

「日本眼科学会が主導する多施設共同眼科疾患ゲノム解析研究」 へのご協力のお願い

第2版 2021年11月

三宅 正裕（京都大学医学部附属病院眼科）

1. この文書の対象となる方

この文書は、これまでに遺伝子研究にご協力いただいた方を対象として、ご協力をお願いする文書です。具体的には、別紙 1 に示す研究にご協力いただいた方を対象としております。

2. ご協力をお願いする内容

技術の進歩により、みなさまから同意をいただいた時点では想定していなかった遺伝子解析技術が登場し、一般化してきました。それは、全ゲノムシーケンス、全エクソンシーケンスといった解析手法です。この文書は、みなさまからいただいた DNA を、それら最先端技術によって解析することについて、ご協力をお願いする文書です。

これに伴って、みなさまに新たに追加の負担が発生することはありません。

なお、得られた結果の取り扱いについては、5. をご参照ください。

3. 研究の目的

全ての疾患は、遺伝子の変化と、これまでの生活習慣などさまざまな原因の蓄積によっておこると考えられています。加齢黄斑変性、緑内障、強度近視などではその病気をおこりやすくする「遺伝子の変化」が徐々に見つかってきています。このような中、こういった情報を活用して、より患者さん個人個人にあった治療を行っていくという試み（プレシジョン・メディシン）が世界的に広がっています。そこで、私たちは、様々な眼科領域疾患それぞれにおいて、疾患をおこりやすくする「遺伝子の変化」を見つけ、病態の解明や、個人個人に最適な医療を提供するための基盤を構築するために研究を行っています。

ヒトには個人差として、たくさんの「遺伝子の変化」が存在しています（ほとんどは、病気をひきおこさない問題のない変化です）。そのうちのどの変化がどういった疾患をおこしやすくしているのか、これまでも様々な解析方法で調べ

られてきました。本研究では最先端の解析方法（ゲノムスキャンや、全ゲノムシーケンスまたは全エクソンシーケンスという手法を用います）を用いて、個人の「遺伝子の変化」を全て見つけ出し、健康な方と病気をもっている方とでその頻度や働き方を比べることで、病気のおこりやすさとの関係を調べます。このような研究を行うためには、病気がある方のみならず、病気がない方の協力が不可欠です。これまでの眼の病気の研究では、眼に病気があるか確認されていない方との比較で遺伝子解析が行われてきましたが、眼科医師により大きな異常がないことが確認されている方と比較することで、より精度の高い研究を行えると期待されます。

この研究によって病気のおこりやすさと関連する「遺伝子の変化」や働き方の違いが明らかになれば、病気のおこるメカニズムの解明、ひいては、病気の予防法や治療法の確立につながる可能性があり、将来のためにとっても重要な研究であると考えています。そのため、みなさまにご協力していただき、この病気をおこりやすくする「遺伝子の変化」等を見つける研究をすすめていきたいと思っています。

4. 研究の方法

■ 遺伝子解析の方法

みなさまにいただいた DNA は大切に保管してあります。それらの DNA を、全ゲノムシーケンスや全エクソンシーケンスといった解析手法により解析を行います。みなさまに新たな負担が発生することはありません。

■ 今までのカルテと今後の症状の調査

これまでに得られた眼科検査結果の調査はカルテをもとに行い、検査結果を収集します。

調査は通常診療の範囲内で行いますので、ご協力いただけるからといって、頻繁な通院や新たな検査が必要になる、という事はありません。

5. 結果について

疾患との関連が疑わしい変異が検出されても、その意味づけはすぐにはわからないことが多く、正確な解釈を行うためにはより長期の研究を必要とすることが予想されます。このため、本研究結果は原則、ご本人にもお伝えいたしません。

ん。従いまして、参加してくださった方々に直接メリットがあるわけではありませんが、この研究によって眼科領域の疾患の原因が解明され、治療法の開発が進めば、将来の患者さんたちに役立つ可能性があります。

ただし、今回の遺伝子探索研究において、全遺伝子領域にわたる DNA 解析を行うため、既に何らかの疾患との関連が確立された変異が偶然発見される可能性があります。得られた結果を患者さんもしくはその家族の方に伝えることが倫理的に望ましいと考えられる場合には、倫理委員会と相談のうえ、判断いたします。

●研究～まだわかっていないことを明らかにするために～

研究とは、わかっていないことについて、可能性のあることをたくさん調べ、患者さんの治療・予防にいかせるよう考えていくものです。

わからないことを明らかにしていく過程なので、参加者の方々にとって、今回調べたことのすべてが、今すぐ役立つとは限りません。よってすぐに結果をお返しできませんが、今後、検証を重ね、将来の患者さんのために役立てていきたいと考えています。

6. 参加しない場合について

この研究にご協力いただけないからといって、主治医との関係が悪くなったり不利益を受けることはありませんので、研究にご協力いただけるかどうかは自由意思で決めてください。強制ではありません。詳しくは、下記 10、11 をご覧下さい。

7. 費用などについて

■ 遺伝子解析

遺伝子探索研究は文部科学省や厚生労働省からの公的研究費によって行われますので、その費用をあなたが払う必要はありません。研究費は文部科学省・厚生労働省などの公的な研究資金より供出されます。また今回の検体の提供において、謝礼等はお支払いいたしません。

8. 個人情報 はきちんと守られます

参加者の方々の遺伝子の変化や症状はもちろん、名前、住所など、個人情報の保護には十分配慮いたします。

個人情報は匿名化され、結果をお返しするとき以外は研究用の番号で扱われます。番号の対応表や同意書などの研究に関わる書類やデータ、血液から取り出した血清やDNA は厳重に保管します。

研究の結果は学術雑誌や学会発表で公表する予定ですが、この時にも個人の情報が使用されることはありません。

なお、遺伝子解析を効率的に行うため、検体の一部が受託解析企業に提供される場合があります。その場合も検体および解析結果は、新しくつけられた研究用IDで管理させていただきますので、個人が特定される可能性はありません。

遺伝子解析には公的研究費を用いるため、得られたデータを社会に還元することが求められます。このため、日本医療研究開発機構が策定した「ゲノム医療実現のためのデータシェアリングポリシー」に基づき、限られた研究者に対しては遺伝子データをシェアする予定です。この場合も、匿名化された状態で提供されます。

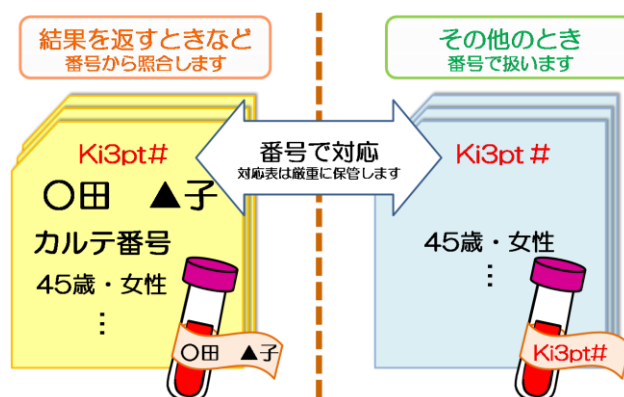
◆研究の責任者、実施施設

本遺伝子解析計画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の「医の倫理委員会」で審査され、研究を行う機関の長により承認されたものです。

研究機関名： **京都大学医学部附属病院眼科**

研究責任者： **特定講師 三宅 正裕**

共同研究機関名・責任者：別紙2にまとめて記載しています。



9. 研究終了後の血液・カルテの調査記録について

本研究で使用した血液などの検体は、過去の研究への参加時の同意状況に従って取り扱います。

10. 研究の進行状態や発表について

研究が進行中に諸事情により研究を中止したり、新たな調査項目を追加することがあります。そのときには再度説明いたします。

*この研究は学術雑誌や学会での発表を予定しています。

*研究について詳しく知りたい場合は研究計画書についても見るができますので、**京都大学医学部附属病院 特定講師・三宅正裕 (075-751-3727)** までお問い合わせください。

*今回の研究で新しい発見があった場合、その発見は知的財産として認められることがあります。そのときのすべての権利は京都大学が有することになりますので、ご理解ください。

11. 同意いただけない場合は、いつでもやめることができます

本文書をご覧になり、いただいた DNA を最先端の解析手法での解析に用いることを希望されない場合は、いつでも拒否することができます。やめることで不利益はありませんのでご安心ください。

参加をやめる場合は、いただいた DNA を全ゲノムシーケンス・全エクソンシーケンスで解析することはありません。ただし、お申し出があった時にすでに研究結果が公表されていたときなど、データから除けない場合もあります。希望されない場合には、文書を書いていただきますので、**京都大学医学部附属病院・特定講師・三宅正裕**までご連絡ください。

12. 参加は自由で、参加しなくても不利益はありません

研究へ参加するかどうかはよくお考えのうえ、自由に決めてください。参加しないと主治医や研究の担当医師との関係が気まずくなるかと心配されるかもしれませんが、そのようなことはありません。ご安心ください。どちらであってもそのときの最善の治療を行います。

1 3. 研究資金及び利益相反について

本研究は、運営費交付金により実施します。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。

1 4. 問い合わせ

説明の中でわからない言葉や質問、また参加や結果開示のことで相談がありましたら何でも遠慮せずにお話してください。

京都大学医学部附属病院 眼科
特定講師 三宅 正裕（みやけ まさひろ）
京都市左京区聖護院川原町 54
TEL：075-751-3727

また、苦情は、以下で受け付けております。

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

(別紙 1)

京都大学医学部附属病院

- G186「脈絡膜新生血管関連遺伝子に関する研究」
- G222「白内障および早期加齢黄斑変性の病因遺伝子に関する研究」
- G555「網膜循環疾患関連遺伝子に関する研究」
- G560「遺伝子多型と視神経疾患に関する研究」
- G566「眼科領域疾患の遺伝子研究」
- G705「眼科領域の多因子疾患に関する遺伝子研究」

東北大学医学部附属病院

- 2020-1-180「眼疾患に関連する遺伝子多型の解析」
- 2020-1-452「眼科バイオバンク」
- 2020-1-179「緑内障に関する多施設ゲノム研究」

九州大学

- 633-01「緑内障に関する分子遺伝学的研究」
- 726-04「眼科領域腫瘍のゲノム研究」

浜松医科大学

- 14-040「遺伝性眼疾患と眼先天異常の遺伝子解析に基づく新しい地域医療の開拓」

国際医療福祉大学

- 13-B-224 「眼科領域の多因子疾患における疾患感受性遺伝子に関する研究」

大阪市立大学

- 4257「加齢黄斑変性関連疾患の感受性遺伝子同定および治療効果との関連研究」

名古屋大学

- 2020-0598 「網膜変性・網膜機能低下をきたす疾患の分子病態解析」

(別紙2)

＜共同研究機関名・責任者一覧＞

京都大学大学院医学研究科眼科学・特定講師 三宅正裕

東北大学大学院医学系研究科眼科学分野・教授 中澤徹

宮崎大学医学部眼科学・教授 池田康博

宮田眼科病院・院長 宮田和典

九州大学 眼科 教授 園田康平

東京歯科大学市川総合病院 眼科 准教授 島崎潤

島根大学医学部附属病院 眼科 教授 谷戸正樹

浜松医科大学 眼科 教授 堀田喜裕

横浜市立大学 眼科 教授 水木信久

国際医療福祉大学病院 眼科 教授 森圭介

大阪市立大学医学部附属病院 眼科 教授 本田茂

飯塚病院 眼科 部長代行 中間崇仁

鹿児島宮田眼科 眼科 診療部長 森 洋斉

秋田大学 眼科 教授 岩瀬 剛

九州医療センター 眼科 科長 中尾新太郎

福島県立医大 眼科 教授 石龍 鉄樹

名古屋大学 眼科 教授 西口康二

琉球大学 眼科 教授 古泉英貴