

運動失調症の患者登録・自然歴研究 J-CAT の研究に関する説明文書

国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター
研究代表者 水澤 英洋

1. はじめに

この説明文書は、本研究に参加協力を検討される方に対して、研究責任者または研究分担者から研究の内容をご説明するに当たり、理解を深めていただくために用意した補助資料です。

研究内容について説明を受け、本文書の内容についてご理解をいただいた上で、研究に参加されるかどうかを決めてください。研究に参加していただくことは、あなたの自由意思で決めていただくようお願い申し上げます。その結果、研究に参加しないということになりましたとしても、それによってあなたが不利益を受けることは一切ないことを保証いたします。また、この研究の成果が特許権などの知的財産権を将来的に生み出す可能性もありますが、その権利の帰属先は研究参加者であるあなたではないことをご理解ください。

研究の内容についてわからないこと、心配なことなど、お尋ねになりたいことなどがありましたら、遠慮なくご質問ください。

2. 本研究の名称

研究課題名：「運動失調症の患者登録・自然歴研究 J-CAT」

この研究は、当センターの倫理委員会及び理事長の承認を受けて実施しています。

3. 本研究の目的及び意義

運動失調症についての研究のあらまし

運動失調症とは、主として小脳と呼ばれる神経組織の機能異常によって、ふらつき、手足の動かしにくさ、しゃべりにくさなどが生じる疾患の総称です。一口に運動失調症と申しましても、そこには様々な疾患が含まれ、疾患毎に、症状や、進行の速度は大きく異なります。原因についても、単一の遺伝子が原因となる疾患から、免疫異常や環境要因など多彩な原因が想定されます。従って、運動失調症の解明の最初の段階として、疾患に関する情報を網羅的に収集し、運動失調症の全体像と病型による特徴を明らかにする必要があります。

運動失調症は、一部の家族性疾患においては病因遺伝子が判明しております。また、一見家族歴の認められない、いわゆる「孤発性」の疾患の中にも、一定の割合で家族性疾患の病因遺伝子変異が認められることがあります。従って、運動失調症の病型を明ら

かにするためには遺伝子検査が必要になってきます。

また、運動失調症の治療研究がなかなか進まない理由として、運動失調症の自然歴（病状がどのように変化していくかに関する基礎的な情報）に関する情報が不足しており、治療効果の判定がしにくいことが挙げられます。運動失調症には多様な病型が含まれており、それぞれ自然歴も大きく異なるため、遺伝子検査の結果を基にして、病型毎の自然歴を明らかにしていく必要があります。

近年の分子遺伝学的研究の進展により、運動失調症の中で家族性の疾患については、かなり病因遺伝子が明らかになってきました。しかしながら、運動失調症には依然未解明の疾患が多く含まれています。今後そういった疾患の原因を明らかにしていくためには、遺伝子レベルでの研究が不可欠です。

以上の様な背景から、このたび厚生労働省研究班「運動失調症の医療基盤に関する調査研究」では、全国の運動失調症の患者様を登録させていただき、臨床情報と生体試料を収集し、疾患の病型別自然歴の解明、病因遺伝子の探索を進めることにより、運動失調症の全容の解明と治療法の開発を目指した研究を行うこととなりました。

研究への協力の可否を決めていただくに当たり、最初に遺伝子および遺伝子と病気の関係について説明を記し、次いで具体的な内容の説明を記します。

遺伝子を調べるということ

「遺伝子とは」

「遺伝」という言葉は、「親の体質が子に伝わること」を言います。ここでいう「体質」の中には、顔かたち、体つきのほか、性格や病気にかかりやすいことなども含まれます。ある人の体の状態は、遺伝とともに、生まれ育った環境によって決まりますが、遺伝は基本的な部分で人の体や性格の形成に重要な役割を果たしています。「遺伝」という言葉に「子」という字がつき「遺伝子」となり、また、「遺伝を決定する小単位」という科学的な言葉になります。人間の場合、約2万個以上の遺伝子が働いていますが、その本体は「DNA」という物質です。「DNA」は、A、T、G、Cという四つの印の連続した鎖です。印は、一つの細胞の中で約30億個あり、その印がいくつかがつながって遺伝子を司っています。このつながりが遺伝子です。一つの細胞の中には約2万個以上の遺伝子が散らばって存在しています。この遺伝情報を総称して「ゲノム」という言葉で表現することもあります。人間の体は、60兆個の細胞から成り立っていますが、細胞の一つ一つにすべての遺伝子が含まれています。

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は、分裂を繰り返して増え、一個一個の細胞が「これは筋肉の細胞」、「これは神経の細胞」と決まりながら、最終的には60兆個まで増えて人体を形作りますが、その設計図はすべて遺伝子に含まれています。第2の重要な役割は「種の保存」です。両親から子供が生まれるのもやはり遺伝子の働きです。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、遺伝子の働きによります。

「遺伝子と病気」

こうした非常に大事な役割を持つ遺伝子の違いはさまざまな病気の原因になります。完成された人体を形作る細胞で遺伝子の違いが起きると、違いのある細胞を中心にその人限

りの病気が発生することがあります。これを体細胞変異といい、がんがその代表的な病気です。一方、ある遺伝子に生まれつき違いがある場合には、その違いが子、孫へと伝わってしまいます。この場合、遺伝する病気が出てくる可能性が生じます。

このように説明すると、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、人体を形作る60兆個の細胞では、実は、頻繁に遺伝子の変化が起きていて、そのほとんどは病気との関わりがありません。遺伝子変異のごく一部の变化のみ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。本研究は、この遺伝子の違いを研究することによって、医療・医学に役立てることを目的としています。

「遺伝病における遺伝子解析研究の特徴」

遺伝子には、「人体の設計図」、「種の保存」という二つの重要な役割があることをすでに述べました。ある病気の原因となる遺伝子に生まれつきの違いが生じている場合には、この二つの役割に応じた遺伝子解析研究の有用性が考えられます。まず、原因となる遺伝子の生まれつきの違いを持つ人では、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、早期発見したりすることができます。また、患者さんの血縁者の中から患者さんを見つけだし、予防につとめ、また早期発見、早期治療により病気を治すことが可能となります。

しかし、今は健康な人に対し、将来病気になることを告げること、あるいは一人の患者さんの診療によって、その家族の遺伝病を予測してしまうということは従来の医療には見られなかったことです。この結果、新たな倫理的、法的、社会的問題が生じてきますが、これには、将来の発病に対する不安、就職・結婚・生命保険加入などへの影響、家族の中での不安など、様々な問題が考えられます。

本遺伝子解析研究では、上記の倫理的・法的・社会的問題が生じる可能性がないよう十分な配慮を行っていますが、研究への協力の可否を決めるに当たっては、遺伝子解析研究の持つ利点と不利な点をご理解いただきたいのです。

研究の目的

この研究は、以下のような目的で行われます。

- 1.運動失調症の患者様の登録をさせていただき、必要な臨床情報を収集する。
- 2.遺伝子検査を行い運動失調症の病型を明らかにする。
- 3.前向きに臨床情報を収集し、運動失調症の病型別自然歴を確立する。
- 4.疾患の発症の原因となる遺伝子や、進行に影響を与える遺伝子を解明する。
- 5.疾患の診断や進行具合の指標を開発する。

これらを達成することにより、運動失調症の全容の解明と治療研究に向けた基盤を整備することを目的としています。

4. 本研究の実施方法及び参加いただく期間

1) 研究の参加基準

日本国内に居住する脊髄小脳変性症の方が対象になります。多系統萎縮症は含まれません。除外基準として、脳血管障害、腫瘍（傍腫瘍性症候群）、感染症、脱髄・炎症性疾患、自己免疫性疾患、中毒、代謝性疾患が臨床的に除外された方が対象になります。

2) 研究で用いる医薬品／医療機器／治療法について

特にありません。

3) 研究期間、スケジュール

研究実施期間は2020年3月31日までとなっております。必要に応じて研究実施期間が延長される可能性があります。その際は倫理委員会における承認を得た上で期間延長を行います。

4) 実施する検査について

1) . 患者登録システム

この研究は、国立精神・神経医療研究センターにおいて構築された、運動失調症のWeb患者登録システムを用いて行われます。この登録システムは、すでに稼働している筋ジストロフィーの患者登録システムRemudyを元につくられており、個人情報に対するセキュリティ対策を特に強化し、安全性の保証されたシステムです。

実際には、あなた自身あるいはあなたから依頼された担当医が、Webを通じて必要な情報を登録します。症状などのためにWebからの登録がご自身で行うのが難しい場合、あなたの同意がいただければ担当医師が代理で登録させていただきます。登録させていただく情報は、年齢、性別、既往歴、家族歴、生活歴、発症年齢、初発症状、経過、神経学的所見、検査所見、臨床評価スケールなどです。登録は暗号化通信によって個人情報保護が保証されています。登録された情報は、個人情報とは切り離れた形で、匿名化番号がつけられて管理されます。個人情報と匿名化番号との対応のための連結鍵は、国立精神・神経医療研究センターの患者登録部門において、個人情報管理責任者（TMCセンター長）の元に厳重に保管されます（これを連結可能匿名化といいます）。匿名化番号はWeb登録システムを通じて患者登録を行った担当医に伝達されます。なお、御記入頂いた情報に不備や確認の必要がある場合、患者様や記入にご協力いただいた主治医の先生に患者情報登録部門から連絡を差し上げることがありますので、ご承知おきください。

2) . 遺伝子検査

本研究では、運動失調症の診断精度の向上および病型別の自然歴解明の目的で、皆様に遺伝子検査を受けていただくことをお願いしております。この場合の「遺伝子検査」とは、すでに運動失調症の病因として確立している遺伝子を解析することにより、運動失調症の病型を明らかにする検査のことを指します。

まず通常の方法で19mlの静脈採血を受けていただきます。採血にともなう身体の危険性はほとんどありません。採血検体は匿名化番号とともに外部の業者（SRL）に送られ、DNAの抽出と、Bリンパ芽球細胞株の作成を行い、国立精神・神経医療研究センターに送付され保存されます。SRLとの契約がない施設については、直接国立精神・神経医療研究センターに採血検体が送付され、国立精神・神経医療研究センターにてDNAの抽出と、Bリンパ芽球細胞株の作成を行います。この点については後述いたします。

遺伝子検査は、国立精神・神経医療研究センター及び共同研究機関において実施いたします。現在判明している病因遺伝子について、疾患の原因となり得る遺伝子の変化を検出します。新たな病因遺伝子が判明した場合には、それらも解析に追加させていただきます。解析を実施する共同研究機関には匿名化されたDNA検体のみが送付されます。遺伝子検査結果は国立精神・神経医療研究センター及び解析を実施した共同研究機関に保管され、国立精神・神経医療研究センターから担当医に報告されます。同時に、Web登録システムにもその情報が保存されます。遺伝子検査結果の開示を御希望された場合のみ、担当医からあなたに結果をお伝えさせていただきます。開示の御希望をされていらっしゃる場合、あなたに結果をお伝えすることはございません。

3) . 自然歴研究

運動失調症の前向き自然歴研究を行うために、臨床情報を前向きに収集させていただきます。「前向きに収集」というのは、今後研究期間内に定期的に収集させていただくことを表します。前述のWeb登録システムを活用し、担当医の定期診察に基づき、症状、日常生活動作レベル、神経学的所見等の臨床情報を収集させていただきます。並行して、定期的に臨床研究コーディネーター(Clinical research coordinator : CRC)による電話インタビューを行い、臨床評価スケールに基づいた定期評価を行わせていただきます。臨床研究コーディネーターは、臨床医学研究を支援するための教育と訓練を定期的に受けており、守秘義務を有しています。この定期的な調査についてのみ拒否をしたり、途中で同意を撤回したりすることはいつでも可能ですし、拒否により、あなたが不利益を被る事はありません。

4) . 遺伝子解析研究

「2. 遺伝子検査」においてご協力いただいた採血検体につきまして、運動失調症の原因解明に向けた研究に使用させていただくことをお願いいたします。

DNA検体及びBリンパ芽球細胞株を、遺伝子解析研究に使用させていただき、運動失調症の新たな病因遺伝子、病態に関連する素因遺伝子の解明を目指します。

遺伝子解析研究の手法の一つとして、全遺伝子解析を行うことがあります。これによって、これまで原因を調べるのが困難であった疾患についても、究明できる可能性が広がっています。しかし、このような研究には、高度な解析機器を使い膨大な量の遺伝情報を集め、これらを広く多くの研究者と共有することが必要です。従いまして、解析によって得られたデータは、個人情報と切り離して誰のものか分からないようにした形で(これを連結不可能匿名化といいます)、公的データベースに登録させていただくことをお願いさせていただきます。その結果、医学研究全体が推進され、多くの病気について、今まで不可能であった疾患の原因の解明や治療法・予防法の確立に貢献できます。

【研究試料の保存法】

この研究では、採血した血液から直接精製したDNAを解析に使わせていただくだけでなく、血球の一種であるリンパ球をある種のウイルス(エップシュタインバーウイルス)を用いて、不死化(癌化)し、細胞株(セルライン)として保存して使わせていただくをお願いしたいと考えています。この細胞株を使うことによって、解析にもちいるDNAが枯渇してしまうといことを心配せずに、必要に応じてDNAを調整し、解

析を進めていくことができます。

なお、すでに登録施設においてあなたのDNA検体やBリンパ芽球細胞株が保存されている場合には、保存検体に匿名化番号を付記して直接国立精神・神経医療研究センターに送付していただきます。

5) 利用できる遺伝カウンセリングに関する情報

あなたが、病気のことや遺伝子解析研究に関して、不安に思うことがあったり、相談したりしたいことがある場合は、主治医あるいは下記の患者様お問い合わせ窓口にその旨申し出てください。

また、国立精神・神経医療研究センター・病院にて、ご相談及び必要な場合の遺伝カウンセリングを行っています。遠方で来院が困難な方の場合、近隣での遺伝カウンセリング外来をご紹介させていただくことも可能です。なお、遺伝カウンセリング外来受診にかかる費用は、あなたのご負担になりますことをご理解いただきたく存じます。

5. 研究参加により生じるかもしれない負担、リスク、利益について

1) 生じるかもしれない負担、リスク

(1) 有害事象

研究参加に伴って起こった全ての好ましくない又は意図しない傷病若しくはその徴候（臨床検査値の異常を含む）を「有害事象」といいます。

本研究にご参加いただく場合は、通常の静脈採血による19mlの血液のご提供を御願っています。この量は、あなたの体にとって医学的には問題のない量ですので、ご理解ください。

(2) その他の負担、不利益

特にありません。

2) 予想される利益

研究の成果は今後の医学の発展に寄与することが、期待されています。従って、将来、あなた病気の診断や予防、治療などがより効果的に行われるようになる可能性があります。

3) 研究を中止する場合

特に中止基準はありません。

6. 研究参加後の同意撤回について

この研究への参加・継続は、あなたの自由な意思で決めてください。あなたが、この研究への参加を断られた場合でも、何も不利益を受けることはありません。また、一旦は研究参加に同意をされ、研究が開始された場合であっても、いつでも参加を止

めることができ、その場合にも何も不利益を受けることはありません。ただし、本研究においては解析データの共有による研究が進みますと、同意の撤回に伴う情報の消去が困難になる場合には、研究参加の同意を撤回されたい場合でも、その対応をとることが難しいので、その撤回のご希望を受けることはできません。

7. 研究に関する情報公開について

運動失調症の患者登録システムJ-CATにおいて収集された情報は、運動失調症の全容の解明と治療方の開発に向けての重要な基盤となります。これらの情報は、厚生労働省研究班内において、連結不可能匿名化の上、研究者内で共有されます。また、全体のデータをまとめた疫学情報につきましては、インターネットで公開することがあります。

また、全ゲノム配列解析や全転写産物解析などの網羅的塩基配列解析を行った場合、多くの遺伝子に関する情報が得られます。これらのデータは、他の多くの疾患と遺伝子との関係を解明する場合に、有益な情報を提供し、成果を得やすくします。本研究においても、他の疾患によって得られた同様のデータを活用することができれば、やはり研究全体を効率的に進めることができます。このようなことから、今後多くの遺伝子と疾患とのデータを収集し、多くの研究者がデータを共有して研究を進められるような体制を構築することが、疾患の遺伝的要因、原因の解明を進めていくうえで欠かせなくなっています。その際には、データを2種類に分けて取り扱います。(1)多くの方のデータをまとめた結果はインターネットで公開することがあります。(2)個々のデータについては、一般公開せず、公的データベースへの登録の上で研究計画を提出し審査を受けて承認された研究者にのみ共有して研究に利用することを許可します。

なお、共有による研究が進みますと、同意の撤回に伴う情報の消去が困難になる場合もありますことをご了解ください。

8. 研究計画書と研究の方法に関する資料を入手又は閲覧したい場合

研究に参加している他の方の個人情報等の保護及び当該研究の独創性の確保に支障がない範囲で、研究計画書及び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。ご希望の場合には、本説明文書の末尾に記載された問合せ先にご連絡ください。

9. 個人情報等の取扱いについて

ご登録いただく患者様の情報は、遺伝子解析の結果を含む個人情報でありますので、厳重に管理いたします。患者様の氏名と登録する情報は、連結可能匿名化といわれる氏名を暗号化した形で登録されます。登録情報が公開される場合には、いかなる場合であっても、それぞれの患者様を特定できるような情報を公開することはありません。

本研究の患者登録システムJ-CATは、個人情報と臨床情報を独立したクラウドサーバーで管理するため、サーバー内では個人情報と臨床情報は対応がつかないように設計されています。個人情報は匿名化という方法により保護されます。各臨床情報にはそれぞれ固有の匿名化番号が付与され、氏名などの個人を直接同定できる情報を付して扱うことはありません。個人情報と匿名化番号の照合のための連結鍵は、個人情報管理者(NCNP TMC

センター長)により独立に管理し、倫理審査で承認され、守秘義務を有する者のみが、その情報にアクセス可能となります(連結可能匿名化)。同様に、患者登録施設においても、連結可能匿名化の形で個人情報管理されます。

遺伝子検査その他の、生体試料を用いた研究においても、同様に連結可能匿名化による個人情報保護が行われます。実際に遺伝子解析を行う場合には、あなたから提供していただいた試料(血液または培養細胞から抽出したDNA)には、試料(検体)番号のみが付されて解析が行われます。また、他研究施設で、解析が行われる場合、氏名などの個人を直接同定できる情報を削除してから、当該研究施設に試料を送付して、解析が進められます。この場合は、当該研究施設では個人情報と匿名化番号との対応は不可能になります(連結可能匿名化であって対応表を提供しない)。

10. 試料・情報の保管及び廃棄の方法、二次利用について

登録いただいた情報の保存期間は、厚生労働省研究班「運動失調症の医療基盤に関する調査研究」(主任研究者:水澤 英洋)が終了するまでとしますが、その後も本登録システムが継続する限り、保存する予定です。なお、一旦ご同意なさっても、患者様のご意思によりその同意はいつでも撤回でき、その際には全ての登録時に頂いた情報を登録システムから消去し、それ以降は研究には用いません。しかしながら、同意を取り消した時点ですでに公表論文となっている場合や、研究者に情報が公開されている場合には、公開された情報から全ての情報を取り除くことはできない場合があります。

11. 研究の資金源や研究者等の研究に関する利益相反について

「利益相反」とは、外部との経済的な利益関係などによって、研究データの改ざん、特定企業の優遇、研究を中止すべきであるのに継続することなど、研究が公正かつ適切に行われていないと第三者から懸念されかねない事態のことです。

この研究は、公的な資金(厚生労働科学研究費補助金「運動失調症の医療基盤に関する調査研究(H29-難治等(難)-一般-009)」(主任研究者 水澤英洋)、および国立研究開発法人日本医療研究開発機構「臨床ゲノム情報統合データベース整備事業」(主任研究者 東京大学神経内科 辻省次、分担研究者 国立精神・神経医療研究センター 水澤英洋)により行われており、特定の企業からの資金の提供は受けておりません。

なお、この研究における当センター研究者の利益相反については、当センター利益相反マネジメント委員会で審査され、適切に管理されています。また、共同機関の研究者についても、利益相反の状況を確認し、問題ないことを確認しています。

12. 本研究に関してご相談等がある場合

あなたやあなたのご家族がこの研究について知りたいことや、心配なことがある場合は、ご遠慮なくこの説明文書の末尾の問い合わせ窓口にご相談ください。なお、他の研究参加者の個人情報や研究者の知的財産権の保護などの理由により、ご対応・ご回答ができない場合がありますので、予めご了承ください。

また、本研究の実施に際してご迷惑をお掛けした場合など、苦情の申し立てをなされる場合には、苦情窓口（当センター倫理委員会事務局）までご連絡ください。

13. 研究参加に伴う経済的負担について

本登録システムへの登録および遺伝子解析に必要な費用は、あなたに負担を求めることはありません。患者登録用紙に記入する際の医師への受診などは患者様の負担となります。

14. 他の治療方法について

特に治療法とは関連ありません。

15. 研究実施後における医療の提供について

通常の医療を継続いたします。

16. 研究に参加された方の研究結果の取扱いについて

本研究においては、予め、あなたから運動失調症の遺伝子検査結果についての結果の開示のご希望がある場合、あるいは疾患との関連が明白な遺伝学的情報で、健康上無視できない所見あるいは被験者がその結果を知ることが有益であると判断される場合（偶発的所見）について開示の希望があった場合には、主治医を通じて結果を御本人にお知らせしたいと考えています。

もちろん「知らないでおく」権利も尊重されるべきですので、研究への同意と同時に、検査結果の開示についてのご希望の表明をお願いします。

説明いたします場合には、あなたに対してのみ行い、たとえあなたの家族に対しても、あなたの承諾または依頼なしに結果を告げることはいたしません。ただし、あなたのご家族の方が説明を希望された場合、主治医を通じた説明を行う事を御承諾なさるならば、あらかじめそのご意思の表明をお願いします。

17. 研究参加によって生じた健康被害に対する補償について

この研究では通常の静脈採血を行うのみですので、重篤な健康被害は発生しないと考えられます。万が一、この研究に起因した健康被害が発生しても、医療費、医療手当又は補償金などの特別な補償はありません。この点を十分にご理解いただき、研究に参加するか否かをご判断ください。なお、本説明文書の内容を理解して、この臨床研究に参加することに同意することは、あなたが健康被害に対する賠償請求権を放棄することを意味するものではありません。

18. 頂いた試料・情報の取り扱い（将来的な利用の可能性）について

【研究終了後の試料等の取扱いの方針】

あなたの血液由来の試料は、本研究のためにだけ用いさせていただきます。あなたが同意してくだされば、将来の神経疾患研究のための貴重な資源として、研究終了後も保管させていただきますと思います。符号によってどこの誰の試料かが分からないようにした上で、試料が使い切られるまで保管します。なお、将来、試料を新たな研究に用いる場合や試料を公的バンクに寄託して、より一般的な研究にもちいていただけるようにすることが考えられます。

【将来、試料を新たな研究に用いる場合の対応】

研究終了後も保管され、将来新たに計画・実施される遺伝子の分析を含む医学研究に使用される場合は、改めてその研究計画書を倫理審査委員会において、承認をうけた上で利用します。

【公的バンクへの寄託】

将来的に、時期をみて、研究試料（DNA、細胞株及び血漿）を公的バンクへ寄託し、より広く医学的研究に役立たせていただくことが可能です。もし、あなたが同意してくだされば、性別、年齢、病気の有無ないし病名のみを残し、個人を特定できる手続きがまったくできないようにして（連結不可能匿名化といいます）、試料（DNA、細胞株及び血漿）を、将来的に公的バンクへの寄託を考えています。

19. 本研究の実施体制、研究機関の名称及び研究責任者の氏名

研究機関の名称：国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター
研究責任者の氏名：水澤 英洋

共同研究機関 東京医科歯科大学、福島県立医科大学、九州大学、千葉大学、北海道大学、岩手医科大学、名古屋大学、鹿児島大学、山梨大学、国立病院機構仙台西多賀病院、東京大学、鳥取大学、新潟大学、森之宮病院、信州大学、弘前大学、
共同研究機関責任者 石川欽也（東京医科歯科大学）、宇川義一（福島県立医科大学）、吉良潤一（九州大学）、桑原聡（千葉大学）、佐々木秀直（北海道大学）、佐々木真理（岩手医科大学）、祖父江元（名古屋大学）、高嶋博（鹿児島大学）、瀧山嘉久（山梨大学）、武田篤（国立病院機構仙台西多賀病院）、辻省次、森下真一（東京大学）、中島健二（鳥取大学）、西澤正豊（新潟大学）、宮井一郎（森之宮病院）、吉田邦広（信州大学）、若林孝一（弘前大学）

共同研究を行う研究機関や研究責任者が将来的に追加される可能性があります。

20. この研究に関する問い合わせ先

○本研究に関する問い合わせ窓口

〒187-8551 東京都小平市小川東町4丁目1番1号
国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター

責任者 : 水澤 英洋
事務局 : 高橋 祐二 (担当医師)、森 裕子 (事務)
電話 : 042-346-3582

○苦情窓口

〒187-8551

東京都小平市小川東町四丁目 1 番 1 号

国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター倫理委員会事務局

e-mail : ml_rinrijimu@ncnp.go.jp

研究参加の同意文書

研究責任者 水澤 英洋 殿

わたしは、「研究課題名：運動失調症の患者登録・自然歴研究 J-CAT」に関する下記の事項について、説明文書（2017年7月31日 第3版）を用いて十分に説明を受け、理解しました。私の自由意思により、この研究に参加します。

説明を受け理解した項目（□に✓を記入してください）

- 1 本研究の目的及び意義（説明文書 項目3）
- 2 本研究の実施方法及び参加いただく期間（説明文書 項目4）
- 3 研究参加により生じるかもしれない負担、リスク、利益について（説明文書 項目5）
- 4 研究参加の任意性と研究参加後の同意撤回について（説明文書 項目6）
 - 4-1 本研究に参加することに同意しても、いつでも撤回できること
 - 4-2 研究に参加しなくても、また、同意を撤回しても、治療上いかなる不利益も受けないこと
- 5 研究に関する情報公開について（説明文書 項目7）
- 6 研究計画書と研究の方法に関する資料を入手又は閲覧したい場合（説明文書 項目8）
- 7 個人情報等の取扱いについて（説明文書 項目9）
- 8 試料・情報の保管及び廃棄の方法、二次利用について（説明文書 項目10）
- 9 研究の資金源や研究者等の研究に関する利益相反について（説明文書 項目11）
- 10 研究参加に伴う経済的負担について（説明文書 項目13）
- 11 他の治療方法について（説明文書 項目14）
- 12 研究実施後における医療の提供について（説明文書 項目15）
- 13 研究に参加された方の研究結果の取扱いについて（説明文書 項目16）
健康上無視できない所見が偶然発見された場合や重要な知見が得られた場合に情報提供を
 希望する 希望しない
- 14 研究参加によって生じた健康被害に対する補償について（説明文書 項目17）
- 15 頂いた試料・情報の取り扱い（将来的な利用の可能性）について（説明文書 項目18）

研究協力への同意（説明を受け理解した項目のすべての□に✓を記入した方は、「はい」または「いいえ」に○を付けてください。）

1. 本登録システムへの個人情報および臨床情報の登録に際して、あなたから依頼を受けた担当医師

（_____ 医師）があなたの代理で登録を行うことに同意します。

はい

いいえ

2. 臨床情報を前向きに収集し、運動失調症の自然歴研究を行うことに同意します。

はい

いいえ

あなた以外にも、あなたのご病状について質問をさせていただいても良い方があれば、丸を付けていただくか、具体的な記載をお願い致します。

父親 母親 配偶者 その他（具体的に_____）

3. 提供する生体試料等が、遺伝子解析を含む医学研究に使用されることに同意します。

はい

いいえ

4. 全ゲノム配列解析の結果について、多型・変異の頻度情報の公開と公的データベースへの登録・ゲノム配列の研究者間での共有に同意します。

はい

いいえ

5. 提供する生体試料等が、将来、連結不可能匿名化した後、公的バンクに寄託することに同意します。

はい

いいえ

本人署名欄

同意年月日（代筆可）（西暦）_____年____月____日

生年月日（代筆可）（西暦）_____年____月____日 性別 _____男____女

（フリガナ：代筆可）

署名（自署）

住所（代筆可）

電話番号（代筆可）

代諾者署名欄（本人が自署で署名することが難しい場合、あるいは未成年/ご自身で十分な理解の上同意をしていただくことが難しい場合）

わたしは、_____（本人氏名）が参加する「研究課題名：運動失調症の患者登録・自然歴研究 J-CAT」に関する上記の事項について、説明文書を用いて十分に説明を受け、理解しました。私の自由意思により_____（本人氏名）がこの研究に参加することに同意します。

同意年月日 20____年____月____日

署名（代諾者自署）_____（続柄_____）

説明者

私は、本研究について被験者同意を得るに際し本研究の説明文書にもとづき説明を行いました。

説明年月日 20____年____月____日

説明者署名（自署）_____

患者様

遺伝子検査結果の開示について

「研究協力をお願い」に書いてございますように、本研究においては、脊髄小脳変性症の遺伝子検査を行います。したがって、予め、ご希望があります場合、最終的な遺伝子検査結果につきまして、主治医の先生を通じましてあなたにお知らせするのが望ましいことと考えております。

一方、「知らないでおく」権利あるいは「知らせない／知らないようにする」義務ということに十分な配慮をしておく必要があると考えております。

以上に述べさせていただいた点を踏まえまして、研究協力への同意をしていただく際に、同時に遺伝子検査結果の開示についてのあなたの要望を表明しておいていただくことをお願いいたします。後にお考えが変わり、要望を変更されたい場合は、あらかじめご表明いただければ、それに従って対応させていただきます。研究協力への同意と同時に提出していただく書式と後に変更を希望される場合に使用していただく書式がございます。同意書とともに提出していただく場合は、原本を同意書とともに送っていただきます。後日、希望を変更されたいときには、ご自分で原本を下記にお送りいただくか、

国立精神・神経医療研究センター

理事長 水澤 英洋

〒187-8551 東京都小平市小川東町4-1-1

国立精神・神経医療研究センター

TEL：042-341-2711

主治医の先生を通じて私どもに提出下さい。いずれの場合も、3部複写をとっていただき、あなたの控え、病歴（カルテ）の記録、主治医の先生または病院の控えとして保存していただくことをお勧めしたいと考えております。

国立精神・神経医療研究センター 水澤 英洋

患者様

遺伝子検査結果の開示についての要望

国立精神・神経医療研究センター 水澤 英洋 殿

私は、「運動失調症の患者登録・自然歴研究J-CAT」について、研究協力に同意しておりますが、遺伝子検査結果の開示について、以下の通り要望いたしますので何卒宜しくお願い申し上げます。

要望される条件について1、2（次頁）いずれかに○を付け、ご署名下さい。

遺伝子検査結果の開示についての要望内容

1. 私は、本研究において行われる遺伝子解析の最終的結果は、私の病気に関する遺伝子診断となった場合、あるいは医学的見地から知らせていただくことが有益または重要と判断されます結果（偶発的所見）がありました場合、遺伝子検査結果を主治医を通じて説明していただきたく、検査結果の開示をお願いします。（開示希望）

署名（本人の名前） _____

上記の結果につきまして、家族の方から開示の希望があった場合、主治医を通じた開示を承諾します。（どちらかに○を付けてください。）

はい

いいえ

「はい」の場合、どなたにご説明するのかお知らせください。

氏名 _____ 続柄 _____

西暦 _____ 年 _____ 月 _____ 日 _____

住所 _____ 電話 _____（ _____ ） _____

代諾者の場合は下記にご記載ください。

代諾者の名前 _____

本人との関係 _____

2. 私は、本研究において明らかにされた私に関する遺伝子検査結果を知らないでおきたいと希望いたします。私に関します限り、一切の遺伝子解析が行われていないのと同じ条件で、研究に協力することを希望しております。たとえ、医学的見地から知らせていただくことが有益または重要と判断されます結果がありましても、現時点におきましては、「知らないでおく」権利を行使いたしたく、主治医を通じて説明していただくことなどは希望いたしません。（非開示希望）

署名（本人の名前） _____

西暦 _____ 年 _____ 月 _____ 日

住所 _____ 電話 _____（ _____ ）

代諾者の場合は下記にご記載ください。

代諾者の名前 _____

本人との関係 _____

ご注意：遺伝子検査結果の開示について、後日、お考えがお変わりな場合は、条件を変更していただくことができます。その場合あらためて要望の変更の提出をお願いします。なお、遺伝子検査結果の開示は、あなた個人についての検査結果についてでありまして、いずれの場合についても、研究全体で、結果がどうであったか、どのような意味があるかなどの疑問につきましても、研究の進捗状況などによって一概に申し上げることはできませんが、可能な限りご説明いたします。

研究協力への同意を撤回される場合

「研究協力のお願ひ」に書いてございますように、この研究への協力はあくまでもあなたの自由意志に基づくものでございますし、さらにいったん同意をいただいた後でも、同意を撤回することができます。その場合、私どもはあなたの意向に従って、速やかに対応いたします。同意の撤回によってあなたにはなんらの不利益が及ぶことはありません。

もし同意の撤回をしようかどうか迷われたような場合、主治医の先生などにご相談下さい。あるいは「問い合わせ」にご相談いただくこともできます。その場合、様々な疑問等にお答えすることができるものと考えますし、あなたがお考えになるときに参考としていただける適切な情報等を提供させていただけるものと考えます。また、臨床ゲノム診療部にてのご相談に承じておりますので、ご相談下さい。

同意の撤回を表明されたい場合には、「研究協力への同意撤回書」に同意書に署名をいただいた方ご本人の自筆による必要事項等のご記入とご署名をお願いいたします。原本の複写をあなたと主治医の先生の控えとしてお使い下さい。ご記入及びご署名いただいた「研究協力への同意撤回書」を下記へご郵送または提出下さい。手続きを速やかにいたすため、できれば同意書の控えの複写を同封していただくようお願いいたします。

国立精神・神経医療研究センター

理事長 水澤 英洋

〒187-8551 東京都小平市小川東町4-1-1

国立精神・神経医療研究センター

TEL : 042-341-2711

あなたから提出されました「研究協力への同意撤回書」を受領いたしました時点で、受領したことを確認するためのお手紙を差し上げます。もし、予想される期間（1箇月程度）内に受領確認のお手紙が届かない場合には、直接、上記宛お尋ね下さい。もし、同意撤回書が私どもに届きません場合には、再度、同意撤回書を提出していただきと同意の撤回が表明されたことになりませんので、ご注意下さい。同意撤回書を確認させていただいて、あなたの意向に従って、手続き及び措置を進めさせていただきます。これらの手続き及び措置が終了しました時点で、経過をあなたに文書にてご報告いたします。

なお、同意撤回を表明された時期によりましては、すでにあなたの試料が解析に使われて結果が出ております分でありまして、同意をいただいている、連結不可能匿名化を行って公的バンクに寄託されている場合など、必ずしもあなたのご意向に沿えない点がある場合がありますことをご理解いただきたく、その場合はご了承をお願いいたしますと存じます。もちろん、同意撤回によりまして、それ以降のあなたの試料の解析は中止されるようになりますし、資料は破棄されます。文書にてあなたに経過をご報告する際に、具体的なことを個別に説明させていただくつもりでございます。

同意撤回書

研究責任者 水澤 英洋 殿

参加者ご本人

わたしは、「研究課題名：運動失調症の患者登録・自然歴研究 J-CAT」に参加することについて同意しましたが、その同意を撤回することにし、同意撤回書を提出します。

同意撤回年月日 20____年____月____日

署名（自署） _____

住所 _____

電話番号 _____

代諾者（本人が未成年/ご自身で十分な理解の上同意をしていただくことが難しい場合）

わたしは、_____（本人氏名）が「研究課題名：運動失調症の患者登録・自然歴研究 J-CAT」に参加することについて同意しましたが、その同意を撤回することにし、同意撤回書を提出します。

同意撤回年月日 20____年____月____日

署名（自署） _____（続柄_____）

住所 _____

電話番号 _____

受領者

わたしは以下のとおり、同意撤回書を受領したことを証します。

受領年月日 20____年____月____日

受領者署名（自署） _____

* 同意の撤回は原則として同意書に署名した人が行います。

* 同意撤回書送付先

〒187-8551

東京都小平市小川東町四丁目 1 番 1 号

国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター・病院・神経内科

高橋 祐二 行

患者様

遺伝子検査結果の開示についての要望の変更

(患者様のみ)

国立精神・神経医療研究センター 水澤 英洋 殿

私は、「運動失調症の患者登録・自然歴研究J-CAT」について、研究協力を同意しておりますが、従来の遺伝子検査結果の開示についての要望を以下のように変更いたしたいので何卒宜しくお願い申し上げます。

要望の変更について1、2いずれかに○を付け、ご署名下さい。

遺伝子検査結果の開示についての要望の変更

1. 私は、従来、遺伝子検査結果を開示していただかないことを要望いたしておりましたが、本研究の遺伝子検査結果を主治医を通じて説明していただきたく、検査結果の開示をお願いします。(非開示→開示)

署名(本人の名前) _____

上記の結果につきまして、家族の方から開示の希望があった場合、主治医を通じた開示を希望します。(どちらかに○を付けてください。)

はい

いいえ

「はい」の場合、どなたにご説明するのかお知らせください。

氏名 _____ 続柄 _____

2. 私は、従来、遺伝子研究結果を主治医を通じてお知らせいただくよう希望しておりましたが、今後、遺伝子解析が行われていないのと同じ条件で、研究に協力することを希望し、「知らないでおく」権利を行使いたしたく、主治医を通じて説明していただくことなどは希望いたしません。(開示→非開示)

署名(本人の名前) _____

西暦 _____ 年 _____ 月 _____ 日

住所〒 _____

電話 _____ (_____)

代諾者の場合は下記にご記載ください。

代諾者の名前 _____

本人との関係 _____