

「人を対象とする生命科学・医学系研究についての情報公開文書」

研究課題名：遺伝性不整脈症候群患者において「てんかん」の診断に至った原因の解明

研究課題名：遺伝性不整脈疾患症例における遺伝子解析

にご協力いただいた方へ

・はじめに

遺伝性 QT 延長症候群、ブルガダ症候群、カテコラミン誘発性多形性心室頻拍などの遺伝性不整脈症候群は、致死性不整脈により失神や突然死をきたすことがあります。致死性不整脈による一過性脳虚血により意識を消失し、続いて痙攣発作（てんかん様発作）を呈することもあります。そのため、不整脈のイベント（不整脈の発症によって起こった症状）でありながら「てんかん」と誤診されてしまうことが少なからずあります。

遺伝性不整脈症候群では、その確定診断以前に「てんかん」と診断（あるいは誤診）されていた場合は、確定診断時の年齢は高く、かつ、致死性心イベントの発症率が高いとの報告があります。特に、若年者が意識消失を伴う痙攣発作を呈した場合は、「てんかん」と不整脈のイベントの鑑別が困難なことが多く、不整脈のイベントでありながら「てんかん」と誤診され、催不整脈作用を有する抗てんかん薬を投与され不幸な転帰となることもあります。「てんかん」発作か、あるいは、不整脈のイベントかを適切に診断し、治療介入をすることは、突然死予防のためにとっても重要です。そのため、若年者が意識消失を伴う痙攣発作を呈した場合の簡易な鑑別法の確立が望まれます。

私たちは、当院で実施中の研究課題「遺伝性不整脈疾患症例における遺伝子解析」（試験番号 HS2017-015）で遺伝性不整脈症候群の遺伝子解析研究を行っておりますが、不整脈のイベントでありながら「てんかん」と診断、あるいは誤診されていた方も多くいらっしゃいます。そこで、当該研究にご参加いただいている方において、不整脈のイベントでありながら何故「てんかん」の診断に至ったのか、その原因を解明することを計画しました。本研究成果は、若年者が意識消失を伴う痙攣発作を呈した場合に、「てんかん」か不整脈のイベントかの簡易な鑑別法の確立につながると期待されます。

こうした研究を行う際には、血液、組織、細胞など人のからだの一部で、研究に用いられるもの（「試料」といいます）や診断や治療の経過中に記録された病名、投薬内容、検査結果など人の健康に関する情報（「情報」といいます）を用います。ここでは、既に保管されているこうした試料や情報の利用についてご説明します。

・研究に用いる試料や情報の利用目的と利用方法（他機関に提供する場合にはその方法を含みます）について

この研究では、群馬大学 人を対象とする医学系研究倫理審査委員会で承認されている研究課題（研究課題名：遺伝性不整脈疾患症例における遺伝子解析、試験番号：HS2017-015）にご同意いただいた方の試料（血液、ゲノムDNA）・情報（臨床情報）を使用します。通常診療で取得した情報を、新規に電子カルテから取得する場合があります。

・研究の対象となられる方

群馬大学医学部附属病院循環器内科において2008年4月1日から2023年10月31日までに、群馬大学 人を対象とする医学系研究倫理審査委員会で承認されている研究課題（研究課題名：遺伝性不整脈疾患症例における遺伝子解析、試験番号：HS2017-015）にご参加いただいた方のうち、遺伝性不整脈症候群の疾患関連遺伝子に遺伝子変異を認めた方合計約150名を対象に致します。

・研究期間

研究を行う期間は病院長の承認日より2027年3月31日までです。

・研究に用いる試料・情報の項目

当院で実施中の研究課題「遺伝性不整脈疾患症例における遺伝子解析」（試験番号 HS2017-015）で同意を得られている方において、初発イベント時の状況・目撃情報、初期診断時の心電図、ホルター心電図、頭部画像、脳波などを詳細に調べます。

初期診断で「てんかん」と診断された群：てんかん群、遺伝性不整脈症候群と診断された群：不整脈群、初期診断がなされなかった群：非診断群を設定し、てんかん群、不整脈群、非診断群において、初発イベント時の状況・目撃情報、初期診断時の心電図、ホルター心電図、頭部画像、脳波所見等を比較します。また、当院で実施中の研究課題「遺伝性不整脈疾患症例における遺伝子解析」（HS2017-015）で得られた遺伝情報を比較検討します。

・予想される不利益(負担・リスク)及び利益

この研究を行うことで患者さんに日常診療以外の余分な負担が生じることはありません。本研究により研究対象者となった患者さんが直接受けることのできる利益はありませんが、将来研究成果は遺伝性不整脈症候群とてんかんの鑑別の一助になり、多くの患者さんの治療と健康に貢献できる可能性があると考えています。患者さんが受ける不利益として、個人情報の取り扱いには研究の倫理指針を遵守して細心の注意を払いますが、個人情報の漏えい、滅失、き損などの可能性をすべて否定するものではありません。万が一、個人情報の漏えい等が発生した場合には、研究を中止し、その内容等を公表します。

この研究に参加されても患者さんの経済的負担はありません。また、謝礼もありません。

・個人情報の管理について

この研究は、当院で実施中の研究課題「遺伝性不整脈疾患症例における遺伝子解析」(試験番号 HS2017-015)で同意を得て取得した試料・情報を使用しますが、これらはすでに匿名化されております。通常の診療で取得した情報を、新規に電子カルテから取得する場合がありますが、これらも匿名化されます。

試料・情報には、氏名、電話番号など個人を特定し得る情報を含めません。データの保存と同時に代わりに新しく符号(この符号を、被登録者IDと呼びます)がつけられています。あなたに提供いただいた、直接個人を特定し得る情報以外の情報は、このIDにより、同一の人から提供されたということは分かりませんが、万が一あなたの被登録者IDが外部に出てしまったとしても、その情報があなたのものであると特定することは困難です。

この研究により得られた結果を、国内外の学会や学術雑誌及びデータベース上で、発表させていただく場合がありますが、あなたの情報であることが特定されない形で発表します。

・試料・情報の保管及び廃棄

匿名化された試料・情報及び作成されていた対応表は、長谷川寛(群馬大学医学部附属病院循環器内科・助教(病院))が全て群馬大学大学院医学系研究科内科学講座循環器内科学の鍵のかかる保管庫で管理します。研究終了後、試料は5年間、情報・対応表は10年間、群馬大学大学院医学系研究科内科学講座循環器内科学にて保管する予定です。

研究終了 5 年以上経た場合の試料は、オートクレーブ後に廃棄します。研究終了 10 年以上経た病歴などの情報は、個人を識別できる情報を取り除いた上でシュレッダーで細断し廃棄します。

・ **研究成果の帰属について**

この研究によって生じた知的財産権は、研究責任者、研究分担者、及び国立大学法人群馬大学に帰属します。研究に参加していただいた方に、この権利が生じることはありません。

・ **研究資金について**

この研究を行うために必要な研究費は、研究分担者(中島忠)の科研費および委任経理金から賄われます。

・ **利益相反に関する事項について**

研究グループが公的資金以外に製薬企業などからの資金提供を受けている場合に、臨床研究が企業の利益のために行われているのではないか、あるいは臨床研究の結果の公表が公正に行われぬのではないか(企業に有利な結果しか公表されないのではないか)などといった疑問が生じることがあります。これを利益相反(患者さんの利益と研究グループや製薬企業などの利益が相反している状態)と呼びます。この研究の利害関係については、群馬大学利益相反マネジメント委員会の承認を得ております。また、この研究過程を定期的に群馬大学利益相反マネジメント委員会へ報告などを行うことにより、この研究の利害関係について公正性を保ちます。

・ **「群馬大学医学部附属病院臨床研究審査委員会」について**

この研究を実施することの妥当性や方法については、多くの専門家によって十分検討されています。群馬大学では群馬大学医学部附属病院臨床研究審査委員会を設置しており、この委員会において科学的、倫理的に問題ないかどうかについて審査し、承認を受けています。

・ **研究組織について**

この研究は、群馬大学医学部附属病院循環器内科が主体となって行っています。

この研究を担当する研究責任者、研究分担者は以下のとおりです。

研究責任者

所属・職名：群馬大学医学部附属病院循環器内科・助教
氏名：長谷川 寛
連絡先：027-220-8145

研究分担者

所属・職名：群馬大学医学部附属病院循環器内科・非常勤講師
氏名：中島 忠
連絡先：027-220-8145

・研究対象者の権利に関して情報が欲しい場合あるいは健康被害が生じたときに連絡をとるべき相談窓口について

研究対象者がこの研究および研究対象者の権利に関してさらに情報が欲しい場合、または研究対象者に健康被害が発生した場合に、研究対象者が連絡をとる担当者は下記のとおりです。何かお聞きになりたいことがありましたら、どうぞ遠慮なくいつでもご連絡ください。

試料・情報を研究に用いることについて、対象者となることを希望されない方は、下記連絡先までご連絡下さい。研究対象者とならない場合でも不利益が生じることはありません。

【問合せ・苦情等の相談窓口（連絡先）】

所属・職名：群馬大学医学部附属病院循環器内科・助教（責任者）
氏名：長谷川 寛
連絡先：〒371 8511
群馬県前橋市昭和町3-39-15
Tel：027-220-8145
担当：長谷川 寛

上記の窓口では、問合せ・苦情等の他、次の事柄について受け付けています。

- (1) 研究計画書および研究の方法に関する資料の閲覧（又は入手）ならびにその方法 他の研究対象者の個人情報および知的財産の保護等に支障がない範囲内に限られます。
- (2) 研究対象者の個人情報についての開示およびその手続（手数料の額も含まれます。）
- (3) 研究対象者の個人情報の開示、訂正等、利用停止等について、請求に応じられない場合にはその理由の説明

(4) 研究対象者から提供された試料・情報の利用に関する通知

試料・情報の利用目的および利用方法（他の機関へ提供される場合はその方法を含む。）

利用し、または提供する試料・情報の項目

利用する者の範囲

試料・情報の管理について責任を有する者の氏名または名称

研究対象者またはその代理人の求めに応じて、研究対象者が識別される試料・情報の利用または他の研究機関への提供を停止すること、およびその求めを受け付ける方法