

院 長	診 療 部 長	事 務 長	総看護師長	企画班長	庶務班長	係

下記のとおり倫理審査委員会を開催したので報告します。

平成16年11月12日（金）

庶務班長 上野 克弘

記

1. 日 時 平成16年11月 5日（金） 15：00～16：00
2. 場 所 会 議 室
3. 出 席 者 院長、診療部長、大岩外部委員、臨床研究部長、第二内科医長、事務長、総看護師長、庶務班長、専門職、算定病歴係長、リスクマネージャー
4. 議 題 (1) A taxia-ocular apraxin type 2 の遺伝子診断
(2) 遠位型ミオパチーの遺伝子診断
(3) 精神遅滞・てんかん患者におけるA r x 遺伝子解析
(4) A drenomyeloneuropathy の遺伝子診断
(5) 感覚受容反応の評価と療育実践

議 事 録

(1) 申請内容についての審議

議題1 A taxia-ocular apraxin type 2 の遺伝子診断

浅賀申請者より説明

遺伝性脊髄小脳変性症の脳神経系の疾患の一つであり、国内では2例報告されており、フランスからも報告されていて、臨床度が非常によく似ている患者さんがいらっしゃる。その患者さんが、この病気の可能性がありますので、遺伝子を検査させて頂きたい。遺伝子検査に関するお話をして同意書を得ています。研究解析の詳細を書類として渡してあります。

研究の概要

当院に入院中及び他の施設にご兄弟の方がいらっしゃるわけですが、その患者さんのセナタクシンという新しい遺伝子でDNAフェリカーゼという機能を持っている遺伝子で、この遺伝子のタンパク質が変わってくる部分及びタンパク質が変わる部分とまったく利用されない遺伝子の間の部分の遺伝子の配列を決定して、AOATYP E 2を同定したい。また、家族の方にご協力を頂いて、発症者に遺伝子異常がないかどうかを調査していきたい。

研究における医学倫理的配慮について

研究などの対象とする個人の人権擁護

情報の公開・開示等は、実際に開示を受ける前であればいつでも撤退できる。

ご家族の方或いは患者さんがこの研究に対して一切協力できないというようなことになりました場合には、速やかにその研究を中止します。

研究などの対象となる者

インフォームドコンセントを得ておりますが、厚生労働省及び元の通産省が作りました「遺伝子解析研究に不随する倫理問題等に対応するための指針」に従いまして患者さんのご家族に説明して、書類を頂いた。

研究などによって生ずる個人への不利益並びに危険性と医学上の貢献の予測

AOATYP E 2は、現在有効な治療法がありません。

遺伝子解析によって診断が確定しても、現時点では有効治療方がない。

患者さんに対する治療方針に対しては、今後診断が付いたからといって、今の所大きな変更はないということになります。

異常染色体劣勢遺伝形式なので、お子さん方が発症する確立はそれほど高くない。遺伝性疾患やその解析についてのトラブル等が生じた場合には、その不安が疑問を解消できるように努めてカウンセリングを行いたい。

手足のやせの症状が出てくる。

この病気になるためには、2つある遺伝子の2つとも変化しないとならない。

1つだけ変化すると、筋萎縮性側索硬化症になるという報告がある。

増山委員：同意文書の1がはいとなっている。2-2もはいとなっている。

もう一度確認します。

浅賀申請者：3で説明しましたが、理化学研究所が遺伝子バンクを作っていました、変わった疾患、新しい遺伝子の変異等があった場合は、出来る限り患者さんにお話して、取ってほしいと言われていています。この部分を患者さんにお話してありますので、患者さんにもう一度意志を確認して、いいということであれば、理化学研究所で保存してもらいます。

二木委員：個人の人権擁護の中で一旦結果開示を望んだ場合でも実際に開示を受ける前であれば、いつでもこの要求を撤回できる。その他に取消によって患者さん自身が不利益を受けることがないということが、これまでの中に1文あったように思うのですが、そういった説明はなされていますか。

浅賀申請者：言っております。患者さんにお渡しする書類の中には、もう少し細かく書いてあります。

「遺伝子解析研究に不随する倫理問題等に対応するための指針」の中に患者さんに説明する文書のひな形があります。それをすべて患者さんにお話ししながら渡してあります。それを見て頂くと、それ以上に細かいことが書いてあります。

二木委員：同意文書の中で説明を受け、理解した項目があるのですが、この報告はすべてチェックがつくということですか。

浅賀申請者：そんなことはないです。

「厚生労働省が作った文書が簡単に作ってあるはずですが、やはり一般の方には難しいと言われていて、ここに書いてあるような項目で×がついたところはよくわかったところだと思います。

それ以外の部分は残念ながらわかるけど、実際は細かくわからない。

二木委員：ここだけ見ると、研究にご協力された方が十分理解出来ていないのかと思いましたが、この方がチェックがつくといいのかと思いました。

浅賀申請者：患者さんのご家族に渡した或いはお渡しする書類について、内容ももう少し細かく吟味して直していかなければいけないと思います。

小栗委員：どこかのグループに入っているのですか。

浅賀申請者：入っていません。単独ですしています。

小栗委員：バンクに提供してとありますが。

浅賀申請者：共同研究をするわけではなくて、変わった疾患があった場合には、国として遺伝子を保存したいという方針がありまして、その一貫として患者さんにお話をして、協力を頂いております。共同研究をするわけではなくて、あくまでもそう言う疾患が見つかった時に、日本人としての特徴とアメリカ人の特徴がち

よっと違うことがあります。

小栗委員：一般的にまとめるところがあるならば、コンピューターを使ってデータを送るとか、そういうことをするのでしたら、漏れがないのですか。

浅賀申請者：送る場合には、まず遺伝子異常のある部分だけを取り出すか、白血球を送ることになっています。後は、病名だけで、解析した結果は送らないことになっています。原則、患者さん以外には結果も報告しません。

議題2 遠位型ミオパチーの遺伝子診断

浅賀申請者より説明

変位型ミオパチーという筋肉の病気として、能都地区と佐世保に大きな家庭があつて、その遺伝子の解析を金沢大学の方から依頼されています。

患者さんの同意書が添付されていませんが、金沢大学の方で遺伝子件 s なが説明され、検査に同意していると報告を受けています。

筋肉の病気として、この中の GNE というシアル酸を作る大切な遺伝子なのですが、その遺伝子に異常がある可能性があるのです、その検査をしてほしいということです。

患者さん自身は、こちらの病院には見えませんが、3 ページ以降に書いてあるような病態の患者さんです。金沢大学の方から紹介がありまして、その遺伝子検査をこちらで行うということで、血液特に白血球だけが送られてくることになっています。

非常に若い方で29歳ということで、1996年から病態が発症しておりまして、筋肉の検査の結果は、皮膚筋炎と病理で診断されまして、その治療を受けていたのですが、良くなれないということで、何回か筋生検を行った結果、最終的には筋肉の中に空砲が見つかりまして、この遠位型ミオパチーの可能性があるので、遺伝子検査をしてほしいということです。

松島委員長：家庭で遺伝性の血縁関係はないのですね。

浅賀申請者：非常にまれで、両親にはまったくなく後発例です。ちなみに人件費を抜いて処理費はだいたい試薬代として、2,500円掛かります。

沼田委員：大学で同意書を取るということですが、それでかまわないのですか。

浅賀申請者：当然、うちの病院の名前も出ています。検査をどこで行うかをきちんと説明してあります。その血液を大学で検査出来ないのです、こちらの病院に送ってくるということは、大学で説明してあります。

沼田委員：大学の先生方が責任を持っているのですか。今の場合は、大学の先生が説明しているのですか。

浅賀申請者：大学や病院間では、こういうことはよくあることで、たとえば自分の「所が専門にしていなない疾患に関しては。この疾患に関して知りたいことがあれば、出向いてもいいですし、こちらへ来てもらってもいいです。この疾患に関しては、大学の方と

共同研究をしています。

沼田委員：同意書がそういう文書になっているか、確認の必要があるのではないですか。

浅賀申請者：わかりました。

松島委員長：インフォームドコンセントを得た後に行うとなっていますから、聞いてもらってください。

小栗委員：附則にあるように、迅速審査を親元で倫理審査会が開かれて行っておれば、分担じゃないでしょうけど、そういう意味では納得できるのですが。

実際に患者さんが来ないのに受付はどうするのですか。

松島委員長：実施場所が明記されているし、その部分を中身に明記して頂いて同意書を提出して頂くということですね。

浅賀申請者：大学でも、得意・不得意がありまして、一からやりますとなかなかお金が掛かったりするるので、出来る所でやって頂くのが今の流れだと思います。

議題3 精神遅滞・てんかん患者におけるA r x 遺伝子解析

伊藤申請者によって浅賀分担研究者より説明

精神遅滞とてんかん、特にウエスト症候群というてんかんの原因が少し最近わかるようになってきて、そのウエスト症候群を呈すると言われているX染色体上にあるARX遺伝子というものの解析を細菌医化学主任の伊藤君に行っています。

当院に入院している家族の患者さんとして、ご兄弟の3人の内2人がウエスト症候群を発症している。その遺伝子異常は、もしこの遺伝子異常の診断が付くことによってですね、ご家族の中で正常な患者さんが結婚される場合に、お子さんがそういう病気を発症するかどうかということが、推測出来る。一つは、発症してしまった患者さんを治療することは出来ないのですが、正常な患者さんの家族計画をする上には意味のある研究だと考えます。今回は、正常な患者さんからの希望があったということで、われわれが新しくこの遺伝子の解析を始めました。インフォームドコンセントは取ってあります。

松島委員長：てんかんの原因がいろいろ国際分類されているのですが、これからは遺伝子が見つかって来ますと新しい分類になってくると思います。

横地委員：疾患の方を調べるのですか。

浅賀研究者：そうです。本因性診断ではなくて、Xの劣勢です。

横地委員：保因者の診断が陽性とでた場合のカウンセリングが非常に厳しいのではないですか。

松島委員長：申請者は、男の人が3人で、1人が健常者で2人が患者さんです。そうすると、誰と結婚するかわからないですね。

横地委員：健常者が持っている、精神的なフォローアップが難しい。

今日は、健常者の方からも希望がありました。

小栗委員：2-2は○が付いていないのですが、2-1は同意していて3はいいえなのですね。

松島委員長：この検査が終了したら廃棄します。

小栗委員：費用負担はありますか。

松島委員長：ありません。

議題4 A adrenomyeloneuropathy の遺伝子診断

伊藤申請者によって浅賀分担研究者より説明

能都地区にあるA adrenomyeloneuropathy という病気なのですが、これは横地委員からご質問があったまさにそのケースでして、患者さんは臨床的に間違いなくて、もう一つは血液中の極ちょうさ脂肪酸が上昇しておりまして、多分A B C D 1 という遺伝子に異常があることはまちがいないと思います。

問題はお子さんが男の方が2人、女の方が2人いらっしゃいまして、女の方について最近男の子が生まれました。患者さんのお孫さんになります。

そうしますとそのお孫さんが発症するかという問題が出てきます。

X染色体の疾患ですので、女の方は100%保有者になりまして、そのお孫さんは発症率50%になります。

脳症状がでる前に診断がついていますと、最近では骨髄移植でよくなる症例があります。治療ができる疾患の一つです。確実に治る疾病ではないのですが、放置しておけば小児発症の例は急速に進行して死亡している。

息子さんの方から、遺伝子診断の依頼がありまして、一度診断しておいてほしいと言われました。

成人発症型・小人発症型があつて同じ遺伝子異常です。

二木委員：ご家族の中にアドレノロイコのケースとアドレニエロのケースが混合したりするケースがあります。何が原因なのか、それをまだ捕まっていない。

この患者さんは成人発症です。

松島委員長：子どもの場合、性格が変わってきて眼が見えにくくなります。運動の障害はもう少し後ですね。成人の場合は、歩行障害がでてくるのではないですか。

浅賀研究者：そうです。

松島委員長：骨髄移植は、効果がないみたいですね。

浅賀研究者：きくケースときかないケースがあるみたいです。

松島委員長：次のお子さんの遺伝子検査をしてほしいということですか。

浅賀研究者：まずは患者さんの診断を付けておいてくれということです。患者さんの診断がついていれば、もし歩行障害とか他の症状が出てきた時に速やかに診断がつくとい

うことです。

松島委員長：すでに症状はあるのですか。

浅賀研究者：患者さんは寝たきりになっています。進行して発症して10何年経っています。

松島委員長：誰の診断をするのですか。

浅賀研究者：まず、患者さんの診断をする。そしてお孫さんに発症したときには、その遺伝子を1つ見れば、すぐ診断がついてしまうということです。ただ、横地委員からお話があったように、もし診断がついた時にその息子さんの姉にした方がいいのかと言われたのですが、当面話をしないでほしいということでした。

松島委員長：遺伝子の診断が付くことによって、患者さんの予後の問題もありますし、今後の治療にも役立てられます。

二木委員：患者さんへ人権擁護のためには、当院で行う研究ですので、説明文書を見せて頂きたい。

浅賀研究者：後で配布させていただきます。

議題5 感覚受容反応の評価と療育実践