

## 遺伝子検査について

### 説明・同意文書（案）

本説明・同意文書（案）は被験者に、遺伝子検査実施の意思決定に必要な情報を説明し、遺伝子検査実施の同意を得る際に使用する説明・同意文書を治験責任医師が作成する時に参考とするための案である。

本案は、薬事法第14条第3項および第80条の2第1項、第4項および第5項に規定する基準（「医薬品の臨床試験の実施の基準に関する省令」（GCP））、「ヒトゲノム研究に関する基本原則について」（2000年6月14日：科学技術会議生命倫理委員会）、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」（2001年3月29日（平成16年12月28日全部改正）：文部科学省、厚生労働省、経済産業省）、個人情報の保護に関する法律（平成15年法）律第57号）及び「遺伝学的検査に関するガイドライン」（2003年8月、遺伝医学関連学会）に基づいて作成されている。

#### 参考資料

製薬企業における個人情報の適正な取り扱いのためのGL -（日本製薬団体連合会個人情報委員会）

医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン

被験者の同意（日本製薬工業協会）

治験依頼者名：JPGコンソーシアム

治験実施計画書番号：JPG C

作成年月日： 年 月 日（第 版）

## 遺伝子検査について（案）

### 1．遺伝子とは

「遺伝」という言葉は、「親の体質が子に伝わること」を言います。ここでいう「体質」の中には、顔かたち、体つきのほか、性格や病気に罹りやすいことなども含まれます。ある人の体の状態は、遺伝とともに、生まれ育った環境によって決まっていますが、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」という言葉に「子」という字が付き「遺伝子」となり、また、「遺伝を決定する小単位」という科学的な言葉になります。人間の場合、3万個以上の遺伝子が働いていますが、その本体は「DNA」という物質です。「DNA」は、A、T、G、Cという四つの印（塩基）の連続した鎖です。印は、一つの細胞の中で約30億個あり、その印がいくつかつながって遺伝子を形成しています。このつながりが遺伝子です。

一つの細胞の中には3万個以上の遺伝子が散らばって存在しています。この遺伝情報を総称して「ゲノム」という言葉で表現することもあります。人間の体は、60兆個の細胞から成り立っていますが、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、遺伝子が精密な「人体の設計図」であるという点です。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60兆個まで増えて人体を形作りますが、その設計図はすべて遺伝子に含まれています。第2の重要な役割は「種の保存」です。両親から子供が生まれるのもやはり遺伝子の働きです。人類の先祖ができてから現在まで「人間」という種が保存されてきたのは、遺伝子の働きによっています。

### 2．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、がん、糖尿病、動脈硬化などのように両者が複雑に絡み合って生じるものもあります。遺伝素因は、遺伝子の違いに基づくものですので、親から子へと伝わることになります。

ヒトの体はたくさんの細胞で作られていて、細胞の中の核と呼ばれる構造物の中に染色体があります。染色体は、父親と母親からそれぞれ1本ずつ受け継いで1対の染色体ができます。染色体の中に遺伝子があり、ここに顔つきや体つき、性格、血液型のほか、いろいろな体質などの遺伝情報が組み込まれています。

もし、この遺伝子の構造に変化があるとその正しい情報が伝わらないために、体を作っている物質が作られなかったり、または作られた物質の量や性質が不十分なために病気になることがあります。このように遺伝子の構造が先祖から子孫へ代々引き継がれて家族内に同様な疾患が発症している場合に「遺伝性の疾患」と呼ばれます。遺伝性の疾患にはいくつかの異なった情報の伝わり方があって、その子ども世代に一定数発症する可能性が高いもの、一代おきに発症するもの、男女どちらか（多くは男性）に発症し、もう片方の性（多くは女性）を通して遺伝するものなどがあります。また、疾患によって子孫への遺伝子の伝わりやすさが異なる場合や、世代を重ねるとともに重症化する場合もあります。

一方で、このように代々引き継がれている疾患と異なり、その親の代までは全く異常がないのに精子や卵子の段階で、遺伝子や染色体に「突然変異」と呼ばれる構造の変化が生じて、子供の代で突然発症する場合があります。

しかし、遺伝子の構造の変化が必ず病気を引き起こすわけではありません。ヒトには染色体が2本（1対）ずつあり、1本の染色体に構造の変化が起きても、変化が起きていないもう1本の遺伝子が働きを抑え、病気になるのを防いでいます。また、身体を構成する一部の細胞・組織にのみ遺伝子の構造の変化が生じて、病気（がんやその他の病気）になることがあります。この場合には病気が子孫に伝わることはなく、遺伝性の疾患という言葉は使いません。

実際、遺伝子の構造の変化が病気を引き起こすことはむしろきわめてまれなことと考えられています。たとえば、一人一人の顔や指紋が違っているのと同じように人によって生まれつき遺伝子の構造の違いが見られ（個人差）、その違いによって、病気を引き起こしたり起こさなかったり、同じ薬でも、人に

よって効いたり効かなかったり、副作用の度かたもさまざまである原因であると考えられております。この薬が効いたり効かなかったり、副作用の起こりやすさの違いは、しばしば遺伝子の一つの印(塩基)の違いが決めています。その違いを一塩基多型[Single Nucleotide Polymorphism (SNP):スニップ]といいます。

### 3. 遺伝子検査の目的

#### 【遺伝子検査による確定診断がされていない被験者の場合】

「新しい薬( )の治験について」の参加に同意をしていただく際に説明したように、あなたが今かかっていると思われる病気( )の 症状を改善する新しい薬 について、遺伝子検査を行って病気の治療に最も適切な使い方を決めるための治験を計画しております。今回、あなたに を服用していただき、薬の効き目や、副作用の発生が、生まれながらの体質と関係するかどうかを、血液(あるいは体の一部)から取り出した遺伝子の構造を解析して調べます。この遺伝子検査により、薬の効き目に影響する遺伝子や副作用の発生に影響する遺伝子がわかった場合には、将来、薬を飲む前にその遺伝子を調べることで、あなたと同じ病気の方々が治療に用いる適切な薬を選んだり、適切な服用量を決めたり、副作用が少ない薬を決めたりすることができるようになります。

また、この遺伝子検査では、あなたの今かかっていると思われる病気の原因遺伝子が科学的にあきらかになっていますので、遺伝子を調べることによりあなたの病気の診断を確定することになります。さらに、あなた自身だけでなく、あなたのお子さんや兄弟、親戚などに同じように遺伝子の構造の変化があるかどうかを調べることができるようになります。

あなたに遺伝子検査の協力をお願いするにあたって、遺伝子検査の持つ利点と不利な点に配慮していただかねばなりません。まず、その内容を含め、あなたが同意するための手続きについて説明を行います。あなたがこの説明をよく理解でき、遺伝子検査に協力して血液(あるいは体の一部)を提供することに同意してもよいと考える場合には、「遺伝子検査実施の同意書」に署名することにより同意したことの表明をお願いいたします

遺伝子検査に対する不安、疑問がある方には、当院の遺伝カウンセリング部門での相談も可能ですので利用してください。

なお、「遺伝子検査について」に同意していただける場合には、「新しい薬( )の治験について」の同意も必要となります。

#### 【遺伝子検査により既に確定診断がされている被験者の場合】

「新しい薬( )の治験について」の参加に同意をしていただく際に説明したように、あなたが今かかっている病気( )の 症状を改善する新しい薬 について、病気の治療に最も適切な使い方を決めるための治験を計画しております。今回、あなたに を服用していただき、薬の効き目や、副作用の発生が、生まれながらの体質と関係するかどうかを、血液(あるいは体の一部)から取り出した遺伝子の構造を解析して調べます。この遺伝子検査により、薬の効き目に影響する遺伝子や副作用の発生に影響する遺伝子が分かった場合には、将来、薬を飲む前にその遺伝子を調べることで、あなたと同じ病気の方々が治療に用いる適切な薬を選んだり、適切な服用量を決めたり、副作用が少ない薬を決めたりすることができるようになります。

あなたに遺伝子検査の協力をお願いするにあたって、遺伝子検査の持つ利点と不利な点に配慮していただかねばなりません。まず、その内容を含め、あなたが同意するための手続きについて説明を行います。あなたがこの説明をよく理解でき、遺伝子検査に協力して血液(あるいは体の一部)を提供することに同意してもよいと考える場合には、「遺伝子検査実施の同意書」に署名することにより同意したことの表明をお願いいたします。

遺伝子検査に対する不安、疑問がある方には、当院の遺伝カウンセリング部門での相談も可能ですので利用してください。

なお、「遺伝子検査について」に同意していただける場合には、「新しい薬( )の治験について」の同意も必要となります。

#### 4．遺伝子検査の実施に同意しなくても不利になることはありません

この遺伝子検査の実施の同意はあなたの自由意思で決めてください。強制はいたしません。同意しなくても、あなたの不利益になるようなことはありません。

#### 5．遺伝子検査の実施の同意はいつでも撤回できます

一旦遺伝子検査実施を承諾された後でも、あなたが不利益を受けることなく、同意を取り消すことができますので、いつでも同意の撤回を文書で申し出てください。検体の採取後に遺伝子検査の中止、内容の変更、遺伝子検査に関する説明の追加を要望することもできます。遺伝子検査を受けない場合や途中で同意を撤回された場合にも、診療で不利益を被ることは決してありません。また検体採取後に同意を撤回された場合でも、既に連結不可能匿名化されていない場合は、採取した試料や遺伝子検査結果、個人情報は個人が特定できない方法で廃棄されます。廃棄が終了しましたらお知らせいたします。ただし、同意を取り消した時すでに遺伝子検査結果が論文などで公表されていた場合などのように、遺伝子を調べた結果などを廃棄することができない場合があります。なお、遺伝子検査参加の同意のみを取り消す場合でも、臨床試験の参加はそのまま継続できます。

#### 6．本遺伝子検査に関する説明

##### 【遺伝子検査の理由】

##### 【遺伝子検査による確定診断がされていない被験者の場合】

この遺伝子検査は の 症状の改善に用いる の効き目や副作用の発生が、生まれながらの体質と関係するかを、血液（または体の一部）から取り出した遺伝子の構造を調べることで、より有効な治療が出来るようにしようとするものです。個々の人で病気のかかりやすさや、薬に対する反応を予測することができれば、正確な診断や使用する薬の量、投与の仕方などを前もって知ることができ、より効率的で効果の期待できる医療が可能になるものと思われ、この遺伝子検査では薬の効き目や副作用の発生に関わる遺伝子と、現在、この病気と関係する可能性のあることがわかってい いる 種類 の遺伝子についてその形の違いを調べることとなります。その結果、薬の効き目や副作用の発生に関わる遺伝子の形の違いのみならず、あなたの今かかっている病気の診断を確定することになります。

##### 【遺伝子検査により既に確定診断がされている被験者の場合】

この遺伝子検査は の 症状の改善に用いる の効き目や副作用の発生が、生まれながらの体質と関係するかを、血液（または体の一部）から取り出した遺伝子の構造を調べることで、より有効な治療が出来るようにしようとするものです。個々の人で病気のかかりやすさや、薬に対する反応を予測することができれば、正確な診断や使用する薬の量、投与の仕方などを前もって知ることができ、より効率的で効果の期待できる医療が可能になるものと思われ、この遺伝子検査では薬の効き目や副作用の発生に関わる遺伝子についてその形の違いを調べることとなります。

##### 【遺伝子検査に必要なもの】

血液及び診療録を利用します。血液は通常の方法で ml 採血します。採血に伴う身体の危険はほとんどありません。

場合によっては、ご家族がこれまでにかかった病気について詳しい説明をお願いすることもあります。

##### 【遺伝子検査の費用】

この遺伝子検査にかかる費用をあなたに負担いただくことはありません。また、遺伝子検査にともなう謝礼もありません。

##### 【遺伝子検査に関する情報の開示】

ご希望があれば、他の提供者等の個人情報の保護や、開示することにより本人または第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害する恐れのない範囲、更に臨床試験の独創性の確保に支障が生じない

範囲内で、この遺伝子検査についての情報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は提供します。

### 【個人情報の開示】

あなたの個人情報の漏洩、滅失または毀損の防止、その他個人情報の安全管理のために、組織的な安全管理措置を講じるとともに、個人情報に接触する人の教育、個人情報の保管場所への入退出の管理など、人的、物理的、技術的な安全管理措置を講じ適切に管理します。正当な理由があるときを除き、第三者に提供したり、開示しません。あなたが、この遺伝子検査に関して提供したあなたの個人情報について知りたい場合には、下記にご連絡ください。また、個人情報の内容が誤っている場合には、その内容の追加、訂正、削除を行い、あなたにお知らせいたします。

連絡先：

### 【機密保持について】

遺伝子検査の結果は、様々な問題を引き起こす可能性があるため、他の人に漏れないように、取扱いを厳重かつ慎重に行う必要があります。あなたの血液（あるいは手術により取りだした体の一部）の試料や診療情報は、検査する前に住所、氏名、生年月日などを削り、代わりに新しく符号をつけます。これを匿名化といいます。あなたとこの符号を結びつける対応表は、診療や遺伝子検査に関わらない【医療機関名】の個人情報管理者が厳重に保管します。またデータの解析等を行う場合には、〔 実施機関〕の個人情報管理者が新たに番号をふりなおして再匿名化し、機密保持を行います。この対応表を残す場合を連結可能匿名化といいます。このようにすることによって、あなたの遺伝子の検査を行う者には符号しかわからず、誰の遺伝子を検査しているのかわかりません。ただし、結果を本人に説明する場合には、個人情報管理者を通じてこの符号を元に戻します。

（この遺伝子検査の結果などを、治験を依頼した製薬会社と国の審査機関に正確に報告するよう義務づけられています。試験が適正に行われ、また、その報告が正確かどうかの確認のために、製薬会社の担当者、当病院の治験審査委員会、倫理審査委員会の委員、病院長が指名した外部の有識者あるいは国の審査機関の担当者が、あなたの遺伝子検査結果、診療情報などの記録を直接見たり、複写して確認する場合があります。この場合にも、予め遺伝子検査結果、診療情報などからは、××××病院の個人情報管理者が個人を識別できる情報は消して新に符号化しますので、誰の情報であるかはわかりません。あなたの診療情報や遺伝子の検査の結果は、鍵のかかる場所に他の診療情報とは隔離して保管します。あなたがこの同意文書に署名することにより、あなたに直接確認することを認めていただいたものと判断させていただきます。）

### 【試料の他の遺伝子検査への利用について】

この遺伝子検査のために使われるあなたの試料（血液あるいは手術の際に取りだした組織）や診療情報は、将来計画される別の遺伝子検査にとっても貴重なものになるので、あなたの同意が得られれば、提供された試料を将来、薬剤の効き目や副作用の発現に対する遺伝子の検査のために使わせていただけるようお願いいたします。なお、将来、試料を薬剤の効き目や副作用の発現に関する遺伝子の検査に用いる場合には、その遺伝子検査計画書を、倫理審査委員会で承認を得た上で使用します。

### 【試料の保存について】

遺伝子検査のために採取した試料は、連結可能匿名化を行って遺伝子検査実施機関へ送られ、遺伝子の構造を調べます。使用した残りの試料は、遺伝子検査実施機関で治験期間が終了するまで厳重に保管されます。

また、試料を薬剤の効き目や副作用の発現に関する遺伝子の検査に利用することにご協力いただける場合には、連結不可能匿名化を行って、試料を使い切るまで「××××」で保存されます。

### 【遺伝子検査結果の説明】

あなたの遺伝子を調べた結果についての説明は、あなたが説明を望む場合には、あなたに対してのみ行います。あなたの承諾や依頼がない場合には、たとえあなたの家族に対しても結果を告げることはい



## 遺伝子検査実施の同意書

( 1 . の「はい」または「いいえ」に 印をつけ、署名して下さい。 )

1 . 私は、遺伝子検査について、説明文書の記載事項について説明を受け、その方法、試料の取扱い、検査結果および秘密保持などについて十分理解しましたので、この遺伝子検査を実施することに同意致します。

はい      いいえ      署 名 :  
署名した同意説明文書の写しを受け取りました。

( 1 . の「はい」に 印をつけ、署名された方は、2 . の「はい」または「いいえ」に 印をつけ、署名して下さい。 )

2 . 氏名や住所等の私を特定できる情報を完全に削除した上で、試料等が、将来、薬剤の効き目や副作用の発現に関する遺伝子の研究のために使用されることに同意します。(「いいえ」に をつけた方の試料は本治験終了後廃棄します。 )

はい      いいえ      署 名 :

( 治験責任医師 , 治験分担医師または履行補助者 )

説明日・医師名      : 平成      年      月      日      署 名 :

履行補助者      : 平成      年      月      日      署 名 :

\*説明を行った場合には記入・署名する。

説明日・治験協力者名\*      : 平成      年      月      日      署 名 :

\*補足的な説明を行った場合には記入・署名する。

治験計画書番号 : JPGC002

作成年月日 :      年      月      日 (      病院 )

「遺伝子検査実施」の同意撤回文書

病院病院長 殿  
治験責任医師 殿

私は、先般、「遺伝子検査」実施に同意いたしましたが、この度、本同意を撤回したく、速やかに対処してください。

平成 年 月 日

署名

撤回文書受け取り者の署名

平成 年 月 日

なお、本文書受け取り者は、治験責任医師にこの旨、本文書とともに通達し、治験責任医師は個人情報管理者の管理表に基づき、該当する試料を速やかに廃棄しなければならない。