



ヒトゲノム研究倫理を考える会

第1部：専門家向けセミナー

第2部：市民公開シンポジウム

—ゲノム社会の^{いま}現在、そして未来—ゲノムデータをどう活かすか—

記録集

日時：2017年 10月 9日 (月・祝)

場所：ナレッジキャピタル北館タワー B 10階 カンファレンスルーム Room B05・06・07

ヒトゲノム研究倫理を考える会

第1部：専門家向けセミナー

第2部：市民公開シンポジウム

～ゲノム社会の^{いま}現在、そして未来—ゲノムデータをどう活かすか～

< 2017年10月9日（月・祝）ナレッジ・キャピタル北館タワーB 10階「カフェレンスルーム」にて開催 >

INDEX

-
- 4** ○開会挨拶
大阪大学大学院 医学系研究科
加藤 和人
-
- 6** 【第1部】講演
○ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針等の現状
文部科学省研究振興局 ライフサイエンス課
杉江 達也
-
- 24** ○メタゲノム研究の技術的進展と情報の取り扱いについて
国立遺伝学研究所
黒川 顕
-
- 32** 【第2部】
○開会挨拶
大阪大学大学院 医学系研究科
加藤 和人
-
- 34** ○ゲノム情報と遺伝学統計—ゲノム情報をどうやって解釈するか—
大阪大学大学院 医学系研究科
岡田 随象
-
- 54** ○遺伝情報に基づく差別とは何か？—遺伝子格差社会が到来するのか？—
京都府立医科大学大学院 医学研究科
瀬戸山 晃一
-
- 67** ○パネルディスカッション
指定発言：武藤香織（東京大学 医科学研究所）
パネリスト：岡田随象・瀬戸山晃一・黒川顕・杉江達也
司会：吉澤剛（大阪大学大学院 医学系研究科）
-

個人情報保護法や研究倫理指針の改正に関する内容は、
2017年10月1日時点のものです。

【第1部】
ゲノム社会の^{いま}現在、そして未来
ーゲノムデータをどう活かすか

【開会の挨拶】

加藤和人

(大阪大学大学院 医学系研究科)

【第1部：講演】

【ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針等の現状】

杉江達也

(文部科学省研究振興局 ライフサイエンス課)

【メタゲノム研究の技術的進展と情報の取り扱いについて】

黒川 顕

(国立遺伝学研究所)

ヒトゲノム研究倫理を考える会（2017年10月9日）

【第1部：開会挨拶】

3連休の1日ということで、しかも今日は体育の日ですが、私たちの会議にお越しいただきありがとうございます。

この会は文部科学省科学研究費新学術領域研究「先進ゲノム支援」の活動によるものです。その中に「ゲノム科学と社会ユニット」という組織が設けられていまして、今回の主催をさせていただいております。

少し「先進ゲノム支援」というのを説明いたします。

いま日本中で、新しいかたちの生命科学研究が進んでいます。遺伝子配列の解析をするとか、情報の解析をするとか、そういったさまざまな研究に必要なたくさんの専門的な内容の活動に必要なものを、必ずしも個々の研究者の方がすべて用意してするのではなくて、どこか大きな拠点を設けてそこが支援する、ということによって、日本中の生命科学研究、医学研究が進むようにしようということです。文部科学省がしっかりと支援しており、代表の活動拠点は国立遺伝学研究所という所にあります。

2010年から6年間は、「ゲノム支援」ということで活動していましたが、2016年度からさらに活動を継続していくということで、「先進ゲノム支援」という新しい体制で始まっています。今年は2年目に入ります。

ヒトゲノムを解析する研究というのは、倫理的な問題、社会的な問題……いろいろな問題にしっかり取り組んでいくことが必要になりますので、先進ゲノム支援の中にゲノム科学と社会ユニットというユニットを設けていただいて、活動を進めています。そういうこともありまして、今日の会を開催しているということです。

ヒトゲノム研究倫理を考える会ということで、もともとは倫理審査をする場合にどのようなことを考えないといけないか……例えば、その倫理指針がどのようになっている、というような、やや専門的な内容を中心に、専門的な倫理委員会の関係者の方々に集まっていた

だいて勉強していただく、ということです。ずっとやってきたのですが、この新しい先進ゲノム支援になりまして、もっと社会を意識しようということになってきています。

それで、今日の会では、第1部で専門的な話をして、第2部のほうを公開ということにしています。今後はその両方の活動を時には同時にやり、時には別々という形で開催していると思っています。

あらためて言うまでもないのですが、ゲノム解析の技術というのは、大変な広がりを見せています。今日は細かいことは申しあげませんが、一点だけ申し上げると、「がんゲノム医療」が今年度あたりから、日本でいろいろなところで広がる、ということで、いろいろ議論が進展しています。ですから、ますますいろいろな方にゲノムの分野について知っていただいて、倫理面・社会面についても考えていただく必要が出てきているわけです。

本日は短い時間ですが、いろいろなことについて知っていただいて、考えていただく機会にしたいと思っています。どうぞよろしくお願いいたします。

大阪大学大学院 医学系研究科
加藤 和人

ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針等の現状

文部科学省研究振興局 ライフサイエンス課

杉江 達也

○はじめに

今年5月に改正研究倫理指針が施行され、皆さんには大変な苦勞の中で準備をしていただいたと思っている。今後、同様の見直しに当たって、我々は何ができるか、次の見直しを念頭において考えているところだ。

今後、ゲノム情報を使った研究は一層活発に行われるものと考えている。私が現在の立場で関与している課題としては、ヒトの受精卵へのゲノム編集を伴う研究について、内閣府などで議論しているところ。今後、ゲノム情報を取り扱う研究は益々拡大すると考えられる。ヒト受精卵に対する倫理的な問題については、かなり大きなハードルがあり、国として関与していくべきであり、(現在はヒト受精卵のゲノム編集に関するルールがない中で)法律・指針などのゲノム編集に関する何らかのルールを作っていく方向で、内閣府では議論されている。このように、今後、どのように倫理的な課題を克服していくかを考える場面がゲノム解析研究においても増すことになると考えている。

法律などの規制が無い場合、研究が禁止されていない、ということが海外では一般的な考え方だが、日本の場合、法律や指針などが無いと、研究者がその分野の研究に着手しにくい傾向がある。逆にいうと、法律・指針などのルールが整備されれば、そのルールの範囲で研究を実施可能であるということが認識され、その分野の研究が推進さ

れるようである。適正に研究するためのルールを整備することも当然必要だが、何を守るべきか、倫理的に何を重視すべきかなどを考え、研究倫理指針を運用しており、その研究倫理指針について説明を読んでもらいたい。

○指針改正の概要

今回のゲノム指針等の見直しは、定期的な見直しとは別のものである。特に、手探り状態で行われたため、見直しに着手した当初から多くの研究者の皆さまに懸念を抱かせてしまったが、その要因としては、改正後の個人情報保護法の厳格性と、不確定要素が多かった点にあったと考えている。

個人情報保護法は民間事業者を対象とした法律だが、国立大学や独立行政法人などは関係ないのかというと、実は大学等の研究は、民間のクリニックや病院から集められた情報をもとに研究していることも多く、仮に民間企業が、「第三者に情報を渡せない」ということになると研究自体が滞ってしまう可能性があるため、関係者が懸念を抱いたという印象を受けている。

我々としては医学研究が停滞しないように意識して議論してきたが、結果的には、個人情報保護法施行令で、ゲノムデータは、個人情報として扱うこととなる「個人識別符号」として規定され、ゲノム情報は、さらに意味づけをしたものという形で定義されているので、ゲノム

データを含むゲノム情報については要配慮個人情報になりうるため、慎重な取扱いが必要になった。

また、改正指針の公布から施行までの時期が非常に短かく、関係者には心配をおかけしたが、定期的な見直しはこれからであり、特にゲノム指針の見直しについては、時間をかけて、改正指針の運用状況を踏まえ、実態に即した見直しをしていきたいと考えている。

指針の改正ポイントとしては、個人情報の厳格化と、グローバル化への対応、個人情報保護法改正と直接関係しない点の見直し、この点は、武藤先生、山縣先生などのご尽力により、ゲノム指針で前向きに見直された点の1つであり、一括審査ができるような形になった。

また、改正個人情報保護法が今年施行されたが、条例改正はこれからという自治体も多く、各自治体の条例は、今回の指針改正に反映された形にはなっていない。今後、自治体の条例に抵触しないよう、対応することになるが、基本的には改正指針を見ていただければ、個人情報保護法、その他行政機関の個人情報保護法も含め、法令違反とならない形に整備した。条例について、例えば、公立の大学等に所属する方々は、改正個人情報保護法が反映された条例を遵守しつつ、改正指針に基づき、研究を実施していただくことになる。

今年 11 月 30 日までは改正指針の移行期間を終える

ことになる。その時点から本格的に各機関での改正指針の運用が進められるが、引き続き、指針の改正部分についても、可能な限り問い合わせに対応していく。というのは、基本的には、個人情報保護法の所管は個人情報保護委員会で一元化されているので、指針に関するものであっても、個人情報保護法の解釈に関する内容となれば、最終的には個人情報保護委員会が判断することになる。しかしながら、改正指針に関連する問い合わせには、改正後、間もないこともあり、可能な限り対応したいと考えている。文部科学省ライフサイエンス課、厚生労働省、経済産業省では、問い合わせがあった場合、3省の担当者できちんと調整し、3省で合意したものを回答している。

○指針見直しに向けて

今回配布した説明資料にはないが、医学系指針等の見直しの議論の中では、残された課題が多くある。医学系指針とゲノム指針を統合したほうがいいのではないかと、指針間できちんと整合性をもたせるべきではないかという意見などがあった。

ゲノム指針と医学系指針の両方を見て研究される方も多いと聞いており、今後、医学系指針との統合、又は統合しなくても指針間の整合も想定して準備したい。ゲノム指針は概ね5年ごとに見直すことになっており、前回の改正が、平成25年なので、次の改正は平成30年とい

うことになる。もちろん、今すぐ改正するわけではないが、見直しの時期は明らかであり、個人情報保護法も3年ごとに見直しの検討を行うと聞いているので、それらとあわせて、今後の見直し準備を考えている。この見直しの論点としては、現行のゲノム指針では、ゲノム情報を用いた研究の実態や進展に対応しきれていないのではないかという声もある。指針なので、比較的柔軟に対応できるはずではあるが。具体的な改正までにかなり議論の時間が必要になることは承知いただきたい。

今後の指針見直しにおける課題としては、ゲノム指針と医学系指針との整合、倫理的・社会的観点に関する意見として、遺伝情報保護に関連する相談窓口の充実や同意の取り方についての検討に加え、そもそもこういった研究は法律で個別のルールを作った方がよいという意見もあったが、これらの論点も含め、議論をしていきたい。この見直しでは、文部科学省や各省庁だけではなく、内閣官房で主導するゲノム医療実現推進協議会の報告書においても倫理的・法的・社会的課題への対応、およびルールの整備という項目、個人情報法等の改正に伴い見直すべき事項を、速やかに検討をする必要がある旨示されており、関係する3省で協力して見直していきたい。

○ゲノム情報の取扱い

(話が)前後するが、ゲノム情報の問い合わせで多いの

は、「これは個人情報に当たるのか」などの個人情報の該当性についてである。ゲノム情報を扱う場合は、(スライド11頁のように)4つに分類(①「匿名化されているもの」、②「匿名化されているもの(特定の個人を識別することができないものであって、対応表が作成されていないものに限る。)」)、③「匿名化されているもの(特定の個人を識別することができないものに限る。)」)、④「匿名化されているもの(どの提供者の試料・情報であるかが直ちに判別できないよう、加工又は管理されたものに限る。)」)することで、それぞれの分類に応じた取り扱いをしていけば、支障なく運用ができるものと考えている。

ゲノム情報は、基本的にゲノムデータが含まれていれば、そのゲノムデータに付随する、特に遺伝情報に近いもの、要は差別につながるようなものは配慮が必要な情報なので、要配慮個人情報に該当する。ただし、理論的には、(要配慮個人情報ではない)個人情報に該当するゲノム情報もあり得る。基本的には、個人情報、要配慮個人情報、遺伝情報、その他に分類することによって、ゲノム情報の取扱いは、かなり整理されると考えている。

今回の制度見直しの結果がどうなっているかという話をさせていただくと、要配慮のゲノムデータを含む個人情報で、ゲノム情報であれば、基本的には要配慮個人情報として、取得・提供は原則同意だが、法の例外規定等を活用していただくことになる。

そして遺伝情報については、ゲノム情報の中に遺伝情報が含まれるということであれば、まさにゲノム指針に書いてあるように、安全管理措置や開示の取扱いなどを指針通りにやっていただくことが重要。これらに該当しないゲノム情報であれば基本、通常の研究に用いられる「個人情報でないもの」として扱うことが可能と考えられ、そのような取り扱いをしていただくことで、整理できると考えている。

今回、ゲノム情報を中心とした考え方は、文部科学省を含む3省からは公表していないが、指針に基づくゲノム情報等の取扱いに関する問い合わせについては、当省でも可能な範囲で答えさせていただく。ただ、担当者の数が少なく、すぐに対応できないこともあるが、時間はいただければ回答する。

○おわりに

事前に、臨床情報を研究に用いる場合、利便性を高めるための共有システムが施設の中にあつたとき、それをうまく研究に活用できないか、という質問があつたと本会の事務局より聞いている。この考え方としては、臨床として取得した情報を研究に使うとなれば、目的変更に該当するので、本来であればインフォームド・コンセントが必要になる。しかし、研究として同意を受けることが困難な場合には、指針の手続きに沿って、匿名化等によ

て機関に情報を提供するということが可能である。そして、その提供しようとする情報にゲノムデータが含まれている場合は、個人情報を提供する場合の手続きが必要になる。学術研究目的であつて、個人情報を含まないように匿名化して対応表をきちんと管理されていれば、当然その対応表の整備も必要であるが、ゲノム指針の場合は個人情報管理者がいることになっているので、その方に適正に対応表の管理をしていただくことで対応できると考えている。

本日の講演内容

1. 指針改正の概要（平成29年2月改正）
2. ゲノム指針の概要
 - ・ 指針の構成
 - ・ 各章の概要
3. 指針見直しに向けて（スライドのみ）

1. 指針改正の概要 （平成29年2月改正）

指針改正（平成29年2月改正）のポイント

1. 用語の定義の追加 ・ 見直し	<ul style="list-style-type: none"> ・ 個人識別符号（生体情報をデジタルデータに変換したもの等）の追加 ・ 要配慮個人情報（個人情報に病歴等が含まれるもの等）の追加 ・ 匿名化の定義の見直し 等
2. インフォームド・ コンセント等の 手続きの見直し	<ul style="list-style-type: none"> ・ 要配慮個人情報の取扱いについて追加 ・ 匿名化された情報の取扱いについて見直し ・ 提供者等への通知又は公開すべき事項の整理 等
3. 第三者提供時の記録 の作成等の追加	<ul style="list-style-type: none"> ・ 試料・情報の第三者提供時の記録確認・作成・保存手続きの追加
4. 海外への試料・情報 の提供手続きの追加	<ul style="list-style-type: none"> ・ 海外への試料・情報の提供手続きについて追加
5. 匿名加工情報等の 取扱手続きの追加	<ul style="list-style-type: none"> ・ 匿名加工情報、非識別加工情報の取扱いについて追加
6. 倫理審査の体制の 見直し	<ul style="list-style-type: none"> ・ 倫理審査委員会の構成要件及び成立要件を医学系指針に合わせる形で見直し

2. ゲノム指針の概要

指針の構成

前文

- | | |
|----------------|---------------|
| 第1 基本的考え方 | 第5 試料・情報の取扱い等 |
| 第2 研究者等の責務等 | 第6 個人情報の保護 |
| 第3 提供者に対する基本姿勢 | 第7 用語の定義 |
| 第4 倫理審査委員会 | 第8～第10 見直し等 |

➤ この指針の各規定の解釈等は、細則及びQ&Aにて解説している

基本的考え方【指針第1の1】

目的

遺伝情報が得られる等のヒトゲノム・遺伝子解析の特色を踏まえ、研究現場で遵守されるべき倫理指針として策定されたものである。本指針は、人間の尊厳及び人権が尊重され、社会の理解と協力を得て、研究の適正な推進が図られることを目的とする。

基本方針

- (1) 人間の尊厳の尊重
- (2) 事前の十分な説明と自由意思による同意
- (3) 個人情報の保護の徹底
- (4) 人類の知的基盤、健康及び福祉に貢献する社会的に有益な研究の実施
- (5) 個人の人権の保障
- (6) 研究の適正の確保（研究計画の作成、独立した倫理審査委員会による事前の審査及び承認）
- (7) 研究の透明性の確保（第三者による実地調査、研究結果の公表）
- (8) 啓発活動（国民・社会の理解の増進、国民との対話）

基本的考え方【指針第1の2】

ゲノム指針の適用範囲

- ・提供者の個体を形成する細胞に共通して存在し、その子孫に受け継がれ得るヒトゲノム及び遺伝子の構造又は機能を、試料・情報を用いて明らかにしようとする研究。
- ・試料・情報の提供又は収集・分譲が行われる場合も含む。

適用外となる研究

- ・診療において実施される臨床検査及びそれに準ずるヒトゲノム・遺伝子解析
- ・次世代には受け継がれないゲノム又は遺伝子の変異を対象とする研究
- ・遺伝子発現に関する研究
- ・たんぱく質の構造又は機能に関する研究
- ・教育目的で実施される遺伝子構造解析実習

指針の趣旨を踏まえた適切な対応が望まれる

用語の定義（1）【指針第6の16】

「個人情報」

生存する個人に関する情報であって、特定の個人を識別することができるもの。	
①当該情報に含まれる氏名、生年月日その他の記述等により特定の個人を識別することができるもの	(例) 氏名、顔写真 等
②他の情報と照合することができ、それにより特定の個人を識別することができるもの	(例) 「対応表」によって特定の個人を識別できる他の情報と照合できるもの 等
③個人識別符号が含まれるもの	(以下のとおり)

「個人識別符号」

特定個人の身体の一部の特徴を電子計算機の用に供するために変換した文字、番号、記号その他の符号であって、当該特定の個人を識別することができるもの	(例) 生体情報をデジタルデータに変換したもの 等 (ゲノムデータ、虹彩、指紋又は掌紋 等)
---	---

個人識別符号となるゲノムデータとは

「個人情報の保護に関する法律についてのガイドライン（通則編）」において、個人識別符号に該当するゲノムデータの範囲が以下のとおり示されている。

- イ 細胞から採取されたデオキシリボ核酸（別名DNA）を構成する塩基の配列ゲノムデータ（細胞から採取されたデオキシリボ核酸（別名DNA）を構成する塩基の配列を文字列で表記したもの）のうち、**全核ゲノムシークエンスデータ、全エクソームシークエンスデータ、全ゲノム塩基多型（single nucleotide polymorphism：SNP）データ、互いに独立な40箇所以上のSNPから構成されるシークエンスデータ、9座位以上の4塩基単位の繰り返し配列（short tandem repeat：STR）等の遺伝型情報により本人を認証することができるようにしたもの**

用語の定義（2）【指針第6の16】

「要配慮個人情報」

本人の人種、信条、社会的身分、**病歴**、犯罪の経歴により害を被った事実その他本人に対する不当な差別、偏見その他の不利益が生じないようにその取扱いに特に配慮を要する記述等が含まれる個人情報

(例) 診療録、レセプト、
健診の結果、ゲノム情報等

(注) 要配慮個人情報を取得及び第三者提供する場合には、原則として本人の同意を得ることが義務化された（法律上の例外規定等あり）。



用語の定義（3）【指針第7の22】

「匿名化」

- 個人情報を含む情報を匿名化した場合、特定の個人を識別することができない情報と、それ以外の情報となる。
- 「連結可能匿名化」「連結不可能匿名化」の用語は廃止。

匿名化されているもの	<ul style="list-style-type: none"> 特定の個人（死者を含む）を識別することができることとなる記述等（個人識別符号を含む）の全部又は一部を削除（当該個人と関わりのない記述等に置き換えることを含む）したものである。
匿名化されているもの（特定の個人を識別することができないものであって、対応表が作成されていないものに限る。）	<ul style="list-style-type: none"> 匿名化を行う際に対応表が作成されていない（既に破壊されている場合を含む） どの機関にも対応表が存在しない 特定の個人を識別することができない
匿名化されているもの（特定の個人を識別することができないものに限る。）	<ul style="list-style-type: none"> 特定の個人を識別することができない
匿名化されているもの（どの提供者の試料・情報であるかが直ちに判別できないよう、加工又は管理されたものに限る。）	<ul style="list-style-type: none"> 匿名化されたものの単体では特定の提供者を直ちに判別できない 対応表を保有する場合は対応表を適切に管理

用語の定義（4）【指針第7の22】

「対応表」

匿名化された情報から、必要な場合に提供者を識別することができるよう、当該提供者と匿名化の際に置き換えられた記述等とを照合することができるようにする表その他これに類するもの

<対応表の取扱いにあたっての注意点>

- ・「対応表」とは、提供者を識別することができる他の情報と照合することができるものを広く指し、表形式とは限らない。
- ・同一法人内に「対応表」を保有している場合は、研究を実施している研究所等が対応表を保有していなくても、対応表を保有するものとみなす。
- ・「対応表」を他の研究機関へ提供しない場合には、対応表の安全管理措置を適切に行う、他の機関から元データに関する照会があった場合の規程が適切に整備されている等、適切な管理が必要。

用語の定義（5）【指針第7の22】

「匿名加工情報(非識別加工情報)」

措置を講じて特定の個人を識別することができないように個人情報を加工して得られる個人に関する情報であって、当該個人情報を復元することができないようにしたもの

<匿名加工情報等の取扱いにあたっての注意点>

- ・各法令の規定を遵守する必要がある。
- ・個人情報保護法第76条に該当する場合（大学等の学術研究機関・団体が学術研究目的で個人情報を取り扱う場合）は、「匿名加工情報」の取扱いに係る法律上の規定が適用されない。
- ・指針においては、全ての機関において匿名加工情報のやりとりが円滑となるよう統一したルールを定めるため、同法第76条に該当する場合における匿名加工情報の取扱いについて、同法と同様の内容を規定。

研究者等の責務等（1）【指針第2】

教育・研修

研究者等 (研究機関の長を含む。)	研究の実施に先立ち、教育・研修を受講
研究機関の長	研究者等の教育・研修の受講確保
倫理審査委員会の 設置者	倫理審査委員会の委員の教育・研修の受講確保

研究者等の責務等（2）【指針第2】

研究計画関連

研究者等 (研究機関の長を含む。)	<ul style="list-style-type: none"> ・研究計画に従った研究の実施
研究責任者	<ul style="list-style-type: none"> ・研究計画の作成（試料・情報の収集・分譲に関する計画を含む。） ・研究機関の長への研究の実施状況報告 ・研究結果の説明又は公表
研究機関の長	<ul style="list-style-type: none"> ・研究計画の許可 ・研究に対する最終責任及び監督 ・共同研究においては一つの倫理審査委員会による一括した審査を求めることが可能

研究者等の責務等（3）【指針第2】

その他

研究者等 (研究機関の長を含む。)	<ul style="list-style-type: none"> ・インフォームド・コンセントの受領 ・個人情報の守秘義務・保護・苦情対応 ・研究の透明性の確保（外部有識者による実地調査等）
研究責任者	<ul style="list-style-type: none"> ・個人情報を匿名化した上での研究実施（提供も同様）
研究機関の長	<ul style="list-style-type: none"> ・研究計画の許可 ・研究に対する最終責任及び監督

研究計画書（1）【指針第2の5】

研究計画書に関する手続

研究を実施（研究計画書を変更して実施する場合を含む。）しようとするときは、あらかじめ研究計画書を作成し、倫理審査委員会の審査、研究機関の長の許可を受けることが必要

研究計画書の記載事項

ゲノム指針では、17事項（研究の意義、目的、方法、期間等。試料・情報の収集・分譲を行う機関は10事項）を記載する必要があるが、研究内容に応じて変更可能

研究計画書（2）【指針第2の5】

研究の進捗状況・結果の公表等

- ・原則として、研究の進捗状況及びその結果を、定期的に、及び提供者等の求めに応じて説明・公表
- ・提供者等の人権の保障や知的財産権の保護に必要な部分については、公表しないことも可能

提供者に対する基本姿勢（1）【指針第3の7・8】

インフォームド・コンセントの受領

- ・原則として提供者からインフォームド・コンセントを受領
- ・インフォームド・コンセントを文書により撤回可能

遺伝情報の開示

- ・提供者が開示を希望する場合は原則開示
- ・提供者への開示に関する方針を説明（偶発的所見を含む）
- ・提供者の同意がない場合は提供者以外の人に原則非開示
- ・事前のインフォームド・コンセントにより開示しないことも可能

提供者に対する基本姿勢（2）【指針第3の9】

遺伝カウンセリングの実施

- ・研究責任者は研究計画で遺伝カウンセリングの必要性及びその体制を記載し、提供者にカウンセリングの機会を提供
- ・研究機関の長は体制の整備等カウンセリングを受けられるよう配慮
- ・遺伝カウンセリングの体制が整備されていない場合は、遺伝カウンセリング実施施設を紹介することも可能

倫理審査委員会（1）【指針第2の4、第4】

倫理審査委員会の要件

設置等	<ul style="list-style-type: none"> ・自機関設置の義務が廃止となり、他機関への審査依頼が可能 ・共同研究については一つの倫理審査委員会による一括審査可能
委員の構成要件	<ul style="list-style-type: none"> ① 医学・医療の専門家等、自然科学の有識者 ② 倫理学・法学の専門家等、人文・社会科学の有識者 ③ 提供者の観点も含めて一般の立場から意見を述べることができる者 ④ 設置者の所属機関に所属しない者が複数 ⑤ 男女両性で構成 ⑥ 5名以上 <p>※①～③は重複不可</p>
会議の成立要件	構成の要件と同様
意見の決定	原則全会一致

倫理審査委員会（2）【指針第4】

迅速審査

- 倫理審査委員会の委員長が指名する委員又はその下部組織による審査
- 審査結果は、その審査を行った委員以外の全ての委員又は上部組織である倫理審査委員会へ報告

迅速審査可能な審査

- ① 研究計画書の軽微な変更
- ② 共同研究であって、既に主たる研究機関において倫理審査委員会の承認を受けた研究計画を他の共同研究機関が実施しようとする場合の研究計画
- ③ 提供者又は代諾者等に対して最小限の危険を超える危険を含まない研究計画

倫理審査委員会（3）【指針第4】

倫理審査委員会に関する情報公開

- 倫理審査委員会の構成
- 委員の氏名、所属及びその立場
- 運営に関する規則
- 議事の内容

倫理審査委員会設置・運営報告

平成17年の局長通知に基づき、倫理審査委員会を設置した場合に、毎年度「倫理審査委員会設置・運営報告書」※を提出

※ 平成29年の指針の改正に伴い新様式をホームページ (http://www.ifs.nac.go.jp/bioethics/rita_sonom.html) に掲載中

インフォームド・コンセント等（1）【指針第3の7】

新たに試料・情報を取得する場合の手続



インフォームド・コンセント等 (2) 【指針第5の14】

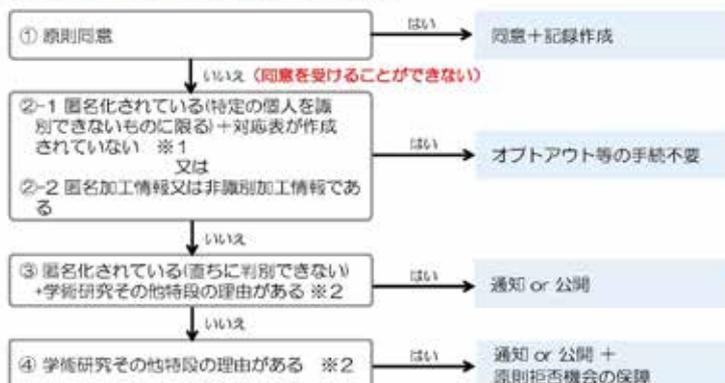
既存試料・情報の自機関利用 (利用目的の変更)



※1 「対応表が作成されていない」とは、匿名化するに当たって対応表が作成されなかった場合(放棄した場合も含む)を指す。
 ※2 法律の適用除外や例外規定に該当する場合のみ用いることが可能。

インフォームド・コンセント等 (3) 【指針第5の15】

既存試料・情報の他機関への提供



※1 「対応表が作成されていない」とは、匿名化するに当たって対応表が作成されなかった場合(放棄した場合も含む)を指す。
 ※2 法律の適用除外や例外規定に該当する場合のみ用いることが可能。

インフォームド・コンセント等 (4) 【指針第5の15】

既存試料・情報を他機関から取得

既存試料・情報の他機関への提供	既存試料・情報を他機関から取得
②-1 匿名化されている(特定の個人を識別できないものに限る)+対応表が作成されていない	提供元機関の手続の確認
②-2 匿名加工情報又は非識別加工情報	提供元機関の手続の確認
③ 匿名化されている(直ちに判別できない)+学術研究その他特段の理由がある	提供元機関の手続の確認 + 公開 (次頁の項目①~④)
④ 学術研究その他特段の理由がある	提供元機関の手続の確認 + 公開 (次頁の項目①~⑥) + 原則拒否機会の保障

(注1) 提供元機関において提供先機関の研究目的等についても同意を受けている場合は、提供先機関においては提供元機関の手続の確認を行えば良い。
 (注2) 提供元機関及び提供先機関において、試料・情報の提供に関する記録の作成が必要。

インフォームド・コンセント等 (5) 【指針第3の7】

通知又は公開すべき事項 (オプトアウト含む)

- ① 試料・情報の**利用目的及び利用方法** (他の機関へ提供される場合はその方法を含む)
- ② 利用し、又は提供する**試料・情報の項目**
- ③ **利用する者の範囲**
- ④ 試料・情報の管理について**責任を有する者の氏名又は名称**
- ⑤ 提供者又は代諾者等の求めに応じて、**提供者が識別される試料・情報の利用又は他の研究機関への提供を停止すること**
- ⑥ 提供者又は代諾者等の**求めを受け付ける方法**

指針上、**通知又は公開のみ**を求めている場合の項目 (①~④)

指針上、**通知又は公開に加え、拒否機会の保障**を求めている場合の項目 (①~⑥)

インフォームド・コンセント等 (6) 【指針第5の11】

海外への試料・情報の提供

- (1) 海外へ試料・情報を提供する場合 (全部又は一部を海外に委託する場合を含む) は、以下のいずれかに該当した上で、通常その他機関提供の手続きを行う必要がある。
- ① 海外に提供することについて、提供者又は代諾者等の**適切な同意**を受ける
 - ② 個人情報保護法施行規則に**定められた国**である
 - ③ 海外の提供先が、個人情報保護法施行規則に**定める基準に適合する体制を整備**している
 - ④ 法令の規定により試料・情報を提供する
- (2) 上記(1) ②~④に該当せず、①**適切な同意**を受けることが困難な場合には、**通常**の他機関提供の同意困難な場合と同様の手続き (匿名化、オプトアウト等) にて、**提供可能**。

インフォームド・コンセント等 (7) 【指針第5の11】

試料・情報の提供に関する記録

記録が必要な対象

試料・情報の授受が行われる**全ての研究**について、**記録の作成・保存が必要** (例外: 国内機関への一部委託の場合は記録事項が満たされていれば契約書の保存でも可、記録作成等の代行)

記録事項

記録事項A~Cがあり、**記録事項Aは必須**、記録事項B・Cは場合によって記録が必要

記録様式

必要な記録事項が全て満たされているならば、**記録の様式は任意**

記録作成のタイミング

基本的には、**提供を実施する都度、記録を作成** (例外: 継続的に提供を行う場合、事後的に追跡可能であれば一括作成可能)

保存期間

提供元では**提供後3年**、提供先では**研究終了の報告後5年**保存

研究計画書への記載

研究計画書に**記録を作成する方法、保存方法等の記載が必要**

インフォームド・コンセント等（8）【指針第5の11】

記録事項

記録事項	提供元	提供先
記録事項A（必ず記載）		
提供先の研究機関の名称	○	—
提供先の研究機関の研究責任者の氏名	○	—
提供元の機関の名称	—	○
提供元の機関の研究責任者の氏名等	—	○
試料・情報の項目	○	○
試料・情報の取得の経緯	—	○
記録事項B（同意を受ける場合に記載（提供先においては一部例外あり））		
提供者の氏名等	○	○
提供者又は代諾者等の同意を受けている旨	○	○
記録事項C（同意を受ける場合に一部機関は必須（その他の機関は記録することが望ましい））		
提供元の機関の住所	—	○
提供元の機関の長の氏名	—	○

個人情報の保護（1）【指針第6の17】

保有する個人情報の安全管理措置の例

組織的安全管理措置	<ul style="list-style-type: none"> ・安全管理措置を講じるための組織体制の整備 ・安全管理措置を定める規律の整備・運用
人的安全管理措置	<ul style="list-style-type: none"> ・研究者等に対する教育
物理的安全管理措置	<ul style="list-style-type: none"> ・個人情報を扱う区域の管理 ・機器及び電子媒体等の盗難の防止 ・電子媒体等を持ち運ぶ場合の漏えい等の防止
技術的安全管理措置	<ul style="list-style-type: none"> ・アクセス制御 ・アクセス者の識別と認証 ・外部からの不正アクセス等の防止

個人情報の保護（2）【指針第6の16・18】

個人情報の適切な取扱い

- ・委託契約による安全管理措置の担保
- ・個人情報管理者の設置

個人情報の開示、訂正、利用停止等への適切な対応

- ・開示等を求められた場合は原則対応
- ・苦情や問合せ等への適切かつ迅速な対応

個人情報に該当しない遺伝情報等の適切な取扱い

- 第5の12「匿名化された情報の取扱い」に基づき、安全管理措置、委託契約による適切な取扱いを実施

ご清聴ありがとうございました。

- 指針やQ&Aなど、生命倫理に関する情報は、下記のwebサイトに掲載しています。

「文部科学省 ライフサイエンスの広場 生命倫理・安全に対する取組」 <http://www.lifescience.mext.go.jp/bioethics/index.html>

- ご質問等ございましたら、下記にご連絡ください。

文部科学省 研究振興局 ライフサイエンス課 生命倫理・安全対策室

03-5253-4111 (代)

厚生労働省 大臣官房 厚生科学課

03-5253-1111 (代)

経済産業省 商務情報政策局 生物化学産業課

03-3501-1511 (代)

Q&Aの目次

- Q1 非常勤職員や非常勤講師を倫理審査委員会の外部委員にしても良いか？
- Q2 国内の他機関に研究業務を一部委託する場合の「試料・情報の提供に関する記録」は契約書等で代替可能となっているが、その保存期限の定めがない。どれくらいの期間保存する必要があるか？
- Q3 指針対象外である「学術的な価値が定まり、研究実績として十分に認められ、研究用に広く一般に利用され、かつ、一般に入手可能な試料・情報」を用いてゲノムデータを得る場合、遵守しなくてはならない法令はあるか？
- Q4 ヒト排泄物を用いて腸内細菌の分離及び分析（メタゲノム解析）を行い、疾患との関連を解析する研究は、「人を対象とする医学系研究」に該当するか？
また、腸内細菌のメタゲノム解析を行う際に、ヒト細胞のゲノム解析データが混入してしまう場合、当該ヒト細胞のゲノム解析データを研究に用いない場合でも、ゲノム指針が適用されるか？
- Q5 研究責任者が他の機関に異動になった場合、試料・情報の移動に当たってどのような取扱いや手続きが必要か？
- Q6 社会人大学院生（大学院Aに所属しながら、機関Bにも所属している者）が保有する試料・情報は、どちらの立場においても自機関が保有するものと理解して良いか？

- Q1** 非常勤職員や非常勤講師を倫理審査委員会の外部委員にしても良いか？

- A** 指針上、外部委員の要件は「倫理審査委員会の設置者の所属機関に所属しない者」であり、かつ、設置者の所属機関と「業務上関係のない者」であることを求めているため、例えば、医学部長が設置者であれば医学部に所属しない者であり、かつ、医学部と業務上関係のない非常勤職員（非常勤講師）であれば外部委員とすることができます。

Q2 国内の他機関に研究業務を一部委託する場合の「試料・情報の提供に関する記録」は契約書等で代替可能となっているが、その保存期限の定めがない。どれくらいの期間保存する必要があるか？

A 契約書等については、「試料・情報の提供に関する記録」に代わる書類として認めているものであるため、当該記録と同じ期間保存する必要があります。

なお、所属機関の規程等において契約書等の保存期間を別途定めている場合であって、当該保存期間が「試料・情報の提供に関する記録」の保存期間（提供元では試料・情報を提供してから3年、提供先では研究終了した日から5年）よりも長い場合は、所属機関の規程等に基づいた期間保存する必要があります。

Q3 指針対象外である「学術的な価値が定まり、研究実績として十分に認められ、研究用に広く一般に利用され、かつ、一般に入手可能な試料・情報」を用いてゲノムデータを得る場合、遵守しなくてはならない法令はあるか？

A 「学術的な価値が定まり、研究実績として十分に認められ、研究用に広く一般に利用され、かつ、一般に入手可能な試料・情報」から個人識別符号に該当するゲノムデータを取得する場合は個人情報となりますので、個人情報保護法等の遵守が必要です。

Q2 国内の他機関に研究業務を一部委託する場合の「試料・情報の提供に関する記録」は契約書等で代替可能となっているが、その保存期限の定めがない。どれくらいの期間保存する必要があるか？

A 契約書等については、「試料・情報の提供に関する記録」に代わる書類として認めているものであるため、当該記録と同じ期間保存する必要があります。

なお、所属機関の規程等において契約書等の保存期間を別途定めている場合であって、当該保存期間が「試料・情報の提供に関する記録」の保存期間（提供元では試料・情報を提供してから3年、提供先では研究終了した日から5年）よりも長い場合は、所属機関の規程等に基づいた期間保存する必要があります。

Q5 研究責任者が他の機関に異動になった場合、試料・情報の移動に当たってどのような取扱いや手続きが必要か？

A 指針では、ヒトゲノム・遺伝子解析研究について、研究を行う機関の監理の下に実施されることを前提としています。このため、研究者が異動先の別機関において、同一内容のヒトゲノム・遺伝子解析研究を行う場合でも、異動先の別機関の監理の下で当該研究が行われなければなりません。

また、試料・情報が匿名化されているか否かにかかわらず、その取扱いについて指針や細則に基づき定められた各機関の規程類（安全管理措置等）を遵守し、各機関において、研究計画の変更をし、各機関の長の許可を受けた上で研究を実施する必要があります。

Q6 社会人大学院生（大学院Aに所属しながら、機関Bにも所属している者）が保有する試料・情報は、どちらの立場においても自機関が保有するものと理解して良いか？

A 指針上、「試料・情報」は機関単位で保有しているものであり、当該社会人大学院生個人が保有するものではありません。そのため、当該社会人大学院生が大学院Aの立場で取得したものであれば、大学院Aの保有する試料・情報であることから、機関Bで試料・情報を用いたい場合に必要手続きは、大学院A側は提供を行う手続き、機関B側は提供を受ける手続きが必要です。

メタゲノム研究の技術的進展と情報の取扱いについて

国立遺伝学研究所

黒川 顕

われわれヒトのからだには、至るところに細菌などの微生物がいる。有名なのは腸内で、数千種類の細菌が生息しているが、ヒトのからだに生息するそのような細菌が、われわれの健康の恒常性の維持に深く関与していることが、近年明らかになりつつある。同様に、自然環境に目を向けると、地球の至るところに微生物が存在しており、これも地球の健康の恒常性の維持に大きな役割を持っていることがわかってきている。

細菌は非常に小さく肉眼では見えないので、普通はそれらを培養して数を増やしてから、いろいろな解析を行う。しかし実は、われわれのからだの中や地球環境に存在している細菌の99%は、培養が困難である。よって昔から行われているような「培養をおこなって解析する」手法では、培養できない細菌に対しては、基本的には何もできない、何も調べることができないということが、これまでずっと続いていた。

そこで登場したのが、メタゲノム解析である。ゲノム解析に「メタ」という言葉がついているように、自然環境あるいはヒトや動物のからだにいる細菌の群集から、DNAを丸ごと全部取り出して、新型シーケンサーといわれている機械で片っ端にDNAを読み取り、あとは得られた断片的な遺伝子情報をコンピュータで解析をするという手法だ。つまり、「自然環境中の細菌を培養せず、群集まるごとゲノム解析をする」という手法がメタゲノム

解析手法といえる。

メタゲノム解析手法は、新型シーケンサーが登場したことによって大きく発展した。われわれは2007年に、大規模なヒトの腸内メタゲノムデータを世界で初めて報告した。ヒトの糞便……被験者から糞便を1グラム採取し、その中に含まれている細菌群集のメタゲノムを解析したが、当時はまだ研究の重要性がほとんど理解されず、糞便を集めてどうするんだとか、人によっては「ヒトゲノムならぬ”クソ”ゲノム」と言って馬鹿にされたこともあった。この研究では、いずれも健康な日本人で45歳の大人から3カ月の赤ん坊まで、2つの家族を含む、被験者の腸内メタゲノム解析を行った。その結果、腸内の細菌群集構造は大人から子供まで「だいたい皆同じ」ということがわかった。また2つの家族を含んでいるが、家族だからといって細菌群集構造が特に近いわけではなかった。それに対して、4人の赤ん坊の細菌群集構造はバラバラで、かつ大人や子供とも大きく異なっていた、というようなことが当時わかってきた。

メタゲノムはいろいろとおもしろそうだという感触がこの研究で得られたので、われわれも予算をなんとか獲得して大規模化したいと思ったのだが、残念ながらわれわれの努力が足りなかったのか、世の中の流れが悪かったのか、研究予算を得ることができなかったのか、欧州の研究者と合流して2011年には別の論文を欧州の研究

者と出版した。

この2011年の論文では、ヒト腸内の細菌群集構造には「タイプ」があることがわかり、それを enterotype (エンテロタイプ) と呼ぶことにした。この論文は、日本では依然として知られなかったが海外では大いに評価されて、メジャーなメディアを含めて取材が多数きた。なぜ社会的にもインパクトがあったかという「お金のにおいが若干するから」、すなわち、これまで無価値と思われていた「クソ」ゲノムデータ」に大きな可能性が見出されたからである。われわれの2007年の論文では、「ここにおられる方の腸内細菌群集はだいたい皆同じ」という内容だった。ところが、2011年の論文で提唱したように、ヒトの腸内細菌群集には「タイプがありますよ」となってくると、様々な応用が見えてくる。例えば、あらかじめ自分のエンテロタイプを調べておいて、スーパーのヨーグルト売り場に行ったら、自分のエンテロタイプに最適なヨーグルトが売られている、というようなことができる可能性を秘めているということ。要は付加価値をつけることができるということで、未来が少し見えてきたというわけだ。

われわれの2007年の論文が出版されて以降、実は欧米では巨大な国家プロジェクトが立ち上がった。欧米ともに2008年から5カ年計画で、米国では120億円程度、欧州では30億円程度のプロジェクトが開始されて、こ

こで一気に研究が進んでいくことになった。

どの程度、研究が進んできているのかを公共データベースに登録されているデータ量で見ると(スライド4)、2007年の論文が出た時はわれわれが最初なのでこの辺なのだが、このあと一気に、先ほどの大きいプロジェクトを経て、指数関数的にデータ量が増大し世界中からヒト・メタゲノムデータが出されてきている。

われわれは早くから、こういう状況になるだろうと予測していたので、まずはそのデータを整理・蓄積していった、もっと正確なことを言えるようにしようということで、ずっとデータベースをつくってきた。名前は MicrobeDB.jp (<http://microbedb.jp/>) といい、このデータベース自身は、遺伝子やゲノムとか、微生物の種・属などの系統情報、微生物の生息環境……こういったさまざまな雑多な情報をすべて統合して横断的に検索できるように作り上げている。2017年度末にはバージョン3にバージョンアップする予定で、70万サンプルぐらいのメタゲノムデータが格納される予定である。このデータベースでは、ヒトに限らず、土壌であるとか海洋であるとか、いろいろな環境のデータが入っている。また、細菌のゲノム配列も53,000株ぐらいのデータが入っていて、これらがすべて相互に連結し合っているような巨大なデータベースになっている。

このようなデータベースを作って何がしたかったかと

いと、まずその微生物の地球環境での全体像というのを見てみたかった。ようやくそういうことが少しできるようになってきたので、今日はそれを簡単にご紹介させていただく。

バージョン2のデータなので17万サンプルぐらいしかないが、それらをつかって微生物ワールド、つまり微生物というのはどういう世界の中に生きているのかを表現しよう、ということをやった。数万の微生物群集構造データを使用して、機械学習によって、微生物が生息する環境の概念を自動的に抽出するという試みだ。つまり、どういう環境だとどういう群集構造を形成するのか、と、いうのをコンピュータに解かせてみた。そうすることによって、微生物群集の地図のようなものを作ることができる。

われわれのデータシステムを使うと、例えば腸内細菌群集の場合、いま自分自身の腸がどの場所において、どっちの方向に動いているのか、というようなベクトルもここから推察することができる。予測診断等にもつながるような技術の1つである、ということが言える。

なぜ今日こういう話をさせていただいているかという、実は「ウンチ」のデータだけでここまでわかる、というような時代の解析技術の発展を、まず皆さんにお伝えしたかった。こういうことができるようになったのは、とりもなおさず、ものすごい数のデータを、われわれの

データベースで集めることができている、ということがバックボーンにあるからだ。

では、このデータから本人特定ができるようになるのか、というお話を後半少しだけさせていただきたい。

2010年に出された論文で、ニュースにもなったが、体内の細菌群集で個人が特定できるという警告を鳴らすような論文だった。さらに2015年の論文でもやはり個人を特定できる可能性がありますよ、というようなことが警鐘されてきている。

日本では改正個人情報保護法が施行されているので、この観点から、メタゲノムデータを少し考えてみたい。個人情報の定義の重要なところは、他の情報と照合すること、それにより特定個人を識別する……この照合性のところ……で、「これまで個人情報にならなかった情報も将来は個人情報になり得る」ということだ。要は、データがたくさんたまってくことによって、今は個人情報として扱わない、まあ「クソ」ゲノムだったものが、これから先は個人を特定するようなことができる、というようなものになり得る、ということである。

そもそも、いま医学の研究において、このマイクロバイオームの研究が非常に盛んになってきている。例えば大腸癌に関係しているのではないかとか、あとは最近ものすごく研究が出てきている腸脳相関（腸のマイクロバイオームが脳の制御にもかかわっているのではないか）、

あるいは DOHaD (Developmental Origins of Health and Disease) といって、幼い頃にもうすでに運命が決定づけられていて、それはずっと大人になるまでひきずっていく、というような概念も出されつつある。

したがって、今どんどん研究が広がっていつているのだが、われわれの時代は“クソ”ゲノムと呼ばれていたものが、これもどんどん情報がたまることによって、病気の診断などにも使われる時代が来るのではないか、というふうに考えられている。

改正の要点の1つとして、「要配慮個人情報」というものが定義され、このような情報は、不当に差別または偏見が生じないように取り扱わなければいけない。その中の1つに、健康診断その他の検査結果というようなものが含まれているが、個人の現在の健康状態のみならず将来発症する可能性がある病気も、要配慮情報に該当するのではないか、というふうに考えられている。

では、このヒト・マイクロバイオーームに含まれるような本人到達性がある個人情報の取り扱いとしてはどうすればよいか。ヒト・マイクロバイオーームデータは、識別子がついて初めて要配慮個人情報として成立する一方、特定の種や遺伝子さらには群集構造そのものが疾患と相関することが明らかになりつつあり、今後のデータベースの発達によって情報が多様かつ膨大になると、ヒト・マイクロバイオーームのデータも、本人到達性に留意して

取り扱う必要があると考えられる。

これはまたちょっと別の話になるが、ヒト・マイクロバイオーームのデータにはヒトゲノムが含まれている。糞便には必ずヒトゲノムが混入していて、われわれがシーケンシングをしても、だいたい多くて2%ぐらいのヒトゲノム情報が混入している。そして、利用の際にはヒトゲノムデータに介入することが必至であり、この事からも、ヒト・マイクロバイオーームデータは必然的に個人情報に配慮して扱う必要性が出てくるだろう。これらのことから、ヒト・マイクロバイオーームデータは個人情報に配慮して扱うべきデータだ、ということになる。

これまでは、ただ単に“ウンチ”のデータで、「こんなものが私を代表するの?」と思えるかもしれないが、そこに含まれる微生物の情報自体は今後、注意して扱う必要が出てくるだろうと考えられる。

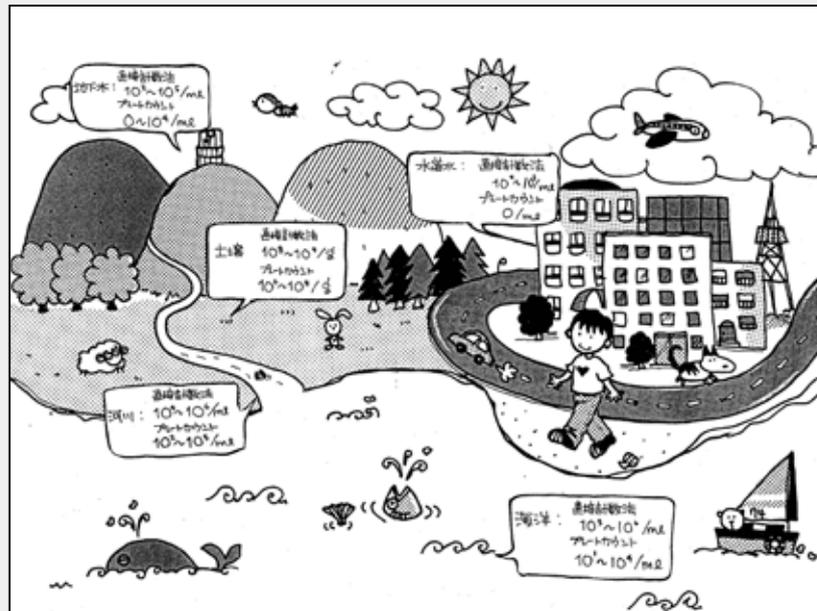
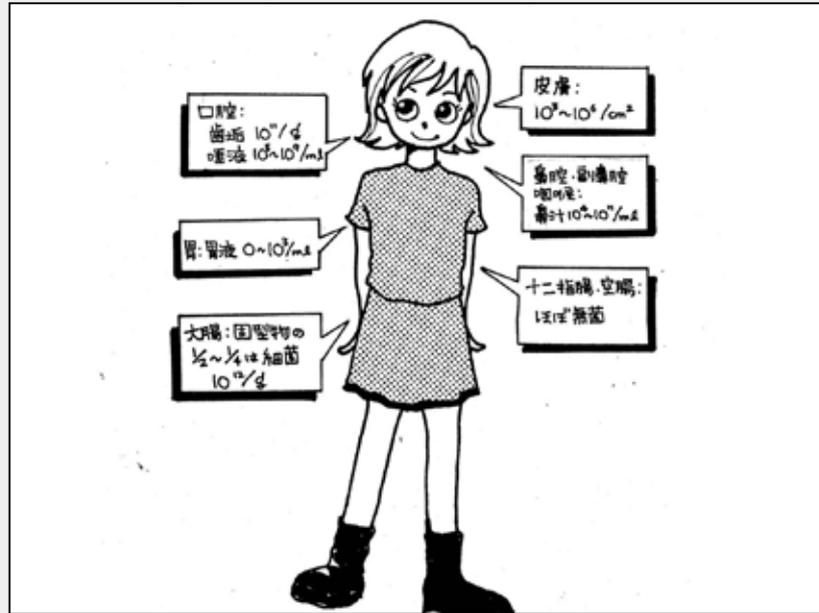
現状はどうなっているかというと、2016年に発表された4,000人あまりの腸内メタゲノム研究では、この研究から得られたデータは EGA (European Genome-phenome Archive) とよばれている制限公開データベースに格納されていて、ヒトゲノムと同様の扱いになっている。

また別の2016年に出た論文では、ヒトの GWAS データと腸内メタゲノムのデータの相関解析を行っているが、GWAS データはもちろん、マイクロバイオーームのデータに関してもやはり制限公開データベースに格納されてい

る、という状況である。

欧米でも実はまだヒト・マイクロバイームデータをどう扱えばいいのか最終的な結論には至っていない。しかし、少なくとも欧米では個人情報に配慮し制限公開データベースに格納すべき、という流れになってきている。したがって、日本でもきちんとその点を考えておかなければならず、JGAのような制限公開データベースを拡充していかなければいけないだろう。つまりヒト・マイクロバイーム研究は、DDBJやNBDCと強く連携しつつ研究を進めていかなければいけない。

加えて、データ・シェアリング・ポリシーや説明文書および同意文書なども、NBDCをはじめとして関連団体や企業、当然3省を含めた省庁、AMED……こういうところが議論しつつ策定していく必要がある。いずれにしても、これから先、ヒト・マイクロバイームデータに関する倫理問題を、オールジャパンで検討していかなければいけない。これらの検討なしに研究やビジネスが進んで行くことを危惧している。



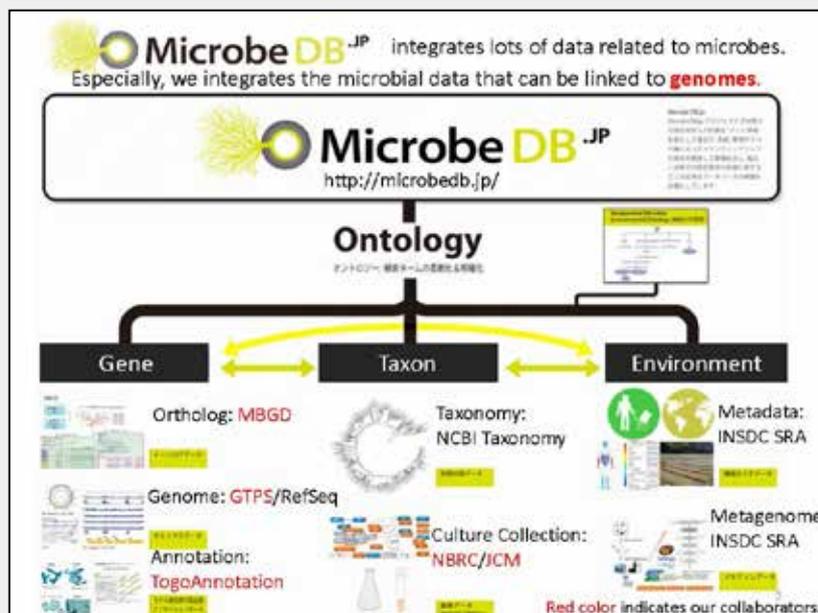
メタゲノム解析

細菌は群集を形成している
自然環境中（海洋，河川，土壌…）
ヒト，動物（腸内，口腔，皮膚…）



自然環境中の細菌を培養せずに
群集まるごとゲノム解析

ヒト細菌叢研究の推移 (メタゲノムデータの蓄積)



【第2部】

いま ゲノム社会の現在、そして未来 ーゲノムデータをどう活かすか

【開会の挨拶】

加藤和人

(大阪大学大学院 医学系研究科)

【ゲノム情報と遺伝統計学ーゲノム情報をどうやって解釈するかー】

岡田随象

(大阪大学大学院 医学系研究科)

【遺伝情報に基づく差別とは何か？ー遺伝子格差社会が到来するのかー】

瀬戸山晃一

(京都府立医科大学大学院 医学研究科)

ヒトゲノム研究倫理を考える会（2017年10月9日）

【第2部：開会挨拶】

この連休の1日の貴重な時間を割いていただきまして、私たちのシンポジウムにお越しいただきましてありがとうございます。ゲノムのニュースは非常に今いろいろなところで話を聞くようになってきて、今まで以上にいろいろな方に考えていただかなければいけないという、そういう時代に入ってきています。文部科学省の科研費の「先進ゲノム支援」という支援をする大きな活動の1つの中に「ゲノム科学と社会ユニット」という組織が設けられていまして、その中で専門的に、こうしたことにかかわる方々、そしてそれ以外のさまざまな方々に、ゲノム研究の科学的な内容と、それから倫理的・社会的な内容、いろいろなことを知っていただいて、いろいろ考えていただく、そういう機会が必要ということで企画したものです。

ほとんどの方は第1部で私のコメントを聞いておられますが、新しく入ってこられた方々、ありがとうございます。よろしく申し上げます。

第2部の始まりにあたりまして、一点だけ申し上げます。

私たちの「先進ゲノム支援、ゲノム科学と社会ユニット」は、日本の第一線の研究のそばにいる、ということが特徴ですので、そういうことを意識しながらいろいろな活動をしてきました。ですから本日の会の第1部もそうでしたけれども第2部でも、科学的な内容、最新の情報を皆さんと共有させていただいて、同時に社会的な問題、倫理的な問題を考えたいと思います。短い時間ですが、ぜひ、講演と、それからパネルディスカッションを楽しんでいただければと思います。どうぞよろしくお願いいたします。

大阪大学大学院 医学系研究科
加藤 和人

ゲノム情報と遺伝統計学 —ゲノム情報をどうやって解釈するか—

大阪大学大学院 医学系研究科

岡田 随象

ヒトゲノムというのは何なのか。細胞の中には染色体のDNAという形でゲノム情報が保存されている。DNAをひもといてくるとATGCの4種類の塩基で構成された塩基配列になる。この4種類の塩基が並んだDNAで皆さんの設計ができていて、ということになる。

ゲノム研究は、もともとはヒト以外の種で多くおこなわれていた。染色体の数やゲノムの長さというのは、種によって全然違う(スライド5)。ハエは8本しかないがキンギョは100本ある。麦は麦でも、パンをつくる麦とビールをつくる麦では3倍違ったりもする。昔は、ゲノムが長い種ほど偉いなどと言われた時代もあったが、そういうことではなく、いろいろな事情で、それぞれの種にとっていちばんいい形で、このゲノムの形が決まっている、ということがわかってきた。

このゲノムという情報は、これは非常に安定した物質で、例えば、ゲノムを取り出してチューブに入れて机の上に置いておいて、4~5年たって取り出しても、実はそれを読み直すことができる。それぐらい安定しているから体の設計図の記録媒体として使われているのだが、それでもどうしても、細胞が分かるとき(細胞分裂)や、子どもへ受け継がれるときに少しずつ変異が入っていく。それで先ほど言った種による違いなども出てくることになる。

例えばヒトでは、常染色体というところは44本だが、

類人猿……人に近いサルでは46本。これは必ずしも偶然ではなくて、共通祖先が46本だったところから、たまたま、あるところがくっついて……そんなこともあってヒトになった、というふうにいわれている(スライド6)。つまり、われわれの、この本数というものは「ヒトである」という意味でも、これは非常に大事な情報ということになっている。

ではヒトゲノムによって、何が決まるかという話をしたい。いちばんわかりやすいのは、見た目で、一卵性双生児は非常に似ている(スライド7)。ゲノムが似ていると、見た目は非常にそっくりになる。次に「似ている」というのは、兄弟姉妹、親子でもある。だいたい遺伝学的にいうと、これは「ゲノムが半分一緒」ということになっている。ゲノムが似ていると顔が似ていて、だんだん離れていくと、皆さんのご友人、そして例えば、もし今日オバマ前大統領、彼がもしここに来ていれば、彼は皮膚の色とか髪の毛の色がちょっと違う、つまり人種が違う。

このように、見た目の違いとゲノムの違いというのは非常にリンクしている。そして最近では、見た目だけではなく、薬が効く・効かない、病気になる・ならない、こういったものもゲノムで、見た目と同じぐらい決まっている、ということがわかっている。したがって、ゲノムを調べて、病気や薬を研究しよう、というモチベーションがわいてくることになる。

このような背景のもとに、ヒトゲノムをもう一度全部調べると、ヒトの場合、ATGCの塩基を合わせると全部で30億個、正確に言うと、お父さんとお母さんからそれぞれもらうので $30 \text{億} \times 2$ で60億個ある(スライド8)。つまり手元のノートに、このATGCの字を60億回書くと、皆さんのゲノムを一意に決めることができる。

ただ、たぶんノートに書き出すとすぐわかるところだが、隣の人とほとんど一緒になる。つまり、60億個のうちほとんどは皆さん一緒に、違うところのごく一部である。この違うところ……これは専門用語で「多型」というところ、特にこれ1文字だけ変わってしまう「一塩基多型(SNP (スニップ single nucleotide polymorphism))」というのが、だいたいゲノム上に数百万個ぐらいいあって(スライド8下)、それで皆さんの違いが決まっている、ということがわかってくる。こんなわけで、つまり人ごとの違いを知るためには、全部の配列ではなくて、この「違う場所」を見なくてはいけない、ということがわかる。

また、ゲノム情報の違いを使って解析というものが出てくる。私はこのヒトゲノム解析、中でも遺伝統計解析というのを専門にしている。一応これは学問なので定義すると、遺伝情報と形質情報の結びつきを、統計を使って評価する学問、というふうに考えている。

遺伝情報というのはDNAで、皆さん、ほとんど一緒で少しずつ違う。そして形質情報というのは、ヒトから得

られる情報なら何でもということである。皆さんの名字、身長、体重、性別、血液型……全部が形質情報だ。今朝は何を食べたか、これも形質情報。ただ、いちばん細かく決まっているのは、病気である。病気というのは、どの病院へいっても同じ診断を受けるように、グローバルスタンダードですごく細かく定義が決まっている。ヒトの形質でここまで細かく違いが決められているのは、やはり病気がいちばん重要だからで、病気になる・ならない、というのが形質情報としてよく使われる。これは少しずつ個人間で違うので、この結びつきを統計の力を借りて勉強しようというのがゲノム解析である。

いちばん簡単なのは血液型で(スライド9)、中学生くらいでも、お父さんがA型、お母さんがO型のとき、子供は「たぶんAかO」と答えてくれると思う。これは、赤血球の血液型というのはABO遺伝子というゲノム領域の上の変異で決まる。そして、違う血液型の血を混ぜると固まってしまう。この「固まる」という形質情報と遺伝情報とが、親から子に受け継がれることを皆さん知っているので、子供はAかOかな、と答える。

これを発展させて「なぜゲノムの違いで病気になる人・ならない人が出てくるのだろうか」を解析することができる。

ゲノムとか配列と聞くと、すごく難しいような感じがするが、これはデジタルな、簡単な情報として扱うこと

がある。先ほどの< ATGC × 30 億 × 2 通り > は、ATGC を 60 億回書くと、皆さんのゲノムとなる。でも同じところは毎回書く必要はなく、違うところだけを取ってくればよい。

それは例えば、ある配列のうち違う場所だけを取ってくる。1 人につき、父親にも母親にもあるので、ここを例えば GG とか GA とか AA と、2 文字で書くことができる (スライド 10)。ただ、これも毎回 2 文字で書くと、ちょっと手が疲れてくるので、ここは G か A ですよ、ということだけ知れば、あとはこの本数だけ書けばよい。

ということで、実は皆さんのゲノムの違いというのは、それぞれに 0 / 1 / 2 で書いて (スライド 10) ……これを行列というが、こういう形で書くことができる。ここまで書いてみると、けっこう親しみやすいのではないかと思う。私がゲノム解析をするといっても、だいたいはこの 0 / 1 / 2 の大きな四角形を書いて、縦に読んだり横に読んだり、斜めに書いて読んだりというのが、この「遺伝統計解析をする」ということになっている。

今日はもう少し皆さんに実感してもらおうと思って書いてみると、例えば、一列が一人につき 0000211 ……という感じで並んでいる (スライド 11)。最近ではゲノムデータが大きくなってしまい、もう目で見るということはないのだが、10 年ぐらい前、私がまだ大学院生だったころは、たまにこうやって目で見えていた時代もあった。あとは、これを解析していくだけだ。

私は遺伝統計学を専門にしている、これさえ覚えて帰っていただければ今日は満足なのだが、それは「なぜゲノムは大事か」ということ (スライド 12)。

これは結果で言うと、因果関係というものをとらえていることになる。これ (スライド 12) は体ができる構図で、DNA → RNA → Protein → Cell → Tissue → Organ と体ができていく……これは左から右にいき、右から左にはいかない、ということがわかっている。

そして、病気との関連の強さは、実は、右に行くほど強い。つまり、皆さんが病院に行って「今日は調子が悪いんです」と先生に言って、「じゃあゲノムを測ろうか」と言われたことはあまりないと思う。それはなぜかというと、あまり関連が強くないからである。やはりその前に、今日はどういう調子なのか検査をしてみようと、こっち (右側) に行く。つまり、直近の情報を知るには、実はゲノムというのは必ずしも最強ではない。そんなことより皆さんの現在の状況のほうが大事になる。だからこれ (DNA → RNA → Protein → Cell → Tissue → Organ)、右に行くほど相関関係は強くなって因果関係は弱くなる。

相関というのは、見かけが似ているが原因と結果がはっきりしないということで、因果というのは原因と結果ははっきりしている。つまり、ゲノムが変わったので、もしくはゲノムに変異があるので病気になる。でも、病気になったからといって、皆さんの体の設計図が書き換わって子供に伝わっていくということは無い。

つまり、ゲノムの変異があると必ず因果関係があるというのが、特徴である。ただなかなか、この因果関係というのは証明が難しく、ゲノムの研究によってそこがクリアされる。したがって、非常に応用性・再現性が高いし、最近はゲノム情報が出ているので、まあ、大事ですよ、ということも覚えておいていただければ、というふうに感じている。

またもう少し具体的に感じていただきたいので、どうやってゲノムデータを扱っているか、ということを少しお話ししたい。

もし今日皆さんがゲノムに興味を持って、家へ帰ってさっそく解析を始めようと思ったときに、まず何が必要かということ、データにすること、である。ヒトゲノムデータが手元にないと解析ができない。それで先ほど言ったように、世の中にはたくさんのゲノムがあふれている。じゃあ手に入るのかという話になると、そうではない。世の中に非常にたくさんのヒトゲノムデータが出ているといっても、厳重に管理され、ほとんどは自由にアクセスすることができない。

なぜかというと、ヒトゲノムというのはヒトの設計図であり、個人の特定が可能な個人情報だからだ。たぶん、血液型とか身長・体重などより、よほど大切な個人情報だと考えられている。そのため、そう簡単にネット上に置いておくわけにはいかない。個人情報保護法においても、ゲノム情報というのは個人情報なので、残念ながら

なかなか手に入らない。しかも扱い方が決まっている。ヒトゲノムというのはただ集めて管理するだけではなく、規約がある。

規約……みんなが守ろうということで、「ヘルシンキ宣言」というのが有名である（スライド 14）。これは例えば、ゲノムを使うときは患者さんのためになることをしよう、決して無理やりするのではなく本人が自発的に参加し、自由にやめてよく、口約束ではなくて「いいですよ」という同意書を書いて取る。そして、倫理審査委員会が正しいかどうかを判断して、……ということがいわれている。

当たり前と思うかもしれないが、わざわざヘルシンキまで出かけていってみんなで決めたというのは、残念ながら昔は、こういう当たり前なことが守られないことが多々あったということだ。どういうことを目的に、どこの誰がどんな人に、どういうふうに同意を得て、研究して、結果を管理・公開するか……。また、参加者に返却するか……こういうことは全部、非常に細かく決まっている。

今日、皆さんが帰ってすぐゲノム解析が始められない理由は、こういうところにある。

ただ、アカデミアの研究は、税金からの公的資金を用いてつくられている。それなら、少なくとも税金を払っている人は、少なくとも触る権利があるのではないかと思うが、そういった理由で、最初から誰でも触れることを目的につくられたプロジェクトというものもある。これは 2000 年代にかけて行われた国際 HapMap Project、最

近では 1,000 Genomes Project……など、数百人や数千名のゲノムを全部読むというプロジェクトで、この結果はすべてインターネット上に載っていて、誰でもアクセスすることができる。すなわち実は今日、皆さんが帰ってゲノムデータ解析をすることは、もちろんできる。

最近はさらに大きいデータも出てきて、私がおもしろいと思ったのは、欧米のほうで数百人もの iPS 細胞というのをつくったようだ。そしてその iPS 細胞をつくった人の元のゲノム情報とかエピゲノム (epigenome) 情報、遺伝子解析のデータも、すべて集めたデータというのが公開されている。この数百人分のゲノムデータや……この iPS 細胞も申請をすればもらえるようだ。最近は、このようなかたちでゲノムデータが、ある意味では実際に手に入るようになってきている。

おもしろいことに、このデータベースでは Y 染色体のデータだけは公開していない。Y 染色体は男性にしかない染色体で、名字と非常にリンクしている。その男性にしかない染色体で、名字と一緒に動くので、そこを見ると、ここに例えば〇〇という人がいると、わかってしまう可能性があるということで、この Y 染色体だけ公開分から抜いた、というのは非常におもしろい例ではないかと思っている。

次に、病気との関連性の話に進みたい。なぜみんな病気になるのか。病気というのは「個人の個性の違い」というとらえ方ができる。つまり、だれでも最期に亡くな

るまで 1 回も病気にならない人はいないわけだから、どういう病気になるかというのは個性であり、その個性の違いをゲノムで調べる、というふうに考えている。

具体的に何をやっているか。私は定量化、「数字で出す」というのを仕事にしている。つまり、ある場所のゲノム変異が起きると、例えば、1.5 倍、あるいは 100 倍病気になりやすい、というように、どこの遺伝子変異が変わるとどれぐらい病気になるか、というのを、なんとなくではなく、具体的に数字で出すというのが、ひとつの疾患ゲノム解析になる。

そのような考えで過去 10 年ぐらい非常に多く行われている解析方法に、ゲノムワイド関連解析 (GWAS) がある。主要な SNP は今 1 人 5,000 円ぐらいでデータが取れるので、数十万人ぐらいの人を集めてきて、数百万個の SNP がそれぞれ違くとどれぐらい病気になるか・ならないか、どんどん定量化していく。これは非常に有力な方法で、かつ、メイドインジャパンで、日本で最初につくられた方法である。

では今まで、ゲノム情報をたくさん使うという話をしてきたが、それが病気とか薬にどう貢献できるのかということについては、まだなかなかわかっていない。ゲノム情報を読むのは、すごく進歩した。でも本当にしたいのは、そのゲノムを読むことではなく、病気を知ったり、薬を創ったりすることだ。

やり方としては、いろいろなデータをあわせていく (ス

ライド 24)。これは今、大きくわけて2つのアプローチがあり、多層的オミクス (omics) 解析と横断的オミクス解析と自分はよんでいる。多層的というのは「同じ人から取ってくる」方法で、Aさんからゲノム・エピゲノム・メタゲノム……全部取ってくるというのが……というようなやり方。これはけっこう大変で、しかも多くの人からは取ってこられない。しかし最近では、全然違う人から取ってきたゲノムとかエピゲノムとかメタゲノムなどをあわせることができるようになって……これは統計の力といえるが、そのほうがコストが低くサンプル数も圧倒的に大きいので、実はここが最近ではホットになってきている。

例えば肥満のゲノム解析として、欧米で20万人ぐらゐを対象に調べて、どういう遺伝子変異で肥満になるか、という変異が100個ぐらゐ見つかった (スライド 25)。ゲノムというのは体じゅうどこの細胞を取ってきても同じである。一方、細胞とか組織ごとに違う情報、これは具体的に遺伝子がどう発現しているかという話になり、組織ごとに違う。それで、これは全然違う人から取ってきているが、この2つをあわせて統計で解析すると、肥満を決める遺伝子変異というのは、中枢神経……具体的にいうと脳において遺伝子発現の量を決めている領域に、非常に集中しているということがわかった。

つまり現代における肥満というのは、少なくとも脳、つまり摂食行動を決められるということになる。たしか

に、目の前にラーメンがあって、これを食べたら太るということを知らない人はいないと思うが、つい食べてしまうから太ってしまう。つまり現代の肥満……いろいろな事情があると思うが、脳は大事なのではないかという、まあ当たり前の結論をゲノム上……コンピューター上だけで出してくることができるというわけだ。

また欧米人と日本人は、ちょっと肥満の感じが違う。日本人なら少しおなかが出ただけでも、すぐ体調が悪くなってしまいが、アメリカ人だとけっこう平気なことがある。つまり、肥満といっても、人種によって違うのではと思って、私は日本人対象に同じことをやってみた。やはり日本人20万人ぐらゐを対象に、肥満を引き起こす遺伝子をたくさん見つけたが、けっこうおもしろかったのは、脳も出てくるが、膵臓とか、あと免疫細胞が大事らしいというのがでてきた。つまり日本人の肥満というのは、なんとなく、脳だけじゃなくて免疫とか、別の機序も効いているらしいところがあった。

このようにして、ゲノム情報からデータ解析だけで、大事な細胞を見つけてくるところもできるようになってきた (スライド 26)。

あとは、病気同士のかかわりというものも、ゲノムでわかるかもしれない。例えば、統合失調症という病気とリウマチという病気。この2つの病気は、実は「合併しにくい」ということがわかっている。これは数十年前から疫学調査でわかっていたものだが、なぜ合併しにくいのか

は、実はずっとわかっていなかった。もともと合併しにくいのか、薬を飲んだせいかな……いろいろ意見があった。

われわれは、両方の病気に対して数万人レベルのゲノムデータがあったので、それをお互い照合したところ、この2つの領域は、ゲノムレベルで合併しにくかったということがわかった。つまり、なんとなく統合失調症になりやすいゲノム配列を持っている人は、そのぶんリウマチにはなりにくかったということが、部分的にはあるがいえるようになった(スライド27)。

つまり今日は皆さんにお伝えしたいのは、あまり「いいゲノム」とか「悪いゲノム」とか、「偉いゲノム」とか、そういうのはなく、皆さんそれぞれゲノム配列は違うが、なんとなくある病気にはなりにやすかったり、……程度がちがうが、まあ個性のようなものだと考えていただければということでは覚えていただければと思う。

こんなふうにして、ゲノム情報をとにかく集めてきて、世の中にあるいろいろなデータを取ってくる。これを、統計解析につなげていくと、やっとうこういう解析ができるようになってきたので、今後もうちょっとデータが増えていけば、などと考えている。

矢印がついている(スライド28)因果関係については、ゲノムでは原因と結果がはっきりしているのので、「このせいで病気になる」というのを間違いなく取ってくるることができる、というのが非常に強いところである。

また、薬なんかも創れるのではないかと、ということが

いわれてきた。薬というのは世の中にたくさんあるが、けっこう創るのは大変らしく、創薬企業はどこも最近赤字になってきたりする。もしくは、アルツハイマー病とか、薬を創りにくい領域というのは、製薬企業はことごとく撤退を始めている。それぐらい薬というのは、最近創るのが難しくなった。そこで出てきたのが「今ある薬をほかの病気に使う」……これはドラッグ・リポジショニングといわれているが、これをやればいいのではないかと、ということが言われている。ただ、今ある病気と今ある薬の結びつきというのはたくさんあるので、「たぶんこれが効くんじゃないか？」とやっていると、いつまでたっても失敗してしまう。

そこで、ゲノム解析で見つかった遺伝子情報を使うことで、新しい薬を効率的に創ることができるのではないかと、というアプローチも始まっている。例えば、糖尿病であったりリウマチであったり、こういったものに関しては、こんな感じで(スライド29)ゲノムの情報から効きそうな薬を探してくる、ということも実際に始まりつつある。

実は、海外の製薬企業はもうこれを始めている。基本的にゲノム情報を使ったほうが、薬はうまく創れるという結論が出ている(スライド30)。

全体のプロセスを効率化することが非常に重要である。研究者というのは、どうしても0/1で「この薬が……」とか「この遺伝子が……」と考えてしまうが、製

薬企業のトップというのはもう少し違うことを考えているのではないかと思う。僕が言ってもなかなかみんな聞いてくれないが、AstraZeneca とか GlaxoSmithKline がやっていますと言うと、みなさん「ハイそうですか!」と聞いてくれる。ただ、これは笑い事じゃない。

つまり、製薬企業が論文を書いている、というのはどういうことか。彼らはこんなことは、とっくの昔に知っていて、今さら外に出しても痛くもかゆくもないから論文を書いている。つまり、それを見てからフンフンとか言っているのでは、実は全然周回遅れになってしまうので、こういう前に始めなければいけない。

最近、海外でもゲノム研究者が、どんどん製薬企業に引き抜かれている。これは David Altshuler という人で(スライド 31)、Broad 研究所というアメリカのいちばんゲノムに強い研究所のナンバー 2 だった男で……研究者として本当に成功して、誰も知らない人はいないという人だが、いきなり辞めてしまった。それで、メールが送られてきて、一言でいうと「もう論文を書くのは飽きたから会社に行く」、そういうことが書いてあった。まあ「薬を創りたい」ということが書いてあった。

つまり、非常に賢い人たちなので、いろいろな理由があったと……お給料が増えたとか、いろいろあったと思うが、実際にゲノム情報から薬を創ることが本当にできると思ったから、移ったのだろう。このように、ゲノムから薬を創るということは、既に、絵空事から現

実のものとして、移りつつある。

そのようなことを受けて、では大阪で何が必要なのかとみんな考えた。大阪というのは非常に広くて、たくさんの方がいる。まず、この大阪にある、たくさんの方の臨床情報やサンプル、こういうものをうまく集めて有効に、みんなのために活用する枠組みをつくるのが必要なのではないか、というふうに考えた。そんなことで、大阪大学でもみんなで少しずつゲノムを、みんなのためにうまく使おうということで進めている。

ただ、僕自身はそんな大きいことはできないので、人材育成もやろうと思っている。やはり今、そのゲノム情報の特性を知って解析ができる若い人というのが非常に限られている。まずは、その人を育てることが大事かなということで、この夏休みに3日間、一応、自分が前に立ち続けて、ゲノムの解析方法とか、そういうのを教えるセミナーを開催した。講義資料や編集のデータ、すべて公開しているので、もし興味を持って私のラボのホームページを見ていただければ、すべてダウンロードできるので、ご参照いただければと思う。

ヒトゲノム研究倫理を考える会 Oct 9th, 2017

ゲノム情報と遺伝統計学

- ゲノム情報をどうやって解釈するか -

岡田 随象

大阪大学大学院医学系研究科
遺伝統計学

URL : <http://www.sg.med.osaka-u.ac.jp/index.html>



ビッグデータ時代における生命情報科学の新展開

イルミナ社 HiSeq X Tenシリーズ (1000ドルゲノムを達成)



大規模計算機による
ビッグデータ解析



Precision Medicine
(個別化医療)



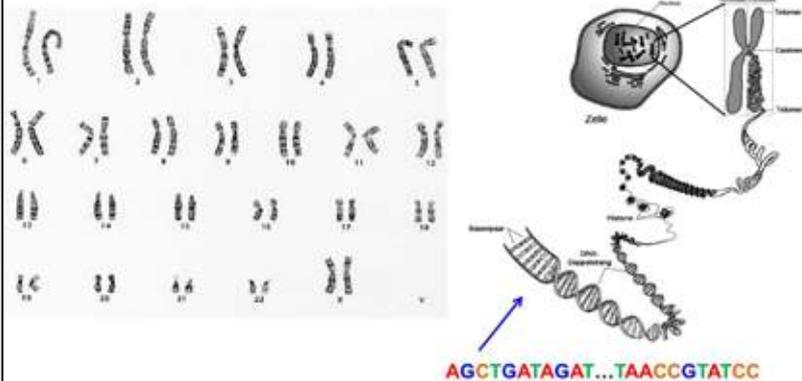
・大容量のゲノムデータが低コストで得られる時代が到来し、医療現場も巻き込む形で、ヒトゲノムを巡る研究開発が進められています。

講演内容

- ・ **ゲノム情報と遺伝統計学**
- ・ 疾患病態解明・創薬への展望



ヒトゲノムとは？



- ・ヒトゲノム情報は、46本の染色体(=22×2+X/Y)に分かれています。
- ・各染色体の中に、A、T、G、Cで構成された塩基配列が細かく折りたたまれています。

ヒトゲノムとは？

ショウジョウバエ	オオムギ	ネコ	コムギ	キンギョ
8本	14本	38本	42本	104本
				

- ・ゲノム塩基配列や、染色体の本数は、生物種によって異なります。
- ・染色体が多いほど(ゲノム配列が長いほど)高等な種、というわけでもありません。

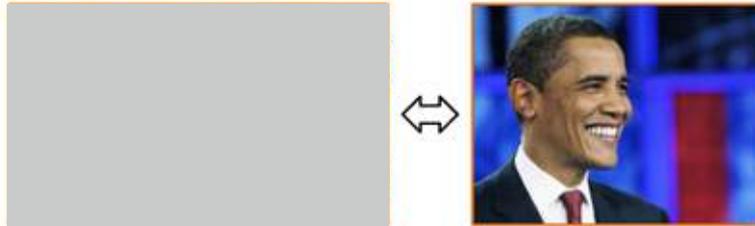
ヒトゲノムとは？



- ・ゲノム配列は安定した情報ですが、細胞分裂や、子へ受け継がれる際に、ゲノム配列の変異を生じることがあります。
- ・その結果、種間や個人間でのゲノム配列の違いが生じます。
- ・ヒトの常染色体は44本ですが、類人猿(チンパンジー・ゴリラ・オラウータン)の染色体は46本です。共通祖先からヒトへの進化の過程で、ヒトでは二つの染色体が一つに融合したのでは、と考えられています。

ヒトゲノムが違っていると何か違うのか？

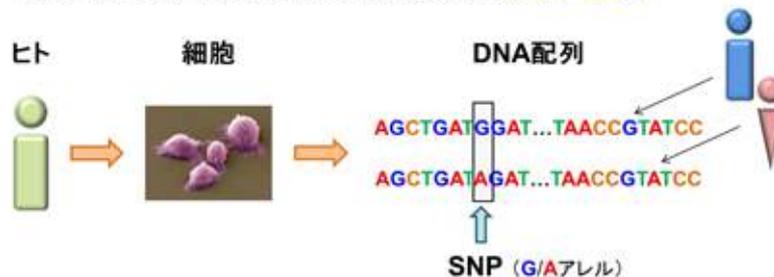
- ・ヒトゲノムが**同じ**だと、見た目もそっくりです → 一卵性双生児
- ・ヒトゲノムが**少し似ている**と、見た目も少し似ています → 兄弟姉妹
- ・ヒトゲノムが**少し違う**と、見た目も少し違います → 友人
- ・ヒトゲノムが**もう少し違う**と、見た目ももう少し違ってきます → 日本人と欧米人



・ゲノムが似ていると、**病気のかかりやすさ**や**薬の効きやすさ**も似ていることがわかっています。

ヒトゲノムとは？

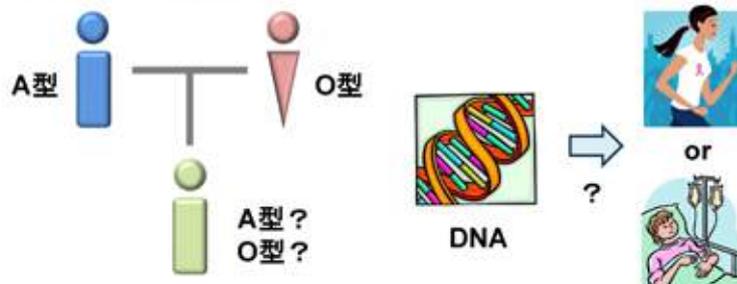
- ・生き物を構成する細胞の中に、遺伝情報が**ゲノム(DNA)**として保存されている。
- ・ゲノムは、**A、T、G、C**、の4種類の塩基の配列で構成されている。
- ・塩基配列の長さは生物種によって異なり、ヒトゲノムは**約30億の塩基配列**。
- ・父親由来、母親由来のゲノムを持つので、実際には**30億×2通り**。



- ・ヒトゲノム上の塩基配列は、ヒト個人間/個人内で少しずつ異なる(多型)。
- ・最も代表的なのは、**一塩基多型(SNP: single nucleotide polymorphism)**。

ヒトゲノム解析 (遺伝統計解析) とは？

- ・「**遺伝情報**」と「**形質情報**」との結びつきを、統計解析を通じて評価すること。

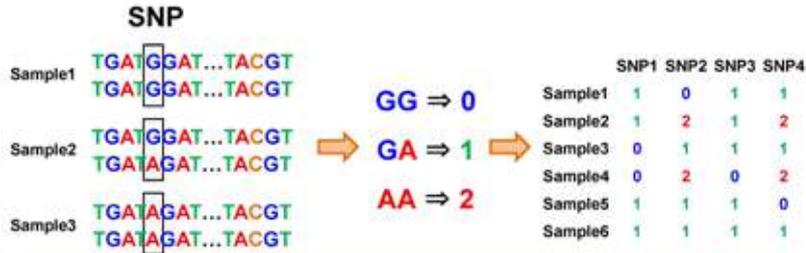


- ・**遺伝情報**・・・生物の細胞の中に、DNAとして保存されている。
ヒト個人間ではほとんど同じだが(99.9%)、**少しずつ違う**。
- ・**形質情報**・・・ヒトから得られる情報。**個人間で違うもの**が対象となる。
(血液型、性別、身長・体重、病気 etc.)

遺伝情報の表現の仕方

・ 遺伝情報は、デジタルな情報として扱うことができる。

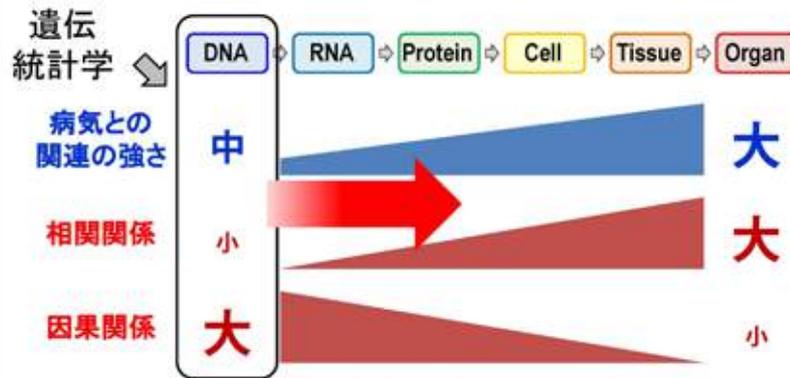
- ①: 個人の遺伝情報は、4文字(ATGC) × 30億 × 2通り、で表現可能。
- ②: 個人間の違い(ex. SNP)だけ抽出すれば、更に効率的に表現可能。
⇒ 数十万～数百万SNPの情報で、個人の遺伝情報を表現できる。



・ 遺伝情報をデジタルな情報(0/1/2)に変換して統計解析を実施。

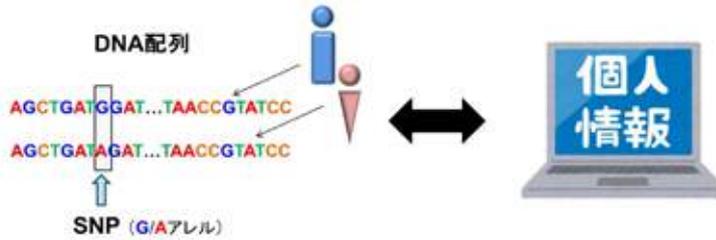


遺伝統計学は何故重要なのか？



- ・ 統計学で最も難しいこと(の一つ)は、**因果関係の証明**。
- ・ 遺伝統計学においては、**遺伝情報 → 形質情報の因果関係**が担保されている。
- ・ 因果関係に基づく故に**応用性・再現性**が高く、創業への応用においても有用
- ・ **ヒトゲノム情報の充実に伴い、生命情報科学における重要性が高まっている。**

ヒトゲノムデータの取り扱い



- ・ヒトゲノムデータ解析の最初のステップは、**ヒトゲノムデータの入手**です。
- ・世の中には沢山のヒトゲノムデータがありますが、**厳重に管理され、ほとんどは自由にアクセスすることが出来ません**。
- ・なぜなら、ヒトゲノムデータは個人の特定が可能な、**個人情報としての側面**があるからです(平成29年に施行された、改正個人情報保護法におけるゲノムデータ取り扱いについては、本講義では説明しません)。

ヒトゲノムデータの取り扱い

ヘルシンキ宣言

- ・患者・被験者福利の尊重
- ・本人の自発的・自由意思による参加
- ・インフォームド・コンセント取得の必要
- ・倫理審査委員会の存在
- ・常識的な医学研究であること

倫理委員会での審議

- ・何を目的とした研究で
- ・どの研究施設の
- ・どの研究者が
- ・どのような人を対象に
- ・どのように同意を得て
- ・どのような研究を行い
- ・どう結果を管理・公開するか
- ・結果は参加者に返却されるのか

- ・ヒトゲノムを収集・解析するためには、規約を遵守する必要があります。
- ・ヒトを対象とした科学研究を**ヘルシンキ宣言**等の指針の遵守や、各研究施設に設置された**倫理審査委員会**で承認を得る必要があります。
- ・研究実施時にも、得られたヒトゲノムデータは**厳重な管理**が必要です。

ヒトゲノムデータの取り扱い

dbGAP

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/gap>



NBDCデータベース

<http://biosciencedbc.jp/>



- ・一方で、公的資金を用いて得られたヒトゲノムデータは、**リソースとして公開・共有されるべき**、という意見もあります。
- ・公開データの有効な2次利用により、多くの研究成果が生まれています。
- ・dbGAP/NBDCのような、**公的データベース**にヒトゲノムデータが登録されていて、一定の条件を満たすと、2次利用ができます。

ヒトゲノムデータの取り扱い



- ヒトゲノム研究全般を推進するため、**最初からゲノムデータを公開することを目的とした実施されたプロジェクト**もあります。
 - 2000年代初頭に行われた**国際HapMap Project**と、2010年代初頭に行われた**1000 Genomes Project**が有名です。
 - これらのプロジェクトで取得されたヒトゲノムデータは、誰でもアクセスできるように公開されてきました。
- (公開データでもヒト由来であることにかわりないので適切に取り扱う必要があります。)

ヒトゲノムデータの取り扱い



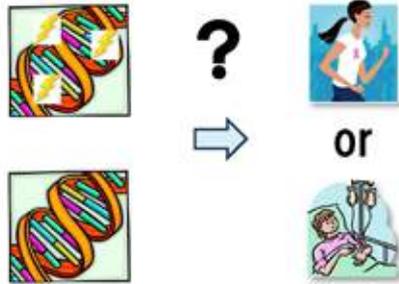
- 欧米人集団数百名からiPS細胞を樹立する、HipSci(Human Induced Pluripotent Stem Cell Initiative)プロジェクトが公開されました。
- iPS細胞由来の**全ゲノム・エピゲノム情報は一般公開され、iPS細胞株も分譲手続きを経て入手することができます。** (Kilpinen H et al. *Nature* 2017)

ヒト疾患ゲノムデータの関連解析



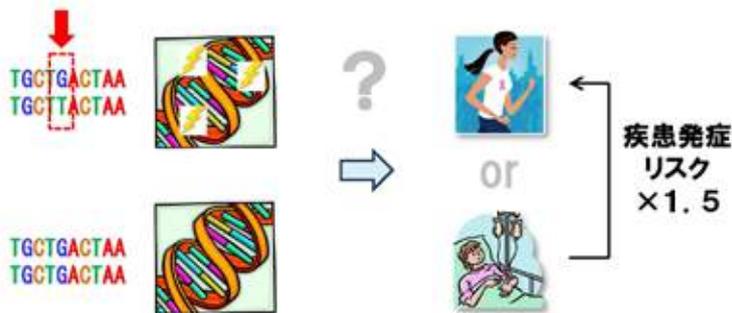
- 何故、人は病気になるのでしょうか。
- 怪我、加齢、生活習慣、食事、色々な事象が原因で病気になります。
- 一生の間、一度も病気にならない人はいないと思われます。
- 「病気になる」ことは必ずしも異常な状況ではなく、**個性(個人間の形質の違いの一つ)**、という捉え方もできます。

ヒト疾患ゲノムデータの関連解析



- 一方で、「生まれながらにして、特定の病気(形質)へのなりやすさが存在し、個人間で違いがある」ということを、私達は経験的に知っています。
- 生まれながらにして個人間で異なる現象は、個人の遺伝的背景です。
- つまり、ゲノム配列の個人差により、疾患発症リスクが異なります。

ヒト疾患ゲノムデータの関連解析



- ゲノム配列の個人差により疾患発症リスクがどの程度変化するのか、を具体的に定量化することで評価を行うのが、遺伝統計学における関連解析(Association Study)です。

ゲノムワイド関連解析 (GWAS)

- 遺伝情報と形質情報との結びつきを評価する遺伝統計学の手法。
- 数十万人を対象に、ヒトゲノム全体を網羅する数千万箇所のSNPのタイピングを実施し、対象形質との関連を評価する手法。
- 2002年に日本の理化学研究所で世界に先駆けて実施された。

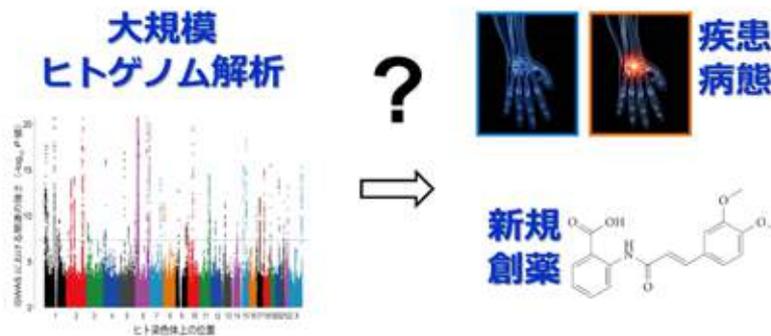


講演内容

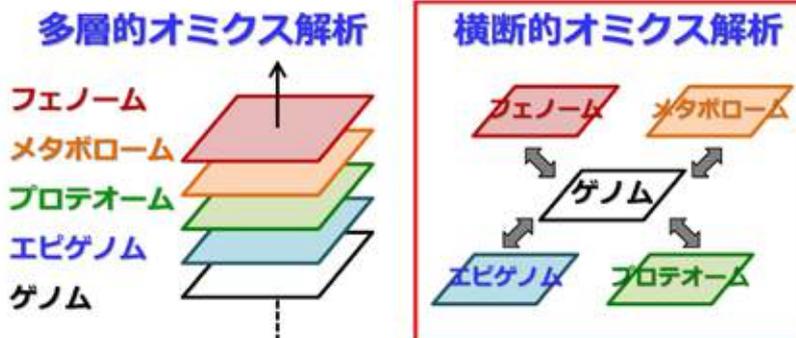
- ・ ゲノム情報と遺伝統計学
- ・ **疾患病態解明・創薬への展望**



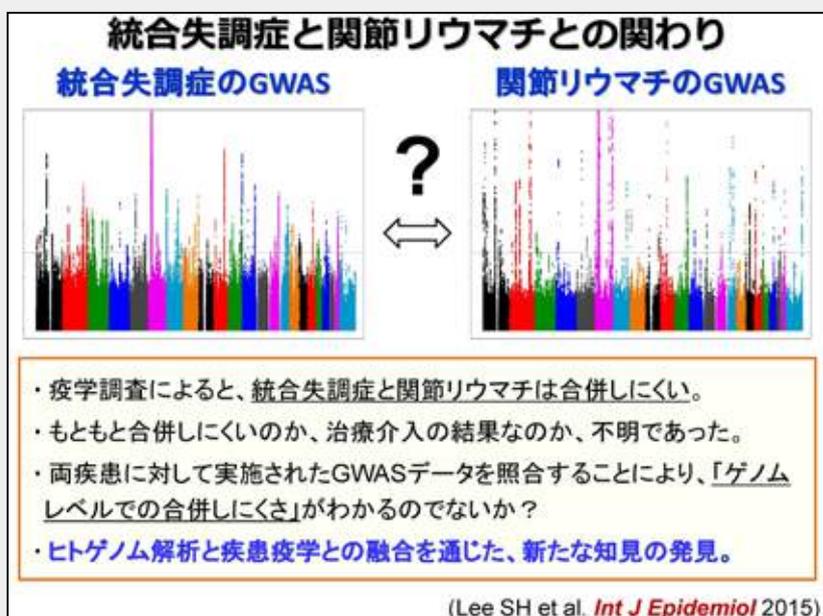
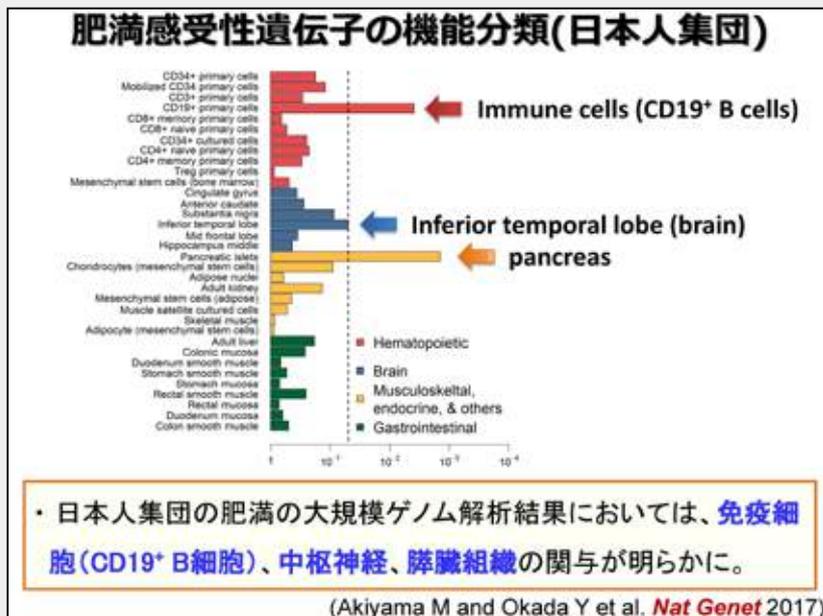
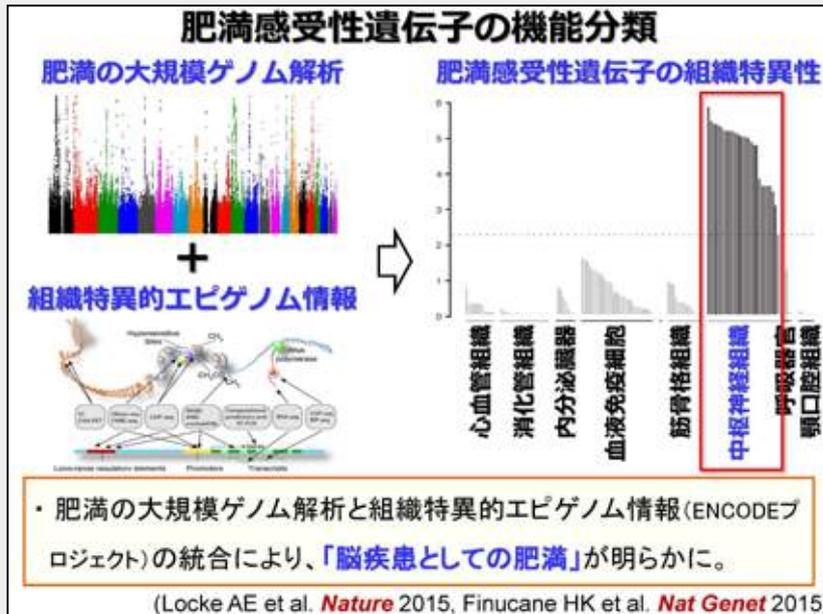
ゲノム解析の成果をどのように活用すれば
疾患病態や新規創薬に貢献できるのか
ほとんどわかっていない



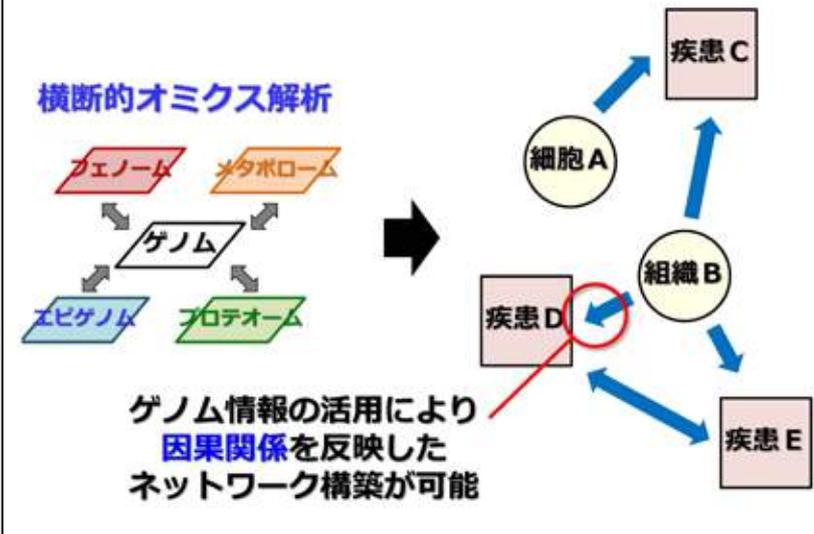
多層的 vs 横断的 オミクス解析



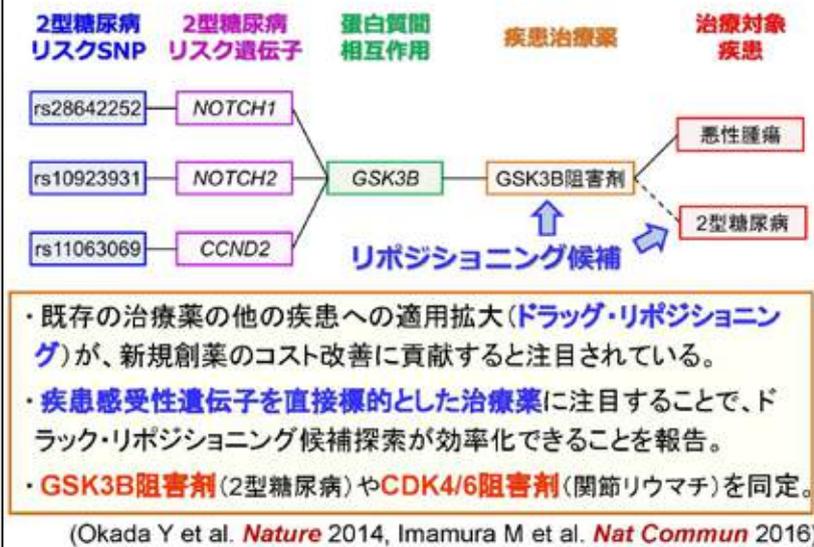
	多層的オミクス解析	横断的オミクス解析
網羅性	×	○
コスト	△	○
サンプル数	×	○
予測性	○	△



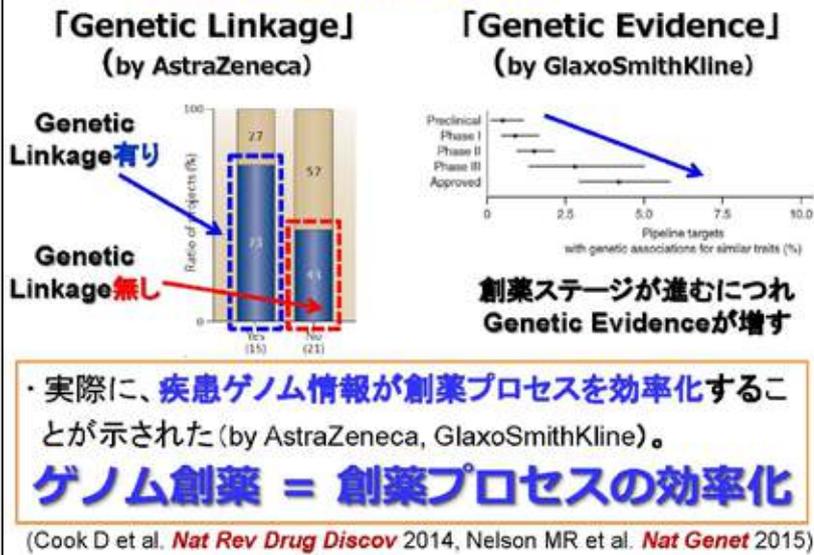
横断的オミクス解析による疾患ネットワーク解明



ゲノム解析に基づくドラッグ・リポジショニング



何故創薬プロセス効率の改善が重要なのか



ゲノム解析の時代からゲノム創薬の時代へ

David Altshuler (Broad研究所) が製薬企業へ移る際のメール



As Eric announced this morning, I have accepted a new role as Executive Vice President, Global Research and Chief Scientific Officer at Vertex Pharmaceuticals in Boston. I will be speaking with many of you personally in the coming weeks and months, but wanted to share some of the thinking that led me to this decision, and to express my profound gratitude for the opportunity to be a Broadie.

“アカデミアを離れVerTex社に移ることを決意した”

：

While entirely happy and fulfilled at Broad, I came to a growing realization that my goal had become to play a direct role in developing new treatments. I had formed a close relationship with Jeff Leiden, the CEO of Vertex, and his team. When the opportunity was presented to join Vertex as head of research, I couldn't say no.

“私のゴールは新しい薬を作ることへと移っていった”

・ゲノム創薬が、絵空事から現実のものへと移りつつあります。

ゲノム解析の時代からゲノム創薬の時代へ

David Altshuler (Broad研究所) が製薬企業へ移る際のメール



As Eric announced this morning, I have accepted a new role as Executive Vice President, Global Research and Chief Scientific Officer at Vertex Pharmaceuticals in Boston. I will be speaking with many of you personally in the coming weeks and months, but wanted to share some of the thinking that led me to this decision, and to express my profound gratitude for the opportunity to be a Broadie.

“アカデミアを離れVerTex社に移ることを決意した”

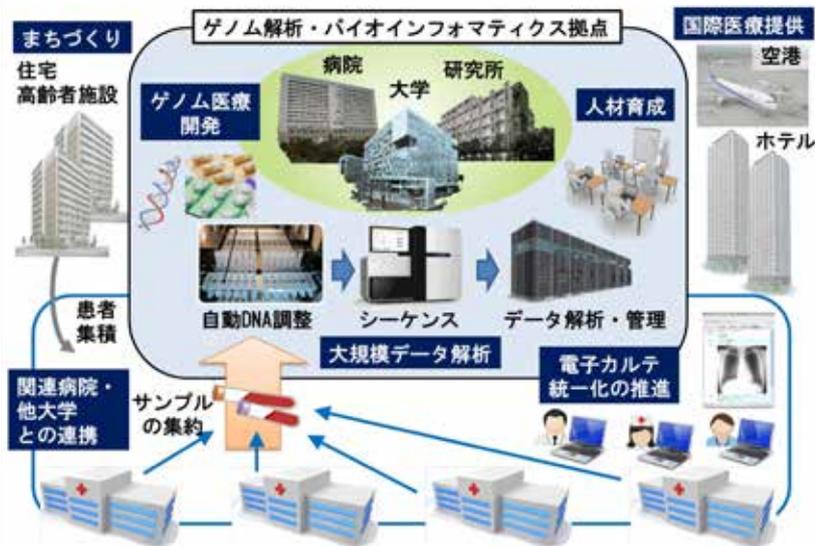
：

While entirely happy and fulfilled at Broad, I came to a growing realization that my goal had become to play a direct role in developing new treatments. I had formed a close relationship with Jeff Leiden, the CEO of Vertex, and his team. When the opportunity was presented to join Vertex as head of research, I couldn't say no.

“私のゴールは新しい薬を作ることへと移っていった”

・ゲノム創薬が、絵空事から現実のものへと移りつつあります。

大阪大学が目指すバイオインフォマティクス拠点



次代を担う若手研究者の人材育成

遺伝統計学 夏の学校 @大阪大学

参加費：無料

夏の大阪で、ゲノム解析の世界に触れてみませんか？

日時：平成29年8月26日(土)～8月28日(月)
場所：大阪大学吹田キャンパス 大学院医学系研究科
バイオメディカル教育研究棟9F 遺伝統計学教室
対象：大学学部生以上
形式：講義・ゲノムデータ解析演習・特別セミナー
定員：30名

日程表	8月26日(土)	8月27日(日)	8月28日(月)
開校式	10:00-11:00	10:00-11:00	10:00-11:00
講義	11:30-12:30	11:30-12:30	11:30-12:30
演習	13:00-17:00	13:00-17:00	13:00-17:00
特別セミナー	18:00-20:00	18:00-20:00	18:00-20:00
閉校式	10:00-11:00	10:00-11:00	10:00-11:00



・学部生向けサマースクール、遺伝統計学・夏の学校@大阪大学を8月26日～28日に開催予定です。講義資料は一般公開中です。

謝辞(敬称略)

大阪大学大学院医学系研究科

— 吹田直政 平田潤 岸川敏博 小河浩太郎 増田達郎 山本賢一 金井仁弘 鈴木智美 熊ノ郷淳 竹田潔 中村昇太 前田悠一 荒瀬規子

理化学研究所 統合生命医科学研究センター

— 久保充明 山本一彦 鎌谷洋一郎 寺尾知可史 秋山雅人 石垣和慶 的場奈々 鈴木顕 坂上沙央里

京都大学 ゲノム医学センター/医学研究科

— 松田文彦 山田亮 三森経世 大村浩一郎 伊藤宣 吉富啓之

東京女子医科大学附属膠原病リウマチ痛風センター

— 山中寿 桃原茂樹 猪狩勝則

Harvard Medical School Broad Institute

— Soumya Raychaudhuri

Icahn School of Medicine at Mt Sinai Hospital

— Towfique Raj



遺伝情報に基づく差別とは何か？ — 遺伝子格差社会が到来するのか？ —

京都府立医科大学大学院 医学研究科

瀬戸山 晃一

ヒトゲノム計画が1990年にスタートした。(スライドで示したように) 4つの塩基の配列を讀んでいくという国際的なプロジェクトで、当初は15年ぐらいかかるといわれていたが、2003年春に一応「解読できた」と発表された。アメリカの政府も相当な予算を投入して、このプロジェクトを進めるとともに、ヒトゲノム計画がもたらす社会的・倫理的・法的な問題を検討するために、その膨大な予算の3%から5%ぐらいを割り振った。それでELSIと、頭文字をとっていうが、日本円にすると100億円を超えるぐらいの予算が、社会的な問題に取り組むために米国は当初から予算を投入していたことになる。

ヒトゲノム計画の目的として、ゲノム創薬や遺伝子治療が発展することや、将来発症する病気が解明されて医療の中心的な役割が治療から予防に移るといったことが挙げられ、相当な期待が寄せられた。そして、それは結局、国家を悩ませている医療費の削減にもつながる。

ただ、そのヒトゲノム計画の意図せざる結果として、……私は「社会的副作用として」という言い方をしているが……遺伝的差別に対する懸念が当初から指摘されていた。アメリカの社会に、遺伝子格差社会が到来するのではないか、そして、遺伝子下級階層が作り出されるのではないか、と言われ始めた。

米国社会は、20世紀は人種差別撤廃の時代であって、女性差別そして障害者差別……障害者法(障害を持つアメリカ人法)というのが1990年にできるが……、そういったようなことが中心だった。また消費者の権利とい

うようなことも言われた。そして21世紀は、遺伝子差別の時代が到来するので、遺伝子格差社会に対応しなければいけない、と。20世紀の差別撤廃運動は公民権運動であったが、21世紀の差別撤廃のターゲットは遺伝子差別になる、という懸念を指摘した国会議員もいる。

今、遺伝子検査ビジネスが急成長してきており、それはシーケンサーの劇的な進歩によるわけだが、高速・低コストでの解読が可能になった。コストが劇的に下がってきて、2012年の段階で既に、数時間で、約10万円で解析できる、と言われている。これだけ低コストになると普及して日常的になることが予想される。そうすると、多くの方が遺伝子情報と疾患の可能性がビッグデータとして集めることができる時代がくる。

遺伝子検査ビジネス……経産省の調査では、2012年の段階で740業者あるという報道がなされていて、市場規模も、今年(2017年)夏ぐらいの報道では1,500億円……これは日本のことで、海外も入れると何兆円ということになるかと思うが……それだけの市場規模が見込まれている。

この遺伝子検査ビジネスというのは、医療機関を通さない、民間での消費者向けの遺伝子検査、直接販売ということで、Direct to Consumer Test (DTC) と言われている。インターネットで申し込んで、唾液などを採取してキットに入れて送れば、数週間後に結果がわかる。

初期のころは、精度が高くなく、アメリカではFDAなどが、検査企業に対しての規制を強めた時期があった。

日本でもようやく国が規制の動きを見せてきている。以前は、占いの要素が強かったが、かなり、その予測の精度が上がってきている。そうして、統計学的に有意なデータになると、社会のいろいろな場面でそれを使おうという動きが出てくる。主な遺伝子検査ビジネス、日本のものを挙げたが、多くの項目を、かなり安いパッケージでチェックできる。最近ディスカウントをやっているところもあるので、いまひとつ国内で伸びていないのかもしれないが、健康食品とタイアップしたような形で売り出すような企業とかもあったりする。

MinIONについては、昨年10月の、このシンポジウムの時に、東京大学の鈴木先生が紹介されていたが、個人が購入してチェックできるポータブルでシークエンサーができていて、ということだった。ネットで見ると1,000ドルぐらいと書いてあるが、鈴木先生の昨年の発表では……5万円ぐらいということであったかと思うが……で入手できるようなことがあると。そうすると、民間(業者)を通さなくても自分自身で自分の遺伝子、一定の遺伝子検査ができるような時代が来つつある、ということが言えると思う。

これだけ遺伝子検査が普及していくと、その人の、まだ発病はしていないけれども将来の健康状態が一定の確率でわかるようになってくる。それはどういうことを意味するかというと、通常、将来の健康状態には無知のベールがあるわけだが、それが剥がされていくことになる。以前は、遺伝子決定論のような話が出てくると、他方で、

環境因子もあるから遺伝子だけで決定できないという話も出てきて、二者択一を迫られるような議論があった。しかし今は、特定の疾患の発症に関して、遺伝的要因がどれぐらい原因になっているか、環境因子はどれぐらいの割合かということがある程度わかるようになってきつつある。「どっちのほうか」という二者択一ではなく、この両方がわかるようになってきた。だから、一定のSNP(スニップ、一塩基多型)の違いによって、同じような環境に自分の体を暴露していても、ある病気を発症する人・しない人が出てくるというようなことがわかりつつある。

こうしたことのプラス面として、将来の健康状態がわかり予防的措置をとれる、人生計画が可能になるなどが挙げられる。一方、マイナス面としては、今の医療では治らない病気のリスクがわかり、自暴自棄になるなどがある。知らないほうが幸せだという人にとっては、そういう情報を知らされることは余計なお世話になる。

もっとも懸念されるのは、遺伝子差別の問題である。医学的以外の部分、社会的な領域で、遺伝子情報に基づいて差別を受けるような時代が来る、ということだ。ここでもっと重要なことは、もし社会的差別の恐れがあるとなると、遺伝子検査を受けることを躊躇してしまうということだ。例えば、遺伝子検査をしたということで保険に入れない、あるいは一定の学校に行けないということになると、検査を躊躇してしまい、結果として、検査をしていれば予防的措置がとれるはずだったのに、そのチャンスを逃してしまうという事態を招くことが懸念さ

れる。場合によっては、それが命取りになるかもしれない。こうした「自己決定権や知る権利が、遺伝差別があると侵害される」というような議論が、米国ではよく行われている。

それでは、そもそも遺伝子差別とは何か。

遺伝子差別が懸念される領域として幾つか挙げると、まず雇用関係、これは就職だけではなく昇進やリストラ・配置転換など、いろいろ関わってくると思う。それから生命保険、そして民間の医療保険、さらに住宅ローンの貸し付けなどの金融機関のローンの貸し付けにおいても、遺伝子情報の提出を求められることが出てくるかもしれない。あるいは結婚や婚約の破棄といったプライベートな部分、それから、離婚訴訟で親権争いのときに遺伝子検査をして、「父親のほうが子育てに向いている」というようなことがわかってくると有利になるかもしれない、など。

また、多くの税金が投入されるような教育……専門職の教育機関での入試の選抜でも遺伝情報の利用があるかもしれない。ひとりの医師を育てるためには膨大な税金が使われる。そうすると、長く社会に貢献してくれる人を選抜したほうがいい、ということになる可能性も出てくる。そして刑事司法。非常にひどい犯罪を犯した人が、病気である、精神的な疾患があるということが証明されれば、通常の刑罰ではない方向に行く。だから、有責性の判断において、遺伝子が使われる可能性がある、などだ。

損害賠償の額は、将来どれくらいお金を稼ぐだろうか

や、その人の年収などに応じて算定されるが、この遺伝子情報で、「どのみちあなたは長生きしない遺伝子だから」ということになると、算定において一定程度考慮する……しないほうがむしろ不公平なのではないか、という話も出てくるかもしれない。

遺伝子検査をして、遺伝子的に問題が非常に少ない人の精子とか卵子ということであれば、それが高く売買される可能性が出てきたり、出生前診断や受精卵診断で問題があったために、本来生まれてくるはずだったのに、そこで差別的な扱いを受けて選別され排除されたり、ということにもなる。

このように様々な場面に波及する可能性がある。日本でも、昨年（2016年）4月2日の毎日新聞東京朝刊で、明治安田生命が人の遺伝子情報の保険サービスへの活用を検討し始めた、という報道があった。一定の統計学的に有意なデータになれば、保険に活用する動きが出てくる。ただ、病気の発症リスクを分析し、健康管理や生活習慣改善方法などをアドバイスし、病気にかかるリスクを減らすサービスを提供する、ということもある。保険会社としても、長く生きていただいたほうが、それだけ保険料が取れて良い。だからWIN—WIN関係になるのではないかと。また、自分は問題ないという遺伝情報を出せば、保険料が安くなるということも起こりうる。

朝日新聞のアピタル（apital）医療ニュースでも、去年（2016年）の夏ぐらいだったか、厚労省が遺伝子検査ビジネスに対する新たなルールづくりを始めたという報道

があった。

最近では、ジェネシスヘルスケア社が、1,050の病気の発症確率について、カップルの双方から唾液を採取して読み解き、可能性を伝えるという新聞記事があったが、これは日本人類遺伝学会など9つの学会が、安易に実施すべきでないと懸念を表明し、その結果、撤回されるという動きがあった。

また、後ほど登壇いただく東京大学の武藤先生のインターネット調査では、なんらかの形の遺伝子差別を受けたという回答が、3%ぐらいあったということだ。調査では、1万人以上の回答があり、何らかの遺伝子差別に対する規制が必要だと答えた人が結構多く、7割の方が、差別を防ぐための法的な規制を求めているというような報告が出されている。

ところで、そもそも遺伝子差別がなぜ起きるのか、ということを考えてみたい。「差別」という用語は非常にトリッキーな言葉で、ゲノム指針などにもあるように「不当な差別」につながるのはダメだとされる。しかし、「何が不当か」というのは、最初からは決定されていない。

特定の遺伝的な変異があって、まだその遺伝子疾患が発症していないにもかかわらず、そのSNP（スニップ）の変異があるというだけで差別されることを、通常、遺伝子差別と呼ぶ。既に遺伝子が原因で発病しているのであれば、他の発症している病気と同じような取り扱いでよいが、まだ発症しておらず健康だが、将来に重篤な病気を発症するような場合に、その情報をどう扱うかが問

題となる。

そもそも遺伝子に異常がある不運な人というのは、生物学的に不運だった上に、それが原因で、社会的な場面でも不利な扱いを受ける、だから二重の意味でアンラッキーということになる。そして通常、法学や倫理ではこの社会的な不平等をどうするか、ということが問題になる。

様々な差別問題の裁判で、それを正当化するとき、アメリカではその差別的な扱いを「合理的な区別」と表現し、それが法で許されないという場合には「不当な差別」と表現する。同じ事象でもどういう言葉をあてるかによって、認識はまったく変わる。だから、差別というときに何が問題か、ということをもまず我々は議論しなければならない。例えば、大学入試選抜も就職の際に重要視される学歴というものに基づく差別を作るものであるが、不当な差別とは普通は言わない。どういう場面で、どういう差別的な扱いをすると、それが不当な差別になるのか、ということを議論しなければならない。多くの場合、将来の期待値に基づいて、いろいろな判断が行われる。雇用においても、学歴が高ければ、将来のパフォーマンスが高いだろうと予測して採用する。そうすると、遺伝子情報で、その人の将来の貢献度の予測が一定の統計的に有意なものとしてわかってくると、そこで差別が起きるのはある意味合理的で当然のことと言える。

ここで、個人情報保護法で遺伝子情報のプライバシーが十分に保護されるのかについて少し考えてみたいと思う。

それを考えるにはまず、遺伝子情報の性質と特性は何

かということ整理しておきたい。それは、将来の予測的な性質を持つことや、遺伝子情報が本人だけのものではなく家族や人種・共同体の情報でもあるということだ。匿名性の維持もなかなか難しい。そのため、他の医療情報とは異なった配慮が必要であるという議論が生まれ、遺伝子差別禁止法を導入しようという動きが、かなり前から米国では見受けられた。しかし、ゲノムと疾患や体質との関係が解明されていくと、純粹な遺伝子情報とは何か、遺伝子情報とその他の医療情報は簡単に区別できるのだろうかという疑問が強まってきた。……例えば、今まで生活習慣病といわれていたものにも実はかなり遺伝子が関与していることがわかってくると、そもそもこういう区別をする意味があるのか、といった議論も起きてきている。

先ほどの答えだが、「個人情報保護法で遺伝子差別を禁止するのは十分か」について、「これで十分でない」というのが私の見解である。

その1つの理由が、問題のない遺伝子検査結果などの遺伝学的情報の自発的提示・利用承諾という問題である。自分で低コストの遺伝子検査をして、既に同定されている原因遺伝子を持っていないことがわかると、それを自発的に提示して安い保険料にしてもらおう、ということが起こる。この自発的提示・利用に対しては、個人情報保護法はカバーできない。本人が同意していれば利用できるからだ。しかし、一度オープンになった後で、失敗した、と思っても、もうみんな知って差別を受けてしまってい

るので撤回できない。だから、それをどうするかという問題がある。個人情報保護法は、同意があれば利用可能だが、自発的なもの、承諾がある利用に関しては十分な保護にはなっておらず、さらに言えば、本人は保護されるかもしれないが……本人は「いい」と同意して開示したが、その血縁者は開示しなくても疑われる可能性がある。

私が15年以上前にアメリカ留学中に調べたところ、いろいろな州に、遺伝子差別を禁止する州法があったが、この自発的提示もダメとする州、利用してはダメとする州と、自発的提示はOKとする所と、まちまちだった。この問題も、法規制の時に考えないといけない問題だと思う。私が留学したウィスコンシン州では、ヒトゲノム計画が始まる1990年代初めから、雇用分野などで、遺伝子情報による差別を禁止する規制法があった。規制の範囲や強度はまちまちだったが、多くの州では医療保険と雇用契約において規制立法を持ち、生命保険についても一定の州では差別禁止法があった。それが1995年ごろからは、連邦法をつくるべきだという動きがあったが、2008年になって、GINA (Genetic Information Nondiscrimination Act) という連邦法ができた。様々な議論を経てGINAができたが、これには「適用外」がある。既に発症している疾患、生命保険、そして従業員が少ない企業は適用外ということになった。この法律が制定されると1,000を超える訴訟が2013年12月までに起こされている。採用前の健康診断で家族病歴を尋ねたことに賠償金が科せられたような事例も起きている。

法というのは、今まで水面下にあったものを表に出す機能がある。痴漢やストーカーや児童虐待のケースが新聞で報道され増えてきているという錯覚をしている方もいるが、それは法律や条例ができたから増えたわけではない。今までは無かったのではなくて、水面下にあったものが表面に出てきたと捉えるべきである。法律ができることによって、一定の抑止効果があるにもかかわらず、どんどん摘発される。法は、侵害されたときに救済を求める手段を与えるもので、法がないと実際に差別的なものがあっても、それは表に出てこない。たぶん、なんらかの規制法を導入すると、水面下にあった差別というのが日本でも出てくる可能性がある、ということを申し上げたい。

また重要なのは、実際に差別を受けたかどうかではなくて、差別を受けるおそれがあると、人々は遺伝子研究に協力しなくなるということである。

最後に、遺伝子差別法がもつ問題性について話しておきたい。連邦法（米国）でも、最初の法案が出されてから13年間かかってようやく差別禁止法（GINA）が成立した。しかし、様々な適用外が存在している。遺伝学的利用を規制することに対し強い批判が行われてきたからだ。

今日の話のポイントで最後にお伝えしたいのは、法律がないと市民が協力的に参加せず……サンプルを出したり、遺伝子の研究に協力してもらえない……、その結果、研究が進歩しないということである。そうすると、ゲノ

ム創薬などの話も実現しない、ということになる。

この差別の問題について、市民的議論を日本でもしつかりとする時期にきている、いや、既に遅いと私は思っている。通常、法による規制というのは、医学研究の推進にブレーキをかけるものと捉えられがちであるが、今話したように、遺伝子差別禁止法に関しては、研究と医療と法規制がWIN—WIN 関係だ。社会的差別のおそれを払拭しないと、医学研究は発展しないと言えるので、いろいろ問題を抱えているにもかかわらず、アメリカでは遺伝子差別禁止法が導入されたと、私は認識している。

日本では議論がまだ十分ではない。今、求められていることは、どのような領域で、どの程度の規制をしていくべきなのか、どういうものが不当な差別、遺伝子差別として禁止すべきものであって、どういうものは認めるべきものなのか、ということを専門家のみならず市民レベルでも真剣に議論しなければならない時代にきている、ということだ。

そのとき心に留めておかなければならないことは、人は自分の将来の情報について「知る権利」がある一方、「知らないでいる権利」もプライバシー権として保障する必要があるということである。保険に入るため、就職するため、何かするたびごとに遺伝子検査をして、知りたくもない将来の遺伝子を知ってしまうということは、知らないでいる権利を侵害することにもなるので、そういうものも含めて市民的な議論をしていかなければいけない時期に日本社会も直面していると考えている。

市民公開シンポジウム「ゲノム社会の現在、そして未来 -ゲノムデータをどう活かすか」
グランフロント大阪 北館タワーB 10階ナレッジキャピタル・カンファレンスルーム
2017年10月9日(月曜・祝日)

遺伝情報に基づく差別とは何か？ ～遺伝子格差社会が到来するのか？～

瀬戸山 晃一

京都府立医科大学 医学研究科
医学生命倫理学(人文・社会科学教室) 教授
研究開発・質管理向上統合センター
研究倫理教育・管理部門長

本日のアウトライン

- I. ヒトゲノム計画とその功罪～**遺伝子格差社会到来の懸念**～
 - II. **遺伝子検査ビジネスの急成長**
 - III. ゲノム医科学の進歩と社会的倫理的問題
 - IV. **遺伝子差別とは何か？～遺伝子差別が懸念される領域～**
 - V. 遺伝情報の非医学的利用の動向
 - VI. **遺伝子差別がなぜ起きるのか？**
 - VII. 個人情報保護法と遺伝情報
 - VIII. 遺伝子情報の性質と特殊性
 - IX. **遺伝学的情報の自発的提示・利用承諾**
 - X. 米国の遺伝子差別の法規制
 - XI. **差別禁止法制定による差別事例の可視化**
 - XII. 遺伝子差別禁止法の問題性
- おわりに:～今、市民的な議論をしなければならないこと～

2

I. ヒトゲノム計画とその功罪

1. **ヒト・ゲノム計画**(Human Genome Project:1990年-2003年)
>人間のゲノム(全遺伝情報)である4つの塩基配列(アデニン(A)、グアニン(G)、チミン(T)、シトシン(C))を讀んでいく国際的なプロジェクト
2. ヒト・ゲノム計画の目的と期待
>**遺伝子治療・病気の予防・ゲノム創薬とオーダーメイド医療や医学研究の発展・健康増進・医療費の削減**
3. ヒト・ゲノム計画の意図せざる社会的副作用としての**遺伝子差別**
⇒**遺伝子格差社会の到来、遺伝子下級階層(アンダークラス)の懸念(米国)**
4. 【米国】20世紀は、人種差別・女性差別・障害者差別が社会問題であった
⇒ **21世紀は**遺伝子差別時代・遺伝子格差社会の到来**(21世紀公民権闘争)**

II. 遺伝子検査ビジネスの急成長

1. 【遺伝子検査ビジネス急成長の背景】次世代シーケンサーによる、ヒトゲノム塩基対の高速解析の劇的なコストの削減

➢ 1991年:13年間、3000億円 ⇒ ヒトゲノム計画終了時の2003年300億円
⇒2007年2か月、1億2千万円⇒2011年:1か月、80万円⇒2012年?時間?円

2. 遺伝子検査ビジネスとは? 2012年経産省調査740業者 市場規模 ?億

➢医療機関を通さない民間での消費者向けの遺伝子検査DTC (Direct to Consumer) Test: 唾液や口内粘膜を採取して郵送すれば、数週間後に結果を受け取る。癌・糖尿病などの病気になりやすさを図る遺伝子検査と健康食品販売とのタイアップ

3. 主な企業:ジーンクエスト、ジェネシスヘルスケア、エバージーン

➢ヤフー「Health Data Lab」(2014年11月～)1万人解析結果を反映

➢ソーシャルゲーム大手のディー・エヌ・エー「マイコード」全283項目を検査できる2万9800円のコースや、項目が少ない9800円のコース(いずれも税別) 2014年7月

4

III. ゲノム医学の進歩と社会的倫理的問題

➢人間の遺伝子DNA・ゲノムの解析技術の進歩(高速で低コスト)

⇒ 遺伝子検査の普及 ⇒ その人の将来の健康状態の予測や個人の体質や能力の遺伝子的な要因が分かるようになる

【その意味】 将来についての無知のベールが剥がされていく

* 遺伝子的要因と環境要因の割合も分かりつつある

【プラスの側面】 ①人々が自らの将来の健康状態についてのリスクや一定の予測について知ることが可能になる ⇒ 人生の計画ができる。

②癌を引き起こす遺伝子変異を有することが分かると予防的処置がとれる可能性がある(アンジェリナ・ジョリさんの予防的乳房と子宮切除と)

【マイナスの側面】 ①重篤な遺伝性疾患、治療法のない疾患を発症する可能性が高いということが分かれば、自暴自棄になる。(知らない方が幸せ!)

②将来の健康リスクや能力の予測によって、さまざまな社会的な場面で差別を受ける可能性がある。(遺伝情報の非医学的利用の問題)

③差別を恐れて遺伝子検査をしなければ、予防的措置の取れる遺伝性疾患発症により命を落とす。

5

IV. 遺伝子差別とは何か? ～遺伝子差別が懸念される領域～

1. 雇用契約:就職採用選考・昇進・リストラ・配置転換
2. 生命保険契約:引受拒否・保険料に格差・上限・適用外
3. 民間の医療保険:引受拒否・保険料に格差・上限・適用外
4. 住宅ローンや奨学金など金融機関の各種ローンの貸付
5. 結婚・婚約破棄
6. 離婚訴訟(親権の争い)
7. 多くの税金が投入される医学部や法科大学院への入試選抜
8. 刑事司法:被告人の刑事責任における有責性
9. 法的損害賠償における逸失利益(得べかりし利益)の算定
10. 生殖補助医療における受精卵選択や胎児の中絶選択
11. 卵子や精子売買における取引価格

6

V. 遺伝情報の非医学的利用の動向

【毎日新聞2016年4月2日東京朝刊】記事(土屋・千葉)

明治安田生命保険

- 人の遺伝子情報の保険サービスへの活用を検討
- 病気の発症リスクを分析し健康管理や生活習慣の改善方法などをアドバイスし、病気にかかるリスクを減らすサービス提供
- 保険料が安くなり、保険会社の収益改善

【朝日新聞 apital 医療ニュース】 2016年7月22日(竹野内崇宏)

- 厚生労働省が遺伝子検査ビジネスに対する新たなルール作りに着手
- 遺伝子差別規制の必要性についても検討

7

「将来の子、遺伝病の発症確率検査...国内企業計画」(読売新聞2017年05月21日)

- ジェネシスヘルスケア社(東京):筋ジストロフィーやパーキンソン病の一部など約1050の病気の発症確率。診療所でカップルから唾液を採取する。そこから遺伝情報を読み解き、劣性遺伝子が二つそろって発症する遺伝病1050の病気それぞれについて100%、50%、25%、0%の4段階で伝える。
- 日本人類遺伝学会など計9学会・協会は「夫婦遺伝子スクリーニング検査」の臨床研究に対し、倫理的問題から「安易に実施すべきでない」とする懸念を表明
- ジェネシスヘルスケア社が2017年7月5日に計画撤回をホームページで発表(2017年7月7日読売新聞)

8

国内での遺伝子差別の調査 (2017年厚労省、武藤香織東大教授)

「遺伝情報扱いに法規制」必要」7割...厚労省調査」

(読売新聞2017年6月17日)

- 厚労省2017年2月インターネット調査20~69歳の男女4万4360人を対象にインターネットで実施し、1万881人(回収率24.5%)から回答
- 必要と思う法規制は、個人の遺伝情報の第三者への無断提供の禁止、血液や髪の毛などを使った遺伝子の無断解析の禁止、遺伝情報に基づく雇用・就労での処遇決定の禁止

「「遺伝情報で差別」受けた」3% 厚労省、初の意識調査」

(日本経済新聞2017年6月16日)

自分や家族の病気に関する遺伝情報によって差別を受けた経験がある人の割合は3.2%とする初の意識調査を発表した。約350人が保険の加入や就労、結婚などで不利な扱いを受けたと回答している。7割が差別を防ぐため法的な規制を求めている

9

VI. 遺伝子差別がなぜ起きるのか？

1. 用語「遺伝子差別」: 特定の遺伝学的情報(遺伝子変異・将来のリスク)を有する者やその血縁者が様々な社会的な場面で差別的に不利益な取り扱いを受けたりすること
 - 生物学的不平等(格差)⇒社会的不平等(格差)
 - 二重の意味での不運 「合理的な区別」と「不当な差別」
2. 差別の法と経済学の洞察(リチャード・ポズナー連邦高裁判事)
 - * 評価・判断・選択するために必要な情報を得るのにかかるコストである「**情報費用**」節約の結果としての差別
 - 差別が起きる理由: 差別するには差別する側に合理的な理由がある。リスク回避や経営戦略などの観点で**将来の期待値**
3. 行動経済学(認知心理学): 認知的バイアス、ヒューリスティック
キャス・サンステーン、リチャード・セイラー

10

VII. 個人情報保護法と遺伝情報

1. ヒトゲノム遺伝子解析研究の指針
【遺伝情報】
 - 試料・情報を用いて実施されるヒトゲノム・遺伝子解析研究の過程を通じて得られ、又は既に資料・情報に付随している**子孫に受け継がれ得る情報**で、**個人の遺伝的特徴及び体質**を示すもの。
2. 改正個人情報保護法
 - DNAを構成する塩基配列が個人識別符号に該当(**互いに独立な40箇所以上のSNPから構成されるシークエンスデータ、9座位以上の4塩基単位の繰り返し配列等の遺伝型情報により本人が認証することができるようにしたもの**)
 - 個人情報保護法で遺伝子情報のプライバシー保護に十分か？

11

VIII. 遺伝子情報の性質と特殊性

1. 予言的性質(高い将来の健康状態の予測性)
 2. 高い情報リスク(差別やプライバシーの侵害の高い危険性)
 3. 情報の非個人性(家族・人種・共同体に関連する情報)
 4. 長期保存性(不変的性質)
 5. 匿名性の維持の困難性
- その他の医療情報とは異なった配慮が必要
 - しかしそれは現実問題としてはっきりと区別可能か？
例: 高血圧、コレステロールその他の体質を決める遺伝子

12

IX. 遺伝学的情報の自発的提示・利用承諾

個人情報を法的に保護する個人情報保護法では遺伝子差別に対して限界がある！

- 遺伝学的情報は、本人のみならず血縁家族や、一定の集団や人種の差別の可能性を有している
- 個人情報保護法は、同意があれば利用可能であるが、自発的開示ができない(しない)ものが相対的に不利益を被る可能性がある。
- 差別禁止法を制定する場合、このような同意ある非医学的利用まで禁止するべきなのか？

【参考】米国の州法では禁止するものと認めるもので分かっている

13

X. 米国の遺伝子差別の法規制

1. 州法: 1991～ウィスコンシン州他
GINA以前: 既存の連邦法と格差のある州法のパッチワーク規制
2. 医療保険: 48州 + District of Columbia
3. 雇用契約: 35州 + District of Columbia
- 州により遺伝子情報の定義(範囲)や規制の程度(遺伝子検査義務付・遺伝子検査の有無、保険料、保険金適用)はまちまち
4. 州法に規制対象の拡大
 - ① 生命保険契約規制: 15州
 - ② 傷害保険: 17州
 - ③ 長期介護保険: 9州
 カリフォルニア州: Genetic Information Nondiscrimination Act 2011
 ➢ 生命保険、傷害保険、長期介護保険、住宅ローン、教育、Mortgage Lending, 選挙

14

米国連邦法2008年GINA (Genetic Information Nondiscrimination Act) 2009～10年施行以後

1. 適用外: ①既発症疾患情報、②従業員15人より少ない企業、③生命保険、④傷害保険、⑤長期介護保険、⑥軍人の保険システムなどは保護対象外
2. 裁判
米国平等雇用機会委員会
EEOC (Equal Employment Opportunity Commission)
 ➢ GINA施行後2013年12月までの数年間に1000を超える訴え
 ➢ 採用前の健康診断で家族病歴を尋ねる
 EEOC v. Founder Inc. 2013年 5万ドルの賠償金
 EEOC v. Founder Pavilion Inc. 2013年 37万ドルの賠償金

15

XI. 差別禁止法制定による差別事例の可視化

Q: 遺伝子差別禁止法が必要なのか？

【消極論】 その反論として遺伝子差別は単なる恐れであり、事例がどの程度あるのか正確に把握されていないという主張がある。ほんの少しの差別しかないので規制は必要なし。

➢ 規制法や禁止法の一つの役割や機能は、潜在している差別や虐待や不正行為の可視化である。

例、淫行条例・ストーカー法・児童虐待の防止等に関する法律

➢ たとえ差別を受ける恐れのみであったとしても、その「恐れ」がある以上、遺伝子解析研究等の研究やそれを臨床応用した医学の発展は期待できない。医学研究の被験者や協力者になることで不利益を被らない保証を法的にする必要がある。(法の象徴的機能)

16

XII. 遺伝子差別禁止法の問題性

- どこまでを法的に保護する遺伝情報とするのか？(遺伝子情報の範囲)
検査結果？ 検査した事実？ 家族の病歴？ 発病した遺伝子疾患のみ？
- 遺伝子情報とその他の医療情報との区別できるのか？(実際上の問題性)
- 遺伝子情報のみを法的に保護し他のリスクを予測できる医療情報と区別することは不平等ではないか？(規範的問題性)
* 遺伝子に起因する遺伝子変異と「非遺伝子」に起因するHIVや肝炎ウイルスの保因者を区別することの正当化根拠は何であるのか？
- 生命保険市場における逆選択の問題
➢ 米国の連邦の差別禁止法GINAで生命保険が除外されている根拠
- 差別禁止法によって生じる「情報の非対称性」が生じる。これは保険料増大や生産性低減のコストの雇用主や健康か保険加入者への転嫁を意味
⇒ 被保険者間、労働者間の富の強制的再分配を生み不平等ではないか！
➢ 米国の連邦の差別禁止法GINAで生命保険が除外されている根拠

17

おわりに

～今、市民的な議論をしなければならないこと～

- 遺伝学的情報の解明の社会的意味、意図せざる社会的副作用としての遺伝子差別について市民の周知する。
- 遺伝情報のプライバシー保護の必要性和遺伝子差別の問題についての市民レベルでの理解と認識を深める。
- 医学研究とその成果の医療への応用の更なる推進には、市民の協力が不可欠であり、そのためには、社会に場面で遺伝子差別の恐れをなくしておく必要がある。⇒ 研究と医療と法規制の連携とWin-Win関係
- 遺伝子差別禁止法の問題性を認識しつつ、どのような領域(生命保険・医療保険・雇用・結婚・金融ローン・入試や資格試験の選抜)どの程度の法規制が必要であるかを専門家間のみならず市民レベルでも真剣に議論しなければならない時が来ている。
- 遺伝学的情報による将来の健康上のリスクを「知る権利」のみならず「知らないでいる権利」をもプライバシーの権利として保障する必要性
- 遺伝学的情報の自発的提示・利用承諾への規制問題

18

【パネルディスカッション】

【司会】

吉澤 剛

(大阪大学大学院 医学系研究科)

【指定発言】

武藤香織

(東京大学 医科学研究所)

【パネリスト】

岡田随象

(大阪大学大学院 医学系研究科)

瀬戸山晃一

(京都府立医科大学大学院 医学研究科)

黒川 顕

(国立遺伝学研究所)

杉江達也

(文部科学省研究振興局 ライフサイエンス課)

【パネルディスカッション】(敬称略)

進行: 今からパネルディスカッションを行います。最初に東京大学医科学研究所の武藤香織先生より指定発言をいただきます。

武藤: 私は加藤先生と少し似た立場にあり、ゲノム研究の現場にすごく近いところで、研究者の方の相談を受けたり、あるいは、研究に参加する患者さんや一般の方々がわかるよういろいろな資料を作ったりして、両者のコミュニケーションをはかることを仕事にしています。そういった文系の立場で、最初に岡田先生のお話からいろいろ勉強させていただきました。また、瀬戸山先生がお話しになった調査のほうにも関わりました。そこで少し簡単に最初スライド5枚ぐらいで、私から岡田先生への質問を2つ、それから瀬戸山先生への質問を1つさせていただきたいと思います。そして、今、直接答えていただくというよりも、パネルディスカッションの中でお話しいただければありがたいと思っております。

岡田先生のお話では、ゲノム解析がものすごく進歩して、複雑な病気のネットワークなどの因果関係もいろいろわかるようになってきた、ということだったのですけれども、たぶん、私もそうだったように、多くの素人の方は、「この遺伝子があったらこの病気になるかも」とか「この遺伝子があったらこの薬がいいんじゃない？」くらいの説明だったら理解できるのですが、先ほど先生が絵で示されたようなすごく複雑なネッ

トワーク……この遺伝子はこの組織にかかわっていて、それがこちらにかかわっていて、それを補強しているのはこの遺伝子で……みたいなことは、医師でも説明できないと踏んでいるので、患者も理解できないと思うんですね。

それで、先生にお伺いしたいのは、これからゲノム医療が普及していくと思うのですが、これを受ける患者は、先生のようなセンス……とても先生のようにするのは足元にも及ばないのですが……をどの程度理解しないといけない、と先生ご自身が思われるか、ということをお聞かせください。

こういう質問を統計学の専門家にすると、小学校から統計学を勉強すればいいとか、プログラミングをやればいいと言うんですけど、ちょっとそれは、結構きつところがあるので。全くそういうことを経ずに大人になった、遺伝子決定論を見ていた一般の者が、どうしたら、これを誤解なく理解できるのかという、先生の「ぎりぎりの許せるライン」を教えてください、というのが1問目です。

2つ目は、健康な人を対象にしたゲノム研究は、本当にたくさん行われているのですが、病気のなり易さに関連する遺伝子が結構見つかる、というようなことがあるようです。そして、いろいろな研究の現場に関わっていると、「もうそれはすぐ知らせてあげたほうがいいよ！」という研究者もいます。特に、私が最近驚いたのは、先生にもご紹介いただいたiPS細胞の研究

でも何かの変異が見つかるというのは結構あるということでした。しかし iPS 細胞というのは人為的に加工した細胞株なので、そこからわかったものを、すぐ知らせようとするのは、よくないのではと思って、ちょっと私は冷静に見ています。iPS 細胞ではなくても、今のゲノム解析技術の結果をそのまま診断として使うのは不正確だ、というふうに聞いているのですが、先生が使っておられるようなゲノム解析の中で、その技術にはどの程度のエラーなるものが含まれていて、それはどういうふうなことを経れば克服できる、もしくは許容限度のリスクというのがどのぐらいのところにあるのか、というあたりの見通しがもしわかれば教えていただきたいなと思います。

ここからは瀬戸山先生にお話をお伺いしたことの背景の説明なのですけれども。ユネスコの「ヒトゲノムと人権に関する世界宣言」が 1997 年に採択されました。私はこれが出た時にちょうど大学院生で、もうそれはとても感動しました。ちょうど今から 20 年前ですけれども。第 1 条で、ヒトゲノムは象徴的な意味において人類の遺産である、と言っていて、誰かの固有の、その私有物、所有物ではなくて、祖先からわれわれが受け継いできた、とても大事な遺産だということが書かれています。そして第 6 条で、誰もが遺伝的な特徴に基づいて差別を受けることがあってはならない、というように謳っていて。私が、こういう世の中に日本もなればよいなと思ってから、早や 20 年がたっ

ました。

そしてこの 1997 年のユネスコの宣言から 3 年後に、日本でゲノム研究をいよいよ本格的にやるぞという時代になりまして、その時いちばん最初に出された、今のゲノム研究の指針のもっと前の、骨子にあたる「ヒトゲノム研究に関する（基本）原則」の中には、先ほどのユネスコの言葉をそのまま引いたような表現で「何人もまたいづれの集団も、遺伝的特徴の如何を問わず、その尊厳と人権が尊重されなければならない、互いに平等であって、またいかなる差別の対象ともされてはならない」という高らかな文言が入って、すごい、かっこいいと学生ながらに思ったのですけれども、今のゲノム指針にはこの文言が入っていないんですね。いろいろな改定の過程でなくなってしまったし、これをうけて法律がつくられたという経緯もなくて。

これはあとで杉江先生にもお伺いしたいのですが、この原則はまだ生きているのか。

たぶん、若いゲノム研究者の人はこういう原則があったということを知らないと思うんです。そういう中で、遺伝的特徴という言葉……すごく曖昧な表現なのですが、遺伝的特徴に基づいて差別があってはいけないということ、20 年前には国際的にも考えていたわけです。

瀬戸山先生のお話の中では、ゲノム医療が普及したり、もっとゲノムデータが得られるようになってきたときの、いろいろな差別のことについての懸念が披露されたのですが、私たちの調査の中では、もっとプ

リミティブといいますが、その遺伝的な特徴なのか、噂話なのかというレベルで、遺伝というものに対する偏見があって、それで苦しんでいる、ということがわかりました。

新聞では、私たちの調査はインターネット調査のこ
としかほとんど報道されなかったのですが、私たちが
やった研究の中でもう1つ大事な柱だったのが、「遺伝
性疾患の患者さんと、障害者の人たちにインタビュー
する」という取り組みです。

その中で、いろいろな遺伝性疾患、小児の疾患、先
天性疾患の方々に集まっていただいて、遺伝という観
点から、今までどういういやな目に遭ったかについて
お伺いしたことがありました。

それで、こちらの報告書は……ご希望のある方には
お送りすることができますので、もしよろしければお
名刺などご連絡先をあの女性のほうにお渡しいただ
ければと思います。今日はちょっとスライドだけでご
勘弁ください。

この調査をしましたときに、遺伝情報の利活用は最
大限やって、どんどん研究を進めてほしいという声
がありました。特に、自分の病気の原因がわからない患
児の親御さんは、もう本当に切実な思いで、どこに研
究者がいるのか、そして、その研究者にどうすれば研
究してもらえるのか、ということをおっしゃって
いたのですが、もちろん不利益が生じないこと、
それから遺伝的なプライバシーが保護されるというこ

とは大前提で、先ほど瀬戸山先生がおっしゃったよ
うに、その両輪が重要だということ、当事者の方もお
っしゃっていました。

そしてもう1つ大事なことは、遺伝情報による直接
的な不利益でどういうことがあったのかと聞くと、遺
伝子検査の結果で内定が取り消されるとか就職ができ
ないということではなかった。それから、遺伝子検査
の結果で生命保険に入れなかった、ということもな
かったです。それは、まだ普及していないからだと私は思
うのですけれども。

それ以前の問題として、例えば、学資保険に入ると
きに、検査を受けましたと言っただけなのに加入を拒
否されたとか、生命保険の高度障害特約の査定で、「こ
の病気はもともと遺伝性疾患ですよ、だから払いま
せん」と言われて不払いになったとか。あとは、婚約
者とか配偶者の家族から、遺伝子検査を受けないと結
婚させないとか、あるいは、染色体検査をしたのだ
ら、その結果を血縁者の人、全員出してください、
というふうに言われたとか。結構身近なプライベート
なところ、知り合いとか家族とか、そういう関係のと
ころで、遺伝ということそのものに対する偏見とか、
噂話でいやな目に遭ったという人がいっぱいいて。

この状況のまま、先ほどのようなゲノム医療が普及
するのは、すごく危ないと、私はこの調査をやっ
ていました。そこで瀬戸山先生に……、私は法学の
専門家ではないので素人の意見として聞いていただき

たいのですけれども、まずは、その1997年にユネスコが出していたような、遺伝的特徴という、曖昧だけれども、この「遺伝的特徴」というものに対する差別をやめよう、という考え方を理念法にしたらどうか、というのが1つ目です。

医学研究とか、医療を経由せずには得られる遺伝情報というのが結構あって。例えば、家族歴だったり、あるいは……噂話というのはどう扱うのかすごく難しいのですけれども……そういうところから出てくる偏見とか誤った理解がけっこう流通しているし、国民全体が、「知らないでいる権利」……先生も言及されていたこの権利に対するリテラシーがすごく低いと、今回、調査をされていて思いましたので、まずは、遺伝的特徴に基づく差別をやめ、知らないでいる権利というのがあるんだよ、ということをまず日本中の人に知ってほしい。そうでないとゲノム医療が普及目前なのに、20年前にユネスコで合意したことが知られていないなんて、ちょっと恥ずかしいと思ってしまいました。

そして、この理念法とは別に、臨床検査とか遺伝学的検査について、これから具体的に法律ができてくると思うのですが。その中で、検査を扱う人たち、この取扱者に対して、実効性のある規制をかけて、こういうことをすべきでないとか、転売したらこういう罰則があるとか、そういうことを別の法律で作る、さらに、ゲノムデータの管理とか第三者提供、これは個人情報保護法をこれからもっとよくしていくという方向で、

やはり3つアプローチがないと間に合わないのではないかと、というのが、私が今回、研究班に関わっていて思ったことです。なので、いやこんなのちょっと無理ですよ、ということがあれば、ぜひ教えていただきたいと思っています。

以上です。

ありがとうございました。

進行：武藤先生ありがとうございました。

【パネルディスカッション】

司会：今からパネルディスカッションを始めたいと思います。第2部から参加された方に改めて、第1部にご登壇された方のご紹介です。

まず、はじめに隣に座っていらっしゃいます、文部科学省研究振興局の杉江達也さんです。第1部ではヒトゲノム倫理指針の、つい最近の改正ポイントと、今後に向けてどういうふうに倫理指針が変わっていくのか、ヒトの医学系研究指針と統合されていくのかどうかについて、ちょっと見通しをお話いただきました。

その隣にお座りなのは国立遺伝学研究所の黒川顕さんです。メタゲノム研究ということで、ヒトゲノム研究で、そのヒトの情報だけではなくて、ヒトの体内にあるバクテリアとか腸内細菌などをまとめて調べることによって、非常に広がりのある、健康にもつながる

ような情報がわかってくると同時に、それとヒトゲノム研究との関わり合いについての、課題についてもお話しになられた、というわけです。

この4人の方々に進めていきたいと思います。

まず初めに、先ほど武藤さんのほうから、岡田さん、瀬戸山さんのほうに頂いたご質問に対して答えていただく、という形で進めたいと思います。

岡田さんに対して2つのご質問があったかと思いません。どの程度、遺伝統計学的センスを患者さんのほうで理解している必要があるのか、というお話と、現在のゲノム解析技術ではどれぐらいのエラーがあって、それは克服できるものなのかどうか、というお話ですけども。まずその二点について簡単にご回答をいただければと思います。

岡田：先ほど頂きました、まず第一点目ですね。どれぐらい統計のこととかをわかっていなくてはいけないか、という話。これは非常に難しいところもありますが、広く一般の人が関わる可能性がある事項については、広く一般の人が知っている知識でわかるように説明しなくてはいけない、というのが私の基本的な考え方です。つまり、誰でも病院に行く可能性がある。そこで医学を勉強していない人が来られなくなると困りますよね。そこは誰でもわかるように教えないといけないので、まあゲノムに関してもやはり……まあ、もちろん小学校・中学校・高校と、授業である程度の

ことを教わってきたりして、全体的に知識量上がるのは歓迎しますが、わかっている人しか使っちゃだめだよ、みたいなスタンスはあまりよくないと思います。

解析の結果の解釈は、大きく分けて2つあります。1つは、個人のゲノムデータに対して個人特有の情報を解析する、というもの。もう1つは、集団から得られた情報を対象に全体的な話をする、というものです。

今日言った、例えば肥満が……脳が……という話は後者のほうです。全体のゲノムを使って全体的な話をしました。それは特に個人の誰とかに関する話ではないので。現時点で、個々人のゲノム情報に対して個々人にお話しできる状況は、なんとなくこの病気になりやすい・なりにくい、という範疇を出ていることはないと思います。そういった意味では、説明側がきちんと誠意をもってお話をすれば、ある程度は伝えられる範囲内に収まるのではないかな、と思うわけであります。

第二点目です。エラーの話。これは、どういう方法でゲノムを読むか、また、そのときの条件とか、幾らぐらいお金をかけるかによって、かなり変わります。でも、すごく大まかな感触として、例えば99.99とか99.999……9が4つか5つ並ぶぐらいの精度が、出せているぐらいの感覚でいただければいいと思います。つまり、「1人を見ている限りではほとんど失敗しない」ということです。

ただし、全体で言うと30億ですから、その中でも、

まあ1万個ぐらい失敗してしまうわけですね。ですので、そういった意味では、ゲノム解析はそれぐらい間違っただけが出てくると思います。

この数に関しては、現在のテクノロジーも今後も、必ずコストパフォーマンスを考えていますので、そんなに変わらないと思います。

これがやはり難しいのですが、1人で、1つの遺伝子に注目している場合は、そんなに失敗していない。というのも、例えば、保険会社で1万人のデータを使ったら、必ず失敗している人が出てきてしまうんですね。ですので、だいたい合っているんだけど、必ず、間違っただけの結果を受け取っている人もいて、という2つの二面性を認識していただくというのが、まあ、現実的な答えなのかな、というふうに考えております。

司会: どうもありがとうございます。それでは瀬戸山さんに、最後のご質問にお答えいただきたいと思います。

瀬戸山: 武藤先生ご質問をありがとうございます。

ユネスコ（国際連合教育科学文化機関）の「ヒトゲノムと人権に関する世界宣言（1997）」において、ヒトゲノムは「人類の遺産」であるということがきちんと謳われていて、遺伝学的特徴に基づいて「差別」を受けるといえるようなことがあってはならない、ということがヒトゲノム計画が終了する前に、既に宣言されているということは重要であると私も認識している。

しかし今日お話したように、何をもって差別とするか、ということのコンセンサスは、全くできていないのです。

先ほどは時間がなかったので飛ばしましたがひとつ事例を挙げると、遺伝差別禁止法の問題点があります。アメリカで遺伝差別禁止法に対して強力な反対があって、連邦法で生命保険では遺伝子を考慮していいということになっている理由の1つは、これだけ低コストでいろいろな検査ができるようになってくると、検査をした本人は自分の将来のリスクがある程度わかるようになってくるわけで、遺伝差別禁止法によって、それを使ってはいけない、アクセスしてはいけない、検査を強要してはいけない、ということになると、どういことが起きるかということ、相手方の保険会社や雇用する企業のほうでは、その情報にアクセスできない、けれども本人は自分のリスクを知っている、ということが起きるわけです。

そうすると、生命保険で言われているような、いわゆる「逆選択」という現象が起りまして、リスクが高いと思っている人はたくさん保険を買う、リスクが低いと思っている人はそんなにたくさん保険を買わない、ということになります。そして、それが見えないわけです。通常、保険というのはリスクに応じて保険料を課しています。だから年齢が高い方は生命保険料も高いですね。そして、統計的データなどに基づいて、どれぐらいのお金が保険料として回収できるか、それ

は差別する目的ではなくて、その保険制度を維持するために必要なもの、なわけです。だから保険協会等ではリスクに応じて保険料を課す、ということがあるわけです。そのリスクが、今まであまりにも漠然としていたのが、もっと統計的にわかるようになってくると、じゃあ使わないほうがむしろ不公平ではないか、となる。

ほかにも例えば、肝炎ウイルスがあります。今はいい治療法とかできていましたけど、将来がんになるようなことがわかっているウイルスに感染している方とか、あるいは HIV の方では、将来の健康状態がわかりますよね。そういう病気は遺伝子に基づくものではないから差別的に扱っていいとするなら、遺伝子情報に基づくものだけを保護するのはおかしいじゃないか、ということで、もし保護するなら全部を保護しないといけない。そうすると、保険制度自体を全部変えないといけない、という話になるわけですね。

そもそも保険とか、そういう社会制度というのは、将来がある種、未知だから成り立つわけですよ。ところが、将来のリスクがわかってしまうと、そもそも制度自体が成り立たなくなってしまう可能性が指摘されているわけです。

そして、もう1つ。

よく誤解があるのは、お金持ちの保険会社が保険を買う人の……弱い、病気を持った人を差別する問題だとか、企業（雇用主）側による労働者の差別の問題だと捉えている方も少なくないのですが、事の本

質はそこにはないです。なぜかといいますと、労働者の間、あるいは保険を買う消費者の間でも、禁止法によって遺伝情報にアクセスできないようにすると相手がどれくらいの将来の健康上のリスクがあるかはわからないようになるわけです。その結果、リスクが高い人がたくさん入っている保険会社は、どんどん支払われる保険金が増えますので制度を維持するために保険金を使う可能性が少ない人も含めて個々人が支払う全体の保険料を上げなくてはならなくなります。そうすると、一律に皆が保険会社に払わないといけない保険料が増えてくるわけです。

結局、遺伝子差別禁止法によって契約当事者間において「情報の非対称性」が生じて、一方がリスクをわかっている、一方はわかっていると、これは公平な契約にならないのでは、という批判が投げかけられることになるわけです。ここでの真の問題は、実は、「企業（雇用主・保険会社）」対「個人（労働者・被保険者）」の公正の問題ではなく、労働者間……保険を買う人同士の平等が問題となっているわけです。発病して戦力から離脱すると、当然、次の人を企業は雇わないといけない。小さい企業だったらたいへんですよ。そうすると、ボーナスをカットしないと企業は倒産する、みたいなことになる。そのようなことは企業が儲けようとかいったことではなくて、貢献する人を探って、ほかの労働者のボーナスの削減を防止するといった思いもあるかと考えるわけです。

だから、「何をもって差別とするのか」。これは結構難しい問題なわけです。

差別がだめだといっても、自発的に提示して、例えば、たばこを吸わない人は保険料が安かったりしますよね。そういうふうに、強制ではなく自発的に問題のない遺伝子検査結果を提示した人は保険料を安くしますよ、ということは認めるべきかどうか？もし規制がなく自発的な提示を認めるのであれば、問題のない遺伝子検査の結果を出さない人は相対的に高い保険料を払わないといけなくなる、というようなことが生じるわけです。それを差別とみなすのかどうか、という議論もしなければならぬ。ですから、人権宣言とか、いろいろところで、差別はいけないと謳っても、そもそも禁止されなければならない差別的な扱いとは何かという「差別の中身は何か」ということを議論しなければいけない、という点があります。

ただ、武藤先生から頂いたコメントにも賛成で、やはり理念法というのは、僕はちゃんと提示する必要があります。理念法……罰則規定がなくても、それは重要な意味があって、例えば、1985年に、男女雇用機会均等法ができたときに、努力義務規定のみで罰則規定がない、こんなの意味ないじゃないか、と批判を受けましたが、法が制定されることによって社会が注目する。法的強制ではないけれども、自発的にそういうことをする企業が出てくる、というようなことが起きるわけです。だから、法というのは、そういう

象徴的機能があるわけなので、たとえ罰則規定がなくても、一定の理念法として、そういうものを出すインパクトというのは、すごくあると思います。

重要なことは、何かを禁止した場合、その禁止したことによって生じる社会的コストを誰が負うか、という問題があるわけです。だから、小さい企業がGINAという連邦法から除外されているのは、インパクトが強いわけですよ、ひとりの人（社員）が遺伝病を発症した、みたいなことになる。大きい企業であれば、その損失を多くの従業員の中で広く浅く負担できますけれど、小さい、例えば大阪の町工場みたいなところだったらインパクトが強いわけです。だから、GINAにおいても従業員が少ない企業は除外になっているわけです。

それを社会として、どう考えるのか。遺伝情報利用の法的禁止などの規制を設けることで生じるコスト負担というのは、やはりわれわれ、他の市民が負うことになったりするわけなので、それをどういうふうに考えるのか、ということまで議論しないといけないわけです。そして、そういうレベルまでいくと、最初の導入として理念法は重要な意味を持つと思いますけど、ずっと理念法だけでこれらの問題に対応できるかということは、慎重に議論しなければいけないかな、というふうに思います。

武藤先生のご指摘のように、臨床検査とか遺伝学的検査の取り扱い業者のところの規制はしっかり、罰則規定を設けてやるというのも、ひとつの手だと思います。

アメリカの連邦法では、学校のものとは除外されていますけれども……実際、お子さんが遺伝子検査をして発病してないけれども、学校に受け入れを拒否された、みたいな事例が米国ではあって、それが裁判で争われています。

いろいろな領域で、今までは無知だったものがある程度わかるようになると、それを使おうとする動きが出てくるわけです。私がもうひとつ問いたいのは、市民のリテラシーを上げることも必要ですけれども、一定程度上げたとしても、人間は合理的に行動しますので、やはり差別は起きると思います。差別が起きる原因としては、例えば、障害がある子供を産むか産まないか、というところでもいろいろ議論がありますが、障害がある子供は、自分としては産んであげたいかもしれないけど、今の日本社会ではまだ差別を受ける、ということが現実としてはある、だからやっぱり本人に苦勞をかけたくないから産まない、という議論もあるわけですね。それが善い悪いは別として。

自分は差別する気持ちがなくても社会的に差別を受けるからダメだ、ということで差別をすることもあるわけです。そういう現象も含めて、差別というのをタブーにするのではなくて、市民的レベルで議論をしていく必要があるのではないかと。そして遺伝情報のプライバシーを保護するというのは、自己決定権の尊重、人権として位置づける必要があると思うのです。

私がユネスコの（ヒトゲノムに関する国際宣言）で

感じていることは、人類全体の遺産だということと個人の権利というのは、往々にして対立する場面もあることに注意しておく必要がある点です。例えば、遺伝的多様性があったほうがいい、だからこういう疾患を持ってそれを排除していくのではなくて……といっても、本人にしてみたらそれを治療してほしいし、なぜ人類の多様性のために私はこれで苦勞していかなければいけないのか、みたいに受け取られる可能性もあるわけです。

だから、人類共通の遺産というときと、人権ということでは、わたくし的には、場合によっては、緊張関係にあるだろうと。そのへんも、どういうふうに議論していくのか、というのを詰めないといけない、というふうに個人的には思っております。

すみません、ちょっと答えになっているかどうかわかりませんが、以上で一つ目の答えとさせていただきますと思います。

司会：どうもありがとうございます。先ほどの発表の補足も含めてお話しいただいたと思います。それでは、武藤さんからのご質問は終わりましたけれども、「遺伝的特徴の如何を問わず」という原則について、これは杉江さんに聞きたいと思いますが、その原則はまだ生きているのかどうか、ということですね、そのゲノム指針のところから、文言としては消えてしまったのかと思うのですが、

杉江：はい。基本的には今まで、ユネスコの宣言の考え方自体は、この中に入っています。実際に、宣言に具体的に書いてあるわけではないのですけれども、真ん中の中段「……また、世界医師会によるヘルシンキ宣言<等>に示された倫理規範を踏まえ……」というように、規範はたくさんございます。その文言自体を、具体的にどこまで明記するか、という議論もあるかと思いますが、指針を見直していくにあたってですね、随時、ふさわしい内容を確認していくプロセスがあると思います。

具体的には、例えば基本方針の中で「……本指針は、人間の尊厳及び人権が尊重され、社会の理解と協力を得て、研究の適正な推進が図られることを目的とする……」というようなかたちで、次に書く事項を基本方針としている、ということで、その中に、「……個人の人権の保障が、科学的又は社会的な利益に優先されなければ……」といったところも含まれておりますので、具体的に、その文言自体が、残ってなくても、そういった趣旨は「国際的な宣言の考え方についてはくすべて取り込まれている」と、われわれは、認識していますし、これからも関係する国際的な宣言などが出てくれば、対応することになると思っております。

司会：またちょっとお答えしにくい質問かもしれませんが、今までのやり方、審議会のやり方で、また3省で改正の議論ということになるかもしれないのですけ

ど、例えば理念法にしていくとか、その市民的議論が必要という、先ほどの話もありましたけれども。そういった、今までの決め方といいますか、プロセス全体を見直していく、ということは考えられるのですか。

杉江：少なくとも、法律にしていくためにはたいへん慎重な議論が必要となります。

研究者にとって、法律にすることがいいのか、また、法律でなければうまく運用できないのか、そういう問題をきちんと審議会の中で議論していただいて、実際に国会の審議も経て決まるものですので、慎重に議論されていくもの、と考えています。

司会：どうもありがとうございます。とりあえず、フロアのほうからいろいろな質問をいただいておりますので、皆様のご質問に答えていただくというかたちで、また進めたいと思います。

まず初めに、岡田さんにいただいている質問です。

ゲノムと環境が人の個性を作りますが、その表現型に影響する因子としての大きさは、ゲノムと環境で何対何ぐらいとお考えでしょうか、と。これもちょっと答えにくいかもしれないですけども。

岡田：ゲノムと環境の関係。これは形質……まあ表現型であったり、病気によったりして異なります。そして、「それがどれぐらい」というのは、実はゲノム研究より

もっと前にわかっているんですね。だいたい双子研究を使っています。一卵性双生児と二卵性双生児で、片方が病気になったとき、もう片方がどれくらい病気になりやすいか、というのをみるわけです。そういったことで、一卵性双生児のゲノムは両方一緒に、二卵性はゲノムが半分一緒にということで、この足し算引き算で、ゲノムなどの遺伝的影響がわかってきます。

例えば、遺伝的影響がすごく高いのは身長です。これはだいたい8割がゲノムで決まるといわれています。今日出てきた、リウマチとかですと、半分ぐらいというふうにいわれています。そして、高いのも低いのもありますし。

大まかに言って、高齢になってから生活習慣とかが影響して発症する病気ほどゲノムの影響は小さいです。若年時から、あまり環境に関係なく発症してしまう病気のほうがゲノムの影響の割合が高いわけですね。そこらへんは、医学的などころを調べていただきますと、たぶん、いろいろな数字がだいたいの病気に関して出ていると思います。

司会：ありがとうございます。

ちょっと黒川さんにもお伺いしたいのですが、メタゲノムという話を第1部でされていましたが、またメタゲノムとヒトゲノムとの関係性といいますか、そこと、それがそういう表現型に影響する割合というのもまた、どれくらい関係になってくるのですか。

そもそも、私とその、あまりそのメタゲノムとかヒトゲノムの関係性自身がよくわかっていないのですけれども。そこらへんも含めて、ちょっとお話しいただけますか。

黒川：はい。まさに、それがこれから先の研究に発展していくところでありまして、現在、世界がたぶん、その研究の方向性で研究を進めている状況です。

先ほど岡田先生がおっしゃったように、メタゲノムにおいても、環境の因子がどれくらい影響するのか、という研究は一卵性双生児、二卵性双生児を使ってわりと初期のころからされています。一卵性双生児だけでも非常に若いころにそれぞれ別々の場所で生活をしたグループなども研究対象となっています。やはり基本的には環境因子よりもヒトゲノムといいますか、宿主のほうの影響が大きい。すなわち一卵性双生児は生活環境が変わっても似ている、というような研究結果が出ています。

最近になってやはり環境因子の影響も大きいのではないかということで、例えば、ヨーロッパの研究者などは、土壌のメタゲノムデータと比べてみてどうなのかとか、家の中のすべて……家の中にもいろいろな所に菌がたくさんいるのですが、そういうものと皮膚とか、おなかの中とか、そういったヒト常在菌との関係性についての研究も出始めているところです。ヒトゲノムとの関係性でいうと、乳糖を分解できない方の腸

内細菌にはある特定の菌種がいる・いないというような研究は、もう出始めているところです。

司会：ありがとうございます。またちょっと基本的な質問かもしれませんが、岡田さんに。

ゲノム研究に特許は適用されますか、という。特許とですね、その研究、あるいは解析の進め方のところなんですかね。産業界とのかかわり、という意味で、どういうふうに関係性を考えていくべきか、というふうに、考えていただくのですけれども。

岡田：そうですね。私はあまり特許のほう詳しくはないのですが、例えば「ある遺伝子変異を持っていると、この病気になりやすい」というのは、特許を、取ることは可能ですね。私も実は、肥満に関する特許は1つ持っています。ただ、それを商業化するときとかに、みんなケアしてくれるかというところと全くしてくれなくて。39万件出たといいますけど1件、僕のところに金が入ってきますね。

結構それは難しくて。そもそも、特許として認めていいのか、遺伝子変異で……なんていうことを特許で認めていいかという話はまだ議論されますし、その特許をどう指定して保護するかというのも、結構難しいところだと。

今はいくらでも抜け道があります。もちろん、すごく特殊な病気とかのレアな特許は存じ上げませんが、

一般的な病気に関しては、あまり特許というものは、今は機能していないのではないかとというのが私の印象です。

司会：ありがとうございます。

瀬戸山さんになのですが、遺伝子情報、遺伝情報について、学校でどのように教育しているのでしょうか。たぶん、その裏には、学校のいじめとかに今後その遺伝差別みたいなもの関わってくると思われそうですが、対策は考えてあるのでしょうか。教育場面ですね、あるいは学生に対するケアということだと思えるのですけれども。どういったお考えをお持ちですか。

瀬戸山：はい。私は初等・中等教育の現場にいるわけではないので、どういうふうな授業をされているかはわかりませんが、少なくとも、例えばゲノムという意味も、10年前と今は変わってきているので。大学に入ってくるまでの中等教育というのもすごく重要だとは思いますが。だから例えば、今日問題提起させていただいたようなことについて、なぜ差別が生じるのかという「差別」が生じる理由も含めて議論するようなことを、大学に入るまでのいろいろな教育課程ですることによって、市民のいろいろなゲノムに対するリテラシーも上がってくるし、社会問題に対しても問題意識が芽生えてくるのではないかと考えております。

私が医科大学の学生さんに、本日お話したような授

業とか、現状に関するドキュメンタリービデオを見せると、みんな驚くわけですね。医科大学の学生で、偏差値70ぐらいで入ってくる学生さんたちも、「えっ、もうこんな時代になっているんですか？」ということに驚かれるわけですね。それで「じゃあ、どうしたらいいんですか？」というような話になるわけですが、これも。

だから非常に、入試という意味では、すごくエリートの方であっても、こういう社会問題に対するリテラシーというのは非常に、今のところは、医学生であっても低かったりするので、それは喫緊課題として教育レベルでいろいろなことをしていかなければいけない、というふうに思っております。

司会：ありがとうございます。ちょっと技術的な話なので、岡田さんに。

ゲノム情報を完全に匿名化して個人を特定できなくする技術はできないのでしょうか。先ほど40SNPという話がありましたが、そういったことも、逆にあえて匿名化していくということが技術的に可能なかどうか、ということなのですが。

岡田：ちょっと難しいところだと思いますが、ゲノム情報はいわゆる設計図ですので、原理的には、それを見ればどのような人かというのはわかると思うんです。それで例えば、見た目なんていうのは、ゲノムを見ると、

今は予測がある程度できるようになってきていますね。そういう意味では、何をもって匿名化というのはありますけれども、ゲノム情報が出ていると、その個人はだいたいわかってしまうと思います。

あとはそこから……まあ例えば40SNPsという数値も出てきましたけど、どの程度の情報を限定して出すか、ということにもかかっているかなとは思いますが、それでも……。要するに、ATGCと塩基が並んでいるだけといっても、解析というのはそれがすべてですから。やはり、それをもって完全に誰かわからなくする、というのは難しいところがあるかなとは思いますが。

司会：ありがとうございました。黒川さんに伺いたいのですが、先ほどのご発表の中で、メタゲノムを見ると、ある程度、個人がわかってしまうのではないかという話だったのですが、もうちょっと、なぜそれがわかってしまうのかというメカニズムについて教えていただきたいのですが。

黒川：大前提として「個人がわかってしまう」という点ですが、現段階では、例えば、交差点に誰かのウンチが落ちていて、それを分析したら、「これは静岡県に住んでいる黒川のウンチや」というふうに当てるとはできません。国民の、例えば全員の糞便を集めてデータベース化をしていけばそういうことができる、というだけです。「この糞便と、この糞便は、違う人の

糞便だ」ということはできます。

われわれの技術って……世界中もうそういう技術の開発をしていますけど……どういうことかという、この糞便の中にバクテリアが 1,000 種類から 10,000 種類いて、その 1 種類ずつ、例えばバクテロイデスとかクロストリジウムとよばれているようなバクテリアがいますけれども、そういうものが地球上で、このバクテロイデスはどのような環境に棲みたがるバクテリアなのか、というのを全地球から集めたデータを使って、すべての種に対してモデル化をしてあげる、ということをやっています。

そうするとバクテロイデスが 40% ぐらいいて、クロストリジウムが 20% ぐらいいて……というような群集構成をするためには……この群集構成はどのような環境で成立する構成なのか、というのを計算することができる、ということです……、したがって、何か実験上のエラーでクロストリジウムが測定できなかったとしても、ほかのバクテリアの構成比を見てあげれば解くことができる、というような技術になっています。

司会：個人はわからないとしても、そのウンチの出自はわかる？

黒川：はい。あと当然、病気……なんらかの疾患を持っているかどうかとか、要は、どのような環境から取得されたものなのか、というのは、ある程度の精度で当て

ることができます。

司会：ありがとうございます。

それではまた瀬戸山さんのほうに聞きたいのですが、それでも。

先ほど「合理的な区別」と「不当な差別」というお話がありましたが、法律的な視点から、こういった要件によって分類できるものか、そういった「合理的な区別」と「不当な差別」というものを何か仕分けるやり方が法的に可能なのかどうか、というところをお伺いしたいという質問が来ています。

瀬戸山：これは本質的な質問で、どうもありがとうございます。

個人的には、そういう分け方をする唯一の明確な基準はなく、恣意的なものだと思います。裁判所は、認められない禁止すべき場合には「不当な差別」という表現をします。何らかの合理的な理由があって認められる場合は「合理的な区別」という表現をするので。これは後付けであって、結論が先にあって。言語のトリックでそのように表現する……というように個人的には思っています。

ただ、裁判というのは、勝手に裁判官がエイヤとできない部分もありまして。例えば、過去の類似の判例とか、遺伝子には直接関係しない事例などを参照して、こういう場合は区別として許容されているとか、こう

いう場合は「不当な差別」とみなして認めない、といったように他の差別問題が争われている事案を見て、そして、それを当てはめたりするので、完全に恣意的でもなかったりするわけです。

具体的には、例えば、遺伝差別でなくても、障害者差別みたいなものである程度判例が米国ではあります。遺伝性疾患が発症していないけれども何かでわかっている場合どうするかとか、そういう議論もありました。

例えば労働の場面で、最近よく、バスの運転手の重大死亡事故とかも……「意識を失った」とかありますけど、突然意識を失うような、あるいは脳動脈瘤ができやすい体質で、それが突然破裂するような体質の人であれば、それはきちんと検査をしないと、やはり人の命にかかわりますので、遺伝子検査による診断は不当とは言えないと思います。

実際に、遺伝子の問題がわかる以前から、そういう議論はされてきているわけです。ですので、過去の似たようなところで裁判になったようなものとの関連で、区別か差別か、というのを決めたりすることはあるだろうと思います。ただ、はっきりした普遍的な基準は確立されていないと思います。

司会：なるほど。それに関連しているかもしれないですけど、先ほどのご発表の中で、まだ発症していない状態なのに、検査によってわかってしまうところで遺

伝差別とおっしゃっていたのですが、既にその遺伝性疾患であるということがわかっている、発症している状態で、その状態で不利益な取り扱いを受けた場合は、それは遺伝差別といわないのか、別物なのか、というご質問なのですけど。

瀬戸山：はい。

どこの場面によるかにもよりますよね。保険であれば、既に発症しているものがあれば、それを隠して生命保険に入ると、告知義務違反として保険金がおりにないですよ。そういうふうに、何が告知義務違反の範囲になるか、ということがポイントだろうと思います。

以前、生命保険会社を調査したところでは、やはり一定の客観性を有する情報として、統計的に有意な情報として使えるようになれば、実は使いたい。だけど差別というのはタブーだから、どこか大手がやってくれたらわれわれもやる、というようなことは言われていました。発症していない遺伝情報の差別的利用というのはあると思います。

しかしやはり、発症したものと発症していないものの区別は、やはり重要な点だと思います。発症（発現）していればね、遺伝子のほうは関係なく、ほかの発症した病気と同じように扱えばいいわけなので、そんなに問題は生じないけど、発症していない場合はどうするのかということが問題になっているところだと思います。

ます。

遺伝差別の問題は、それはやはり差別的利用はできるだけ控えるべきだと思うのですが、その一つの根拠は、例えばハンチントン病のように、年齢が若いと何十年か後に発病するようなものもあるわけですが、それでもし差別を受けたとしても、何十年か後には既に予防法とか治療法が開発されている可能性も高いんじゃないかというように個人的には思ったりもします。そうだとしたら、将来予測だけで差別されるというのは不当だ、というような論議もできるんじゃないかな、というように考えたりしています。だからやはり、発症しているか・発症していないか、というのは扱いにおいて大きい面もあるかと思うのです。

司会：ありがとうございます。

岡田さん、先ほどのご発表の最後のほうに、人材育成というかたちで、いろいろなかたちで勉強会のようなことを開かれているという話なのですけど。ヒトゲノムは最近の技術であるため、まだ正確に取り扱える人材が少ないと思われるが、どのような策を講じて増やしていくべきと思うか。また、先ほどの、やられている活動とはその事例だと思うのが、他にどういったかたちで人材を増やしていく、ということがあり得るか、という質問が来ています。

岡田：そうですね。なかなか難しい問題だとは思いますが。やはり、ベースラインで、もう少しゲノムで病気がわかるといったことの、社会的な認知が高くなっていいかな、という気はします。そういった意味では、おそらく……高校生だったり大学生だったり、特に医学部にいらっしゃる学生さんとかには、一般的な教養の1つとして、やはり身につけていただきたいというのがあります。

今、例えば、私が学生のころ、そういうふうには、ゲノムの違いで病気がおきるとか、あまり勉強する機会がなかったわけですね。研究者になってから初めて勉強している段階にありまして、もう少し、知ろうと思えば誰でも勉強できるし、勉強していく立場の人はルーチンとして勉強する、というようなことになってくれればいいかなと思って、やっております。

司会：黒川さんにお伺いしたいのですけれども。

先ほどクソゲノムということで、それこそ不当な差別だと思うのですけれども。特に、日本のその研究者コミュニティが欧米に比べて小さいということでしたね。だとすれば、そういったメタゲノムの研究にかかわる人材を増やしていくためには、これからどういったことが必要になるとお考えですか。

黒川：難しい問題です。難しいと言っている理由は、

私は前職、ついこの間まで東京工業大学でラボを持っておりまして、教育に深く携わってきたのですが、やはり、岡田先生がおっしゃるとおり、まず、東工大の場合は入試の理科が物理と化学の二科目だけなんです。したがって、入学した学生は生物学をほとんど学んでこない。そうすると、生物のセの字も知らない人たちがラボで実験を始めたりするわけです。そうするとやはり、それから初めて勉強していく、ということになる。

東工大の宣伝をしておく、東工大自身は、それはよくないだろうということで、大学1年生に対して全員に対して生物学をまず必修として教える。これは、生命系の先生はたまったものではなくて、1日4回も同じ講義をしないといけないということになるのですけど。まあそれでも、そういうことをして、生物学をとにかく教える、というようなことを始めています。

バイオインフォマティクス、要は、遺伝情報とか、医療から出てくるような情報を含めて、生命に関するあらゆる情報をコンピューターで解いていこうという学問に関しては、古くから、なんとか人材を育成しなければいけない、というようなことをずっと実はやってきているのですけれども、情報産業の就職状況が今はわりといいので、そうすると、大学に……例えばうちの研究室に来て、学生はどんどん、goxxx社とかですね……どんどんそういうところに行ってしまう。

やっぱり、給料が高かったりする。そうするとわれわれも、いい人材を育て上げていくことが、なかなかできなかつたりするのです。

先進ゲノム支援でも、人材育成というのは非常にいろいろな先生方から、強く言われていてですね、「育成しなさい!」と。それで講習会の開催や研究室への短期の受入など、もちろん行っています。しかし育成した人材が世の中に出て、どういうところで活躍できるのかという、そこがない限りは、育成のしようもないので、こういう会も通じて、社会がもう少し、われわれを含めて成熟していくということが、人材育成にはいちばん直結するのかな、と思っているところです。

司会: ありがとうございます。

また瀬戸山さんにお話ししたいのですけれども。その「知らないでいる権利を保障していく仕組み」をどのように作っていくのかは難しい問題ではないか、というご質問なのですけれども。おそらく趣旨としては、いろいろな情報というのが簡単に手に入るようになって、ビッグデータではないですけどいろいろなところに紐づけされるようになってくると、自分だけ遺伝情報を今は知らないでいたいと思っても、間接的にいろいろなところで紐づけされて、それで回り回って自分のことを知ってしまう、ということがあり得るのではないか、という質問です。

将来も含めて、その「知らないでいる権利」というものをどう考えていくか、いけばよいのか、ということについて何かご意見があればお願いします。

瀬戸山：知らないでいる権利というのが、コメントにもありましたように、なかなか今の時代、守りにくい時代になりつつあると私も思います。だからこそ権利として保障しないとイケない。権利というのは、そういうところがあるわけです。例えばアメリカが、人種差別がないとか、差別禁止に対する法整備がなされていると言われることがあります。例えば男女差別にしてもそうですけれども。それは、いまだにあるから、やっぱり法律ができています。法があればすべてが解決されているということにはならないわけです。

だから、そういう意味でも、知らない権利が侵されつつある社会、特に、何かをしようとして遺伝情報を出さなければいけないということになれば、知りたくない将来の情報を強制的に知らされるようになるわけです。実際、いろいろなアンケートでも示されていますが、例えばハンチントン病についても、それがリスクの段階と、それを確定診断するかというときに、確定診断はまだ今の段階ではしたくないという人も一定数いるわけです。授業の学生にアンケートをとっても、結構意見が分かれて。治らない病気だったら今は知りたくないという受講生は結構多いです。だから、そう

いう場合、やっぱり知らないでいる権利をきちんとどこかに位置づけ、それこそ遺伝子に関する理念法みたいなものにきちんと入れて、その重要性をちゃんと認識しておく必要があるのだらうと思います。

司会：ありがとうございます。

だんだん時間が迫ってきましたけれども。ちょっと大きな質問で恐縮なのですが、ヒトゲノム情報、まあ将来あるいは現時点で、どういうふうに関個人に還元すべきか、ということで、この質問は岡田さんと瀬戸山さんお二人に対していただいているのですけれども。いろいろな形で、医療というもの、応用とか創薬開発ということもあるかと思うのですが、そういった形での、個人への還元の仕方もあると思います。こういった（会の）形で、皆さんにお伝えする、ということも1つの還元だと思えるのですけれども。

これから、どんどんゲノムと社会というものが密接に結びついていく中で、いろいろな形で個人に、あるいは社会に還元するというやり方が出てくるわけなのですが、何か今後の期待といいますか、ご自身のお考えをお聞かせ願えればと思います。

岡田：非常に広い、まあ難しいところとは思いますが、ゲノムとの付き合い方を一言でいいますと、過大な期待をしないけど過小な評価もしない、という

ところがいいかなと思います。これだけ、100万人ですとか、そういう大規模なレベルで研究が行われていますので、全く役に立たないと捨ててしまうのはもったいないわけですね。

ゲノムですべてがわかるかということ、そんなことはないんです。よく言われるのは、ゲノムで確実にわかることって、ゲノムを見なくてもわかるんです。例えば、有名なのがお酒ですね。お酒が飲めるか飲めないかというのは、アルコール代謝酵素の SNP を読めばわかります。でも、お酒を飲めるかがわかるのに SNP は必要なくて、お酒を飲めばわかるわけです。

背の高さもそうですね。背の高さってゲノムにある200 ぐらいの SNP で決まりますけど、そんなことしないで、ちょっとメジャーで測ればわかるわけです。

つまり、ゲノムを使ってどうこうしようというのは、本当にわかることではなくて、まだ非常に曖昧なところだからこそゲノムが使われているわけです。そういう意味では、ものすごく正しいというようなことを考えるのではなくて、まあ、占いとは言いませんけれども、それがすべてではないと。本当にわかるような、すごくわかることだったら、もうとっくにゲノムなんか読まなくてもわかっている。まあ、それぐらいの、「1つのオプション」ぐらいの感覚でとらえていただくのが一番いいのではないかな、というふうに考えております。

司会：瀬戸山さん、いかがでしょうか。

瀬戸山：難しい問いなのですが。今の岡田先生のお話とリンクして言うと、私の今日の発表テーマ、配布資料にもありますが、副題が「遺伝子格差社会が到来するのか？」と少し挑発的に書いていますけど、私の考えでは既に到達している、とっくの昔に。例えば、僕がいくらがんばってプロ野球選手になろうと思って、イチローと同じか、もっと訓練しても、イチローの成績は出せないわけですよ。だから、結局、人間の、一定のタイプの能力というの、遺伝的に影響しているところもあるわけです。こう言うと学生さんは「メッチャ努力して大学に入ってきたので……」というふうに思いますけど、努力ができた能力自体、遺伝的な影響が全くないとは言えないかと思います。

皆さん、おわかりのように、社会の中で生き残っていくのは、もう「いかにストレス耐性が強いかな」。これも一定程度、遺伝子が影響しているんじゃないかな、という気もするのですけどね。何かストレスを受けたときに、それを跳ね返すというような何か、どこか酵素が出ているとか、何かそういうのも遺伝子に関連しているのではないかと時々思うことがあることがあります。

そういうふうに考えると、実はもう、自然的なレベル、つまり遺伝子レベルの違いが、能力に影響して、社会

で成功している人、成功していない人とか出てきているのは、もう実は以前からもあってですね。ただ、それがいろいろ遺伝情報という見える形として、いろいろなものが今、出てきているということだろうと考えます。また、そうなってくると、社会的意味合いは変わってきているので。だから、障害者差別の問題でも既にいろいろ議論もあるというようなこと……遺伝差別の合理的な区別か不当な差別かといった問題も……以前のからの差別の問題の焼き直しのところもあるわけなのです。

だから、何か目新しいものでもなく、今でてきて……というよりは、既にある根本的な、社会でどのようにならなければならないかという社会的不平等や格差の問題があるので、それぐらいの意味でとらえて、あまり過度に萎縮せずに、考えて付き合っていくといけない問題だと思えます。

ただ、これらの本質的な問題は、十分に日本では市民レベルで議論されていないことが課題だと思えます。だいたいアメリカから20年近く遅れているので、それを今やらないといけない時期である、という思いは強くあります。以上です。

司会：ありがとうございます。その意味で、この公開シンポジウムが1つのきっかけになって、さらに市民的な議論が広がっていけばいいかなと思います。

それではそろそろ時間ですので、これでパネルディスカッションのほうを終了させていただきたいと思えます。ご登壇者の皆さんにもう一度拍手をお願いします。

【閉会の挨拶】

加藤：考えると1時からでして、長時間ありがとうございました。いい意味で、いろいろなことを取り上げる会になったなと思っていて、皆様に感謝を申し上げます。もうお帰りになりたいかと思いますが、三点だけ言わせていただきます。

まず、今日は本当に、最先端のゲノム研究の話をお聞きしたと思います。社会との接点の会なのですが、メタゲノム、それから遺伝統計学という、これは本当に、お2人は日本の、あるいは「世界の」と言ってもいいと思うのですが、最先端におられる方の話を聞けてですね。それをもとに、社会的にゲノムを考えることができたというのは本当によかったと思います。特に公開講座の方々、後半だけ来られた方は「こんなことになっているのか」ということを、聞かれたんだと思います。

2つ目は……とはいえ指針をもとに研究の審査をする活動……これは第1部のテーマですけれども……このことは、やはり私たちに非常に大事で、今日は杉江

様が、もうほんとに全国行脚しているいろんな、指針の講習会をしゃべられたので、今日は中身の話は、スライドではあまり話さなかったのですけれども。でも、ということはですね、ある意味、指針改正の大きな……大騒ぎといえますか、それは少し落ち着いて、いま皆様は次の段階に向けていろいろ考えておられるかと思うんですね。

ですから私のほうからぜひ、特に1部を中心に来られた皆様をお願いしたいのですけれども。今日、杉江室長のほうから何度も話がありましたが、次の段階に向けていろいろ活動が始まる、ということがどういう方向にいくかはまだわからないというかたちで、スライドも配られなかったのですけど。次の段階に向けて、どのような論点が大事なのか。あるいは、より具体的に「こういうことは変わっていくべきである、こう変わっていくべきである」ということを……ちょっと長い話になりますけれども、次の、この「ヒトゲノム研究倫理を考える会」に向けて、皆様のほうでもぜひ整理していただいて、そして言えるかたちにしていれば、ということをお今日を振り返りながら思っていました。

おそらく1年後には、なんらかのかたちで政府の動きがあると思われまますので、やはり、ここでしっかりまとめておいてポーンと投げる、ということをやりたいと思います。ですから、この会は勉強していただく

会ではなく、一緒に考える会です。ぜひ、皆様のほうからのインプットをご用意いただければと思います。

それが2つ目です。

最後に3つ目としては、今回ちょっと新しい試みだったんですね、公開にしたり、それから瀬戸山先生に来ていただいて差別の問題という「倫理審査そのものではない話」ですね。けれども、そういうことを考えることが、今この私たちの先進ゲノムという、新しい2016年からのフェーズでは要るということを考えて、企画したものです。

その通りになったのではないかと……あまり自分で褒めちゃいけないのですけど、思ったところがありましてですね。これは、なかなかとらえどころがなく、どういうふうに対応すべきか、というのは倫理審査よりもさらに難しい話だと思いますけれども、それもこれから皆さんと一緒に、関係の皆様、それから社会のさまざまな方々と一緒に考えていきたいと思っています。

そういうことですので、3つ目のポイントというのは、そのまま、これからのお願いになりまして、ですね。私たちはゲノム科学と社会ユニット、そして先進ゲノム支援のグループ全体と共に、一緒に歩みながら、良い形でゲノムの、……期待しすぎないけれども、ちょっと期待するというのが、岡田さんの良いコメントだったと思うのですけれども、それをしっかり考えていけるようにしたいと思っていますので、どうぞよろしく

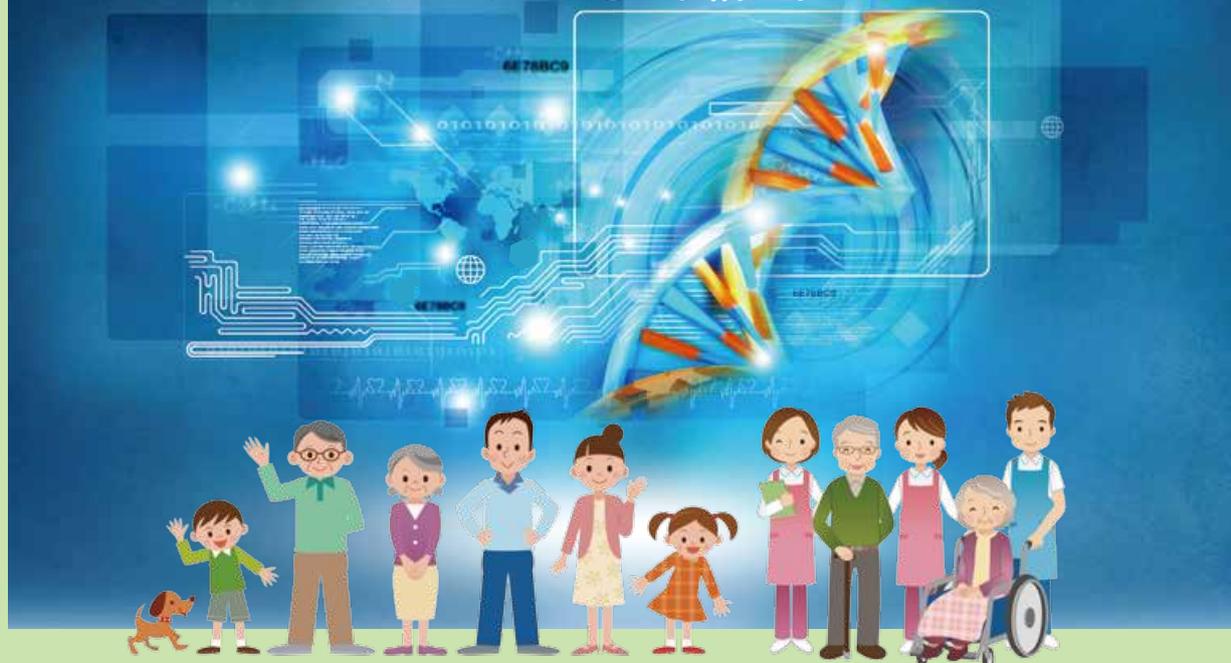
お願いいたします。

最後に杉江さん、黒川さん、岡田さん、瀬戸山さん、
そして武藤さん、発表やコメントいただいた方々にお
礼を申しあげて、閉会の言葉としたいと思います。

本日はどうもありがとうございました。

「ヒトゲノム研究倫理を考える会」第二部
市民公開シンポジウム

いま
ゲノム社会の現在、そして未来
—ゲノムデータをどう活かすか—



【プログラム】

◎開会の挨拶

大阪大学大学院 医学系研究科 加藤 和人

◎講演1：「ゲノム情報と遺伝統計学

—ゲノム情報をどうやって解釈するか—



大阪大学大学院 医学系研究科 岡田 随象

◎講演2：「遺伝情報に基づく差別とは何か？

—遺伝子格差社会が到来するのか?—



京都府立医科大学大学院 医学研究科 瀬戸山 晃一

◎パネルディスカッション

指定発言：武藤 香織（東京大学 医科学研究所）

パネリスト：瀬戸山 晃一、岡田 随象、

黒川 顕（国立遺伝学研究所）、杉江 達也（文部科学省 研究振興局）

【入場無料】

定員：150名（参加申し込みなど詳しい情報は下記サイトをご覧ください。）

<http://ethpol.org/seminar/20171009/>

主催：文部科学省科学研究費新学術領域研究「先進ゲノム支援」、
ゲノム科学と社会ユニット

【日時】

2017年 10月 9日（月曜・祝日）

15時～17時30分（14時40分開場）

【場所】

グランフロント大阪北館タワーB・10階

ナレッジキャピタル・カンファレンスルーム
（Room B05・06・07）



ヒトゲノム研究倫理を考える会

2017年10月9日(月・祝)

グランフロント大阪

ナレッジキャピタル北館タワー B 10階

カンファレンスルーム Room B05・06・07

第一部(専門家向けセミナー)

13:00～13:10 開会の挨拶

13:10～13:40 講演1 「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針等の現状」
杉江 達也(文部科学省研究振興局 ライフサイエンス課)

13:40～14:10 講演2 「メタゲノム研究の技術的進展と情報の取扱いについて」
黒川 顕(国立遺伝学研究所)

14:10～14:30 質疑応答

14:30～15:00 休憩

14:40～15:00 第二部からの参加者受付

第二部「ゲノム社会の現在(いま)、そして未来 —ゲノムデータをどう活かすか」 (市民公開シンポジウム)

15:00～15:10 開会の挨拶

加藤 和人(大阪大学大学院 医学系研究科)

15:10～15:40 講演1
「ゲノム情報と遺伝統計学 —ゲノム情報をどうやって解釈するか—」
岡田 随象(大阪大学大学院 医学系研究科)

15:40～16:10 講演2
「遺伝情報に基づく差別とは何か?—遺伝子格差社会が到来するのか?—」
瀬戸山 晃一(京都府立医科大学大学院 医学研究科)

16:10～16:25 休憩 (質問紙を回収します)

16:25～17:25 パネルディスカッション 指定発言:武藤 香織(東京大学 医科学研究所)
パネリスト:岡田 随象、瀬戸山 晃一、黒川 顕、杉江 達也
司会:吉澤 剛(大阪大学大学院 医学系研究科)

17:25～17:30 閉会の挨拶

【主催】文部科学省科学研究費新学術領域研究「先進ゲノム支援」、ゲノム科学と社会ユニット

発行日：2018年3月26日

発行：文部科学省 科学研究費 新学術領域研究「先進ゲノム支援」

ゲノム科学と社会ユニット

(大阪大学大学院 医学系研究科 社会医学講座

医の倫理と公共政策学 加藤和人研究室)

編集：ゲノム科学と社会ユニット

デザイン：有限会社グッツ

印刷：サンエクセル株式会社

ヒトゲノム研究倫理を考える会 記録集

文部科学省科学研究費新学術領域研究「先進ゲノム支援」、ゲノム科学と社会ユニット