

「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。

これから遺伝子解析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。

《遺伝子解析研究に協力するかどうかを考えるために》

(1) 遺伝子解析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。

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あなたを識別することができないように適切な措置を講じたうえで廃棄され、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) 遺伝子解析研究の実施計画は、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
京都大学における研究組織	<p>総括責任者： 中畑 龍俊（京都大学京都大学 iPS 細胞研究所 顧問・特定拠点教授）</p> <p>分担研究者： 【医学研究科／京都大学医学部附属病院】 ＜発達小児科学／小児科＞ 滝田順子 教授 八角高裕 准教授 平松英文 講師 梅田雄嗣 講師 馬場志郎 助教 吉田健治 助教 田中孝之 病院助教 ＜人間健康科学系専攻＞ 足立壮一 教授 ＜糖尿病・内分泌・栄養内科学／糖尿病・内分泌・栄養内科＞ 稲垣暢也 教授 田中大祐 助教 藤倉 純二 助教 渡辺 亮 研究員 ＜糖尿病・内分泌・栄養内科学（代謝制御学講座）＞ 田浦 大輔 特定助教 ＜臨床神経学／脳神経内科＞ 高橋 良輔 教授 山門 穂高 講師 ＜形成外科学／形成外科＞ 森本 尚樹 教授 野田 和男 助教 ＜肝胆膵外科学／肝胆膵・移植外科＞ 上本 伸二 教授</p>

<消化器外科学／消化器外科>
坂井 義治 教授
<整形外科学／整形外科>
松田 秀一 教授
<腎臓内科学／腎臓内科>
柳田 素子 教授
<呼吸器内科学／呼吸器内科>
平井 豊博 教授
松本 久子 准教授
伊藤 功朗 講師、
金 永学 助教
谷澤 公伸 特定病院助教
<呼吸器外科学／呼吸器外科>
伊達 洋至 教授
<循環器内科学／循環器内科>
木村剛 教授
牧山武 助教
<口腔外科学／口腔外科>
別所和久 教授
高橋克 准教授
<心臓血管外科学／心臓血管外科>
湊谷 謙司 教授
池田 義 准教授
升本 英利 助教
金光 ひでお 院内講師
<脳神経外科学／脳神経外科>
宮本享 教授
<耳鼻咽喉科学／耳鼻咽喉科・頭頸部外科>
大森 孝一 教授
中川 隆之 講師
岡野 高之 助教
楯谷 智子 特定病院助教
大西弘恵 研究員
北尻 真一郎 客員研究員
<皮膚科学／皮膚科>
椛島健治 教授
<泌尿器科学／泌尿器科>
小川 修 教授
<血液腫瘍内科学／血液内科>
高折 晃史 教授
北脇 年雄 助教
蝶名林 和久 特定病院助教
<精神医学／精神科神経科>
村井俊哉 教授
挟間雅章 助教
杉原玄一 助教
<臨床免疫学／免疫膠原病内科>
大村浩一郎 准教授

吉藤 元 助教
 <眼科学/眼科>
 池田華子 准教授
 大石明生 助教
 <検査部>
 平位秀世 助教
 新井康之 助教
 <医療倫理学・遺伝医療学分野/遺伝子診療部>
 和田敬仁 准教授
 <周産母子診療部>
 濱西潤三 講師
 <総合周産期母子医療センター>
 井澤和司 助教
 <生体構造医学講座 機能微細形態学分野>
 斎藤 通紀 教授
 <腫瘍生物学>
 小川誠司 教授
 <生体構造医学講座形態形成機構学>
 萩原 正敏 教授
 <外胚葉性疾患創薬医学講座>
 栗屋 智就 特定助教
 <代謝制御学講座>
 曾根正勝 特定准教授
 <呼吸器疾患創薬講座>
 後藤 慎平 特定准教授
 <臨床研究総合センター>
 川東 正英 助教
 <医学専攻生体制御医学講座 細胞機能制御学>
 岩井一宏 教授
 藤田宏明 助教
 <呼吸不全先進医療講座>
 半田 知宏 特定准教授
 <メディカルイノベーションセンター>
 中尾一和 研究員
 中村 英二郎 准教授
 櫻井 武 特定准教授
【iPS細胞研究所ほか】
 山中 伸弥 (京都大学 iPS細胞研究所 所長 教授)
 戸口田淳也 (京都大学ウイルス・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)
 長船 健二 (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)

	<p>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) 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) 濱崎 洋子 (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・特定拠点講師) 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) 山本 拓也 (京都大学 iPS 細胞研究所 特定拠点講師) 杉本 直志 (京都大学 iPS 細胞研究所 特定拠点助教) 高島 康弘 (京都大学 iPS 細胞研究所 特定拠点講師) 横川 隆司 (京都大学大学院工学研究科・マイクロエンジニアリング専攻・准教授) 鳥澤 勇介 (京都大学大学院工学研究科・マイクロエンジニアリング専攻・准教授)</p>
<p>共同研究機関名・責任者名</p>	<p>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) 瓦井 俊孝 (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) 堀越 泰雄 (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) 宮野前健 (国立病院機構南京都病院小児科)</p>

坪井義夫	(福岡大学医学部神経内科学教室)
金澤伸雄	(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)
宇都宮與	(公益財団法人慈愛会今村総合病院)
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 大学院医学系研究科機能診断科学/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)
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)
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)

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))
 相庭武司 (国立循環器病研究センター 心臓血管内科)
 富井 啓介 (神戸市立医療センター中央市民病院 呼吸器内科)
 矢尾正祐 (横浜市立大学附属病院 泌尿器科)
 岡野 栄之 (学校法人慶應義塾)
 澤 芳樹 (国立大学法人大阪大学 医学系研究科)
 金村 米博 (独立行政法人国立病院機構大阪医療センター)
 高橋 政代 (国立研究開発法人理化学研究所)
 福井 健司 (国立大学法人大阪大学 医学系研究科)
 清水 達也 (学校法人東京女子医科大学)
 古市 賢吾 (国立大学法人金沢大学)
 池田 和幸 (京都府公立大学法人 京都府立医科大学)
 船戸 道德 (独立行政法人国立病院機構長良医療センター)
 吉川 秀樹 (国立大学法人大阪大学 医学系研究科)
 中田 研 (国立大学法人大阪大学 医学系研究科)
 磯辺 俊明 (首都大学東京大学院)
 高橋 信弘 (東京農工大学)
 長嶋 比呂志 (学校法人明治大学)
 足立 雄一 (富山大学 大学院医学薬学研究部 小児発達医学)
 竹内 万彦 (三重大学病院 大学院医学系研究科 耳鼻咽喉・頭頸部外科)
 戸田 達史 (神戸大学大学院医学研究科 内科学講座神経内科学分野、生理学・細胞生物学講座分子脳科学分野)
 上田 修功 (理化学研究所 革新知能統合研究センター iPS 細胞連携医学的リスク回避チーム)
 五島 直樹 (産業技術総合研究所 創薬分子プロファイリング研究センター (臨海副都心センター))
 石井 賢二 (東京都健康長寿医療センター 研究所)
 武田 伸一 (国立精神・神経医療研究センター 神経研究所)
 山田 雅文 (国立大学法人北海道大学 医学研究院 小児科学教室)
 渡邊 すみ子 (国立大学法人東京大学 医科学研究所 再生基礎医科学国際拠点)
 Timothy J. Kieffer (The University of British Columbia, Laboratory of Molecular & Cellular Medicine, Department of Cellular & Physiological Sciences, Department of Surgery, Life Sciences Institute)
 瀬戸口靖弘 (東京医科歯科大学 統合呼吸器内科学分野)
 和田英路 (大阪警察病院 脊椎脊髄センター)
 中山 富貴 (天理よろづ相談所病院 整形外科)
 川上 紀明 (名城病院脊髄脊椎センター)
 加々美 新一郎 (総合病院国保旭中央病院 アレルギー・膠原病内科)
 三尾直士 (独立行政法人国立病院機構 京都医療センター呼吸器内科)
 西中村 隆一 (国立大学法人熊本大学 発生医学研究所)
 細田公則 (国立循環器病センター 生活習慣病部門長 動脈硬化・糖尿病内科)
 林 由紀子 (東京医科大学 病態生理学分野)

	<p>永井真貴子（北里大学医学部 神経内科学） 渡辺保裕（鳥取大学医学部附属病院 脳神経内科） 村川泰裕（国立研究開発法人理化学研究所 科学技術ハブ推進本部） 六車 恵子（学校法人関西医科大学 医学部 iPS・幹細胞応用医学講座） 岸本圭史（国立研究開発法人理化学研究所 生命機能科学研究センター・呼吸器形成研究チーム） 田中元雅（国立研究開発法人理化学研究所 脳神経科学研究センタータンパク質構造疾患研究チーム） 戎家美紀（国立研究開発法人理化学研究所 生命機能科学研究センター再構成生物学研究ユニット） 井上治久（国立研究開発法人理化学研究所バイオリソース研究センターiPS創薬基盤開発チーム） 水野誠司（愛知県心身障害者コロニー中央病院） 藤谷昌司（島根大学 医学部解剖学（神経科学）） 長谷川毅（草加市立病院小児科） 武部貴則（国立大学法人東京医科歯科大学 統合研究機構 先端医歯工学創成研究部門） 中島淳（横浜市立大学附属病院 消化器内科） 高橋秀明（聖マリアンナ医科大学横浜市西部病院 消化器・肝臓内科） 朝倉太郎（鶴間かねしろ内科クリニック） 岡田 賢（国立大学法人広島大学大学院医歯薬保健学研究科小児科学） 上平 正道（国立大学法人九州大学 工学研究院 化学工学部門 分子・生物システム工学講座） 梅田 啓（国際医療福祉大学塩谷病院 呼吸器内科） 森本 耕三（公益財団法人結核予防会複十字病院 呼吸器センター） 服部 信孝（順天堂大学医学部附属順天堂医院 脳神経内科） 藤原 弘（国立大学法人三重大学大学院医学系研究科・個別化がん免疫治療学） 福井 健司（国立大学法人大阪大学大学院医学系研究科・内分泌・代謝内科学） 宝田 剛志（国立大学法人岡山大学大学院医歯薬学総合研究科 生体制御科学専攻組織機能修復学分野） 池田 学（国立大学法人大阪大学大学院医学系研究科精神医学）</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</p>

	<p>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・パラグ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</p> <p>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</p> <p>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</p> <p>糖尿病栄養内科学領域：糖尿病などの代謝性疾患</p> <p>眼科学領域：加齢性黄斑変性症などの難治性眼科疾患</p> <p>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～2023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
解析結果など本解析研究で使用・取得された試料・情報の保持期間	将来の研究の進展に備えるために、終了後も保持する。 学術論文などにより発表された研究成果のもととなった細胞やデータなどは、論文などでの発表から少なくとも10年は保存。
バンク事業への参加	<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 （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
本説明書作成日	2019年11月03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、病気の原因や、治療法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あなたの性別や年齢、一部のカルテ情報、さらには本研究から得られたデータを、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原因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 細胞及びその附随情報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る情報を削ったうえで、解析されたデータを、国内外の学術研究用のデータベースに登録し、国内外の多くの研究者と共有できる環境を整える予定です。データベースには登録後に公開されるものもあります。登録を予定しているデータベースの例として、「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があります。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国内外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 細胞や体細胞から、DNA 及び RNA を抽出して、それらを詳しく調べます。病気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。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、本計画に参加している共同研究者と使用したり、それ以外の国内外の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 などを同じく共同研究者や細胞バンク、その他の国内外の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。また、国内や海外の機関に細胞の検査や解析などを委託する場合があります。その場合、あなたの個人情報漏れることのないように十分な保護・対策を施したうえで行います。

研究計画などを見たいとき：

希望があれば、他のご協力者の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）個人情報は厳重に保護します

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。遺伝子解析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又は施設で個人情報管理担当者が厳重に保管します。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分かりません。

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、あなたのプライバシー上の不利益が生じないよう適切に匿名化されていることを確認した上で、学会や学術雑誌およびデータベース上等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、提供された検体や附随情報、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、「検体や情報を提供したのだから、それら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、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や附随情報がどう扱われるか

iPS 細胞や附随情報は、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いただきます。今後、別の研究への使用を望まない場合は、お申し出ください。このことで、今回の研究において不利益を受けることは一切ありませんのでご安心ください

(10) 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。

(11) 研究の資金源、利益相反

利益相反とは研究成果に影響する可能性のある利害関係を指し、金銭及び人的、物理的関係を含みます。本研究は、原則として公的研究費である文科省、厚生労働省等の科学研究費、委託事業費等で実施しています。京都大学医学研究科のメディカルイノベーションセンター、外胚葉性疾患創薬医学講座及び呼吸器疾患創薬講座は、産業界と大学が連携して行うプロジェクトであり、連携先企業から納付される共同研究費を人件費などの活動資金としているほか、本研究を含む一部の研究活動は外部の競争的資金を資金源としています。各プロジェクトは京都大学と企業の同数の委員からなる委員会により運営されており、京都大学医学研究科の教授などがリーダー、企業の担当研究者がサブリーダーとなり統括されています。これらのプロジェクトは、大学と企業両者の指導のもと、京都大学に雇用される複数の主任研究者が率いるグループが京都大学で研究を行っています。利益相反については、「京都大学利益相反ポリシー」「京都大学利益相反マネジメント規程」に従い、「京都大学臨床研究利益相反審査委員会」において適切に審査・管理しています。

(12) 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 075-7513-4350

（平日 13：00～16：30）

(13) 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（12）、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 相談支援センター（電話 075-751-4748）ctsodan@kuhp.kyoto-u.ac.jp 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. 《遺伝子解析研究への協力について》の説明
4. 《遺伝子解析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) 遺伝子解析研究の実施計画について
バンク事業やデータベース登録への参加について
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) 遺伝子解析を受けなかった時に考えられる利益および不利益
 - (5) 個人情報 は 厳重に保護します
 - (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や附随情報がどう扱われるか
 - (10) 遺伝子解析の費用は誰が払うか
 - (11) 研究の資金源、利益相反
 - (12) 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
 - (13) 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 西暦 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。

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.	