

患者さん用
カルテ控え用

遺伝子検査を受けられたみなさまへ

— 検査結果の取り扱いなどに関する意思確認書 —

(1998 年度版)

(2006 年度改訂版)

メ モ

1 . この文書について

この文書は、ジストロフィン遺伝子の遺伝子検査をされた皆さまに、検査結果や、残りの血液の取りあつかいについてお伺いするものです。ご本人（ご家族）でよくご相談のうえ、最終ページの意思確認書にご記入ください。

わからないこと、心配なことは、遠慮なく医師までご相談ください。

2 . 検査の結果（検査結果報告書を参照してください）

遺伝子検査で診断がついた場合

今後の対策などの詳細については、医師から説明をお聞きください。

遺伝子検査ではっきりと診断がつかなかった場合

今回の遺伝子検査で診断がつかなかった場合、筋生検など、ほかの検査について、ご案内することがあります。

また、ご家族（血縁者）に筋肉の病気の方がいらっしゃる場合には、ご家族（血縁者）の遺伝子を調べることで、お子さんの診断ができる場合があります
アルエフエルビー
（ R F L P 法 ）（ MLPA 法 ）（ FISH 法 ）。

3 . 検査結果の保管について

検査結果の保管方法には次の 2 つがあります。ご検討のうえで選択してください（施設によっては、保管方法を選択できない場合もあります）。

通常のカルテに記録する方法

検査結果は、検査をされたご本人の診療録（カルテ、電子カルテなど）に記録されます。これは、ふつうの医療記録と同じ扱いになります。必要なときに、施設内の医師や看護婦などが、自由に記録をみながら、ご本人の診療にあたることができます。医療スタッフには、守秘義務（秘密を守る義務）がありますので、知りえた情報を第三者に伝えることはありません。

カルテとは別に保管する方法

検査結果は、検査をされたご本人の診療録（カルテなど）とは別に記録・保管されます。この場合、医師も看護婦も、カルテをみただけでは遺伝子検査の結果を知ることはできません。検査結果は、カギのかかる部屋に保管されたり、みることができる人や時間が限定されます。

4．検査結果や、残りの血液の使用について

検査結果や、残りの血液は、ご本人の診療のほかに、他のご家族の診療や、医学研究のために役立てることができます。ただし、検査結果はご本人（保護者）の許可なく、他のご親族に伝えたり、医学研究に使うことはありません。そこで、今後、検査結果をどのように扱うかについて、ご指示いただきたいと思います。

ご家族・ご親族への提供、医学研究への提供は、ご本人（あるいは保護者）の自由です。お子さんの検査結果や血液を研究のためにご提供なさらなくても、医師との関係が気まづくなったり、お子さんが医療を受けにくくなることなどはまったくありません。

また、施設によっては、スペースの関係で残りの血液を保存できない場合もありますので、ご了承ください。

本人の診療のためにつかう場合

検査結果や、残りの血液は、もちろん、まずご本人の診療のために使用されます。この場合は、個人情報はずけたままで保存されます。ただし、血液を検査のために使い果たしてしまうことが多く、残ることはあまりありません。

家族・親族の診療のために提供する場合

お子さんの診断がつくことにより、ほかのご家族が同じ病気になるかどうかの可能性を、医学的に推定することができます。お子さんと同じ遺伝子変異を、他のご家族ももっている可能性があるからです。

したがって、検査結果や、（もし残っていれば）残りの血液を、他のご家族の診療のために使用することもできます。この場合には、ご本人の個人情報をつけたままで使用されます。ご本人の情報が分からないかたちで保存されていると、ご家族にとって十分な医療情報とならないからです。

ご提供くださる場合、個人情報をつけたままで保存されることの不安を少しでも解消するために、ご提供のかたちを前もってお選びいただき、できるだけ問題を起きにくくしたいと思います。意思確認書に記入欄がありますので、ご希望の項目にチェックしてください。

医学研究のために提供する場合

検査結果や、残りの血液を医学研究にご提供いただくことで、病気の原因を解明したり、治療法の確立につなげることができます。この場合は、個人情報をつけず、だれのものか分からないかたちで提供いただくことも可能です。

もしも個人情報をつけて医学研究に提供いただいた場合には、新しいことが分かったときに、いちはやく情報をお伝えし、ご本人の診療に生かす可能性が高まります。そのような連絡を希望される場合には、当方からの連絡を確実にするために、ご本人やご家族の転居先などを常にお知らせいただく必要があります。

それらのことをご理解のうえで、意思確認書の希望項目をチェックしてください。

5．お子さんへのお知らせのしかた（結果の^{かいじ}開示）について

まだお子さんが幼くて、検査について理解する能力がない場合、将来いつ、どのように検査結果をご本人に伝えるかについて、悩まれる方もなかにはいらっしゃると思います。

検査結果は、ご本人にとって大切な医療情報ですので、いつ、どのように伝えるのか、ご家族のなかで、前もって十分にお話し合いいただき、医療者とのあいだでも意思を確認しあっておくことが望ましいと思われます。

もしもいまの段階で、ご意見・ご希望がございましたら、意思確認書にご記入ください。

6．お気持ちが変わられたとき

この意思確認書を提出されたのち、記載内容の変更・訂正をご希望の場合には、いつでも担当医（者）までお申し出ください。

* この書類についてのお問い合わせ先 *

施設名：

連絡先/TEL：（ ）

担当医師/担当者名：

受付時間： ： ～ ：

書式 A-2

担当医師保管用

***** 意思確認書 *****

検査の結果についてよくわからないところがありましたら、もう一度説明をうけてください。

1. 検査結果がどのように保管されることを希望しますか？ (どちらかに・)

検査結果が、通常の医療記録と同様に、診療録 (カルテ) に記録され、今後の診療の参考にされることを希望します

検査結果が、通常の医療記録とは別に保管され、診療録 (カルテ) を見ても、すぐには分からないかたちで扱われることを希望します

2. 検査結果と残りの血液が、どのように使用されることを希望しますか？

本人の診療のためだけに

本人の診療以外の目的にも提供します

家族・親族の診療のために提供します (個人情報につけたままです)

↳ その場合、条件として

使うときに、子ども本人 (あるいは保護者) の意向をそのつど確認してほしい

提供を認めてもよいと思われる人を前もって指定しておきたい

患者さんとの続柄: きょうだい・おい・めい・子ども

血縁者に必要なら、特にことわりなく使ってかまわない

医学研究のために提供します

↳ その場合、条件として

(1) 使うときに、子ども本人 (あるいは保護者) の意向をそのつど確認してほしい
とくにことわりなく使ってかまわない

(2) 筋肉の病気の診断・治療に関する研究のために提供する
医学研究のためならどのように使ってもかまわない

(3) 個人情報を記号化するなど、すぐにはたどれないかたちで使ってほしい
(本施設でのみ使用可・ 他施設などの国際共同研究でも可)
個人情報をつけたままでかまわない

(本施設でのみ使用可・ 他施設などの国際共同研究でも可)

↳ その場合、新しいことがわかったときに

本人 (お子さんが小さい場合は保護者) に知らせてほしい

本人 (お子さんが小さい場合は保護者) が希望するまでは、あえて知らせてほしくない

3. お子さんに、将来検査結果を伝えるときのご希望があれば、お申し出ください。

適当な時期に親から伝える

子どもが理解できる年齢になったら医師から伝える

子どもが希望したときに医師から伝える

説明年月日: 西暦 年 月 日

本人氏名: _____

保護者氏名 (自署): _____ (続柄: _____)

_____ (続柄: _____)

当方からのお知らせを希望する場合は住所: (住所変更の際には再度住所をご連絡ください)

〒 _____

医師記入欄

説明者氏名 (自署) :

施設名 :

書式 A-2

検査担当医師保管用

***** 意思確認書 *****

検査の結果についてよくわからないところがありましたら、もう一度説明をうけてください。

1 . 検査結果がどのように保管されることを希望しますか？ (どちらかに・)

検査結果が、通常の医療記録と同様に、診療録 (カルテ) に記録され、今後の診療の参考にされることを希望します

検査結果が、通常の医療記録とは別に保管され、診療録 (カルテ) を見ても、すぐには分からないかたちで扱われることを希望します

2 . 検査結果と残りの血液が、どのように使用されることを希望しますか？

本人の診療のためだけに

本人の診療以外の目的にも提供します

家族・親族の診療のために提供します (個人情報につけたままです)

↳ その場合、条件として

使うときに、子ども本人 (あるいは保護者) の意向をそのつど確認してほしい

提供を認めてもよいと思われる人を前もって指定しておきたい

患者さんとの続柄: きょうだい・おい・めい・子ども

血縁者に必要なら、特にことわりなく使ってかまわない

医学研究のために提供します

↳ その場合、条件として

(1) 使うときに、子ども本人 (あるいは保護者) の意向をそのつど確認してほしい
とくにことわりなく使ってかまわない

(2) 筋肉の病気の診断・治療に関する研究のために提供する
医学研究のためならどのように使ってもかまわない

(3) 個人情報を記号化するなど、すぐにはたどれないかたちで使ってほしい
(本施設でのみ使用可・ 他施設などの国際共同研究でも可)
個人情報をつけたままにかまわない

(本施設でのみ使用可・ 他施設などの国際共同研究でも可)

↳ その場合、新しいことがわかったときに

本人 (お子さんが小さい場合は保護者) に知らせてほしい

本人 (お子さんが小さい場合は保護者) が希望するまでは、あえて知らせてほしくない

3 . お子さんに、将来検査結果を伝えるときのご希望があれば、お申し出ください。

適当な時期に親から伝える

子どもが理解できる年齢になったら医師から伝える

子どもが希望したときに医師から伝える

説明年月日: 西暦 年 月 日

本人氏名: _____

保護者氏名 (自署): _____ (続柄: _____)

_____ (続柄: _____)

当方からのお知らせを希望する場合は住所: (住所変更の際には再度住所をご連絡ください)

〒 _____

医師記入欄

説明者氏名 (自署) :

施設名 :

書式 A-2

患者さん保管用

***** 意思確認書 *****

検査の結果についてよくわからないところがありましたら、もう一度説明をうけてください。

1 . 検査結果がどのように保管されることを希望しますか？ (どちらかに・)

検査結果が、通常の医療記録と同様に、診療録 (カルテ) に記録され、今後の診療の参考にされることを希望します

検査結果が、通常の医療記録とは別に保管され、診療録 (カルテ) を見ても、すぐには分からないかたちで扱われることを希望します

2 . 検査結果と残りの血液が、どのように使用されることを希望しますか？

本人の診療のためだけに

本人の診療以外の目的にも提供します

家族・親族の診療のために提供します (個人情報につけたままです)

↳ その場合、条件として

使うときに、子ども本人 (あるいは保護者) の意向をそのつど確認してほしい

提供を認めてもよいと思われる人を前もって指定しておきたい

患者さんとの続柄: きょうだい・おい・めい・子ども

血縁者に必要なら、特にことわりなく使ってかまわない

医学研究のために提供します

↳ その場合、条件として

(1) 使うときに、子ども本人 (あるいは保護者) の意向をそのつど確認してほしい
とくにことわりなく使ってかまわない

(2) 筋肉の病気の診断・治療に関する研究のために提供する
医学研究のためならどのように使ってもかまわない

(3) 個人情報を記号化するなど、すぐにはたどれないかたちで使ってほしい
(本施設でのみ使用可・ 他施設などの国際共同研究でも可)
個人情報をつけたままでかまわない

(本施設でのみ使用可・ 他施設などの国際共同研究でも可)

↳ その場合、新しいことがわかったときに

本人 (お子さんが小さい場合は保護者) に知らせてほしい

本人 (お子さんが小さい場合は保護者) が希望するまでは、あえて知らせてほしくない

3 . お子さんに、将来検査結果を伝えるときのご希望があれば、お申し出ください。

適当な時期に親から伝える

子どもが理解できる年齢になったら医師から伝える

子どもが希望したときに医師から伝える

説明年月日: 西暦 年 月 日

本人氏名: _____

保護者氏名 (自署): _____ (続柄: _____)

_____ (続柄: _____)

当方からのお知らせを希望する場合は住所: (住所変更の際には再度住所をご連絡ください)

〒 _____

医師記入欄

説明者氏名 (自署):

施設名:

初版文責

平成 10 年度 厚生省精神・神経疾患研究委託費

筋ジストロフィーの遺伝相談及び全身的病態の把握と対策に関する研究
(筋ジス研究第 3 班・班長:石原傳幸)

遺伝相談プロジェクト

プロジェクトリーダー: 大澤 真木子 (東京女子医科大学小児科)
分担研究者: 白井 泰子 (国立精神・神経センター精神保健研究所)
共同研究者: 丸山 英二 (神戸大学法学部)
土屋 貴志 (大阪市立大学文学部)
斎藤 有紀子 (明治大学法学部)
玉井 真理子 (信州大学医療技術短期大学部)
佐藤 恵子 (東京大学大学院医学系研究科)
貝谷 久宣 (日本筋ジストロフィー協会)

平成 18 年度改訂版文責

平成 18 年度 厚生労働省精神・神経疾患研究委託費

筋ジストロフィー治療のエビデンス構築に関する研究班
(主任研究者:川井 充)

遺伝相談グループ:

分担研究者: 大澤 真木子 (東京女子医科大学小児科)
共同研究者: 石川 幸辰 (独立行政法人国立病院機構八雲病院)
川井 充 (独立行政法人国立病院機構東埼玉病院)
共同作成者: 白井 泰子 (元 国立精神・神経センター精神保健研究所)
丸山 英二 (神戸大学法学部)
土屋 貴志 (大阪市立大学大学院文学研究科)
斎藤 有紀子 (北里大学医学部医学原論研究部門)
玉井 真理子 (信州大学医療技術短期大学部)
佐藤 恵子 (京都大学大学院医学研究科社会健康医学系
専攻 遺伝カウンセラー・コーディネータユニット)
貝谷 久宣 (日本筋ジストロフィー協会)