

循環器内科で遺伝学的検査を受けた患者さんへ 研究協力をお願いについて

本学では、下記の研究を行います。研究目的や研究方法は以下の通りです。この掲示などによるお知らせの後、臨床情報の研究使用を許可しない旨のご連絡がない場合においては、ご同意をいただいたものとして実施されます。皆様方におかれましては研究の趣旨をご理解いただき、本研究へのご協力を賜りますようお願い申し上げます。

なお、この研究は、金沢大学医薬保健研究域等におけるヒトゲノム・遺伝子解析研究倫理審査委員会の審査を受け、金沢大学医薬保健研究域長の承認を得て行っているものです。

1. 研究の対象

H13年以降に金沢大学附属病院第二内科あるいは循環器内科で以下の研究の説明を受け、遺伝学的検査を受けられた方およびそのご家族。

拡張型心筋症におけるラミン A/C 遺伝子および STA 遺伝子の解析
肥大型心筋症および拡張型心筋症におけるミトコンドリア遺伝子の解析
拡張型心筋症における心筋サルコメア構成蛋白遺伝子の解析
肥大型心筋症における心筋サルコメア構成蛋白遺伝子の解析
拡張型心筋症におけるジストロフィンおよびデスミン遺伝子の解析
QT 延長症候群におけるイオンチャネル遺伝子の解析
Carney complex および心臓粘液腫における PRKAR1A 遺伝子の解析
Brugada 症候群における SCN5A 遺伝子の解析
先天性心疾患におけるホメオボックス遺伝子 CSX/NKX2-5 の解析
心筋症における RYR2 遺伝子の解析
WPW 症候群および肥大型心筋症における PRKAG2 遺伝子の解析
心筋症関連遺伝子の解析
先天性心疾患関連遺伝子の解析
不整脈関連遺伝子の解析
心筋症および先天性心血管疾患関連遺伝子の解析
遺伝性心血管疾患および類縁心血管疾患の病因解明のための遺伝子解析
遺伝性心血管疾患における集中的な遺伝子解析及び原因究明に関する研究

2. 研究の目的について

研究課題名：遺伝性不整脈および遺伝性心筋症の遺伝子基盤に関する研究

この研究では遺伝子変異を網羅的に解析することによって、遺伝性不整脈あるいは遺伝性心筋症の原因を明らかにし、新しい治療方法の開発を目指します。

3. 研究の方法について

次世代シーケンサーを用いて、全エクソームおよび全ゲノムに存在する変異の同定を行います。患者さんの臨床情報と遺伝子情報との関係を詳細に検討し、将来的に、個人のリスクに応じた「オーダーメイドの治療法」を開発したり、発症する前にリスクの高い人を見つけて予防することを目的とした研究も行います。解析および解析データの保存は、金沢大学あるいはセキュリティの確保された当講座が提携するクラウド環境内（Fusic株式会社）で

行います。なお、解析のため検体を個人が特定できない様に匿名化してタカラバイオ株式会社へ送付します。

4. 研究期間

2021年6月4日（金沢大学医学倫理審査委員会の承認日）～2025年3月31日

5. 研究に用いる試料・情報の種類

本研究では上記「1. 研究の対象」にある研究で集められ、当科に保存されている以下の試料・情報を使用します。

1) 試料：ゲノムDNA

2) 診療情報：患者さんについては次の診療情報を解析に使用します。（家族は該当する項目のみです）

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

2. 血液生化学的検査

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 運動負荷心電図

⑦ 心臓カテーテル検査

⑧ CT, MRI

⑨ 電気生理学試験

⑩ 薬剤負荷検査

⑪ 心筋生検

⑫ 最終状況（生存または死亡、死亡の場合死亡日）

6. 外部への試料の提供

当該試料は、解析のため外部DNA配列解析業者に検査を委託することがあります。

7. 研究計画を見たいとき

あなたが希望される場合、他の方の個人情報保護や研究の独創性の確保に支障の無い範囲で、この研究の研究計画の内容を見ることができます。また、あなた自身の検査結果に関する資料が治療上必要となった場合もご用意いたします。

8. 予想される利益と不利益について

1) 予想される利益

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、同じような病気をも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病気の正しい診断が付き、適切な治療を実施できる可能性があります。

この研究から得られる結果について、あなたの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

個人情報漏えいのリスクがありますが、十分に配慮を行い、個人情報の保護について最大限の対策を行います。

9. プライバシーの保護について

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（匿名化）、外部に漏れないように厳重に管理いたします。金沢大学、あるいは当講座が契約するセキュリティが確保されたクラウド環境内で管理いたします。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。また、この研究が正しく行われているかどうかを確認するために、施設の倫理委員会や監査担当者が、あなたのカルテや研究記録を見ることがあります。この時も、その内容を外部に漏らさないことが法律で義務付けられています。

10. 遺伝子解析結果の伝え方

遺伝子解析の結果何らかの遺伝子の変化が見いだされた場合、その変化と遺伝性心疾患との関連を証明することは決して容易ではありません。実際、解析結果があなたやあなたのご家族にとって有益な情報となる可能性は低く、結果をお伝えすることで誤解や不安を招く懸念もあります。このため、現時点では原則として解析結果を開示しません。ただし、遺伝子解析の結果、遺伝子の変化と遺伝性不整脈あるいは遺伝性心筋症との間に強い関連があると考えられる場合は、研究責任者がその結果をあなたにお知らせすることの有益性と問題点を十分かつ慎重に検討し、かつあなたが同意書などで結果の説明を希望されている場合は、診療担当の医師に伝え、結果を開示する場合があります（ただし、第二親等以内の近親者への開示については、あなたの同意なしに行われることはありません）。その場合、カルテに記載されている住所に連絡します。それ以外の場合でも、あなたが強く説明を望む場合には、対象となる遺伝性不整脈あるいは遺伝性心筋症に関連が報告されている遺伝子の変異の有無について回答させていただきます。「17. 研究に関する窓口」に記載のお問い合わせ先までご連絡ください。

なお、遺伝子解析の結果今回の研究とは全く関係ない遺伝的なリスクが判明することがあります。

これらのリスクについても原則として開示しません。11. 試料等の使用、保存及び廃棄について

あなたの血液および解析データはこの研究にのみ使わせて頂きますが、解析データに関しては、情報が誰のものかわからない状態にして（これを匿名化といいます）、金沢大学あるいはセキュリティの確保された当講座が契約するクラウド環境に保存をいたします。もし、あなたが同意して頂けるなら、血液から抽出したDNAおよび解析データは、将来の研究のための貴重な資源として、研究終了後も、匿名化の状態で金沢大学あるいはセキュリティの確保された当講座が契約するクラウド環境に保存させて頂き、将来の研究に活用いたします。将来この試料および解析データを研究に用いるときには、改めて倫理委員会の審議を経て承認された後に使用します。

12. 遺伝カウンセリングについて

本人あるいはご家族の方が、病気のことや遺伝子解析研究に関して、不安に思うことや、相談したいことがある場合は、遺伝カウンセリング専門スタッフを紹介します。

13. 研究組織

■研究責任者

医薬保健研究域医学系 循環器内科研究分野 教授 高村雅之

■研究分担者

医薬保健研究域保健学系 准教授 藤野 陽

医薬保健研究域保健学系 准教授 林 研至

附属病院 先端医療開発センター 特任准教授 野村 章洋

附属病院 循環器内科 助教 吉田 昌平

14. 本研究に係る資金ならびに利益相反について

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（あなた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。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。

15. 研究から生じる知的所有権について

この研究の結果として特許権等が生じる可能性があります。その権利は国、研究機関、民間企業を含む共同研究機関及び研究遂行者などに属し、あなたには属しません。またその特許権等に関して経済的利益が生じる可能性があります。あなたはこれらについても権利はありません。

16. 研究への不参加の自由について

試料・情報が当該研究に用いられることについて、患者さんもしくは患者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には、研究対象としませんので、2025年3月31日までに下記の問い合わせ先までお申出ください。

17. 研究に関する窓口

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

研究機関の名称：金沢大学附属病院循環器内科

研究責任者：高村雅之（金沢大学附属病院循環器内科）

問合せ窓口：林 研至（金沢大学附属病院循環器内科・医薬保健研究域保健学系）

住所：金沢市宝町13-1

電話：076-265-2254