

中性脂肪蓄積心筋血管症の遺伝的基盤に関する研究への ご協力のお願い

この研究は、中性脂肪蓄積心筋血管症という病気について、「遺伝子」や「ゲノム」との関わりを調べることを目指しています。「遺伝子」とは、細胞の中でタンパク質などの重要な物質がひとつ一つ作られる際の設計図のようなもので、「ゲノム」とは、細胞に含まれるすべての遺伝子を含む遺伝情報全体のことです。

人のゲノムには、約2万種類の遺伝子があります。これらの遺伝子が細胞の中で協調して働くことで、人の体をつくり、体質や外見などの個人の違いを生み出しています。人の病気には、環境や生活習慣、年齢などの因子の他に、遺伝子やゲノムの個人差のような遺伝因子も関わっていることが分かっています。近年、遺伝子やゲノムのわずかな違いを調べることが比較的容易になり、病気の診断や治療に役立つ様々な医学研究を行うことが可能になってきました。

この説明文書では、この研究の目的や内容を説明し、研究へのご協力をお願いしています。

あなたがこの説明をよく理解でき、研究に協力してもよいとお考えでしたら、最後についている「同意書」に署名し、「同意」をご表明ください。

(注) あなたが研究協力者の代わりに説明を受けている場合には、代諾者としてご署名ください。

ご協力は任意です。

協力していただいた後でも取り消すことができます。

この研究へのご協力は、あなたの任意です。強制されるものではありません。したがって、協力に同意されなくても、不利益になるようなことは一切ありません。

いったん同意された後でも、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ます。その場合は、ご協力のために採取させていただいた血液や、遺伝子・ゲノムを調べた結果などは廃棄され、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、すでに研究結果が論文などで公表されていた場合など、あなたの試料の解析結果が統計的にまとめられていたり個人を特定できない状態になっていたりすると、選り出して廃棄することができない場合がありますことを、あらかじめご了承ください。

研究の内容 — ご協力をお願い

1 研究題目

中性脂肪蓄積心筋血管症の遺伝的基盤に関する研究

2 研究機関および研究責任者

この研究が行われる研究機関と責任者は下に示すとおりです。

代表研究機関名	研究責任者名	職名
大阪大学	平野 賢一	特任教授 (常勤)

共同研究機関名	各機関研究責任者名	職名
神戸大学	戸田 達史	教授
順天堂大学	島田 和典	先任准教授
岩手医科大学附属病院循環器医療センター	伊藤 智範	教授
千葉大学医学部附属病院	宮内 秀行	助教
愛知医科大学	天野 哲也	教授
金沢医科大学	梶波 康二	教授
東北大学病院	坂田泰彦	准教授

ただし、この他に共同研究を行う研究機関や研究者が追加される可能性があります。その場合には、改めてその旨を倫理審査委員会に申請し承認を受けた上で行います。

3 研究の目的

中性脂肪蓄積心筋血管症という病気が、どのようにして起きるのかを調べています。一般に、病気とは、その人のもともとの体質 (遺伝子やゲノムにもとづくもの) から生じるものと、後天的な細胞の変化、置かれた環境、成長や老化などの様々の要素が複合的に関連して起きるものとが考えられます。そこで、これら遺伝子やゲノムにもとづく要素を一つひとつ調べていけば、治療法や薬の開発に役に立つのではないかと考えています。

本研究は、中性脂肪蓄積心筋血管症を引き起こす要素のうち、遺伝子の役割を調べることが目的です。中性脂肪蓄積心筋血管症にかかっている人と、かかっていない人で、ある遺伝子に分子的な特徴の違いがあれば、その遺伝子が中性脂肪蓄積心筋血管症の要素の一つである可能性があります。これが分かれば、次に人の培養細胞や動物をつかった実験などで、さらに遺伝子と病気との関係を調べます。

4 ご協力の内容

血液を、診療記録とともにこの研究に利用したく、ご協力をお願いします。いただいた血液を用いて、以下のようにゲノムの解析を行います。

調べる対象は、脂質代謝に関連する遺伝子です。これらの遺伝子の中の塩基と呼ばれる部分の並びを調べ、症状のある方と無い方でどのように違うかを比較します。いただいた試料に含まれる細胞から、その人のすべての遺伝子の情報をもつ DNA (ゲノム DNA) を抽出し、塩基配列を読み取ります。次に、得られた配列データを、症状のある方と無い方に分け、どこに違いがあるかを比較します。この違いの中から、病気の発症に関係しそうな遺伝子の違いを探します。

また、本人とご家族が今までにかかった病気について詳しい説明をお聞きしたうえで、同じ病気にかかりやすい体質が、同じ遺伝的特徴を共有していることに起因するかを調べる場合があります。この疾患の患者さんの一部には、ATGL という脂質を分解する際に必要な酵素に関する遺伝子の欠損が見られることが分かっているため、その遺伝子を確認します。また、ご家族の中で病気にかかった人とかかっていない人とで詳細に比較しますが、この遺伝子に違いが見られなかった場合には、間接的に関わる可能性が報告されている遺伝子を調べます。

さらに、この病気になりやすくしている遺伝子があるかどうかを調べるため、全ゲノムについてジャポニカアレイ (<https://www.toshiba.co.jp/genome/typing/index.htm>) という道具を用いて、調べる可能性もあります。ジャポニカアレイは日本人に多い遺伝子多型部位だけを網羅して、調べられる道具です。従来の全ゲノムシーケンセスと比べて、ジャポニカアレイという遺伝子多型部位だけを調べる道具を用いることのメリットは、高精度で比較的安価に迅速に、しかも一度に多数の検体を解析できる点にあります。

5 ご協力の方法と研究の流れ

あらかじめ決めた日に大阪大学医学部附属病院又は、共同研究機関に来ていただき、注射器による通常の方法で血液を約 5ml 採血します。採血はこの 1 回のみです。

一般の血液検査時と同じ程度の痛みを感じますが、検査時と比較して特段の危険はありません。しかし採血時には、一定の割合で、気分が悪くなったり具合が悪くなったりされる方がおられます。その方には、病院で適切に対応をいたします。

次に、血液を大阪大学循環器内科学に送り、そこで DNA を抽出します。抽出したゲノム DNA を医学系研究科附属共同研究実習センター又は神戸大学へ送り、遺伝子 (ゲノム) の塩基配列を読み取ります。さらに読み取った塩基配列データ解析を実施し、そこで必要人数分のデータが集まり次第、データ同士の比較解析を行います。このデータは大阪大学に送り返されて、脂質代謝関連遺伝子と中性脂肪蓄積心筋血管症との関係の研究を行います。

ジャポニカアレイで調べるときには、ゲノム DNA を東北大学に送付し、そこで行います。

6 もっと詳しく知りたいときは

もっと詳しくこの研究を知りたいというご希望があれば、ご説明いたします。また、遺伝子やゲノムを調べる方法等に関して詳しい資料を希望される場合はご用意いたしますので、この説明をしている者にその旨お伝え下さい。

研究に同意される前にご注意いただきたいこと

この研究は、国の「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」に基づき、研究倫理審査委員会で審査され、承認を得ています。以下の点は、ご協力いただくかどうかをお考えいただく際に重要な点です。いくつかの点は、人によって事情が異なります。よく読んでご理解いただきながら、あなた自身のご事情にあわせて、判断をしていただけるようお願いいたします。不明な点があれば説明者におたずねいただくか、末尾のお問い合わせ先までご連絡ください。

7 ご協力にあたっての利益および不利益

本研究は、診断や治療ではないため、あなたに直接、有益な情報をもたらす可能性は非常に低いものです。しかし研究の成果は、今後の医学の発展に寄与し、その結果、将来的には、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えるようになると考えられます。

一方、遺伝子・ゲノムの解析にご協力いただいたことで、何らかの病気との関係が見つかった場合、将来発病しないかといった不安や不快な気持ちが生じることがあるかもしれません。その場合には、遺伝カウンセリング（14に記載）をご利用していただくことが可能です。また本研究へのご協力に先立ち、本研究に協力することに問題がないか、ご家族や血縁者、パートナーの方などに相談されることもお勧めします。ご不明な点は、遠慮なく説明者におたずねください。

また、万一情報漏洩が発生すると、あなたやご家族や血縁者の方の就職や結婚、保険への加入などに関して、現時点では予測できない不利益が生じる可能性があります。本研究では、使用する試料や情報があなたのものであることが特定されないように、管理を徹底いたします。

遺伝子やゲノムの分析を行っている時、非常にまれですが、偶発的に重大な病気との関係が見つかることがあります。あなたやご家族などがその結果を知ることが有益であると判断される場合に限り、その結果の説明を希望されるかどうか、あなたに問い合わせをすることがあります。

8 個人情報の取扱い

すべての個人情報については、法律や倫理指針に基づき、情報保護とプライバシー尊重の原則を遵守いたします。

あなたの血液などの試料や診療情報は、分析する前に診療録や試料の整理簿から、住所、氏名、生年月日などを削り、代わりに新しく符号をつけます。あなたとこの符号を結びつける対応表は、大阪大学において厳重に保管します。このようにすることによって、あなたの試料や情報は、解析を行う研究者にも、あなたのものであると分からなくなります。

また、遺伝子・ゲノム解析の結果についてあなたに説明する場合など、必要な場合には、この符号を元の氏名などに戻す操作を行い、結果をあなたにお知らせすることが可能になります。

9 遺伝子・ゲノム解析結果の開示

本研究は、中性脂肪蓄積心筋血管症という病気が、どのようにして起きるのかを調べています。本研究の結果だけでは、それと病気がどのくらい密接に関係するかといったことは、すぐには明らかではありません。よって、中性脂肪蓄積心筋血管症の診断や治療に直結する結果が出る可能性が低いと、あなたの試料の解析結果を、あなたに個別にお伝えすることは想定していません。

ただし7で述べたように、偶然に重大な病気との関係が見つかり、あなたやあなたの血縁者がその結果を知ることが有益であると判断される場合には、診療を担当する医師から、その結果の説明を希望されるかどうかを問い合わせることがあります。

研究の進み具合やその成果、学術的な意義については、10のように公表しますが、ご質問などがありましたら、末尾のお問い合わせ先までご連絡ください。

10 研究成果の公表

本研究の成果は、ご協力いただいたあなたやご家族の氏名などがわからないようにした上で、国内外の学会発表や学術雑誌および国内外のデータベース上で公に発表されることがあります。

11 研究から生じる知的財産権の帰属

本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、民間企業を含む共同研究機関および研究遂行者などに属し、あなたには属しません。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。あなたにはその利益を受け取る権利はありません。

12 研究終了後の試料、情報等の取扱い

あなたの同意があれば、本研究の終了後も、将来の研究のための貴重な資源として、試料やそこから取り出したDNAなど（試料等）を本学で保管させていただきます。保管した試料等で研究を行う場合は、改めてその研究計画書を倫理審査委員会において承認を受けた上で利用します。試料等は、誰のものかが分からないようにして利用します。試料等は、使い切られるまで保管されます。

この保管や提供は任意です。この点にも同意いただける場合には、同意書の該当欄にご記入下さい。

13 費用負担に関する事項

本研究に必要な費用を、あなたが負担することはありません。また、交通費や謝礼は支給されません。

14 遺伝カウンセリングの体制

本研究に関しては、遺伝カウンセリングの体制がととのっています。疾患や遺伝子・ゲノム解析研究に関して、不安や相談したいことがあればご利用ください。主治医か、末尾のお問い合わせ先にお申し出ください。但し、ご相談内容によっては、有料になる場合があります。

15 研究資金と利益相反

この研究の資金は、日本医療研究開発機構 委託研究開発費及び中性脂肪研究助成金によってまかなわれておりますが、利益相反については、大阪大学において適切に管理されています。

※ 利益相反とは、研究のための資金や物品等を提供する機関等と、その研究を遂行する研究者等との間で利害関係が発生し、研究の公正さや適正さを損なう懸念がある状態のことです。研究参加者の安全と利益が守られ、研究結果が歪められることのないよう、利益相反は適切に管理される必要があります。

16 その他

この研究へのご質問等は、下記のお問い合わせ先へお尋ね下さい。

令和 年 月 日

<お問い合わせ先>

機関名 大阪大学大学院医学系研究科

氏名、職名 平野賢一 特任教授（常勤）

住所 大阪府吹田市古江台 6-2-4

電話 06-6872-8215