

眼科領域疾患の遺伝子研究へのご協力をお願い

三宅 正裕（京都大学医学部附属病院眼科）

1. この文書の対象となる方

この文書は、これまでに京都大学医学部附属病院で遺伝子研究にご協力いただいた方を対象として、ご協力をお願いする文書です。具体的には、下記の研究にご協力いただいた方を対象としております。

G186「脈絡膜新生血管関連遺伝子に関する研究」

G222「白内障および早期加齢黄斑変性の病因遺伝子に関する研究」

G555「網膜循環疾患関連遺伝子に関する研究」

G560「遺伝子多型と視神経疾患に関する研究」

G705「眼科領域の多因子疾患に関する遺伝子研究」

2. ご協力をお願いする内容

技術の進歩により、みなさまから同意をいただいた時点では想定していなかった遺伝子解析技術が登場し、一般化してきました。それは、全ゲノムシーケンス、全エクソンシーケンスといった解析手法です。この文書は、みなさまからいただいたDNAを、それら最先端技術によって解析することについて、ご協力をお願いする文書です。

これに伴って、みなさまに新たに追加の負担が発生することはありません。

なお、得られた結果の取り扱いについては、5.をご参照ください。

3. 研究の目的

全ての疾患は、遺伝子の変化と、これまでの生活習慣などさまざまな原因の蓄積によっておこると考えられています。加齢黄斑変性、緑内障、強度近視などではその病気をおこりやすくする「遺伝子の変化」が徐々に見つかってきています。このような中、こういった情報を活用して、より患者さん個人個人にあった治療を行っていきこうという試み（プレシジョン・メディシン）が世界的に広がっています。そこで、私たちは、様々な眼科領域疾患それぞれにおいて、疾患をおこりやすくする「遺伝子の変化」を見つけ、病態の解明や、個人個人

に最適な医療を提供するための基盤を構築するために研究を行っています。

ヒトには個人差として、たくさんの「遺伝子の変化」が存在しています（ほとんどは、病気をひきおこさない問題のない変化です）。そのうちのどの変化がこういった疾患をおこしやすくしているのか、これまでも様々な解析方法で調べられてきました。が、従来の方法では「とてもまれな遺伝子の変化」は見つけることは出来ませんでした。この研究では最先端の解析方法（ゲノムスキャンや、全ゲノムシーケンスまたは全エクソンシーケンスという手法を用います）を用いて、個人の「遺伝子の変化」を全て見つけ出し、健康な方と病気をもっている方とを比べることで、病気のおこりやすさとの関係を調べます。

この研究によって病気のおこりやすさと関連する「遺伝子の変化」が明らかになれば、病気のおこるメカニズムの解明、ひいては、病気の予防法や治療法の確立につながる可能性があり、将来のためにとっても重要な研究であると考えています。そのため、眼科疾患を有する患者さんとそのご家族にご協力していただき、この病気をおこりやすくする「遺伝子の変化」を見つける研究をすすめていきたいと思っています。

4. 研究の方法

遺伝子解析の方法

みなさまにいただいた DNA は大切に保管してあります。それらの DNA を、全ゲノムシーケンスや全エクソンシーケンスといった解析手法により解析を行います。みなさまに新たな負担が発生することはありません。

今までのカルテと今後の症状の調査

遺伝子と症状の関係を知るために、病気の診断が確定しているご本人の今までの症状を調査するとともに、今後も継続的に症状を記録したいと考えています。症状の調査はカルテをもとに行い、調査する期間は、5年間の予定です。

調査は通常診療の範囲内で行いますので、ご協力いただけるからといって、頻繁な通院や新たな検査が必要になる、という事はありません。

5. 結果について

疾患との関連が疑わしい変異が検出されても、その意味づけはすぐにはわからないことが多く、正確な解釈を行うためにはより長期の研究を必要とするこ

とが予想されます。このため、本研究結果は原則、ご本人にもお伝えいたしません。従いまして、参加してくださった方々に直接メリットがあるわけではありませんが、この研究によって眼科領域の疾患の原因が解明され、治療法の開発が進めば、将来の患者さんたちに役立つ可能性があります。

ただし、今回の遺伝子探索研究において、全遺伝子領域にわたる DNA 解析を行うため、既に何らかの疾患との関連が確立された変異が偶然発見される可能性があります。得られた結果を患者さんもしくはその家族の方に伝えることが倫理的に望ましいと考えられる場合には、倫理委員会と相談のうえ、判断いたします。

研究～まだわかっていないことを明らかにするために～

研究とは、わかっていないことについて、可能性のあることをたくさん調べ、患者さんの治療・予防にいかせるよう考えていくものです。

わからないことを明らかにしていく過程なので、参加者の方々にとって、今回調べたことのすべてが、今すぐ役立つとは限りません。よってすぐに結果をお返しできませんが、今後、検証を重ね、将来の患者さんのために役立てていきたいと考えています。

6. 参加しない場合について

この研究にご協力いただけないからといって、主治医との関係が悪くなったり不利益を受けることはありませんので、研究にご協力いただけるかどうかは自由意思で決めてください。強制ではありません。詳しくは、下記 10、11 をご覧下さい。

7. 費用などについて

遺伝子解析

遺伝子探索研究は文部科学省や厚生労働省からの公的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。研究費は文部科学省・厚労省などの公的な研究資金より供出されます。また今回の検体の提供において、謝礼等はお支払いいたしません。

付随する検査

患者さんご本人の場合は、研究にご協力いただかなくても通常の診療に必要な検査ですので、保険診療の範囲で受けていただきます。

ご協力いただく健康な方の検査費用は、研究費によってお支払いしますので、検査を受けられた方が支払う必要はありません。

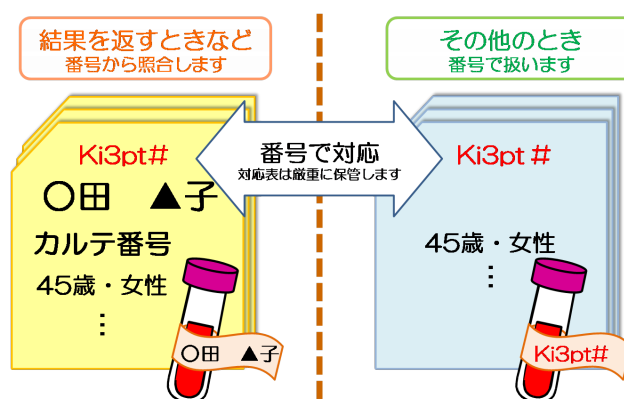
8. 個人情報 はきちんと守られます

参加者の方々の遺伝子の変化や症状はもちろん、名前、住所など、個人情報の保護には十分配慮いたします。

個人情報は暗号化され、結果をお返かえしするとき以外は番号で扱われます。番号の対応表や同意書などの研究に関わる書類やデータ、血液から取り出した血清や DNA は厳重に保管します。

研究の結果は学術雑誌や学会発表で公表する予定ですが、この時にも個人の情報が使用されることはありません。

なお、遺伝子解析を効率的に行うため、検体の一部が受託解析企業に提供される場合があります。その場合も検体および診断結果からは個人情報は消去され、新しくつけられた符号のみで管理させていただきますので、個人が特定される可能性はありません。



研究の責任者、実施施設

本遺伝子解析計画は京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院の「医の倫理委員会」で審査され、研究を行う機関の長により承認されたものです。

研究機関名：京都大学医学部附属病院眼科

研究責任者：特定助教 三宅 正裕

共同研究機関名・責任者：最終ページにまとめて記載しています。

9 . 研究終了後の血液・カルテの調査記録について

血液などの検体は、匿名化されたまま厳重に保存され、原則として本研究のために使用されます。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、研究終了後も保管させていただきます。この場合も、8で説明した方法により、誰の検体かわからないようにしたまま、検体を使い切るまで保管します。検体を廃棄する場合は、匿名のまま、密封容器に廃棄処分または焼却処分します。

将来、検体を医学研究に用いる場合には、改めて研究計画書を提出し、倫理審査委員会の承認を受けます。今後、別の研究への使用を望まない場合は、お申し出ください。このことで、今回の研究において不利益を受けることは一切ありませんのでご安心ください。

10 . 研究の進行状態や発表について

研究が進行中に諸事情により研究を中止したり、新たな調査項目を追加することがあります。そのときには再度説明いたします。

* この研究は学術雑誌や学会での発表を予定しています。

* 研究について詳しく知りたい場合は研究計画書についても見るができますので、京都大学医学部附属病院 特定助教・三宅正裕（075-751-3727）までお問い合わせください。

* 今回の研究で新しい発見があった場合、その発見は知的財産として認められることがあります。そのときのすべての権利は京都大学が有することになりますので、ご理解ください。

11 . 同意いただけない場合は、いつでもやめることができます

本文書をご覧になり、いただいた DNA を最先端の解析手法での解析に用いることを希望されない場合は、いつでも拒否することができます。やめることで不利益はありませんのでご安心ください。

参加をやめる場合は、いただいた DNA を全ゲノムシーケンス・全エクソンシーケンスで解析することはありません。ただし、お申し出があった時にすでに研究結果が公表されていたときなど、データから除けない場合もあります。希望されない場合には、文書を書いていただきますので、京都大学医学部附属病院・特定助教・三宅正裕までご連絡ください。

12. 参加は自由で、参加しなくても不利益はありません

研究へ参加するかどうかはよくお考えのうえ、自由に決めてください。参加しないと主治医や研究の担当医師との関係が気まづくなるかと心配されるかもしれませんが、そのようなことはありません。ご安心ください。どちらであってもそのときの最善の治療を行います。

13. 研究資金及び利益相反について

この研究は、運営費交付金によって実施されます。利益相反については、「京都大学利益相反ポリシー」「京都大学利益相反マネジメント規程」に従い、「京都大学臨床研究利益相反審査委員会」において適切に審査・管理しています。

14. 問い合わせ

説明の中でわからない言葉や質問、また参加や結果開示のことで相談がありましたら何でも遠慮せずにお話してください。

京都大学医学部附属病院 眼科
特定助教 三宅 正裕（みやけ まさひろ）
京都市左京区聖護院川原町 54
TEL：075-751-3727

また、苦情は、以下で受け付けております。

京都大学医学部附属病院 相談支援センター
TEL：075-751-4748
E-mail：ctsodan@kuhp.kyoto-u.ac.jp

この研究についてご理解していただき、参加していただける場合は「研究参加の同意書」に署名していただきます。この説明文書は差し上げますので、よく読んでご検討ください。

< 共同研究機関名・責任者一覧 >

福島県立医科大学眼科学・石龍鉄樹

東京医科歯科大学眼科学・大野京子

神戸市立アイセンター病院・栗本康夫

Centre National de Genotypage・Mark Lathrop

群馬大学眼科・岸章治、山梨大学眼科・柏木賢治

埼玉医科大学・米谷新、東京医療センター眼科・岩田岳

東京大学眼科・小畑亮、名古屋大学眼科・寺崎浩子

名古屋市立大学眼科・小椋祐一郎、関西医科大学眼科・高橋寛二

神戸大学眼科・中村誠、島根大学眼科・谷戸正樹

大塚眼科病院・引地泰一、聖隷浜松病院眼科・尾花明

宮田眼科医院・宮田和典、大阪大学眼科・西田幸二

大阪医科大学・植木麻理、香川大学・白神千恵子

National University of Singapore・Ching-Yu CHENG

The Chinese University of Hong Kong・PANG Chi Pui Calvin

東北大学眼科・中澤徹、白井病院・水川憲一

理化学研究所 統合生命医科学研究センター・久保充明

秋田大学眼科・齋藤昌晃、自治医科大学眼科・高橋秀徳

国際医療福祉大学眼科・森圭介、東京女子医科大学眼科・飯田知弘

日本大学眼科・森隆三郎、慶応大学眼科・小沢洋子

聖マリアンナ大学眼科・向後二郎、東邦大学眼科・堀裕一

杏林大学眼科・岡田アナベルあやめ

高崎佐藤眼科・佐藤拓、三重大学眼科・近藤峰夫

兵庫医大眼科・五味文、大津赤十字病院眼科・山城健児

京都府立医科大学眼科・外園千恵、

広島記念病院眼科・医長 金本尚志

横浜市立大学眼科・水木信久、宮崎大学眼科・池田康博

大阪市立大学眼科・本田茂、ツカザキ病院眼科・田淵仁志

北野病院眼科・田邊晶代、富山大学眼科・林篤志

琉球大学眼科・古泉英貴