

平成 18 年 4 月以降に じょうせんしよくたいゆうせいたはつせいのうほうじん 常染色体優性多発性嚢胞腎 と診断され腎臓摘出術を受けた方へ

1. 研究の概要について

この研究は、じょうせんしよくたいゆうせいたはつせいのうほうじん 常染色体優性多発性嚢胞腎 (ADPKD) と診断され腎臓摘出術を受けた患者さんを対象に行います。生まれつきの体質（生殖細胞変異）に加え、腎臓の細胞の遺伝子にどのような変化（体細胞変異）が起きているかを調べることで、じょうせんしよくたいゆうせいたはつせいのうほうじん 常染色体優性多発性嚢胞腎 の原因を明らかにし、将来の予防や早期治療に結びつけようとするを目的としています。本研究は、腎臓組織および診療情報などすでに存在する資料を利用するため、患者さんお一人ずつの直接のご同意を頂かずに、このお知らせをもって皆様からのご同意を頂いたものとみなさせていただきます実施いたします。なおこの研究における患者さんの費用負担や謝礼などはございません。

この研究へのご参加をご希望なされない場合、また研究に関するご質問がある場合は下記の問い合わせ先にご連絡ください。

研究題名：腎臓組織における常染色体優性多発性嚢胞腎発症に関わる体細胞変異の解析

承認番号：G2016-013

研究期間：医学部倫理審査委員会承認後から 2021 年 3 月 31 日まで

実施責任者：東京医科歯科大学 腎臓内科学 教授 内田 信一

2. 研究の意義・目的について

《遺伝子とは》

「遺伝」とは、「親の体質が子に伝わること」です。「体質」には、顔かたち、体つきのほか、病気にかかりやすいことなどが含まれます。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りますが、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」に「子」という字が付き「遺伝子」となると、「遺伝を決定する小単位」という科学的な言葉になります。ほとんど全ての生物では、遺伝子の本体は「DNA」という物質です。「DNA」は、アデニン (G)、チミン (T)、グアニン (G)、シトシン (C) という四つの塩基の連続した鎖です。塩基がいくつもつながって遺伝子になります。

一つの細胞の中には数万種類の遺伝子が散らばって存在しています。全ての遺伝情報を総称して「ゲノム」といいます。人体は約 60 兆個の細胞から成り立っていて、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、遺伝子は精密な「体の設計図」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、最終的には約60兆個まで増えて人体を形作ります。二つ目は「種の保存」です。先祖から現在まで「人間」という種が保存されてきたのも、遺伝子の働きによりますが、これには精子や卵子（これを生殖細胞といいます）に含まれている遺伝子だけが関与します。からだの普通の細胞（これを体細胞といいます）に含まれている遺伝子は、子孫に伝わらず関係しません。

《遺伝子と病気》

こうした役割をもつ遺伝子の構造は、人それぞれにわずかな違いがあり、その違いのなかにはさまざまな病気の原因となるようなものもあります。ある遺伝子が生まれつき病気を起こしやすい構造をしていると、この遺伝子が伝わった子孫ではそのために病気のでる可能性があります。これを生殖細胞変異といいます。一方、完成された人体の細胞で遺伝子が増殖し、特別な構造をもつようになるとその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ます。

《じょうせんしよくたいゆうせいたはつせいのうほうじん常染色体優性多発性嚢胞腎 (ADPKD) と体細胞変異について》

じょうせんしよくたいゆうせいたはつせいのうほうじん常染色体優性多発性嚢胞腎 (ADPKD) は、生まれつきの体質（生殖細胞変異）に加え、腎臓の細胞の遺伝子が増殖（体細胞変異）することで、腎臓に嚢胞が作られると考えられています。しかし、腎臓の細胞の遺伝子にどのような変化（体細胞変異）が起こるかについては明らかになっていません。

《今回の研究の目的》

今回計画している研究の目的は、生まれつきの体質（生殖細胞変異）に加え、腎臓の細胞の遺伝子にどのような変化（体細胞変異）が起きているかを調べることで、

じょうせんしよくたいゆうせいたはつせいのうほうじん常染色体優性多発性嚢胞腎 (ADPKD) の原因を明らかにし、将来の予防や早期治療に結びつけようとする事です。

3. 研究の方法について

じょうせんしよくたいゆうせいたはつせいのうほうじん常染色体優性多発性嚢胞腎 と診断され腎臓摘出術を受けた患者さんの、摘出された腎臓の組織の一部を試料として使わせていただきます。この試料から生まれつきの体質の遺伝子（生殖細胞変異）と嚢胞細胞の遺伝子（体細胞変異）を調べます。また、病気の状態や経過

など把握するために、診療記録から家族歴、尿検査結果、血液検査結果、画像検査結果、病理検査結果などを調査致します。

4. 予測される結果（利益・不利益）について

今回この研究に参加した個々の患者さんにとっては、特に利益を得ることも不利益を被ることもありません。参加を辞退されたとしても不利益を被ることはありません。

5. 個人情報の保護

集められたデータは個人が特定できないように、病歴番号や名前などの個人を特定できる情報を削除したうえ本研究特有の番号で管理され、一つにまとめられます。また、研究に関与しない第三者が集められたデータ入手したり閲覧したりすることはありません。また、本研究に関わる試料は研究期間終了後 10 年間または論文発表後 10 年間保存いたします。しかし、将来計画・実施される医学研究にも利用させていただきたいと考えております。なお、その場合には改めてその研究計画を倫理委員会において審査し、承認された後に行います。

6. 研究成果の公表について

研究成果は統計処理や解析が行われ、論文などのかたちで公表されることがありますが、個人を特定できる情報が公表内容に含まれることはありません。

7. 結果のお知らせについて

得られる結果については、現在の遺伝子解析技術の不確実さ、膨大な遺伝子解析検査結果の説明・解釈の難しさを考慮し、基本的に個別の結果の説明は行いません。しかし、例外的に参加される方や参加される方のご家族にとって重要であると思われる結果が偶発的に判明し、判断・治療に有益と考えられる場合には、倫理審査委員会で審議・承認後、結果について説明を希望されるかどうか、参加される方のご意向を伺いし対応いたします。遺伝カウンセリングをご希望される場合は、本学遺伝子診療科をご紹介します。

8. 研究の方法等に関する資料の閲覧について

希望される方には個人情報、知的財産権の保護等に支障がない範囲内に限られますが研究の方法の詳細に関する資料を閲覧することができます。

9. 費用について

本研究にかかる経費はすべて研究費により支払われますので、参加される方の負担はありません。また、研究に参加していただいた場合に、謝礼や交通費などの支給がないことをご了承下さい。

10. 利益相反について

この研究と研究費にはいかなる利益相反も存在しません。本研究は文科省および国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）の補助金を用いて行われます。本研究の実施にあたっては、医学部臨床研究利益相反委員会に申告を行い、承認されています。

※利益相反とは、研究者が企業など、自分の所属する機関以外から研究資金等を提供してもらうことによって、研究結果が特定の企業にとって都合のよいものになっているのではないかと、研究結果の公表が公正に行われたいのではないかなどの疑問が第三者から見て生じかねない状態のことを指します。

11. 問い合わせ先

本研究に関する質問、問い合わせがある場合には、下記までお問い合わせ下さい。ご自身の情報が研究に使用されることにご了承いただけない場合には研究対象としませんので、下記の連絡先までお申し出下さい。この場合も診療など病院サービスにおいて患者の皆様へ不利益が生じることはありません。ただし、すでに研究結果が論文などで公表されていた場合は、遺伝子を調べた結果などを破棄することができない場合もあります。

東京医科歯科大学医学部附属病院 腎臓内科

研究代表者/研究責任者:内田 信一

〒113-8519 東京都文京区湯島 1-5-45

03-5803-5214(ダイヤルイン)(対応可能時間帯 平日 9:00~17:00)

苦情窓口:東京医科歯科大学医学部総務掛

03-5803-5096(対応可能時間帯 平日 9:00~17:00)