「腎臓疾患および体液制御の異常に関わる危険遺伝子及び遺伝子変異の同定」
へご協力いただく方への説明書　　研究情報公示・オプトアウト用資料 2026 年 6 月版

大阪医療センター腎臓内科では下記の通り臨床研究を実施しています。原則的に説明書内容に同意を頂いた方のみを対象としていますが、同意を頂いた後に説明書の記載内容が一部改訂されることがあります。本公示資料には最新版の説明書内容が含まれていますが、記載内容の変更に伴って研究参加の辞退を希望される場合には、末尾の問い合わせ先までご連絡をお願い致します。

（1）研究の概要について

大阪医療センター腎臓内科では、各種の腎臓疾患の原因をより正確に明らかにし、効果的な治療法や予防法を求めるため、遺伝子の解析研究を取り入れ、多くの方について疾患と遺伝子の関連を調べる研究を行っています。この研究の目的は、多くの方がかかる各種の腎疾患について、生まれつきの体質（遺伝素因）と生活習慣などの影響（環境因子）が、この病気の発生にどのように影響しているかを調査し、病気の予防や早期治療に結びつけようとすることです。生まれつきの体質を調べるために、血液、唾液、尿、または腎生検組織から取り出した遺伝子、または疾患バイオリソースセンターに保管されている遺伝子を調べることになります。

研究期間：研究許可日から 2030 年 3 月 31 日
大阪医療センター腎臓内科　科長
楠　康生

（2）研究の意義・目的について

この研究の目的は、多くの方がかかる各種の腎疾患について、生まれつきの体質（遺伝素因）と生活習慣などの影響（環境因子）が、この病気の発生にどのように影響しているかを調査し、病気の予防や早期治療に結びつけようとすることです。生まれつきの体質を調べるために、血液から取り出した遺伝子を調べることになります。病気に関係する遺伝子がまだわかっていない場合には、新しく原因をつきとめる研究を進めることによって、将来、より適切な病気の予防や治療が行えるようになります。

（3）研究の方法、利用する試料・情報の種類について

この研究は遺伝性腎疾患の患者さんおよびそのご家族を対象としています（予定症例数：2000、 大阪医療センターでは 10 例） 遺伝子解析に必要なものは、血液約 5~10ml、唾液

1ml、尿 100ml、または腎生検組織の一部です。この試料から DNA、RNA もしくは疾患と関連のある特定のタンパク質などを取り出して、病気に関係した遺伝子の違いの有無を調べます。また、疾患バイオリソースセンターに保管されている遺伝子を使用させていただく場合もございます。DNA 精度の点から原則的に血液を使用しますが、家族検体など病院に来院（採血）できない場合等の事情により、唾液や尿を使用するケースがあります。腎生検組織について、通常の診療として腎生検を実施した方の残余検体が対象となります。なお腎生検組織は、他の検体を採取した場合でも、腎生検を行っている場合にはその必要性を検討した上で使用させていただきます。

また病気の状態や経過などを把握するために、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。当院を受診したことがないご家族の解析を行う場合には、ご家族本人または代諾者の方からご家族の病歴や症状を聴取させていただく可能性があります。

遺伝子情報の解析は原則的に東京科学大学学内共同利用機器を利用して行いますが、解析人数や解析規模が大きい場合、ないしは後述するように全ての遺伝子を解析するなどの場合には必要に応じて共同研究施設である国立遺伝学研究所先端ゲノミクス推進センターに遺伝子解析やデータ解析を依頼する、または業務委託という形で米国ワシントン大学 Bamshad Lab.　や国内の受託業者へ受託解析を依頼される可能性があります。

なお京都大学 iPS 細胞研究所（CiRA）との共同研究で、病気の原因や治療法を研究する目的で iPS 細胞を樹立する場合には、解析によって得られた遺伝子情報の一部を CiRA と共有させていただく可能性があります。

（４）試料・情報の保管／廃棄、追加解析、公共データベースへの登録について

試料及び情報は、氏名や住所など個人を特定出来る情報から切り離した状態で本施設または共同で研究を行う研究機関（共同研究機関）に管理保管され、使用されます。病気の原因として確定的である、ないしは病気の原因として否定的であると判断される遺伝子変異が検出された場合には、その変異情報を MGeND（https://mgend.med.kyoto-u.ac.jp/）という国内の公共ヒト遺伝子変異データベースに原則的に登録させていただきます。これは AMED（内閣府所管国立研究開発法人　日本医療研究開発機構）「臨床ゲノム情報統合データベース整備事業」により設立された、遺伝子変異の病的意義解釈に関するデータベースで、一般に公開されています。これにより、今後同じ変異が検出された患者さんの診断や治療予後の予測に大きく役立てることが出来ます。なお登録される情報は、遺伝子名や変異している場所、変異の型などの限られた情報です。原則的にこの情報を元に個人を特定することは出来ません。また数百人規模の解析を同時に行う場合や、既に疾患原因として知られる責任遺伝子に変異が同定されず、新しい疾患原因を探索すべくさらに全遺伝子解析を実施するなどの場合では、共同研究施設である国立遺伝学研究所先端ゲノミクス推進センターに遺伝子

解析やデータ解析を依頼する、または業務委託という形で米国ワシントン大学 Bamshad Lab.　や国内の受託業者へ受託解析を依頼する可能性があります。この場合、あなた（または、あなたが代わりをつとめる提供者本人）の遺伝子変異情報と症状等の情報を共同研究機関と共有させていただいたり、ワシントン大学へ解析を依頼する場合には dbGaP という米国公共データベース（https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gap/）へ登録される場合があります。共有する情報として、具体的にはあなたの病気の症状や発病に至った経過、血縁者で同様の症状を持つ者の有無の情報、各種検査結果などがあります。これらの試料・情報は本施設と共同研究施設との間、また状況に応じて dbGaP という公共データベースで共有されます。試料は、研究用に改めて付け直した符号で管理され、あなた（または、あなたが代わりをつとめる提供者本人）の試料であることがわからないよう、あらゆる個人識別情報（氏名、生年月日、性別、住所など）とは切り離され、厳重に保管されます。なお、この全遺伝子解析、そして病気の原因として有望な候補遺伝子が発見された場合には、さらなる検証のため細胞実験や動物実験へと進める可能性があり、このような追加解析には相応の年月を要します。原則的にお預かりした試料・情報は研究期間終了後 10 年間、または論文発表後 10 年間保管した後に試料・情報は廃棄いたしますが、あなた（または、あなたが代わりをつとめる提供者本人）の同意が頂けるならば、研究期間を超えての長期間保存にもご協力頂ければ幸いです。

特定の参加者におきましては、「G2018-027　嚢胞性腎疾患における遺伝的背景と臨床所見および病理所見の関係」の研究におきましても、試料・情報を使用させていただくことがあります。

また本件とは別に、この研究にご参加いただきました全ての方におかれましては、今回のこの研究で収集された試料・情報を他の腎疾患に関する研究にも利用させていただくことを想定しております。

実際に別研究の詳細を実施する際には、東京科学大学生命倫理研究センターの HP（https://www.tmd.ac.jp/bioethics/11_4c561b7a9b3ed_4c563be18092b/）に詳細の情報を掲載しますので、適宜ご確認いただけますと幸いです。

米国における個人情報保護に関する制度については個人情報保護委員会の WEB ページをご覧ください。（URL：https://www.ppc.go.jp/personalinfo/legal/kaiseihogohou/#gaikoku）また、提供先の研究機関においては、OECD プライバシーガイドラインを全て遵守してあなたのデータを取り扱うことを確認しています。

試料・情報の管理責任者：
東京科学大学病院
腎臓内科学理事
内田信一

（５）予測される結果（利益・不利益）について

本研究により解明された成果は社会に還元され、あなた（またはあなたが代わりをつとめる提供者本人）はその一員として、新しい知見にもとづく病気の予防や治療を受けることができる可能性があります。

遺伝子を分析する研究の結果として特許権や、それにもとづく経済的利益が生ずる可能性がありますが、あなた（または、あなたが代わりをつとめる提供者本人およびあなた）はこの特許権が自分のものであると言うことはできません。

一方、あなた（または、あなたが代わりをつとめる提供者本人）の遺伝子解析結果が外部に漏洩した場合、生命保険加入の際の障害、社会における不当な差別などにつながる可能性があります。このような万が一の漏洩を防ぐため、遺伝子を調べたあなた（または、あなたが代わりをつとめる提供者本人）の機密保持については、以下に示すように厳重に行います。なお、研究成果を公表する際には、個人が特定される形では公表しませんので、それにより不利益を受けることはありません。

（６）研究協力の任意性と撤回の自由について

この研究に協力するかどうかは、あなた（または、提供者本人の代わりをつとめるあなた）の自由意思で決定されます。強制はいたしません。参加を断りたい際には下記の問い合わせ先までご連絡ください。たとえ参加を断っても、あなた（または、あなたが代わりをつとめる提供者本人およびあなた）の不利益になるようなことはありません。ただし、同意を取り消したときに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廃棄することができない場合もあります。

（７）　個人情報の保護について

遺伝子解析の結果は、東京科学大学腎臓内科学分野遺伝子実験室において、個人情報（氏名、生年月日、性別、住所）とは分離し、施錠されたキャビネットに厳重に保管されます。

（８）　研究成果の公表について

研究成果は国内外の学会発表や論文などで公表させていただきますが、個人が特定されるような情報は公開いたしません。

（９）　費用について

この遺伝子解析にかかる費用は研究費により支払われますので、あなた（または、あなたが代わりをつとめる提供者本人）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。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、遺伝子解析に関わるクラウドファンディング寄付金を用いて行われます。本研究を実施するにあたり特定企業との利害関係はありません。研究の実施にあたっては、各施設の利益相反審査委員会に対して研究者の利益相反状況に関する申告を行い、同委員会による確認を受けています。

※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・研究結果の公表が公正に行われな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。

（１０）　問い合わせ等の連絡先

担当医：
施設研究責任者：楠　康生
職名：大阪医療センター腎臓内科　科長

独立行政法人国立病院機構大阪医療センター　腎臓内科
〒540-0006　大阪市中央区法円坂 2-1-14
電話：06-6942-1331

共同研究機関
研究責任者：内田信一　　東京科学大学病院　腎臓内科学　理事