

遺伝子検査説明書兼同意書

この度は、イービーエス株式会社おくり遺伝子検査をご購入頂き、誠にありがとうございます。
検査に当たりまして、以下1～18までの説明文をご確認頂き、内容を十分ご理解・ご納得頂けましたら、
下面にご署名とその他必須記載事項のご記入をお願いいたします。

イービーエス株式会社

1. 検査の目的

スルファサラジン（別名サラソスルファピリジン (SASP) ともいう）、低分子抗リウマチ薬の中でもメトトレキサートと並んでよく使われている薬です。抗リウマチ薬としては比較的即効性（約1～2ヶ月）である一方、副作用が起る可能性があります。重症な副作用としては肝・腎障害、消化器系障害、心膜炎や胸膜炎、重い血液障害などがあり、それらの重症副作用のために投薬を中止せざるを得ない場合も発生します。

サラソスルファピリジンは吸収された後、肝臓にあるN-アセチルトランスフェラーゼ (NAT) という酵素によってアセチル化されますが、アセチル化が遅い人 (RA; Rapid Acetylator) とアセチル化が遅い人 (SA; Slow Acetylator) とその中間型の人 (IA; Intermediate Acetylator) が存在し、アセチル化が遅いSAタイプの人において、しばしば上記の副作用が発生しやすいことがわかっています。1)～5)

最近、N-アセチルトランスフェラーゼ2 (NAT2) という酵素の遺伝子タイプを調べることで、アセチル化が遅いタイプか、アセチル化が遅いタイプかを判定し、この薬の副作用のリスクを予測する検査が開発されました。6) すなわち、NAT2遺伝子上に存在する①C282T多型 (rs1041983)、②T341C多型 (rs1801280)、③C481T多型 (rs1799929)、④G590A多型 (rs1799930) 及び⑤G857A多型 (rs1799931) の5箇所のSNP*1をタイピング後、複数のSNPのつながりを解析するアルゴリズムを使いハプロタイプ*2を決定し、次いでディプロタイプ*3を判定するものです。NAT2遺伝子の変異のないハプロタイプ (NAT2*4; N型 (Normal type) とする) と、変異のあるハプロタイプ (NAT2*4以外のハプロタイプ; M型 (Mutant type) とする) において、N/N型ディプロタイプはRapid Acetylator (RA)、N/M型ディプロタイプはIntermediate Acetylator (IA)、M/M型ディプロタイプはSlow Acetylator (SA) と考えられます。

この検査はN-アセチルトランスフェラーゼ2という酵素の遺伝子の5箇所のSNPを検査することで、スルファサラジンにより副作用が出やすい体質かどうかを予測することを目的としています。

この検査は、スルファサラジンを投与した場合に、副作用が出やすいタイプか否かを事前予測するためには、とても重要なものですが、遺伝子を調べる検査であるため、あなたに十分にご理解して頂いてから検査を行う必要があります。

なお、約0.8%の確率で、遺伝子検査をしたにもかかわらず、ハプロタイプを予測することができない場合 (判定不能の場合) があります。また、スルファサラジンの副作用は種々の因子が関与しているため、この検査のみで、副作用を完璧に予測することはできません。

*1 SNP

SNPとはSingle Nucleotide Polymorphismの略で、一塩基多型とも呼ばれます。遺伝子はグアニン(G)、アデニン(A)、シトシン(C)、チミン(T)と呼ばれる4種類のDNAの並び方が、タンパク質の設計図となっていますが、そのうち人によって並び方が異なる部位のことをSNPと呼びます。(例:ACGCTA→ACGATA)

*2 ハプロタイプ

遺伝子をどちらの親から受け継いだ遺伝子かで分けたときに、一方の親の由来の遺伝子の並び方をハプロタイプと呼びます。通常の遺伝子検査では、どの遺伝子情報とどの遺伝子情報が同じ親由来のものであるかを知ることが困難であるため、統計的手法と専用のアルゴリズムを用いて推定することが必要となります。

*3 ディプロタイプ

ハプロタイプの組み合わせをディプロタイプと呼びます。

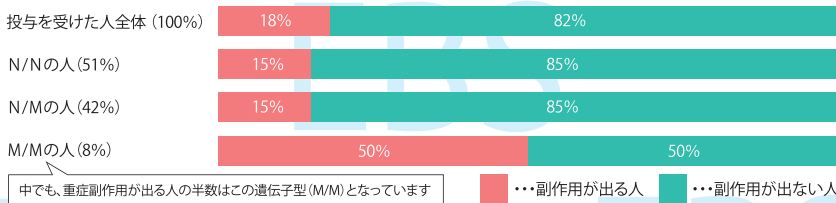
2. NAT2遺伝子多型のプロフィール

NAT2遺伝子は染色体8p22に位置し、およそ10kbのDNAを含み、1個のエクソンからなっている。



3. NAT2遺伝子ディプロタイプとスルファサラジンの副作用の起きやすさ

NAT2遺伝子検査ではNAT2遺伝子内の5か所の遺伝子多型をタイピング後、ハプロタイプを決定し、スルファサラジンの副作用の、起きやすさ、起きにくさを予測します。



※この検査では、関節リウマチのなりやすさ、なりにくさはわかりません。

参考文献

- 1)Tanaka E, et al. Adverse effects of sulfasalazine in patients with rheumatoid arthritis are associated with diplotype configuration at the N-acetyltransferase 2 gene. J Rheumatol. 2002 Dec;29(12):2492-2499.
- 2)Ohtani T, et al. Slow acetylator genotypes as a possible risk factor for infectious mononucleosis-like syndrome induced by salazosulfapyridine. Br J Dermatol. 2003 May;148(5):1035-1039.
- 3)Teshima D, et al. Sulphasalazine-induced leucopenia in a patient with renal dysfunction. J Clin Pharm Ther. 2003 Jun;28(3):239-242.
- 4)Kumagai S, et al. N-acetyltransferase 2 genotype-related efficacy of sulfasalazine in patients with rheumatoid arthritis. Pharm Res. 2004 Feb;21(2):324-329.
- 5)Taniguchi A, et al. Validation of the associations between single nucleotide polymorphisms or haplotypes and responses to disease-modifying antirheumatic drugs in patients with rheumatoid arthritis: a proposal for prospective pharmacogenomic study in clinical practice. Pharmacogenet Genomics. 2007 Jun;17(6):383-390.
- 6)特許第3675803号 (慢性関節リウマチ (R A) 治療薬の副作用の危険性の判定方法)

※文章・データ・画像の無断転用・無断転載を禁ず。本文は、著作権法及び知的財産法により保護されています。

裏面に続く

4. 検査受託の条件

当社は、以下の場合は、検査の申し込みを受け付けられないものとします。
同意書が送付されないとき

- ①当社所定の方法により試料が採取、保存、または配送されていないとき
- ②試料が検査に適さない状態のとき
- ③他人の試料を送付したと疑われるとき
- ④その他当社が不適切と判断したとき

試料の劣化等により本検査結果が当社の定める基準に達しない場合は再検査のために試料の再提出をお願いする場合がございます。本検査に必要な期間は、当社が試料を受領してから通常2週間です。但し、試料の状態、当社の解析能力、事業の状況等によって変わります。

5. 検査試料の取扱い方法

お客様（検査依頼者）からご送付された検体は、お名前や住所などの個人を特定できる情報を除いた形に加工（連結可能匿名化）した上で、DNAの抽出、遺伝子タイピングを行います。試料の返却のご要望は応じかねます。同意書は信書にありませぬ。郵送による試料の送付においては、当社の想定外の環境におかれた場合に、郵送中のトラブルや劣化が起る可能性をご了承ください。

6. 個人情報の取り扱い

お客様（検査依頼者）の個人遺伝情報をインターネットや電話回線と接続していないコンピューターで管理保護いたします。すべての情報の取扱は、当社が認証を取得している情報セキュリティの国際認証であるISO27001の規定により運用します。

7. 検査後の検査試料の取り扱い

検査終了後の試料を再検査の目的のために一定期間保管する場合があります。検査終了後の試料及び検査結果を連結不可能匿名化した上で精度管理や品質保証に用いることがあります。研究目的に同意された方の試料を除き、3か月間保管の後に廃棄します。廃棄につきましては、医療廃棄物として指定業者に引き渡します。

8. 関連書類の取り扱い

遺伝子検査に付帯するご提出いただく書類に関しては、当社規定に基づき、管理します。

9. 検査結果の取り扱い

検査結果レポートは信書に当たります。郵便法、信書法に基づき特定記録郵便にて郵致致します。郵送中の郵便物の紛失や不着の責任は当社では負いません。

10. 検査結果により予測される不利益や影響

遺伝子情報が記載された検査結果レポートを不適切に第三者に開示すると、お客様や血縁者等が特定のサービスを受けられないなど、経済的な不利益を受けたり、知らない情報を知ってしまうなど社会的な苦痛を被ったりするおそれがあります。

11. キャンセル・同意の撤回方法

お申し込み後に検査を中止されることは可能です。本書末尾記載のお客様サポートセンターにお申し込みください。ご提出いただいた試料の検査がすでに検査センターにて終了している場合には返金されませんので、予めご了承ください。

12. 個人遺伝情報の開示

お客様よりお問い合わせがあった場合は、情報の開示は検査依頼者自身に行い、電話又は文書で直接回答致します。代理人や第三者への開示は法律に基づき開示しなければいけない場合や、裁判所や警察などの公的機関から法令の定める事務を遂行するに支障をきたす場合にのみ開示します。

13. 問い合わせ先・相談窓口

お客様が、病気のことや本遺伝子検査に関して、ご不安やご相談がございましたら、臨床遺伝専門医などをご紹介し、遺伝カウンセリングを受けることが可能です。本書末尾記載のお客様サポートセンターへお申し出ください。

14. 同意の確認

本同意書は本サービスの提供にかかる契約を構成する重要な書面となります。本同意書の写しはお客様ご自身で保管されるようお願いいたします。お客様が同意を撤回された場合は、本サービスの継続の有無、申込みの撤回の範囲を確認させていただき、当該撤回の範囲において試料の破棄を行います。

15. 免責事項

- ・本サービスは、医療行為ではありません。医師その他の専門家の指導があるときは当該指導に従ってください。
- ・当社は、本検査結果その他の本サービスにおいて提供される情報に起因してお客様及び第三者に損害が発生した場合でも、その責を負いません。
- ・当社は以下の事由によりお客様及び第三者に損害が発生した場合でも責任を負いません。
 - お客様が本検査を健康状態、体質、または疾患の診断を目的として利用したとき
 - お客様が本検査結果その他の本サービスにおいて提供される情報について個人的範囲を超えて利用したとき
 - 当社所定の方法によらずに試料を採取、保存、配送等をされたとき
 - 配送業者による配送において、配送業者が当社の想定外の取扱を行い、その結果、試料の劣化又は誤配送等が発生したとき
 - お客様の責に帰すべき事由によって、本検査のお申込みの受付ができなかったとき又は試料の劣化等により本検査結果が得られなかったとき
 - 技術及び研究の進展等により、検査結果その他の本サービスにおいて提供される情報に変更が生じたとき
 - 天災事変その他の不可抗力が発生し、検査結果の消失や使用不可能な状況に陥ったとき
 - 本サービスが終了したとき
 - 本同意書及び本書の変更
- ・当社は、本同意書及び本書の内容を変更することがあります。重要な変更については当社の管理するウェブサイトにおいて開示します。

16. 準拠法・管轄裁判所

- ・本同意書及び本書に関する準拠法は日本法とします。
- ・本同意書及び本書に関し、お客様と当社の間で訴訟が生じた場合、広島地方裁判所を第一審の専属的管轄裁判所とします。

17. 本検査に関するお問い合わせについて

- ・本検査に関するお問い合わせ先は以下のとおりです。
電話：0120-050-595 平日 午前10時から午後6時（土・日・祝日除く）
- ・倫理審査委員会による審議内容の詳細については弊社WEBサイト（<http://www.e-b-s.co.jp>）を御覧ください。

18. 検査結果の報告（本人および主治医への報告）

お客様が希望された場合に限り、遺伝子検査結果を医療機関に報告させていただきます。

以上の点を十分ご理解・ご納得頂けましたら、以下にご署名と必須記載項目をご記入をお願いいたします。

おくすり遺伝子検査 NAT2

イービーエス株式会社 御中

私は、上記の遺伝子検査説明書兼同意書の1～18までの内容について十分理解しました。□の中にご自身で印(✓)をご記入ください。

本検査に同意しますか。 ※ 同意します 同意しません

医療機関に報告を希望しますか。 ※ 希望します 希望しません (医療機関:)

20歳未満の方は親権者のご署名をお願いいたします。
また、小児(15歳未満)の方を対象とする場合は、親権者ご本人の同意を得ていることが前提となります。

フリガナ ※	フリガナ ※	お申し込みご本人が15歳未満の場合、以下に☑をご記入ください。
ご本人署名 ※	親権者ご署名 ※	<input type="checkbox"/> 本人の同意を確認しました。
	フリガナ	本人の意思が確認できない場合は、本人の利益を代理する方が本人の代わりに署名してください。
	代諾者ご署名 (必要に応じて)	
生年月日 ※ (西暦)	年	日
性別 ※	<input type="checkbox"/> 男	<input type="checkbox"/> 女
ご住所 兼 検査結果送付先 ※	〒	都道府県
		市区町村
		マンション名等
ご自宅電話番号 ※	—	—
メールアドレス ※	コンマ、ハイフン、アンダーバーなどの記号もご記入ください。	

次回新たなおくすり遺伝子検査の案内を希望されますか。 ※ 希望する 希望しない □の中に印(✓)をご記入ください。

※印は必須項目

検査に関するお問い合わせ・個人情報の訂正・同意の撤回・検査の中止・苦情などは以下へご連絡ください。

イービーエス株式会社 お客様サポートセンター

0120-050-595 10時～18時(土・日・祝お休み)

この場所に、シールが貼られていない同意書は無効です。検査をお引き受けできませんので、予めご了承ください。

上記にシールが貼られていない場合は、検査をお引き受けできませんので、予めご了承ください。