

(7) 試料、診療情報、遺伝情報の他の研究機関への提供

試料、診療情報、またはそれから得られた遺伝情報を他の機関へ提供する場合は倫理審査委員会により、個人識別情報を含む情報の取扱い、提供先の機関名、提供先における利用目的が妥当であることについて、審査されていることを説明する(4-1-4-11)。

(8) 研究結果の開示

被験者本人の求めに応じて遺伝情報を開示できることを説明する。この場合、遺伝情報は診療を担当する医師からそれぞれ被験者のみに開示され、それ以外の者にはたとえ家族であっても、被験者の承諾がない限り開示しないこと、さらに、結果の開示を望む場合は、遺伝子解析前後の予め定めた一定期間内に結果の開示を求めるべきこと、およびこの期間が過ぎた場合は結果の開示が不可能になる場合があることをも告げる。また、一旦結果の開示を望んだ場合でも、実際に開示を受ける前であれば、いつでもこの要求を撤回できることを告げる(4-1-4-12-1および2)。

被験者が未成年者である場合には、基本的に提供に同意した親権者の求めに応じて、遺伝情報が開示できること、この場合にあつては、当該未成年者の意向を確認し、それを尊重することもあわせて説明する(4-1-3-4-1)。

未成年者の遺伝情報は、その未成年者が開示を明確に希望している場合には、基本的に開示できること、この場合にあつては、親権者の意向を確認し、それを尊重することもあわせて説明する(4-1-3-4-2)。

なお、被験者が未成年者であつて、遺伝子解析結果が本人に説明されなかった場合で、成人後に被験者が説明を受けることを希望したときは、予め定めた一定期間内であれば本人に説明することを告げる。

代諾者(親権者として代諾した人を除く。)が提供者の遺伝情報の開示を望む場合には、その理由や必要性について倫理審査委員会で審議された上、対応が決定されることを説明する(4-1-4-12-3)。

なお、被験者が開示を求めている場合であっても、その遺伝情報が被験者の生命に重大な影響を与えることが判明し、かつ、有効な治療方法があるときは、倫理審査委員会の意見を聞いた上で、被験者に対し、その情報の開示につき照会がなされることもあることを説明する。また、このようなときには、被験者の血縁者にも同様の措置がとられることもあることを説明する(4-1-3-1-4)。

(9) 知的財産権、研究成果の公表

将来、遺伝子解析研究の成果が知的財産権を生み出す可能性があり、その場合、当該知的財産権は国や研究者などに属し、被験者には帰属しないことを説明する(4-1-4-13)。また、試料から得られた遺伝情報などの研究成果は、匿名化により試料等提供者を特定できなくした上で、学会発表やデータベースとして公表される場合があることを告げる(4-1-4-14)。

(10) 試料、診療情報の保管と廃棄

被験者の生体試料や診療情報は、研究計画書に明記され、倫理審査委員会の承認を得たうえで、インフォームド・コンセントの範囲内で、将来の研究のための資源として保管さ

れることがあること、この場合、被験者に対し、その必要性、保管の方法、期間、場所、および匿名化の方法を告げる。廃棄に当たっては、その方法と匿名化の方法を説明する(4-1-4-15)。

(1 1) 細胞・遺伝子・組織バンクへの寄託

試料を細胞・遺伝子・組織バンクへ寄託し、一般的に研究用資源として分譲することがあり得る場合には、バンクの学術的意義、当該バンクが設置されている機関の名称、寄託される試料等の匿名化の方法およびバンクの責任者の氏名を説明する(4-1-4-16)。

(1 2) 試料提供の対価

試料提供に当たっての対価はないこと、また、研究結果によって、診療が必要になった場合、被験者の医療費負担が生じうることを告げる(4-1-4-18)。

(1 3) 遺伝カウンセリングの実施

遺伝性疾患などの患者やその家族の求めに応じ、遺伝性疾患や遺伝子解析についての疑問や不安を解消できるよう援助・支援するための遺伝カウンセリングの体制について説明する。遺伝カウンセリングの体制が整備されていない研究機関においては、遺伝カウンセリングの体制が整備された適切な施設を紹介する等の対応をする(3-2-3-14および4-1-4-17-1)。

なお、遺伝カウンセリングは以下のような倫理規範に基づいて行われるものである。

- 1) 相談に訪れたひと(クライアント)やその家族のプライバシーを保護する。
- 2) 第三者機関により遺伝情報が悪用される可能性についてクライアントに注意を促す。
- 3) クライアントに、家族も含めた第三者の個人情報を保護しつつ、疾患などに関する正確な知識や情報を伝える。
- 4) クライアントの自己決定を尊重する。
- 5) クライアントの血縁者に疾患素因がありことがわかり、それに対する対応策があるような場合には、そのことを血縁者に伝えることが望ましいことを説明する。
- 6) 拳児を望むなら、本人が配偶者パートナーに自分は特定の疾患に関する遺伝子の保有者であるか、その可能性があることを伝えることが望ましいことを説明する。さらに、その開示が結婚に望ましくない結果をもたらす可能性のあることも説明する。
- 7) いかなる時も、子ども、思春期の青少年を、そのことのみを理由として遺伝カウンセリングの対象から外してはならない。カウンセリングにあたっては、本人に分かりやすい言葉、方法が用いられるよう、できる限りの配慮が払わなければならない。

《患者さん用説明文書：第一群用例文》(イメージ)

《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」となりますと、「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、10万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、その印がいくつかがつながって遺伝子を司っています。このつながりが遺伝子です。一つの細胞の中には10万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。

《遺伝子と病気》

こうした非常に大事な役割を持つ遺伝子の違いはさまざまな病気の原因になります。完成された人体を形作る細胞で遺伝子の違いが起きると、違いのある細胞を中心にその人限りの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です。一方、ある遺伝子に生まれつき違いがある場合には、その違いが子、孫へと伝わってしまいます。この場合、遺伝する病気が出てくる可能性が生じます。

このように説明すると、遺伝子の変化が必ず病気を引き起こすと思われるかもしれませんが、事実上は遺伝子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に違いが見られ、その大部分は病気との直接の関わりがないことがわかってきました。また、人体を形作る60兆個の細胞では頻りに遺伝子の変化が起きていますが、そのほとんどは病気との関わりがありません。遺伝子の変化のうちごく一部の变化のみが病気を引き起こし、遺伝する病気として気が付かれるのだと思われます。

《遺伝病における原因遺伝子解析研究の特徴》

遺伝子には、「人体の設計図」、「種の保存」という二つの重要な役割があることをすでに述べました。ある病気の原因となる遺伝子に生まれつきの違いが生じている場合には、この二つの役割に応じた遺伝子解析研究の有用性が考えられます。まず、原因となる遺伝子の生まれつきの違いを持つ人では、将来かかる病気を予測することが可能となり、その情報をもとに、病気を予防したり、早期発見をすることができます。また、患者さんの血縁者の中から患者さんを見つけだし、予防につとめ、また早期発見、早期治療により病気を治すことが可能となります。

しかし、今は健康な人に対し、将来病気になることを告げること、あるいは一人の患者さんの診療によって、その家族の遺伝病を予測してしまうということは従来の医療には見られなかった

ことです。この結果、新たな倫理的、法的、社会的問題が生じてきますが、これには、将来の発病に対する不安、就職・結婚・生命保険加入などへの影響、家族の中での不安など、様々な問題が考えられます。

あなた（注）が強い遺伝的素因を有している、あるいはその可能性があるかと判断しており、本遺伝子解析研究にご協力いただきたいと考えております。研究への協力の可否を決めるに当たっては、遺伝子解析研究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。

なお、ご心配の方には、研究施設に整備され、あるいは研究施設から紹介される遺伝カウンセリングの部門での相談も可能ですので利用してください。

（注）あなたが提供者の代わりに説明を受けている場合には、その提供者のことです。

《遺伝子解析研究への協力について》

この研究は、遺伝子の作りや働き具合を調べ、あなたが今かかっている病気や将来かかるかも知れない病気との関係を調べます。最近、〇〇〇という遺伝子に変化があると、〇〇〇症候群という病気にかかりやすいことがわかってきました。そこで、あなたの〇〇〇遺伝子を調べ、病気を引き起こす違いが見つければ、診療に生かすことができます。しかし、診断方法は確実なものではなく、〇〇〇遺伝子が原因となる遺伝子ではないことも考えられるので、この研究により違いが見つからない場合には、遺伝する病気にかかっているかもしれないし、そうではないかもしれないと言うどっちつかずの状況になる可能性もあります。ただ、この研究では、より診断技術を向上させ、新しく原因となる遺伝子を探し出すなどの努力を続けていきます。

あなたは、この病気にかかっている・将来かかる可能性が強いので、血液や手術によって取り出された体の一部を診療記録とともにこの研究に利用させていただきたいのです。血液の採取は大きな危険を伴いません。また、手術は病気を治すために行うものですが、取り出した病気によって異常を生じた体の一部、あるいは手術のために一緒に取り出さざるを得ない正常な体の一部で、診療のための分析には不要な部分を研究に利用します。

具体的には、まず、あなたにこの研究への協力をお願いするため、研究の内容を含め、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、あなたが研究に協力して血液や体の一部を提供することに同意しても良いと考える場合には、「遺伝子解析研究への協力の同意書」に署名することにより同意の表明をお願いいたします。

《同意の表明の前提》

（１） 研究協力の任意性と撤回の自由

この研究への協力の同意はあなたの自由意志で決めてください。強制いたしません。また、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。

一旦同意した場合でも、あなたが不利益を受けることなく、いつでも同意を取り消すことができ、その場合は採取した血液や遺伝子を調べた結果などは廃棄され、診療記録などもそれ以降は研究目的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すでに研究結果が論文などで公表されていた場合などのように、血液や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。

(2) 研究計画

研究題目：〇〇〇症候群における〇〇〇遺伝子の突然変異の解析

研究機関名および研究責任者氏名：

この研究が行われる研究機関と責任者は下に示すとおりです。

研究機関名	研究責任者名	職名
〇〇〇センター	〇〇 〇〇	〇〇〇〇
〇〇〇病院	〇〇 〇〇	〇〇〇〇

ただし、この他に共同研究を行う研究機関や研究責任者が追加される可能性があります。

研究目的：

この研究は〇〇〇症候群を発病するという生まれながらの体質があるかどうかを、血液などから取り出した遺伝子（〇〇〇）を調べることよって、より正確に診断できるようにしようとするものです。ただし、この研究のために使われるあなたの病気や体の様子、生活の様子についての情報や血液などは、医学の発展にともなって将来計画される別の研究にとっても貴重なものになる可能性があるため、今回の試料提供について、あなたの同意がいただけるならば、将来、同じ病気や別の病気に関連する遺伝子や薬剤の反応に関連する遺伝子の研究のためにもできましたら使わせていただけるようお願いいたします。

研究方法：

血液を通常の方法で約〇〇m l 採血します。採血にともなう身体の危険性はほとんどありません。また、この病気の治療のための手術を受ける場合には、手術によって取り出された体の一部を使用します。この場合は、手術によって取り出されたあとの組織を用いますから、研究にともなう身体の危険性は全くありません。これらの組織に含まれるDNAという物質を取り出し、これを調べることにより、〇〇〇症候群の原因となる遺伝子と考えられている〇〇〇遺伝子の作りがわかります。この遺伝子のかたちが他の人とどのように違うかを調べ、さらにあなたの症状との関係を調べます。

研究計画等の開示：

希望があれば、この研究の計画の内容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も用意します。

(3) 試料提供者にもたらされる利益および不利益

あなたが既に〇〇〇症候群と確実に診断されている場合は、この遺伝子を調べる方法を用いても、あなた自身の診療方針が大きく変わることはありません。ただ、あなたの遺伝子に原因となる変異が見つかった場合は、血縁者が同じ遺伝体質をもっているかどうかを同様の検査によって確かめやすくなります。

あなたが〇〇〇症候群の疑いがあるけれども、まだ確実に診断されていない場合は、この

遺伝子を調べる方法によって、診断が確実になる場合があります、その場合はあなたの血縁者の遺伝体質を調べることも容易になります。また、診断が確実になった場合は、〇〇〇という予防的な治療法を選ぶことができます。ただし、遺伝子を調べてもあなたがこの病気ではないということを確認には言えない場合もあります。

あなたが〇〇〇症候群の原因となる遺伝子の違いがつきとめられている人の血縁者であり、あなたがまだ病気にかかっていない場合、この病気にかかる体質であるかどうかを発病する前に診断することができます。ただし、その体質があると診断された場合、就職・結婚・保険への加入などに関して現時点では予測できないような不利益をこうむる可能性があります。また、たとえその体質ではないと診断された場合でも、家族が不安を感じたり、悩むことがあるかもしれません。そこで、本研究においては、研究施設の責任で、遺伝カウンセリングの部門を整備し、あるいは紹介する体制を整えています。

(4) 個人情報の保護

遺伝子の研究結果は、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、取扱いを慎重に行う必要があります。あなたの血液などの試料や診療情報は、分析する前に診療録や試料の整理簿から、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。あなたとこの符号を結びつける対応表は、〇〇〇〇（試料等の提供が行われる機関名または部署）において厳重に保管します。このようにすることによって、あなたの遺伝子の分析結果は、分析を行う研究者にも、あなたのものであると分からなくなります。ただし、遺伝子解析の結果についてあなたに説明する場合など、必要な場合には、〇〇〇〇（試料等の提供が行われる機関名または部署）においてこの符号を元の氏名などに戻す操作を行い、結果をあなたにお知らせすることが可能になります。

(5) 遺伝子解析結果の開示

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、あなたに対してのみ行い、たと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告げることはいたしません。

また、あなたの遺伝子解析の結果、重大な病気との関係が見つかり、あなたやあなたの血縁者がその結果を知ることが有益であると判断される場合には、診療を担当する医師からあなたやあなたの血縁者に、その結果の説明を受けるか否か問い合わせることがあります。

あなたの遺伝子解析の結果について説明を希望される場合は、血液採取後〇年以内に申し出て下さい。それ以後はその結果を保管できない場合があります。

(提供者の代わりに試料等の提供に同意する場合の特例)

未成年者が提供者である場合には、基本的に、親権者の求めに応じて、親権者にもみ遺伝子を調べた結果を説明します。この場合にあつては、未成年者の意向を確認し、それを尊重します。

また、未成年者本人が明確に説明を希望している場合は、基本的に、その未

成年者に説明をします。この場合にあつては、親権者の意向を確認し、これを尊重します。

ただし、いずれの場合にあつても、提供者が遺伝子を調べた結果について説明されず、成人後にその説明を希望する場合にあつては、血液採取後〇年以内であれば、親権者の承諾なしに、本人に結果を説明します。

上記以外の場合には、説明を求める理由や必要性に応じて判断させていただきます。

(6) 研究成果の公表

あなたの協力によって得られた研究の成果は、提供者本人やその家族の氏名などが明らかにならないようにした上で、学会発表や学術雑誌およびデータベース上で公に発表されることがあります。

(7) 研究から生じる知的財産権の帰属

遺伝子解析研究の結果として特許権など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および研究遂行者などに属し、あなたには属しません。また、その特許権などをもととして経済的利益が生じる可能性があります。あなたはこれについても権利があるとは言えません。

(8) 遺伝子解析研究終了後の試料等の取扱の方針

あなたの血液などの試料は、原則として本研究のために用いさせていただきます。しかし、もし、あなたが同意していただければ、将来の研究のための貴重な資源として、研究終了後も保管させていただきたいと思えます。この場合も、(4)で説明した方法により、分析を行う研究者にはどこの誰の試料かが分からないようにした上で、試料が使い切られるまで保管します。

なお、将来、試料を研究に用いる場合は、改めてその研究計画書を倫理審査委員会において承認を受けた上で利用します。

また、提供された試料やそこから取り出したDNAなどを、どこの誰の物であるかを誰も分からないようにした上で保存し、広く研究用に提供する事業(バンク事業)を〇〇機関(責任者〇〇)や〇〇機関(責任者〇〇)が行っています。あなたからいただいた試料やそれから取り出したDNAなどもこのバンク事業に提供し、国民の共有財産として様々な研究に利用させていただくことも併せてお願いします。

(9) 費用負担に関する事項

ここで行われる遺伝子解析研究に必要な費用は、厚生省の研究に対する助成金から出され、あなたが負担することはありません。また、交通費などの支給は行いません。しかし、この研究によって病気のかかりやすさが明らかとなり、その診断あるいは治療が必要となる場合があります。この一般診療に要する費用のうち自己負担分については、あなたが負担

せねばなりません。

(10) 遺伝カウンセリングの体制

あなたが、病気のことや遺伝子解析研究に関して、不安に思うことがあったり、相談したいことがある場合に備えて、遺伝カウンセリング部門を設置しています。ここでは、遺伝カウンセリング担当者があなたの相談を受けることが可能です。診療を担当する医師、インフォームド・コンセント担当者、あるいは医事課職員にその旨申し出てください。

平成 年 月 日 (印刷)
研究実施機関名および責任者 (印刷)
お問い合わせ先 (印刷)

《同意文書：第一群用》 (イメージ)

遺伝子解析研究への協力の同意文書

研究責任者あるいは機関の長 (試料等の提供が行われる機関における研究責任者名) 殿

私は遺伝子解析研究 (研究題目) について、(説明をした者の氏名) より説明文書を用いて説明を受け、その方法、危険性、分析結果のお知らせの方法等について十分理解しました。ついては、次の条件で研究協力を同意致します。

説明を受け理解した項目 (□の中にご自分で√を付けて下さい。)

- 遺伝子の分析を行うこと。
- 研究協力の任意性と撤回の自由
- 研究目的
- 研究方法
- 研究計画書等の開示
- 試料提供者にもたらされる利益および不利益
- 個人情報の保護
- 遺伝子解析結果の開示
- 研究成果の公表
- 研究から生じる知的財産権の帰属
- 遺伝子解析研究終了後の試料等の取扱いの方針
- 費用負担に関する事項

□ 遺伝カウンセリングの体制

研究協力への同意（説明を受け理解した項目の全ての□に√を記入した方は、1の「はい」または「いいえ」に○を付け、署名して下さい。）

1. 提供する試料等が、本遺伝子解析研究に使用されることに同意します。

はい いいえ 署名： _____

（1の「はい」と○を付け、署名した方は、2-1または2-2のどちらかを選択し、「はい」または「いいえ」に○を付け、署名してください。2-1と2-2の両方を記載する必要はありません。）

- 2-1. 本研究が終了した時、速やかに試料等を廃棄してください。

はい いいえ 署名： _____

- 2-2. 提供する試料等が、本遺伝子解析研究に使用されるとともに、長期間保存され、将来、新たに計画・実施される遺伝子の分析を含む医学研究に使用されることに同意します。

はい いいえ 署名： _____

（2-2の「はい」に○を付け、署名した方は、3の「はい」または「いいえ」に○を付け、署名してください。）

3. 提供者の氏名や住所など提供者本人を特定できる情報を完全に削除した上で、試料や試料から取り出したDNAなどを〇〇機関（責任者〇〇）や〇〇機関（責任者〇〇）が行うバンクに提供し、種々の研究に使用されることに同意します。

はい いいえ 署名： _____

平成 年 月 日

氏名 (試料等提供者本人または代諾者) _____

 (代諾者の場合本人との関係) _____

住所 _____

電話 _____

署名または記名・捺印 _____

説明者の氏名および職名 _____

説明者の署名または記名・捺印 _____

インフォームド・コンセントに係る一連の手続きにおいて説明を担当する者に対する説明用資料、試料等の提供を依頼する患者などに説明するための説明用文書、同意文書のイメージ

(注) 以下のイメージは、連結可能匿名化等一定の条件を仮定して作成してあります。この資料は、あくまでもイメージであって、具体的な研究計画の策定に当たっては、その目的、対象疾患、対象者等を考慮して、それぞれの研究責任者が別途策しなければなりません。

第二群試料等提供者用

《説明者用説明資料：第二群用例文》（イメージ）

厚生省におけるミレニアム・プロジェクトの一環として実施される「遺伝子解析による疾病対策・創薬等に関する研究」においては、個体の持つ遺伝的な多様性と様々な疾病との関連を研究し、それを疾病の予防、早期発見、早期治療さらには薬剤の開発に応用し、人々の福祉に大きく貢献することが期待されている。一方、遺伝子解析により、被験者、その家族・血縁者さらには関連する疾病の罹患者が、様々な倫理的・法的・社会的問題に直面する可能性がある。この問題に対処するため、被験者およびその関係者の尊厳、人権および利益を保護することを目的とし、厚生科学審議会において、「遺伝子解析研究に付随する倫理問題等に対応するための指針」が作成された。

本文書は、この指針の「第二群試料等提供者」を対象としている。第二群試料等提供者とは、遺伝病と判断されない疾患にかかっている人、すなわち、一般の痴呆、がん、高血圧、糖尿病、ぜんそく、薬剤反応性異常など遺伝素因の関与の程度が明らかでない病態を有する者およびその可能性のある者である。ただし、試料等提供の依頼はその病名などの告知を受けている人に限られる。本文書は、これらの被験者を対象に、研究協力へのインフォームド・コンセントに係る説明にあたる者が、指針の「4. 試料等提供者のインフォームド・コンセント」の記載を十分に理解することを目的として作成されたものである。

「第二群試料等提供者」においては、遺伝子解析研究を通じて得られた情報が、疾患等の予防・診断・治療の方針に影響を与える可能性は低いと考えられるが、説明に当たっては、被験者が遺伝子解析研究の持つ特殊性を十分に理解した上で、研究協力への同意を与えることができるよう配慮する必要がある。また、患者や家族のプライバシーを最大限に保護し、被験者からの質問に対しては、必要に応じて主治医や遺伝カウンセリング担当者等の協力を得て対応せねばならない。

なお、以下の文章においては、具体的なインフォームド・コンセントの手続きの進め方に応じて担当者の成すべきことを説明し、指針で説明されている部分の項目番号を（ ）にて示した。

《説明に当たる者の資格》

インフォームド・コンセントの手続きにおける説明は、研究遂行者の一員であり、倫理審査委員会で承認された研究計画書のなかで「インフォームド・コンセントに係る一連の手続きにおけ