

【研究名】

生殖細胞系列バリエントを有する成人造血器疾患患者の遺伝カウンセリング受診行動につながる促進・阻害要因を検討する質的研究

説明同意文書

説明日： _____ 年 _____ 月 _____ 日

1. 研究実施について

この説明文書は、今回ご協力をお願いする生命科学・医学系研究について、その内容を説明したものです。この研究にあなたが参加するかどうかを決める際に、研究者による説明を補い、研究の理解を助けるために用意されています。参加いただける場合は、別紙の「同意書」に署名のうえ、研究担当者に提出していただきます。同意書は直接回収させていただき、あるいは郵便やメールで返送していただきます。

「生殖細胞系列バリエントを有する成人造血器疾患患者の遺伝カウンセリング受診行動につながる促進・阻害要因を検討する質的研究」は京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院 医の倫理委員会の審査を受け、研究機関の長の許可を受けて実施しています。

2. 研究機関

名称：京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部 特定病院助教
研究担当者氏名：岡知美

3. 研究の目的および意義

造血器腫瘍遺伝子パネル検査（ヘムサイト®）が保険適用となり、造血器疾患の診断、治療法選択、予後予測を行うためにこの検査は広く行われることとなりました。この検査では沢山の遺伝子を調べるため、皆さんの中には、発症した造血器疾患が実は遺伝性のものであった（このように生まれもった遺伝子の変化が血液の病気の発症に大きく関係しているものを遺伝性造血器腫瘍と呼びます）、あるいは発症した造血器疾患とは関係ないもののがんになりやすい体質を持っている（この体質を遺伝性腫瘍と呼びます）ことが偶然分かった、ということがあります。このような生まれつきの体質を知ること、皆さん自身がどのようなことに注意すればいいか考えることができ、この情報が血縁者の健康管理においても有益な情報となり得ます。

当事者が「遺伝」という問題に直面するとき、遺伝情報を適切に利用するためにそれぞれに応じた「遺伝」への情報を共有し、正しい医学的情報を理解したうえで、ご自分やご家族にとって最も良い道は何かを一緒に検討する場として遺伝カウンセリングがあります。皆さんが、体質的に造血器疾患あるいはがんにかかりやすいと知ったとき、どのように受けとめたかを教えていただくことで、遺伝医療の専門家としてどのような支援ができるのか、また遺伝カウンセリングの障壁となるものを見出すことがこの研究の目的です。それによって、造血器疾患患者における遺伝カウンセリングでの情報提供や受検後に必要な支援を充実させるための要素を得て、患者さんご本人だけでなく血縁者にも遺伝カウンセリングを過不足なく届けられるようにすることが本研究の社会的意義です。

4. 研究方法と期間

・京大病院の方については、年齢、性別、疾患名、家族構成、ご家族の情報、ご自身の既往歴や治療歴について、カルテから情報を抽出させていただきます。カルテから分からない情報については、インタビューの際に伺います。京大病院以外の方については、情報を事前アンケートという形で答えていただきます。

・インタビューの前に簡単な質問をさせていただきます。内容は以下の通りです。

- ✓ 家族歴から遺伝性の疾患について考えたことがあるか
- ✓ 遺伝性腫瘍や遺伝性造血器腫瘍について知っているか
- ✓ 遺伝カウンセリングを知っているか

・インタビューの回数は2回を予定しています。

- 1回目（知った後半年以内）は①②、2回目（知ってから半年～1年後）は③
- ① 生殖細胞系列の病的バリエーション（生まれつき持つ病気になりやすい体質）を有することをどのように受けとめたか。
 - ② 遺伝カウンセリングを紹介され、遺伝カウンセリングを受けた場合はなぜ受けようと思ったか。遺伝カウンセリングを受けなかった場合はなぜ受けないでおこうと思ったか。遺伝カウンセリングのタイミング（紹介と実際の来談）はいつが良いと感じたか。
 - ③ 生殖細胞系列の病的バリエーション（生まれつき病気になりやすい体質）を有すると知ってから半年～1年後、自分に遺伝する体質があることについてどのように受けとめているか。遺伝カウンセリングを受けた/受けなかったことで思いや考えに何か変化はあるか。

方法：対面またはweb

所要時間：90分（インタビューは約60分）

回数：2回（1回目：知った後半年以内（遺伝カウンセリングを受けられた方についてはその後に予定します）、2回目：知った後半年～1年以内）

*ご都合によって1回のみでもかまいません

日程：ご都合の良い日程で調整させていただきます

場所：病院内またはご都合の良い場所（ご自宅など）

・インタビューは全て録音させていただきます。インタビュー終了時、削除してほしい内容があれば仰ってください。ご希望があれば、インタビュー内で実名を用いずにニックネームを用います。

・インタビューは途中で中断したり休憩をとったりしていただいてかまいません。

・各回のインタビューで少し内容が足りない場合、追加でインタビューをさせていただきます可能性ががあります。

調査する期間は、研究機関の長の実施許可日から2030年3月31日です。

5. 研究対象者として選定された理由

本研究の対象者は、京都大学医学部附属病院あるいは関連施設（当院のエキスパートパネルに参加している施設）で造血器腫瘍遺伝子パネル検査（ヘムサイト[®]）を受検し、生殖細胞系列病的バリエーションを有すると診断された18歳以上の成人造血器疾患患者さんです。年齢に上限はありません。合併症の有無は関係ありません。また、遺伝カウンセリングを受けたか受けなかったかについては問い

ません。

除外基準：

- ✓ 保険収載の造血器腫瘍遺伝子パネル検査を受検していない造血器疾患患者
- ✓ 造血器腫瘍遺伝子パネル検査を受検したが良性あるいは意義不明と判断されたバリエントを有する造血器疾患患者

6. 研究対象者に生じる負担と、予想されるリスクおよび利益

研究参加者のご負担として、インタビューに答える際に時間的な拘束を受けることが挙げられます。

研究参加により精神的な負担を感じた場合には、「連絡先・お問い合わせ先」にご相談いただけます。また、通常の診療における遺伝カウンセリングなどで対応いたします。以下に記載の京大病院遺伝子診療部にご連絡ください。

7. いつでも同意の撤回ができます

いったん参加を決めた後も、いつでも参加をやめることができます。

参加をやめる場合は、いつでもインタビューに基づく内容のデータを破棄させていただきます。全研究参加者のデータをまとめた研究結果を公表する場合、この研究結果を消去することは不可能なことをご了承ください。参加をやめる場合には、同意撤回書に署名をいただきますので、研究担当者 [岡] までご連絡ください。

8. 研究に同意しない、または同意撤回において不利益はありません

研究へ参加するかどうかはよくお考えのうえ、自由に決めてください。同意しない、もしくは同意を撤回された場合も、不利益な扱いを受けることは一切ありません。

9. 研究に関する情報公開について

この研究は、研究対象者の方々の個人情報的一切記載しない形で学術雑誌や学会での発表を予定しています。

10. 研究計画書等の閲覧について

研究について詳しく知りたい場合は、他の研究対象者の個人情報保護や研究の独創性に支障のない範囲で研究計画書や研究の方法に関する資料を見ることができます。研究担当者[岡]までお問い合わせください。

11. 個人情報の取扱いについて

研究参加者の方は番号を割り振って ID 化します。これにより、個人が特定されないよう配慮いたします。また、他の個人情報についても、取扱いについては厳重に対応いたします。

12. 情報の保管および廃棄の方法について

同意書などの研究に関わる書類やデータは、施錠された書庫で厳重に保管します。個人情報と取り扱う研究者は研究担当者に限定し、全てのデータ（紙媒体、電子データ）は鍵のついたロッカーにて、パスワードのかかる USB で保管・管理をし、外部に持ち出さないようにします。研究終了後に廃棄が必要になった場合、紙媒体は全てシュレッダーにかけます。電子データは、USB・外部ディスクともに完全に消去します。

各データは、論文化から少なくとも 10 年以上保管します。ただし、のちに説明する「同意をうける時点では想定されない将来の研究」に利用するため、長期間にわたり保管する可能性があります。

13. 研究資金および利益相反について

本研究は、科学研究費補助金等・預り補助金（研究費）により実施します。また、本研究は、特定の企業からの資金提供を受けていません。本研究の実施にあたり、利益相反については、「京都大学利益相反ポリシー」「京都大学利益相反マネジメント規程」に従い、「京都大学臨床研究利益相反審査委員会」において適切に審査しています。

14. 相談の窓口

説明の中でわからない言葉や質問、また参加や結果開示のことで相談がありましたら何でも遠慮せずにお話してください。

[連絡先・お問い合わせ先]

京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部
岡知美（おかともみ）
住所：京都市左京区聖護院川原町 54
E-mail：to310492@kuhp.kyoto-u.ac.jp
Tel：075-751-4350

[京都大学の苦情等の相談窓口]
京都大学医学部附属病院 臨床研究相談窓口
Tel：075-751-4748
E-mail：ctsodan@kuhp.kyoto-u.ac.jp

遺伝カウンセリングのご案内

遺伝カウンセリングとは、遺伝についての悩みを相談するところで、京都大学医学部附属病院の中に設置されています。遺伝カウンセリングにかかる費用は自費診療（10,780 円）となりますが、不安な気持ちになりましたら、遠慮せずにお話してください。担当医師からご紹介もできますし、以下の電話番号にかけていただいても結構です。専門のスタッフが一緒にお話しさせていただきます。

京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部
電話 075-751-4350（受付時間 平日 13：00～16：30）

15. 経済的負担／謝礼について

本研究は研究費で実施するため、対象者のご負担はありません。別途遺伝カウンセリングを希望される場合などの外来受診については通常の自費診療内でご負担いただきます。

本研究に参加していただける場合は、一人あたり 1 回目のインタビューで 3,000 円、2 回目のインタビューで 5,000 円の謝礼（ギフトカード、交通費・通信費込み）をそれぞれお支払いいたします。

16. 情報の将来の研究における使用および他機関への提供

本研究で収集した情報は、同意を受ける時点では特定されない将来の研究のために用いる可能性があります。他の研究への二次利用および他研究機関へ提供する際は、新たな研究計画について倫理審査委員会で承認された後に行いま

す。また、ホームページ上で研究の目的を含む研究実施の情報を公開し、研究対象者が拒否できる機会を保障します。

〔確認窓口〕

京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部

岡知美（おかともみ）

E-mail : to310492@kuhp.kyoto-u.ac.jp