

別記様式第3号

説 明 書

1. 研究の趣旨

(1) 研究目的、意義と研究参加へのお願い

あなたは、遺伝子異常による皮膚の病気（以下、遺伝性皮膚疾患）が疑われたため、血液や唾液等を使って遺伝子検査を行います。血液を採取する方法は、一般的な血液検査の方法と同じです。唾液を採取する方法は、市販されている簡便なキットを使用して行います。皮膚組織の場合は、診断のために行った皮膚生検で採取された組織の一部を、この研究に使用させていただくことを優先しますが、必要な DNA や RNA が十分に得られない場合は新たに採取させていただくことがあります。採取された血液や唾液等から遺伝情報を含む DNA や RNA を取り出すことで遺伝子を調べることができます。

人間には DNA 上に 3 万種類以上の遺伝子が存在すると言われていています。一般的な遺伝子検査は、その一部の遺伝子のみを評価します。このため、あなたが特定の遺伝子に異常を持っていても、その遺伝子が検査の評価対象に含まれていなければ、異常が見つかりません。取り出した DNA や RNA のうち、通常の遺伝子検査に使用した後の残りの部分は、 -80°C の冷凍庫に凍結したまま保管しています。近年、科学技術の進歩に伴い、様々な方法で DNA のほぼ全ての遺伝子を調べること（網羅的解析）が可能になりました。

今回、私たちは、あなたの血液や唾液、皮膚等から取り出した DNA や RNA を用いて網羅的解析を行い、ほぼ全ての遺伝子を評価することで、あなたの病気の診断に迫りたいと考えています。また、遺伝子の差異が見つかった場合、あなたのご家族にもその遺伝子の差異があるかを調べ、その差異と臨床症状との関連をこれまで報告された症例と比較して明らかにし、本疾患の病態を明らかにしたいと考えています。そして、あなたの病気のメカニズムを明らかにし、新しい治療法の開発へつなげていきたいと考えています。

網羅的解析から特定の遺伝子の異常を患者さんと比較する対照が必要となるため、あなたのご家族の検体も採取することがあります。この研究のために、あなたとあなたのご家族が不利益になることはありません。

(2) 研究参加の同意表明の任意性と、表明後の同意撤回の自由について

研究に参加しなくても、不利益（あなたとあなたのご家族が損をすること）を受けることはありません。診断目的の病理学的な検討は、研究に参加されなくても十分行われます。い

ったん研究への参加同意を表明した後でも、いつでも参加同意は撤回していただくことができます。ただし、同意を撤回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、研究結果などを廃棄することができない場合があります。

2. 研究計画の説明

研究題目	遺伝性皮膚疾患の網羅的遺伝子解析
研究機関名	名古屋大学医学部附属病院 皮膚科
研究責任者の職名・氏名	名古屋大学大学院医学系研究科皮膚科学・教授・秋山真志
研究分担者の職名・氏名	名古屋大学医学部附属病院皮膚科・講師・武市拓也 名古屋大学医学部附属病院皮膚科・助教・棚橋華奈
共同実施機関名・責任者の氏名	愛知医科大学医学部皮膚科・教授・渡辺大輔 秋田大学医学部皮膚科・教授・河野通浩 旭川医科大学皮膚科・教授・山本明美 大分大学医学部皮膚科・教授・波多野豊 岡山大学医学部皮膚科・教授・森実真 香川大学医学部皮膚科・教授・大日輝記 京都府立大学医学部皮膚科・教授・加藤則人 近畿大学医学部皮膚科・教授・大塚篤司 高知大学医学部皮膚科・教授・佐野栄紀 順天堂大学浦安病院・教授・須賀康 信州大学医学部皮膚科・教授・奥山隆平 千葉大学医学部皮膚科・教授・松江弘之 長崎大学医学部皮膚科・教授・室田浩之 名古屋市立大学皮膚科・教授・森田明理 浜松医科大学皮膚科・教授・本田哲也 兵庫医科大学医学部皮膚科・教授・金澤伸雄 弘前大学医学部皮膚科・教授・澤村大輔 藤田医科大学医学部皮膚科・教授・杉浦一充 北海道大学大学院医学研究科皮膚科学分野・教授・氏家英之 三重大学医学部皮膚科・教授・山中恵一 山口大学医学部皮膚科・教授・下村裕 川崎医科大学附属病院、川崎医科大学総合医療センター皮膚科・教授・青山裕美 島根大学医学部皮膚科・教授・森田栄伸 岐阜大学医学部皮膚科・教授・清島真理子 山梨大学医学部皮膚科・教授・川村龍吉 愛媛大学医学部皮膚科・教授・佐山浩二 宮崎大学医学部皮膚科・教授・天野正宏 安城更生病院皮膚科・部長・榊原章浩 一宮市民病院皮膚科・部長・満間照之 名古屋医療センター皮膚科・部長・清水真 住友病院皮膚科・部長・庄田裕紀子 安曇総合病院皮膚科・部長・河内繁雄 県立多治見病院皮膚科・部長・柴田章貴

	名古屋記念病院・病院長・長谷川真司 名古屋港湾福利厚生協会臨港病院・病院長・荒川武實 名古屋通信病院・病院長・三島信彦 半田市立半田病院・病院長・石田義博 北里大学医学部皮膚科学講座・講師・藤村響男 さいたま市民医療センター皮膚科・部長・宮田聡子 自治医大さいたま医療センター皮膚科・教授・出光俊郎 名古屋大学環境医学研究所発生遺伝分野・教授・荻朋男 京都第二赤十字病院皮膚科・部長・池田佳弘 カリフォルニア大学サンフランシスコ校・Cho RJ 自治医科大学医学部皮膚科学講座・教授・小宮根真弓 (ただし、共同実施機関や責任者が追加される可能性があります。)
対象とする疾患名	遺伝性皮膚疾患 (常染色体劣性先天性魚鱗癬、掌蹠角化症、先天性乏毛症、汎発性膿疱性乾癬、遺伝性対側性色素異常症など)
調査する全ての資料項目 (日常診療から得る情報も含む)	使用する臨床情報はカルテ記事、皮膚所見、病理所見、血液検査 (耳血と生化学)、尿所見 (蛋白質、赤血球、白血球)、放射線画像所見、先天性魚鱗癬の重症度と QOL 調査 (皮膚の状態に関するアンケート) です。患者さんのご家族は皮膚症状を含む同症を発症しているか否かの所見のみ比較します。 (ただし、生命倫理審査委員会の許可を得て、調査資料項目が追加される可能性があります。)
研究期間	実施承認日から～2027年3月31日

(1) 研究目的・予測される結果

遺伝性皮膚疾患の研究領域は、遺伝子異常に関する研究は非常に進歩してきましたが、その異常を引き起こす分子レベルの異常は未解明な部分が多いです。今回、私たちは、血液や唾液、皮膚等から取り出した DNA や RNA を用いてほぼすべての遺伝子を評価することで、あなたの診断に迫るとともに、遺伝性皮膚疾患の病態を明らかにすることで新しい治療法を開発できる可能性があると考えています。

(2) 研究への参加をお願いする理由

本研究は遺伝性皮膚疾患が疑われる患者さんを対象にしています。また、患者さんと比較する対照が必要となるため、患者さんのご家族にも研究への参加をお願いすることがあります。

【研究参加の意思を確認できない場合】

何らかの原因で本人の意思を十分に確認できない場合は、親権者あるいは代諾者の承認を得て研究に参加が可能です。その場合にも可能な限り本人の意思を尊重します。

(3) 研究方法

遺伝性皮膚疾患を疑った診断根拠や経過などの臨床情報を、担当医師からご提供いただきます。検体、臨床情報は匿名化されたまま、外部に情報漏洩の恐れのない状態で、名古屋大学医学部皮膚科学教室で厳重に保管されます。患者さんの末梢血液を静脈から 10-20ml 採血し、その中の白血球からゲノム DNA や RNA を抽出します。採血にての DNA や RNA の抽出が困難な場合は、唾液などの体液や皮膚組織を使用します。通常の皮膚生検よりも侵襲の少ないサクシヨンプリスターを用いて表皮を採取する。唾液は市販のキットを使用し、2ml 採取します。皮膚組織の場合は、診断のために行った皮膚生検で採取された組織の一部を、この研究に使用させていただきます。また、表皮細胞のみからのゲノム DNA や RNA を解析する際には、可能であれば、通常の皮膚生検よりも侵襲の少ないサクシヨンプリスターという方法で水ぶくれを作って表皮を採取する場合があります。疾患によっては皮膚からのゲノム DNA や RNA より遺伝子検査が必須な場合があります。その場合も臨床診断のための皮膚生検で採取された組織の一部を使用することを優先しますが、必要な DNA や RNA が十分に得られない場合は、新たに皮膚の採取をさせていただくことがあります。疾患によっては、ごく稀に、精液を使用する場合があります、その際は自宅にて採取し、持参していただきます。臍帯は、出産時の余剰部位を一部、使用させていただきます。採取回数はそれぞれ一回のみです。

採取した DNA や RNA の一部を対象に、次世代シーケンサーを用いてほぼ全ての遺伝子について異常の有無を探索し、その後、サンガーシーケンス法やリアルタイム PCR、デジタル PCR 等を用いた解析などで個別に解析します。疾患によっては候補原因遺伝子について先にサンガーシーケンス法やリアルタイム PCR、デジタル PCR 等を用いた解析を行い、原因遺伝子がわからなかった場合に網羅的遺伝子解析を行う場合があります。皮膚疾患の病態を解明することを目指し、新しい治療の開発につながる予定です。

なお、一部の疾患については共同研究施設である秋田大学医学部皮膚科学教室にて解析を行う場合があります、その場合はご提供いただいた試料や抽出されたゲノム DNA など、また、臨床情報を厳重な管理の下で秋田大学へ分譲いたします。秋田大学では名古屋大学同様、試料、臨床情報は匿名化されたまま、外部に情報漏洩の恐れのない状態で秋田大学医学部皮膚科学教室で厳重に保管されます。

(4) 研究期間

研究期間は生命倫理委員会承認後から 2027 年 3 月 31 日を予定しています。

(5) 研究終了後における研究対象者への対応

本研究の結果により、診療に役立つ結果が得られれば、説明させていただきます。

(6) 実施計画などをさらに知りたいとき

ご希望があれば、差し支えない範囲で研究計画の内容を見ていただくことができます。

3. 研究対象者にもたらされる利益及び不利益（起こり得る危険・不快な状態）

本研究の結果は試料を提供した方に直接の利益、不利益をもたらすものではありません。

一般採血の必要がない患者さんは、この研究のためだけに採血を行う場合があります。軽微な侵襲と考えられますが、痛みや出血、ごく稀に神経損傷を起こすことがあります。

皮膚生検に際しては、通常の皮膚生検のリスクと同じ、疼痛や出血、瘢痕を残す、稀ながら神経損傷を起こす、極めて稀ながら局所麻酔剤によるアレルギーを起こすことがあります。

4. 研究に参加しなかった場合の対応（他の治療法の有無やその内容）

研究に参加しないことで、不利益を被ることはありません。

5. 個人情報の保護

本研究に関する個人情報については厳重に管理されます。臨床情報、生体試料収集の最初の段階で住所、氏名などの個人に関する情報は削除され、代わりにそれのみでは意味を持たない符号が付与されます。これにより臨床情報、解析は符号のみで実施され、誰の情報、試料を扱っているのかはわかりません。

6. 遺伝情報の開示について

遺伝性皮膚疾患の遺伝子診断の結果が出た場合は、希望により、結果が出た旨をお知らせします。結果の説明は、本研究への参加を承諾された患者さんもしくは代諾者の方へのみ直接お伝えします。研究目的以外の遺伝子の解析結果は、責任を持って開示することができないため、原則的に個別にお伝えすることはありません。ただし、例外的に研究の結果、病気の診断や治療に繋がる所見が偶発的に見つかった場合には、別途ご説明いたします。また、家族の健康にとって極めて重要な医学的情報であって、家族が知ることにより、重大な結果になることを防止でき、生命倫理審査委員会も同様に考えた場合には、患者さん本人の了解が得られなくても、ご家族もしくは代諾者の方に連絡する場合があります。

7. 研究情報の開示

研究の成果は、学会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。しかしその際、提供者本人やその家族の氏名や住所、さらに臨床症状などから個人が明らかになるような情報は、決して明らかにされません。本研究により得られた研究成果が、学会や学会雑誌、およびデータベース上などで公表された場合、研究計画及び研究方法についての資料を入手または閲覧することができます。

8. 研究情報の公開方法、また研究結果の公表

本研究の成果は、個人情報削除した状態で扱われます。また本研究により得られた研究成果は学会や学会雑誌、およびデータベース上などで公表される可能性があります。

9. 研究から生ずる知的財産権について

解析の結果等から特許等の知的財産権が生じた場合には、研究者と研究機関がその知的財産権を有します。

10. 目的とする検査が終わった試料、情報等がどう扱われるか

採取した DNA や RNA は貴重な試料であるため、同意をいただいた場合には将来の医学研究のために資源として、研究終了後も保管いたします。将来、試料、情報等を別の医学研究に用いる場合には、改めてその研究について倫理委員会に申請し、承認を受けた上で実施します。同意をいただけなかった場合は、速やかに破棄いたします。

11. 研究用の検査・治療の費用について

費用が新たに発生することはありません。

12. 有害事象・健康被害発生時の対応等

採血は疼痛が生じることや、まれながら採血部に神経損傷を起こす可能性があります。採血は一般診療行為であるため、合併症が生じた場合は保険診療にて対応します。

皮膚生検に際しては、疼痛や出血、生検部の瘢痕、稀ながら生検部の神経損傷を起こす、極めて稀ながら局所麻酔剤によるアレルギーを起こす可能性があります。皮膚生検は一般診療行為であるため、合併症が生じた場合は保険診療にて対応します。

本研究そのものによる有害事象は特に想定されません。

13. モニタリング・監査

本研究では行う予定はありません。

1 4. 研究資金・利益相反

研究は名古屋大学皮膚科の運営費交付金、アカデミア提案型臨床研究費（日本ベーリンガーインゲルハイム株式会社）、秋田大学で行う検査については秋田大学皮膚科の運営交付金で行います。日本ベーリンガーインゲルハイム株式会社には隔月で報告をしますが、研究の方法や結果の解釈に、日本ベーリンガーインゲルハイム株式会社は一切関与しません。

1 5. 研究結果を他の機関へ提供する可能性について

研究の成果を公的データベースへ登録し、国内外の研究者により利用される可能性があります。

1 6. 遺伝の悩み及び不安に対する遺伝カウンセリング

あなたが、病気のことや遺伝子研究体制に関して、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は、担当主治医にその旨申し出て下さい。担当主治医および研究実施責任者にて対応いたします。

また、あなたとあなたの御家族を含めた病気がどのように遺伝していくものなのか、今後の妊娠計画なども含めた遺伝カウンセリングも適宜行います。

1 7. 問い合わせ・苦情の受付先

○問い合わせ先

説明担当医師

所属職名氏名：名古屋大学大学院医学系研究科皮膚科学・教授・秋山真志

名古屋大学医学部附属病院皮膚科・講師・武市拓也

名古屋大学医学部附属病院皮膚科・助教・棚橋華奈

（電話 052-744-2314、ファックス 052-744-2318）

診療担当医師

所属職名氏名：名古屋大学大学院医学系研究科皮膚科学・教授・秋山真志

名古屋大学医学部附属病院皮膚科・講師・武市拓也

名古屋大学医学部附属病院皮膚科・助教・棚橋華奈

（電話 052-744-2314、ファックス 052-744-2318）

遺伝担当医師

所属職名氏名：名古屋大学医学部附属病院皮膚科・講師・武市拓也

(電話 052-744-2314、ファックス 052-744-2318)

※ 研究内容やそれに伴う疑問や不安に関しては、上記の医師にご相談ください。

○苦情の受付先

名古屋大学医学部経営企画課：(052-744-2479)

令和 年 月 日

説明医師署名_____