

本院小児科で遺伝学的検査を受けられた

患者さん・ご家族の皆様へ

～遺伝学的検査時（平成27年4月から令和6年3月まで）に電子カルテに記載された情報の医学研究への使用のお願い～

【研究課題名】

網羅的遺伝学的検査を受けた小児と保護者における心理社会的影響の評価

【研究の対象】

この研究は以下の方を研究対象としています。
2015年4月～2024年3月に本院小児科で遺伝学的検査を受けられた方

【研究の目的・方法について】

遺伝学的検査技術の進歩により、網羅的な遺伝学的検査が臨床的に応用される機会が年々増加しています。日本では、網羅的遺伝学的検査の一つであるマイクロアレイ染色体検査が保険収載され、先天性多発奇形症候群や原因不明の知的発達遅滞などが対象とされています。また、全エクソーム解析や全ゲノム解析といった他の網羅的な遺伝学的解析法は、既存の方法で診断困難な症例に対する研究検査として行われています。解析可能な遺伝子が増加したことで、診断能力が向上した一方で、想定外の病的変化が見つかる症例や臨床的意義不明の変化が見つかる症例の増加に繋がっています。遺伝学的検査で、事前に想定されていた病原性変化が見つかった場合には、診断された疾患に関する知識や社会的助成制度、家族会の情報を得られる可能性があります。想定外の病的変化が見つかった場合に、家族の不安が高まったり、親族への影響が明らかとなり混乱を招いたりする可能性があります。慎重な遺伝カウンセリングが必要となります。また臨床的意義不明と判定された患児の保護者はそれらの情報を得られず、ストレス、不安、失望、混乱、葛藤、怒りの感情を引き起こすことが報告されています。しかし、臨床的意義不明と判定された症例の遺伝カウンセリングに関して、具体的に言及した指針はありません。また、予想外の結果（臨床診断と異なる診断や、保護者が保因者と判明するなど）であった場合の心理社会的影響については明らかになっていません。

本研究は、網羅的遺伝学的検査を受けた小児とその保護者における心理社会的影響について検討すること、さらに、臨床的意義不明と判定された方や予想外の結果を受け取った方の支援を行うことを目的とします。そして、遺伝学カウンセリングを行う際の時期や内容に役立てたいと考えています。

研究期間：(医学部長実施許可日) ～2027年3月31日

【使用させていただく情報について】

本院におきまして、既に遺伝学的検査を受けられた患者さんの心理状態や社会的影響に関する情報を医学研究へ応用させていただきたいと思っております。その際、遺伝学的検査の結果、診療情報(例えば患者さんの性別や年齢、臨床診断、次子の有無、保護者の年齢など)との関連性を調べるために、患者さんの診療記録も調べさせていただきます。

なお、本研究に患者さんの診療記録(情報)を使用させていただきますことについては、本学医学部倫理委員会において外部委員も交えて厳正に審査・承認され、大分大学医学部長の許可を得て実施しています。また、患者さんの診療情報は、国の定めた「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」に従い、特定の個人を識別できないよう加工したうえで管理しますので、患者さんのプライバシーは厳密に守られます。当然のことながら、個人情報保護法などの法律を遵守いたします。

【使用させていただく情報の保存等について】

診療情報の保存は論文発表後5年間、診療情報については論文発表後10年間の保存を基本としており、保存期間終了後は、診療情報については、シュレッダーにて廃棄し、パソコンなどに保存している電子データは復元できないように完全に削除します。ただし、研究の進展によってさらなる研究の必要性が生じた場合はそれぞれの保存期間を超えて保存させていただきます。

【患者さんの費用負担等について】

本研究を実施するに当たって、患者さんの費用負担はありません。また、本研究の成果が将来遺伝カウンセリングの構築などにつながり、利益が生まれる可能性があります。万一、利益が生まれた場合、患者さんにはそれを請求することはできません。

【研究資金】

本研究においては、科学研究費補助金基盤C、または、必要となった場合、公的な資金である大分大学医学部小児科学講座の基盤研究費・寄付金を用いて研究が行われます。

【りえきそうはん利益相反について】

この研究は、上記の公的な資金を用いて行われ、特定の企業からの資金は一切

用いません。「利益相反」とは、研究成果に影響するような利害関係を指し、金銭および個人との関係を含みますが、本研究ではこの「利益相反（資金提供者の意向が研究に影響すること）」は発生しません。

【研究の参加等について】

本研究へ診療情報を提供するかしないかは患者さんご自身の自由です。従いまして、本研究に診療情報を使用してほしくない場合は、遠慮なくお知らせ下さい。その場合は、患者さんの診療情報は研究対象から除外いたします。また、ご協力いただけない場合でも、患者さんの不利益になることは一切ありません。なお、これらの研究成果は学術論文として発表することになりますが、発表後に参加拒否を表明された場合、すでに発表した論文を取り下げることはいたしません。

患者さんの診療情報を使用してほしくない場合、その他、本研究に関して質問などがありましたら、主治医または以下の照会先・連絡先までお申し出下さい。

【研究組織】

	所属・職名	氏名
研究責任者	大分大学医学部附属病院小児科学講座	講師 井上 真紀
研究分担者	大分大学小児科学大分こども急性救急疾患学部門医療	
		助教 小栗 沙織
	大分大学医学部附属病院小児科学講座	医員 川野 奈々江
	大分大学医学部附属病院遺伝子診療室	
	認定遺伝カウンセラー	塚谷 延枝
	大分大学医学部附属病院総合患者支援センター	
		公認心理士 姫嶋 詩絵
	大分大学医学部附属病院総合患者支援センター	
		公認心理士 大塚 福

【お問い合わせについて】

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し出下さい。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

住 所：〒879-5593 大分県由布市挾間町医大ヶ丘 1-1

電 話：097-586-5833

担当者：大分大学医学部小児科学講座 助教 小栗 沙織（おぐり さおり）