

肺胞低換気症候群もしくは中枢性睡眠時無呼吸の病態解明の研究へのご理解とご協力のお願い

肺胞低換気症候群もしくは中枢性睡眠時無呼吸は、呼吸中枢の異常が原因と考えられていますが、多くの患者さんでは原因が不明です。近年、生まれて間もなく睡眠時に呼吸が抑制される先天性中枢性低換気症候群では、PHOX2Bという遺伝子の異常（殆どは突然変異）が原因であることが明らかにされました。

最近、新生児期以降（生後1ヶ月から成人に至るまで）に発症する中枢性低換気症候群の約9割に、PHOX2Bの異常が検出されることが報告されました。欧米では、かなりの数の患者さんが検出されており、国内でも検出されるようになってきました。

今回、肺胞低換気症候群や原因不明の中枢性睡眠時無呼吸と診断されている方を対象とし、遺伝子検索を行い、病気の原因を明らかにし、適切な診断および治療法を確立することを目的として研究することに致しました。

是非とも、研究にご協力頂けますように、お願い申し上げます。

【同意の表明の前にご理解頂くべき項目と説明】

(1) 研究協力の任意性と撤回の自由

この研究への協力の同意はあなたの自由意志で決めて下さい。強制はまったくありません。また、同意されない場合でも、それを理由にあなたの不利益をこうむることは一切ありません。一旦同意した場合でも、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、その場合は採取した血液などの試料や遺伝子を調べた結果は完全に廃棄されます。ただし、同意を取り消した時すでに研究結果が論文などで公表されていた場合などは、遺伝子を調べた結果の一部は廃棄することができないことがあります。

(2) 研究計画

《研究課題名》

肺胞低換気症候群の病態の研究

《研究期間》

2014年4月1日～2023年3月31日

《研究責任者氏名》

佐々木 綾子（山形大学医学部小児科学講座・准教授）

《研究機関》

山形大学医学部（主たる研究機関）

《研究目的》

この研究は、肺胞低換気症候群の発症に関わる遺伝子を見出すことにより、将来的に、より有効な治療・予防や、より正確な診療などに結びつけられるようにしようとするものです。

《研究方法》

この研究に際して、ご提供頂く試料は血液です。

血液：通常の方法で血液を2-5 ミリリットル採血します。採血にともなう身体への重大な危険性はありません。また遺伝子を解析することにより、後になってあなたが不安を感じたり、または、相談したいことができた場合のために、インフォームド・コンセント担当者もしくは相談窓口を確保し、誠意を持って対応いたします。また必要に応じて、遺伝カウンセリング担当者によるカウンセリングを行います。

《研究計画等の開示》

ご希望があれば、個人情報保護や研究遂行に支障が生じない範囲内で、研究の計画書の内容を見ることができます。また、遺伝子を調べる方法等に関する資料が必要な場合はそれをご用意します。

(3) 試料提供者にもたらされる利益および不利益

本研究に参加することにより、病因が明らかにされる可能性があります。明らかにされれば、治療方針がある程度明らかにされます。また、遺伝についても情報が得られ、対処法などの情報も得られます。

一方、あなたが受ける不利益としては、あなた自身の遺伝子解析結果が外部に漏れた場合、生命保険加入の際の障害、社会における不当な差別などにつながる可能性が考えられます。しかしながら、以下(4)で申し上げるような嚴重な配慮を致しますので、情報が第三者に漏れることは決してありません。

(4) 個人情報の保護

この遺伝子解析研究が明らかにする個人情報は決して外部に漏れることがないように責任をもって嚴重に管理致します。あなたの血液は、遺伝子解析を行う前に、個人識別情報管理者（刑法により業務上知り得た秘密を漏らすことが禁じられている医師又は薬剤師で、山形大学医学部長が指名した者）が、個人情報（住所、氏名、生年月日、電話番号など）の代わりに無作為のコード番号をつけます。コード番号と個人情報の対応表は、この個人識別情報管理者のみが開閉できる専用の金庫に嚴重に保管され、研究者を含めて他の関係者からも見ることはできません。

(5) 遺伝子解析結果の取り扱い

遺伝子解析の結果は電子化され、山形大学医学部小児科学講座において以下のように厳重に管理されます。

1. ネットワークに接続されていないパスワード保護されたコンピューターのハードディスクに暗号化することで保管されます。
2. コンピューターは研究責任者の厳重な管理のもとで、第三者が操作することができないようになっています。こうすることによって、あなたの遺伝子を解析したいかなる結果も、予期せず第三者に漏洩することは起こり得ません。

(6) 遺伝子解析結果の開示

この研究によって判明した遺伝子解析結果は、あなたの遺伝子情報に限り、あなたの求めがあった場合にのみ、情報を開示します。その際、遺伝カウンセリングを希望される場合には、実施をいたします。なお、一般的な研究の進み具合やその成果については、あなたの求めに応じ、そのつど、分かりやすくご説明いたします。

(7) 研究成果の公表

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や個人情報が決して明らかにならないようにした上で、学会発表や学術雑誌等で公に発表されることがあります。

(8) 研究から生じる知的財産権の帰属

遺伝子解析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。その権利は研究機関に帰属し、あなたには帰属しません。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。これについてもあなたには権利は帰属しません。

(9) 費用負担について

ここで行われる遺伝子解析研究に必要な費用は、あなたが負担することは一切ありません。ただし、あなたに対して交通費やお礼金をお支払いすることはありません。また、この研究によって病気の原因が明らかとなり、その診断あるいは治療が必要となる可能性があります。この場合、一般診療に要する費用のうち自己負担分については、あなたが負担しなければならないことをご了承下さい。

(10) 研究終了後の試料等の取扱い方法

あなたの血液や皮膚組織などの試料等は、原則として本研究のためだけに用いさせていただきますが、もしご同意いただいた場合には、検査後、試料等（血液、皮膚組織、DNA、RNA など）を本研究に関連する将来の研究のための貴重な資源として、本研究終了後も保管させて頂きたいと思っております。試料は、厚生労働省が関わるバンクに厳重に保管

され、肺胞低換気症候群の病態解明のために、研究者に提供されます。勿論、各研究については、厳密に審査され、承認を受けた後に提供されます。この場合も試料等を誰のものかわからないように匿名化して、公的バンクに厳重に保管されます。なお、将来、あなたが保管を希望されなくなりましたら、文書にてお伝え頂ければ、直ちに廃棄されます。

(11) 遺伝カウンセリングの体制

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、相談したいことがある場合には、私どもにその旨を申し出て下さい。必要とみなされた場合には、山形大学医学部内に設置された遺伝カウンセリング室もしくは各地区の遺伝カウンセリング専門医をご紹介します。

以上で全てですが、ご質問があれば遠慮なくお尋ね下さい。以上の事項をよくご理解いただいた上で、あなたが研究協力に同意していただける場合には、別紙の「研究協力への同意文書」にご署名の上、ご提出下さるようお願いいたします。

山形大学医学部小児科学講座
准教授 佐々木 綾子

一宮市立市民病院 小児科
医師 鵜飼 啓

ご連絡・ご相談窓口（代表）
山形大学医学部小児科学講座
准教授 佐々木綾子
電話番号023-628-5329
ファックス番号 023-628-5332

ご連絡・ご相談窓口(代表)
一宮市立市民病院 小児科
医師 鵜飼 啓
電話番号 0586-71-1911