作成年月日：2026 年８月７日　第 11.0 版

DNA 生命・医学系指針対応：一括審査 NCNP_2023 年 6 月改訂版

「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
理事長特任補佐・名誉理事長　研究代表者　水澤　英洋

目次

１．はじめに……3
２．本研究の名称……5
３．本研究の目的及び意義……5
４．本研究の実施方法及び参加いただく期間……5
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……9
６．他の治療方法について……9
７．研究参加に伴う経済的負担について……10
８．研究参加後の同意撤回について……10
９．個人情報等の取扱いについて……10
１０．試料・情報の保管及び廃棄の方法、二次利用について……11
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……13
１２．研究実施後における医療の提供について……14
１３．研究に参加された方の研究結果の取扱いについて……14
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……14
１５．研究に関する情報公開について……14
１６．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……14
１７．この研究を審査した倫理委員会について……14
１８．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……15
１９．本研究に関してご相談等の問い合わせ先……16

１．はじめに

この説明文書は、本臨床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説明するに当たり、ご理解を深めていただくために用意した説明文書です。

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に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。

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学的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、遺伝学的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「運動失調症の医療水準、患者 QOL の向上に資する研究班」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」とは、「親の体質や特徴が子に伝わること」で、顔かたちや体つきのほか、性格や病気のかかりやすさも含まれます。人の体の状態は、遺伝と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」となりますと、「遺伝を決定する小単位」という科学的な言葉になります。

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３７兆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、遺伝子の働きによっています。

人間の場合、約２万個以上の遺伝子があり、その本体は「DNA」という物質です。「DNA」は、アデニン（A）、チミン（T）、グアニン（G）、シトシン（C） の４種類の塩基が並んだ鎖（塩基配列）でできています。一つの細胞の中に約３０億個の塩基が存在し、それらが特定の順番で並んで遺伝子を構成し、タンパク質を作るための情報を持ち、細胞の働きや体の構造を決める重要な役割を果たしています。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３７兆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。

「遺伝子と病気」

近年、遺伝子解析技術の進歩により、人が生まれながらに持つゲノム情報の個人差と病気との関係を詳しく調べることが可能になりました。個人の塩基配列を日本人の標準的な配列と比較すると、通常約 400～500 万個の違い（バリアント）が見つかりますが、その多くは病的意義のない個人差です。しかし、国内外で報告された病気の原因となるバリアントが含まれる場合があり、これを臨床情報と照らし合わせることで診断の手がかりとなることがあります。

完成された人体を形作る細胞の遺伝子にバリアントが生じると、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バリアントがある場合には、親から子へと伝わる可能性があり、この場合は遺伝する病気を発症する可能性があります。ただし、人体を形作る約３７兆個の細胞では、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。遺伝子バリアントのごく一部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、この遺伝子バリアント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。

「遺伝子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バリアント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バリアントを持つ人では、将来の発病リスクを予測し、予防や早期発見が可能になります。また、患者さんの血縁者を調べることで、家系内での早期発見や早期治療が可能となります。

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、その家族の遺伝子病を予測してしまうという従来の医療にはなかった倫理的・法的・社会的問題が生じる可能性があります。例えば、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。

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、国立精神・神経医療研究センター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

運動失調症は、身体の運動をスムーズに制御できなくなる症状が出現する状態を指します。歩行やバランス、手足の動き、言語や眼球運動に影響を与える可能性があります。この病気の原因についてはまだよく分かっていないことが多く、現在も多くの研究が行われています。本研究では、研究参加者の皆様から血液等をご提供いただき、原因となる遺伝子や抗体の有無等を評価することでこの病気の原因を明らかにして、検査法や治療法の向上に役立てることを目的としています。具体的には、以下 1～5 の目的で行われます。

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. 遺伝学的検査を行い、運動失調症の病型を明らかにして診断を確定する。
3. 生化学・免疫学的分析を行い、診断を確定する。
4. 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。
5. 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。
6. 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

この研究では、以下の条件を満たす方に参加をお願いしています。

●主な選択基準

１）脊髄小脳変性症と診断されている方。

また、以下の条件のうち１つでも当てはまるものがある方は、研究に参加いただくことができません。

●主な除外基準

１）多系統萎縮症と診断されている方。

２）脳血管障害、腫瘍（傍腫瘍性症候群）、感染症、脱髄・炎症性疾患、中毒、代謝性疾患の方。

これらの他にも、担当医師が、あなたに参加いただくことができるかどうかを診察や検査の結果から判断します。場合によっては同意いただいた後でも研究に参加いただけないことがあります。また、研究への参加をいただいている途中でも、あなたにとってこの研究に参加することが難しいと担当医師が判断した場合、研究参加を中止させていただくこともありますので、あらかじめご了承ください。

なお、この研究では神経疾患の患者さんが対象となるため、患者さんが未成年の場合、もしくは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は、ご家族など代理の者の方にもご説明し、同意をいただくこととなりますので、ご理解とご協力をお願いします。

２）研究方法

【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ー対策を特に強化し、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、個人を識別できないように加工され、番号が付与されて管理されます。個人情報と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の元に厳重に保管されます。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。

【検体取得・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、皆様に遺伝学的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「遺伝学的検査」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して診断を確定するための検査のことを指します。

まず通常の方法で14ml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。採血検体は番号とともに外部の業者（SRL）に送られ、DNAおよびその他の生体試料（血漿など）の抽出を行います。必要に応じてBリンパ芽球細胞株の作

製を行います（この場合は5mlの追加採血をお願い致します）。検体は、国立精神・神経医療研究センターに送付され保管されます。また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その他の生体試料の抽出と、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。担当医が必要と判断した場合は、頬粘膜（唾液）、毛根、爪、歯牙、臍の緒（臍帯血）、尿沈渣、表皮、手術切除残余標本の一部等を取得します。取得された検体はNCNPのメディカルゲノムセンターで受領してDNAを抽出し、鍵付きのDNA診断室に保管いたします。

遺伝学的検査は、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個人を識別できないように加工され、番号が付与されたDNA検体のみが送付されます。遺伝学的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書面で担当医に報告されます。遺伝学的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らない場合、あなたに結果をお伝えすることはございません。またその他の生体試料（血漿など）の検査は国立精神・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。血清を調べることで小脳失調症の原因となる自己抗体が見つかり診断が確定することがあります。この場合も同様に担当医へ書面で報告させていただき、担当医からあなたに結果をお伝いたします。

【自然歴研究】

さらに同意が得られた場合には、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。またご同意いただけた場合には、定期的(約６ヶ月毎)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くことがあります。電話インタビューは、外部の会社（株式会社EPLink）もしくは国立精神・神経医療研究センターの臨床研究コーディネーターが行います。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。電話インタビューを行うために必要な情報（氏名、電話番号等）を使用しますが、それ以外の目的に使用することはありません。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。また電話インタビューに加え、PC・スマートフォン対応アプリ「J-CAT ePro」への情報入力をお願いすることがあります。お手持ちのデバイスでアプリをダウンロードし、患者もしくは介護者に臨床評価スケールの入力を行っていただきます。数分で終わる簡単な質問形式となっており、アプリ内には音声補助も内蔵されています。なおJ-CAT eProは、J-CATの患者ID、パスワードを用いて登録いただくため、生年月以外に個人情報を入力する必要はありません。電話インタビューと同様、途中で同意を撤回したり拒否をしたりすることは可能であり、あなたがいかなる不利益を被ることもありません。

【遺伝子解析研究】

【検体取得・検査】においてご協力いただいたDNA検体及びBリンパ芽球細胞株につきまして、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用いた遺伝子解析により診断が確定する可能性があります。さらに、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、全ゲノム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ことが困難であった疾患についても、究明できる可能性が拡がっています。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。同意が得られた場合には、配列情報を DNA Data Bank of Japan と Medical Genomics Japan Variant Database へ登録させていただきます。日本医療研究開発機構（AMED）「難病のゲノム医療実現に向けた全ゲノム解析の実施基盤の構築と実践」（研究開発代表者　国立健康危機管理研究機構　國土典宏）の同意が得られた場合には、試料と情報を国立健康危機管理研究機構に保管し研究に利用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。

【生化学・免疫学的研究】

【検体取得・検査】においてご協力いただいた生体試料につきまして、運動失調症の生化学・免疫学的研究に使用させていただくことをお願いいたします。これにより、小脳失調症の原因が解明され診断が確定する可能性があり、また進行速度や治療の反応を反映する目安となる分子（バイオマーカーといいます）が発見され、治療法の開発に貢献する可能性があります。

3）研究期間、スケジュール

研究期間は厚生労働省研究班「運動失調症の水準、患者 QOL の向上に資する研究班」（主任研究者：小野寺　理）、以下「運動失調班」が終了するまでとします。もし運動失調班が終了した後に、新たな運動失調班が編成された場合は、そちらの研究班と連携を継承する予定です。また、運動失調班が継続されない場合には、AMED 研究「脊髄小脳変性症の治療法開発に直結するエビデンス創出研究」（主任研究者：髙橋　祐二）に引き継がれる予定です。

4）実施する検査について

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、皆様に遺伝学的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「遺伝学的検査」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。

本研究にご参加いただく場合は、通常の静脈採血による 14 ml の血液のご提供を御願いしています。B リンパ芽球細胞株の作製を行う場合には 5 ml の追加採血をお願いすることがあります。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。

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。本研究では静脈採血に伴う一般的な危険と採血に伴う不快があると考えられます。ここで実施する採血は、診療行為として日常的に行われている手技であって、一般的な日常診療行為における場合と同等の配慮をもって行います。

（２）その他の負担、不利益

この研究は通常の診断や治療、検査を行い、その中で得られた診療情報を収集する研究であり、研究に参加することによるあなたへの直接の不利益はありません。

２）予想される利益

この研究は通常の診断や治療、検査を行う中で得られた診療情報を収集する研究であり、研究に参加することによるあなたへの直接の利益はありませんが、あなたの病気の原因が明らかになることにより、より良い治療法に貢献することができます。

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、あなたの病気の診断や予防、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

1）研究参加者から研究参加の辞退の申し出や同意の撤回があった場合。
2）研究参加者が研究参加を継続することの心身の負担が過大であると、研究者が判断した場合。
3）研究参加者が当初設定した選定方針の除外基準に該当するようになった場合。
4）その他の理由により、研究責任者及び研究分担者が研究の中止が適当と判断した場合。

６．他の治療方法について

この研究は、通常の診断や治療、検査を行う中で得られた診療情報を収集する研究であり、研究に参加しなかった場合でも、治療方法の変更はありません。

７．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。臨床情報を登録するための医師への受診などはあなたの負担となります。

８．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、あなたの自由意志で決めてください。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、お渡しする『同意撤回書』により、いつでも参加を止めることができ、何も不利益を受けることはありません。その場合は、採取した血液や遺伝子を調べた結果は廃棄され、診療記録などもそれ以降は研究目的に用いられ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もありますことをご了解ください。

９．個人情報等の取扱いについて

この研究に参加されますと、あなたから提供された試料や診療情報などの研究に関するデータや名前などあなたを特定できる情報は、研究用の符号をつけることで個人を特定できないように加工して厳重に管理されます。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。個人情報は研究用の符号をつけることで個人を特定できないように加工して管理されます。各臨床情報にはそれぞれ固有の番号が付与され、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。個人情報と番号の照合のための連結鍵は、個人情報管理者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。同様に、患者登録施設においても、研究用の符号で個人情報が管理されます。

遺伝学的検査その他の、生体試料を用いた研究においても、同様に個人を特定できないように加工されます。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、研究用の符号のみが付されて解析が行われます。また、他研究施設および受託解析機関で、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またはゲノム情報を送付して、解析が進められます。この場合は、当該研究施設および受託解析機関では個人情報と研究用の符号との対応は不可能になります。

この研究では、研究参加への同意の取り消し、診療情報との照合などの目的で、あなたの名前と研究用の番号を結び付ける対応表を加工担当者の J-CAT 事務局が作成し、個人情報管理者の髙橋祐二が厳重に管理します。

また、本臨床研究が適切に行われるかを調べるために、臨床研究の関係者（研究責任者により閲覧の許可を受けた担当者）、厚生労働省とその関連機関および倫理委員会があなたの

情報を閲覧する場合があります。しかし、これらの関係者には秘密を守る義務を課されていますので、あなたの個人情報が悪用されたりすることは決してありません。

１０．試料・情報の保管及び廃棄の方法、二次利用について

この研究により得られた試料及び情報は、個人を特定できないように加工し研究用の符号をつけて、NCNP 及びクラウドサーバーに厳重に保管されます。保管期間は研究終了後５年間を予定しています。研究終了後も保管することに関して試料提供者（研究参加者、両親およびその他の血縁者等）あるいは代諾者の同意が得られた場合には、試料を適切な方法で管理します。同意取得後も試料提供者あるいは代諾者からの同意撤回があれば、あなたの個人情報が記載されていないことを確認し直ちに試料と情報を廃棄します。

将来的にこの研究以外の研究に用いる目的で使用される可能性もあります。そのような可能性のある研究は、日本医療研究開発機構（AMED）「難病のゲノム医療実現に向けた全ゲノム解析の実施基盤の構築と実践」(研究開発代表者　国立健康危機管理研究機構　國土典宏)です。本研究の同意が得られた場合には、個人が特定されない形で試料と情報を国立健康危機管理研究機構に提供し、返却されたゲノムデータは鍵のかかる NCNP ゲノム情報管理室安全に厳重な管理のもと保管されます。ご提供いただいた試料や情報は、本研究以外の目的には使用いたしません。

さらに、以下の遺伝子を含んだサマリーデータ（ライソゾーム病関連遺伝子の変異数とその種類）をサノフィ株式会社に最終研究報告書として提供します。この場合、個々のゲノム解析データは提供しません。

ARSA, GAA, GALC, GBA, GLA, GLB1, GM2A, HEXA, HEXB, IDS, IDUA, NEU1, NPC1, NPC2, PSAP, SMPD1

１）研究試料の保管

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ルウイルス）を用いて、不死化（癌化）し、細胞株（セルライン）として保管して使わせていただくこと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管されている場合には、保管検体に研究用の符号をつけて直接国立精神・神経医療研究センターに送付していただきます。

２）情報の保管

登録いただいた情報の保管期間は、厚生労働省研究班「運動失調症の医療水準、患者 QOL の向上に資する研究班」（主任研究者：小野寺　理）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、保管する予定です。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。

３）解析データの共有

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法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、連結が不可能な研究用の番号を付与の上、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、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。

４）研究から生じる知的財産権の帰属

本研究の結果として特許権などが生じる可能性がありますが、その権利は国、研究機関、民間企業を含む共同研究機関および研究遂行者などに属し、あなたはこの特許権などを持っているということができません。また、その特許権などをもととして経済的利益が生じる可能性がありますが、あなたはこれについても権利はありません。これは、遺伝子解析が非常に難しく、複雑で、また多数の方のご協力によりはじめて可能となるからです。

５）研究終了後の試料等の取扱の方針

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たいと思います。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。そのような場合には、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、ご説明させていただきます。

６）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。また、医薬品などの研究開発を行っている国内のみならず海外に拠点を置く民間企業での二次的利用など、営利目的で使用されることもあります。ただし、この場合は、医療分野の発展に貢献する研究にのみ使用します。

７）公的バンクへの寄託

将来的に、時期をみて、研究試料（DNA、血漿、細胞株）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、配列情報を DNA Data Bank of Japan と Medical Genomics Japan Variant Database へ、試料と情報を日本医療研究開発機構（AMED）研究班「難病のゲノム医療実現に向けた全ゲノム解析の実施基盤の構築と実践」（研究開発代表者：國土 典宏）へ登録します。

8）分子疫学情報の提供

本研究により、遺伝性脊髄小脳変性症の病型とその頻度（これを「分子疫学」といいます）の情報が明らかになることが考えられます。分子疫学情報は、治療薬の開発計画に有用な情報として利用されることがあります。本研究では研究を支援するサノフィ株式会社に対して、契約に基づき最終研究報告書の形で分子疫学情報を提供させていただきます。この場合、個人の情報を提供することはありません。提供された分子疫学情報はサノフィ株式会社の事業目的で自由に使用出来ますが、商業目的で利用する場合は研究責任者と別途協議した上で、企業側で個人情報保護法に基づき対応することになります。

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、厚生労働科研研究費補助金「運動失調症の医療水準、患者 QOL の向上に資する研究班」(研究代表者：小野寺理、期間：2023 年 4 月 1 日～2026 年 3 月 31 日)、日本医療研究開発機構（AMED）「難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する研究開発」研究班（主任研究者：國土典宏、期間：2020 年 11 月 18 日～2026 年 3 月 31 日)、AMED「難病のゲノム医療実現に向けた全ゲノム解析の実施基盤の構築と実践」研究班(主任研究者：國土典宏、期間：2023 年 4 月 1 日～ 2027 年 3 月 31 日)、AMED「脊髄小脳変性症の治療法開発に直結するエビデンス創出研究」（研究開発代表者：髙橋祐二、期間：2024 年 4 月 1 日～2027 年 3 月 31 日)、AMED「神経難病の早期特定を実現する革新的ゲノム解析研究」（研究開発代表者：辻省次、期間：2023 年 4 月 1 日～2026 年 3 月 31 日)、精神・神経疾患研究開発事業 国立精神・神経医療研究センター精神・神経疾患研究開発費「病態に基づく神経難病の臨床エビデンス創出」(研究代表者：髙橋祐二、期間：2024 年 4 月 1 日～2027 年 3 月 31 日)、公益財団法人難病医学研究財団 医学研究奨励助成事業「脊髄小脳変性症の構造変異・リピート伸長変異の網羅的同定による分子疫学の完成」（研究責任者：濵由香、期間：2025 月 4 月 1 日～2027 年 3 月 31 日)」により賄われております。さらに、この研究は、サノフィ株式会社から資金提供を受けて実施しています。しかし、本研究は研究者が独立して計画し実施するものであり、このことによって研究結果がサノフィ株式会社に有利に歪められることはありません。したがって研究結果等にサノフィ株式会社が影響を及ぼすことはありません。

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．研究実施後における医療の提供について

本研究は該当しません。

１３．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学的検査・抗体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研究参加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。

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

本研究は、科学的に計画され慎重に行われますが、この研究への参加中にいつもと違う症状又は身体の不調がありましたら、すぐに担当医師にお知らせください。ただちに適切な処置および治療等を行います。その際、検査や治療などが必要となった場合の費用は、通常の診療と同様に、あなたの健康保険を用いてお支払いいただくこととなります。

１５．研究に関する情報公開について

あなたの協力によって得られた研究の成果は、提供者本人やその家族の氏名などが明らかにならないようにした上で、学会発表や学術雑誌およびデータベース上等で公に発表させていただきたいと思います。全て個人を識別できないように加工され、番号が付与されて管理された上でまとめられますので、あなたの個人情報が公表されることはありません。

１６．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、「１９．本研究に関してご相談等の問い合わせ先」にご連絡ください。

１７．この研究を審査した倫理委員会について

倫理委員会（以下、委員会）は、研究機関の長から研究の実施の適否等について、意見を求められたときは、倫理的観点及び科学的観点から、研究機関及び研究者等の利益相反に関する情報も含めて中立的かつ公正に審査を行います。この研究に係る委員会の手順

書、委員名簿、審議内容等についてお問い合わせがある場合には下記 URL に掲載されております。

名称：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
設置者：国立研究開発法人　国立精神・神経医療研究センター　理事長
所在地：東京都小平市小川東町 4-1-1
資料閲覧について以下の URL に掲載しています。
［URL］：https://www.ncnp.go.jp/hospital/partnership/ethics/index.html

１８．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

この研究は、以下の施設と共同して実施されます。

東北大学・大学院医学系研究科・神経内科学分野	研究責任者　青木　正志
群馬大学・大学院医学系研究科・脳神経内科学	研究責任者　池田　佳生
東京科学大学・ゲノム健康医療学	研究責任者　石川　欽也
徳島大学・大学院医歯薬学研究部・臨床神経科学分野	研究責任者　和泉　唯信
新潟大学・脳研究所・脳神経内科学分野	研究責任者　小野寺　理
名古屋大学・大学院医学系研究科・神経内科	研究責任者　勝野　雅央
千葉大学・大学院医学研究院・脳神経内科学	研究責任者　杉山　淳比古
北海道大学・大学院医学研究院・神経内科学教室	研究責任者　矢部　一郎
岐阜大学・大学院医学系研究科・脳神経内科学分野	研究責任者　下畑　享良
鹿児島大学・大学院医歯学総合研究科・脳神経内科・老年病学	研究責任者　高嶋　博
笛吹中央病院	研究責任者　瀧山　嘉久
仙台西多賀病院	研究責任者　髙橋 俊明
横浜市立大学・大学院医学研究科・神経内科学・脳卒中医学	研究責任者　土井　宏
東京大学・医学部附属病院・脳神経内科	研究責任者　松川　敬志
鳥取大学・医学部・脳神経医科学分野	研究責任者　花島　律子
兵庫中央病院	研究責任者　二村　直伸
広島大学・大学院・脳神経内科学	研究責任者　丸山　博文
森之宮病院	研究責任者　宮井　一郎
鹿教湯病院	研究責任者　吉田　邦広
藤田医科大学・医学部・脳神経内科学	研究責任者　渡辺　宏久
高崎総合医療センター・脳神経内科	研究責任者　平柳　公利
京都岡本記念病院・脳神経内科	研究責任者　牧野　雅弘
山形大学・医学部・内科学第三講座	研究責任者　太田　康之
東海大・医学部・基盤診療学系医療倫理学	研究責任者　大貫　優子
名古屋市立大学・医学部附属東部医療センター・脳神経内科	研究責任者　山田　健太郎
日本大学・医学部・病態病理学系臨床検査医学分野	研究責任者　中山　智祥
近畿大学・医学部・脳神経内科	研究責任者　永井　義隆

信州大学・医学部・脳神経内科、リウマチ・膠原病内科　研究責任者　中村　勝哉
静岡県立こども病院・神経科　研究責任者　江間　達哉
島根県立中央病院・脳神経内科　研究責任者　高吉　宏幸
国立病院機構相模原病院・脳神経内科/神経難病研究室　研究責任者　長谷川　一子
久留米大学・小児科　研究責任者　原 宗嗣
聖マリアンナ医科大学・脳神経内科学　研究責任者　山野 嘉久

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。

１９．本研究に関してご相談等の問い合わせ先

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、対応・回答ができない場合がありますので、あらかじめご了承ください。

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。

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、対応・回答ができない場合がありますので、あらかじめご了承ください。

J-CAT のホームページ(URL http://jcat.umin.ne.jp/)もご参照ください。

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。

〇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）、竹内　亜希（事務）
電話番号　：　042-341-2712　　内線番号：3419

〇遺伝カウンセリングに関する問い合わせ
〒187-8551　東京都小平市小川東町４丁目１番１号
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
所属・職名　病院・脳神経内科診療部長　　氏名　髙橋　祐二
電話番号：042-341-2711　　内線番号：3074

〇苦情窓口
〒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_rinri-jimu@ncnp.go.jp

作成年月日：2026年８月７日　第11.0版

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　　※□の中に✔をつけてください（代筆可）

□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　他の治療方法について（説明文書 項目６）

□５　研究参加に伴う経済的負担について（説明文書 項目７）

□６　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８）

□6-1 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

□6-2 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

□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）

□　同意する　　□　同意しない　　※いずれか当てはまる方に✔をつけてください

□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　研究実施後における医療の提供について（説明文書 項目 12）

□11　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 13）

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　　※いずれか当てはまる方に✔をつけてください

□12　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 14）

□13　研究に関する情報公開について（説明文書 項目 15）

□14　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 16）

研究協力への同意

説明を受け、理解した前頁のすべての□に✔を記入した方は、
以下**1～4**の、「はい」または「いいえ」の当てはまる方に、〇を付けてください。

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、電話インタビュー等を活用した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

3．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。

なし　・　父親　・　母親　・　配偶者　・　その他（具体的に　　）

4．日本医療研究開発機構（AMED）研究班「難病のゲノム医療実現に向けた全ゲノム解析の実施基盤の構築と実践」（主任研究者：國土 典宏）へ、試料と情報を提供することに同意します。

はい　　いいえ

5．配列情報をDNA Data Bank of Japanや Medical Genomics Japan Variant Databaseへ登録することに同意します。

はい　　いいえ

6．研究終了後5年間で検体を破棄せず、適切な形で保管することに同意します。（**4．**で「はい」にされた方は「はい」につけてください）

はい　　いいえ

本人署名欄　**※代筆の場合も、ご本人の名前・フリガナ・生年月日・住所・電話番号をご記入ください。**

同意年月日（自署）　西暦20＿＿＿＿年＿＿＿＿月＿＿＿＿日

フリガナ（自署または代筆）

署名（自署または代筆）＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

生年月日（自署または代筆）　西暦＿＿＿＿年＿＿＿＿月＿＿＿＿日

住所（自署または代筆）〒＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

電話番号（自署または代筆）　＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

代諾者署名欄

※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は、

前頁の本人署名欄に加えて、以下にもご記入ください。

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（自署）西暦 20＿＿＿＿年＿＿＿＿月＿＿＿＿日

代諾者署名（自署）＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿（続柄＿＿＿＿）

説明者

※以下に、ご担当の先生(*)のご署名をお願い申し上げます。

私は、本研究の参加者から同意を得るに際し、本研究の説明文書にもとづき十分な説明を行い、参加者が内容を理解した上で、自らの自由な意思に基づいて同意したことを確認しました。

説明年月日　西暦 20＿＿＿＿年＿＿＿＿月＿＿＿＿日

説明者署名（自署）＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

(*)参加者への説明は本来、当研究の研究者が行うべきところであるが、本研究は患者さん自身が説明文書を読んで自由意志で参加していただくレジストリ研究である。担当医は当研究の説明補助者として、本研究の説明文書を活用し、十分な理解の元に自由意志で参加されていることを確認する。

作成年月日：2026年8月7日　第11.0版

遺伝学的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

わたしは、「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、遺伝学的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、ご署名ください。

遺伝学的検査結果の開示についての要望内容

１．結果の開示を希望する場合

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、遺伝学的検査の結果について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**（　　）

記入日（自署または代筆）西暦 20　　年　　月　　日

住所（自署または代筆）〒＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

電話番号（自署または代筆）＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

※代諾者の場合は以下にもご記載ください。

代諾者の名前＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿ **本人との関係**＿＿＿＿＿＿

２．結果の開示を希望しない場合

私は、本研究において明らかにされた私に関する遺伝学的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）＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

記入日：　西暦 20　　年　　月　　日

住所（自署または代筆）〒＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

電話番号（自署または代筆）＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

※代諾者の場合は以下にもご記載ください。

代諾者の名前＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿　本人との関係＿＿＿＿＿＿

ご注意：遺伝学的検査結果の開示について、後日、お考えがお変わりなった場合は、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、遺伝学的検査結果の開示は、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は、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。

作成年月日：2026年8月7日　第11.0版

遺伝学的検査結果の開示についての要望の変更

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、従来の遺伝学的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、ご署名ください。

遺伝学的検査結果の開示についての要望の変更

１．結果の開示を希望する場合

私は、従来、遺伝学的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、本研究の遺伝学的検査の結果について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．結果の非開示を希望する場合

私は、従来、遺伝子研究結果について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）＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

記入日（自署または代筆）：　西暦 20　　年　　月　　日

住所（自署または代筆）　〒＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

電話番号（自署または代筆）＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

※代諾者の場合は以下にもご記載ください。

代諾者の名前＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿　**本人との関係**＿＿＿＿＿＿