

## 視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究

### 同意説明文書

(臨床情報・生体試料の提供)

視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究 研究代表者／研究事務局責任者  
国立病院機構東京医療センター 臨床研究センター聴覚平衡覚研究部：松永 達雄

この同意説明文書は、「視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究の臨床情報・生体試料の提供」についてご理解いただき、あなたが「臨床情報および生体試料の提供」に同意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ぬこと 心配なことがございましたら  
遠慮なく研究事務局へお問い合わせください。

\* 「視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究」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て、国立病院機構東京医療センターの院長の許可を得ております。

この同意説明文書は、視覚聴覚二重障害と診断されたあなた（被登録者ご本人）、または視覚聴覚二重障害と診断されて本研究に登録された方のご親類であるあなた（被登録者ご本人）、または被登録者ご本人の代わりをつとめるあなた（以下、代諾者）に、「視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究」の内容、協力への同意に関し説明したものです（なお、以降本文中の「あなた」は、「被登録者ご本人または代諾者」を意味します）。この文書の内容や説明について十分なご理解・ご検討をお願いいたします。その上で、「視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究の臨床情報および生体試料の提供」に協力していただける場合には、同意書にご署名をお願いいたします。もちろん、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こうむることはございません。

## 1 「視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究」の背景

### 1.1 難病研究における最近の動向

難病の原因究明や治療法確立の推進には、患者さんの症状や検査結果などの「臨床情報」や血液、唾液や保存臍帯などの「生体試料」、さらにはその解析データを効率的に収集し、医学研究へ応用していく取り組みが必要です。しかし、難病は患者数が少なく、また患者さんの同定やその情報収集は極めて困難であることから、研究に必要な臨床情報や生体試料を収集するまでには大変な時間と費用がかかり、診断法や治療法に関する研究が進まないことが問題となっています。

この課題を克服する方法として、あらかじめ多数の患者さんやそのご親類の方に臨床情報や生体試料をご提供いただき、それを保管しておくこと（バンク、コレクション、レポジトリなどの名称で呼ばれることもあります）により、研究が計画された際、ただちに必要な臨床情報や生体試料を用いた研究を開始できるようにする取り組みがあり、医学研究において必須と考えられています。海外では、難病患者さんの臨床情報を集約し、疾患原因の特定や治療法の開発に役立てようという動きがあり、イギリスやアメリカでは実際に研究成果も出始めています。しかしながら、それぞれの疾患には日本人特有の要素（遺伝要因、環境要因など）が多くあることから、日本人の患者さんの臨床情報と生体試料を収集することが重要です。

日本国内でも、難病研究に関心が寄せられつつあり、平成27年1月に施行された「難病の患者に対する医療等に関する法律」では、難病患者さんに対する医療助成、データの収集、調査及び研究の推進等が制度化されました。平成27年1月、平成29年4月と相次いで指定難病が追加され、平成29年9月現在の指定難病は330疾病となっています。このように国内外で難病患者さんの情報を集約し研究に役立てる動きが活発化しています。

### 1.2 視覚聴覚二重障害を伴う難病の疫学

先天性および若年性（40歳未満）に発症する高度の視覚聴覚二重障害（盲ろう）の患者は、国内に約4600人おられ、そのうち約2600人は難病が原因と推測されます。原因疾患は70種類以上と多様です。

## 2 「視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究」の目的

視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究は、より多くの先天性および若年性

の視覚聴覚二重障害を伴う難病患者さんの経過や診療内容などのデータを中心に収集し、持続的・長期的に評価項目の検討を行い、視覚聴覚二重障害の病態・治療法の解明に結び付けていくことを主な目的としています。

### 3 「視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究」の意義

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害を伴う難病と診断された患者さんの情報を「視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究」に登録することで、将来的に次のことが実現する可能性があります。

#### 1) 視覚聴覚二重障害の研究の進展・迅速化

より多くの同一または似た症状をもつ患者さんの臨床情報を収集し、医療従事者や研究者が共有することで、これまで分からなかった疾患の原因や症状の理解が進み、それが新しい治療法や薬の開発、今後の症状の予測につながる可能性があります。

また、新しい解析手法を用いた研究、新たな要因を解明する研究を行うには、生体試料の収集に時間とお金がかかりますが、あらかじめ多数かつ多様な患者さんからの生体試料を収集し保管することで、研究が計画されたときにただちに研究を実行することができるようになります。

#### 2) 日本人に合った医療の提供

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害を伴う難病に関わる日本人特有の要素を解明するためには国レベルでの日本人データの収集システムが必要です。「視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究」では日本人データを幅広く収集し、医療従事者や研究者と共有します。海外データとの比較により、日本人に合った医療の提供につながる可能性があります。

#### 3) 臨床試験・治験に参加する機会が増加する可能性

現在、世界中で先天性および若年性の視覚聴覚二重障害を伴う難病やその人の体質に合った治療法の研究が進んでいます。あなたが「視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究」に登録することで、あなたに合った治療法開発に関わる機会が増える可能性があります。

#### 4) 疾患の最新情報の入手

視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究は、視覚聴覚二重障害を伴う難病の

専門家集団により行われます。視覚聴覚二重障害を伴う難病に関する最新情報が国内外から集まりますので、「視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究」に参加することで、医療機関などから視覚聴覚二重障害を伴う難病に関する最新情報を受取りやすくなる可能性があります。また、他の患者さんとつながる機会が増えるかもしれません。

## 5) より詳細なフォローによる健康管理

3年ごとに、研究事務局の担当者があなたの健康状態を伺うことになるため、あなたの健康状態をより詳細にフォローさせていただくことにつながります。

## 4 「視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究」へ参加（登録）いただける方

視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究は、視覚検査および聴覚検査にて視覚聴覚二重障害と診断を受けた方で、先天性および若年性（40歳未満）に発症された方が対象となります。そのご親類も必要に応じて対象に含める場合があります。なお、研究事務局がこの研究への参加が不適当と判断した場合は参加できないことがあります。

## 5 「視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究」の方法

視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究では、あなたの症状や検査結果などの「臨床情報」と血液や唾液や保存臍帯などの「生体試料」を提供いただき、そこから得られる検査結果やゲノム情報※と一緒にあなたの情報として登録をさせていただきます。

あなたに提供いただく臨床情報や生体試料のうち、カルテに記載された臨床情報や生体試料は、通院する医療機関の担当医師を通して研究事務局に提供いただきます（下記、研究フローの赤点線内）。あなたから直接提供いただく情報や担当医師から提供いただく情報については、必要に応じて研究事務局の担当者が電話等で聞き取り調査を行います（下記、研究フローの黒点線内）。

この同意説明文書は、1)通院する医療機関の担当医師を通して臨床情報や生体試料を提供いただく際（下記、研究フローの赤点線内）の必要事項について説明し、臨床情報や生体試料の提供に同意いただけるかどうかを確認させていただくため、および2)研究事務局の担当者があなたから直接情報を提供いただく際と、担当医師から情報を提供いただ

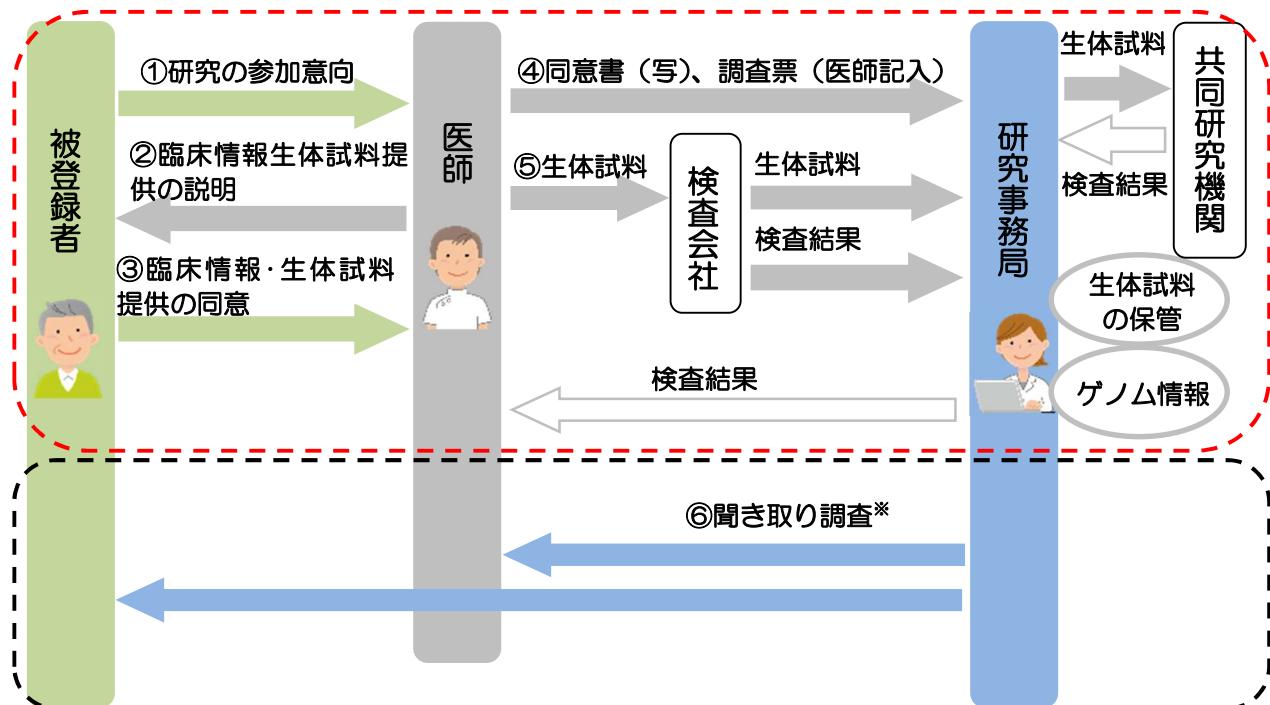
く際（下記研究フローの黒点線内）の必要事項について説明し、聞き取り調査に同意いただけるかどうかを確認させていただくための文書です。

※ゲノム情報：あなたのもっている遺伝情報全体をゲノムといいます。

このゲノムの情報は個人によって特徴があり、一人一人異なっています。

そのため、個人を特定することに使うこともあります。

### 【研究フロー】



※⑥が先になる場合もあります。

## 6 「視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究」への参加方法

- ・ 同意書への署名をもって参加の意思を表明したと判断させていただきます

この同意説明文書を用いて、あなたの臨床情報や生体試料を登録する際に知りておいていただきたいこと、考えておいていただきたいことを説明いたします。あなたが説明をよく理解でき、臨床情報や生体試料の提供に同意する場合には、「同意書」に署名をお願いいたします。あなたの自由意思で決めていただくことが、とても重要です。ご家族のご意見も大切ですが、あなた自身の気持ちを一番大切にしてください。ただし、同意書に署名いただいた場合でも、提供したくないと感じた場合は臨床情報や生体試料をご提供いただか

なくてかまいません（「12 同意撤回の方法」をご参照ください）。

- 研究の参加に必要な書類を提出いただきます

担当医師より渡されました、この研究に参加するために必要な書類（「同意書」）に必要事項を記載の上、担当医師にお渡しをお願いいたします。

## 7 登録内容

- 研究事務局の担当者があなたの臨床情報を登録します

京都大学医の倫理委員会で審査され、研究機関の長に許可された担当医および研究事務局の担当者が、以下に示す項目を調査し、提供いただいた臨床情報をセキュリティが十分に確保されたサーバー（あなたのデータを保管する場所）に登録します。

氏名、生年月日、連絡先、性別、受診医療機関名、診療科名、出生地、最終学歴、生活状況（就労、社会保障、介護認定、介護度、同居家族等）、両親（出生地等）、出生時・登録時情報（身長、体重、異常の有無等）、難病指定の有無、転帰、EQ-5D-5L、コミュニケーション方法、家族歴、環境因子、診断名、身体障害者手帳、遺伝学的検査、目・耳・それ以外の体の病態・症状・治療・検査の詳細

- あなたの生体試料をご提供いただきます

京都大学医の倫理委員会で審査され、研究機関の長の許可を得た医師が、以下に示すあなたの生体試料を研究事務局に提出します。生体試料は、京都大学医の倫理委員会で審査された下記施設にて、被登録者 ID（「8 個人情報の保護」をご参照ください）で管理され、保管場所、採取量、採血時条件（採血管の種類など）などの情報と一緒に、適正な条件下（暗所、温度や管理体制など）でその施設の担当者が管理します。生体試料の保管期間は定められておらず、試料が劣化し、その後の使用ができなくなった場合、国立病院機構東京医療センターが定めた手順と方法により廃棄されます。

初回調査時にご提供をお願いする生体試料は、以下の ■ 項目です。

■ 血液（約 6 ml）（採血が難しい場合、唾液 約 2 ml）

尿（約 \_\_\_\_\_ ml）

臓器や組織（具体な名称： \_\_\_\_\_ ）

手術にて採取された組織の一部

生検の場合は追加で 1-2 ミリ角の組織を 2-4 個

■ その他（保存臍帯の一部（約 5 ミリ四方）、サイトメガロウイルス DNA 検査にすべて使用し、保管はありません）

**あなたの生体試料を保管する施設名：**

国立病院機構東京医療センター 責任者：松永 達雄

**• 検査結果、ゲノム情報も登録します**

あなたに提供いただいた生体試料から得られたサイトメガロウイルスDNA検査の結果、ゲノム情報も登録されます。これらの情報は、被登録者ID（「8個人情報の保護」をご参照ください）で管理され、あなたのものであることは個人情報管理者以外分かりません。

**• 将来のあなたの臨床情報も登録します**

あなたの臨床情報を、正確に定期的に過不足なく登録することが、質の高い研究につながります。そのため、あなたの将来の臨床情報も3年ごとに継続して登録して参りたいと考えています。定期的に研究事務局より聞き取り調査のご案内がありますので、ご協力をお願いいたします。

なお、研究参加後、あなたから研究参加の辞退（「12 同意撤回の方法」をご参照ください）や情報提供の休止の申し出があった場合は、あなたの研究への参加を中止または休止いたします。また、この研究を継続するのが困難と判断された場合など、あなたの研究への参加を中止または休止することができます。

**• この研究の実施期間は原則、永年です**

この研究全体の実施期間は、研究機関の長による許可を受けた日から原則、永年です。5年ごとに研究計画の見直しを行い、研究継続の妥当性について審査します。なお、この研究が倫理的・科学的に適正でないという情報が得られた場合や、倫理審査委員会の判断で研究を中止すべきと判断された場合は、研究代表者がこの研究全体の中止を検討し、研究機関の長が研究を中止することができます。

**• 過去の研究でいただいた臨床情報や生体試料の活用**

あなたが過去に難聴の遺伝子解析の研究（「難聴の遺伝子解析と臨床応用に関する研究」、「言語聴覚リハビリテーションの向上を目的とした先天性難聴の遺伝的原因と生後早期の経過の解明」、「先天性難聴のゲノム解析による遺伝的要因と臨床像の包括的解明および有用性の高い遺伝学的検査の開発」）に参加していた場合、その研究で提供いただいた臨床情報や生体試料を、この研究においても活用させていただきます。あなたの過去の臨床情報や生体試料もこの研究で活用することによって、より質の高い研究を行うことができるた

めです。

## 8 個人情報の保護

研究に役立てる際に研究者に提供する臨床情報や生体試料には、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）をつけます（生体試料は当院から提出される前にこのIDがつけられます）。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すが、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不可能です。

氏名、電話番号など個人を特定し得る情報は、保存と同時に暗号化され、さらに複数の保存場所に分散して保存されます。このため万が一機器が持ち出されたり、サーバーへの外部からの侵入があったりしたとしても、あなたを特定することができる情報を抜き出すことはできません。

また、あなたがすでに登録されていないかの確認作業として、氏名などの情報を難病プラットフォーム（※「9.1 の 2) 難病プラットフォームとの共有」を参照）の個人情報管理系统に集約し、照合を行いますが、この作業により、あなたの氏名などが外部に出ることは一切ありません。



## 9 臨床情報や生体試料の利用

### 9.1 研究のための利用

#### 1) 他の研究機関との共有・提供

あなたの臨床情報は、海外を含んだ他の研究機関（以降、二次利用機関<sup>\*</sup>といいます）と共有されることがあります。また、IDで管理されたあなたの生体試料も二次利用機関に提供されることがあります。あなたの臨床情報や生体試料を二次利用機関へ共有・提供する際は、共有・提供先の研究計画が科学的・倫理的に妥当な内容か、あなたに不利益がないか、医学研究に関する倫理指針を遵守した内容であるかについて、この研究の運営委員会で審査し、そこで認められた二次利用機関のみが、あなたの臨床情報や生体試料を共有・提供することができます。二次利用機関は、承認された範囲を超えてあなたの臨床情報や生体試料を利用することは禁じられています。

※二次利用機関とは大学の研究機関や商用利用を含む企業、公共データベース等の外部機関をいいます。

## 2) 難病プラットフォームとの共有

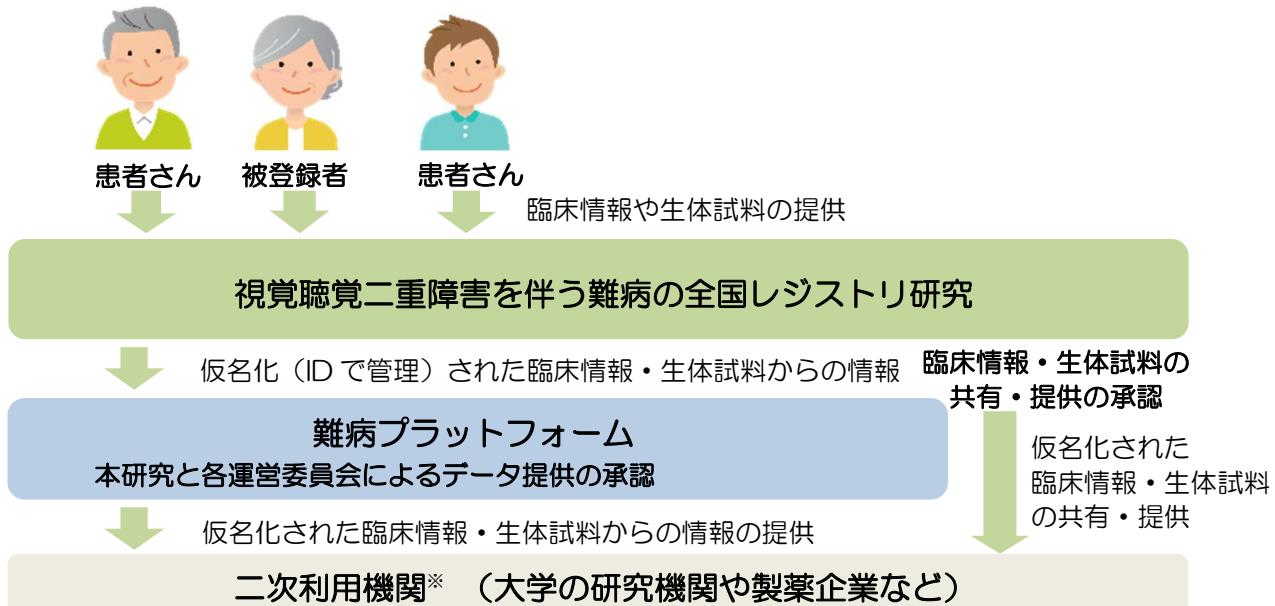
難病プラットフォームは、各難病の研究に必要な支援を行う日本医療研究開発機構（AMED）の研究事業で、それらの研究で得られた臨床情報や生体試料から得られた情報を集約・蓄積して半永久的に保存します。

また、この研究も難病プラットフォームと連携していて、IDで管理されたあなたの臨床情報や生体試料から得られた情報は、最終的に他の難病レジストリ研究の患者さんの情報とともに、難病プラットフォームに共有されます。

またさらに、あなたの臨床情報や生体試料から得られた情報は、難病プラットフォーム以外の研究機関に提供されることがあります。あなたの臨床情報や生体試料から得られた情報を二次利用機関へ提供する際は、提供先の研究計画が科学的・倫理的に妥当な内容か、あなたに不利益がないか、医学研究に関する倫理指針を遵守した内容であるかについて、難病プラットフォームの運営委員会で審査し、そこで認められた二次利用機関のみが、あなたの臨床情報や生体試料から得られた情報を無償/有償利用することができます。二次利用機関は、承認された範囲を超えてあなたの臨床情報や生体試料から得られた情報を利用することは禁じられています。

上記の1)と2)において、もし、研究を進める上でさらに詳細なあなたの情報が必要となった場合は、研究事務局を通じてあなたに連絡することがあるかもしれません。ただし、二次利用機関があなたに直接連絡したり、あなたを特定できる情報を取得することはありません。

## 【臨床情報や生体試料の利用の流れ】



\*二次利用機関とは大学の研究機関や商用利用を含む企業、公共データベース等の外部機関をいいます。

なお、この研究への参加に同意いただきますと、難病プラットフォームや二次利用機関への臨床情報や生体試料の共有・提供についても同意いただいたことになりますので、あらかじめご了承ください。

### 9.2 公開データベース登録の可能性

将来的に、あなたの情報をすることを完全に分からなくした情報を公開データベース<sup>\*</sup>に登録することを考えています。できる限り多くの患者さんのデータを国内外で共有し、比較することにより、難病研究が進むと期待しているからです。

\*公開データベース：多くの研究者が情報を共有するために、患者さんの臨床情報を集約したものです。このデータベースから個人を特定されることはありません。

### 9.3 学術発表

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等で、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。

### 9.4 研究に関する情報公開と通知

あなたの臨床情報や生体試料がどのように利用されているかの概要（課題名、研究期間、

研究責任者の所属・氏名など)は、研究事務局のホームページ(<http://dbmedj.org/>)に掲載します。その他、公開する情報には、問い合わせ先、同意撤回書、さらに生体試料の管理状態に変更があった場合などを含みます。なお、「視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究」の実施計画(概要)や研究結果は、公開されている臨床研究登録データベース(UMIN-CTR)でも閲覧可能です。

また、収集・統合したデータからあなたの治療に有効な結果が得られた場合や、あなたの健康、子孫に受け継がれ得る遺伝学的特徴等に関する重要な知見が得られた場合は、研究事務局を通じて、あなた(またはあなたの家族)とその担当医師に知らされることがあります。

## 9.5 知的財産権の帰属

あなたに提供していただいた臨床情報や生体試料を用いて研究を行った結果、特許権や経済的利益などが生じる可能性がありますが、その権利は国、研究機関、民間企業を含む共同研究機関及び研究者などに属します。

# 10 「視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究(臨床情報・生体試料の提供)」への参加/不参加により生じること

## 10.1 参加したとき

- あなた、あなたのご家族、視覚聴覚二重障害を伴う難病の患者さん、似た症状をもつ他の疾患の患者さんの診断や治療に役立つ可能性があります。
- 視覚聴覚二重障害を伴う難病の研究のスピードを加速させる可能性があります。
- 視覚聴覚二重障害を伴う難病に関する最新情報を受取りやすくなる可能性があります。
- 「視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究」に登録することで、臨床試験・治験への参加が優遇されたり、保証されたりすることはありませんが、臨床試験・治験に参加する機会が増える可能性があります。
- 「視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究」への登録のために、過去の病歴や症状を質問され、つらい経験を思い出し、気分を害することがあるかもしれません。
- 生体試料採取にともなう身体の危険性はほとんどありませんが、試料採取方法によっては痛みをともなう場合があります。
- 万が一、登録情報を管理している情報機器が持ち出された場合に登録情報が外部に出

てしまっても、登録情報は仮名化されているため、氏名などの個人を特定できる情報が漏洩することはありません。

- あなたから提供いただいた情報を用いてあなたに有益な結果が得られた場合、あなたまたはあなたのご家族にその結果を知らせたいかどうかを、あなたが選択することができます。
- 「視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究」にあなたの臨床情報や生体試料を提供いただいても謝礼はございません。
- 臨床情報や生体試料は、通常の診療範囲内でご提供いただきますので、保険診療の負担分（通常の外来受診料）以外に新たに費用を負担いただくことはありません。
- この研究に参加することにより発生した健康被害に対しては、通常の診療と同様に患者さんの健康保険を用いて適切な治療を行います。なお、金銭的な補償はございません。
- 登録時の資料請求や情報提供時の電話代・書類送付などの郵便料金は研究事務局が負担いたします。

## 10.2 参加しなかったとき

- 医師（担当医師を含む）やあなたの通院する医療機関との関係が変わったり、あなたが不利益をこうむることはありません。
- あなたの治療方針が変わることはありません。

## 11 代理の方による同意（代諾者による同意）

未成年/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、視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究の対象となります。その場合は、ご家族など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。代諾者の方に同意していただいた場合でも、あなたが16歳以上で同意能力がある場合、あなた自身の意思も尊重されます。なお、未成年の時に登録した場合は、成人後に再度同意を問うことがあります。ご理解とご協力を願いいたします。

## 12 同意撤回の方法

いったん同意した場合でも、あなたが不利益をこうむることはなく、同意書署名時にお渡しする「同意撤回書」により同意を取り消すことができます。同意撤回後は、あなたの「個人情報」と「個人情報と被登録者IDを結びつける表の中のあなたのお名前」は削除され、情報の提供は行われなくなります。ただし、同意を撤回した場合でも、研究成果の公開やデータを解析した後の場合は、すでにご提供いただいた臨床情報や生体試料のデータについて削除できないことがありますので、あらかじめご了承いただきますようお願いいたします。

## 13 遺伝情報の開示

ゲノム情報を解析した結果、視覚聴覚二重障害と関連があると判断される遺伝子の変化が見つかった場合には、その結果をあなたにお伝えすることを考えています。ご家族にとっても有益な情報である場合には、希望があればご家族にお伝えすることもできます。ただし、視覚聴覚二重障害と関連がない情報に関しては、お知らせすることはできません。

## 14 遺伝カウンセリング体制

あなたが、「視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究」に関して、あるいは遺伝や遺伝学的検査について、不安に思うことがあったり、相談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。現在診療を行っている診療施設において、遺伝カウンセリングの体制が整っていない場合は、近隣あるいは研究代表施設である国立病院機構東京医療センター（下記）での遺伝カウンセリング外来を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ことをあらかじめご了承ください。

国立病院機構東京医療センター 臨床遺伝センター  
03-3411-0111 （平日 9:00~17:00）

## 15 研究で得られた情報・生体試料の保管及び管理の方法

この研究で得られたあなたの臨床情報や生体試料は、以下に示す方法で原則、半永久的に保管します。

① 生体試料：血液あるいは唾液から得られた生体試料は被登録者 ID を付与し、国立病院機構東京医療センター臨床研究センター聴覚平衡覚研究部において、適切な条件下で保管します。サイトメガロウイルス DNA 検査のためにご提供頂いた保存臍帯の一部は、検査に全て使用するため保管はありません。

② 紙に記載された情報（同意書など）：鍵付の保管庫で保管します。

③ データベースに入力された情報：

個人情報：厳重なセキュリティを施し、全てのデータを暗号化して保存します（「8 個人情報の保護」をご参照ください）。

臨床情報：被登録者 ID を付与し、あなたの情報であることが分からないようにして保存します（あなたのお名前と被登録者 ID を結びつける表は適切に管理します）。

同意撤回した患者さんの個人情報や、やむを得ず廃棄しなければならない臨床情報や生体試料は、全ての情報が仮名化されていることを確認した後に、各研究機関の規定に従って適切な方法で廃棄します。

## 16 研究計画書を閲覧することができます

「視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究」の計画書の閲覧を希望される場合は、担当医師にお申し出ください。他の患者さんの個人情報や研究者等の知的財産権保護等の観点において支障をきたさない範囲で、提示いたします。

## 17 登録内容や方針変更の可能性

あなたの臨床情報や生体試料は、原則として半永久的な保管を予定しております。保管に関する場所、この研究の運営方針、運営形態などが、将来的に大きく変更された場合（外部機関への移管や外部研究プロジェクトとの統合、登録項目の追加など）には、管理運営等の変更に関して、倫理審査委員会の審査と研究機関の長による許可を受けた後に、研究事務局のホームページ (<http://dbmedj.org/>) で情報公開を行います。

なお、登録項目が大きく追加・変更される際は、この研究に登録していただいているあなたの連絡先に研究事務局より連絡し、改めてこの研究に関する説明を行いますので、この研究への参加を継続するかどうかについて、再度お決めください。

## 18 医療記録（カルテなど）の閲覧をすることがあります

この研究では、得られた情報が正しく報告されているかを確認するために、モニタリング担当者や監査担当者があなたのカルテや研究の記録などを見ることができます。このような場合でも、これらの関係者には守秘義務（閲覧内容を外部に漏らさないこと）が課せられていますので、あなたの情報が外部に出ることはありません。

## 19 運営資金・利益相反

「視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究」は、日本医療研究開発機構（AMED）の難治性疾患実用化研究事業研究費及び厚生労働省の難治性疾患政策研究事業研究費により実施・運営されています。

この研究を行う研究者は、この研究の実施に先立ち、個人の収益等、この研究の利益相反※に関する状況については、各所属機関の長に報告し、透明性を確保しています。またこの研究を行うことについては、京都大学「医の倫理委員会」に申請し、倫理的に問題がなく、公正な研究を行うことができると判断を受けたうえで実施しています。

※ 利益相反：研究の実施に際して、外部組織との経済的な利益関係などによって、公正で適正な判断が損なわれている状態または損なわれるのではないかと第三者から疑われる状態になることがあります。このような状態を「利益相反」といいます。

## 20 ご不明点等ございましたら、お問い合わせください

この同意説明文書の内容、また「視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究」について分からぬことや聞きたいこと、心配なことがございましたら、いつでも遠慮なく下記までお問い合わせください。

### 【 問い合わせ先 】

視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究 研究事務局

担当者氏名：松永 達雄

住所：東京都目黒区東が丘2-5-1

電話：03-3411-0111  
E-mail : deafblind@kankakuki.jp

### 【相談窓口】

国立病院機構東京医療センター 臨床研究センター 聴覚・平衡覚研究部 研究責任者  
氏名：松永 達雄  
住所：東京都目黒区東が丘2-5-1  
電話：03-3411-0111

次の場合は、視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究 研究事務局にご一報ください。

- ・連絡先が変わる場合
- ・海外移住などの理由で一時的に研究への参加を見合わせたい場合
- ・将来的に実施される研究や試料情報の提供先に関する情報を知りたい場合

## 21 研究組織

この研究は、以下の研究組織により運営されています。

### 21.1 視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究 研究代表者

[所属] 国立病院機構東京医療センター 臨床研究センター 聴覚平衡覚研究部  
[氏名] 松永 達雄  
[連絡先] 03-3411-0111

### 21.2 視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究 研究事務局

[所属] 国立病院機構東京医療センター 臨床研究センター 聴覚平衡覚研究部  
[責任者名] 松永 達雄  
[連絡先] 03-3411-0111

### 21.3 視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究 個人情報管理者

[所属] 国立病院機構東京医療センター 臨床研究センター 分子細胞生物学研究部  
[氏名] 岩田 岳  
[連絡先] 03-3411-0111

### 21.4 研究責任者

[所属] 国立病院機構東京医療センター 臨床研究センター 聴覚平衡覚研究部  
[氏名] 松永 達雄  
[連絡先] 03-3411-0111

## 21.5 難病プラットフォーム 研究代表者

[所属] 京都大学大学院医学研究科附属ゲノム医学センター  
[氏名] 松田 文彦  
[連絡先] 〒606-8507  
京都市左京区聖護院川原町 53 京都大学 南部総合研究 1 号館 5 階

## 21.6 難病プラットフォーム 個人情報責任者

[所属] 京都大学大学院医学研究科社会健康医学系専攻  
ゲノム医療学  
[氏名] 小杉 真司  
[連絡先] 〒606-8501  
京都市左京区吉田近衛町

## 21.7 共同研究機関（臨床情報・生体試料の取得を行う研究機関）

共同研究機関の名称及び研究責任者の氏名・連絡先の一覧を別紙 1 に添付します。

## 21.8 二次利用機関

現時点で二次利用の可能性は以下のとおりです。

日本医療研究開発機構 難治性疾患実用化研究事業「先天性および若年発症の視覚聴覚二重障害の難病に対する診療エビデンスの研究」(<https://dbmedj.org/>)

上記研究（以下、診療エビデンス研究）では、1. 本難病の原因となる遺伝子変異の種類と頻度、2. 遺伝的原因と臨床所見（視覚症状、聴覚症状、随伴症状の特徴、臨床検査所見など）との関連、3. 疾患別の自然歴（症状や治療などの経過）、4. 人工内耳の効果に関する実態、の4点を明らかにします。このために、2020年9月1日より2026年8月31日までに「視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究」に登録した方の、レジストリ登録データを調べます。個人情報データからは、氏名、現住所の詳細、電話番号、E メールアドレスなどの情報は削除され、その上で仮名化されますので、プライバシーに関する情報が外部に漏れることはありません。本研究に参加することにより、被登録者に対する直接的な利益はありません。データの保管期間は、本研究終了後5年間あるいは公表後3年間のいずれか長い方になります。保管期間後の破棄は、紙はシュレッダー、USB 等電子媒体は、物理的に破壊して破棄します。本研究は日本医療研究開発機構 難治性疾患実用化研究事業 「視覚聴覚二重障害の難病に対する診療エビデンスの創出」の研究費によって行われます。利益相反等の該当はありません。

## 【別紙1】

## 共同研究機関の一覧

No.	共同研究機関の名称	研究責任者の氏名	連絡先
1	公益財団法人かずさDNA研究所	小原 收	ohara@kazusa.or.jp
2	学校法人慶應義塾慶應義塾大学 医学部臨床遺伝学センター	宮 冬樹	fmiya@keio.jp
3	独立行政法人国立病院機構 東京医療センター	松永 達雄	tatsuo.matsunaga@kankakuki.jp
4	国立研究開発法人 国立成育医療研究センター	守本 優子	morimoto-n@ncchd.go.jp
5	千葉県こども病院	仲野 敦子	a.nkn@pref.chiba.lg.jp
6	学校法人慶應義塾慶應義塾大学 医学部耳鼻咽喉科・頭頸部外 科学教室	大石 直樹	oishin@keio.jp
7	北海道公立大学法人札幌医科大学	高野 賢一	kent@sapmed.ac.jp
8	地方独立行政法人静岡県立病院機 構静岡県立総合病院	高木 明	akira-takagi@i.shizuoka-pho.jp
9	国立大学法人東海国立大学機構 名古屋大学	曾根 三千彦	michsone@med.nagoya-u.ac.jp
10	大阪府立病院機構 大阪母子医療センター	岡崎 鈴代	sokazaki@wch.pho.jp
11	国立大学法人大阪大学	佐藤 崇	tsato@ent.med.osaka-u.ac.jp
12	国立大学法人大阪大学	中川 尚志	nakataka@qent.med.kyushu-u.ac.jp
13	地方独立行政法人埼玉県立病院機構 埼玉県立小児医療センター	浅沼 聰	asanuma.satoshi@saitama-pho.jp
14	公立大学法人大阪公立大学	阪本 浩一	sakamoto@med.osaka-cu.ac.jp
15	国立大学法人東北大学	香取 幸夫	yukio.katori.d1@tohoku.ac.jp
16	公立大学法人福島県立医科大学	今泉 光雅	ima-mitu@fmu.ac.jp
17	国立大学法人新潟大学	堀井 新	ahorii@med.niigata-u.ac.jp
18	国立大学法人筑波大学	和田 哲郎	twada@md.tsukuba.ac.jp
19	獨協医科大学	深美 悟	fukajibi@dokkyomed.ac.jp
20	国立大学法人群馬大学	近松 一朗	tikamatu@gunma-u.ac.jp
21	あいち小児保健医療総合センター	江崎 友子	tomoko_esaki@sk00106.achmc.pref.aichi.jp
22	兵庫県立こども病院	勝沼 紗矢香	saya101477@gmail.com
23	地方独立行政法人大阪市民病院機 構大阪市立総合医療センター	三代 康雄	y-mishiro@med.osakacity-hp.or.jp
24	地方独立行政法人東京都立病院機 構東京都立小児総合医療センター	馬場 信太郎	sbaba-tsky@umin.ac.jp
25	地方独立行政法人東京都立病院機 構東京都立多摩総合医療センター	大野 明子	akiko_ohno@tmhp.jp
26	国立大学法人 神戸大学医学部附属病院	上原 奈津美	natsuko@med.kobe-u.ac.jp
27	国立大学法人岡山大学	菅谷 明子	sugaya-a@cc.okayama-u.a
28	学校法人東海大学 東海大学	和佐野 浩一郎	wasano@a5.keio.jp

29	公立大学法人奈良県立医科大学	森本千裕	mori-chi@naramed-u.ac.jp
30	学校法人杏林学園杏林大学	増田正次	masoeur13@mac.com
31	国立大学法人東京科学大学	川島慶之	kawashima.oto1@mac.com
32	聖マリアンナ医科大学	小森学	manabu.komori@marianna-u.ac.jp
33	地方独立行政法人神戸市民病院機構神戸市立医療センター中央市民病院	山本典生	yamamoto@ent.kuhp.kyoto-u.ac.jp
34	地方独立行政法人神戸市民病院機構神戸市立神戸アイセンター病院	前田亞希子	akiko_maeda@kcho.jp
35	地方独立行政法人福岡市立病院機構福岡市立こども病院	村上和子	kazu15kata@yahoo.co.jp
36	国立大学法人千葉大学	秋葉龍太朗	ryuwolf359@gmail.com
37	東京慈恵会医科大学	宇田川友克	entudagawa@jikei.ac.jp
38	産業医科大学	堀龍介	hori@med.ueoh-u.ac.jp