

遺伝子検査についての説明

【遺伝子と遺伝子疾患について】

人間の体は60兆個に及ぶ細胞からなっていますが、その始まりは精子と卵子が受精した受精卵です。受精卵には両親から受け継いだ約3万個の遺伝子が存在し、細胞分裂を通して子孫の細胞に受け継がれて行くと同時に、遺伝子の働きによって体が形作られていきます。遺伝子はDNA（A, G, T, Cという4つの塩基の連なり）が、一定の長さで機能単位を作ったもので、人間の設計図といえます。遺伝子は決して安定ではなく、しばしば変化します。その変化の多くは病気につながるものですが、一部に病気の原因となる場合があります。ひとの病気は遺伝子の特徴（遺伝要因）と環境要因との相互影響の上で起こりますが、そのうち特に発病に遺伝子変化の影響が大きいものを遺伝子疾患と称します。

ただ、だれでも10程度の劣性遺伝病の保因者であり、生殖細胞（精子と卵子）分裂時の突然変異による遺伝子疾患の発症もしばしばあることから、遺伝子異常は特定の人に限られるものではなく、全てのひとに関係のある事柄といえます。

【遺伝子診断について】

近年遺伝子・DNA検査法の発展によって遺伝子疾患の原因を遺伝子そのものから分析することが可能となってきました。それにより遺伝病の研究が飛躍的に進展し、病気の原因解明と正確な診断法の確立、並びに治療法の開発をめざして日々医学的研究が進んでいます。一方、遺伝子は家族・親族によって共有する情報を含むため、遺伝子診断が家族の診断に結びつくこともあります。遺伝子診断を受けるにあたり、以下の点をご理解下さい。

- 1) 遺伝子検査を受けるか受けないかは、よく説明を聞いた上で自主的に判断して下さい。
- 2) 遺伝子検査を拒否された場合でも、それまでと同様診療には全力を尽しますので、患者様が不利益を被ることはありません。
- 3) また、検査を受けた後でも、担当医（担当診療科）を通して途中で検査の中止や、診断結果のご報告の拒否を申し出られることも可能です。
- 4) 遺伝子検査の結果は他人に漏れないように取り扱いを厳重に行います（たとえ血縁者でもご本人の承諾がなければ知らせません）。
- 5) 遺伝子検査を他の検査機関・施設に委託する場合には、試料を事前に匿名化し、個人を特定されないようにいたします。
- 6) この遺伝子検査は本人の診療のために役立つ臨床的な診断ですが、今後の医学の発展につながる新しい知見を導き出す可能性もあります。その場合、本人が特定されないようにした上で、学会や学術雑誌等で公表されることがあります。
- 7) 検体は本遺伝子解析のみに用いられ、遺伝子解析が終了するまで保管されます。もし将来、本人の新たな遺伝子診断、あるいは本人の診断に限らず広く遺伝疾患の研究のために使用することに別紙によってご同意がいただけるなら、その後も検体を保管いたします。ただし、検体を使い切ってしまう等の事情により、検体の永久保存の保証はできないことをご了承下さい。
- 8) 病気のことや遺伝子検査について相談したいことがある場合は、遺伝相談外来を受診していただくことが可能ですので、担当医にお申し出下さい。

【遺伝子検査の目的と方法】

1) 対象となる疾患

2) 検査する遺伝子名

3) 目的

4) 方法

5) 内容

- 検査を受けることで想定される被検者の利益

- 検査を受けることで想定される被検者の不利益

- 検査を受けないことで想定される被検者の不利益

6) 検査の診断精度について

7) 検査の実施に伴う医療上の危険性について

8) 遺伝子検査の費用について

遺伝子検査の同意書

私は、遺伝子検査について説明を受け以下の項目について十分理解しましたので、遺伝子検査に同意します。

疾患名 _____

遺伝子名 _____

解析終了後の検体の処理について 破棄 保管

- ・ 遺伝子検査の目的、方法、内容（利益と不利益を含め）、診断精度、検査の実施に伴う医療上の危険性について
- ・ 遺伝子検査を受けるか受けないかは、自主的に判断すること
- ・ 遺伝子検査を拒否した場合でも、それまでと同様の診療が行われること
- ・ 遺伝子検査結果が厳重に管理されること
- ・ 遺伝子検査の中止や診断結果の告知の拒絶を途中で申し出ることができること
- ・ 希望すれば遺伝カウンセリングを受けることができること
- ・ 本人が特定されないようにした上で、学会や学術雑誌等で公表されることがあること
- ・ 検体の使用と保管について

令和 年 月 日

氏名（自署） _____

代諾者氏名（自署） _____ （本人との関係） _____

説明者

氏名 _____

診療科 _____

埼玉県立小児医療センター

〒330-8777 埼玉県さいたま市中央区新都心1番地2

電話 048-601-2200 ; FAX 048-601-2249