

受付番号

G0259-23

2016年09月01日

## 承 認 書

研究責任者

所 属：発達小児科学/iPS細胞研究所

職 名：非常勤講師/特定拠点教授

氏 名：中畑 龍俊 殿

課題名：ヒト疾患特異的iPS細胞を用いた遺伝子解析研究

先に貴殿より申請のありました上記課題の実施につき、「医の倫理委員会」の答申に基づき下記の通り判定したので通知します。

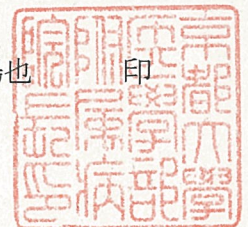
審査事項	<input type="checkbox"/> 新規申請	<input checked="" type="checkbox"/> 変更・追加申請		
審査結果	<input checked="" type="checkbox"/> 承認	<input type="checkbox"/> 意見付承認	<input type="checkbox"/> 条件付承認	<input type="checkbox"/> 書類再審査
	<input type="checkbox"/> 不承認	<input type="checkbox"/> 承認取消	<input type="checkbox"/> その他	
理由				

本課題を実施される際には、ヘルシンキ宣言の趣旨を十分に尊重して、実施計画書記載の内容から逸脱することなく実施していただきたいと存じます。

京都大学大学院医学研究科長 上本 伸二



京都大学医学部附属病院長 稲垣 暢也



# 変更・追加申請書

Ver. 140601

西暦2016年09月01日提出

京都大学大学院医学研究科長 殿

京都大学医学部附属病院長 殿

研究責任者 氏名 中畑 龍俊 印  
 所属 発達小児科学/iPS細胞研究所  
 職名 非常勤講師/特定拠点教授

原申請の受付番号（記入すること）第 G0259 番

初回承認年月日：西暦2008年06月04日

・本様式は既に承認されている研究等の計画の軽微な変更・追加の申請についてのみ使用することができる。

・大幅な変更などの場合は新たな研究等の計画としての申請を行うこと。

## 変更追加の概要

課題名	ヒト疾患特異的iPS細胞を用いた遺伝子解析研究	
連絡先 (※研究者に限る)	氏名：齋藤 潤 所属・職：iPS細胞研究所・准教授	電話：7085 E-mail：msaito@cira.kyoto-u.ac.jp
研究の種類	体細胞遺伝子解析	
変更・追加の種類	<input type="checkbox"/> ①遺伝子の変更・追加 <input type="checkbox"/> ②疾患の変更・追加 <input checked="" type="checkbox"/> ③共同研究機関の変更・追加(覚書を添付) <input checked="" type="checkbox"/> ④研究責任者・分担研究者・個人情報管理者等の変更 <input type="checkbox"/> ⑤研究期間の変更 <input type="checkbox"/> ⑥解析対象予定人数の変更 <input checked="" type="checkbox"/> ⑦文書の変更（文書名：同意説明文書） <input type="checkbox"/> ⑧その他	
変更・追加の内容	1) 分担研究者の削除 ・三嶋 理晃 京都大学大学院医学研究科・呼吸器内科学 教授 ・吉村 長久 京都大学大学院医学研究科・眼科学 教授 ・平野 滋 京都大学医学研究科・耳鼻咽喉科学 准教授 ・仲瀬 裕志 京都大学医学部附属病院・内視鏡部 講師 ・丸澤 宏之 京都大学大学院医学研究科・消化器内科学 講師 ・北尻 真一郎 京都大学医学研究科・耳鼻咽喉科学 助教 ・川端 浩 京都大学大学院医学研究科・血液腫瘍内科 講師  2) 分担研究者の追加 <input type="checkbox"/> ・大森 孝一 京都大学医学研究科・耳鼻咽喉科学 教授（同意取得あり） <input type="checkbox"/> ・中川 隆之 京都大学医学研究科・耳鼻咽喉科学 講師（同意取得あり） <input type="checkbox"/> ・楯谷 一郎 京都大学医学研究科・耳鼻咽喉科学 講師（同意取得あり）	

	<p>3) 分担研究者の所属、職名等変更</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・曾根 正勝 京都大学大学院医学研究科・糖尿病・内分泌・代謝内科学 特定講師 ⇒ 京都大学大学院医学研究科・代謝制御学講座 特定准教授</li> <li>・岡本 健 京都大学大学院医学研究科・整形外科学 講師 ⇒ 京都大学大学院附属病院・臨床研究総合センター 准教授</li> <li>□・栗屋 智就 京都大学大学院医学研究科・発達小児科学 助教 ⇒ 京都大学大学院医学研究科・生体構造医学講座形態形成機構学 特定助教</li> </ul> <p>4) 共同研究者 8 名追加</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>□・坂田 泰史 大阪大学大学院医学系研究科 循環器内科学 教授</li> <li>□・浦上克哉 医療法人専仁会 信生病院 教授</li> <li>□・森本 浩之輔 長崎大学 熱帯医学研究所 感染症内科 (熱研内科) 准教授</li> <li>□・高須 直子 京都大学iPS細胞研究所 教授</li> <li>□・吉富 啓之 京都大学再生医科学研究所・組織再生応用分野・准教授 (同意取得あり)</li> <li>□・山本 拓也 京都大学iPS細胞研究所 特定拠点助教</li> <li>□・渡辺 亮 京都大学iPS細胞研究所 特定拠点助教</li> <li>□・杉本 直志 京都大学iPS細胞研究所 特定拠点助教 (同意取得あり)</li> </ul> <p>5) 共同研究者の職名変更</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>□・吉田 善紀 京都大学iPS細胞研究所 講師 ⇒ 准教授</li> <li>□・土井 大輔 京都大学iPS細胞研究所 研究員 ⇒ 特定拠点助教</li> </ul> <p>6) 共同研究者の削除 (退職)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>□・木村 貴文 京都大学iPS細胞研究所 教授</li> </ul> <p>7) 下記共同研究者を「インフォームドコンセントを得るために遺伝子解析対象者等に説明を行う者」(III-1)に追加</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>□・金子 新 京都大学iPS細胞研究所 准教授</li> <li>□・丹羽 明 京都大学iPS細胞研究所 特定拠点助教</li> <li>□・森実 飛鳥 京都大学iPS細胞研究所 特定拠点助教</li> </ul>
変更・追加の理由	1) ~ 7) 研究体制の変更、人事異動のため
変更・追加が軽微なものである根拠	上記の改訂が本研究の倫理的枠組みの変更を要する者ではないため

必須添付文書:京大病院の関与・DB登録・補償・利益相反調査書(全ての計画書に添付する)

<p>1.京都大学医学部附属病院(京大病院)の関与</p>	<p>■ ①京大病院の患者を対象とする。          →■ 診療科長等承認書添付済          →□ 専門小委員会審査終了までに提出予定          ■ ②京大病院の施設を用いて実施する          ■ ③京大病院の専任職員あるいは医学研究科臨床系教員を含む者が実施する          □ ④上記いずれにも該当しない。</p>
<p>2.研究計画等のデータベース登録の必要性</p>	<p>□ ①登録する ■ ②登録しない          &lt;②の理由&gt;□ 介入研究ではないため          ■ その他(京都大学医学部附属病院iPS細胞臨床開発部のホームページにおいて公開しているため)</p>
<p>3.登録(予定)データベース</p>	<p>□ ①国立大学附属病院長会議UMIN臨床試験登録システム  <a href="http://www.umin.ac.jp/ctr/index-j.htm">http://www.umin.ac.jp/ctr/index-j.htm</a>          □ ②日本医薬情報センター&lt;JapicCTI&gt;          □ ③日本医師会&lt;JMACCT&gt;</p>
<p>4.データベース登録番号</p>	<p>(専門小委員会審査終了までに追記必要)</p>
<p>5.研究等に伴い被験者に健康被害が生じた場合の補償</p>	<p>□ ①有害事象は生じ得ない          ■ ②健康保険診療の中での研究であるため金銭による補償は行わない          □ ③病院負担による対応          □ ④本研究に関与する企業・団体等が補償する          □ ⑤民間の損害保険により補償する          □ ⑥損害保険の加入を断られたため金銭による補償は行わない          □ ⑦「医薬品副作用被害救済制度」で対象除外医薬品とされているものを使用する          □ ⑧その他</p>
<p>6.研究等に係る資金源</p>	<p>□ ①運営費交付金(教育研究費)          ■ ②省庁等の公的研究費(具体的に:文部科学省・厚生労働省「疾患特異的iPS細胞を活用した難病研究」、JST CREST、AMED「再生医療実現化ハイウェイ」、AMED「再生医療実現拠点ネットワーク技術開発個別課題」)          ■ ③共同研究経費・受託研究経費(具体的に:TKプロジェクト、DSKプロジェクト)          ■ ④委任経理金(奨学寄附金)(名称:The Johnson &amp; Johnson Innovation Award )          □ ⑤その他</p>
<p>7.本研究と企業等との関わり</p>	<p>□ ①本研究に企業等は関与しない          □ ②共同研究として実施          □ ③受託研究として実施          ■ ④研究業務の委託を行う(相手先及び委託する業務内容:委託先:未定委託内容:解析)          □ ⑤本研究に関与する企業等と、上記②③④以外の関係がある</p>
<p>8.7.で①以外に該当した場合          各様式は、医学研究科の学内専用ページより「利益相反ポリシー」を参照下さい。  <a href="http://www.med.kyoto-u.ac.jp/on-campus/conflict-of-interest/">http://www.med.kyoto-u.ac.jp/on-campus/conflict-of-interest/</a>          利益相反に係る審査を経た後の承認となります。</p>	<p>・「利益相反申告事前調書」を用い、相手先企業等と研究実施者(実施責任者、分担研究者等)との利益相反の状態を確認して下さい。事前調書は本申請書への添付が必要です。          ・事前調書の判定結果が【A】or【D】に該当する研究実施者は、「利益相反申告事前調書」と「利益相反自己申告書」を医学部附属病院利益相反予備審査委員会へ提出して下さい。(封書宛先:医学部附属病院総務課研究推進掛親展)</p>

遺伝子解析計画名:ヒト疾患特異的 iPS 細胞を用いた遺伝子解析研究  
Genetic Analysis Study Using Human Disease-Specific iPS Cells

研究実施計画書(以下、項目番号を変更しないこと)

I. 概要追加

<p>1. 学部内分担研究者所属・職名・氏名(他学部は共同研究機関とする)</p>	<p>大学院医学研究科・発達小児科学 教授・平家 俊男、准教授・西小森隆太 助教・梅田雄嗣、馬場志郎 大学院医学研究科・人間健康科学系専攻 教授・足立壮一 大学院医学研究科・糖尿病・内分泌・代謝内科学 助教・藤倉 純二 大学院医学研究科・臨床神経学 教授・高橋 良輔 大学院医学研究科・形成外科学 教授・鈴木 茂彦、講師・内藤 素子 大学院医学研究科・消化器内科学 助教・松浦 稔 大学院医学研究科・肝胆膵外科学 教授・上本 伸二 大学院医学研究科・消化器外科学 教授・坂井 義治 大学院医学研究科・整形外科学 教授・松田 秀一 大学院医学研究科・腎臓内科学 教授・柳田 素子 大学院医学研究科・呼吸器内科学 助教・伊藤功朗、講師・室 繁郎、院内講師・松本 久子、特定助教・後藤 慎平、助教・金 永学 大学院医学研究科・呼吸器外科学 教授・伊達 洋至 大学院医学研究科・循環器内科学 教授・木村剛、助教・牧山武 大学院医学研究科・口腔外科学 教授・別所和久、准教授・高橋克 大学院医学研究科・心臓血管外科学 准教授・池田 義 大学院医学研究科・脳神経外科学 教授・宮本享 大学院医学研究科・環境衛生学 教授・小泉昭夫 大学院医学研究科・耳鼻咽喉科学 教授・大森 孝一、講師・中川 隆之、講師・楯谷 一郎</p>
---	---

遺伝子解析計画名:ヒト疾患特異的 iPS 細胞を用いた遺伝子解析研究  
Genetic Analysis Study Using Human Disease-Specific iPS Cells

	<p>大学院医学研究科・皮膚科学 教授・椛島健治 大学院医学研究科・泌尿器科学 教授・小川 修 大学院医学研究科・メディカルイノベーションセンター 特任教授・中尾一和、准教授・中村 英二郎、特定准教授、櫻井 武 大学院医学研究科・血液腫瘍内科 教授・高折 晃史、助教・北脇 年雄 大学院医学研究科・精神医学 教授・村井俊哉、助教・挟間雅章 医学部附属病院・精神科神経科 助教・杉原玄一 大学院医学研究科・婦人科学・産科学 教授・小西郁生、助教・濱西潤三 大学院医学研究科・臨床免疫学 教授・三森経世、准教授・大村浩一郎、助教・吉藤 元 大学院医学研究科・糖尿病・内分泌・代謝内科学 教授・稲垣暢也、助教・田中大祐 大学院医学研究科・眼科学 助教・大石明生、准教授・池田華子 医学部附属病院・輸血細胞治療部 教授・前川平、助教・平位秀世、助教・三浦康生 医学部附属病院・神経内科 助教・山下 博史、助教・山門 穂高 大学院医学研究科 生体構造医学講座 機能微細形態学 分野 教授・斎藤 通紀 大学院医学研究科・医療倫理学・遺伝医療学分野 准教授・和田敬仁 大学院医学研究科・腫瘍生物学 教授・小川誠司 大学院附属病院・臨床研究総合センター 准教授・岡本 健 大学院医学研究科・生体構造医学講座形態形成機構学 特定助教・栗屋 智就 大学院医学研究科・代謝制御学講座 特定准教授・曾根正勝</p>
2. 本解析における個人情報管理者・職・氏名	<p>京都大学大学院医学研究科・発達小児科学講座・講師 八角高裕、京都大学大学院医学研究科・発達小児科学講座・助教 平松英文</p>

<p>3. 対象とする疾患名</p>	<p>小児科領域：Fanconi anemia 等の血液悪性腫瘍疾患、先天性免疫不全症等の免疫疾患、I 型糖尿病などの内分泌・代謝性疾患、West syndrome 等の神経精神疾患、先天性筋ジストロフィー症、横紋筋融解症等の筋疾患、QT 延長症候群等の循環器疾患などを含む小児難治性疾患、Li-fraumeni 症候群などの遺伝性疾患</p> <p>整形外科領域：整形外科領域における骨形成不全症などの遺伝性難治性疾患及び後縦靭帯骨化症などの病因不明難治性疾患</p> <p>内分泌内科領域：脂肪萎縮症などの難治性内分泌代謝疾患</p> <p>神経内科領域：脊髄性筋萎縮症、パーキンソン病などの難治性神経疾患</p> <p>消化器内科領域：炎症性腸疾患などの難治性消化器疾患</p> <p>肝胆膵外科領域：Byler 病などの難治性の肝・膵・胆道疾患</p> <p>消化器外科領域：炎症性腸疾患などの難治性消化器疾患</p> <p>腎臓内科領域：多発性嚢胞腎などの難治性腎疾患</p> <p>呼吸器内科領域：重症若年性肺気腫、特発性間質性肺炎などの難治性呼吸器疾患</p> <p>循環器内科領域：Brugada 症候群、QT 延長症候群などの難治性循環器疾患</p> <p>口腔外科領域：多発性顎骨嚢胞、歯牙萌出遅延などの難治性口腔外科疾患</p> <p>心臓血管外科領域：拡張型心筋症などの重症心不全疾患および心臓弁膜症などの難治性心臓血管外科疾患</p> <p>脳神経外科領域：もやもや病などの難治性脳神経外科疾患</p> <p>耳鼻咽喉科領域：遺伝性内耳性難聴などの難治性耳鼻咽喉科疾患</p> <p>形成外科領域：進行性顔面片側萎縮症、真性ケロイドなどの難治性形成外科疾患</p> <p>皮膚科疾患：表皮水泡症などの難治性皮膚疾患</p> <p>泌尿器科領域：常染色体優性嚢胞腎 (ADPKD)、などの先天性尿路生殖器系障害をもたらす疾患。Von Hippel-Lindau 病、結節性硬化症、Burt-Hogg-Dube 症候群、多発性内分泌腫瘍症、遺伝性褐色細胞腫・パラガン グリオーマ症候群などの尿路性器系腫瘍をもたらす疾患</p> <p>血液腫瘍内科領域：骨髄異形成症候群 (MDS) などの血液悪性疾患、再生不良性貧血などの造血障害をもたらす難治性血液疾患、血小板異常症</p>
--------------------	---

	<p>精神科領域：統合失調症、広汎性発達障害などの難治性精神神経疾患 産婦人科領域：婦人科領域悪性疾患などの難治性婦人科疾患 臨床免疫学領域：全身性エリテマトーデス、強皮症などの難治性膠原病・リウマチ性疾患 糖尿病栄養内科学：糖尿病などの代謝性疾患 眼科学領域：加齢性黄斑変性症などの難治性眼科疾患 輸血細胞治療部領域：骨髄異形成症候群などの難治性造血器疾患</p>
<p>4. 対象とする遺伝子名（個々の遺伝子について概説し、対象疾患との関係がどの程度明らかになっているかを記載する。遺伝子数が膨大な時は代表例のみあげ、別添でもよいが、臨床的意義が確立している臨床診断と研究とが一緒に含まれないよう注意すること）</p>	<p>全ゲノムを対象とした下記4課題を予定している</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. 遺伝子挿入部同定のための全ゲノム配列同定 iPS細胞の作成のためにレトロウィルスを用いて導入した3ないし4種類の遺伝子が、ゲノム上に組み込まれた領域を同定するために、全ゲノム配列解析を行う。ただし作成法に関しては、今後より有効かつ安全な方法が開発される可能性があり、それに伴い変更する可能性がある。</li> <li>2. iPS細胞の遺伝子発現プロファイル解析 全遺伝子を対象とした発現プロファイル解析を行う</li> <li>3. iPS細胞のメチル化プロファイル解析 全遺伝子を対象としたメチル化解析を行う。</li> <li>4. 全ゲノムおよび全エピゲノム解析 作成したiPS細胞の疾患解析、治療基盤技術開発のため、全ゲノム、全エピゲノムを対象とした解析を行う。</li> </ol>
<p>5. 解析対象者（提供者を選ぶ基準・方針・考え方を、合理的に選択していることがわかるように括弧内に記載。疾患や薬剤反応性異常を有する場合等は、病名や病態像の開示方法も記載のこと）</p>	<p>■ ①診断が確定している患者（各対象疾患の診断基準に沿う） □ ②罹患が疑われる患者（ ） ■ ③親族（iPS細胞研究に同意が頂ける健全血縁者） ■ ④コントロール（iPS細胞研究に同意が頂け、健全対照者となりうる方） （i:形成外科、整形外科にて処置を受けられる対照健全者となりうる患者さんで、iPS細胞研究に同意が頂ける方、ii:血液または皮膚組織などにより試料を採取して対照健全者群としてiPS細胞研究に用いることに同意が頂ける方） □ ⑤その他（ ）</p>
<p>6. 目的・必要性・意義 *別紙記載でも可</p>	<p>本学において作成されたヒトiPS細胞は、ヒトES細胞に比して倫理的問題の少ない多能性幹細胞として、臨床へ</p>



	<p>の応用が強く期待されている細胞であり、その一つの応用が疾患特異的iPS細胞の作成である。これは特定の疾患に罹患している患者からiPS細胞を作成し、疾患と関連した組織細胞を作成することで、病態解明及び治療法開発への研究を行うというものである。現在、本遺伝子解析研究と同一の実施体制により、医学部附属病院において加療されている難治性疾患を初めとする疾患に罹患した患者を対象として、疾患特異的iPS細胞の作成及び解析研究を一般研究として申請中である。申請研究において、作成されたiPS細胞を用いた研究課題として1) 遺伝子挿入領域の同定、2) 発現プロファイル解析、3) メチル化プロファイル解析、及び4) 全ゲノムおよび全エピゲノム解析を予定している。これらは、iPS細胞の本態の解明や臨床応用に向けた安全性の検証、疾患の原因の解明につながるものであり、その意義は高い。</p>
<p>7. 方法                  * 別紙記載でも可                  (検出感度が予想できる場合は記載すること)</p>	<p>1) 対象者からの組織採取、標的細胞の単離、及びiPS細胞の作成に関しては、一般研究として別途申請中の計画書により担当小委員会の審査を受ける。</p> <p>2) 作成された疾患特異的iPS細胞及びそのソースとなった体細胞、iPS細胞からの分化細胞を用いて、ヒト遺伝子解析に該当する以下の4項目の研究を遂行する</p> <p>①遺伝子挿入領域の同定                  レトロウイルスベクターを用いて、3ないし4遺伝子を種々の体細胞に導入することによって得られたiPS細胞において、全ゲノム配列解析等により遺伝子がゲノムに挿入された領域を決定する。ただし作成法に関しては、今後より有効かつ安全な方法が開発される可能性があり、それに伴い変更する可能性がある。</p> <p>②遺伝子発現プロファイル                  同一個体の異なる体細胞より作成されたiPS細胞間での遺伝子発現プロファイルの相違を、全ゲノムを対象として Affymetrix社のHuman Genome U133 Plus 2.0 Array 等を用いて比較検討する。</p> <p>③メチル化プロファイル                  同一個体の異なる体細胞より作成されたiPS細胞間</p>

	<p>でのメチル化プロファイルの相違を、全ゲノムを対象として Agilent Technologie 社や Abcam 社のChIP-on-chipアレイ等を用いて比較検討する。</p> <p>④全ゲノムおよび全エピゲノム解析 疾患発症機構の解析、治療基盤技術開発の基礎とするための全ゲノムおよび全エピゲノム解析を行う。</p>
8. 期間	<p>開始：■①承認日より □② 年 月 日より</p> <p>終了：2018年3月31日まで</p> <p style="text-align: right;">* (最大5年)</p>
9. 予測される成果（臨床的遺伝子診断の場合は、遺伝子診断の妥当性・有用性、感度、特異性、陽性・陰性結果の正診率などについても記載し、文献も添付することが望ましい）	<p>同一個体の異なる体細胞から作成された iPS 細胞の間で、遺伝子発現プロファイルを比較することで、多分化能獲得の機構の理解のための情報が得られる。また遺伝子挿入部位の同定は、臨床応用をにらんだ安全性の評価につながる。さらに遺伝子発現プロファイルを検索することにより、疾患発症の原因検索に関する情報が得られる。</p>
10. 予測される危険・不利益	<p>全ゲノム情報を取り扱うために、その漏洩は著しくプライバシーを傷害するものとなる可能性があり、この点に関して嚴重に留意して執り行う。</p>
11. 検体の種類と量、その採取方法	<p>対象者から採取した組織より作成した iPS 細胞</p>
12. 解析対象予定人数	<p>未定（対象疾患が多岐に渡るため、推定できない）</p>
13. 個人情報の保護の方法	<p>■ ①連結不可能匿名化(他医療機関の倫理委員会が必要とする場合)</p> <p>■ ②連結可能匿名化;理由(□(1) 解析結果を検体提供者の診療に反映させるため。■(2) 検体採取後に明らかになった臨床データ(予後の情報など)も、最終的な解析に必要であるから。□(3) その他( ) )</p> <p>□ ③その他( ) )</p> <p>理由( ) )</p>
14. 連結可能匿名化(17=②)の場合、その方法	<p>■ ①他のコンピュータと切り離されたコンピュータを使用し、外部記憶装置に記録させ、そのメディアは、鍵をかけて嚴重に保管。</p> <p>□ ②筆記による原簿として鍵をかけて嚴重に保管。</p> <p>□ ③その他( ) )</p>
15. 解析計画に将来、追加変更が予想されるか	<p>■ ①予想される</p> <p>□ ②予想されない</p>
16. 予想される(19=①)ことの概要	<p>研究分担者及び対象疾患が追加される可能性がある。</p>

II. 共同研究機関

1. 共同研究機関（京都大学内他学部を含む）	<input checked="" type="checkbox"/> ①あり <input type="checkbox"/> ②なし
2. あり(1=①)の場合、共同研究機関作製の説明文書の有無	<input checked="" type="checkbox"/> ①あり（別添） <input type="checkbox"/> ②なし
3. (1=①)の場合、機関名を特定できるかどうか？	<input checked="" type="checkbox"/> ①特定できる <input type="checkbox"/> ②特定できない <input type="checkbox"/> ③特定できるが一部できない
4. 特定できる(3=①、③)場合、共同研究機関の名称・研究者氏名	<p>山中 伸弥（京都大学 iPS 細胞研究所 所長・教授）          戸口田 淳也（京都大学再生医科学研究所 教授／iPS 細胞研究所 副所長）          中川 誠人（京都大学 iPS 細胞研究所 講師）          沖田 圭介（京都大学 iPS 細胞研究所 講師）          井上 治久（京都大学 iPS 細胞研究所 教授）          斎藤 潤（京都大学 iPS 細胞研究所 准教授）          浅香 勲（京都大学 iPS 細胞研究所 教授）          山田 泰広（物質－細胞統合システム拠点／京都大学 iPS 細胞研究所 教授）          櫻井 英俊（京都大学 iPS 細胞研究所 准教授）          高須 直子（京都大学 iPS 細胞研究所 教授）          高橋 淳（京都大学 iPS 細胞研究所 教授）          山下 潤（京都大学 iPS 細胞研究所 教授）          丹羽 明（京都大学 iPS 細胞研究所 特定拠点助教）          森実 飛鳥（京都大学 iPS 細胞研究所 特定拠点助教）          土井 大輔（京都大学 iPS 細胞研究所 特定拠点助教）          菊地 哲広（京都大学 iPS 細胞研究所 研究員）          蝶名林 和久（京都大学 iPS 細胞研究所 研究員）          妻木範行（京都大学 iPS 細胞研究所 教授）          川口義弥（京都大学 iPS 細胞研究所 教授）          江藤浩之（京都大学 iPS 細胞研究所 教授）          長船健二（京都大学 iPS 細胞研究所 教授）          吉田善紀（京都大学 iPS 細胞研究所 准教授）          金子 新（京都大学 iPS 細胞研究所 准教授）          池谷 真（京都大学 iPS 細胞研究所 准教授）          WOLTJEN Knut（京都大学白眉センター／iPS 細胞研究所・特定准教授）          大澤 光次郎（京都大学 iPS 細胞研究所・特定助教）          堀田 秋津（京都大学 iPS 細胞研究所／物質－細胞統合システム拠点・特定拠点助教）</p>

<p>横林 しほり(京都大学 iPS 細胞研究所 特定拠点助教) 太田 章(京都大学 iPS 細胞研究所・研究員) 西 洋平(京都大学 iPS 細胞研究所・研究員) 吉富 啓之(京都大学再生医科学研究所・組織再生応用分野・准教授) 山本 拓也(京都大学 iPS 細胞研究所 特定拠点助教) 渡辺 亮(京都大学 iPS 細胞研究所 特定拠点助教) 杉本 直志(京都大学 iPS 細胞研究所 特定拠点助教)</p> <p>独立行政法人理化学研究所・オミックス基礎研究領域 林崎 良英(領域長) 武曾 恵理(田附興風会医学研究所北野病院) 浜本 芳之(田附興風会医学研究所北野病院) 深谷 隆(西神戸医療センター) 岡本 幸市(群馬大学医学部脳神経内科学) 今泉 益栄(宮城県立こども病院) 長谷川一子(国立病院機構相模原病院) 川田明広(東京都立神経病院) 森田光哉(自治医科大学) 赤羽隆樹(公立置賜総合病院) 内山 剛(聖隷浜松病院) 矢部 みはる(東海大学) 大澤 裕(川崎医科大学) 玉岡 晃、朝田 隆(筑波大学) 梶 龍兒(徳島大学) 澤田秀幸(宇多野病院) 井上有史(静岡てんかん・神経医療センター) 吉村 道博(東京慈恵会医科大学) 王茂治(静岡県立こども病院) 瀬山邦明(順天堂大学医学部附属順天堂医院) 服部元史(東京女子医科大学腎臓小児科) 近藤直美(岐阜大学大学院医学系研究科小児病態学) 宮野前健(国立病院機構南京都病院小児科) 坪井義夫(福岡大学医学部神経内科学教室) 金澤信雄(和歌山県立医科大学皮膚科) 二見徹(滋賀小児保健医療センター整形外科) 松井英人(奈良県立医科大学血栓制御医学) 三木哲郎(愛媛大学プロテオ医学研究センター) 辻 省次(東京大学大学院医学系研究科・医学部神経内科) 秋山治彦(東京都精神医学総合研究所老年期精神疾患</p>
---

	<p>研究チーム)</p> <p>神戸直智 (千葉大学皮膚科)</p> <p>西本憲弘 (和歌山県立医科大学免疫制御学)</p> <p>中西浩一 (和歌山県立医科大学小児科)</p> <p>井田弘明 (久留米大学呼吸器・神経・膠原病内科)</p> <p>芳川浩男 (兵庫医科大学神経・脳卒中科)</p> <p>宇都宮興 (公益財団法人慈愛会今村病院分院)</p> <p>田口智章 (九州大学小児外科学)</p> <p>有里敬代 (国立病院機構南九州病院)</p> <p>菅谷慶三 (東京都立神経病院脳神経内科)</p> <p>飯島 一誠 (神戸大学 小児科学)</p> <p>保住 功 (岐阜大学)</p> <p>砂田 芳秀 (川崎医科大学 神経内科学)</p> <p>廣間 武彦 (長野県立こども病院)</p> <p>山原 研一 (国立循環器病研究センター)</p> <p>杉田 完爾 (山梨大学 小児科)</p> <p>川勝 忍 (山形大学 精神科)</p> <p>古庄 知己 (信州大学 附属病院遺伝子診療部)</p> <p>大藪 恵一 (大阪大学 小児科)</p> <p>木下 晃 (長崎大学 原爆後障害医療研究所)</p> <p>藤井 法子 (福知山市民病院)</p> <p>駒ヶ嶺 朋子 (獨協医科大学 神経内科)</p> <p>伊藤 悦朗 (弘前大学 小児科)</p> <p>中井 謙太 (東京大学 医科学研究所)</p> <p>斉藤 延人 (東京大学 脳神経外科学)</p> <p>渋谷 譲 (日本海総合病院)</p> <p>高橋 正紀 (大阪大学 神経内科学)</p> <p>平澤 恵理 (順天堂大学 老人性疾患病態・治療研究センター)</p> <p>狩野 修 (東邦大学 内科学講座神経内科学分野 (大森))</p> <p>小坂 仁 (自治医科大学 小児科)</p> <p>阿部康二 (岡山大学 大学院医歯薬学総合研究科・生体制御科学専攻・脳神経制御学講座脳神経内科学分野)</p> <p>永田 智 (東京女子医科大学 小児科)</p> <p>斎藤加代子 (東京女子医科大学 遺伝子医療センター)</p> <p>深水 圭 (久留米大学 腎臓内科)</p> <p>鈴木治和 (理化学研究所ライフサイエンス技術基盤研究センター 機能性ゲノム解析部門・オミックス応用技術研究グループ)</p> <p>鈴木 穰 (東京大学 新領域創成科学研究科)</p>
--	---

遺伝子解析計画名:ヒト疾患特異的 iPS 細胞を用いた遺伝子解析研究  
Genetic Analysis Study Using Human Disease-Specific iPS Cells

	<p>岡本 伸彦 (大阪府立母子保健総合医療センター 遺伝診療科)</p> <p>岩本幸英 (九州大学医学部 整形外科)</p> <p>浦上克哉 (鳥取大学医学部保健学科生体制御学講座)</p> <p>黒澤健司 (神奈川県立こども医療センター 遺伝科)</p> <p>正宗 淳 (東北大学消化器内科)</p> <p>中村雅也 (慶應義塾大学医学部整形外科)</p> <p>松本泰一 (倉敷中央病院整形外科)</p> <p>嶋田裕之 (大阪市立大学大学院医学研究科 老年科・神経内科)</p> <p>高木正稔 (東京医科歯科大学医学部附属病院 小児科)</p> <p>浦上克哉 (医療法人専仁会 信生病院)</p> <p>坂田泰史 (大阪大学大学院医学系研究科 循環器内科学)</p> <p>森本 浩之輔 (長崎大学 熱帯医学研究所 感染症内科 (熱研内科))</p>
5. 特定できない(3=②、③)場合の理由	
6. 現在特定できない(3=②、③)場合、将来参加が予測される共同研究機関はどのような施設か?	
7. 共同研究機関の役割	<input checked="" type="checkbox"/> ①検体の採取 <input checked="" type="checkbox"/> ②遺伝子の解析 <input type="checkbox"/> ③データの収集と解析 <input type="checkbox"/> ④その他 ( )
8. 共同研究機関で検体の採取を行う(7=①)場合、匿名化を行うか?	<input checked="" type="checkbox"/> ①行う (共同研究機関の倫理委員会が必要とする場合) <input checked="" type="checkbox"/> ②行わない;理由(①以外の場合、本学にて匿名化を行うため)
9. 匿名化を行う(8=①)場合、どこで匿名化を行うか?	<input checked="" type="checkbox"/> ①検体を採取した共同研究機関で(共同研究機関の倫理委員会が必要とする場合) <input checked="" type="checkbox"/> ②当院で;理由(共同機関の倫理委員会が、共同研究機関での匿名化を行わない場合) <input type="checkbox"/> ③その他 ( );理由 ( )
10. 当院で採取した検体を共同研究機関に送付するか?	<input type="checkbox"/> <input checked="" type="checkbox"/> ①する②しない
11. 共同研究機関に送付する(10=①)場合、検体の	<input checked="" type="checkbox"/> ①行う <input type="checkbox"/> ②行わない;理由 ( )

匿名化を行うか？	)
12. 匿名化を行う(11=①)場合、どこで匿名化を行うか？	<input checked="" type="checkbox"/> ①当院で <input type="checkbox"/> ②送付先の共同研究機関で；理由 ( ) <input type="checkbox"/> ③その他；理由 ( )
13. 本研究のまとめ役の機関名	<input checked="" type="checkbox"/> ①当院 <input type="checkbox"/> ②その他 ( )

### Ⅲ. インフォームドコンセント

1. インフォームドコンセントを得るために遺伝子解析対象者等に説明を行う者の所属・職名・氏名	大学院医学研究科・発達小児科学 教授・平家 俊男、准教授・西小森 隆太 助教・梅田雄嗣、助教・馬場志郎 大学院医学研究科・人間健康科学系専攻 教授・足立 壮一 iPS 細胞研究所 准教授・斎藤潤、准教授・櫻井英俊、教授・高橋淳、 教授・山下潤、准教授・吉田善紀 大学院医学研究科・糖尿病・内分泌・代謝内科学 助教・藤倉純二 大学院医学研究科・臨床神経学 教授・高橋良輔 iPS 細胞研究所 教授・井上 治久 大学院医学研究科・形成外科学 教授・鈴木茂彦、講師・内藤 素子 大学院医学研究科・消化器内科学 助教・松浦 稔 大学院医学研究科・肝胆膵外科学 教授・上本 伸二 大学院医学研究科・消化器外科学 教授・坂井 義治 大学院医学研究科・整形外科学 教授・松田 秀一 大学院医学研究科・腎臓内科学 教授・柳田素子 大学院医学研究科・呼吸器内科学 助教・伊藤 功朗、講師・室 繁郎、院内講師・松本 久子、特定助教・後藤 慎平、助教・金 永学 大学院医学研究科・呼吸器外科学 教授・伊達 洋至 大学院医学研究科・循環器内科学
--	---

	<p>教授・木村 剛、助教・牧山武 大学院医学研究科・口腔外科 教授・別所和久、准教授・高橋克 大学院医学研究科・心臓血管外科学 准教授・池田 義 大学院医学研究科・脳神経外科領域： 教授・宮本 享 大学院医学研究科・耳鼻咽喉科学 教授・大森 孝一、講師・中川 隆之、講師・楯谷 一 郎 大学院医学研究科・皮膚科学 教授・椛島健治 大学院医学研究科・泌尿器科学 教授・小川 修 大学院医学研究科・メディカルイノベーションセンター 特任教授・中尾一和、准教授・中村英二郎、准教授・ 櫻井武 iPS 細胞研究所 教授・中畑龍俊、教授・戸口田 淳也、教授・長船 健二 大学院医学研究科・血液腫瘍内科 教授・高折 晃史、助教・北脇 年雄 大学院附属病院・臨床研究総合センター 准教授・岡本 健 大学院医学研究科・生体構造医学講座形態形成機構学 特定助教・栗屋 智就 大学院医学研究科・代謝制御学講座 特定准教授・曾根 正勝</p> <p>iPS 細胞研究所 教授・妻木範行、教授・川口義弥、教授・江藤浩之、 准教授・金子新 大学院医学研究科・精神医学 教授・村井俊哉、助教・挟間雅章、 大学院医学研究科・婦人科学・産科学 教授・小西郁生、助教・濱西潤三 大学院医学研究科・臨床免疫学 教授・三森経世、准教授・大村浩一郎、助教・吉藤 元 大学院医学研究科・糖尿病・内分泌・代謝内科学 教授・稲垣暢也、助教・田中大祐 大学院医学研究科・眼科学</p>
--	---



	<p>助教・大石明生 医学部附属病院・輸血細胞治療部 教授・前川平、助教・平位秀世、助教・三浦康生 医学部附属病院・神経内科 助教・山下 博史、助教・山門 穂高 医学部附属病院 精神科神経科 助教・杉原 玄一 大学院医学研究科・医療倫理学・遺伝医療学分野 准教授・和田敬仁 iPS 細胞研究所 特定拠点助教・土井大輔、特定拠点助教・丹羽明、特 定拠点助教・森実飛鳥、特定拠点助教・杉本 直志 再生医科学研究所 准教授・吉富 啓之</p>
<p>2. 遺伝子解析対象者等に 渡す説明文書、同意文書</p>	<p>■ ①別添 □ ②(中心となる) 他の研究機関作製の説明文書・同意 書を別添</p>
<p>3. 説明文書の記載事項</p>	<p>■ ①当該解析計画は「医の倫理委員会」で審査され、 京都大学医学部長によって承認されたものであること ■ ②遺伝・遺伝子・遺伝子解析などについての説明 ■ ③具体的な手順（説明と同意・同意書の保管等） ■ ④-1 遺伝子診断を受けることおよび研究協力は任 意であること ■ ④-2 いつでも文書により同意が撤回できること ■ ④-3 同意しないことや同意の撤回により不利益な 対応を受けないこと ■ ④-4 同意撤回による検体・研究結果等の廃棄につい て ■ ⑤提供者として選ばれた（研究協力を提案された） 理由 ■ ⑥実施責任者の氏名・職名 ■ ⑦解析の意義・目的・必要性 ■ ⑧解析の方法・期間（将来研究内容の追加・変更が 予想される場合はその旨） ■ ⑨代諾者によるインフォームドコンセントが必要な 場合は検体が必要な理由・解析の重要性 ■ ⑩実施計画書等の開示について ■ ⑪検体提供者にもたらされる利益および不利益・予 測される結果 ■ ⑫個人情報の保護の方法</p>

	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ ⑬-1 検体や個人情報を他の機関に提供する可能性、その方法</li> <li>■ ⑬-2 バンクに検体を提供する場合は、バンクの学術的意義、匿名化の方法、運営機関の名称、責任者の氏名</li> <li>■ ⑭遺伝子解析結果の開示について</li> <li>■ ⑮研究成果が、匿名化の上公表されうること</li> <li>■ ⑯解析期間中及び終了後の検体、診療情報等の保存・使用・廃棄の方針（他の研究への利用の可能性とその予測される研究内容を含む）</li> <li>■ ⑰遺伝カウンセリングの利用に係る情報</li> <li>■ ⑱-1 費用負担</li> <li>■ ⑱-2 検体提供の対価に関する事項</li> <li>■ ⑱-3 解析から知的財産権が生じうることとその帰属先</li> <li>■ ⑱-4 解析資金の調達方法</li> <li>■ ⑲-1 解析に関する問合せ先</li> <li>■ ⑲-2 苦情の受付先</li> <li><input type="checkbox"/> ⑳その他 ( )</li> </ul>
4. 取得したインフォームドコンセント書類の保管場所	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ ①研究室（詳しく記載：小児科秘書室 ）</li> <li><input type="checkbox"/> ②外来（詳しく記載： )</li> <li><input type="checkbox"/> ③病棟（詳しく記載： )</li> <li><input type="checkbox"/> ④その他（詳しく記載： )</li> </ul>
5. 取得したインフォームドコンセント書類の保管方法	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ ①鍵のかかるロッカーなど</li> <li><input type="checkbox"/> ②その他 ( )</li> </ul>
6. 取得したインフォームドコンセント書類保管の責任者	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ ①本解析の個人情報管理者</li> <li><input type="checkbox"/> ②その他 ( )</li> </ul>

#### IV. 代諾

1. 次に該当するものからの検体を解析の対象とするか？	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ ①16歳以上の未成年者からの検体</li> <li>■ ②16歳未満の者からの検体</li> <li>■ ③認知症等により、有効なインフォームドコンセントが得られない者からの検体</li> <li><input type="checkbox"/> ④正確な診断を開示していない患者からの検体</li> <li><input type="checkbox"/> ⑤死者からの検体(生前における明示的な意思に反していない場合に限る)</li> <li><input type="checkbox"/> ⑥ ①-⑤は対象としない</li> </ul>
2. 1で①-④のいずれかに	<input type="checkbox"/> ①はい

該当する場合、本人に直接の利益がもたらされるものであるか？	<input checked="" type="checkbox"/> ②いいえ
3. 利益がもたらされる(2=①)場合、その根拠	
4. 本人に利益がもたらされない(2=②あるいは 1=⑤)場合、その検体提供を受けなければ診療・研究が成り立たない理由及び診断・研究の重要性	対象とする疾患の中には、未成年者に限定して発症するもの、認知症等があるため。
5. 1で①-④のいずれかに該当する場合、代諾者選定に関する基本的な考え方	<input checked="" type="checkbox"/> ①任意後見人、親権者、後見人や保佐人が定まるときはその人。いないときは、提供者本人の配偶者、成人の子、父母、成人の兄弟姉妹もしくは孫、祖父母、同居の親族又はそれらの近親者に準ずる人の中から、関係者間で協議して選定してもらう <input type="checkbox"/> ②その他 ( )
6. 死者からの検体(1=⑤)の場合、遺族の選定に関する基本的な考え方	<input type="checkbox"/> ①提供者本人の配偶者、成人の子、父母、成人の兄弟姉妹もしくは孫、祖父母、同居の親族又はそれらの近親者に準ずる人の中から、関係者間で協議して選定してもらう <input type="checkbox"/> ②その他 ( )

V. 遺伝情報の開示（解析された遺伝情報を本人あるいは代諾者に伝えるか）

1. 遺伝子解析の結果得られた遺伝情報を本人あるいは代諾者に開示するか？	<input type="checkbox"/> ①希望に応じて開示する <input checked="" type="checkbox"/> ②原則として開示しない
2. 開示する(1=①)なら、その理由	<input type="checkbox"/> ①本人の健康管理に役立つと考えられるから <input type="checkbox"/> ②その他 ( )
3. 開示しない(1=②)なら、その理由	<input checked="" type="checkbox"/> ①現時点では、当該情報が個人の健康状態の評価や管理に十分な意義がないから（詳しく説明：iPS 細胞に関しては未解決な部分が多く、臨床応用に関しては不確定であるから。） <input type="checkbox"/> ②連結不可能匿名化を行うから <input type="checkbox"/> ③その他 ( )
4. 開示する場合(1=①)、開示までの見込み期間	
5. 偶発的所見(incidental	<input type="checkbox"/> ①該当なし

findings)への対応	<p>■ ②該当あり：遺伝情報の開示に関する方針を記載 （本研究では対象細胞が主として iPS 細胞やその分化細胞であり、ゲノム変異がドナーの疾患発症に関与するものなのか、培養過程で人工的に発生したものなのかの区別が困難である。従って、精度や確実性が十分でなく、開示することにより提供者や血縁者に精神的負担を与えたり誤解を招くおそれ及び当該研究を行う機関の研究業務の適正な実施に著しい支障を及ぼすおそれがあるため、原則として開示しない。）</p>
---------------	---

### VI. 既提供検体

1. 既提供検体を用いるか？	<p>■ ①用いる □ ②用いない</p>
2. 用いる(1=①)場合、その検体は遺伝子解析を行う同意を得ているか？	<p>□ ①得ている（同意書の書式を必ず添付のこと） ■ ②得ていない</p>
3. 得ていない(2=②)場合、新たに同意をえるか？	<p>■ ①新たに同意を得る □ ②新たに同意を得ない</p>
4. 同意を得ない(3=②)場合、検体の匿名化は？	<p>□ ①連結不可能匿名化する □ ②連結可能匿名化する □ ③匿名化しない</p>
5. 同意を得ないで、連結可能匿名化するか匿名化しない(4=②あるいは③)場合	<p>a. 解析により提供者等に危険や不利益が及ぶ可能性が □ ①極めて小さい □ ②ある b. 研究に高度の有用性が □ ①ある □ ②ない c. 他の方法で實際上研究の実施が □ ①不可能 □ ②極めて困難 □ ③容易 d. 検体等の利用を拒否する機会を保障しているか □ ①している（その方法： 法： □ ②していない</p>
6. 既提供検体の取得時期	<p>□ ①平成 13（2001）年 3 月 3 1 日以前 ■ ②平成 13（2001）年 4 月 1 日以降</p>

### VII. 検体・情報の共同研究機関以外の公的機関への提供（細胞・遺伝子・組織バ

シークへの寄託の場合は、記載不要。IX-11 から 14 に記載のこと)

1. 検体またはそれから得られた遺伝情報を他の公的研究機関に提供するか?	<input checked="" type="checkbox"/> ①提供する <input type="checkbox"/> ②提供しない
2. 提供する(1=①)場合、その必要性	疾患特異的 iPS 細胞を用いた研究の速やかな進展を支援するため
3. 提供する(1=①)場合、提供先機関名	提供先の倫理委員会で承認を受けており(関係倫理指針等に基づいて当該機関の倫理委員会などが審査・承認は不要と決定し、分担研究者と供与先研究者いずれもが適切な判断であると判断した場合を除く)、かつ共同研究契約又は研究成果物提供契約(MTA)を締結した上で実施する機関
4. 提供する(1=①)場合、提供元において匿名化するか?	<input checked="" type="checkbox"/> ①匿名化する <input type="checkbox"/> ②匿名化しない;理由( )
5. 匿名化する(4=①)場合、その方法	<input checked="" type="checkbox"/> ①連結不可能匿名化 <input checked="" type="checkbox"/> ②連結可能匿名化
6. 検体等を提供する(1=①)場合、提供先機関において遺伝子解析を行うか	<input checked="" type="checkbox"/> ①行う <input type="checkbox"/> ②行わない
7. 検体等を提供する(1=①)場合、反復、継続して提供をおこなうか?	<input checked="" type="checkbox"/> ①行う <input type="checkbox"/> ②行わない

VIII. 営利団体等への提供(解析を外部委託する場合等を含む)

1. 検体またはそれから得られた遺伝情報を他の営利団体、民間の機関に提供するか?	<input checked="" type="checkbox"/> ①提供する <input type="checkbox"/> ②提供しない
2. 提供する(1=①)場合、その必要性	疾患特異的 iPS 細胞を用いた研究の速やかな進展を支援するため
3. 提供先機関名	提供先の倫理委員会で承認を受けており(関係倫理指針等に基づいて当該機関の倫理委員会などが審査・承認は不要と決定し、分担研究者と供与先研究者いずれもが適切な判断であると判断した場合を除く)、かつ共同研究契約、委受託契約又は研究成果物提供契約(MTA)を締結した上で実施する機関
4. 提供元における匿名化の方法	<input checked="" type="checkbox"/> ①連結不可能匿名化 <input checked="" type="checkbox"/> ②連結可能匿名化

5. 提供先における責任者の氏名、責任体制、予定する契約の内容	共同研究契約、委受託契約又は研究成果物提供契約 (MTA) における相手方機関の責任者 契約上に情報や試料の目的外使用禁止、第三者への提供禁止等を規定 (契約違反行為により損害が発生した場合は賠償責任が生じる)
---------------------------------	--

#### IX. 検体の保存

1. 実施期間中検体を機関内で保存するか?	<input checked="" type="checkbox"/> ①保存する <input type="checkbox"/> ②保存しない
2. 保存する (1=①) 場合、その方法	<input type="checkbox"/> ①血液・組織等そのまま保存 <input checked="" type="checkbox"/> ②核酸を抽出して保存 <input type="checkbox"/> ③細胞を不死化して保存 <input checked="" type="checkbox"/> ④その他 (細胞を保存 )
3. 保存する (1=①) 場合、その必要性	<input type="checkbox"/> ①遺伝子解析結果の正確性を期するため、再検に備える目的で <input checked="" type="checkbox"/> ②その他 (上記①に加え、新規の遺伝子解析項目の追加の可能性もあるため。)
4. 実施期間後、検体を機関内で保存するか?	<input type="checkbox"/> ①保存する <input checked="" type="checkbox"/> ②保存しない (保存は iPS 細胞研究所で行う)
5. 保存する (4=①) 場合、その方法	<input type="checkbox"/> ①血液・組織等そのまま保存 <input type="checkbox"/> ②核酸を抽出して保存 <input type="checkbox"/> ③細胞を不死化して保存 <input type="checkbox"/> ④その他 ( )
6. 保存する (4=①) 場合、その必要性	<input type="checkbox"/> ①将来の研究のための貴重な試料とするため <input type="checkbox"/> ②その他 ( )
7. 保存する (4=①) 場合、匿名化の方法	<input type="checkbox"/> ①連結不可能匿名化 <input type="checkbox"/> ②連結可能匿名化
8. 将来の研究のため (6=①) の場合、予測される研究内容	各疾患に関して、新たな知見が報告された場合などに、解析を追加する。
9. 実施期間後、検体を共同研究機関で保存するか?	<input checked="" type="checkbox"/> ①保存する <input type="checkbox"/> ②保存しない
10. 保存する (9=①) 場合、匿名化の方法	<input type="checkbox"/> ①連結不可能匿名化 <input checked="" type="checkbox"/> ②連結可能匿名化
11. 検体等を細胞・遺伝子・組織バンクに寄託することを予定しているか?	<input checked="" type="checkbox"/> ①予定している <input type="checkbox"/> ②予定していない
12. 予定している (11=①) 場合、具体的な寄託先 (バ	<input checked="" type="checkbox"/> ①決まっている <input type="checkbox"/> ②未定である (決定した際、報告する)

ンク)が決まっているか?	
13. 寄託先が決まっている場合(12=①)、そのバンクが運営されている機関の名称、責任者の名前	<ul style="list-style-type: none"> <li>・独立行政法人理化学研究所バイオリソースセンター センター長 小幡 裕一</li> <li>・科学技術振興機構バイオサイエンスデータベースセンター センター長 大石 道夫</li> </ul>
14. 予定している(11=①)場合、匿名化の方法	<input checked="" type="checkbox"/> ①連結不可能匿名化 <input checked="" type="checkbox"/> ②連結可能匿名化
15. 検体等を廃棄する方法	<input checked="" type="checkbox"/> ①匿名のまま、密封容器に廃棄 <input type="checkbox"/> ②匿名のまま、焼却処分 <input type="checkbox"/> ③その他 ( )

### X. 遺伝カウンセリング

1. 遺伝カウンセリングの必要性	<input type="checkbox"/> ①原則として必要 <input checked="" type="checkbox"/> ②場合により必要 <input type="checkbox"/> ③必要ない
2. 必要な(1=①か②)場合、遺伝カウンセリングの担当施設、担当者名(資格、教育研修歴等)	<input checked="" type="checkbox"/> ①京都大学医学部附属病院遺伝子診療部: 小杉眞司(臨床遺伝専門医)、 和田敬仁(臨床遺伝専門医)、 三宅秀彦(臨床遺伝専門医)、 山田重人(臨床遺伝専門医) <input type="checkbox"/> ②その他 ( )
3. 必要ない(1=③)場合、その理由	

### X I. 研究資金の調達方法

1. 研究資金の調達方法	<input checked="" type="checkbox"/> ①文部科学省等の公的研究費 <input checked="" type="checkbox"/> ②その他(奨学寄附金、産学連携による研究費など)
--------------	---

### X II. 特記事項

1. 特記事項の有無	<input type="checkbox"/> ①治療法・予防法のない疾患か <input checked="" type="checkbox"/> ②審査に迅速性が要求されるケースか <input type="checkbox"/> ③個々の症例に対する申請か 前例(□有、□無) <input type="checkbox"/> ④既に承認されている遺伝子解析計画に準じて類型化されている計画の申請か <input type="checkbox"/> ⑤上記の①-④に該当せず
2. 1で①-⑤のいずれかに該当する場合、解析が必要な理由、審査に迅速性が	iPS 細胞に関する行政・産業及び難治性疾患罹患者からの期待は非常に大きく、研究の速やかな遂行を期待されています。同時に申請中の疫学研究計画も速やかな審査

必要な理由、関連する承認された遺伝子解析計画名(及び承認番号)、その他、特殊性等に関する説明	を要望しており、本遺伝子解析計画に関しても、迅速な審査を希望します。
--	------------------------------------

#### XIV. その他

自由記載欄(審査に対する希望など)	ヒト iPS 細胞の分化過程において、偶然に生殖細胞への分化が生じた場合、これを破棄する。ただし、検体提供者から同意が得られた場合は、本学において「ヒト iPS 細胞又はヒト組織幹細胞からの生殖細胞の作成を行う研究に関する指針」に基づいて別途生殖細胞作成研究に関する計画書が申請され承認を受けた生殖細胞作成研究に使用される可能性がある。
-------------------	--



## 「ヒト疾患特異的 iPS 細胞を用いた遺伝子解析研究」説明文書

### 《遺伝子とは》

「遺伝」とは、「親の体質が子に伝わること」です。「体質」には、顔かたち、体つきのほか、病気に罹りやすいことなどが含まれます。人の体の状態は、遺伝とともに、生まれ育った環境によって決まりますが、遺伝は基本的な部分で人の体や性格の形成に重要な役割を果たしています。「遺伝」に「子」という字が付き「遺伝子」となると、「遺伝を決定する小単位」という科学的な言葉になります。ほとんど全ての生物では、遺伝子の本体は「DNA」という物質です。「DNA」は、A、T、G、Cという四つの塩基の連続した鎖です。塩基がいくつもつながって遺伝子になります。

一つの細胞の中には数万種類の遺伝子が散らばって存在しています。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。

遺伝子には二つの重要な働きがあります。一つは、遺伝子は精密な「体の設計図」です。受精した一つの細胞は、分裂を繰り返してふえ、一個一個の細胞が、「これは目の細胞」、「これは腸の細胞」と決まりながら、最終的には約60兆個まで増えて人体を形作ります。二つ目は「種の保存」です。先祖から現在まで「人間」という種が保存されてきたのも、遺伝子の働きによります。

### 《遺伝子と病気》

ほとんどすべての病気は、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）の両者が合わさって起こります。遺伝素因と環境因子のいずれか一方が病気の発症に強く影響しているものもあれば、両者が複雑に絡み合っているものもあります。また、遺伝素因においても、1つの遺伝素因だけではなく、複数の遺伝素因が組み合わさって病気が発症することもあります。いずれにせよ、病気の発症には、遺伝子の違いに基づく遺伝素因を含めた複数の因子が関与しています。

### 《遺伝子診断研究への協力について》

この研究は、疾患の発症や薬の効き目の違いに関係があるかもしれない遺伝子を探したり、何らかの理由で関係を疑われている遺伝子について、その構造や機能を解析し、実際に関係があるかどうかを調べます。患者さん本人の遺伝子の型が分ることにより、血縁者の方の遺伝子多型が推測されます。このことにより、家族の中での心理的問題などをひきおこす可能性がないとはいえません。これらの不安をやわらげたり、問題を解決するお手伝いをするために、当院では遺伝カウンセリング部門が用意されています。

これから遺伝子診断研究に関連したことがらを、その有利な点・不利な点を含めてできるだけわかりやすく説明します。もしわからない点があればいつでも質問してください。説明を十分理解した上で、研究に協力してあなたの体の組織から作成された iPS 細胞の遺伝子を解析しても良いと考えられた場合には、同意書の必要事項を記入・署名することにより、同意したということを示すようお願いいたします。

### 《遺伝子診断研究に協力するかどうかを考えるために》

(1) 遺伝子診断研究に協力するかどうかは任意です。途中で気が変わるのも自由です。

研究協力するかどうかは自由意思で決めてください。強制いたしません。協力されてもされなくても、当院では同じように最善の医療を提供いたします。

遺伝子解析計画名:ヒト疾患特異的 iPS 細胞を用いた遺伝子解析研究  
Genetic Analysis Study Using Human Disease-Specific iPS Cells

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一方的に文書により、同意を撤回することができます。その場合は遺伝子解析の結果は廃棄され、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。ただし、同意撤回の申し出をされた時点ですでに研究が進んでいたり、論文が発表されている場合や、後述のバンク事業への参加によりすでに利用されている本研究での解析データについては、実際には回収や廃棄が困難なことがあり、引き続き使わせて頂くことがあります。

遺伝子解析に関する意思の確認書の原本は 2 部作成し、1 部を実施機関において保管し、もう一部をあなたへお渡しします。

(2) 遺伝子診断研究の実施計画は、以下の通りです

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。

研究題目	ヒト疾患特異的 iPS 細胞を用いた遺伝子解析研究
研究機関名	京都大学大学院医学研究科/iPS 細胞研究所
研究責任者氏名・職名	<p>総括責任者： 中畑 龍俊（京都大学大学院医学研究科発達小児科学/医学部附属病院小児科・非常勤講師/京都大学 iPS 細胞研究所 副所長）</p> <p>分担研究者： 平家 俊男（京都大学大学院医学研究科・発達小児科学 教授） 西小森 隆太（京都大学大学院医学研究科・発達小児科学 准教授） 栗屋 智就（京都大学大学院医学研究科・生体構造医学講座形態形成機構学 特定助教） 梅田 雄嗣（京都大学大学院医学研究科・発達小児科学 助教） 馬場 志郎（京都大学大学院医学研究科・発達小児科学 助教） 足立 壮一（京都大学大学院医学研究科・人間健康科学系専攻 教授） 曾根 正勝（京都大学大学院医学研究科・代謝制御学講座 特定准教授） 藤倉 純二（京都大学大学院医学研究科・糖尿病・内分泌・代謝内科学 助教） 高橋 良輔（京都大学大学院医学研究科・臨床神経学 教授） 鈴木 茂彦（京都大学大学院医学研究科・形成外科学 教授） 内藤 素子（京都大学大学院医学研究科・形成外科学 講師） 松浦 稔（京都大学大学院医学研究科・消化器内科学 助教） 上本 伸二（京都大学大学院医学研究科・肝胆膵移植外科学 教授） 坂井 義治（京都大学大学院医学研究科・消化器外科学 教授） 松田 秀一（京都大学大学院医学研究科・整形外科学 教授） 岡本 健（京都大学大学院附属病院・臨床研究総合センター 准教授） 柳田 素子（京都大学大学院医学研究科・腎臓内科学 教授） 伊藤 功朗（京都大学大学院医学研究科・呼吸器内科学 助教） 伊達 洋至（京都大学大学院医学研究科・呼吸器外科学 教授） 木村 剛（京都大学医学研究科・循環器内科学 教授） 牧山 武（京都大学医学研究科・循環器内科学 助教） 別所 和久（京都大学医学研究科・口腔外科学 教授） 高橋 克（京都大学医学研究科・口腔外科学 准教授） 池田 義（京都大学大学院医学研究科・心臓血管外科学 准教授）</p>

遺伝子解析計画名:ヒト疾患特異的 iPS 細胞を用いた遺伝子解析研究  
Genetic Analysis Study Using Human Disease-Specific iPS Cells

	<p>宮本 享 (京都大学大学院医学研究科・脳神経外科 教授)          小泉昭夫 (京都大学大学院医学研究科・環境衛生学 教授)          大森 孝一 (京都大学医学研究科・耳鼻咽喉科学 教授)          中川 隆之 (京都大学医学研究科・耳鼻咽喉科学 講師)          楯谷 一郎 (京都大学医学研究科・耳鼻咽喉科学 講師)          栂島 健治 (京都大学医学研究科・皮膚科学 教授)          小川 修 (京都大学医学研究科・泌尿器科・教授)          中尾 一和 (京都大学医学研究科・メディカルイノベーションセンター・特任教授)          中村 英二郎 (京都大学医学研究科・メディカルイノベーションセンター・准教授)          高折 晃史 (京都大学大学院医学研究科・血液腫瘍内科 教授)          北脇 年雄 (京都大学大学院医学研究科・血液腫瘍内科 助教)          村井俊哉 (京都大学大学院医学研究科・精神医学 教授)          挟間雅章 (京都大学大学院医学研究科・精神医学 助教)          杉原玄一 (京都大学医学部附属病院・精神科神経科 助教)          小西郁生 (京都大学大学院医学研究科・婦人科学・産科学 教授)          濱西潤三 (京都大学大学院医学研究科・婦人科学・産科学 助教)          三森経世 (京都大学大学院医学研究科・臨床免疫学 教授)          大村浩一郎 (京都大学大学院医学研究科・臨床免疫学 准教授)          吉藤 元 (京都大学大学院医学研究科・臨床免疫学 助教)          稲垣暢也 (京都大学大学院医学研究科・糖尿病・内分泌・代謝内科学 教授)          田中大祐 (京都大学大学院医学研究科・糖尿病・内分泌・代謝内科学 助教)          大石明生 (京都大学大学院医学研究科・眼科学 助教)          池田華子 (京都大学大学院医学研究科・眼科学 准教授)          前川 平 (京都大学医学部附属病院・輸血細胞治療部 教授)          平位秀世 (京都大学医学部附属病院・輸血細胞治療部 助教)          三浦康生 (京都大学医学部附属病院・輸血細胞治療部 助教)          山下博史 (京都大学医学部附属病院・神経内科 助教)          山門穂高 (京都大学医学部附属病院・神経内科 助教)          斎藤通紀 (京都大学大学院医学研究科・生体構造医学講座 機能微細形態学分野 教授)          和田敬仁 (京都大学大学院医学研究科・医療倫理学・遺伝医療学分野 准教授)          櫻井武 (京都大学医学研究科・メディカルイノベーションセンター・特定准教授)          小川誠司 (京都大学大学院医学研究科・腫瘍生物学 教授)          室 繁郎 (京都大学医学研究科・呼吸器内科学 講師)          松本 久子 (京都大学医学研究科・呼吸器内科学 院内講師)          後藤 慎平 (京都大学医学部附属病院 呼吸器内科 特定助教)          金 永学 (京都大学医学部附属病院 呼吸器内科 助教)</p>
共同研究機関名・責任者名	<p>山中 伸弥 (京都大学 iPS 細胞研究所 所長 教授)          戸口田淳也 (京都大学再生医科学研究所 教授/iPS 細胞研究所 副所長)          井上 治久 (京都大学 iPS 細胞研究所 教授)          斎藤 潤 (京都大学 iPS 細胞研究所 准教授)</p>

(京大医遺伝子解析様式2-2)

遺伝子解析計画名:ヒト疾患特異的 iPS 細胞を用いた遺伝子解析研究  
Genetic Analysis Study Using Human Disease-Specific iPS Cells

	<p>長船 健二 (京都大学 iPS 細胞研究所 教授)          浅香 勲 (京都大学 iPS 細胞研究所 教授)          山田 泰広 (京都大学物質-細胞統合システム拠点/iPS 細胞研究所 教授)          櫻井 英俊 (京都大学 iPS 細胞研究所 准教授)          高須 直子 (京都大学 iPS 細胞研究所 教授)          高橋 淳 (京都大学 iPS 細胞研究所 教授)          山下 潤 (京都大学 iPS 細胞研究所 教授)          丹羽 明 (京都大学 iPS 細胞研究所 特定拠点助教)          森実 飛鳥 (京都大学 iPS 細胞研究所 特定拠点助教)          土井 大輔 (京都大学 iPS 細胞研究所 特定拠点助教)          菊地 哲広 (京都大学 iPS 細胞研究所 研究員)          蝶名林 和久 (京都大学 iPS 細胞研究所 研究員)          妻木 範行 (京都大学 iPS 細胞研究所 教授)          川口 義弥 (京都大学 iPS 細胞研究所 教授)          江藤 浩之 (京都大学 iPS 細胞研究所 教授)          吉田 善紀 (京都大学 iPS 細胞研究所 准教授)          金子 新 (京都大学 iPS 細胞研究所 准教授)          池谷 真 (京都大学 iPS 細胞研究所 准教授)          WOLTJEN Knut (京都大学白眉センター/iPS 細胞研究所・特定准教授)          大澤 光次郎 (京都大学 iPS 細胞研究所・特定助教)          堀田 秋津 (京都大学 iPS 細胞研究所/物質-細胞統合システム拠点・特定拠点助教)          横林 しほり (京都大学 iPS 細胞研究所 特定拠点助教)          太田 章 (京都大学 iPS 細胞研究所・研究員)          西 洋平 (京都大学 iPS 細胞研究所・研究員)          中川 誠人 (京都大学 iPS 細胞研究所 講師)          沖田 圭介 (京都大学 iPS 細胞研究所 講師)          吉富 啓之 (京都大学再生医科学研究所・組織再生応用分野・准教授)          山本 拓也 (京都大学 iPS 細胞研究所 特定拠点助教)          渡辺 亮 (京都大学 iPS 細胞研究所 特定拠点助教)          杉本 直志 (京都大学 iPS 細胞研究所 特定拠点助教)</p> <p>独立行政法人理化学研究所          林崎 良英 (理化学研究所・オミックス基礎研究領域・領域長)</p> <p>その他の共同研究機関          武曾 恵理 (田附興風会医学研究所北野病院)          浜本 芳之 (田附興風会医学研究所北野病院)          深谷 隆 (西神戸医療センター)          岡本 幸市 (群馬大学医学部脳神経内科学)          今泉 益栄 (宮城県立こども病院)          長谷川一子 (国立病院機構相模原病院)          川田 明広 (東京都立神経病院)          森田 光哉 (自治医科大学)          赤羽 隆樹 (公立置賜総合病院)          内山 剛 (聖隷浜松病院)          矢部 みはる (東海大学)</p>
--	---

遺伝子解析計画名:ヒト疾患特異的 iPS 細胞を用いた遺伝子解析研究  
Genetic Analysis Study Using Human Disease-Specific iPS Cells

大澤 裕	(川崎医科大学)
玉岡 晃、朝田 隆	(筑波大学)
梶 龍兒	(徳島大学)
澤田秀幸	(宇多野病院)
井上有史	(静岡てんかん・神経医療センター)
吉村 道博	(東京慈恵会医科大学)
王茂治	(静岡県立こども病院)
瀬山邦明	(順天堂大学医学部附属順天堂医院)
服部元史	(東京女子医科大学腎臓小児科)
近藤直美	(岐阜大学大学院医学系研究科小児病態学)
宮野前健	(国立病院機構京都病院小児科)
坪井義夫	(福岡大学医学部神経内科学教室)
金澤信雄	(和歌山県立医科大学皮膚科)
二見徹	(滋賀小児保健医療センター整形外科)
松井英人	(奈良県立医科大学血栓制御医学)
三木哲郎	(愛媛大学プロテオ医学研究センター)
辻 省次	(東京大学大学院医学系研究科・医学部神経内科)
秋山治彦	(東京都精神医学総合研究所老年期精神疾患研究チーム)
神戸直智	(千葉大学皮膚科)
西本憲弘	(和歌山県立医科大学免疫制御学)
中西浩一	(和歌山県立医科大学小児科)
井田弘明	(久留米大学呼吸器・神経・膠原病内科)
芳川浩男	(兵庫医科大学神経・脳卒中科)
宇都宮興	(公益財団法人慈愛会今村病院分院)
田口智章	(九州大学小児外科学)
有里敬代	(国立病院機構南九州病院)
菅谷慶三	(東京都立神経病院脳神経内科)
飯島一誠	(神戸大学 小児科学)
保住 功	(岐阜大学)
砂田芳秀	(川崎医科大学 神経内科学)
廣間武彦	(長野県立こども病院)
山原研一	(国立循環器病研究センター)
杉田 完爾	(山梨大学 小児科)
川勝 忍	(山形大学 精神科)
古庄 知己	(信州大学 附属病院遺伝子診療部)
大藪 恵一	(大阪大学 小児科)
木下 晃	(長崎大学 原爆後障害医療研究所)
藤井 法子	(福知山市民病院)
駒ヶ嶺 朋子	(獨協医科大学 神経内科)
伊藤 悦朗	(弘前大学 小児科)
中井 謙太	(東京大学 医科学研究所)
斉藤 延人	(東京大学 脳神経外科学)
渋谷 譲	(日本海総合病院)
高橋 正紀	(大阪大学 神経内科学)
平澤 恵理	(順天堂大学 老人性疾患病態・治療研究センター)
狩野 修	(東邦大学 内科学講座神経内科学分野 (大森))
小坂 仁	(自治医科大学 小児科)
阿部康二	(岡山大学 大学院医歯薬学総合研究科・生体制御科学専攻・脳神経制御学講座脳神経内科学分野)

遺伝子解析計画名:ヒト疾患特異的 iPS 細胞を用いた遺伝子解析研究  
Genetic Analysis Study Using Human Disease-Specific iPS Cells

	<p>永田 智 (東京女子医科大学 小児科)          斎藤加代子 (東京女子医科大学 遺伝子医療センター)          深水 圭 (久留米大学 腎臓内科)          鈴木治和 (理化学研究所ライフサイエンス技術基盤研究センター 機能性ゲノム解析部門・オミックス応用技術研究グループ)          鈴木 穰 (東京大学 新領域創成科学研究科)          岡本 伸彦 (大阪府立母子保健総合医療センター 遺伝診療科)          岩本幸英 (九州大学医学部 整形外科)          浦上克哉 (鳥取大学医学部保健学科生体制御学講座)          黒澤健司 (神奈川県立こども医療センター 遺伝科)          正宗 淳 (東北大学消化器内科)          中村雅也 (慶應義塾大学医学部整形外科)          松本泰一 (倉敷中央病院整形外科)          嶋田裕之 (大阪市立大学大学院医学研究科 老年科・神経内科)          高木正稔 (東京医科歯科大学医学部附属病院 小児科)          浦上克哉 (医療法人専仁会 信生病院)          坂田泰史 (大阪大学大学院医学系研究科 循環器内科学)          森本 浩之輔 (長崎大学 熱帯医学研究所 感染症内科 (熱研内科))</p> <p>ただし、共同研究を行う機関や責任者が追加される可能性があります。</p>
対象とする疾患名	<p>小児科領域：Fanconi anemia 等の血液悪性腫瘍疾患、先天性免疫不全症等の免疫疾患、I 型糖尿病などの内分泌・代謝性疾患、West syndrome 等の神経精神疾患、先天性筋ジストロフィー症、横紋筋融解症等の筋疾患、QT 延長症候群等の循環器疾患などを含む小児難治性疾患、Li-fraumeni 症候群などの遺伝性疾患</p> <p>整形外科領域：整形外科領域における骨形成不全症などの遺伝性難治性疾患及び後縦靭帯骨化症などの病因不明難治性疾患</p> <p>内分泌内科領域：脂肪萎縮症などの難治性内分泌代謝疾患</p> <p>神経内科領域：脊髄性筋萎縮症、パーキンソン病などの難治性神経疾患</p> <p>消化器内科領域：炎症性腸疾患などの難治性消化器疾患</p> <p>肝胆膵外科領域：Byler 病などの難治性の肝・膵・胆道疾患</p> <p>消化器外科領域：炎症性腸疾患などの難治性消化器疾患</p> <p>腎臓内科領域：多発性嚢胞腎などの難治性腎疾患</p> <p>呼吸器内科領域：重症若年性肺気腫、特発性間質性肺炎などの難治性呼吸器疾患</p> <p>循環器内科領域：Brugada 症候群、QT 延長症候群などの難治性循環器疾患</p> <p>口腔外科領域：多発性顎骨嚢胞、歯牙萌出遅延などの難治性口腔外科疾患</p> <p>心臓血管外科領域：拡張型心筋症などの重症心不全疾患および心臓弁膜症などの難治性心臓血管外科疾患</p> <p>脳神経外科領域：もやもや病などの難治性脳神経外科疾患</p> <p>耳鼻咽喉科領域：遺伝性内耳性難聴などの難治性耳鼻咽喉科疾患</p> <p>形成外科領域：進行性顔面片側萎縮症、真性ケロイドなどの難治性形成外科疾患</p> <p>皮膚科疾患：表皮水泡症などの難治性皮膚疾患</p> <p>泌尿器科領域：常染色体優性嚢胞腎 (ADPKD)、などの先天性尿路生殖器系障害をもたらす疾患。Von Hippel-Lindau 病、結節性硬化症、Burt-Hogg-Dube 症候群、多発性内分泌腫瘍症、遺伝性褐色細胞腫・パ</p>

遺伝子解析計画名:ヒト疾患特異的 iPS 細胞を用いた遺伝子解析研究  
Genetic Analysis Study Using Human Disease-Specific iPS Cells

	<p>ラガングリオーマ症候群などの尿路性器系腫瘍をもたらす疾患 血液腫瘍内科領域: 骨髄異形成症候群(MDS)などの血液悪性疾患、再生不 良性貧血などの造血障害をもたらす難治性血液疾患、血小板異常症 精神科領域:統合失調症、広汎性発達障害などの難治性精神神経疾患 産婦人科領域:婦人科領域悪性疾患などの難治性婦人科疾患 臨床免疫学領域:全身性エリテマトーデス、強皮症などの難治性膠原病・ リウマチ性疾患 糖尿病栄養内科学領域:糖尿病などの代謝性疾患 眼科学領域:加齢性黄斑変性症などの難治性眼科疾患 輸血細胞治療部領域:骨髄異形成症候群などの難治性造血器疾患</p>
調べる遺伝子名	不特定 (全ゲノムを対象とする)
採血量	20cc 血液を採取させていただく場合、通常の検査のための採血と同じ。重篤な合併症が発生する可能性は極めて低い。
手術組織を用いるか?	<input checked="" type="checkbox"/> 用いる <input type="checkbox"/> 用いない
研究期間	承認日～平成30年3月31日 (予定)
検査結果をお知らせする場合、お知らせまでにかかるおよその日数	特定できない
解析結果保持期間	将来の研究の進展に備えるために、終了後も保持する。
バンク事業への参加	<p><input type="checkbox"/>なし <input checked="" type="checkbox"/>あり (機関名:独立行政法人理化学研究所バイオリソースセンター (理研 BRC) 責任者名:センター長 小幡 裕一 ) 学術的意義:日本や海外の研究者や研究機関 (製薬企業なども含む) において、病気の解明や薬などの治療法を発見するための様々な研究のために広く利用できるようにするため</p> <p>(機関名:科学技術振興機構バイオサイエンスデータベースセンター (NBDC) 責任者名:センター長 大石 道夫) 学術的意義:NBDC のデータベースを介して様々な研究者に利用されることにより、新しい技術の開発が進むとともに、今まで不可能であった病気の原因の解明や治療法・予防法の発見が早まる可能性が期待できるため</p>
本解析に関する問い合わせ先名と電話番号	:
本説明書作成日	平成28年7月4日

研究目的:

あなたの体の組織から iPS 細胞を作成して、病気の原因や治療法の開発を行う研究に関する説明は、別の説明書に記載されています。この説明書では、研究の中で、特に iPS 細胞の遺伝子の解析を行うことについて説明します。

作成された iPS 細胞を将来治療に使用するためには、その安全性の確認が最も重要な点になります。現在はウィルスの一部を使用して、遺伝子を細胞に入れるという方法を用いていますが、将来は、より有効で安全な方法が開発される可能性があり、その時点におけ

(京大医遺伝子解析様式2-2)

## 遺伝子解析計画名:ヒト疾患特異的 iPS 細胞を用いた遺伝子解析研究 Genetic Analysis Study Using Human Disease-Specific iPS Cells

る最も優れた方法を使って作成する予定です。そのため、作成された iPS 細胞の安全性の評価のためには、どこに遺伝子が挿入されたかということを確認する必要があります。また、あなたから作成された iPS 細胞と、病気にかかっていない方から作成された iPS 細胞で遺伝子を比較することで、病気の解明や、治療法の開発につながる成果が得られる可能性があります。病気の原因遺伝子の見当がまったくつかない場合や、なかには、病気の原因遺伝子の目安がついていても、その原因遺伝子異常により引き起こされる疾患発症の仕組みの流れが、不明であることが数多くあります。このような場合には、すべての遺伝子について検索する可能性が生じます。このような目的から、あなたの iPS 細胞の遺伝子を解析することを計画しています。

なお、本研究により得られる成果をもとに、新しい治療方法を開発するためには、数年以上の期間が必要です。また、本研究により作成されるヒト iPS 細胞を加工して、直接患者さんの体内に戻すといった治療応用は行いません。

バンク事業への参加について：

別の説明書にも記載されているとおり、この研究で特に大事にしていることは、提供して頂いた細胞や情報、さらには本研究から得られたデータを、理化学研究所バイオリソースセンターやバイオサイエンスデータベースセンター等を通じて、日本や海外の研究機関（製薬企業の研究所を含む）等で広く利用させて頂くことです。というのも、様々な立場の研究者が、色々なアイデアを持ちよって次々と iPS 細胞を利用した研究に挑戦していくことこそが、今は治療が難しい病気の仕組みの解明や新しい治療法の発見につながると考えられるからです。

あなたの体細胞及びその体細胞から作成した iPS 細胞の理化学研究所バイオリソースセンターへの寄託については別の説明書に記載されているとおりですが、この研究で解析された遺伝情報を含む様々なデータも、他の医学研究を行う上で重要なデータです。そこで氏名や住所などあなたが誰であるかわからないようにしたうえで、解析されたデータを、国の支援する学術研究用のデータベースに登録し、多くの研究者と共有できる環境を整える予定です。現在、登録を予定しているデータベースは、「科学技術振興機構バイオサイエンスデータベースセンター」(NBDC) が作っているデータベースです。科学技術振興機構は、文部科学省の管理する組織の一つで、日本の科学研究の推進や支援を行っており、NBDC は平成 23 年に発足しました。解析されたデータが NBDC のデータベースを介して様々な研究者に利用されることにより、新しい技術の開発が進むとともに、今まで不可能であった病気の原因の解明や治療法・予防法の発見が早まる可能性が期待できます。

研究方法：

あなたの体の組織から作成された iPS 細胞から、DNA 及び RNA を抽出して、それらを詳しく調べます。研究に関して、あらたにあなたに負担を強いることはありません。この研究であなたの遺伝子を解析した結果得られる情報を、外部機関における研究のために提供することがあります。また、別の説明書に記載されているとおり、あなたの体細胞やその体細胞から作成した細胞や DNA、RNA などを外部機関に提供することがあります。この場合は、提供先で遺伝子解析が行われる可能性があります。いずれの場合も、提供先の倫理委員会で承認を受けたうえで実施する(関係する指針等に基づいて当該機関の倫理委員会などが審査・承認は不要と決定した場合を除きます)など、一定の条件を満たす場合に限られます。

研究計画などを見たいとき：

希望があれば、個人情報の保護や研究の独創性の確保に支障を来たさない範囲内で、こ



## 遺伝子解析計画名:ヒト疾患特異的 iPS 細胞を用いた遺伝子解析研究 Genetic Analysis Study Using Human Disease-Specific iPS Cells

の研究計画の内容を見ることができます。また、遺伝子を調べる方法等に関する資料が必要な場合も用意し、説明いたします。

### (3) 遺伝子解析を受けた場合に考えられる利益および不利益

遺伝子解析を受けることによって、あなた自身が何らかの利益を得ることはありません。不利益としては、特に DNA を詳しく解析する過程で、病気とは直接関係ない、あなたのもつ遺伝情報が得られることとなります。もしそのような情報が、外部に漏洩した場合は、あなたのプライバシーが著しく侵害されることにつながる可能性があります。

### (4) 遺伝子解析を受けなかった時に予想される不利益と利益

遺伝子解析の結果得られた遺伝情報は、どのような意義があるかわからない結果が多く含まれているため、原則として開示しません。そのため、いずれの選択肢を取られた場合においても、今後の治療に対しては、不利益も利益も発生する可能性はありません。

### (5) 個人情報他人には漏らしません

患者さん個人の情報を保護することは、刑法で定められた医師の義務です。遺伝情報はそのなかでも最も厳重に管理されます。遺伝子診断や遺伝カウンセリングに関するカルテは、他のカルテとは異なった独立の鍵のかかる場所に保管され、持ち出しは禁止されています。

遺伝子解析の結果は、いろいろな問題を引き起こす可能性があるために、取扱いを慎重に行っています。解析を開始する前に、あなたの検体や診療情報からは住所、氏名などが削られ、代わりに新しく符号がつけられます(匿名化)。あなたとこの符号とを結びつける対応表は、検体を採取した病院で個人情報管理担当医師が厳重に保管します(連結可能匿名化)。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分からず、誰の検体を解析しているのかわかりません。

ただし、遺伝子解析の結果をあなたの病状と照らし合わせることにより、より病気の原因の解明に役立つことが予測される場合には、検体を採取した機関においてこの符号を元どおりに戻し、診療情報だけを照らし合わせる場合があります。

### (6) 遺伝子解析の結果の伝え方

本研究で得られる遺伝子解析の結果は、どのような意義があるかわからない結果が多く含まれているため、原則的にお伝えすることはしません。

### (7) 解析結果の公表

ご協力によって得られた研究の成果は、個人が誰であるかわからないようにした上で、学会や学術雑誌およびデータベース上で公に発表されることがあります。

### (8) 研究から生ずる知的所有権について

遺伝子解析の結果に基づいて、特許等の知的所有権が生じる可能性があります。その権利は、基本的に全て京都大学で管理することになります。この知的所有権は、提供された検体やそこに含まれている遺伝情報そのものに対してではなく、研究者達が研究やその成果の応用を行うことによって初めて生まれてきた価値に対するものです。ですから、「検体を提供したのだから、その検体に関わる知的所有権を当然もつはずだ」と、提供された方が主張することはできません。また、その知的所有権により経済的利益が生じても、同じ理由によりあなたはその権利を主張できません。

### (9) 遺伝子解析が終わった検体がどう扱われるか

(京大医遺伝子解析様式2-2)

遺伝子解析計画名:ヒト疾患特異的 iPS 細胞を用いた遺伝子解析研究  
Genetic Analysis Study Using Human Disease-Specific iPS Cells

iPS 細胞は、別の説明書に記載した方法で、保存・管理します。この研究が終了したあとで DNA や RNA (遺伝子を作っている物質) などが残っていた場合、将来の研究に使用することを目的に長期保存させてください。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) 遺伝子解析の費用は誰が払うのか

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、遺伝カウンセリングは、一般診療と同様の個人負担となります。また、この研究への協力に対しての報酬は支払われません。本研究の費用は研究補助金によります。

(11) 遺伝の悩み及び遺伝子解析前後の不安に対する遺伝カウンセリング

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、遺伝カウンセリング担当者(\*)が相談を受けます。診療を担当する医師、インフォームド・コンセント担当者等にその旨お伝えください。その場合、患者さん・家族の方の気持ち、考え方、ライフスタイル、社会的背景を尊重し、納得のいくまであらゆることに関する相談・カウンセリングを行います。それによって、精神的にも最善の結果が得られるようフォローアップいたします。

(\*) 京都大学医学部附属病院遺伝子診療部：予約制、電話 075-753-4350  
(平日 13:00~16:30)

(12) この遺伝子解析または困ったことなどの受付先

この遺伝子解析についての問い合わせ先は上記(11)、またはこの項に記載の連絡先をご覧ください。また、困ったことや苦情等がある場合は、京都大学医学部附属病院 総務課研究推進掛(電話 075-751-4899)で受け付けておりますのでお問い合わせください。

## 同意書

殿 (学内の場合同意書取得者、学外の場合施設長等)

研究課題名:ヒト疾患特異的 iPS 細胞を用いた遺伝子解析研究

私は、私の体の組織の一部を採取して作成された iPS 細胞を用いて行う遺伝子解析について、同研究に関する説明を別紙説明書により担当医師から受け、下記の点を確認した上、参加することに同意します。

1. 《遺伝子とは》の説明
2. 《遺伝子と病気》の説明
3. 《遺伝子診断研究への協力について》の説明
4. 《遺伝子診断研究に協力するかどうかを考えるために》の説明
  - (1) 同意の自由・同意撤回の自由について
  - (2) 遺伝子診断研究の実施計画について  
バンク事業への参加について  
研究目的  
研究方法  
研究計画などを見たいとき
  - (3) 遺伝子解析を受けた場合に考えられる利益および不利益
  - (4) 遺伝子解析を受なかった時に考えられる利益および不利益
  - (5) 個人情報他他人には漏らしません
  - (6) 遺伝子解析の結果の伝え方
  - (7) 解析結果の公表
  - (8) 研究から生ずる知的所有権について
  - (9) 遺伝子解析が終わった検体がどう扱われるか
  - (10) 遺伝子解析の費用は誰が払うか
  - (11) 遺伝の悩み及び遺伝子解析前後の不安に対する遺伝カウンセリング
  - (12) この遺伝子解析または困ったことなどの受付先

患者氏名

同意日 平成 年 月 日

本人署名 (自筆)

代諾者署名 (自筆)

(続柄)

本研究に関する説明を行い、自由意思による同意が得られたことを確認します。

施設名・診療科

説明医師氏名

本同意書は、実施機関において保管し、本人がその写し一部を保管する。

(京大医遺伝子解析様式2-2)

Kyoto University Genetic Analysis Form 2-2

## 同意撤回通知書

京都大学大学院医学研究科長 殿  
京都大学医学部附属病院長 殿  
京都大学 iPS 細胞研究所長 殿

私は、私の体から採取される組織の一部を用いて作成される iPS 細胞を用いた研究への参加に同意しましたが、以下のとおり同意を撤回します。(1.か2.いずれかにチェックしてください)

1.

下記研究課題への参加同意を撤回し、すでに提供した私の組織やそれに由来する情報等はすべて廃棄し、今後使用しないようお願いします。

「ヒト疾患特異的 iPS 細胞の作成とそれを用いた疾患解析に関する研究」

「ヒト疾患特異的 iPS 細胞を用いた遺伝子解析研究」

2. (生殖細胞作成研究へのご協力に同意いただいた方のみ)

私の組織から作成された iPS 細胞を生殖細胞作成研究に使用することへの同意を撤回し、生殖細胞作成研究にすでに使用された私の検体に由来する細胞や情報等をすべて廃棄し、今後生殖細胞作成研究に使用しないようお願いします。下記研究課題には引き続き参加します。

「ヒト疾患特異的 iPS 細胞の作成とそれを用いた疾患解析に関する研究」

「ヒト疾患特異的 iPS 細胞を用いた遺伝子解析研究」

ご本人の署名	印	申出日
		年 月 日
代諾者の署名	(続柄: )	

## 同意撤回通知受領書

iPS 細胞を用いた研究への参加の同意撤回通知書を受領いたしました。

担当者	受理日
	年 月 日
備考欄: いずれの撤回かチェック	
<input type="checkbox"/> 1. <input type="checkbox"/> 2.	

## Information on Genetic Analysis Study Using Human Disease-Specific iPS Cells

### <What is a gene?>

“Heredity” is “the passing on of traits from parents to children.” “Traits” include facial/body features, and susceptibility to certain diseases. The features of the human body are determined by heredity and the environment in which the individual grows up. However, heredity plays an important role as the basis for development of the body and mind. In Japanese, when the kanji “Ko (children)” is added to the kanji “Iden (heredity),” the combined kanji becomes a scientific term for “small units that determine heredity.” In most organisms, the building blocks of genes are molecules called DNA. DNA is a chain consisting of 4 bases: A, T, G, and C. A gene comprises many of these bases that are linked together.

One cell includes tens of thousands of genes that are scattered throughout the cell. All the genetic information is collectively referred to as the “genome.” The human body comprises about 60 trillion cells, and each cell includes all genes.

There are two major roles of genes. The first is to act as an accurate “blueprint for the body.” It all starts from one fertilized cell. As the cell divides and increases in number, each cell develops into a particular type of cell; for example, one cell develops into an eye cell, and another into an intestinal cell. The number of cells increases up to about 60 trillion in a mature adult. The second role is to “preserve the species.” The human race has been maintained in its present from our most distant ancestors up to the present, thanks to genes.

### <Genes and disease>

Nearly all diseases occur as a result of the interactions among an individual’s inherited biological make-up (genetic predisposition), pathogens, and the influence of lifestyle (environmental factors). Genetic predisposition and environmental factors may be intertwined in the pathology of some diseases; whereas, in other diseases, either genetic predisposition or environmental factors can be identified as the fundamental cause. Moreover, in some cases, disease occurs due to a combination of two or more genetic dispositions. Nevertheless, multiple factors including genetic predisposition (genetic differences) are involved in the onset of disease.

### <Participation in the genetic diagnostic study>

This study will be conducted to search for the genes that may be involved in the onset of disease or that may influence an individual’s response to a drug. Another purpose of the study is to investigate the genes suspected, for particular reasons, to be linked to a disease: the structure and function of the genes will be analyzed to determine if the genes are truly related to the disease. If the genotype of the patient is determined, the result can be used to determine the genetic polymorphism of blood relatives. This may raise concerns within the family. Our hospital offers a genetic counseling service in order to help relieve the anxiety the patient and family members may feel and address other issues.

The following sections give you the information related to the genetic diagnostic study, including the benefits and risks of participating in the study. Our intention is to explain the study using easy-to-understand language. If you have a question, please feel free to ask at any time. Please make sure you fully understand the information contained in this document before making a decision. If you choose to participate in this study and give your permission for the genes of the iPS cells generated from your body tissue to be analyzed, please fill out the information in the consent form. By signing the

遺伝子解析計画名:ヒト疾患特異的 iPS 細胞を用いた遺伝子解析研究  
 Genetic Analysis Study Using Human Disease-Specific iPS Cells

consent form, you will have indicated that you understand the information and that you give your consent to participate in this study.

<Information to help you decide whether or not to participate in this genetic diagnostic study>

(1) You are free to choose to participate or not to participate in this genetic diagnostic study. If you change your mind later, you may withdraw your consent at any time. Your participation is voluntary. You are under no obligation to participate in this study. Your decision to participate or not will have no influence on your current and future relationship with our hospital. We will always treat you in your best interests regardless of your decision.

If you consent to the study and change your mind later, you may withdraw your consent simply by writing to us. You do not have to explain the reason. There is no penalty or loss or benefits for withdrawing from the study. If you withdraw your consent, the results of your genetic analysis will be destroyed and your medical record will also not be used for the study from that time on. Note that, however, recovery and disposal of your specimens may sometimes be difficult at the time when you withdraw your consent; for example, when the study using your specimens has made certain progress, a paper including data from the study has been published, or data from the study have been used by other institutions using the cell bank (this will be described later in this leaflet). In such cases, use of your specimens and/or the data obtained from your specimens may continue despite your withdrawal of consent.

Two originals of the signed informed consent form for the present study will be made. One of the originals will be kept by the hospital, and the other will be given to you.

(2) The plan of genetic diagnostic study is presented below.

The plan of this genetic analysis study has been reviewed by the Medical Ethics Committee in the Graduate School of Medicine, Kyoto University and Kyoto University Hospital, and approved by the head of the research institution conducting the study.

Study title:	Genetic Analysis Study Using Human Disease-Specific iPS Cells
Name of research institution	Graduate School of Medicine, Kyoto University/Center for iPS Cell Research and Application
Investigator (Name, Job title)	<p>Study director:            Tatsutoshi Nakahata (Part-time Lecturer at the Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Kyoto University/Department of Pediatrics at Kyoto University Hospital, Deputy Director at the Center for iPS Cell Research and Application, Kyoto University)</p> <p>Subinvestigators:            Toshio Heike (Professor at the Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Kyoto University)            Ryuta Nishikomori (Associate Professor at the Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Kyoto University)            Tomonari Awaya (Assistant Professor at the Department of Anatomy and Developmental Biology, Graduate School of Medicine, Kyoto University)            Katsutsugu Umeda (Assistant Professor at the Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Kyoto University)            Shiro Baba (Assistant Professor at the Department of Pediatrics, Graduate</p>

	<p>School of Medicine, Kyoto University)  Souichi Adachi (Professor at the Human Health Science, Graduate School of Medicine, Kyoto University)  Masakatsu Sone (Associate Professor at the Department of Metabolic Medicine, Graduate School of Medicine, Kyoto University)  Junji Fujikura (Assistant Professor at the Department of Diabetes and Clinical Nutrition, Graduate School of Medicine, Kyoto University)  Ryosuke Takahashi (Professor at the Department of Neurology, Graduate School of Medicine, Kyoto University)  Shigehiko Suzuki (Professor at the Department of Plastic and Reconstructive Surgery, Graduate School of Medicine, Kyoto University)  Motoko Naitoh (Lecturer at the Department of Plastic and Reconstructive Surgery, Graduate School of Medicine, Kyoto University)  Minoru Matsuura (Assistant Professor at the Department of Gastroenterology and Hepatology, Graduate School of Medicine, Kyoto University)  Shinji Uemoto (Professor at the Division of Hepato-pancreato-biliary Surgery and Transplantation, Department of Surgery, Graduate School of Medicine, Kyoto University)  Yoshiharu Sakai (Professor at the Department of Gastrointestinal Surgery, Graduate School of Medicine, Kyoto University)  Shuichi Matsuda (Professor at the Department of Orthopaedic Surgery, Graduate School of Medicine, Kyoto University)  Takeshi Okamoto (Associate Professor at the Institute for Advancement of Clinical and Translational Science, Kyoto University Hospital)  Motoko Yanagita (Professor at the Department of Nephrology, Graduate School of Medicine, Kyoto University)  Isao Ito (Assistant Professor at the Department of Respiratory Medicine, Graduate School of Medicine, Kyoto University)  Hiroshi Date (Professor at the Department of Thoracic Surgery, Graduate School of Medicine, Kyoto University)  Takeshi Kimura (Professor at the Department of Cardiovascular Medicine, Graduate School of Medicine, Kyoto University)  Takeru Makiyama (Assistant Professor at the Department of Cardiovascular Medicine, Graduate School of Medicine, Kyoto University)  Kazuhisa Bessho (Professor at the Department of Oral and Maxillofacial Surgery, Graduate School of Medicine, Kyoto University)  Katsu Takahashi (Associate Professor at the Department of Oral and Maxillofacial Surgery, Graduate School of Medicine, Kyoto University)  Tadashi Ikeda (Associate Professor at the Department of Cardiovascular Surgery, Graduate School of Medicine, Kyoto University)  Susumu Miyamoto (Professor at the Department of Neurosurgery, Graduate School of Medicine, Kyoto University)  Akio Koizumi (Professor at the Department of Health and Environmental Sciences, Graduate School of Medicine, Kyoto University)  Koichi Omori (Professor at the Department of Otolaryngology, Head and Neck Surgery, Graduate School of Medicine, Kyoto University)  Takayuki Nakagawa (Lecturer at the Department of Otolaryngology, Head and Neck Surgery, Graduate School of Medicine, Kyoto University)  Ichiro Tateya (Lecturer at the Department of Otolaryngology, Head and Neck Surgery, Graduate School of Medicine, Kyoto University)  Kenji Kabashima (Professor at the Department of Dermatology, Graduate School of Medicine, Kyoto University)  Osamu Ogawa (Professor at the Department of Urology, Graduate School of</p>
--	--

(京大医遺伝子解析様式 2 - 2)

Kyoto University Genetic Analysis Form 2-2

	<p>Medicine, Kyoto University)                  Kazuwa Nakao (Professor at the Medical Innovation Center, Graduate School of Medicine, Kyoto University)                  Eijiro Nakamura (Associate Professor at the Medical Innovation Center, Graduate School of Medicine, Kyoto University)                  Akifumi Takaori (Professor at the Department of Hematology and Oncology, Graduate School of Medicine, Kyoto University)                  Toshio Kitawaki (Assistant Professor at the Department of Hematology and Oncology, Graduate School of Medicine, Kyoto University)                  Toshiya Murai (Professor at the Department of Psychiatry, Graduate School of Medicine, Kyoto University)                  Masaaki Hazama (Assistant Professor at the Department of Psychiatry, Graduate School of Medicine, Kyoto University)                  Genichi Sugihara (Assistant Professor at the Department of Psychiatry, ,Kyoto University Hospital)                  Ikuo Konishi (Professor at the Department of Gynecology and Obstetrics, Graduate School of Medicine, Kyoto University)                  Junzo Hamanishi (Assistant Professor at the Department of Gynecology and Obstetrics, Graduate School of Medicine, Kyoto University)                  Tsuneyo Mimori (Professor at the Department of Rheumatology and Clinical Immunology, Graduate School of Medicine, Kyoto University)                  Koichiro Ohmura (Associate Professor at the Department of Rheumatology and Clinical Immunology, Graduate School of Medicine, Kyoto University)                  Hajime Yoshifuji (Assistant Professor at the Department of Rheumatology and Clinical Immunology, Graduate School of Medicine, Kyoto University)                  Nobuya Inagaki (Professor at the Department of Diabetes and Clinical Nutrition, Graduate School of Medicine, Kyoto University)                  Daisuke Tanaka (Assistant Professor at the Department of Diabetes and Clinical Nutrition, Graduate School of Medicine, Kyoto University)                  Akio Ooishi (Assistant Professor at the Department of Ophthalmology and Visual Sciences, Graduate School of Medicine, Kyoto University)                  Hanako Ikeda (Associate Professor at the Department of Ophthalmology and Visual Sciences, Graduate School of Medicine, Kyoto University)                  Taira Maekawa (Professor at the Department of Transfusion Medicine and Cell Therapy, Kyoto University Hospital)                  Hideyo Hirai (Assistant Professor at the Department of Transfusion Medicine and Cell Therapy, Kyoto University Hospital)                  Yasuo Miura (Assistant Professor at the Department of Transfusion Medicine and Cell Therapy, Kyoto University Hospital)                  Hirofumi Yamashita (Assistant Professor at the Department of Neurology, Kyoto University Hospital)                  Hodaka Yamakado (Assistant Professor at the Department of Neurology, Kyoto University Hospital)                  Mitinori Saitou (Professor at Anatomy and Cell Biology, Kyoto Graduate School of Medicine and Faculty of Medicine, Kyoto University)                  Takahito Wada (Associate Professor at the Medical Ethics and Medical Genetics, Graduate School of Medicine and Faculty of Medicine, Kyoto University)                  Takeshi Sakurai (Associate Professor at the Medical Innovation Center, Kyoto University)                  Seishi Ogawa (Professor at Pathology and Tumor Biology, Kyoto University Graduate School of Medicine)                  Shigeo Muro (Lecturer at the Department of Respiratory Medicine, Graduate</p>
--	--

(京大医遺伝子解析様式 2 - 2)

Kyoto University Genetic Analysis Form 2-2



	<p>School of Medicine, Kyoto University)                  Hisako Matsumoto (Lecturer (Hospital) at the Department of Respiratory Medicine, Graduate School of Medicine, Kyoto University)                  Shimpei Gotoh (Assistant Professor at the Department of Respiratory Medicine, Graduate School of Medicine, Kyoto University)                  Eigaku Kim (Assistant Professor at the Department of Respiratory Medicine, Graduate School of Medicine, Kyoto University)</p>
<p>Name of collaborating research institutions, and the name of the representative</p>	<p>Shinya Yamanaka (Director, Professor at the Center for iPS Cell Research and Application, Kyoto University)                  Junya Toguchida (Professor at the Institute for Frontier Medical Sciences, Kyoto University/Deputy Director at the Center for iPS Cell Research and Application)                  Haruhisa Inoue (Professor at the Center for iPS Cell Research and Application, Kyoto University)                  Megumu Saito (Associate Professor at the Center for iPS Cell Research and Application, Kyoto University)                  Kenji Osafune (Professor at the Center for iPS Cell Research and Application, Kyoto University)                  Isao Asaka (Professor at the Center for iPS Cell Research and Application, Kyoto University)                  Yasuhiro Yamada (Professor at the Institute for Integrated Cell-Material Sciences/ Center for iPS Cell Research and Application, Kyoto University)                  Hidetoshi Sakurai (Associate Professor at the Center for iPS Cell Research and Application, Kyoto University)                  Naoko Takasu (Professor at the Center for iPS Cell Research and Application, Kyoto University)                  Jun Takahashi (Professor at the Center for iPS Cell Research and Application, Kyoto University)                  Jun Yamashita (Professor at the Center for iPS Cell Research and Application, Kyoto University)                  Akira Niwa (Assistant Professor at the Center for iPS Cell Research and Application, Kyoto University)                  Asuka Morizane (Assistant Professor at the Center for iPS Cell Research and Application, Kyoto University)                  Daisuke Doi (Assistant Professor at the Center for iPS Cell Research and Application, Kyoto University)                  Tetsuhiro Kikuchi (Researcher at the Center for iPS Cell Research and Application, Kyoto University)                  Kazuhisa Chonabayashi (Researcher at the Center for iPS Cell Research and Application, Kyoto University)                  Noriyuki Tsumaki (Professor at the Center for iPS Cell Research and Application, Kyoto University)                  Yoshiya Kawaguchi (Professor at the Center for iPS Cell Research and Application, Kyoto University)                  Koji Eto (Professor at the Center for iPS Cell Research and Application, Kyoto University)                  Yoshinori Yoshida (Associate Professor at the Center for iPS Cell Research and Application, Kyoto University)                  Shin Kaneko (Associate Professor at the Center for iPS Cell Research and Application, Kyoto University)                  Makoto Ikeya (Associate Professor at the Center for iPS Cell Research and</p>

	<p>Application, Kyoto University)  WOLTJEN Knut (Associate Professor at the Hakubi Center/the Center for iPS Cell Research and Application, Kyoto University)  Mitsujiro Osawa (Assistant Professor at the Center for iPS Cell Research and Application, Kyoto University)  Akitsu Hotta (Assistant Professor at the Center for iPS Cell Research and Application/the Institute for Integrated Cell-Material Sciences, Kyoto University)  Sihori Yokobayashi (Assistant Professor at the Center for iPS Cell Research and Application, Kyoto University)  Akira Ohta (Researcher at the Center for iPS Cell Research and Application, Kyoto University)  Yohei Nishi (Researcher at the Center for iPS Cell Research and Application, Kyoto University)  Masato Nakagawa (Lecturer at the Center for iPS Cell Research and Application, Kyoto University)  Keisuke Okita (Lecturer at the Center for iPS Cell Research and Application, Kyoto University)  Hiroyuki Yoshitomi (Associate Professor at the Department of Tissue Regeneration, the Institute for Frontier Medical Sciences, Kyoto University)  Takuya Yamamoto (Assistant Professor at the Center for iPS Cell Research and Application)  Akira Watanabe (Assistant Professor at the Center for iPS Cell Research and Application)  Naoshi Sugimoto (Assistant Professor at the Center for iPS Cell Research and Application)</p> <p>RIKEN  Yoshihide Hayashizaki (Director at the Omics Science Center, RIKEN)</p> <p>Other collaborating research institutions  Eri Muso (Kitano Hospital, the Tazuke Kofukai Medical Research Institute)  Yoshiyuki Hamamoto (Kitano Hospital, the Tazuke Kofukai Medical Research Institute)  Takashi Fukaya (Nishi-Kobe Medical Center)  Koichi Okamoto (Department of Neurology, School of Medicine, Gunma University)  Masuei Imaizumi (Miyagi Children's Hospital)  Kazuko Hasegawa (National Hospital Organization Sagamihara National Hospital)  Akihiro Kawata (Tokyo Metropolitan Neurological Hospital)  Mitsuya Morita (Jichi Medical University)  Takaki Akahane (Okitama Public General Hospital)  Tsuyoshi Uchiyama (Seirei Hamamatsu General Hospital)  Miharu Yabe (Tokai University)  Yutaka Ohsawa (Kawasaki Medical School)  Akira Tamaoka, Takashi Asada (University of Tsukuba)  Ryuji Kaji (The University of Tokushima)  Hideyuki Sawada (National Hospital Organization Utano Hospital)  Yushi Inoue (Shizuoka Institute of Epilepsy and Neurological Disorders)  Michihiro Yoshimura (The Jikei University School of Medicine)  Shigeharu Oh (Shizuoka Children's Hospital)  Kuniaki Seyama (Juntendo University hospital)  Motoshi Hattori (Department of Pediatric Nephrology, School of Medicine, Tokyo Women's Medical University)</p>
--	--

(京大医遺伝子解析様式 2 - 2)

Kyoto University Genetic Analysis Form 2-2

	<p>Naomi Kondo (Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Gifu University)</p> <p>Takeshi Miyanomae (Department of Pediatrics, National Hospital Organization Minami-Kyoto Hospital)</p> <p>Yoshio Tsuboi (Department of Neurology, Fukuoka University)</p> <p>Nobuo Kanazawa (Department of Dermatology, Wakayama Medical University)</p> <p>Tohru Futami (Department of Orthopaedics, Shiga Medical Center for Children)</p> <p>Hideto Matsui (Department of Regulatory Medicine for Thrombosis, Nara Medical University)</p> <p>Tetsuro Miki (Ehime Proteo-Medicine Research Center, Ehime University)</p> <p>Shoji Tsuji (Neurology, Graduate School of Medicine and Faculty of Medicine, the University of Tokyo)</p> <p>Haruhiko Akiyama (Psychogeriatric Research Team, Tokyo Institute of Psychiatry)</p> <p>Naotomo Kambe (Department of Dermatology, Chiba University School of Medicine)</p> <p>Norihiro Nishimoto (Laboratory of Immune Regulation, Wakayama Medical University)</p> <p>Koichi Nakanishi (Department of Pediatrics, Wakayama Medical University)</p> <p>Hiroaki Ida (Division of Respiriology, Neurology, and Rheumatology, Kurume University School of Medicine)</p> <p>Hiroo Yoshikawa (Division of Neurology, Hyogo College of Medicine)</p> <p>Atae Utsunomiya (Imamura Bun-in Hospital)</p> <p>Tomoaki Taguchi (Department of Pediatric Surgery, Faculty of Medical Sciences, Kyushu University)</p> <p>Takayo Arisato (Minami Kyushu National Hospital)</p> <p>Keizo Sugaya (Department of Neurology, Tokyo Metropolitan Neurological Hospital)</p> <p>Kazumoto Iijima (Department of Pediatrics, Kobe University)</p> <p>Isao Hozumi (Gifu University)</p> <p>Yoshihide Sunada (Department of Neurology, Kawasaki Medical School)</p> <p>Takehiko Hiroma (Nagano Children's Hospital)</p> <p>Kenichi Yamahara (National Cerebral and Cardiovascular Center)</p> <p>Kanji Sugita (Department of Pediatrics, University of Yamanashi)</p> <p>Shinobu Kawakatsu (Department of Psychiatry, Yamagata University)</p> <p>Tomoki Kosho (Clinical and Molecular Genetics, Shinshu University)</p> <p>Keiichi Ozono (Department of Pediatrics, Osaka University)</p> <p>Akira Kinoshita (Atomic Bomb Disease Institute, Nagasaki University)</p> <p>Noriko Fujii (Fukuchiyama City Hospital)</p> <p>Tomoko Komagamine (Dokkyo Medical University)</p> <p>Etsuro Ito ((Department of Pediatrics, Hirosaki University)</p> <p>Kenta Nakai (The Institute of Medical Science, The University of Tokyo)</p> <p>Nobuhito Saito (Department of Neurosurgery, The University of Tokyo)</p> <p>Yuzuru Shibuya (Nihonkai General Hospital)</p> <p>Masanori Takahashi (Department of Neurology, Osaka University)</p> <p>Eri Hirasawa (Research Institute for Diseases of Old Age, Juntendo University)</p> <p>Hitoshi Osaka (Department of Pediatrics, Jichi Medical University)</p>
--	---

(京大医遺伝子解析様式 2 - 2)

Kyoto University Genetic Analysis Form 2-2

	<p>Osamu Kano (Department of Neurology, Toho University Omori Medical Center)</p> <p>Koji Abe (Department of Neurology, Okayama University Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences)</p> <p>Satoru Nagata (Department of Pediatrics, Tokyo Women’s Medical University)</p> <p>Kayoko Saito (Institute of Medical Genetics, Tokyo Women’s Medical University)</p> <p>Harukazu Suzuki (Cellular Function Conversion Technology Team,RIKEN Center for Life Science Technologies)</p> <p>Yutaka Suzuki (Graduate School of Frontier Science, University of Tokyo)</p> <p>Kei Fukami (Division of Nephrology, Department of Medicine, Kurume University School of Medicine)</p> <p>Nobuhiko Okamoto (Department of Medical Genetics, Osaka Medical Center and Research Institute for Maternal and Child Health)</p> <p>Yukihide Iwamoto (Department of Orthopaedic Surgery, Faculty of Medical Sciences, Kyushu University)</p> <p>Katuya Urakami (Department of Biological Regulation, Tottori University Faculty of Medicine, Tottori University)</p> <p>Kenji Kurosawa (Division of Medical Genetics, Kanagawa Children’s Medical Center)</p> <p>Atsushi Masamune (Department of Gastroenterology, Tohoku University)</p> <p>Masaya Nakamura (Department of Orthopaedic Surgery, Keio University School of Medicine, Keio University)</p> <p>Taiichi Matumoto (Department of Orthopaedic Surgery, Kurashiki Central Hospital)</p> <p>Hiroyuki Shimada (Department of Neurology, Osaka City University Graduate School of Medicine, Osaka City University)</p> <p>Masatoshi Takagi (Department of Pediatrics, University Hospital of Medicine, Tokyo Medical And Dental University)</p> <p>Yasushi Sakata (Department of Cardiovascular Medicine, Department of Cardiovascular Surgery, Osaka University)</p> <p>Katuya Urakami (Shinsei Hospital)</p> <p>Konosuke Morimoto (Department of Clinical Medicine, Institute of Tropical Medicine, Nagasaki University)</p> <p>Please note that more collaborating institutions and researchers may be added in the future.</p>
<p>Target diseases</p>	<p>Pediatrics: the following intractable pediatric diseases: hematologic malignancies such as Fanconi anemia; immune diseases such as congenital immunodeficiency; endocrine/metabolic diseases such as type I diabetes mellitus; neuropsychiatric disorders such as West syndrome; muscular diseases such as congenital muscular dystrophy and rhabdomyolysis; and cardiovascular diseases such as long QT syndrome; and hereditary diseases such as Li-Fraumeni syndrome</p> <p>Orthopedic surgery: hereditary intractable diseases such as osteogenesis imperfecta, and intractable cryptogenic diseases of which causes are unknown such as ossification of the posterior longitudinal ligament</p> <p>Endocrinology : intractable endocrine/metabolic diseases such as lipodystrophy</p> <p>Neurology: intractable neurodegenerative diseases such as spinal muscular atrophy and Parkinson's disease</p> <p>Gastroenterology and hepatology: intractable gastrointestinal diseases such as</p>

	<p>inflammatory bowel disease                  Hepato-pancreato-biliary Surgery and Transplantation: intractable hepato-biliary and pancreatic diseases such as Byler disease                  Gastrointestinal surgery: intractable gastrointestinal diseases such as inflammatory bowel disease                  Nephrology: intractable renal diseases such as polycystic kidney disease                  Respiratory medicine: intractable respiratory diseases such as severe juvenile emphysema and idiopathic interstitial pneumonia                  Cardiovascular medicine: intractable cardiovascular diseases such as Brugada syndrome and long QT syndrome                  Oral and maxillofacial surgery: intractable oral and maxillofacial diseases such as multiple jaw cysts and delayed tooth eruption                  Cardiovascular surgery: severe forms of cardiac failure such as dilated cardiomyopathy, and intractable cardiovascular diseases such as valvular heart disease                  Neurosurgery: intractable neurosurgical diseases such as Moyamoya disease                  Otolaryngology: intractable otolaryngological diseases such as hereditary inner ear deafness                  Plastic and reconstructive surgery: intractable diseases in plastic and reconstructive surgery such as facial hemiatrophy of Romberg and spontaneous keloid formation                  Dermatology: intractable dermatological diseases such as epidermolysis bullosa                  Urology: diseases resulting in congenital genitourinary disorders such as autosomal dominant polycystic kidney disease (ADPKD); and diseases resulting in genitourinary tumors such as Von Hippel-Lindau syndrome, tuberous sclerosis, Birt-Hogg- Dubé syndrome, Multiple Endocrine Neoplasia and Hereditary pheochromocytoma, paraganglioma syndrome                  Hematology and oncology: hematologic malignancies such as myelodysplastic syndrome (MDS), and intractable hematologic diseases resulting in hematopoietic disorders such as aplastic anemia, and platelet disorder                  Psychiatry: intractable neuropsychiatric disorders such as schizophrenia and pervasive developmental disorder                  Gynecology and Obstetrics: intractable gynecological diseases including gynecological malignant diseases                  Rheumatology and clinical immunology: intractable connective tissue disease and rheumatic diseases such as systemic lupus erythematosus and scleroderma                  Diabetes and clinical nutrition: metabolic diseases such as diabetes mellitus                  Ophthalmology: intractable ophthalmological diseases such as age-related macular degeneration                  Transfusion medicine and cell therapy: intractable hematopoietic organ diseases such as myelodysplastic syndrome</p>
Names of the genes to be investigated in the study	Undetermined (The whole genome will be analyzed.)
The volume of blood to be withdrawn as a sample	20 cc (Blood will be collected using a standard blood sampling procedure. The risk of serious complications from the sampling procedure is very low.)
Is the tissue obtained during surgery to be used?	<input checked="" type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No

遺伝子解析計画名 : ヒト疾患特異的 iPS 細胞を用いた遺伝子解析研究  
 Genetic Analysis Study Using Human Disease-Specific iPS Cells

Study period	From the date of approval to March 31, 2018 (tentative plan)
If the donor is to be notified of the test results, when will approximately this notification take place (how many days after the test)?	Unpredictable
The period for which the test results are retained	The test results will be permanently stored after completion of the study period so that they can be used in studies conducted in the future.
Is the study to participate in the cell banking project?	<input type="checkbox"/> No <input checked="" type="checkbox"/> Yes (Name: RIKEN Bioresource Center [RIKEN BRC], Representative: Yuichi Obata, director) Academic significance: To make iPS cells readily accessible to researchers and institutions (including pharmaceutical companies) in and outside Japan so that they can be utilized in a variety of research aimed at elucidating the mechanisms of diseases and developing treatments.  (Name: National Bioscience Database Center [NBDC] of JST, Representative: Michio Oishi, director) Academic significance: Data registered in the NBDC will be made accessible to researchers working in a range of fields and will help in the development of new technologies, elucidation of the mechanisms of currently incurable diseases, and discovery of new treatments and prophylactic therapies.
Contact information (address and TEL) regarding this study	:
Date of preparation of this written information	July 4, 2016

遺伝子解析計画名:ヒト疾患特異的 iPS 細胞を用いた遺伝子解析研究  
Genetic Analysis Study Using Human Disease-Specific iPS Cells

Purpose of the study:

With regard to the study in which iPS cells are generated from your body tissue sample and used to identify the causes of disease and develop new treatments, please read the separately prepared written information. This written information gives you specific information about the analyses of iPS cell genes.

In order to use the iPS cells generated in the study for treatment in the future, the safety of the iPS cells must be ensured beforehand. This is the most critical point. iPS cells are currently generated by introducing genes using viral vectors. In the future, however, more effective and safer techniques may become available. We will use the most suitable method available at the time. Thus, in order to assess the safety of the generated iPS cells, we must find out where the genes have been inserted. In addition, by comparing the genes of the iPS cells generated from your sample with the genes of the iPS cells from healthy volunteers, we may be able to obtain data that will provide new findings on the disease or lead to the development of new treatments for the disease. For many diseases, the causative genes are completely unknown. Even when some genes are suspected of causing a disease, we often have no clear picture of the onset mechanism and how the abnormality in the genes is causing the disease. In such cases, we may analyze the whole genome (all genes). Thus, it is for these reasons and purposes that we would like to analyze the genes of the iPS cells generated from your sample.

Please note that it will take a number of years to develop a new treatment based on the data obtained in this study. We do not use the human iPS cells generated in this study for treatment; for example, the modified iPS cells will not be directly put back into the patient's body as treatment.

Participation to cell banking project:

As stated in the separate information leaflet, we think it is especially important that the cells collected as well as information and data obtained in this study will be registered in public resource banks such as the those of RIKEN Bioresource Center and National Bioscience Database Center to make them readily available to research institutions (including laboratories inside pharmaceutical companies) in and outside Japan. This will help researchers working in a range of fields to bring together ideas and experiences in iPS cell research and facilitate elucidation of the mechanisms of currently incurable diseases and the development of new treatments.

The procedures for the deposition of your somatic cells and the iPS cells generated from the somatic cells to RIKEN Bioresource Center are as described in the separate leaflet. Data generated in this study including genetic information will also be useful for other medical research. Data obtained from you will be, after anonymization (removal of the information including your name and address that can be used to identify you), registered in publicly funded academic databases so that researchers can access the data. We plan to register data from this study in the database of the National Bioscience Database Center (NBDC) of the Japan Science and Technology Agency (JST). JST is an agency under MEXT and promotes and funds scientific research projects in Japan. NBDC was founded in 2011. Data registered in the NBDC will be made accessible to researchers from various fields and will help in the development of new technologies, elucidation of the mechanisms of currently incurable diseases, and discovery of new treatments and prophylactic therapies.

遺伝子解析計画名:ヒト疾患特異的 iPS 細胞を用いた遺伝子解析研究  
Genetic Analysis Study Using Human Disease-Specific iPS Cells

Study methods:

DNA and RNA will be extracted from the iPS cells generated from your body tissue, which will then be analyzed in detail. You will not be asked to undergo any additional procedure for this study. The information obtained as a result of analyzing your genes in this study may be provided to outside organization for research use. We may also transfer your somatic cells, DNA, RNA or cells derived from your somatic cells to other organization where genetic analysis then might be carried out. In either case, certain conditions must first be met, such that the organization may conduct the research only after the ethics committee approves (unless the organization's Ethics Committee or equivalent decides such approval is not required according to the applicable rules or guidelines).

How the subject may review the study protocol and other study-related documents:

Upon your request, we will be able to give you access to the study protocol in so far that it does not affect the protection of personal information or diminish the originality of the study. In addition, if necessary, we can give you information on genetic analyses and explain to you how genes are studied.

(3) Benefits and risks of participating in this genetic analysis study

You will not benefit directly from participating in this genetic analysis study. The possible risk is that detailed genetic analysis, particularly of DNA, may reveal genetic information not directly related to the disease under study. If such information is disseminated to third parties, it may constitute a serious violation of privacy.

(4) Benefits and risks of not participating in the genetic analysis study

As a rule, the results of genetic analyses will not be disclosed to you because the significance of such data is usually not clear at the time. Thus, your decision to participate in the study or not will have no influence on your medical care.

(5) Your personal information will be kept confidential

Medical doctors have an obligation to protect personal information of patients, as stated in the criminal law. Genetic information particularly has to be protected under the strictest control. Your records related to genetic diagnosis and genetic counseling will be stored in a locker, kept separated from other medical records, and cannot be taken out.

Because the results of genetic analysis may cause various issues, your genetic information will be handled with care. Prior to the genetic analysis, your personal information (e.g., name and address) will be removed from your sample and your medical information, and will be replaced with a code. This procedure is called anonymization. The link table used to link the code with your personal information (linkable anonymization) will be managed by a personal information custodian who will be a doctor working in the hospital where your sample has been collected. This means that the person who analyzes your genes only receives the code, and this prevents the person from learning whose genes are being analyzed. However, when it is thought that the results of genetic analysis could shed light on the cause of your disease, the code may be broken at the hospital where your sample has been collected and used to access only your medical records.

(6) Will the participant be notified of the results of genetic analysis?

As a rule, participants will not be notified of the results of genetic analysis because the results will include a lot of data that have no clearly determined meaning.



遺伝子解析計画名:ヒト疾患特異的 iPS 細胞を用いた遺伝子解析研究  
Genetic Analysis Study Using Human Disease-Specific iPS Cells

(7) Publication of analysis data

The data obtained from this study (thanks to your participation) may be presented at academic society meetings or published in academic journals or included in a database after the information is anonymized.

(8) Intellectual property rights generated from this study

Intellectual property (e.g., patent) rights may be generated from the outcomes of the genetic analysis study. As a rule, all of intellectual property is managed by Kyoto University. Intellectual property rights are not given to the donated sample itself or the genetic information, but to the value generated by the work of researchers (research, the use of research outcomes, etc.). Thus, the donor cannot claim the rights by saying “Because the donor is the one who donated the sample, the intellectual property rights related to the sample should be given to the donor.” For the same reason, if monetary profit is obtained from the intellectual property rights, the donor cannot claim the right to receive such profit.

(9) Handling and disposal of samples after completion of the genetic analysis study

The iPS will be preserved/managed as stated in the separately prepared written information. If leftover DNA or RNA (molecules carrying genetic information) samples are available after completion of this study, we would like to preserve such DNA and RNA samples for a prolonged period in order to use them for other studies in the future. Please tell us if you do not want us to use DNA and RNA samples for other studies. If your decision is to refuse the use of leftover genetic material for other studies, this will not affect your participation in the present study.

(10) Who will pay the cost of genetic analysis?

The cost of genetic analysis will be paid by our research fund. There will be no cost to you. However, you need to pay the cost of genetic counseling that is regarded as a regular medical service. Moreover, you will not be paid for taking part in this study. The research expenses will be covered by research grants.

(11) Genetic counseling for any concerns you may have related to heredity/genes, and any anxiety you may feel before and after genetic analysis

A genetic counselor (\*) is available if you have concerns and anxiety regarding the genetic analysis. Please tell the study staff (study doctor, the person conducting informed consent discussion, etc.) that you want to talk to the genetic counselor. In the counseling session, how you or your family think or feel about the genetic analysis, your lifestyle, and social background will be respected. You may discuss anything related to genetic issues until you are satisfied with the information you have received. We support study participants through the genetic counseling to ensure that they obtain the best emotional result.

(\*) Kyoto University Hospital, Clinical Genetics Unit: Appointment required, TEL 075-753-4350 (Week days: 13:00 – 16:30)

(12) Contact information for more information and complaints:

If you have questions about this genetic analysis study, please use the contact information in the above section (11) or in this section. If you need assistance or have complaints, please contact Kyoto University Hospital General Affairs Division, Research Promotion Group (TEL 075-751-4899).

(京大医遺伝子解析様式 2 - 2)  
Kyoto University Genetic Analysis Form 2-2

## Informed Consent Form

[Name of the person to whom the consent is given if the informed consent discussion is held in Kyoto University]  
or [Name of head of the medical institution, etc. if the informed consent discussion is held outside Kyoto University]

Study title: Genetic Analysis Study Using Human Disease-Specific iPS Cells

I have been given information about this study, in the course of which the iPS cells generated from a sample of my body tissue will be used for genetic analyses. The following items regarding the study have been explained to me by the study doctor using the separately prepared written information. I volunteer to take part in this study.

<What is a gene?>  
<Genes and disease>  
<Participation in the genetic diagnostic study>  
<Information to help you decide whether or not to participate in this genetic diagnostic study>  
    You are free to choose to participate or not to participate in the genetic diagnostic study. If you change your mind later, you may withdraw your consent at any time.  
    The plan of the genetic diagnostic study  
        Participation to cell banking project  
        The purpose of the study  
        The study methods  
        How the subject may review the study protocol and other study-related documents  
    Benefits and risks of participating in this genetic analysis study  
    Benefits and risks of not participating in the genetic analysis study  
    Your personal information will be kept confidential.  
    Will the participant be notified of the results of genetic analysis?  
    Publication of analysis data  
    Intellectual property rights generated from this study  
    Handling and disposal of samples after completion of the genetic analysis study  
    Who will pay the cost of genetic analysis?  
    Genetic counseling for any concerns you may have related to heredity/genes, and any anxiety you may feel before and after genetic analysis  
    Contact information for more information and complaints

Patient (Name)

Date of consent: MM/DD/YYYY

Study participant (Signature)

Representative of the participant (Signature)

(Relationship of the legal representative to the participant)

I confirm that I have given the participant detailed information about the study and that the donor has consented to participate voluntarily in the study.

Institution (Name)/Department (Name)

Doctor who has conducted the informed consent discussion (Name)

The hospital will keep the original of the signed form, and a copy will be given to the donor.

(京大医遺伝子解析様式2-2)

Kyoto University Genetic Analysis Form 2-2

## Consent Withdrawal Notification

Dean of the Graduate School of Medicine, Kyoto University

Director of the Kyoto University Hospital

Director of the Center for iPS Cell Research and Application, Kyoto University

I, the undersigned, hereby withdraw the consent I granted at an earlier date by signing the Informed Consent Form regarding the participation in the following studies in which the iPS cells generated using my somatic cells or tissues are used.

I ask that the specimen I have donated, the iPS cells or other materials derived from the specimen, and medical information associated with the donated specimen be destroyed and no longer be used.

Study Titles:

“The Generation of Human Disease-Specific iPS Cells and the Use of Such iPS Cells for Disease Analysis”

“Genetic Analysis Study Using Human Disease-Specific iPS Cells”

Print Name of Person Withdrawing Consent	Date
_____	_____
(Signature)	
Print Name of Legal representative	Date
_____	_____
(Signature)	
(Relationship of the legal representative to above person)	

## Receipt of consent withdrawal notification

I have received the notification withdrawing consent to the participation in the studies as above.

Print Name of Person at hospital	Date of receipt
Name of hospital	_____
Department	
Memo :	