

## 小児科領域「SNP マイクロアレイ」検査 同意書

「SNP マイクロアレイ」検査について、ご説明を受けられて、理解された項目にチェックをお願いします。

### 検査の目的と検査でわかること

- 染色体にはヒトの設計図にあたる遺伝情報(DNA)が含まれています。SNP マイクロアレイは、従来の染色体分析よりも、さらに詳細に染色体を検査できる最新の技術です。この検査によって、DNA量のわずかな変化を検出することができます。
- SNP マイクロアレイは、DNAのわずかな過不足を検出できるだけでなく、患者様のある染色体が両親からではなく、片方の親のみに由来するものかどうかを示したり、遺伝子が血縁関係のある両親に由来するものかどうかを示したりすることもできます。こうした検査結果は、特定の遺伝性疾患の説明に役立つ場合があります。
- SNP マイクロアレイで、あるDNAの変化が見つかった場合、健康への影響が判明している場合もありますが、不明な場合もあります。患者様に認められたDNAの変化の解釈は、以下の3通りが考えられます。
  - あるDNAの変化が、健康に影響を及ぼすことが判明している場合
  - あるDNAの変化が、健康に影響を及ぼさないことが判明している場合
  - あるDNAの変化による健康への影響が不明な場合

DNAの変化による健康への影響が不明な場合、患者様に認められたDNAの変化が持つ意味をより明らかにするために、患者様のご両親のDNAを用いた追加検査を実施する必要があると判断される場合もあります。ご両親の検査を実施することにより、患者様に認められたDNAの変化が遺伝によるものなのか、また患者様において初めて起こった変化であるのかどうかを調べます。ご両親のどちらにも無い変化が患者様に認められた場合は、その変化は疾患発症の原因となっている可能性が高いと推測できます。

### 検査の方法

- 患者様の血液を採取し、血液中に含まれるDNAを検査に用います。

### 検査の限界

- すべての先天異常のうち、SNPマイクロアレイ検査で検出できる疾患は一部に限られています。
- 患者様のDNAの変化の量のごくわずかな場合、SNPマイクロアレイ検査であっても検出できないこともあります。
- 遺伝情報の過不足をもたらさないDNAの構造の変化（均衡型構造異常と呼ばれています）は検出できません。（ただし、“均衡型”構造異常にともなって染色体の微細な欠失や重複が存在するときは、本検査によって異常を検出できる場合もあります。）
- 一部の細胞にだけDNAの変化がある場合、これをモザイクと呼びます。DNAの変化がある細胞の割合が低いと、SNPマイクロアレイ検査はこれらの変化を常に検出できるわけではありません。
- SNPマイクロアレイ検査では結果が正常（DNAの変化が認められない）であっても、患者様の健康や正常な発達を保証するものではありません。

## その他

- SNP マイクロアレイでは、患者様の DNA が血縁関係のあるご両親に由来するものかどうかを示すため、予期せずご両親の血縁関係に関する情報が提供される場合があります。検査前に、知りうる限りの家族歴を提供することに同意します。
- 全ての試験結果は秘匿され、検査を依頼した医師または検査を依頼した医師が指名する他の医療従事者にのみ開示されます。また、その後の治療、支払い、もしくは医療業務のためにのみ開示されることがあります。
- 検査の品質と秘匿性を確保するため、検査所にて検体に固有の識別情報が暗号化されて付与されず。
- 再検査が必要になった場合のために、検体は厳重に保管されます。検体の保管期間は採取日から最長 60 日であり、別段の指定がない限り、その期間終了時に検体は廃棄されます。

## いずれかにチェック✓をつけてください:

- 私は、遺伝子検査のために提供した私/私の子どもの検体が、(診断/研究)(開発/品質管理)の目的のために使用されることに同意します。私がこれに同意した場合、その検体が誰から得られたかがわからないように、私/私の子どもを特定するあらゆる情報は秘匿されることを理解しています。検体に対する全ての権利は、検査を実施する検査室に属します。この検体を使用する研究開発から何らかの発明が得られた場合にも報酬が支払われることはありません。
- 私は、検査終了後直ちに検体が廃棄されることを希望します。再検査が必要になった場合に、この検体を使用することができないことを理解しています。

あなたがこの用紙に署名した場合、遺伝子検査に関する情報をあなたが十分に理解し、検査を実施することに同意したことを意味します。この同意に関してさらに質問がある場合は、この用紙に署名する前に専門的な遺伝カウンセリングを受けることができます。検査が終了した後であっても、臨床遺伝専門医、遺伝カウンセラーなどの医療従事者と相談する権利が保証されます。

平成 年 月 日

患者様または代諾者の氏名 (署名) \_\_\_\_\_

説明医師 所属 \_\_\_\_\_

職名 \_\_\_\_\_

氏名 \_\_\_\_\_

本同意書は、ラボコープ・ジャパンが雛形として作成したものです。

Word ファイルをご希望の場合は、Email ([Market.JP@labcorp.co.jp](mailto:Market.JP@labcorp.co.jp)) にてご連絡ください。