

遺伝性皮膚疾患の遺伝子解析研究

大阪医科大学皮膚科学教室では、様々な遺伝性の皮膚病の原因を明らかにし、より正確な診断や効果的な治療法、予防法を確立するために、遺伝子解析の技術を取り入れた研究を行っています。この文書は、あなた^(注)に遺伝子解析研究へのご協力をお願いしたく、研究内容についてご説明したものです。この文書をご理解いただいた上で、あなたが研究への協力を同意くださる場合には、「遺伝性皮膚疾患の遺伝子解析研究協力への同意書」に署名することにより同意の表明をお願いいたします。

^(注) あなたが血液や皮膚（試料といいます）を提供してくださる方の代わりに説明を受けていただいている場合は、その試料を提供してくださる人のことです。

● 遺伝子とは

「遺伝」とは、「親の体質が子に伝わること」です。ここでいう「体質」の中には、顔かたち、体つきのほか、性格や病気のかかりやすさなども含まれます。また、「遺伝」に「子」がついた「遺伝子」という言葉は、「遺伝を決定する小単位」の意味をもちます。人間の場合、3万個以上の遺伝子が働くことが分かっていますが、体を構成する約60兆個に及ぶ細胞一つ一つに全ての遺伝子が含まれています。その遺伝子の本体が「DNA」という物質です。ところで、遺伝子には2つの重要な働きがあります。1つは、遺伝子が精密な「人体の設計図」という点です。受精した1つの細胞は、分裂を繰り返しながら増えます。設計図である遺伝子をもとにして細胞の中では、多くのたんぱく質がつくられて「これは目の細胞」、「これは皮膚の細胞」と種類が分かれながら、最終的には60兆個まで細胞が増えて人の体をつくります。2つ目の重要な役割は「種の保存」です。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。

● 遺伝子と病気

非常に大事な役割をもつ遺伝子の変化は、様々な病気の原因になります。体を構成する全ての細胞に特定の遺伝子の異常が生まれながらにある場合、これを生殖細胞系列変異といい、子から孫へと伝わって病気が発生することがあります。この研究で対象とする遺伝性皮膚疾患もこれに含まれます。一方、体を構成する一部の細胞で遺伝子の異常が起こると、その細胞を中心に病気が発生することがあります。これを体細胞変異といい、「がん」がその代表的な病気として挙げられます。

- **遺伝子解析研究とは**

遺伝子解析研究とは、様々な病気に関係する遺伝子の変化を血液の細胞や皮膚などの組織から取り出して調べたり、それらの遺伝子からつくられるたんぱく質の構造や機能を明らかにしたりすることで、病気の診断や予防、治療に結びつけようとするものです。

- **研究へのご協力をお願いする理由**

あなたは、皮膚の症状や検査などから、遺伝性の皮膚病と診断されています。この研究は、あなたのような遺伝性の皮膚病にかかっている方のご協力が不可欠です。また、病気の発症には血縁者が関係することもあるため、場合によっては家族の方にもご協力をお願いすることがあります。その際には同意書をとらせていただきます。

- **研究の実施に同意しなくても不利になることはありません**

この研究への協力の同意は、あなたの自由意思で決めてください。また、同意いただけない場合であっても、それを理由にあなたが不利益を被ることは一切ありません。

- **研究の実施の同意はいつでも取り消すことができます**

一旦同意された後でも、同意撤回文書により申し出ていただくことにより、不利益を被ることなくいつでも同意を取り消すことができます。この場合、採取した血液や皮膚、遺伝子を調べた結果などは個人が分からないよう匿名化して廃棄され、廃棄したことを文書でお知らせします。診療記録などもそれ以降は研究目的に用いることはありません。ただし、同意を取り消した時、既に解析結果が論文などで公表されていた場合には、結果などを廃棄することができない場合があります。

以下に、この度あなたにご協力をお願いしたい遺伝子解析研究の内容について具体的にご説明いたします。

1. 研究の目的

この研究では遺伝性の皮膚病において、その原因となっている遺伝子やたんぱく質の構造や働きを調べます。あなたやあなたの家族からいただいた血液・皮膚などから取り出した遺伝子やたんぱく質を細かく調べることで、より正確な診断や有効な治療法の確立につなげようとするものです。また、このような皮膚病の中には、未だ原因となる遺伝子が分かっていないものもあります。そのような遺伝子を明らかにすることも研究の目的としています。

2. 研究の期間と方法

研究の期間は、平成 25 年 6 月 1 日から平成 31 年 5 月 31 日までの 3 年間です。

この研究では、あなたの血液や皮膚（試料といいます）を採取させていただきます。血液は通常の検査と同じ方法で 2~10mL 採取します。採血に伴う身体への危険はほとんどありませんが、採血後に疼痛や皮下出血が生じた場合には、担当医が直ちに適切な処置を行います。また、多くの皮膚病の検査として、日頃から行われている皮膚生検という方法がありますが、本研究でも、この検査を行います。1 か所または数か所から、表面が約 1cm² の大きさで皮膚を採取します。具体的には、採取する場所に注射で麻酔薬を入れ、そこだけ痛みを感じないようにしてから、メスなどを使って皮膚を切り取ります。採取したあとにできた傷は縫い合わせます。検査によるいくつかの危険性^(注)がありますが、それらの場合には担当医が直ちに適切な処置を行います。検査による健康被害が生じた場合の特別な補償の制度はありませんが、病院で誠意をもって治療にあたります。治療費は保険を使用した場合の一般診療での対処に準じます。

その後、採取した血液や皮膚から遺伝子を取り出して、その構造や働きを専用の機械で調べます。また、皮膚の中に存在するたんぱく質の分布を顕微鏡で調べたりもします。

(注) 1) 麻酔薬によるショックやアナフィラキシー様症状の可能性

(症状の例：血圧低下、頻脈・徐脈、不整脈（動悸）、けいれん、意識消失、しびれ感、冷や汗、気分不良、悪心・嘔吐、腹痛、めまい、頭痛、耳鳴、喘息、呼吸困難、全身性の発疹、むくみなど)

(注) 2) 傷口の出血・感染の可能性

(注) 3) 縫合不全と傷あとが残る可能性

3. 主任研究者および分担研究者

[研究責任者] 森脇真一（大阪医科大学皮膚科学教室 教授）

[研究担当者] 谷崎英昭（大阪医科大学皮膚科学教室 講師）

4. 共同研究機関

久留米大学医学部皮膚科学、山形大学医学部皮膚科、長崎大学医学部皮膚科 等

5. 個人情報の保護について

遺伝子の解析結果は、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、取り扱いを慎重に行う必要があります。あなたから提供いただきました試料や診療情報は、解析する前に住所、氏名、生年月日など個人の特特定につながる情報を削除し、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。あなたと符号を結びつける対応表は、この研究に直接には関与しない個人情報管理者が厳重に保管

します。これを連結可能匿名化といいます。こうすることによって、あなたの遺伝子の解析結果は、研究者から見れば誰のものであるか分からなくなります。特殊な遺伝性皮膚疾患などで研究の一部を当該疾患の専門施設へ解析の一部を委託したりする場合には、匿名化された試料や診療情報を受託者に提供します。また、解析の結果をあなたやあなたの家族にご説明する場合には、個人情報管理者が符号化された情報を元に戻す操作を行うことにより、結果をお伝えすることが可能になります。

6. 研究に協力することによる利益と不利益について

この研究にご協力いただける場合、あなたが直接的に受ける利益（謝礼など）はありませんが、新しく明らかにされた結果が社会へ還元されることにより、医学の発展に寄与することができます。また、将来的には病気の診断や治療がより効率的・効果的に行われることになる可能性があります。一方、あなたが受ける不利益としては、遺伝子解析の結果が万が一外部に漏れた場合、生命保険加入や婚姻、就職時の障害、社会における不当な差別などにつながる可能性が考えられます。

7. 研究に関わる情報の開示について

ご希望があれば、個人情報の保護や遺伝子解析研究の独創性の確保に支障が生じない範囲内で、研究の計画や方法についての資料の内容を見ることができます。

8. 研究結果の開示について

この研究で得られた遺伝子解析の結果は、あなたが説明を望む場合に、あなたに対してのみ行い、例えあなたの家族に対しても、あなたの承諾または依頼なしに結果を説明することはいたしません。もし、あなたが現在 16 歳未満の未成年であるならば、ご両親などと十分話し合った上で、結果の説明を行うかどうかを決定します。また、結果の説明により、あなた又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合は、あなたやご家族に十分な説明を行い、研究結果の開示を行うかどうかを決定します。

9. 研究成果の公表について

この研究の進み具合やその成果は、学会発表や医学雑誌およびデータベース上で公表されることがあります。その場合、個人が特定される形で掲載されることは一切ありません。また、研究の成果により特許権などの知的財産権ひいてはそれに基づく経済的利益が生じる可能性があります。これは研究者の所属する機関などに帰属することになりますので、あらかじめご了解ください。

10. 研究終了後の試料の取り扱いについて

あなたから提供いただいた試料は原則として、この研究のためだけに用います。研究期間の終了後、試料や診療情報は匿名化されたまま、滅菌後に焼却したり、シュレッダーにより裁断したりするなどの適切な方法を用いて廃棄されます。連結可能匿名化するために作成した対応表も個人情報管理者により、同様に廃棄されます。ただし、提供いただいた試料は医学研究にとっても大変貴重なものですので、もしあなたの同意がいただけるのであれば、この研究が終了した後も試料を保存し、将来計画される新たな医学研究において利用させていただきたいと考えております。そのような場合には、新しい研究計画について倫理委員会の審査を受け、承認を得ることとします。

11. 遺伝カウンセリングについて

病気のことやこの研究に関して不安に思うことや相談したいことがありましたら、いつでもお尋ねください。遺伝医学に習熟した専門医や主治医、研究担当者が協力してカウンセリングを行います。

12. 研究の費用などについて

この研究で行われる遺伝子解析にかかる費用は、厚生労働省や文部科学省、財団などからの研究に対する補助金により支払われますので、あなたにご負担いただくことはありません。この研究に関わる者は研究成果に関して、利害の衝突が生じる可能性のある個人、団体、企業などとは雇用や契約の関連をもつことはありません。

13. 研究に関する問い合わせ先

この研究に関してご不明な点がありましたら、遠慮なく担当者へご相談ください。

担当者：森脇真一（大阪医科大学皮膚科学教室 教授）

連絡先：〒569-8686 大阪府高槻市大学町 2-7

大阪医科大学皮膚科学教室

電話：072-683-1221（内線 2375）

FAX：072-684-6535