

未診断疾患イニシアチブ(Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases(IRUD))

# 「希少・未診断疾患に対する診断プログラム基盤の開発と患者還元を推進する研究」 について



この資料は、「希少・未診断疾患に対する診断プログラム基盤の開発と患者還元を推進する研究（IRUD）」について説明し、あなたが参加するかどうかを、あなた自身で決めていただくための資料です。

内容について分からないことや聞きたいこと心配ごとがありましたらいつでも遠慮なくお申し出ください。

研究代表者  
国立研究開発法人  
国立精神・神経医療研究センター  
水澤 英洋

作成日：2025年1月10日（Ver. 10.00）

## 1. はじめに

### (1) 同意について

この説明文書は、病気にかかっているあなた、または代わりに同意する方(以下「代諾者」という。)に、この研究への協力をお願いするにあたって、病気と遺伝子との関係、研究内容、研究協力への同意に関することについて説明するものです。この説明文書の内容について十分にご理解・ご検討いただき、その上で研究に協力していただける場合には、同意書に署名をしてください。なお、この研究への協力の同意はあなたの自由意志で決めてください。ご家族などに相談していただいても構いません。同意いただけない場合でも、それを理由にあなたが不利益を被ることはありません。

未成年やご自身で十分な理解の上同意をしていただくことが難しい患者さんもこの研究の対象となります。

○患者さんが16歳未満の未成年の場合、ご両親などの代諾者の方から正式な同意をいただくこととなります。ただし、可能な範囲でご本人にも易しい言葉で説明し、承諾をいただきます。

○患者さんが16歳以上の未成年の場合は、ご家族などの代諾者と、可能な限り患者さん本人の両方から同意をいただきます。

○成人の患者さんでご本人の同意が難しい場合は、ご家族などの代諾者の方にもご説明し、同意をいただくこととなります。

同意していただいた患者さんのご両親およびその他の血縁者の方にも、研究へのご協力をお願いする場合があります。その場合も、その方の自由意志で参加を決めていただき、同意いただけない場合でもそれを理由に不利益を被ることはありません。

なお、同意の説明や関係する資料の提供が、電気通信回線を通じたテレビ電話システムを介して行われる場合があります。

### (2) 同意撤回について

同意した後でも、『同意撤回書』にご署名いただくことで、いつでも同意を取り消すことができます。同意を撤回された場合は、採取した試料や遺伝子を調べた結果は廃棄され、臨床情報などもそれ以降は研究目的に用いることはありません。同意撤回を希望される場合は、担当医師に申し出てください。なお、臨床情報など一部のデータは、この研究プロジェクトの研究者の間で共有するため、同意の撤回に伴う情報の削除が困難になる場合があります。

### (3) 倫理審査委員会について

このような人を対象とした医学系研究を行う前に、研究内容が医学的・科学的に問題がないかや、研究に参加される方の人権・安全および福祉に対する配慮について問題がないかなどを倫理審査委員会と呼ばれる委員会において検討します。問題がないと判断され、委員会の承認を受けた研究は、研究機関の長の許可を得て実施することができます。この研究についても、倫理審査委員会で審査・承認され、研究機関の長の許可を得てから実施しています。

## 2. この研究の背景

2015年に施行された法律により、指定難病・小児慢性特定疾病として医療費の助成が定められるとともに指定難病の対象が大幅に拡大しました。新しく指定された疾患の多くは遺伝性疾患であるため、このような疾患を正確に診断する必要性が生じています。また、通常の医療の中で診断することが難しい未診断疾患の患者さんは、多数の医療機関で診断がつかず、原因も治療方法もわからないまま、様々な症状に悩んでいます。

これら未診断疾患の多くは、遺伝子の変異が原因であることがわかってきています。従来の技術では人のすべての遺伝子を解析するのは難しいことでした。近年の遺伝学的解析技術の飛躍的発展により、すべての遺伝子を解析することが可能になり、これまでは診断が難しかった疾患でも、より正確に診断できるようになりました。さらに、病気の原因となる新たな遺伝子変異も次々に解明されています。このような遺伝学的解析技術の発展を、希少疾患の診断や未診断疾患の原因解明に効率的に活用するためには、全国の病院において連携体制を作り、臨床情報と遺伝子情報を蓄積・共有することが重要です。

以上のような背景から、国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）が中心となり、「未診断疾患イニシアチブ（Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases、略称：IRUD）」という研究プロジェクトが開始されました。AMEDは、2015年4月に設立された新しい国立研究開発法人で、医療分野の研究開発の中核的な役割を担い、これまで文部科学省・厚生労働省・経済産業省に計上されてきた医療に関する研究予算を集約し、基礎段階から実用化まで一貫した研究費の助成と研究開発のマネジメントを行う機関です。IRUDでは、全国の希少難病・未診断疾患患者さんおよびその血縁者の方に参加していただき、臨床情報と試料を収集し、疾患の現状把握、診断精度向上、疾患概念確立、原因解明、診断技術・治療法の開発を目指した研究を行います。

この説明文書では、IRUDの参加対象となる患者さんの病気や参加条件、研究方法などについて説明します。なお、この説明文書において、IRUD研究を実施している病院のうち、特に全国各地の拠点となっている病院をIRUD拠点病院と呼びます。さらに、本研究の中心となっている機関をIRUDコーディネーティングセンター、遺伝学的解析を行う機関をIRUD解析センターと呼びます。

研究内容について、まず遺伝子および遺伝子と病気の関係について説明をします。

## 3. 遺伝子を調べるということ

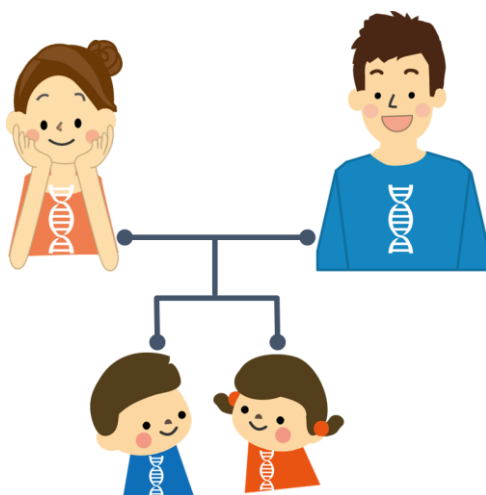
### （1）遺伝子とは

「遺伝」という言葉は、「親の体質が子に伝わること」を意味します。ここでいう「体質」の中には、顔かたち、体つきのほか、性格や病気にかかりやすいことなどの特徴が含まれます。遺伝は人の体や性格の基本的な部分の形成に重要な役割をもっています。「遺伝」に「子」がついて「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。人の場合は2万個以上の遺伝子があり、人の体を構成している60兆個の細胞の一つ一つにすべての遺伝子が含まれています。遺伝子は「DNA」という物質から構成されていま

す。DNA は、A、T、G、C という四つの分子の連続した鎖で、この鎖は非常に長いため、折りたたまれて染色体という構造を作って細胞の中に入っています。染色体は2本1組として、1つの細胞に23組46本あり、DNA は一つの細胞に約60億個あります。DNA がいくつかつながった遺伝情報を表す単位が遺伝子であり、DNA の長い鎖の中にはたくさんの遺伝子があります。一つの細胞の中には約2万個以上の遺伝子が存在しています。この遺伝情報を総称して「ゲノム」という言葉で表現することもあります。

遺伝子には二つの重要な働きがあります。一つは、精密な「人体の設計図」としての働きです。人が生まれる前、精子と卵子が受精した一つの細胞は分裂を繰り返して増え、一個一個の細胞が「これは筋肉の細胞」、「これは神経の細胞」と決まりながら、最終的には60兆個まで増えて人体を形作りますが、その設計図はすべて遺伝子に含まれています。

二つ目の重要な働きは「種の保存」です。両親から子供が生まれるのも遺伝子の働きです。人類の先祖ができてから現在まで「人間」という生物種が保存されてきたのは、遺伝子の働きのためです。



## (2) 遺伝子と病気

人の60兆個の細胞は、細胞分裂によって古い細胞が新しい細胞に一定の周期で入れ替わります。新しい細胞には遺伝子もコピーされて情報が受け継がれますが、コピーミスなどにより頻繁に遺伝子に違いが生じています。このような遺伝子の違いを遺伝子変異と言います。遺伝子変異はさまざまな病気を引き起こす可能性があるものの、実際にはほとんどが病気を起こしません。ごく一部の变化が病気を引き起こすと考えられています。

細胞で遺伝子変異が起きると、変異が起きた細胞を中心に病気が発生することがあり、その代表的な病気ががんです。生まれつき遺伝子変異がある場合には、その変異が子、孫へと伝わります。この生まれつきの遺伝子変異が病気を起こす変異であった場合、病気が遺伝する可能性があります。



作成日：2025年1月10日 (Ver. 10.00)

### (3) 遺伝病における遺伝学的解析研究の特徴

遺伝子には「人体の設計図」、「種の保存」という二つの重要な役割がありますが、病気の原因となる遺伝子変異を生まれつき持つ場合には、この二つの役割に応じて遺伝学的解析研究が役に立つことが考えられます。

まず、原因となる遺伝子変異を生まれつき持つ人では、将来かかる病気を予測して、病気の予防や、早期発見ができる可能性があります。また、患者さんのご家族の中から同じ遺伝子変異を見つけだし、予防や早期発見、早期治療ができる可能性があります。

このような利点がある反面で、健康な人に対して将来の病気を予測したり、遺伝病を持つ患者さんのご家族の病気を予測したりすることは、従来の医療には見られなかったことです。この結果、倫理的・法的・社会的問題が生じることがあります。たとえば、将来の発病に対する不安、就職・結婚・生命保険加入などへの影響、家族の中での不安、プライバシーなど、様々な問題が考えられます。

この研究では遺伝子変異などについて研究することによって医療・医学に役立てることが目的であるため、上記の倫理的・法的・社会的問題が生じる可能性について十分な配慮を行っています。しかし、あなたがこの研究に参加されるかどうかは、参加する利益と不利益とをこの説明文書でご理解いただいたうえで判断してください。

## 4. この研究の目的および意義

この研究は、以下のような目的・意義で行われます。

- ①希少・未診断疾患患者さんにご参加いただき、必要な臨床情報を収集する。
- ②遺伝学的解析を行い正確な診断を行う。
- ③疾患の発症の原因となる遺伝子変異を解明する。

これによって、様々な症状を持つ未診断疾患患者さんの診断を行う体制を日本全国に作り、診断結果をお返しすることができ、未診断疾患患者さんとそのご家族を支援する環境作りを整えることができます。また、希少・未診断疾患の研究開発を推進することができます。



**IRUD診断体制**

診断困難な患者さん

受診

かかりつけ医院  
clinic

紹介受診

consultantシート

IRUD拠点病院  
(総合病院等)

IRUD患者シート  
(臨床・検査データ)

データ

IRUDデータセンター

- 登録システムの構築・運営
- データベースの構築・運営
- 国際ネットワークとの連携

IRUD診断委員会

- 幅広い診療科の医師で構成
- 臨床遺伝専門医を中心として臨床カンファレンスを開催
- 地域の臨床医と積極的に連携し地域をあげて取り組む

検査依頼

解析結果

IRUD解析センター

- 依頼された検体についてエクソーム解析\*等の遺伝学的検査を行う
- 遺伝学的検査以外の検査や遺伝子変異の機能解析等も検討する

診断説明  
遺伝カウンセリング

フォローアップ

地域での密接な連携

IRUD解析コンソーシアム

## 5. 研究に参加いただける方

この研究は、日本国内に居住する0歳以上の未診断疾患患者さん、ご両親を含む血縁者の方（担当医が未診断疾患の診断に必要と判断した範囲）を対象としています。未診断疾患患者さんに加え、血縁者の方を同時に解析することで、遺伝性疾患あるいは未知因子を同定するにあたってより正確な診断が可能となります。この研究には、次のような未診断疾患患者さんが参加することができます。

以下の①または②を満たし、生活に支障のある症状が6ヶ月以上にわたって続いており（乳幼児は除く※）、診断がついていない状態の方。

※ 乳幼児の場合は 6 ヶ月以上にわたって持続していない場合でも参加することができます（生後 6 ヶ月末満でも参加できることもあります）。

- ①一元的に説明できない症状などが2つ以上の臓器にまたがってあること。
- ②なんらかの遺伝子異常が疑われる病状であること（血縁者、兄弟などと同じような病状が認められる場合を含む。）

なお、この研究の対象であるかどうかについては、この研究に關与している医師らが総合的に判断し最終決定いたします。

## 6. 研究方法

この研究では、あなたの臨床情報についてお聞きし、記録します。お聞きする情報は、年齢、性別、既往歴、家族歴、生活歴、発症年齢、初発症状、経過、身体所見、検査所見、臨床評価スケールなどです。記録した情報は個人が特定できる情報とは切り離し、個人を識別できないように加工した番号をつけて管理しま

す。詳細は、「12. プライバシーの保護について」の項を読んでください。

この研究では、小児では原則として血液 3～8mL を、成人では原則として血液 19mL を採取します。また、担当医の判断によりその他組織（臍帯血、頬粘膜（唾液）、毛根、爪、歯牙、尿沈渣、皮膚、手術摘除残余標本の一部など）も採取します。採取した血液などの検体は臨床情報と同じように個人を識別できないように加工した番号をつけて管理します。

採取した試料から遺伝子の本体であるDNAを取り出して、あなたの症状の原因となっている遺伝子変異を探します。あなたの遺伝子が他の人とどのように違うかを比べたり、患者さんの血縁者の方とどのように違うかを調べたり、あなたの症状との関係を調べたりして、原因の遺伝子変異を探します。IRUD コーディネーティングセンターや IRUD 拠点病院との協議のうえで、採取した試料からRNAやタンパク質などを取り出して解析する場合もあります。

また、血液に含まれるリンパ球から、ウイルスを用いて無限に増殖できる細胞を作成し、それを細胞株として保存する場合もあります。この細胞株を作ることによって、解析にもちいるDNAが枯渇してしまうということを心配せずに、DNAを調整し、解析を進めていくことができます。

臨床情報と試料は、個人を識別できないように加工されてから、DNAの取り出しなどを行う検査会社に送付されます。その後、IRUD コーディネーティングセンターおよびIRUD 解析センターに送られ、保存や解析が進められます。担当医の判断によりIRUD 拠点病院でもDNAの取り出しや保存が行われます。

遺伝学的解析を実施するIRUD 解析センターには、個人を識別できないように加工された臨床情報と取り出したDNAが送付され解析されます。IRUD 解析センターの判断により、遺伝学的解析を解析受託会社に依頼することもあります。また、必要に応じて、IRUD 拠点病院において、IRUD 解析センターと協議のうえで、同センターにおける遺伝学的解析に加え、追加での遺伝学的解析を行うことがあります。ただし、その範囲は、IRUD 解析センターでの遺伝学的解析と重複しないものとなります。

遺伝学的解析を行ったあと、解析結果はIRUD コーディネーティングセンターおよび解析を実施したIRUD 解析センターなどに保管され、あなたの担当医にも報告されます。遺伝学的解析の結果説明をご希望された場合、担当医からあなたに結果をお伝えします。詳細は、「17. 遺伝学的解析結果の説明について」の項をご参照ください。

なお、本研究の中で情報共有が必要な施設間の個人を識別できないように加工された臨床情報及び遺伝学的解析結果の提供・収集には、安全が確保された医療分野向け文書管理クラウドサービスを使用します。このシステムの安全性は、日本国内のデータベースに構築され、障害・災害対策を含め国が指定するヘルスケア/ライフサイエンス分野の規制要件を満たすことにより確保されています。

## 7. この研究への参加予定期間

この研究は倫理審査承認後～2028年3月31日にかけて行います。あなたには同意を頂いた時点で研究に参加していただいたこととなります。

## 8. 研究に参加する予定の被験者数

この研究には、未診断疾患の可能性のある患者さん約 40000 人に参加していただく予定です。

## 9. 研究参加にあたっての利益と不利益について

### (1) 利益

この研究に参加することによって、あなたの病気が正確に診断される可能性があります。さらに、研究の成果は今後の医学の発展に寄与することが期待されています。従って、将来あなたの病気の診断や予防、治療などがより効果的に行われるようになる可能性があります。

### (2) 不利益

本研究では、通常の保険診療で行う静脈採血と同じ方法で、小児の方は原則 3～8mL、成人の方は原則 19mL の血液を採取します。この量は体にとって医学的には危険がない量ですので、この研究のための採血で身体の危険性が増すことはほとんどありません。

その他組織も採取する場合は、医療上必要な検査の残りを使用するか、身体への影響が小さい方法で採取しますので、身体への危険性は小さいことが予想されます。

遺伝学的解析の結果、あなたの遺伝子に原因となる変異が見つかる可能性やその変異を血縁者の方が持っていることも判明する可能性があるため、患者さんやご家族の方が不安を感じるなどの不利益が生じる場合があります。ただし、このような場合は遺伝カウンセリングを受けることができます。

## 10. この研究に関連した健康被害が発生した場合に受けられる治療について

本研究では、通常の診療と同様の方法で診察や臨床検体の採取を行います。そのため、健康被害が発生した場合の金銭的な補償はありません。

この研究の期間中や終了後に何か気になる症状が現れましたら、通常の保険診療により適切に治療を行います。あなたが加入している健康保険による通常の保険診療となりますので、医療費の一部をご負担いただくこととなります。

## 11. 謝金および費用負担について

この研究は、国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）の難治性疾患実用化研究事業および臨床ゲノム情報統合データベース整備事業の資金で行われます。本研究への登録および遺伝学的解析に必要な費用は、あなたに負担を求めることはありません。ただし、IRUD 研究を実施している病院の医師への受診時の医療費（診断のための追加検査を含む）は通常の保険診療となりますので、その一部はあなたの負担となります。また、受診のための交通費は IRUD 研究を実施している病院の取り決めにより、あなたの負担となる場合があります。



また、この研究に参加していただいたことにより、あなたに謝金などをお支払いすることはありません。

## 1 2. プライバシーの保護について

この研究に提供していただくあなたの情報は、遺伝学的解析の結果や臨床情報が含まれるほか、個人が特定できる情報もありますので、厳重に管理いたします。この研究の情報は、患者さんのお名前を暗号化して個人を識別できないように加工した番号をつけて記録します。いかなる場合であっても、個人を特定できるような情報を公開することはありません。この研究における個人を識別できないように加工する方法は、個人と個人を識別できないように加工した番号を照合する対応表を保有する場合と保有しない場合の2通りあります。あなたが受診したIRUD 拠点病院のみが対応表を保有し、個人を特定することができます。

対応表を保有する場合は、個人と個人を識別できないように加工した番号を照合することができ、個人を特定することができるため、IRUD 拠点病院の個人情報管理者によって独立して管理されます。また、倫理審査委員会で承認された守秘義務を有する研究関係者でないとその情報にアクセスすることができません。

対応表を保有しない場合は、検体に個人を識別できないように加工した番号のみを付与して、IRUD 解析センターや検査会社、解析受託会社、IRUD コーディネーティングセンターに送付される場合です。また、データベースに登録する場合や論文発表する場合なども、対応表を保有しない場合に当てはまります。対応表を保有しない場合は、個人を特定することはできません。

## 1 3. 実施研究結果の使用について

### (1) 解析データの共有

多くの患者さんに診断をつけるためには、研究者の間で患者さんと血縁者の方のデータを共有することが大変重要です。診断がついていない患者さんのデータを他の患者さんと互いに比較して、症状が似ている患者さんで同じ遺伝子に変異がないかを探すことで、病気の原因が判明する可能性があります。できる限り多くの患者さんのデータセットが共有・比較されることで、これまで診断できなかった病気が診断できるようになると期待しています。

この研究では、ヒトの標準的な DNA の配列とあなたの遺伝子配列の変異情報、あなたの臨床情報を記号化したものを 1 つのデータセットとします。データセットは個人が特定できない限られた情報です。

この研究に参加すると、このプロジェクトに関与している研究者や国内外の遺伝病などの難病を専門とする研究者にも、あなたのデータセットを共有する場合があります。共有方法は、データを登録して情報を保管することができるデータベースを使った方法です。主に以下の3つのデータベースを使って共有します。

#### ①IRUD 専用のデータベース：

IRUD 専用データベースには、データセットの他に、詳細な臨床情報、詳細な遺伝学的解析結果、画像データなどを登録します。このデータベース

は、データの閲覧が可能な研究者を個別に研究者が決めることができます。あなたの登録情報も共有範囲を決め、本研究に参与している研究者に共有します。さらに、AMED や厚生労働省の研究費で行われている難病研究の研究班とも共有する場合があります。

②病的変異データベース：

病的な症状の原因となっている遺伝子変異などの異常が特定されると、確定診断をつけることができます。確定診断がついた場合は、原因となっている遺伝子変異を共有する目的などに使用される、病的変異データベースに登録します。国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）が現在構築している臨床ゲノム情報統合データベースなどのデータベースが該当します。

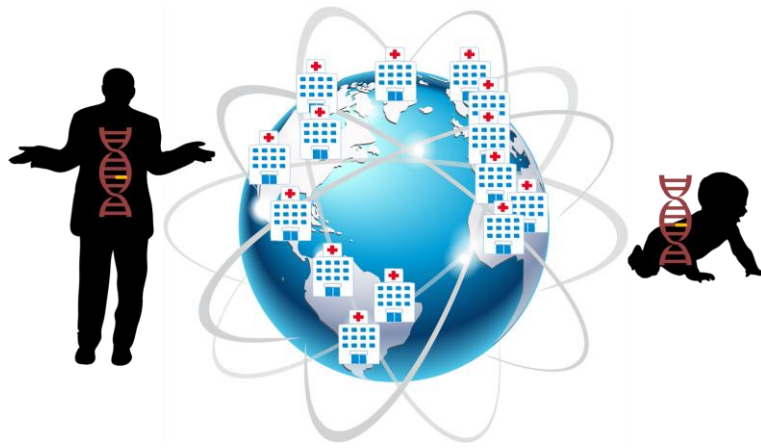
③海外の類似希少・未診断症例照会データベース：

国内外の類似した症例を照らし合わせることができるデータベースのことです。このようなデータベースに登録することで、あなたのデータセットを国内外の多くの希少・未診断疾患患者さんと照らし合わせることができます。なお、厳格なデータ共有要件を満たし、倫理審査委員会で承認されたデータベースにのみ登録を行います。登録されたデータは非制限公開されます。

これらのデータベースは、あなたの病気に診断がつかなかった場合において原因遺伝子を特定する研究活動を支えたり、診断が確定した場合において成果を将来同じ症状・病気を持っている患者さんに生かしたりするためのものです。これらのデータベースに登録することで、将来あなたと同じ症状・病気にかかった患者さんの診断のための貴重なデータとして利用することができます。希少・未診断疾患患者に関する研究開発にも広く貢献することができます。

国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）は、国内外の健康・医療に関する研究及び開発に携わる研究機関・研究者や企業の間でデータを広く共有して研究及び開発に活用するための仕組みを設けてデータの利活用を推進します。この仕組みを通して、国内外の研究機関、医療機関、民間企業、承認審査機関が、健康・医療に関する研究、薬事申請を含む医薬品などの開発、科学的なエビデンスに基づく予防など、これらの研究開発に関わる人材の育成、ならびに保健医療政策の検討を行うことを目的に、データを利活用させていただく場合があります。これにより、国内での研究開発、新しい医薬品や診断技術などの開発における促進が期待されます。

なお、データベースに登録された情報を非営利目的に使用する場合は、使用に関する制限はありません。一方、医薬品などの研究開発を行っている国内のみならず海外に拠点を置く民間企業での二次的利用など、営利目的で利用されることもあります。ただし、この場合は、医療分野の発展に貢献する研究にのみ使用します。



## (2) 知的財産権

この研究の結果として特許権などが生じる可能性があり、その特許権などをもとに経済的利益が生じる可能性もあります。この場合、その特許権や経済的利益などの権利は国・研究機関・民間企業を含む研究機関や研究者などに属しますので、研究に参加していただいた患者さんに権利が生じることはありませんのでご了承くださいますようお願いいたします。

## 1 4. 研究に関する情報公開の方法

あなたの協力によって得られた臨床情報と遺伝子変異などの情報は、個人を特定できる情報が明らかにならないようにした上で、学会発表や学術雑誌および公的なデータベースなどで公に発表させていただきたいと思っております。全て個人情報  
を、個人を識別できないように加工した上でまとめられますので、個人情報が公表されることはありません。

研究内容に関しては、IRUD ポータルサイト (<http://irud.umin.jp/index.php>) において情報公開をしています。なお、希望される場合には、この研究の研究計画書などの資料を閲覧することができますので、「2 1. 相談窓口」に記載の問合せ先にお申し出ください。

## 1 5. 臨床情報と試料の保存および廃棄について

### (1) 研究終了後の臨床情報と試料などの取り扱い

この研究では、他の有益な研究に使用するため、あなたの臨床情報と試料をできる限り長く保管させていただくことをお願いしています。研究期間中だけでなく研究終了後も臨床情報と試料を保存することに同意いただいた場合、あなたの臨床情報と試料は将来のさらなる医学系研究のための貴重な資源として保管します。なお、研究参加から5年間が経過した時点で、あなたに同意撤回ないし保存延長の意向について再度確認します。その方法は、IRUD ポータルサイト (<http://irud.umin.jp/index.php>) に掲載します。その際、同意を撤回された場合は臨床情報と試料を廃棄しますが、同意撤回の時点で既に他の研究に用いられていた場合など、全ての臨床情報と試料を廃棄できない場合があります。

### (2) バイオバンクへの提供

バイオバンクとは、血液やその他組織（臍帯血、頬粘膜（唾液）、毛根、爪、歯牙、尿沈渣、皮膚、手術摘除残余標本の一部など）のような臨床試料の保管

施設のことです。バイオバンクに提供することでより広く医学系研究に役立てることが可能です。たとえば、病気の発生・進行・症状など、病気自体の研究や、新しい診断法・治療法・予防法の開発をする研究などに役立てることが可能です。同意していただいた場合は、これらの研究に利用される可能性があります。この研究で得られた試料と限られた臨床情報を個人が特定できないようにした上で IRUD コーディネーティングセンターのバイオバンクへ提供します。また、日本医療研究開発機構（AMED）が現在構築している「難病バイオバンク」へ提供し、詳細な遺伝学的解析結果と臨床情報を「難病ゲノムデータベース」で保管します。さらに、将来的に AMED が指定する公的なバイオバンクに提供する可能性があります。

### （3）臨床情報と試料を用いる新たな研究

将来、遺伝子の追加解析や病因・病態解明、健康・医療に関する研究、薬事申請を含む医薬品等の開発、科学的なエビデンスに基づく予防等、これらの研究開発に関わる人材の育成、並びに保健医療政策の検討につながるような新たな医学系研究に臨床情報と試料を使用する場合は、改めてその研究計画書を作成し、倫理審査委員会において審査し、承認をうけたうえで利用します。承認された場合、あなた及び代諾者に対しては、その研究に関するオプトアウトによって情報を公開するとともに、拒否の機会を提供します。また、オプトアウトの公告は、IRUD 研究のホームページや IRUD コーディネーティングセンターのバイオバンクのホームページなどで公開します。

【IRUD ポータルサイト】 <http://irud.umin.jp/index.php>

なお、個人を識別できないように加工された臨床情報および遺伝学的解析結果を、内閣府戦略的イノベーション創造プログラム（SIP） 課題名：統合型ヘルスケアシステムの構築における生成 Artificial Intelligence（AI）の活用 における「安全性・信頼性を持つオープンな医療 LLM（Large Language Models、大規模言語モデル）の開発・社会実装」の研究課題である「統合型ヘルスケアシステムの構築における生成 AI の活用に向けたゲノム・臨床データの解析（研究代表者：国立精神・神経医療研究センター・水澤英洋）」に提供し、未診断・希少難病における日本語医療 LLM を活用した診断システムを開発します。

本 LLM の研究については、利活用に関する研究計画書とオプトアウト文書を作成し、研究代表者の所属機関である国立精神・神経医療研究センターの倫理審査委員会にて審査を行い、承認を得ています。また、あなた及び代諾者に対しては、本 LLM の研究に関するオプトアウトによって情報を公開するとともに、拒否の機会を提供します。また、オプトアウトの公告は、IRUD 研究のホームページに掲載しています。

## 16. 情報の保存および廃棄について

ご提供いただいた情報の保存期間は、研究終了後 5 年間を予定していますが、あなたの情報をできる限り長く保管させていただくことをお願いしています。なお、研究参加から 5 年間が経過した時点で、あなたに同意撤回ないし保存延長の意向について再度確認します。その方法は、IRUD ポータルサイト

（<http://irud.umin.jp/index.php>）に掲載します。あなたが同意を撤回しない限

りは、その後も保存を継続させていただく予定です。特に診断が確定した場合、データセットはデータベースにおいて半永久的に公開され、将来の患者さんの診断などに活用されます。

同意を撤回された場合は、この研究にご提供いただいた全ての情報を IRUD 専用のデータベースから削除し、それ以降は研究には用いません。ただし、すでに個人を識別できないように加工された情報の一部が公表論文となっている場合や、データベースを通じて研究者などに情報が提供されている場合など、提供済みの情報からはあなたの情報を取り除くことはできない場合がありますので、ご了承ください。

## 17. 遺伝学的解析結果の説明について

本研究において行われる遺伝学的解析の最終結果が、

- ① あなたの疾患との関連が確立している遺伝子変異が現時点で判明した場合（既知疾患）
- ② あなたの疾患と関連があると担当医により判断される遺伝子変異が現時点で判明した場合（新規疾患）
- ③ ①または②の遺伝子変異が現時点で判明しなかった場合でも、あなたの疾患と関連があると担当医により判断される遺伝子変異が将来的に判明した場合

について結果説明の希望があった場合には、主治医を通じて結果をご本人にお知らせしたいと考えています。①②③以外の、あなたの疾患との関連が不明確だと担当医により判断される遺伝子変異については、お知らせすることはできません。

なお、解析結果を知りたくない場合はお知らせしないこともできますので、研究への同意の際に、検査結果説明のご希望について選択してください。結果説明を希望される場合には、あなたまたは代諾者に対してのみ説明することもできますが、ご家族の方などにも説明することを希望される場合には、あなたまたは代諾者の同意のもとでご説明致します。承諾なしに、あなたまたは代諾者以外の方に結果をお伝えすることはいたしません。

## 18. 遺伝カウンセリングについて

病気のことや遺伝学的解析研究に関して、不安に思うことがあったり、相談したりしたいことがある場合は、遺伝カウンセリングを受けることができます。遺伝カウンセリングを受けたい場合、まずは主治医あるいは「21. 相談窓口」に記載のお問い合わせ窓口にその旨を申し出てください。

遠方で来院が困難な方の場合、近隣での遺伝カウンセリング外来をご紹介させていただくことも可能です。なお、遺伝カウンセリング外来受診にかかる費用は、あなたのご負担になりますのでご理解のうえ受診してください。

## 19. 利益相反

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と、あるいは臨床研



究の結果の公表が公正に行われたいのではないかと（企業に有利な結果しか公表されないのではないかと）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。

本研究における利益相反はありません。

## 20. 責任医師または分担医師の氏名、職名および連絡先

この研究を担当する医師の氏名および連絡先は以下のとおりです。

（１）あなたが受診した IRUD 研究を実施している病院

〒305-8576 茨城県つくば市天久保 2 丁目 1 番地 1

筑波大学附属病院

責任者： 高田 英俊

電話番号： 029-853-7668

（２）IRUD コーディネーティングセンター

〒187-8551 東京都小平市小川東町 4 丁目 1 番 1 号

国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター

責任者： 水澤 英洋

事務局： 高橋 祐二

電話： 042-346-3579

## 21. 相談窓口

あなたがこの研究のことや病気のこと、遺伝学的解析研究などに関して不安に思うことや相談したいことがある場合は、担当医あるいは下記の問い合わせ先にその旨を申し出てください。また、その他にも個人情報の開示や苦情についてなど、何かお聞きになりたいことがありましたら、どうぞ遠慮なくご連絡ください。

【問い合わせ先】

〒187-8551 東京都小平市小川東町 4 丁目 1 番 1 号

国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター

責任者： 水澤 英洋

電話番号： 042-346-3579

e-mail： irud@ncnp.go.jp

IRUD ポータルサイト： <http://irud.umin.jp/index.php>

【苦情などの相談窓口】

〒187-8551 東京都小平市小川東町 4 丁目 1 番 1 号

国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター 倫理委員会事務局

電話番号： 042-341-2711（代表）

e-mail： ml\_rinrijimu@ncnp.go.jp