観察研究

「洞不全症候群・心房細動の関連遺伝子単離と機能解析

:J-PRES3」

[SSS の遺伝的背景]

参加のお願い

第 0.1.2 版　2018 年 12 月 28 日
第 1.0.4 版　2019 年6月 19 日
第 2.0.3 版　2020 年 7 月 13 日
第 3.0.2 版　2021 年 7 月 15 日
第 3.0.3 版　2022 年 6 月　2 日

1. はじめに

現在私たちは、洞不全症候群の患者様を対象に、洞不全症候群の状態と遺伝子の変異との関連性を調べるための研究に取り組んでいます。この説明文書は、あなたが「洞不全症候群・心房細動の関連遺伝子単離と機能解析:J-PRES3」という観察研究に参加するかどうかを決める際に、私たちの説明をおぎない、あなたの理解を深めるためのものです。よくお読みいただき、研究にご協力いただけるかどうかご検討ください。説明の中には少し難しい部分もありますので、わからない点や不安な点がある場合、さらに詳しい説明が必要な場合には遠慮なくお尋ねください。

2. 研究参加の任意性と撤回の自由

あなたがこの研究に参加されるかどうかは、あなたご自身の自由な意思でお決めください。この研究への参加を強制するものではありませんので、参加したくない場合には遠慮なくお申し出ください。あなたがこの研究に協力する、しないに関わらず、あなたにとって最善の医療を常に提供いたします。

また一旦同意した場合でも、あなたが非利益を受けることなく、いつでも同意を撤回することができます。その場合は、遺伝子を調べた結果や取得した情報などは廃棄され、それ以降はこの研究に用いられることはありません。ただし、同意を取り消した時にすでに研究結果が論文などで公表されていた場合には、完全に廃棄できないことがあります。

3. 観察研究について

観察研究とは、より良い診断や治療のために患者さんの医学的なデータを観察し、解析する研究です。

研究を実施するにあたっては、患者さんの人権や安全性への配慮が最も大切です。観察研究は、「ヘルシンキ宣言」や「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」に則り実施され、本研究もこれらの指針を遵守し行われます。また、当院の倫理審査委員会で十分な審査を行い、その承認を受けて実施されています。

４．あなたの病気について

洞不全症候群は頻度の高い不整脈で、年齢とともに発症率が高まります。洞不全症候群は、心臓に定期的な鼓動を与える電気信号（ペースメーカー）の機能が低下して、脈が非常に遅くなったり、逆に非常に早くなったりする不整脈です。また、脳梗塞の原因となる心房細動という不整脈を合併しやすいことがわかっています。そのため、病状に応じて適切な治療と予防をすることが必要です。高血圧や糖尿病などと同じように、これらの不整脈の原因は複雑で、病気へのかかりやすさを左右する「遺伝的な素因」が関与しているといわれています。その「遺伝的な素因」としてヒトの遺伝子には個人ごとに少しずつ違っている「遺伝子多型」や「遺伝子変異」がたくさんあります。

５．研究の目的

この研究では、「遺伝子多型」や「遺伝子変異」のタイプを網羅的に解析することによって、病気のかかりやすさや重症度に関与する遺伝子を明らかにします。この方法はゲノムワイド関連解析・全ゲノムシークエンスと呼ばれるも

ので、個人のリスクに応じたオーダーメイドの治療法や予防法の開発を目的としています。

６．研究の方法

（1）対象となる患者さん

下記の条件に該当している方を対象とします。

- 洞不全症候群と診断された方
- 遺伝子解析に同意された方

また、患者さんの今の状態やこれまでの経過から、医師が参加していただくのに適切でないと判断する場合があります。

（２）検査および調査項目

遺伝子多型解析のため、あなた由来の解析データを下記の施設に提供いたします。その際に、あなたを特定できる情報は記載せず、個人が特定できないように配慮して送付します。

提供先機関及び研究責任者　　東京医科歯科大学 疾患バイオリソースセンター疾患多様性研究部門 教授　田中敏博

1) 血液から遺伝子を抽出して調べます。

2) 今までに実施された次の検査項目を解析に使用します。

① 基本情報（年齢、性別、生年月日、病歴、診断名、既往歴、治療経過、家族歴）

② 血液検査

1. 血液学的検査（白血球数、ヘモグロビン、血小板数）
2. 血液生化学的検査（Na, K, Cl, Ca, Mg, TP, ALB, AST, ALT, γGTP, BUN, Cre, UA, eGFR, ALP, AMY, P, Fe, UIBC, TIBC, BNP, NT-proBNP, TSH, FT3, FT4, T3, T4, カテコラミ

ン，レニン，アンギオテンシン，薬物血中濃度）

③　12誘導心電図

④　心エコー検査

⑤　ホルター心電図検査

⑥　心臓カテーテル検査

⑦　CT検査

⑧　MRI検査

⑨　シンチグラム

（５）研究実施予定期間

この研究は、2019 年３月から 2025 年３月 31 日まで行われます。

（６）予定参加人数

予定参加人数は一般住民 3,000 人、洞不全症候群患者 3,000 人の計 6,000 人です。国立循環器病研究センターでは 2,000 人の洞不全症候群の方に参加して頂く予定です。

７．予想される利益と不利益

（１）　予想される利益（効果）

この研究に参加することで、病気の原因が明らかになれば、同じような病気を持つ患者さんのためにもなり、将来の医療の進歩に貢献する可能性があります。また遺伝子解析を行うことで、これまで診断がついていなかったあなたの病気の正しい診断がつき、適切な治療を実施できる可能性があります。もしあなたが遺伝子解析の結果を知りたい場合には、お伝えすることができますので、９ページに記載のお問合せ先までご連絡ください。

この研究から得られる結果について、あなたに所有権または金銭的利益を

提供することはありません。

（２）　予想される不利益

この研究では遺伝子解析を行うため、あなたの病気の原因を明らかにすることにも役立ちますが、今回の研究とは全く関係のない遺伝的なリスクが判明することがあります。そのような場合には遺伝カウンセリング部、臨床遺伝相談室を通じて相談をすることができます。

また、個人情報漏洩のリスクがありますが、十分に配慮を行い、個人情報保護について最大限の対策を行います。

8.　研究への参加を中止する場合について

この研究への参加に同意いただいた後でも、研究への参加を中止したい場合や同意を撤回した場合には、お申し出により中止することができます。

9.　この研究で得られた検体・データの取り扱いについて

（１）個人情報の保護について

あなたから提供された検体や診療情報など研究に関するデータは、個人が特定されないように処理し（匿名化（とくめいか））、外部に漏れないように厳重に管理いたします。また、この研究で得られた成績は、医学雑誌や学会などで公表しますが、あなたの名前などの個人情報は一切わからないようにしますので、プライバシーは守られます。

あらかじめ同意いただける場合には、この研究が終了したのち、この研究で得られた検体やデータを、国立循環器病研究センターバイオバンクに寄託し、

関連する研究に二次的に利用する場合があります。その際は新たに研究計画書を作成し、別途倫理審査委員会の承認を受けて実施します。その場合もあなたを特定できる情報が使われることはありません。

（２）得られた検体・データの保管と廃棄について

この研究で得られた検体は論文発表後５年間、データは論文発表後１０年間、国立循環器病研究センターバイオバンクで適切に保管します。その後、紙資料についてはシュレッダー処理を行い、電子データはデータを削除し、特定の個人を識別できないようにして廃棄します。試料（ゲノムDNA）についても特定の個人を識別できないような処理をして適切に廃棄します。このような処理を行い、あなたの個人情報が外部にもれないようにします。

（３）遺伝子解析などの情報について

研究の実施により、当初は想定されていなかったことで、あなたやあなたのご家族の生命に重大な影響を与えるような遺伝子などの情報が偶然発見された場合には、あなたのご意向をお尋ねした上でお知らせすることがあります。

１０．資金源および費用負担について

この研究は国からの研究補助金、科研費で実施されるため、あなたの費用負担はありません。またあなたへの謝礼も発生しません。

１１．利益相反について

研究グループが公的資金以外に製薬企業などからの資金提供を受けている場合に、臨床研究が企業の利益のために行われているのではないか、あるいは臨

床研究の結果の公表が公正に行われないのではないか（企業に有利な結果しか公表されないのではないか）などといった疑問が生じることがあります。これを利益相反（患者さんの利益と研究グループや製薬企業などの利益が相反している状態）と呼びます。

この研究では企業や団体は関与しないため、利害関係は生じず、研究の透明性や信頼性が損なわれるようなことはありません。

この研究の利害関係については、当センターの利益相反委員会の承認を得ています。研究成果の公表時にも、適切に利益相反の開示を行います。

１２．知的財産権について

この研究から何かの成果が生まれ、知的財産権（人の考えた事が、社会的に価値があると認められ、そこにお金が発生する事）が生じる可能性がありますが、その権利は全て研究グループおよび国立循環器病研究センターにあります。

13．研究機関、研究責任者について

この研究は、他の施設と共同で実施されます。研究の体制は以下のとおりです。

研究責任者	国立循環器病研究センター	
	分子生物学部	部長　大野聖子
研究分担者	病態ゲノム医学部	部長　高橋　篤
	臨床検査部	部長　相庭武司
	心臓血管内科	部長　草野研吾
	創薬オミックス解析センター	客員部長　蒔田直昌

分子生物学部	室長　Zankov Dimitar
分子生物学部	上級研究員　園田桂子
バイオバンク	室長　冨田　努
バイオバンク	室長　野口倫生

共同研究施設　　別紙記載

14.　お問い合わせ

この研究に関して聞きたいことがありましたら、以下の担当者にお問い合わせください。

国立循環器病研究センター　分子生物学部　大野聖子

大阪府吹田市岸部新町 6-1　06-6170-1070(代表)（内線 31019）

なお、この研究は国立循環器病研究センター倫理委員会の承認をうけています。内容について十分に考えご理解いただいたうえで、もし協力していただける場合には、別紙同意書に署名して下さい。一旦本研究に協力すると決めて、署名した後でも、その同意を取り消すことができ、それによってあなたが治療を受ける上で不利益を被ることは一切ありません。

研究機関保存用、（写）患者さん用

同　意　文　書

研究課題名：「洞不全症候群・心房細動の関連遺伝子単離と機能解析:J-PRES3」
国立循環器病研究センター 理事長 殿

1. はじめに
2. 研究参加の任意性と撤回の自由
3. 観察研究について
4. あなたの病気について
5. 研究の目的
6. 研究の方法
7. 予想される利益と不利益
8. 研究への参加中止する場合について
9. この研究で得られたデータの取り扱いについて
10. 資金源および費用負担について
11. 利益相反について
12. 知的財産権について
13. 研究機関、研究責任者について
14. お問い合わせ

【研究参加者の署名欄】
私はこの研究に参加するにあたり、上記の内容について十分な説明を受け、質問する機会を得ました。研究の内容を理解した上で、この研究に参加することに同意します。

私はこの研究で得られた検体やデータを国立循環器病研究センターバイオバンクに寄託することに同意します。
（次のいずれかにチェックをつけてください）　□はい　□いいえ

私はこの研究結果で得られた遺伝情報の開示を希望します。
（次のいずれかにチェックをつけてください）　□はい　□いいえ

同意日：　　年　　月　　日

研究参加者氏名：＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿（自署）

代諾者氏名：＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿（自署）

（本人との続柄：　　）

【担当医師・研究協力者の署名欄】
私は、上記の患者さんにこの臨床研究について十分に説明しました。

説明日：　　年　　月　　日

説明者氏名：＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿（自署）

研究機関保存用、（写）患者さん用

同　意　撤　回　書

研究課題名：「洞不全症候群・心房細動の関連遺伝子単離と機能解析:J-PRES3」
国立循環器病研究センター　理事長　殿

私は、上記研究への参加にあたり、説明文書の記載事項について説明を受け同意しましたが、同意の是非について再度検討した結果、同意を撤回いたします。

同意撤回日：　　年　　月　　日

研究参加者氏名：　　（自署）

代諾者氏名：　　（自署）

（本人との続柄：　　）