

## 臨床研究 原田病の原因遺伝子の探索

### 1. 本研究の背景と目的

原田病は我が国の三大ぶどう膜炎の一つとして知られています。日本では100万人あたり15人ほどの患者さんがいると言われていています。治療により軽快する患者さんがいる反面、治療を施しても炎症が長く続き残念ながら視力が下がってしまう患者さんもいらっしゃいます。そのため、原田病の予防、あるいは疾患の迅速かつ簡便な診断法を確立することは、非常に有意義なものといえます。原田病は多くの疾患感受性遺伝子（危険因子）が多数重なることにより発症する多因子性遺伝疾患であると考えられています。私たちは、ご提供頂いた試料をもとにこの病気のかかりやすさに関与する遺伝子を発見することを目的にしています。この病気の遺伝子が見つければ、新しい診断法、治療法、予防法が開発され、病気で苦しむ多くの患者さんを助けることができます。

### 2. 研究期間、方法、対象疾患

本学倫理委員会における本臨床研究の承認日から2016年3月31日までを研究期間とします。本臨床研究について同意を得た原田病の患者さんから14mlの採血をおこないます。血液から抽出されたDNAを解析サンプルとして、DNAチップを用いてその多型を検出・解析します。患者さんと健常者の比較で、有意な違いがある遺伝子配列を検索（SNP解析）し、病気の原因遺伝子を特定します。

### 3. 血液検体の取扱

遺伝子の研究結果は、様々な問題を引き起こす可能性があるため、他の人に漏れないように、取り扱いを慎重に行う必要があります。あなたの試料にはまず最初に名前やカルテの番号とは全く関係のない新しい番号をつけます。あなたとこの番号を結びつけるものは個人情報管理者が厳しく保管、管理します。このことを連結可能匿名化といいます。個人情報（名前や病院のID番号）は一切使いません。従って、検体の取扱は匿名になります。なお採取した血液は共同研究機関である横浜市立大学医学部眼科学教室に送付し、解析が行われます。

### 4. 研究協力の任意性と撤回の自由

この研究への協力の同意は強制ではありません。あくまでも、あなたの自由な意志で決めてください。また、同意しなくても、あなたの不利益になるよう

なことは全くありません。また、ひとたび同意し血液のご提供をいただいた後でも同意の撤回は可能です。遺伝子解析に関して、不安になったり相談したいことが生ずれば、いつでも主治医にお申し出ください。

この研究では、ご提供を受けた多くの試料を混合して使用する段階があります。そのため、この部分においてはあなただけの試料を混合した中から回収することは不可能です。しかし、それ以降の段階での試料の使用を中止、回収することは可能です。また、混合された試料を使用して得られた結果からはあなたの個人の遺伝子情報を特定することはできません。個人の遺伝子情報は特定されないものの、ある段階での試料の回収が困難であることをご承知下さい。

#### **5. 試料提供者の安全、もたらされる利益と不利益**

採血したところが赤く腫れたりすることがありますが、採血の量は14mlですのでお体に影響が出るほどの量ではないと考えられます。お体に負担をかけますのは採血だけですので本研究はご協力頂く方にとっては安全であると考えられます。現在のところ、この研究の結果が直接、あなた自身に有益な情報をもたらす可能性は高くはありません。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、将来あなたと同じような病気に苦しむ方々の診断、治療、予防がより効果的に行われるようになる可能性があります。

#### **6. 臨床研究に関する情報は、随時ご連絡します**

患者ご本人の治療に影響を与える可能性のある情報が得られた場合には、速やかにご本人に伝えられます。

#### **7. 研究成果の公表と研究から生じる知的財産権の帰属**

あなたの協力によって得られた研究の成果は、個人の秘密が堅く守るために本人やその家族の氏名などが全く判らないよう学会発表や学術雑誌およびデータベース上などで公に発表されることがあります。また、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。その権利は国、杏林大学を含む共同研究機関、および研究遂行者に属します。

#### **8. 遺伝子解析研究終了後の試料等の取扱の方針**

あなたの血液から抽出された遺伝子は、原則として本研究のために用いさせていただきます。本研究の成果からさらに研究を進めるための貴重な材料とな

る場合があります。そのために、本研究の終了後は抽出した DNA だけを保管させていただきたいと思います。なお、将来、保管された試料を本研究以外の研究に用いる場合は、改めてその研究計画の承認を倫理審査委員会で受けた上で利用させていただきます。その際もあなたにとって不利益となる事象は生じません。

## 9. 参加者に対する金銭の支払いおよび費用の負担

ここで行われる遺伝子解析研究に必要な費用は、厚生労働省、文部科学省などの研究に対する助成金、あるいは共同研究機関の研究費等から出され、あなたが負担することはありません。しかし交通費などの支給は行われません。それ以外の眼科や他科の検査および投薬は、原田病の保険適応診療であるため通常に行います。

## 10. 承諾書

ご本人の承諾を得ることを原則とします。

## 11. お問い合わせ先

この研究について、疑問点、不安に思うこと等がありましたらご遠慮なく、主治医、インフォームド・コンセント担当者（今回のこの説明者です）、研究責任者にその旨を申し出てください。

東京都三鷹市新川 6-20-2

杏林大学病院

電話 0422-47-5511

研究責任医師：杏林大学医学部眼科学教室 教授 岡田 アナベルあやめ

研究分担医師：杏林大学医学部眼科学教室 准教授 慶野 博

研究分担医師：杏林大学医学部眼科学教室 学内講師 渡辺 交世