のコード番号をつけます。あなたの担当医師（主治医）以外は、症状などの情報を調査に使用することがありますが、あなたを特定することはできませんので、ご安心ください。

この研究に参加されると、担当医師（主治医）が匿名化した検体の検査結果がその担当医師（主治医）に伝わり、あなたの病気が遺伝子レベルで確定診断される可能性があります。それ以外にあなたが直接的に利益を受けることはありません。

採血量により貧血等がご心配かもしれませんが、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。

4. 健康被害が発生した場合について

この研究のために採らせていただく血液の量も健康上問題のない量と考えております。通常、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。

もし、採血の際にめまいがしたり、気分が悪くなったりした場合は、すぐに採血を中止し、担当医師が適切に対応いたします。

5. 研究への参加とその撤回について

この研究への参加はあなたの自由な意思で決めてください。同意されなくても、あなたの診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。その場合は、研究用に採取した血液やその血液を調べた結果などは廃棄され、カルテ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には、完全に廃棄できないことがあります。

6. 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あなたの担当医師（主治医）が付けて取り扱います。研究班では、あなたの研究用の番号を結びつける対応表は作成しませんので、担当医師（主治医）以外にはあなたの名前は分かりません。

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、山形大学医学部附属病院第3内科・教授・石澤賢一の責任の下、厳重な管理を行います。

7. 遺伝情報の開示および遺伝カウンセリングについて

遺伝情報の開示については、患者および家族から求められれば患者の診療を担当している担当医師が対応いたします。また、遺伝子解析に対して不安が生じた場合は、希望があれば担当医師が所属する医療機関（共同研究機関）の担当者がカウンセリングを担当いたします。

8. 費用について

遺伝子検査にかかる費用を負担いただくことはありません。また、あなたに謝礼をお渡しすることはありません。

9. 利益相反について

研究責任者、研究分担者は、研究遂行にあたって特別な利益相反状態にはありません。

この研究のことで何か分からないことや心配なことがありましたら、いつでもここに記載されている医師にお尋ねください。

お問い合わせ窓口

山形大学医学部第3内科

研究責任者：山形大学医学部第3内科・教授・石澤賢一

主任研究者：山形大学医学部第3内科・講師・小山信吾

住所 990-9585 山形県山形市飯田西 2-2-2

電話 023-628-5316

FAX 023-628-5318

これらの内容をよくお読みになりご理解いただき、この研究に参加することを同意される場合は、別紙の同意書に署名（自筆）と日付けを記入して担当医師にお渡しください。