

「人工知能 (AI) による遺伝疾患診断システムの診断能力の検討」へご協力をお願い

研究責任者：地域医療機能推進機構 (JCHO) 大阪病院 小児科

医長 原田 大輔

部長 山田 寛之

(前文)

【人工知能 (AI) による遺伝疾患診断システムの診断能力の検討】は地域医療機能推進機構 (JCHO) 大阪病院医学倫理委員会の許可を受けて行われます。

研究代表者は、地域医療機能推進機構 (JCHO) 大阪病院小児科の原田大輔と山田寛之です。

1. 研究の目的及び意義

遺伝学的検査 (染色体検査、遺伝子解析など) で診断される遺伝疾患は、数千疾患を数えており、すべての疾患を含むと新生児の約 5% に認められます。遺伝学的検査を行うには症状、合併症、顔貌や体型の特徴などを組み合わせて疑う疾患を十分に限定する必要がありますが、遺伝疾患は疾患数が多い上に、各々の頻度が高くないため、それらの特徴を現場の医師がすべて熟知しておくことは困難です。また、これらの遺伝疾患の中には悪性腫瘍を合併するものや後遺症を残すリスクの高いものも多く含まれているため、早期診断することは患者さんの予後に直結する重要な課題です。

現在使用可能な診断補助ツールとして世界中から報告されている疾患情報や顔認証システムを使用した AI 診断システムが欧米から公開されています。今回の研究の目的は、これらのシステムが日本の患者さんをどれくらい正確に診断する能力があるかを調べることです。遺伝疾患と診断された患者さんを対象にカルテ情報を使用させていただき、既存の AI 診断システムの診断精度を検討します。

この研究により、遺伝疾患の診断時に強力なサポートツールとして確立される可能性があります。さらに将来的には日本独自の顔認証技術やデータベースを駆使した診断補助ツールを開発することで、日本の患者さんの遺伝疾患をより早期に診断できることが期待されます。

2. 研究協力の任意性と撤回の自由

この研究に参加するかどうかはあなたの自由意思です。また、参加の同意をいただいた後いつでも同意を取りやめることができます。参加に同意されなくても、参加を取りやめなくても、あなたが今後の治療で不利益を受けることはありません。

3. 研究方法

研究実施期間： 研究実施許可後～2023年3月末日

研究方法：

遺伝学的検査（染色体検査、遺伝子解析など）で遺伝疾患と診断された患者さんを登録して、カルテ情報から顔写真および臨床情報を収集します。参加する患者さんの予定人数は、研究全体で100名です。

研究協力内容：

患者さんにご家族に追加で行っていただくことはございません。研究への参加に同意いただいた方のカルテ情報を収集させていただき、研究全体で診断システムの陽性的中率を算出します。

調査スケジュール：

項目	症例登録時	個別データ解析	総合的データ解析
研究の説明と同意	○	—	—
顔写真のカルテ登録の確認	○	—	—
調査票記入（臨床情報・遺伝情報）	○	—	—
臨床情報・遺伝情報 Excel 入力	—	○	—
AI 診断ツール解析実施	—	○	—
解析結果 Excel 入力	—	○	—
診断精度解析	—	—	○

4. 研究協力者にもたらされる利益および不利益

この研究は、日常診療の範囲内で得られた情報を解析しますので、あなたやあなたのお子さんに不利益がもたらされることはありません。遺伝疾患をもつ患者さんの情報を集めて、同じ境遇の患者さんたちみなさんの利益につなげることが目的です。

5. 研究に関する情報公開の方法

この研究に関する計画書や研究方法等の詳細な資料を入手または閲覧したい場合は13に記載しています相談窓口にご連絡ください。

6. 研究協力者等への結果の開示

この研究が終了したら研究責任者が結果をまとめます。あなたが研究の結果を知りたいければ13に記載しています相談窓口にご連絡ください。結果をお知らせいたします。

7. 個人情報等の保護

この研究で、あなたやあなたのお子さんのお名前やご住所などの個人的な情報が公表されることはなく、プライバシーは厳重に守られます。データは、連結可能匿名化を行った上で、登録番号を用いて管理します。匿名化コード対応表は、研究責任者の責任のもとに厳重に管理されます。

8. 研究成果の公表

この研究で集められた結果（診断補助ツールの陽性的中率など）は、学会や研究会および医学専門誌に発表されます。その際、あなたやあなたのお子さんの個人的な情報が公表される事はありません。

9. 研究から生じる知的財産権の帰属

この調査から生じる知的財産権は、あなたやあなたのお子さんには帰属しません。

10. 試料・情報等の保管及び廃棄の方法

あなたとあなたのお子さんのデータは、事務局で管理・解析されます。この研究におけるデータは別の研究に使用されることはありませんが、同意をいただいた方の情報のみ、この研究が終了した後に、日本独自の遺伝疾患診断システム構築に使用される可能性があります。調査票等の資料は調査終了後10年間、事務局の鍵のある保管庫で厳重に保管したのち、情報抽出が不可能な形で破棄されます。

11. 費用負担および利益相反に関する事項

この研究は日常診療内で行うため、ご参加いただく際にあなたの費用負担は増えません。研究責任者・研究分担者は当施設の医学倫理委員会で承認され、関連する企業と研究の信頼性を損ねるような利害関係を有していないことが確認されています。

12. 同意書及び同意撤回書について

この調査の内容について十分ご理解いただいたうえでこの調査への参加に同意していただける場合は、同意書にご署名ください。また、この調査への参加に同意された後で参加を取りやめる場合は、同意撤回書にご署名ください。同意書・同意撤回書はコピーをとり、あなたが1部、医療機関が1部をそれぞれ保管します。

13. 相談窓口について

この調査についてわからないことや心配なことがありましたら、いつでも遠慮なく担当者または下記の相談窓口にお問い合わせください。

地域医療機能推進機構（JCHO）大阪病院 小児科 医長 原田大輔
連絡先：06-6441-5451

病院保管・本人保管共通

患者 ID :

登録 ID (担当者記載)	
---------------	--

同意撤回文書

地域医療機能推進機構（JCHO）大阪病院

小児科部長 山田寛之 様

研究課題名：人工知能（AI）による遺伝疾患診断システムの診断能力の検討

私は、上記の研究に協力することに同意しましたが、都合により同意を撤回します。

西暦 年 月 日

研究協力者氏名 : _____ (署名)

西暦 年 月 日

担当者確認用記入欄： 担当者氏名 _____ (署名)

※ 同意の撤回は原則として同意書に署名した人が行います。

病院保管・本人保管共通

患者 ID :

登録 ID (担当者記載)

第 1 版 (2021 年 9 月 27 日作成)

研究協力の同意文書

JCHO 大阪病院 小児科

部長 山田 寛之 殿

私は、「人工知能 (AI) による遺伝疾患診断システムの診断能力の検討」について、担当者より文書により説明を受け、研究の意義について理解いたしましたので、この研究に参加することを同意いたします。

はい

いいえ

また、本研究で使用する情報が、本研究終了後に新たに計画・実施される AI 診断システムの開発のために行われる研究にも同様に使用されることに同意します。

はい

いいえ

西暦 年 月 日

署名 (本人または代諾者) : _____

(代諾者の場合本人との関係) : _____

住所 : _____

説明者の署名または記名・捺印 : _____

注)

1. 得られたデータは、個人が特定できないように配慮いたします。
2. 同意が得られない場合においても、診療に不利益を受けることは一切ありません。
3. ご不明な点がございましたら、遠慮なく担当者にお尋ね下さい。