「急性骨髄性白血病、骨髄異形成症候群、急性リンパ性白血病症例の白血病細胞における病因に関する遺伝子変異の検索（受付番号 1158,-1,-2,-3 の附随研究）」

患者さんへの説明文書

2016年4月1日作成

《はじめに》

この説明書は、「急性骨髄性白血病、骨髄異形成症候群、急性リンパ性白血病と診断された患者さんから採取した血液細胞に対して病気の原因となる可能性がある遺伝子を調べ、病状との関係を調べるための研究」という研究について説明したものです。文書は患者さんが研究の内容をよりよく理解できるように用意されたものですが、必ず担当医師の説明を受けて下さい。また、文書中で分からない言葉や表現、疑問点があれば遠慮なくお尋ねください。

まず研究の内容を含め、同意していただくための説明を行います。この説明を十分理解し、研究に協力しても良いと考えられた場合には、同意書に署名することにより同意したということを文書で示されるようにお願いいたします。

《研究に協力するかどうかを考えるために》

（1）研究への協力について

この研究に協力するかどうかは患者さんの自由意思によるもので、決して無理にお願いはいたしません。協力されてもされなくても、貴方が診療などで不利益を受けることは一切ありません。当院ではできうる最善の医療を提供いたします。

また、一旦同意された場合でも、不利益を受けることなく、いつでも文書により同意を撤回することができます。その場合は収集した結果や採取した検体は廃棄され、診療記録もそれ以降は本研究のために用いられることはありません。

（2）研究の実施計画について

この研究は川崎医科大学・同附属病院倫理委員会で審査され，川崎医科大学学長・川崎医科大学附属病院病院長により承認されたものです。

研究題目	急性骨髄性白血病、骨髄異形成症候群、急性リンパ性白血病症例の白血病細胞における病因に関する遺伝子変異の検索 －受付番号 1158,-1,-2,-3 の附随研究－
研究のデザイン	観察研究・ヒトゲノム・遺伝子解析研究
研究機関名	川崎医科大学血液内科学、検査診断学（病態解析）
主任研究者職名・氏名	血液内科学・講師　近藤敏範
分担研究者職名・氏名	杉原　尚（川崎医科大学血液内科学・教授） 通山　薫（川崎医科大学検査診断学（病態解析）・教授） 和田秀穂（川崎医科大学血液内科学・教授） 中西秀和（川崎医科大学血液内科学・講師） 松橋佳子（川崎医科大学血液内科学・講師） 辻岡貴之（川崎医科大学検査診断学（病態解析）・講師） 徳永博俊（川崎医科大学血液内科学・講師） 是澤理沙（病理学１・大学院生） 佐野史典（血液内科学・大学院生）
対象とする疾患名	成人急性骨髄性白血病、成人骨髄異形成症候群、成人急性リンパ性白血病
研究期間	倫理委員会承認日から 2018 年 3 月 31 日まで
本研究に関する問い合わせ先と電話番号	川崎医科大学血液内科学　近藤敏範 086-462-1111（内線 27513）
本説明書作成日	2016 年 4 月 1 日作成

１．研究について

（1）研究の目的

-①遺伝子と病気

「遺伝」とは、「親の体質が子に伝わること」です。人の遺伝子の本体は「DNA」という物質で、A，T，G，C という四つの塩基の連続した鎖のような形をしています。

一つの細胞の中にはおよそ２万数千種類の遺伝子が散らばって存在していますが、全ての遺伝情報を総称して「ゲノム」といいます。人体は約 60 兆個の細胞から成り立っていて、細胞の一つ一つにすべての遺伝子が含まれています。

遺伝子は精密な「体の設計図」です。受精した一つの細胞は分裂を繰り返して増え、遺伝子のはたらきによって個々の細胞が形や機能を変えながら、最終的には約 60 兆個まで増えて人体を形作ります。一方大部分の病気は、その人の生まれながらの体質（遺伝素因）と病原体、生活習慣などの影響（環境因子）の両者が組合わさって起こります。したがって、遺伝子と病気とは密接に関わっていると考えられ、特定の遺伝子を詳しく調べることによって病気の原因や診断に結び付く場合があります。

-②血液疾患と遺伝子の変異

急性骨髄性白血病や骨髄異形成症候群、急性リンパ性白血病に代表される血液疾患では、最近の研究結果から、病気の発症に深く関係すると思われる複数の遺伝子変異が明らかになってきています。しかし、これらの患者さんのなかには、非常に稀な病気のタイプや他の患者さんとは異なった臨床経過をたどる患者さんも含まれており、今後、より詳しく研究する必要があります。

この研究の目的は、そのような患者さんの血液細胞について、病気の発症に関するとされる遺伝子変異を検索し臨床像と合わせてその病気を解明することにあります。

（2）研究の対象となる患者さんと研究の方法

この研究は2012年5月14日から2016年3月31日までに当科で実施されている臨床研究「新たに発生する全急性骨髄性白血病、骨髄異形成症候群、急性リンパ性白血病症例を対象とした治療効果と長期予後に関する臨床観察研究（受付番号1158, -1, -2, -3)」に同意された患者さんの中で、稀な病気のタイプや他の患者さんとは異なった臨床経過をたどった患者さんなど、現在知られている病気の発症に関する遺伝子変異を検索することが病気の解明に寄与すると判断された患者さんを対象としています。

この研究は、先の臨床研究「新たに発生する全急性骨髄性白血病、骨髄異形成症候群、急性リンパ性白血病症例を対象とした治療効果と長期予後に関する臨床観察研究(受付番号1158, -1, -2, -3)」で採取・保管されている検体の残りを用いて行います。したがって新たに採血などを行う必要はありません。残余検体から抽出した「DNA」を用いて、病気の発症に関係することが既に知られている50種類の遺伝子について、遺伝子解析を行います。なお、この遺伝子解析は、「株式会社　理研ジェネシス」（下記）に依頼して行います。その解析結果と患者さんのカルテなどから得られる診療情報を合わせて検討します。

＜遺伝子解析業務委託先＞

【委託業者名】株式会社　理研ジェネシス

【業者所在地】東京都台東区台東1-5-1

【委託する業務の内容】ターゲットシークエンスによる遺伝子解析とバイオインフォマティクス解析。業者に対しては誰のものか分からない符号がついたDNA検体のみが提供され、患者さん個人に関するデータは提供されない。

【委託費用について】大学の研究資金にて実施する。

（3）研究の実施予定期間

この研究の実施期間は倫理委員会承認日から2018年3月31日までを予定しています。

（4）研究に協力した患者さんへの利益と不利益および結果の取り扱い

この研究は、先の臨床研究「新たに発生する全急性骨髄性白血病、骨髄異形成症候群、急性リンパ性白血病症例を対象とした治療効果と長期予後に関する臨床観察研究(受付番号1158, -1, -2, -3)」で採取・保管されている検体の残りを用いて行います。したがって新たに採血など身体的苦痛を伴う一切の検査や処置などは必要ありません。また、本研究に参加することによる謝礼や費用負担もありません。

この研究で調べるのは患者さんの血液中に後天的に現れた病的な細胞です。したがって患者さんの生まれつきの遺伝子変異、言い換えれば血縁者の方々に関係するような、そして子孫に遺伝するような遺伝子変異（これを胚細胞遺伝子変異と呼びます）の検査ではありません。また、解析される全ての遺伝子群は血液疾患の発症に関連した遺伝子のみを対象としているため、患者さんの健康や子孫に遺伝するような胚細胞遺伝子変異が発見される可能性はありません。

今現在ではこれらの遺伝子変異が患者さんの予後や治療効果に及ぼす影響については明らかではなく、患者さんに対する直接的な利益はありません。したがって遺伝子解析の結果は開示しません。

2．対象となる患者さんへの説明と同意について

研究に協力するかどうかは患者さんの自由意思によるものです。協力されてもされなくても、当院ではできうる最善の医療を提供いたします。

一旦同意された場合でも、不利益を受けることなく、いつでも文書により同意を撤回することができます。その場合は研究結果は廃棄され、診療記録もそれ以降はこの研究のために用いられるこ

とはありません。ただし、同意を撤回した時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、結果を廃棄できないことがあります。その場合も個人とわかる情報が拡散する心配はありません。

同意書は患者さんと研究実施機関の両者で保管します。

3． 個人情報の保護と匿名化について

研究の結果は第三者に漏れないよう、取扱いを慎重に行っています。研究を始める前に、患者さんの検体からは氏名などの情報が削られ、代わりに新しく符号がつけられます（匿名化）。符号と患者さんの氏名を結びつける対応表は、この研究に直接携わる研究者と異なる遺伝子情報管理者が厳重に保管します。したがって研究者には符号しか分からず、誰の検体なのか分かりません。また、この研究の業務の一部を依頼する会社にも符号が付いた状態の検体だけが渡されるため、個人が特定されるようなことはありません。

4．結果の公表および知的財産権が生じたとき

この研究の結果は、個人が誰であるかわからないようにしたうえで、学会や学術雑誌およびデータベース上などで公表されることがありますので、ご了解ください。

この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が、その権利は研究機関および研究者などに属し、協力した患者さんには属しません。また、その特許権により経済的利益が生じる可能性がありますが、患者さんにはこれについても権利がありません。

5．解析が終わった検体や情報の保管および廃棄について

この研究はこれまでに行われた臨床研究「新たに発生する全急性骨髄性白血病、骨髄異形成症候群、急性リンパ性白血病症例を対象とした治療効果と長期予後に関する臨床観察研究（受付番号1158, -1, -2, -3）」で採取され解析された後の残りの検体を用いて行われます。したがって、この研究のために新たに血液検体などが採取されることはありません。解析が終了した検体は元々の研究計画に基づいて管理・保管および廃棄されます。また、この研究で得られた情報は研究全体の終了日から5年間保管され、その後、匿名のまま廃棄されます。

6．研究の費用と利益相反について

この研究は大学の研究費によって行われますので、患者さんの費用負担はありません。研究をするために必要な資金をスポンサー（製薬会社等）から提供してもらうことにより、その結果の判断に利害が発生し、結果の判断にひずみが起こりかねない状態を利益相反状態といいます。この研究では血液内科学教室の教室費および教員研究費のみを使用するため、このような利益相反の状態にはなりません。なお、本研究とは直接の関係はないが、血液内科学教室としてアレクシオンファーマ合同会社、アステラス製薬株式会社、Meiji Seika ファルマ株式会社、一般社団法人日本血液製剤機構、協和発酵キリン株式会社、中外製薬株式会社、ブリストル・マイヤーズ株式会社、MSD 株式会社、大日本住友製薬株式会社、塩野義製薬株式会社、大塚製薬株式会社から奨学寄附金を受領しています。また、この研究課題を実施する関係者には、シンバイオ製薬株式会社より、報酬・謝礼・原稿料などの受け入れがあります。このことについては事前に本学の利益相反委員会へ申告し、適正に管理されています。

7．研究についての不安や疑問に対するお問い合わせ

病気のことやこの研究に関して、不安に思われたり相談したいことがある場合は、主任研究者・近藤がご相談をお受けします。主治医にその旨お伝えいただくか、下記までご連絡ください。病気のことやこの研究に関して、不安に思われたり相談したいことがある場合は、主任研究者がご相談をお受けします。主治医にその旨お伝えいただくか、下記までご連絡ください。患者さん本人から

遺伝カウンセリングを希望された場合には臨床遺伝専門医（川崎医療福祉大学 医療福祉学部 医療福祉学科 升野光雄教授）を紹介します。ただし、カウンセリングの費用は患者さんの負担となります。

問い合わせ受付先
701-0192　岡山県倉敷市松島 577
川崎医科大学附属病院　血液内科　　近藤敏範
TEL: 086-462-1111（内線 27513）/　FAX: 086-464-1194
e-mail:hematol@med.kawasaki-m.ac.jp