

個別同意書をいただく 患者さん及び保護者または、ご家族の方へ

腎疾患における原因遺伝子の検索 の説明書

神戸大学は最新の医療を提供できるよう常に努力しております。また、より優れた診断法や治療法の研究開発及び次世代を担う学生や若い医療従事者のための医学教育や研修も行っております。このような研究及び教育のためには診療に伴って生じる皆様の試料などや診療情報を使わせていただくことが不可欠です。

この文は臨床研究への参加についての説明文です。本研究についてご説明いたしますので、内容を十分に理解されたうえで、参加するかどうかご自身の意思でお決めください。また、ご不明の点などがありましたら遠慮なくご質問ください。

実施責任者

神戸大学大学院医学研究科小児科学

教授

野津 寛大

1 この研究の概要

小児の腎疾患では先天性腎疾患の頻度が高く、そのような場合には腎不全に進行しやすいことが知られています。近年の分子生物学の進歩により、遺伝性進行性腎炎であるアルポート症候群、先天性ネフローゼ症候群をはじめ、腎疾患に関する多くの原因遺伝子が明らかにされています。また、それ以外の腎疾患の原因遺伝子も次第に明らかにされつつあります。

今回御協力をお願いする検査は、これらの遺伝子とその機能の異常の有無を調べ、病気の原因を明らかにしようとするものです。この検査が、あなた、あるいはあなたのお子さん、ご家族に直接還元できるとは限りませんが、治療法を選択したり、今後の経過(予後)を推し量る上で重要なデータとなることもありますし、また御家族の病気発症の可能性を知ることができます。また、将来同じような疾患を持つお子さんの診断・治療や予後の改善に役立てたいと思います。

神戸大学ではこのような研究を行う場合には、医学倫理委員会で審査し、その研究内容について医学的な面だけでなく患者さんの人権、安全および福祉に対する配慮も十分検討し、問題がないと考えられた研究だけ、神戸大学大学院医学研究科長の許可を得て行うことにしています。

2 この研究の目的

遺伝性腎疾患(具体的には先天性ネフローゼ症候群、乳児ネフローゼ症候群、ステロイド抵抗性ネフローゼ症候群、家族性ステロイド反応性ネフローゼ症候群、遺伝性進行性腎炎、フィブロンクチン腎症、家族性血尿、Dent病、バーター症候群、尿細管性アシドーシス、ギッテルマン症候群、尿細管性蛋白尿、先天性ネフロンろう、先天性腎低形成、多発性嚢胞腎、多嚢胞性異形成腎、その他の腎尿路奇形、Denys-Drash症候群、Frasier症候群、Nail-patella症候群、その他の遺伝性腎疾患)に関わる遺伝子の異常とその機能を検討することにより、患者さんの治療法を選択したり、今後の経過を予測することを第一の目的としています。またご家族の病気発症の可能性を推測することにも用いる場合があります。多くの患者さんにご協力いただくことによって、将来同じような病気を持つお子さんの診断・治療や予後の改善に役立てることも目的としています。

3 この研究の方法

1) 被験者

今回の研究に参加していただくのは、すでに原因遺伝子が明らかとなっている腎疾患にかかっている、もしくはその疑いがある患者さんです。

患者さんの解析結果によってはご家族にもご協力をお願いする場合があります。また遺伝カウンセリングをご希望の場合は患者さんのご両親の解析が必須です。

2) 収集項目（方法）

通常の血液検査時に、本研究のために血液4mlを余分に採取し、遺伝子DNA、メッセンジャーRNAを抽出します。また研究用に100ml程度の尿を採取し、血液と同様に遺伝子DNA、メッセンジャーRNAを抽出することもあります。抽出した遺伝子DNAを用いて遺伝子が異常を起こしている部位を検索・解析します。また、抽出したメッセンジャーRNAを用いて異常遺伝子の発現について調べます。その他、唾液、毛根細胞から遺伝子DNAを抽出することもあります。

診断のために腎生検が行われていて、その検体に余りがある場合には、そこから同様に遺伝子DNA、メッセンジャーRNAを抽出することもあります。さらに、手術により摘出した臓器や組織から遺伝子DNA、メッセンジャーRNAを抽出することもあります。

解析結果と病状との関連を明らかにするため、診療録から得られた診療情報(家族歴、血液検査所見、尿検査所見、腎生検組織所見など)も用いて解析を行います。

ご家族の方に参加をお願いする場合、あるいは遺伝カウンセリングのため参加を希望される場合は診断のために血液を4ml、または、尿、唾液等から遺伝子DNA、メッセンジャーRNAを抽出して検査を行います。

4 遺伝子解析について

採取した血液に含まれるDNAという物質を取り出して解析します。必要に応じて尿や腎生検の検体からRNAという物質を調べることもあります。遺伝子名は以下の通りです。

1) 糸球体疾患

WT1, CD2AP, NEPH1, NPHS1, NPHS2, ACTN4, Mitochondrial tRNA gene, COL4A5, COL4A3, COL4A4, FN1 など

2) 尿細管間質疾患

CLCN5, SLC12A1, SLC12A3, KCNJ1, CLCNKB, BSND, ATP6V1B1, ATP6VOA4, SLC4A4, CA2, NR3C2, SCNN1 など

3) 先天性腎尿路奇形

NPHP1, NPHP2, NPHP3, NPHP4, MCKD1, MCKD2, PKD1, PKD2, PKHD1, PAX2, KAL, EYA1, AGTR2, HNF-1b など

4) 症候性蛋白尿

WT1, LMX1B など

解析の結果を受け、ご希望があれば遺伝カウンセリングを行うことができます。その際の担当者は以下の通りです。

【研究実施責任者】

野津寛大（神戸大学大学院医学研究科内科系講座小児科学 教授）

連絡先 (078)382-6090

【共同研究者】

堀之内智子（神戸大学大学院医学研究科内科系講座小児科学 助教）

連絡先 (078)382-6090

森貞直哉（神戸大学大学院医学研究科内科系講座小児科学 特任准教授）

連絡先 (078)382-6090

5 参加予定期間

この研究は神戸大学大学院医学研究科長承認月日（平成17年3月30日）から、令和9年3月31日にかけて行いますが、実際にあなたに研究に参加していただく期間は1日間の予定です。

6 参加予定人数

この研究には、あわせて約4500人の患者さんに参加していただく予定です。

7 研究期間中及び終了後の試料（資料）等の取扱いの方針

試料を神戸大学大学院医学研究科小児科学に送って保管し、研究期間中、患者さんやご家族（ご家族の中で、この検査を受けられる方がいらっしゃる場合）の個人情報やご家族の個人情報は厳重に守られるよう、試料を取扱います。全ての患者さんやご家族の方の情報は匿名化され、第三者にはその情報が誰のものか全くわからないようにして研究がすすめられます。

研究終了後には原則として試料は廃棄します。ただし、今回の研究に使われる試料が医学の発展に伴って、他の病気の診断や治療に新たな重要な情報をもたらす可能性があります。もし、同意いただけましたら、将来そのような目的のためにも使わせていただきます。その場合にも上記のように全ての患者さんやご家族の方の情報を匿名化して試料を扱い、試料が使い切られるまで厳重に保管することになります。”

8 予想される臨床上の利益及び不利益

遺伝子解析を行うことにより、診断をより確実にすることができます。また治療法を選択したり、病気の経過を予測したりすることができる場合もあります。また、患者さんのご家族の検査を進めることにより、その方が発症する前に病気の予測をすることも可能です。

9 健康被害が発生した場合に受けることができる治療

本研究に伴い健康被害が発生した場合は直ちに適切な医療処置を行い対処いたします。医療行為により健康被害が発生した場合は医師賠償責任保険・医療施設賠償責任保険・医薬品副作用被害救済制度等の適用を考慮いたします。それらが、適用されない場合であっても可能な限り被験者に対し誠実に対応いたします。

10 研究協力の任意性

この研究に参加するかしないかは、患者さん及び保護者の方、または、この検査を受けられるご家族の方の自由な意思で決めることができます。信頼している人に相談されるなどし、よくお考えの上、ご自分の意思で決めてください。たとえ研究への参加をお断りになっても、それにより患者さんがその後の診療において不利益を受けることはありません。

11 研究協力の撤回の自由

いったんこの研究に参加することに同意した後でも、いつでも自由に研究への参加をとりやめることができます。その場合でも、それにより患者さん及び保護者の方、または、この検査を受けられるご家族の方が不利益を受けることはありません。採取した血液や尿や唾液、毛根などを用いて遺伝子を調べた結果などはすべて廃棄され、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、同意を取り消した時、すでに研究成果が論文などで公表されていた場合のように、結果を廃棄できない場合もあります。

12 新しい重大な情報の開示

この研究についてお聞きになりたいことがあれば、担当医師に遠慮なくお尋ねください。研究が開始されると、新しいさまざまな情報が得られることになり、こうした情報により患者さん及び保護者の方、または、この検査を受けられるご家族の方が研究への参加をとりやめるという判断をすることも考えられます。ですから、この研究に関する新しい重大な情報が得られた場合には、速やかにその内容をお伝えし、このまま研究への参加を続けるのかどうか、もう一度自由な意思で決めていただきます。

13 研究への参加が中止となる条件

患者さん及び保護者の方、または、この検査を受けられるご家族の方がこの研究への参加のとりやめを希望された場合だけでなく、研究実施中に患者さんまたはご家族の方に好ましくない症状などが発現し、研究を中止すべきであると担当医師が判断した場合、研究への参加を中止していただく場合がありますのでご了承ください。その場合はすぐに中止の理由を説明いたします。

14 個人のプライバシーの保護

患者さんまたは検査を受けられたご家族の診療情報につきましては、患者さん及び保護者の方、または検査を受けられたご家族の方が許される者以外に漏れることのないよう、診療にかかわる医療者の全てが守秘義務を遵守するように徹底いたします。

15 研究成果の公表

研究成果が学術目的のために公表されることがありますが、その場合もあなたの個人情報の秘密は厳重に守られ、第三者には絶対にわからないように配慮されます。

16 研究から生じる知的財産権の帰属

本研究結果の結果として特許権等が生じる場合は、その権利は神戸大学に帰属し、試料及び資料提供者には属さないことをご了承ください。

17 研究の資金源

該当なし

18 費用の負担

この研究に参加した場合、遺伝子DNA、mRNAの解析等に関わる費用は研究者側で負担するため、あなたの負担となることはありません。そのほかのあなたの病気の治療にかかる医療費のうち、健康保険からの給付を除く部分はあなたの自己負担になります。

19 謝礼の有無

この研究に参加していただいても謝礼はありません。

20 研究計画書等の開示

この研究の実施計画書の閲覧を希望される方は遠慮なくお申し出ください。

21 研究結果の開示

この研究において得られた結果について、ご希望があれば開示いたします。また個々の遺伝子解析結果についてもご希望があれば開示し、説明を行います。

22 守らなければならない事項

この研究に参加されるにあたって、特別守らなければならない事項はありません。

23 研究実施責任者・共同研究者・研究協力者の氏名・職名・連絡先

実施責任者（この研究の責任者です。）

所属 神戸大学大学院医学研究科小児科学
職名 教授
氏名 野津 寛大

24 患者さんが自分自身の権利に関して情報が欲しい場合、あるいは健康被害が生じたときに連絡をとる相談窓口

この研究及びあなたの権利に関してさらに情報が欲しい場合、又は健康被害が発生した場合に、連絡をとる病院の担当者は以下のとおりです。何かお聞きになりたいことがありましたら、どうぞ遠慮なくいつでもご連絡ください。

所属・職名 神戸大学大学院医学研究科小児科学教授
氏名 野津 寛大
連絡先 (078) 382-6090

遺伝子解析研究協力についての意思（撤回・変更）申出書

研究課題名：「腎疾患の原因遺伝子の検索」

一宮市立市民病院長 様

私は、検体の保存、使用等について同意した内容について、以下のように撤回・変更したいので通知します。

- 検体を遺伝子解析に使用することの同意を撤回する。
- 検体を保存することの同意を撤回する。
- 検体の診断的検査及びその目的のための保存については引き続き同意するが、それ以外の目的のための使用や保存についての同意は撤回する。
- 検査結果の告知を受けないことにする。
- 検査結果の告知を受けることにする。

検体提供者本人（署名又は記名・捺印）

年 月 日

氏 名 _____ 印

住 所 _____

代諾者（署名又は記名・捺印）

年 月 日

氏 名 _____ 印

本人との関係 _____

住 所 _____