

説 明 書

1 研究の趣旨

(1) 研究目的、意義と研究参加へのお願い

《遺伝子とは》

遺伝子は細胞を作るためのタンパク質の設計図です。すなわち細胞は遺伝子に基づいてタンパク質を作ることで組み立てられます。ヒトには約2万2千個の遺伝子があり、この遺伝子に基づいて体が出来ていると推測されています。

《遺伝子と病気》

遺伝子を調べることで、その人が現在かかっている病気の診断をしたり、その人が将来病気になる可能性を予測することができます。遺伝子の異常と病気になりやすさの度合いは様々です。ある特定の遺伝子に異常があると、その遺伝子が関わる病気に必ずなってしまうこともあります。一方で、ある特定の遺伝子に異常があったとしても、必ずしも病気にならない場合もあります。

《家族性中枢性尿崩症について》

家族性中枢性尿崩症では抗利尿ホルモンであるバゾプレシンの遺伝子座に異常があるために、下垂体後葉から分泌されるバゾプレシンが生後数か月から数年で減少し、口渴・多飲・多尿を呈します。家族性中枢性尿崩症は常染色体優性遺伝の疾患です。これは両親のどちらかが家族性中枢性尿崩症であった場合、50%の確率で子供が家族性中枢性尿崩症を呈することを意味します。

《この研究における遺伝子解析の特徴》

臨床症状および家族歴から家族性中枢性尿崩症が疑われる場合に遺伝子検査を行い、バゾプレシンの遺伝子座に異常を認めれば家族性中枢性尿崩症の診断が確定します。また診断が確定すれば疾患が子孫へ伝わるか否かがわかります。

《遺伝子解析研究への協力について》

この遺伝子解析を行う前には必ず説明を行い、同意表明の手続きを患者さんが行っていた場合のみ遺伝子解析を行います。

(2) 研究参加の同意表明の任意性と、表明後の同意撤回の自由について

《同意の表明の前提》

この研究への参加については、自由な意思で参加・不参加を決められます。また、この研究に不参加であっても、診断が確定しないこと以外には不利益はありません。

なお、研究期間中であれば、いつでも参加意思を撤回することができます。

2 研究計画の説明

研究題目	家族性中枢性尿崩症の遺伝子解析
研究機関名	名古屋大学大学院医学系研究科糖尿病・内分泌内科学
研究責任者の職名・氏名	教授・有馬寛
研究分担者の職名・氏名	名古屋大学大学院医学系研究科糖尿病・内分泌内科学 糖尿病・内分泌内科・病院講師・萩原大輔 糖尿病・内分泌内科・助教・高木博史 糖尿病・内分泌内科・医員・宮田崇 糖尿病・内分泌内科・大学院生・川口領平 糖尿病・内分泌内科・大学院生・栗本隼樹 糖尿病・内分泌内科・大学院生・蓬臺優一
共同実施機関名・責任者の氏名	新潟県立新発田病院 小児科・医師・田口哲夫 市立函館病院 小児科・医師・依田弥奈子 杏林大学病院 糖尿病・内分泌・代謝内科・医員・小沼裕寿 愛知県厚生農業協同組合連合会 豊田厚生病院 小児科・部長・梶田光春 あいち小児保健医療総合センター 内分泌代謝科・医長・濱島崇 市立四日市病院 糖尿病・内分泌内科・医長・中嶋祥子 滋賀医科大学 糖尿病・内分泌内科・病院助教・根本憲一 琉球大学大学院 内分泌代謝・血液・膠原病内科学講座・非常勤医員・土井基嗣 琉球大学大学院 内分泌代謝・血液・膠原病内科学講座・医員・本間 健一郎 琉球大学大学院 内分泌代謝・血液・膠原病内科学講座・医員・吉村 蘭 琉球大学大学院 内分泌代謝・血液・膠原病内科学講座・助教・中山 良朗 琉球大学大学院 内分泌代謝・血液・膠原病内科学講座・講師・池間 朋己 琉球大学大学院 内分泌代謝・血液・膠原病内科学講座・教授・益崎 裕章 東京女子医科大学附属遺伝子医療センター

	講師・松尾真理 東京医科大学 小児科・助教・志村優 三豊総合病院 内科・部長・藤川達也 鳥取大学医学部 周産期・小児医学・講師・鞆嶋有紀 神戸大学医学部附属病院 糖尿病・内分泌内科・助教・福岡秀規 虎の門病院 内分泌センター・センター長・竹内靖博 虎の門病院 内分泌センター・医師・辰島啓太 JCHO 北海道病院 小児科・部長・岡嶋覚 JCHO 北海道病院 小児科・医師・椿淳子 藤枝市立総合病院 糖尿病内分泌内科・副院長・森田浩 藤枝市立総合病院 糖尿病内分泌内科・医員・今井ゆき子 一宮市立市民病院 糖尿病・内分泌内科・医師・恒川卓 (ただし、共同実施を行う機関や責任者が追加される可能性があります)
対象とする疾患名	家族性中枢性尿崩症
調査する全ての資料項目 (日常診療から得る情報も含む)	血中バゾプレシン濃度、血中ナトリウム濃度、尿中浸透圧、尿比重、 下垂体 MRI (但し、臨床研究審査小委員会の許可を得て、調査資料項目が追加される可能性があります)

(1) 研究目的

多尿を呈する疾患の一つに家族性中枢性尿崩症があり、遺伝子検査をすることで診断を確定することが期待されます。

(2) 研究への参加をお願いする理由

多尿を呈する尿崩症には原因が不明である特発性中枢性尿崩症と、腫瘍、炎症、外傷などを原因とする続発性中枢性尿崩症、バゾプレシンの遺伝子座に異常を認める家族性中枢性尿崩症があります。このうち家族性中枢性尿崩症ではバゾプレシン遺伝子の検査で異常を認めれば診断が確定します。そのため中枢性尿崩症の患者さんがここに説明する遺伝子検査の対象となります。遺伝子検査に際しては本人の意向を確認してから行います。もし何らかの理由でご本人の意思を十分に確認できない場合は、親権者あるいは代諾者の承諾を得ることになります。

(3) 研究方法・研究期間

診療の採血より採取した血液 5 ml より得られた白血球を用い、バゾプレシンの遺伝子座を直接シーケンス法により調べることで遺伝子診断を行います。採血回数は1回です。家族性中枢性尿崩症の遺伝子異常に関してはすでに報告があり、これまでの報告と同じ遺伝子異常を認めた場合にはほぼ100%の確率で診断されます。採取された血液は家族性中枢性尿崩症の遺伝子診断のためにのみ使用され、匿名化された状態で厳重に保存されます。

(4) 実施計画などをさらに知りたいとき

希望があれば研究実施計画の詳しい内容を見ることができます。

3 被験者にもたらされる利益及び不利益

利益としては家族性中枢性尿崩症の遺伝子検査を受けることで診断が確定した場合には、子孫に病気が伝わるか否かが明らかになることです。不利益は特にありません。

4 研究に参加しなかった場合の対応（他の治療法の有無やその内容）

家族性中枢性尿崩症の遺伝子検査はこの研究に参加していただければ受けることはできません。しかし、遺伝子検査を受けなくても診断が確定しないこと以外には不利益を被ることはなく、血液検査や下垂体MRIなどから可能な限り診断を行い、必要な治療を行います。

5 個人情報の保護

採取した検体は記号化することにより保護いたします。また付された記号が誰に対応するかを示す対応表を残します。そのうえで個人情報の記されたあらゆる書類は鍵のかかるロッカーにて管理いたします。検査結果を学会などで発表することもあり得ますが、その際には個人を特定できる内容の発表にはならないようにします。

6 検査結果を伝えることについて

遺伝子解析の結果はご本人にのみお伝えいたします。

遺伝子解析で診断が確定した場合にはどれくらいの確率で疾患が子孫に伝達されるのかが明らかとなります。一方で、ご自身の病気が子孫に伝達されるか否かに関して知りたくないと感じた場合にはその結果をお伝えしないことも可能です。また、子供に知

らせるべきか否か迷う場合には、名古屋大学病院で遺伝カウンセリングを受けていただくことも可能です。

7 治療法がない疾患の罹患有無の検査を受ける人の意思を十分に確認できない場合の結果の伝え方について

もし何らかの理由でご本人の意思を十分に確認できない場合は、親権者あるいは代諾者に検査結果をお伝えします。

8 研究結果の公表

研究結果は、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、学会や学術雑誌およびデータベース上で公に発表されることがあります。

9 研究から生ずる知的財産権について

特許等の知的財産権が生じた場合は、研究者と研究機関がその知的財産権を持つこととなります。

10 目的とする検査が終わった検体がどう扱われるか

検体は研究終了後に廃棄されます。

11 バンク事業への協力について（なければ記載不要）

採取した血液や遺伝子をバンクに寄付する予定はありません。

12 研究用の検査の費用について

被験者が遺伝子検査にかかる費用を負担する必要はありません。

13 有害事象発生時の対応等

遺伝子検査に際して有害事象が発生することはありません。

14 利益相反

利益相反はありません。

15 問い合わせ・苦情の受付先

○問い合わせ先

説明担当者氏名： (電話 0586-71-1911、ファックス 0586-71-1912)

診療担当医師氏名： (電話 0586-71-1911、ファックス 0586-71-1912)

○苦情の受付先

一宮市立市民病院 糖尿病・内分泌内科：(0586-71-1911)

(西暦) 年 月 日

説明医師署名_____