

## 甲状腺ホルモン不応症（RTH $\beta$ ）の遺伝子検査に関する説明同意書の例文

**RTH $\beta$** の遺伝子検査を行う際には説明同意書が必要になります。

説明同意書の文面は施設ごとに検討していただくこととなりますが、その際の参考のため、例文を提示します。

あくまでも例文であり、この形式に従わなくてはならないということではありません。

# 甲状腺ホルモン不応症の遺伝子検査について

## 1. 対象となる方について

甲状腺の病気で受診されている患者さんの中で、血液中の甲状腺ホルモンが高く、さらに脳下垂体前葉で作られる甲状腺刺激ホルモン（TSH）が正常か高値の患者さんがこの検査の対象となります。

## 2. 遺伝子検査の概要

甲状腺ホルモンは脳下垂体前葉の甲状腺刺激ホルモン（TSH）によって調節されています。通常の場合、血中の甲状腺ホルモンが多くなると、TSH は反対に測定できないくらい少なくなります。しかし、この調節がうまく働かず甲状腺ホルモンが多いのに TSH が分泌されてしまうことがあります。これを不適切 TSH 分泌症候群といいます。

不適切 TSH 分泌症候群の原因には、下垂体に腫瘍があって TSH を過剰に分泌してしまう TSH 産生下垂体腫瘍という病気と、甲状腺ホルモンに対する反応が悪い甲状腺ホルモン不応症（RTH）という病気があります。甲状腺ホルモンに対する反応をつかさどるのが、甲状腺ホルモン受容体というものです。

RTH は「常染色体優性遺伝」という遺伝形式をとる遺伝性疾患であり、子供さんには 50% の確率で遺伝します。RTH の患者さんの家系の 85% では、甲状腺ホルモン受容体のうち  $\beta$ （ベータ）型と呼ばれるものの遺伝子に通常と違う部分（変異）が認められています。この検査では RTH が疑われる患者さんに甲状腺ホルモン受容体  $\beta$  遺伝子の変異があるかどうかを調べます。

また、似たような検査所見になる遺伝性疾患に「家族性異常アルブミン性高サイロキシン血症」というものがあり、アルブミンという遺伝子の変異によって起こります。そのため、必要に応じてアルブミン遺伝子の変異があるかどうかを同時に調べることがあります。

## 3. 内容について

静脈から約 5 ミリリットルの血液を採取します。

## 4. 血縁者における発症の可能性について

遺伝子変異は 50% の確率で子供さんに遺伝します。

- 1) 患者さんと同じ遺伝子変異が血縁者に認められた場合、同様の症状を発症する可能性があります。しかし、同じ変異であっても症状が違うこともあります。自覚症状が出ない方も多数いらっしゃいます。
- 2) 血縁者の方に患者さんと同じ遺伝子異常を認めない場合、その方およびその子孫に病気が発症する可能性は限りなく 0 に近くなります。

## 5. 個人のプライバシーの保護について

誰の血液であるか名前が分からないようにしてから検査をするため、個人のプライバシーは保護されます。

- ① 検査結果は患者さん本人が希望する場合のみ主治医を通して直接お伝えします。未成年者が検査を受けた場合には原則として代理人（保護者など）にお伝えします。
- ② 検査の過程で名前が特定されないように十分な配慮をいたします。
- ③ 個人の情報が部外に漏洩することが絶対にないよう細心の注意を払います。
- ④ 遺伝子検査についての同意・依頼は、患者さん本人が自らの意志で決定してください。判断・同意能力の点で一般成人と同一に扱うことが困難である場合には、本人の最善の利益を保護しようとする代理人の同意でも容認されます。この病気や遺伝子検査についての説明を再度ご希望の時は、何度でも受けることができます。また、遺伝カウンセリングを受けることもできますので、ご希望があれば主治医までご連絡ください。
- ⑤ 同意はいつでも撤回することができます。同意が得られないからといって、その後の医師の対応が変わるようなことは、一切ありません。

## 6. 本検査から生じうる個人への利益・不利益について

### (1) 個人への利益

甲状腺ホルモン受容体 $\beta$ 遺伝子に変異があった場合、RTHと診断でき今後の適切な治療に有益な情報となります。しかし、結果を知りたくない場合はその旨を担当の医師に告げることができ、結果の秘密は完全に守られます。

### (2) 個人への不利益

甲状腺ホルモン受容体 $\beta$ 遺伝子に変異があり、RTHと診断されると、遺伝性疾患に罹患していることがはっきりしますので、

- 1) 病気への不安が生じたり、
- 2) 子どもたちに病気が伝わるのではないかと不安になったり
- 3) あなたやあなたのご家族が進学や就職や結婚のときに不利な扱いを受けないかと心配になったりする  
    かもしれません。
- 4) また、家族の間で摩擦が生じる可能性もあります。

## 7. 同意の撤回について

この検査にいったん同意した後でも、いつでも同意を撤回することができます。また、撤回したからといって患者さんに不利益が生じることはありません。

## 8. 費用の負担について

患者さんの検査費用の負担はありません。

## 9. 結果の通知について

この検査の結果は患者さんが知りたいと希望する場合にのみお知らせします。

## 10. 検査結果に基づく学問的な発表について

学会や研究会、または論文等で発表する場合には、患者さん及び御家族等のお名前、御住所などの個人情報明らかにならないようにして発表いたします。

### 11. 特許権等が生じた場合について

この検査の結果から特許権等が生じることがあります。その場合、特許権等は検査した病院のものになり、患者さんもしくはそのご家族のものにはなりません。

### 12. 終了後の血液試料の廃棄方法について

この検査が終了した際には、提供頂いたすべての血液試料は個人が特定できないように処理され、病院にて医療廃棄物として廃棄されます。

### 13. 遺伝カウンセリングについて

ご希望により遺伝カウンセリングを受けることができます。

### 14. 実施責任者、問合せ先

機関名  
所 属  
氏 名  
電 話

## 遺伝子検査同意書

患者氏名 \_\_\_\_\_

カルテ番号 \_\_\_\_\_

病院 殿

◆わたしは甲状腺ホルモン不応症の遺伝子検査について、医師より文書による説明書を用いて以下の説明を受け、十分に理解し納得がいきましましたので、検査を受けることに同意します。

以下の内容を理解していただけたなら、□のなかにレをつけて下さい。

本検査の目的・方法・費用など

本検査を受けなくても診療上の不利益をうけないこと

その他 ( )

平成 年 月 日

署名 (本人)

印

署名 ( )

印

(本人以外の場合には本人との関係も書いてください)

◆以上の同意の変更を希望する場合や、お名前・ご住所などが変わった場合は、主治医までご連絡下さい。

◆病院からご連絡をさしあげる必要がある場合、自宅（カルテ記載の住所・電話等）以外の場所に連絡を希望される方は、以下に連絡場所・連絡方法などをお書きください。

同意説明文書について十分に説明いたしました。

平成 年 月 日

住所

施設名

担当医

印