

研究参加者の皆様へ

研究課題「脳神経外科領域の血管奇形疾患の遺伝子解析研究」

へのご参加について

このたび皆様には、私どもの研究「脳神経外科領域の血管奇形疾患の遺伝子解析研究」にご参加いただきたく、お願い申し上げます。この研究は、皆様の血液、手術検体等から「遺伝子」等を抽出し、それを解析することを通じ、血管奇形疾患をより正確に理解することを目指すものです。

「遺伝子」とは、人間の身体を作る設計図にあたるものです。人間の身体は、約60兆個の細胞からなっていますが、遺伝子は、細胞一個一個の中の「核」という部分とう部分に入っています。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呼ばれます。一方、ある遺伝子に生まれつき違いがある場合にはこれを胚細胞変異と呼び、その違いが子、孫へと伝わります。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、病気の原因を究明し医療・医学に役立てることを目的としています。

血管奇形疾患は遺伝子の変化によって引き起こされる可能性が高いと考えられております。原因となる遺伝子の変化を調べるために血液あるいは手術で取り出された組織の一部を利用させていただき、この研究に利用させていただきたいのです。血液の採取は大きな危険を伴いません。また、手術や生検は病気を治すため、もしくは正確な診断をするために行うものです。病気によって異常を生じた組織の一部、あるいは手術操作のために一緒に取り出さざるを得ない正常な組織の一部で、診療のための分析を行った後に、不要となった部分を研究に利用させていただきます。

ここでは、まず、あなたにこの研究への協力をお願いするため、研究の内容を含め、あなたが同意するための手続きについて説明を行います。あなたが、この説明をよく理解でき、研究に協力して血液、手術や生検から採取された病変検体の一部を提供することに同意しても良いと考える場合には、後半部分にあります「同意書」に署名することにより同意の表明をお願いいたします。

1. 研究課題名

脳神経外科領域の血管奇形疾患の遺伝子解析研究

2. 研究期間

研究期間は倫理審査委員会承認後から 2026 年 11 月 30 日までを予定しております。

3. 研究目的

血液や手術によって摘出された組織より遺伝子を取り出し、疾患の原因に関与すると考えられる遺伝子とその働きについて幅広く調べることで、診断精度の向上や新たな治療法の開発につなげることです。

対象疾患は、脳神経外科領域の血管奇形疾患です。

4. 研究方法

血液を通常の方法で 5—20 ml 採血します。採血に伴う身体の危険性はほとんどありません。

疾患の診断や治療のために、生検や手術を行う予定がありましたら、手術中に麻酔がかかっている状況で、診療上必要な採血に加え、5—20 ml の追加採血をさせていただきます。場合によっては生検や手術および剖検にて取り出した検体のうち、診断に使用した残りの一部を凍結して保存させていただきます。この場合は、採取あるいは切り取られた後の検体を利用しますから、研究にともなう身体の危険性は全くありません。

研究では、血液や保存した手術検体および採取した組織より DNA、RNA、蛋白質などという物質を取り出し、そのなかに含まれる異常を様々な方法で調べます。「DNA」は、A、T、G、C という四つの印の連続した鎖のようなものです。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。一つの細胞の中には 2 万以上の遺伝子が散らばって存在しています。この中のどの部分が血管奇形疾患に関わっているのか調べるために、DNA や遺伝子のすべてについて調べる予定です。DNA から作り出される RNA、タンパク質についても同様です。

こうやって調べたあなたの情報は、他の研究に参加していただく患者さんの情報と合わせて解析を行い、DNA・遺伝子のどの部分が、疾患の原因に関与しているかどうかを調べていきます。

我々が採取した血管奇形組織などの試料は、それに付随する個人が特定できない範囲での上記臨床情報とともに、東京大学医学部脳神経外科研究室へ送付され、解析されます。提供される試料や情報・データ等は、セキュリティーの確保された電子データとして、あるいは専門業者による郵送などにて各施設間にて授受を行います。

保存する生体試料は、新たな研究に関し再度倫理委員会の承認を得た上で他の遺伝子解析研究に使わせていただく可能性があります。DNA の抽出は一部を外部（株式会社エスアールエル）に委託することがあります。遺伝子変異解析やシーケンスは一部を外部（株式会社ファスマック）に委託することがあります。個人情報の取り扱いに関しては下記の 7 の通り十分注意いたします。

匿名化された情報・ゲノムデータは、研究期間終了後 5 年間保存した後に、管理場所のインターネット接続のないパソコンから完全に破棄します。匿名化された試料につきましても、原則として研究期間終了後 5 年間保存した後に破棄しますが、今回同意いただけただけの場合は本研究終了後新たに計画・実施される研究のために長期保存させていただきます。この場合、新たな研究に関し再度倫理委員会の承認を得ます。

5. 研究協力の任意性と撤回の自由

この研究にご協力いただくかどうかは、研究参加者の皆様の自由意思に委ねられていま

す。もし同意を撤回される場合は、同意撤回書に署名し、末尾の連絡担当者にご提出ください。なお、研究にご協力いただけない場合にも、皆様の不利益につながることはありません。研究期間中にご本人の申し出があれば、いつでも採取した血液、手術検体や遺伝子を調べた結果を廃棄します。また、関連する情報・データもそれ以降研究目的に用いませぬ。一方で解析が始まった後での撤回は、その意向に完全に沿うことが困難になることもあります。解析結果として既に公開されたデータにつきましては、同意を撤回された場合においても破棄することができませんのでご理解ください。

6. 資料（試料）等の提供者にもたらされる利益及び不利益

この研究で脳神経外科領域の血管奇形疾患についての解析がなされ、ご本人がその結果を知ることが有益であると判断された場合に限り、ご本人がそのような結果の通知に関して、事前に同意されている場合には、遺伝カウンセリングを実施できる体制の下で情報を提供することがあります。解析結果により診断がより確実なものとなり、今後の治療に反映できる利点があります。一方で、遺伝子解析の研究では、皆様や皆様の血縁者の方に対して、将来の発病に対する不安や社会的差別などの様々な倫理的・法的・社会的問題が生じる可能性も考えられます。不安や懸念をお持ちになった場合に備えて、遺伝カウンセリングをご紹介するなどの体制を整えています。

7. 個人情報の保護

遺伝子に関する研究成果は、さまざまな問題を引き起こす可能性があるため、他の関係する方々に漏れいすることのないよう、慎重に取り扱う必要があります。皆様の血液や関連する情報・データは、分析する前に氏名・住所・生年月日などの個人情報を削り、代わりに新しく符号をつけ、どなたのものか分からないようにした上で、当院において厳重に保管します。解析したゲノムデータは個人が特定できる個人情報（個人識別符号）となりますが、当院において個人情報管理者が厳重に管理します。ただし、遺伝子解析の結果、必要な場合には、当院においてこの符号を元の氏名などに戻す操作を行い、結果をご本人にお知らせすることもできます。

8. 遺伝子解析結果の開示

原則として遺伝子解析の結果はご本人を含めどなたにも開示いたしません。上記の通り、遺伝子解析結果の開示に関して、事前にご本人の同意を得られている場合に限り、遺伝カウンセリングを実施できる体制の下で情報をご本人にのみ提供します。承諾または依頼なしに第三者に結果を告げることはありません。

9. 研究結果の公表

研究の成果は、氏名など個人情報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及びデータベース上で公表します。

【個人が特定されない形でのデータベースへの公開・配列情報の制限アクセス】

本解析で得られたデータは、他の医学研究を行う上でも重要なデータとなります。従いまして、データを公的なデータベースに登録して、国内外の多くの研究者と共有します。これによって多くの疾患の原因の解明、治療法・予防法の確立に貢献できます。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します。(2) 公開されることによって個人識別が可能となるデータについては、一般公開せず、審査を受けて承認された研究者にのみ利用を許可します。

10. 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、その権利は国、

研究機関、民間企業を含む共同研究機関及び研究従事者などに属し、皆様はこの特許権等を持ちません。また、その特許権等に基づき経済的利益が生じる可能性があります、これについての権利も持ちません。

1 1. 遺伝子解析研究終了後の資料（試料）等の取扱方針

皆様の血液を含む資料（試料）等は、この研究のためにのみ使用します。しかし、もし同意していただければ、将来の研究のための貴重な資源として、研究終了後も引き続き保管します。符号により誰の人体試料かが分からないようにした上で、使い切られるまで保管します。なお、将来、当該資料（試料）等を新たな研究に用いる場合は、改めて当院倫理委員会の承認を受けた上で用います。

1 2. 費用負担

今回の遺伝子解析に必要な費用について、負担を求めることはありません。その一方で、交通費・謝礼金をお渡しすることはありません。一般的な遺伝カウンセリングを行う場合は、診察代は有償となります(1回あたり5,000円程度)。

1 3. 遺伝カウンセリング

病気のことや遺伝子解析研究について相談したいことがありましたら末尾の連絡担当者までお寄せください。遺伝性疾患に対する不安や疑問がある場合は遺伝カウンセリングをご案内することができます。遺伝カウンセリングとは、患者・家族が必要とする遺伝情報、およびそれに関連する情報を、遺伝カウンセリング専門の医師により提供し、患者・家族が、それらを理解し、意思決定するのを援助する医療行為の一種です。

1 4. その他

この研究は、関東脳神経外科病院倫理委員会の承認を受け、関東脳神経外科病院長の許可を受けて実施するものです。なお、この研究に関する費用は、東京大学大学院医学系研究科脳神経医学分野脳神経外科研究室の公費及び文部科学省科学研究費補助金から支出されています。

【連絡先】

研究責任者：関東脳神経外科病院
院長 清水暢裕

〒360-0804 埼玉県熊谷市代 1120
関東脳神経外科病院
Tel : 048-522-3133

同意書

関東脳神経外科病院長 殿

研究課題「脳神経外科領域の血管奇形疾患の遺伝子解析研究」

私は、上記研究への参加にあたり、説明文書の記載事項について説明を受け、これを十分理解しましたので本研究の研究参加者となることに同意いたします。

以下の項目について、説明を受け理解しました。

- この研究の概要について
- 研究協力の任意性と撤回の自由について
- 資料（試料）等の提供者にもたらされる利益及び不利益について
- 個人情報の保護について
- 遺伝子解析結果の開示について
- 研究結果の公表について
- 研究から生じる知的財産権の帰属について
- 遺伝子解析研究終了後の資料（試料）等の取扱方針について
- 費用負担について
- 遺伝カウンセリングについて
- その他について

研究協力への同意

- 1 提供する生体資料等が、本遺伝子解析研究に使用されることに同意します。

はい いいえ

- 2 提供する生体資料等は、将来、新たに計画・実施される研究のために、長期間の保存と研究への使用に同意いたします（新たな研究に使用する際は再度、倫理委員会の承認を得ます）。

はい いいえ

- 3 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

- 4 本研究における遺伝子解析の結果、私自身にとって有益と思われる遺伝情報が得られた場合、主治医などを通じて、その情報を提供される事に同意します。

はい いいえ

年 月 日

氏名（研究参加者本人または代諾者）（自署） _____

（代諾者の場合は、本人との関係） _____

説明者所属

説明者署名

同意撤回書

関東脳神経外科病院長 殿

研究課題「脳神経外科領域の血管奇形疾患の遺伝子解析研究」

私は、上記研究への参加にあたり、説明文書の記載事項について説明を受け同意しましたが、同意の是非について再度検討した結果、同意を撤回いたします。

これまでの同意の状況 本研究協力で同意された内容について1～4に○を付けて下さい。

- 1 提供する生体資料等が、本遺伝子解析研究に使用されること。
- 2 提供する生体資料等は、将来、新たに計画・実施される研究のために、長期間の保存と研究への使用されること。
- 3 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ゲノム配列の研究者間での共有されること。
- 4 私自身にとって有益と思われる遺伝情報が得られた場合、主治医などを通じて、その情報を提供されること。

同意撤回の内容

1 提供する生体資料等が、本遺伝子解析研究に使用されることへの同意を撤回しますので資料の破棄をお願いします。

署名

2 提供する生体資料等は、将来、新たに計画・実施される研究のために、長期間の保存と研究への使用することへの同意は撤回します

署名

3 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ゲノム配列の研究者間での共有されることへの同意は撤回します。

署名

ご注意：表明されました同意撤回に対し、最大限速やかに対応いたします。ただし「研究協力への同意を撤回される場合」の中で、ご説明いたしておりますように、研究の進捗状況等によりまして、ご意向に完全には従えない点があり得ますことをご理解いただき、ご了承お願いいたします。

4 私自身にとって有益と思われる遺伝情報が得られた場合、主治医などを通じて、その情報を提供されることへの同意は撤回します。

署名

年 月 日

氏名（研究参加者本人または代諾者）（自署） _____

（代諾者の場合は、本人との関係） _____