

公開用文書

このページでは、現在行われている遺伝子解析研究に関する情報開示を行うことで、検体を提供された患者様に対して私たちがどのように活用させて頂いているかをお知らせするとともに、検体を使用しないで欲しいという申し出や同意を撤回する機会を提供することを目的としています。

対象となる患者さん

使用する検体には、研究参加についての同意を頂いたものと、研究参加の同意を頂いていないものがあります。ここでは、両方の場合について、説明をいたします。

研究参加への同意をいただいた場合

検体を提供して頂いた際に医療機関にて文書による同意をいただいています。基本的にその際に説明を受けた内容の研究を行います。ただし、同意を頂いた際に「今後新たに計画する研究に対する同意」について説明を受け、同意をしていただいた場合は、説明を受けた研究とは別の研究の目的に検体を使用させて頂くことがあります。その場合、原則として検体提供者から新たな同意をいただくよう努めますが、同意を頂く事が困難な場合、新たな研究が倫理委員会の承認を得ていること、新たに行う研究についての情報を提供すること、および同意撤回の機会を提供することなどを条件に、新たな研究に利用させて頂くことがあります。

研究参加への同意をいただいていない場合

また、非常に稀少な腫瘍など、新たに研究参加を募ることが難しいことがあります。このような場合であっても診療の向上を目的とするなど、研究の社会的重要性が医の倫理委員会において認められた場合、原則として検体提供者から同意をいただくよう努めますが、連絡がつかないなど同意を頂く事が困難な場合に限り、同意なく研究に利用させていただく事があります。この場合も研究への検体提供について拒否の自由が保障されており、ご自分の検体や情報が私たちの研究に使用されているかどうかは、主治医の先生もしくは各共同研究施設の研究責任者におたずね下さい。

倫理委員会の承認および倫理指針への対応について

当教室で行う研究は、京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院 医の倫理委員会において研究計画の審査を受け、適切であると承認されています。また「[人を対象とする医学系研究に関する倫理指針](#)」(平成29年2月28日 改正版公布 文部科学省・厚生労働省)及び「[ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針](#)」(平成29年2月28日 改正版公布 文部科学省・厚生労働省・通商産業省)にのっとり行います。

個人情報の取り扱いについて

医学の研究は患者さんから提供を頂いた検体を用いて行います。個人を識別する手段としては研究対象者 ID を用いるようにしています。検体を提供して頂いた医療機関において研究対象者 ID を付与して、被験者の氏名、住所、診療 ID などの情報がわからないような状態にしてから検体試料や臨床情報を提供して頂きます。この操作を匿名化といいます。検体を提供して頂いた医療機関では、提供者の診療 ID と研究対象者の ID の対応表を持っています。この対応表は厳重に管理され、個人情報が出ないようにしています。

同意の撤回および提供の拒否の機会提供の保証について

いったん説明をうけて同意を頂いた場合でも、その後同意を撤回することが出来ます。また、「今後新たに計画する研究に対する同意」についての説明をうけ、いったん同意をいただいた場合でも、研究情報をご覧になったのちに新たな研究への参加同意の部分のみを撤回することもできます。さらに、上記の「研究参加への同意をいただいていない場合」に該当する場合に提供を拒否することも出来ます。いずれの場合も、こうしたお申し出によって研究以外の日常診療において不利益を受けることはありません。

このような場合は、**検体を提供した施設にご連絡下さい**。匿名化をしているため、私どもの研究室でど

の検体があなたのものかを識別することは出来ません。検体提供施設を通じて同意の撤回や提供拒否の連絡を頂いた場合、該当する検体や情報を使用しません。しかし、すでに研究がすすんで解析が終了している場合にはその対応をとることが出来ないことがありますのでご了承下さい。

「全ゲノムシーケンスによる遺伝性褐色細胞腫・パラングリオ・マ症候群(HPPS)関連新規遺伝子変異の探索」へのご協力をお願い

1. 意義

褐色細胞腫は副腎髄質という臓器から発生するカテコルアミンと呼ばれる血圧を上昇させるホルモンを多量に分泌する腫瘍です。副腎髄質以外からも腫瘍が発生することがあり、この場合はパラングリオ・マと呼びます。副腎髄質・パラングリオ・マは特定の家系に多発する場合があることが以前から知られていました。今世紀になり新しい原因遺伝子の発見が相次ぎ、現時点では少なくとも12種類の原因遺伝子が同定されていますが、現在も原因遺伝子が明らかでない症例が数多く、未知の原因遺伝子が存在すると予測されています。本研究は次世代シーケンサを用いて、遺伝性褐色細胞腫・パラングリオ・マ症候群(HPPS)の新しい原因遺伝子を見つけたり、診断や治療に影響を与える遺伝子の手がかりをさがしたりするものです。

2. 研究の方法

1) 対象

褐色細胞腫・パラングリオーマの診断が確定している患者で、以下のA、B、Cの全てを満たす者。

A) 筑波大学で遺伝診断を受け、既知の遺伝子変異が陰性と診断された症例。

B) 遺伝素因が強く疑われる以下の症状のどれかを満たす者: 家族歴を有する症例・若年発症(10-30代)・

多発例・悪性例・パラングリオーマ例。

C) 本研究で再同意取得が可能な者、つまり筑波大学病院、または、京都大学病院に来院して本研究の早期

の倫理対応(面接及び研究参加の説明)が可能と思われる者。

上記発端者の一親等の者

2) 方法

末梢血をいただき、DNAを抽出し、全ゲノムシーケンサ法あるいはエクソンシーケンサ法を用いて、未知の遺伝子変異を探索します。患者の一親等の方からも末梢血をいただき、そこから抽出したDNAも対象として使用します。手術後の組織がある場合には、腫瘍組織および隣接する正常組織も検体として使用させていただく場合があります。全ゲノム解析は、マクロジェン・ジャパンおよび BGI JAPAN などの受託サービスを利用するため、抽出した DNA を海外に郵送し、全ゲノムシーケンスを行う可能性があります。個人 情報に関しては一切提供せず、かつ、データ解析も外部では行いません。また、得られたゲノム情報や臨床情報(性別、採血時年齢、初診断時年齢、初発部位、初診断時転移の有無、転移判明から現在までの期間、転移部位、再発・多発部位、尿中および血中カテコルアミン値、陽性所見、腫瘍径、家系図、組織・病理学的所見)は、匿名化の上で、共同研究機関である筑波大学附属病院医学医療系臨床医学域内分泌代謝・糖尿病内科(責任者:竹越一博)と共有させていただくことがあります。

3) 研究期間 登録期間：承認日～2025年3月31日

3. 研究機関

研究代表者 京都大学大学院医学研究科 腫瘍生物学講座 小川誠司

研究実施医療機関および責任医師：

筑波大学付属病院・医学医療系 竹越一博

そのほか研究機関

京都大学医療倫理学・遺伝医療学 小杉眞司

京都大学糖尿病・内分泌・栄養内科 田浦大輔

京都大学泌尿器科 後藤 崇之

4. 試験の情報と同意の撤回

・この試験は、京都大学および各参加施設の倫理委員会の承認を受け、その機関の長の許可を受けて行っています。

・他の研究対象者等の個人情報及び知的財産の保護等に支障がない範囲内で研究に関する資料を閲覧する事ができます。その場合は、下記問い合わせ先までご連絡下さい。

・すでに試験に登録された方も、ご本人またはその代理人の求めがあれば、同意の撤回を行うことが出来ます。その場合は、研究実施機関の担当の先生にお申し出下さい。頂いた情報や検体を破棄いたします。ただしすでに解析を終了している場合には、その結果を破棄することが出来ません。

5. 研究資金・利益相反について

・本研究は、公的研究費(新学術領域研究「大規模シーケンスとコンピューティングによるがんの進化と多様性の解明」)により実施します。また本研究は、特定の企業からの資金提供を受けていません。本研究の実施にあたり、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しています。

6. 問合せ先

京都大学大学院医学研究科腫瘍生物学講座 小川誠司

住所：〒606-8501 京都市左京区吉田近衛町 TEL：075-753-9284

京都大学医学部附属病院 相談支援センター

(Tel)075-751-4748

(E-mail)ctsodan@kuhp.kyoto-u.ac.jp