

<研究課題名>

難聴の遺伝子解析と臨床応用に関する研究

<概要>

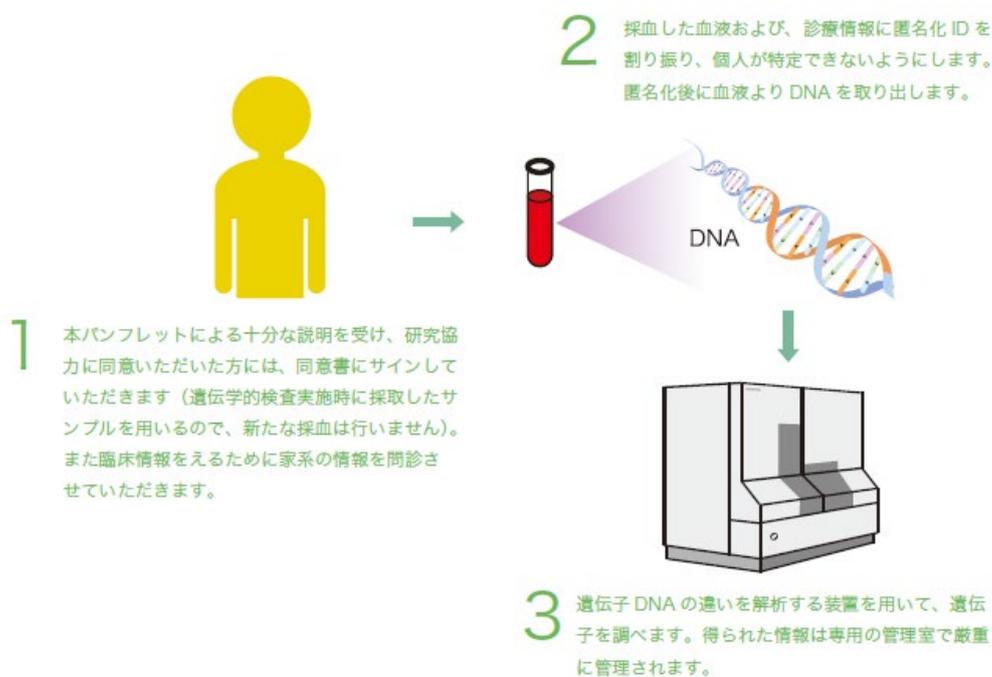
天理よろづ相談所病院耳鼻咽喉科では、信州大学医学部耳鼻咽喉科や京都大学医学部耳鼻咽喉科などが行っている難聴の遺伝子解析と臨床応用に関するプロジェクトにつき、京都大学医学部耳鼻咽喉科と連携して難聴の遺伝子解析と臨床応用に関するプロジェクトを行っています。遺伝子解析プロジェクトでは、遺伝子診断の診断効率の向上を目指すとともに、難聴発症のメカニズムや原因に応じた適切な治療法の確立を目的とした研究が行われています。今後の医療の発展のため、皆様のご理解とご協力をお願いいたします。

<研究目的について>

現在行われている難聴の遺伝子診断は、いままでに日本人先天性難聴者から見つかった 10 遺伝子 47 変異を調べる検査であり、その診断効率はおおよそ 30%～ 35%です。将来的に難聴の遺伝子診断の効率をより向上させるとともに、より正確に難聴の程度や症状などを調べるためには、さらなる研究の推進が欠かせません。この研究プロジェクトの発展により、難聴の診断効率が上昇し、より正確な予後や症状の予測ができるようになり、将来的には患者さんひとりひとりに合わせたオーダーメイド医療を実現することで、患者さんの生活の質を向上させることを目的としています。皆様のご理解とご協力をお願いいたします。

<遺伝子研究の方法>

本プロジェクトの内容につきまして、本説明書を用いた十分な説明を受けた後、研究協力に同意してくださる方には、同意書にサインをいただきます。採血室で全血 20 ml を採取いたします。また、病気の情報を得るために、診療情報（カルテ）を拝見させていただくとともに、家系情報などを問診させていただきます。提供していただきました血液および臨床情報には匿名化 ID を割り振り個人が特定できないようにした後に DNA を取り出して、原因の候補遺伝子を解析します。研究協力対象者が未成年者である場合には、本人および親権者に対して同様の説明を行い、同意書に親権者のサインを得てから同様の方法で解析を行います。また結果の返却も希望に従い本人あるいは親権者に返却いたします。



<個人情報の保護について>

本プロジェクトでは、分析を行う前に、住所・氏名などの個人情報を削り、匿名化 ID 番号

を付けます。従いまして、DNA の解析結果だけから個人が特定されることはありません。

個人の情報と匿名化 ID を対応させる対応表は、天理よろづ相談所病院で厳重に保管します。また、血液から取り出された DNA および得られた解析結果は専用の保管庫・管理室で厳重に管理されます。本プロジェクトにより得られた、研究の成果は、個人が特定されない方法で公表されることがあります。

<解析結果の開示について>

遺伝子解析の結果についての説明は、本人に対してのみ行い、たとえ家族に対しても、本人の承諾がなければ結果を告げることはありません。同じ遺伝子を受け継いでいるかもしれない血縁者への連絡については、解析を受けた本人が行うことを原則としますが、本人の了解のもとに担当医が行うことも可能です。また、病気のことや遺伝子解析に関して、不安に思ったり、相談したいことがある場合は、耳鼻咽喉科の担当医師が外来にて相談を受けます。担当医師等にその旨お伝えください。

<研究協力により受ける利益と不利益について>

原因遺伝子の種類によっては、難聴の程度・進行性の有無・めまいなど他の症状の有無などが、ある程度予測可能となる場合もあります。またそれぞれの家族で遺伝情報にもとづく遺伝カウンセリングも可能になります。ただし難聴をおこす遺伝子のすべてが明らかになった訳ではないので、必ずしも原因が分からないこともあります。このようにメリットの多い検査ではありますがもちろん検査をするかしないかはご本人に決定していただくことを原

則としています。検査を受けなくても、当院では同じように最善の医療を提供いたします。

難聴の遺伝子診断を受けた場合に考えられる利益としては次の事柄があります。

- 1) 正確な診断が出来る（難聴の原因が分かる）
- 2) 重症度や予後の予測、随伴症状の予測が出来る（できないケースもあります）
- 3) 予防が可能になる場合がある
- 4) 遺伝カウンセリングに役立つ情報が得られる

難聴の遺伝子診断を受けた場合に考えられる不利益としては次の事柄があります

1) 個人情報の漏洩の可能性がある（しかし、本研究では、採血後、遺伝子解析前に匿名化 ID の付与と、氏名・住所などの個人情報の削除を行いますので、DNA 解析結果だけから個人が特定されることはありません。また個人と匿名化 ID を対応させる対応表は採血を行った機関が保管し、DNA の解析結果とは別の場所で管理されるため、個人情報と DNA 解析結果が情報漏洩により結びつく可能性はきわめて低いです。）

2) 匿名化により個人情報は保護されるが、検査を受けた本人（場合によっては家族）がその情報を知り得るため、精神的に負担を感じたり、就職・結婚・保険への加入などにおいて社会的差別を受ける可能性が否定できない。

<費用負担について>

遺伝子解析にかかる費用は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。また、この研究への協力に対しての報酬は支払われません。遺伝子解析に

かかる費用以外の、一般の診察や結果説明などの受診に関する費用は通常どおりかかります。

<この研究への同意とその撤回の自由>

本プロジェクトに協力するかどうかは任意です。協力されてもされなくても、当院では同じように最善の医療を提供いたします。一旦同意された場合でも、不利益を受けることなくいつでも一方的に文書により、同意を撤回することができます。（ただし、同意を取り消した時点で、研究結果が論文などで公表されていた等の場合には廃棄できないこともあります。）

本検査について疑問が生じた場合には自由に質問できますのでいつでも申し出てください。

<研究から生じる知的財産について>

本研究の成果により特許権などの知的財産権が生じる可能性があります。その権利は、国、研究機関および研究遂行者などに属し、試料提供者には属しません。

<遺伝子解析研究終了後の試薬の取り扱いについて>

提供いただきました血液などの試料は、匿名化されたまま厳重に保存され、原則として本研究のために使用されます。もし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ます。この場合も、匿名化したまま試料を使い切るまで保管します。試料を廃棄する場合は、匿名のまま密封容器に廃棄あるいは焼却処分します。将来、保存試料を別の医学研究に用いる場合には、改めて研究計画書を提出し倫理審査委員会の承認を受けます。

<連絡先>

公益財団法人 天理よろづ相談所病院 耳鼻咽喉科

〒632-8552 奈良県天理市三島町 200

TEL : 0743-63-5611 (月~金 8:30~17:00)

担当責任医師 : 堀 龍介 / 児嶋 剛 / 岡上雄介