

プリオン病患者のプリオン蛋白遺伝子・生化学的解析 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
研究責任者：理事長特任補佐 水澤英洋

目次

1. はじめに・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・P3
2. 本研究の名称
3. 本研究の目的及び意義
4. 本研究の実施方法及び参加していただく期間
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
6. 他の治療方法について
7. 研究参加に伴う経済的負担について
8. 研究参加後の同意撤回について
9. 個人情報等の取り扱いについて
10. 試料・情報の保管及び廃棄の方法、二次利用について
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
12. 研究実施後における医療の提供について
13. 研究に参加された方の研究結果の取扱いについて
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
15. 研究に関する情報公開について
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
17. この研究を審査した倫理委員会について
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
19. 本研究に関してご相談等の問い合わせ先

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。

プリオン病（クロイツフェルト・ヤコブ病、ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病や致死性家族性不眠症などが含まれます）は極めてまれな疾患であり、発症すると死に至ります。また、同じプリオン病でも経過が異なる病型（タイプ）がいくつもあることから、プリオン病の診断、さらにはその中の病型（タイプ）の診断が重要です。私たちは厚生労働省の委託を受けて全国のプリオン病の専門医とともに、わが国で発症した、すべてのプリオン病が疑われる患者さんの調査を行っており、この事業を「プリオン病サーベイランス調査研究」と呼んでいます。さらに、プリオン病の病気の進み方を明らかにして将来必要となる治療に役立てるために、「プリオン病の自然史調査研究」を行っています。自然史研究では、プリオン病が疑われた患者さんの主治医・介護職・ご家族に定期的に電話などによって患者さんの状態を聞き、病気の進行の様子を調べます。このような「プリオン病サーベイランス調査研究」や「プリオン病の自然史調査研究」を行う上で、患者さん一人一人がどの病型（タイプ）のプリオン病か正しく診断するためには、プリオン蛋白質遺伝子の情報・異常プリオン蛋白質の生化学的情報が極めて重要です。実際、孤発性で発症してもプリオン蛋白質遺伝子の変異による病型が多数存在しますし、病型によって異常プリオン蛋白質の感染性が異なり対応が異なってまいります。

患者さん・ご家族にとっては、プリオン蛋白質遺伝子の情報・異常プリオン蛋白質の生化学的情報によって、どのような病型（タイプ）のプリオン病なのかがわかることで、その後の病気の進み方や、対応の仕方の知識を得ることができます。

なお、当研究の資金は11.の項にありますように、日本全国のプリオン病が疑われる人の臨床情報を集めて討議する「プリオン病のサーベイランスと感染予防に関する調査研究班」によるものであり、また、その結果として、皆様に経済的負担をおかけしないようにしております(7.の項目)。皆様の臨床情報と遺伝子の情報を合わせて検討することで（個人的にあなたと分かることは決してありません）、わが国のプリオン病への治療・予防・介護などに役立つ知識を得るためです。

2. 本研究の名称

研究課題名：「プリオン病患者のプリオン蛋白遺伝子・生化学的解析」

この研究は、当センターの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

クロイツフェルト・ヤコブ病をはじめとするプリオン病と総称される病気の中には、遺伝子の変化によって引き起こされるものがあります。これは遺伝性プリオン病、遺伝性クロイツフェルト・ヤコブ病、さらに少数ですが、ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病や致死性家族性不眠症などがあります。

プリオン病、その中のクロイツフェルト・ヤコブ病は多くが原因不明の孤発性ですが、15%くらいのひとは遺伝性です。したがって、プリオン病が疑われた場合に、遺伝子を調べることで、今後の病気の進行を予測したり（プリオン病でも種類によって進行が違います）、症状の変化を前もって知ることができます。

遺伝子の違いを検討することによって、より正確な診断が可能となってきたのです。そこで、遺伝子を解析することが重要になってきております。

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、以下の条件をすべて満たす方に参加をお願いしています。

●主な選択基準

1) 患者主治医がプリオン病を疑ったもの

2) 患者もしくは代諾者の遺伝子検査もしくは生化学同意があるもの

3) プリオン病サーベイランス調査への患者もしくは代諾者の同意があるものまた、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す。

●主な除外基準

1) 当研究への同意が得られなかったもの、同意が撤回されたもの

2) プリオン病サーベイランス研究への同意が得られなかったもの、同意が撤回されたもの

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きますので、あらかじめご了承ください。

2) 研究で用いる医薬品/医療機器/治療法について

この研究では採血を行うだけです。特に医薬品/医療機器は使用しません。また、診断にも役立つ検査ですが、治療法ではありません。

3) 研究期間、スケジュール

本研究では、20mL ほどを採血します。採血後に、定期的に検査するようなことはありません。

4) 実施する検査について

＜血液検査について＞

本研究では、1回あたり、20mL の血液を採取します。これは通常の健康診断で採取する量と同じかわずかに多い程度です。採血はこれ1回です。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

病気のことや遺伝子解析に関して、不安に思ったり相談したいことがある場合は、担当者へ何なりとご相談ください。研究についてより詳しい説明を行うと共に、ご希望に応じて遺伝カウンセリングが受けられるよう、プリオン病サーベイランス委員会には専門の遺伝カウンセリング担当を設けています。

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。

本遺伝子解析研究の結果が、試料を提供した人に直接利益となるような情報をもたらす可能性はほとんどありません。まれに、偶然に重大な病気との関係が見つかることがあります。この時は、本人や家族や血縁者がその結果を知ることが有益であると判断され、医学部倫理委員会も同様に考えた場合に限り、診療を担当する医師から本人や家族や血縁者に、その結果の説明を受けるかどうかについて問い合わせることがあります。

研究の成果は、今後医学が発展することに役立ちます。その結果、将来、同じ病気に苦しむ方々の診断や予防、治療などがより効果的に行われるようになるかもしれません。

しかしながら、遺伝子解析の結果によっては、就職・結婚・保険への加入などに関して、現時点では予測できないような不利益が生じる可能性がないとはいえません。また、血縁関係があることを前提にして遺伝子解析を行う場合、その前提が崩れると（例えば養子の場合など）、正しい解析結果が得られないことがあります。思いがけず遺伝子解析により血縁関係がないと判定されることもあります。

上記のような患者さんあるいはご家族の精神的負担を軽減するために、CJD サーベイランス委員会には遺伝カウンセリング担当の専門医がおります（後述）。

なお、本研究では試料採取の際に採血をおこないます。採血行為自体は通常、安全なものですが、ごくまれに周囲の腫れや血管炎を生じることがあります。なお、このような副反応に対し特に補償はありません。

(2) その他の負担、不利益

採血により、針を刺したところに痛みやあざが生じることがあります。

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

本遺伝子解析研究の結果が、試料を提供した人に直接利益となるような情報をもたらす可能性はほとんどありません。

3) 研究を中止する場合

- 1) 研究参加時に同意が提示されていたが、参加後に同意撤回があったもの
- 2) 研究対象者(患者)もしくはその家族が研究参加を継続することで心身の負担が課題であると、研究者が判断した場合
- 3) 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切と判断した場合

6. 他の治療方法について

当研究は診断に役立つ検査に関する研究であり、治療法に関するものではありません。治療法につきましては、主治医にお聞きください。

7. 研究参加に伴う経済的負担について

遺伝子解析は研究費によって行われますので、その費用をあなたが払う必要はありません。しかし、遺伝子解析の結果により、新たな検査や治療が必要となったときは、一般診療と同様の個人負担となります。

なお、血液などの試料提供に対して、あなたに謝礼をお支払いすることは致しませんのでご了承ください。

8. 研究参加後の同意撤回について

研究に協力するかどうかは、あなたの自由意思で決めてください。また、いったん研究協力を同意された場合でも、いつでも取り消すことができますので、担当者にご連絡下さい。その場合は採取した血液等の試料や遺伝子解析の結果は廃棄され、診療記録もそれ以降は研究のために用いられることはありません。ただし、どれが誰のものかわからないように個人情報加工されている場合には、廃棄することができません。また、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、その結果を廃棄できないことがあります。

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

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、加工して管理されます。

血液の一部はプリオン蛋白遺伝子の調査をするために、国立精神・神経医療研究センター病院に送ります。国立精神・神経医療研究センター病院に送る血液検体は、加工し、この研究のための番号を付けて提供いたします。

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が作成し、個人情報管理者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

この研究では、遺伝子解析結果が他人に漏れないように取扱いを慎重に行います。個人情報を守るためには、この研究ではあなたの主治医からプリオン病サーベイランス委員会に送られた情報（これもあなたのイニシャル、性別、生年月日、カルテ番号程度の情報があるのみで、ほとんどは症状や検査結果などの臨床情報です）と、当研究であなたに振り分けられた（識別符号）とを結びつける対応表をつくり、その対応表を個人情報管理者および分担管理者が厳重に保管する方法です。こうすることによって、あなたの遺伝子の解析を行う者には符号しかわからず、誰の試料を解析しているのかわかりません。あなたの主治医には、遺伝子結果を報告し、あなたはその結果をもとに主治医から病気の説明を受けます。

この研究により得られた試料及び情報は、当センターの臨床検査部で、最低でも10年間は保存されます。試料及び情報を廃棄するときには、あなたの個人情報が記載されていないことを確認して焼却またはシュレッダーの方法で廃棄します。

試料や解析結果を他の機関へ提供する可能性があります。その場合は、国立精神・神経医療研究センター倫理委員会によって、個人情報の取り扱い、提供先の機関名、提供先における利用目的が妥当であることについて、審査を受け承認を得た後に行います。

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。

研究の資金源は以下の通りです。

- ① 名称：厚生労働行政推進調査事業補助金 難治性疾患等政策研究事業 「プリオン病のサーベイランスと感染予防に関する調査研究班」
- ② 代表者名：山田正仁
- ③ 研究費の期間：2022年4月～2025年3月（それ以降も研究班は継続される予

定)

国立精神・神経医療研究センターでは、研究責任者のグループが公正性を保つことを目的に、同意説明文書において企業等との利害関係の開示を行っています。

本研究は、研究責任者のグループにより公正に行われます。本研究における企業等との利害関係に追加・変更が生じた場合は、所属機関において利益相反の管理を受けることにより、本研究の企業等との利害関係について公正性を保ちます。

1 2. 研究実施後における医療の提供について

当研究は検査だけですので、その結果を参考に主治医から今後の医療について説明があります。当研究から医療の提供を行うものではありません。

1 3. 研究に参加された方の研究結果の取扱いについて

当研究はプリオン蛋白遺伝子の遺伝子検査および、プリオン蛋白の生化学的検査を行うものであり、この検査で偶発的に、プリオン病以外の重要な知見を得る可能性は非常に少ないと思われま

1 4. 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

当研究の場合、遺伝子検査では採血程度の軽微な侵襲しかありません。また生化学的研究では、診療の一環としての脳の一部の組織の採取や、亡くなられた後の組織採取が想定されますが、前者は診療の中で行われており、結果として生じた健康被害に対しては、その採取を行った医療機関が補償に対処するものです。

1 5. 研究に関する情報公開について

個人情報を含む、年間のプリオン病の遺伝子検査の結果として以下のホームページに研究の結果が載っています。

○プリオン病のサーベイランスと感染予防に関する調査研究班 ホームページ

<http://prion.umin.jp/survey/index.html>

○東北大学大学院医学系研究科 病態神経学分野 ホームページ

<http://www.prion.med.tohoku.ac.jp/priondis.html>

○自治医科大学地域医療学センター 公衆衛生学部門 ホームページ

<https://www.jichi.ac.jp/dph/inprogress/prion/>

上記3つのホームページで得られた情報は公開している。

1 6. 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、「1 9. 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。

《倫理委員会》

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

研究責任者

国立精神・神経医療研究センター 理事長特任補佐 氏名 水澤英洋

〒187-8551 東京都小平市小川東町 4-1-1

国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター

042-341-2711

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。

【相談窓口】

研究責任者

国立精神・神経医療研究センター 理事長特任補佐 氏名 水澤英洋

〒187-8551 東京都小平市小川東町 4-1-1

国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター

042-341-2711

【遺伝カウンセリング窓口】

遺伝カウンセリング

FMC東京クリニック医療情報・遺伝カウンセリング部 田村智英子

〒102-0072 東京都千代田区飯田橋 1-2-3 曙杉館 2F
03-3221-0333

【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

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：プリオン病患者のプリオン蛋白遺伝子・生化学的解析」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

- 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
- 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）
- 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）

本人署名欄

同意年月日 20____年____月____日

署名（自署） _____

住所 _____

電話番号 _____

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）

わたしは、本人氏名が参加する「研究課題名：プリオン病患者のプリオン蛋白遺伝子・生化学的解析」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 20 年 月 日

署名（自署） _____（続柄 _____）

説明者

私は、本研究について被験者同意を得るに際し本研究の説明文書にもとづき説明を行いました。

説明年月日 20 年 月 日

説明者署名（自署） _____

所属医療機関名 _____