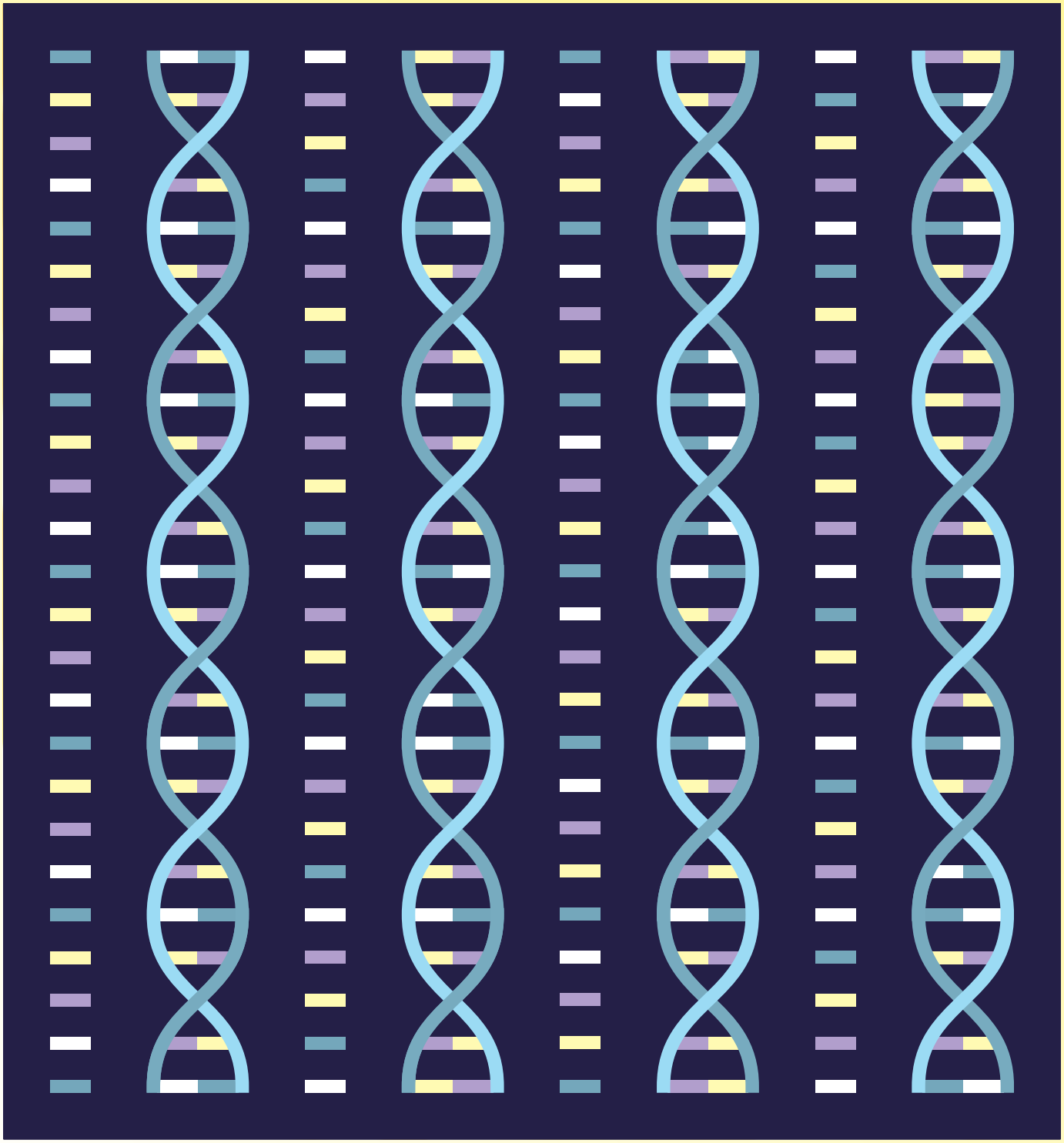


2018年度 第4回

ヒトゲノム研究倫理を考える会

– ゲノム研究をよりよく進めていくために –

記録集

日時 2018.11.11（日） 13:30-17:00

会場 東京大学・伊藤国際学術研究センター伊藤謝恩ホール

2018 年度第 4 回「ヒトゲノム研究倫理を考える会」

– ゲノム研究をよりよく進めていくために –

＜ 2018 年 11 月 11 日（日）東京大学・伊藤国際学術研究センター 伊藤謝恩ホールにて開催 ＞

目次

03　**開会の挨拶**
加藤 和人（大阪大学大学院医学系研究科）

05　**講演 1　ヒトゲノム研究に関する指針改正状況**
前澤 綾子（文部科学省研究振興局ライフサイエンス課）

22　**講演 2　実地調査**
井上 悠輔（東京大学医科学研究所）

39　**講演 3 「人を対象とした医学系研究」の基盤としてのバイオバンク**
増井 徹（慶應義塾大学医学部）

66　**講演 4　遺伝 / ゲノムリテラシーにおける課題**
三宅 秀彦（お茶の水女子大学大学院）

91　**総合討論**
【司会】　加藤 和人
【パネリスト】　前澤 綾子・井上 悠輔・三宅 秀彦

個人情報保護法や研究倫理指針の改正に関する内容は、2018 年 11 月 11 日時点のものです。

開会の挨拶

加藤 和人（大阪大学大学院医学系研究科）

こんにちは。11 月で、観光シーズンにもかかわらずたくさんの方に来ていただきまして本当にありがとうございます。

この「ヒトゲノム研究倫理を考える会」は、2011 年からずっと回数を重ねてきました。いわゆるゲノム研究の倫理審査に携わる倫理委員会の方々が、ゲノム研究の大きな変化を追いかけるのはなかなか大変だということで、「研究の動向と倫理審査のポイントを一緒に考えましょう」ということで、やってきたものです。

現在の組織は文部科学省の「先進ゲノム支援」といいまして、全国の科研費をとってゲノム研究をやっておられる方々――科研費研究というのは小さいものも大きいものもあるので、なかなか 1 人ではシークエンスができないということもある――を支援するために動いている大きな組織です。私たちは、その中の「ゲノム科学と社会ユニット（GS ユニット）」といいまして、社会面についての支援をするプロジェクトで、新しいフェーズになってから、かれこれ 3 年になります。「先進ゲノム支援」の前のフェーズである「ゲノム支援」というところから、この「ヒトゲノム研究倫理を考える会」も同じように毎年やってきました。

ありがたいことに、それなりの数の方に毎回お越しいただいており、また、ゲノム研究が医療に広がるなど新しい展開を見せています。そこで、もう少し「考える会」に力を入れてはどうかということで、これまで年 1 回しかやっていなかった「考える会」を、2018 年度は「6 回やりましょう」ということになりました。第 1 回から第 3 回目までは開催が関西でしたので、関東の方々の中には参加いただけなかった方がおられたかもしれませんので少し申しあげますと、第 1 回は、クラウドでのデータ共有についての議論をしました。それから 8 月の第 2 回では遺伝情報に基づく差別の問題を、9 月の第 3 回ではゲノム編集を取り上げました。本日の会についてもそうなのですが、これまでの 3 回の分についてもちょっとしたレポートを作って公表させていただきますので、これまでの会に来られていなかった方がおられましたら、それもご期待いただけたらと思います。

今日は今年度としては第４回になります。この第４回は比較的大規模な会として、例年行っていたものと同じような形でやろうということで、この会場を取りました。テーマとしては、指針改正・実地調査・バイオバンク・ゲノムリテラシーということで、これからご登壇いただく４名の講師の方々にそれぞれのテーマについてお話をいただきます。そして「考える会」ですので、最後にしっかり時間を取らせていただき、総合討論をおこなおうと思っています。

特に今、指針改正が始まっておりますので、そこでの論点について、皆様の意見を最後の総合討論でできる限り聞かせていただくことで、国の動きにも資する会の１つとして位置づけたいと思って準備をしてまいりました。そうしたこともありますので、今日は少し長めの時間でいろいろなことを議論して、そして国の動きにもつなげようという会でございます。いろいろ情報を知っていただくと同時に、皆様からも意見を聞かせていただきたいと思っております。

それでは、ちょっと長丁場ですが、どうぞよろしくお願いいたします。

講演１

ヒトゲノム研究に関する指針改正状況

前澤 綾子

文部科学省研究振興局ライフサイエンス課

私はライフサイエンスの研究に関するルール、いろいろな指針を担当している。ヒトゲノム研究に関する指針にいろいろと動きがあるが、その中で本日は、ゲノム解析にかかる部分、それからゲノムの改変にかかる部分、それぞれ技術進展に伴い見直しをしているので、その状況をお伝えしたいと思う。

最初に非常に密になっているが「ライフサイエンス研究関係の法令・指針」の全体図を示す（資料２ページ）。基礎研究にかかるものから、臨床や治験にかかるものまで本当にいろいろとある。こういう指針があまりに複雑化していて、何か研究をする時にどれを適用したらいいのかわからない、というようなご指摘もいろいろ寄せられているので、対応を考えたいと思っている。

現状として、まずゲノム改変のほうは、特に「ヒト胚にゲノム編集をしてもよいかどうか、してよいとすればどのような条件が必要か」といった議論を、総合科学技術・イノベーション会議（CSTI）の生命倫理専門調査会、加藤先生もメンバーに入っていらっしゃる会議で、今、進めている。それから、その議論のうち、生殖補助医療に関するゲノム編集の部分を先に総合科学技術会議（CSTP）で結論をまとめていただいており、下の点線の赤い囲みのところだが、年度内を目指して具体的な指針を策定できるよう、文部科学省と厚生労働省で進めている。これはまた後ほど内容を紹介する。

次に、これは私の直接の担当ではないが、厚生労働省のほうでも遺伝子治療や臨床研究法のところで、ゲノム編集技術も含めて読めるように、これも年度内を目指してと聞いているが、指針の改正を進めておられる。ゲノム解析のほうは、今、文部科学省、厚生労働省、それから経済産業省の３省合同で、医学系指針、ゲノム指針それぞれの見直しを進めているところだ。

指針同士の関係については、特定胚やES細胞に関する研究から臨床研究までいろいろな研究に関する指針があり、ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針は、こういうものすべてに関わることになっている。これは、実はゲノム指針の細則なのだが、「主たる内容がヒトゲノム・遺伝子解析ではないが、一部においてヒトゲノム・遺伝子解析が実施される研究、診療において得られた試料・情報を二次的に利用する研究」を、ゲノム指針の「適用範囲」に含むと書いているので、主たる目的がゲノム解析でなくても、その研究の一部に含まれるものというのは幅広く、この指針の対象になることになっている。現在、医学研究以外にも、人類学や考古学なども含め、いろいろなところでゲノム解析が行われるようになっているので、ゲノム指針の見直しをする上でも、少し難しいポイントにはなっている。

ゲノム指針・医学系指針の見直し（検討）の趣旨と経緯（資料５ページ）については、まずゲノム指針（ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針）を平成29年に、個人情報保護法の改正に伴い一部見直しをした。そもそも前回の大規模な改定から、５年ごとに見直しすることになっていて、ちょうどその５年の見直しの節目にあたるということ。それから、平成29年２月の、前回の個人情報保護法改正に伴うゲノム指針と医学系指針（人を対象とする医学系研究に関する倫理指針）の見直しの際に、「この２つの指針を統合し

てもいいのではないか」、「内容の整合をはかる必要があるのではないか」等、いろいろなご指摘をいただいたので、こういうものを中長期的な課題として、平成 29 年の改正時には触らなかったのだが、引き続き検討すべきこととして整理をしている。

さらに、平成 29 年 6 月に規制改革会議において、「平成 32 年度を目途に、医学系研究における個人情報の取扱いについて更なる制度改善に向けた検討の必要性」が指摘されている。これは閣議決定として、もう政府の正式な決定になっているものだが、こういう諸々の流れを受けて、現在はゲノム指針、それから医学系指針の見直しを始めている。こちらが文部科学省、厚生労働省、それから経済産業省の 3 省合同会議の委員の名簿だ（資料 6 ページ）。

率直に申しあげると、ゲノム指針・医学系指針の見直しが、この 8 月に始まったばかりで、本日は「こういう方向で指針を見直す」というご説明ができるわけではない。むしろ「こういう論点で今後、検討を進めていく」というものを本日は私が説明し、よろしければぜひ、皆様からも今日の会議後半で「現状の指針のこういうところが問題ではないか」、「こういう改善点がある」など、ご提案を積極的にいただければと思う。

この合同会議においては、今、出ているスライドの（1）～（5）に論点を分けて、順番に検討を進めていこうとしている（資料 7 ページ）。

まず「(1）ゲノム指針と医学系指針との内容の整合」について述べる。

これは現在、1 枚前のスライドの委員の中から 5 名の先生にタスクフォースに入っていただき、今はそのタスクフォースのほうで専門的に検討を進めている。「内容の整合」というのは、具体的には「定義や手続きが異なるもの」だ。2 つの指針の間で用語の定義が異なるところがあるし、指針適用範囲、試料と情報について、それからインフォームド・コンセントについて、さらにオプトアウト、匿名化情報の扱い等、2 つの指針でほぼ重なってはいるが、微妙に異なるところがある。こういうものについて、基本的には医学系指針に合わせたらいいのではないかという方向で進めている。その中で、ゲノム指針にのみ規定されているもの、それから、医学系指針のみに規定されているものがあるので、これをどう整理するかの議論になってくる。特に、ゲノム指針にのみ規定されているものとして「個人情報管理者」、これは事前のご質問でも詳しく教えてほしいという要望があった。こちらが現行指針の「第 6 個人情報の保護」に定められているものだが、ゲノム指針のみで「個人情報管理者を置く」ということが定められている。さらに、その要件として、医師や薬剤師のような業務上知り得た秘密の漏洩を禁じられている者に限定すること、研究責任者または研究担当者は個人情報管理者になってはいけないということが指針の＜個人情報管理者の要件に関する細則＞で決められている。ただ、現在ではゲノム解析というのが、いろいろなところでできるようになってきて、大きな研究所や大学ではないところで行う場合、こういう個人情報管理者を本当に置く合理性があるのか、あるいは本当にその運用でできるのか、あるいは、バイオバンクでは個人情報管理者を置くことがそもそも難しいのではないかなど、いろいろなご意見がある。これを本当に医学系指針のほうに合わせて、要は「無くしてしまっても大丈夫かどうか」ということを現在議論している。ゲ

ノム指針のほうに規定されているもので「実地検査」、これについてはこのあと井上先生からも具体的な説明があるが、これも今後どうするのか、医学系指針に合わせて無くしてしまうのか、という議論をしている。さらに遺伝情報の取扱いや遺伝カウンセリング、こういうものはゲノム情報を扱う上で独自のものなので、おそらく残していくだろうと思われるが、どのような形で規定を残すかという議論をしている。逆に、医学系指針のみに規定されているものとして、医学研究なので「侵襲」や「介入」があるが、ゲノム研究をする場合にもこういうものを規定する必要があるのかという議論、それから、モニタリングや監査、利益相反管理といったものをどこまでゲノム指針と医学系指針共通で定めていけるかというような議論をしている。

次に「(2) ゲノム指針の内容の適正化（個人情報に関するものを含む)」についてだ。

まずゲノム指針と医学系指針の内容の整合に関する議論をできれば年内に終わらせ、年明けからはこういう新しい論点の議論をしていきたいと思っている。いちばん大きな論点になるのは、やはり「個人情報の取扱い」になろうかと思う。さらに、指針は議論をすればするほど条文が増えて長くなり、それに伴ってかえってわかりにくくなっているのではないかといった意見が既に委員会の中で出ており、また、そもそも指針の性格として、最低限のルールを定めるものなのか、それともベストプラクティスを定めるものなのか、はっきりしたほうがいいのではないか、あるいは、その 2 つを書き分けるのであれば、必ずやらなければいけないこと、努力義務でするもの、そういう書き分けをするべきなのか、といった議論もある。先ほど申しあげたように、ゲノム解析は幅広く全国で行われている。それはもう研究所の規模の大小にかかわらず行われているということなので、こういう議論もしていかなければならない。

続いて「(3) 国際的な動向、研究の進展等を踏まえ、新たに指針に追加すべき論点」についてだ。

今のゲノム指針に規定されていないものがバイオバンクだ。東北メディカル・メガバンクという大きな、国の支援で始めたバイオバンクがあるが、そのほかにも昔からある生体試料を扱っているようなバイオバンク、そこへさらにゲノムコホートを組み合わせているような研究などいろいろあるので、バイオバンクに関する規定をきちんとつくったほうがいいのではないかという議論がある。今は国際共同研究や国際的なデータ共有が必要になっているので、可能な限りスムーズにうまくいく、さらに、国際的な――ルールとしての統一はできないかもしれないが――考え方としてはできるだけ共通のものをつくりながら、そういう研究を進めていくことが必要と思っている。

次の議論として「(4) 医学系指針等にも影響がある事項の取扱いに関する検討」がある。

これもやりたいと思っているのだが、IT 技術の進展に伴って電子同意というものを、どこまで、どういうケースのときに認めるべきかという論点が 1 つあろうかと考えている。それから既存試料や情報の利用というのも、これもどのような倫理でおこなっていけるのか。研究の進展、その一方でこういう試料を提供していただいた方の保護、その両者の間のバランスがうまく取れるような形でルールを決める必要があると思っている。

最後に、「(5) その他」として、指針統合の可能性、ガイダンス記載事項等だ。

1つは、先ほどご紹介した、前回の平成29年指針見直しの際に指摘されていた「医学系指針とゲノム指針を統合したらよいのではないか」という話だ。これは今のところ委員会では「統合したほうがよい」という意見のほうが多いように感じている。最終的には内容の整合性とか、個々の条文の審議をして、その上で統合したほうがよいのか、現場のこの指針をお使いになる方々にとってわかりやすいのはどちらか、という観点で議論すべきことかと考えている。全体的には、指針の簡素化、それから、例えば研究計画書に記載すべき事項などについても、できるだけの合理化を目指したいと考えている。

この(2)～(5)は年明けの新しい議論になってくるが、今、AMEDのほうに調査を委託しており、本日ご出席の皆様のところにも、そのうち調査票が行くかもしれない。現在の指針の運用に関すること、それから、現場で悩んでおられることや改善点と考えておられること、いろいろと現場からの意見を吸い上げながら、この年明けの議論を進めていきたい。

その次の資料8ページは、ゲノム指針と医学系指針を見直していく1つのイメージ図だ。

1つは、ゲノム指針特有の部分の取扱いで、例えば、それは遺伝情報の開示や遺伝カウンセリング、それから遺伝子解析、個人情報管理者というような規定をどう考えるか。それから、ゲノム指針と医学系指針の重なり部分の整合性を取りながら、ゲノム指針のカバーする範囲を広げる必要があるかだ。インフォームド・コンセントのところで2つの指針が少し違っている部分があるので。この図は、2つの指針の見直しのイメージとしてご覧いただければと思う。

資料9ページの「ゲノム指針を医学系指針に合わせて指針間整合を図る場合(イメージ)」は参考のイメージだが、現行の条文の章立てを組み替えると、こんなふうになるのかなというので、お示ししている。

もう1つが、ゲノム指針、特にヒト受精胚へのゲノム指針技術等を用いる研究についての指針の動向だ。こちらもヒト受精胚を、人そのものではないが「人の生命の萌芽」として考えるとき、まさにゲノム編集の話になるので、かなり時間をかけて丁寧に議論している。そもそもは平成27年6月にCSTIにおいて検討が開始されたもので、これまで何回か議論のまとめが出たのだが、最終的には今年3月の終わりに「『ヒト胚の取扱いに関する基本的考え方』見直し等に係る報告(第一次)」というのが発表され、この中で、生殖補助医療研究を目的とするヒト胚へのゲノム編集技術の利用について、文部科学省・厚生労働省において速やかに指針を検討すべし、という結論をいただいた。このCSTIの結論に基づいて現在、文科省・厚労省で指針の策定準備を進めており、具体的な指針案をパブリックコメントにかけているところだ。パブリックコメントの締め切りが来週までで、ちょっとshort noticeではあるが、ご関係の方、ご関心のある方は、そちらも一度ご覧いただきたい。文科省・厚労省で、こういう具体的な指針の整理を進めているが、同時進行でCSTIのほうでも、生殖補助医療以外の目的ではゲノム編集というのをどう考えるか、というところについて、引き続き今も議論いただいているところだ。

こちらが CSTI の第一次報告書の概要になる（資料 12 ページ）。文部科学省・厚生労働省において指針の策定が速やかに行われることを期待するとあり、具体的に定める「研究目的」としては生殖補助医療研究、そして「研究対象」は余剰胚としている。さらに「対象となる技術の範囲」とか「留意事項」について、いろいろ基本的な考え方を示していただいている。これを踏まえて、これが文科省・厚労省の合同委員会のものだ。こちらは、内容を一通り合同委員会で取りまとめていて、基本的には CSTI の報告書をうけて、これを具体化するものだ（資料 14 ページ）。

まず「目的」として「ヒト受精胚にゲノム編集技術その他の核酸を操作する技術を用いる基礎的研究について、ヒト受精胚の尊重、遺伝情報への影響その他の倫理的観点から、当該研究に携わるものが遵守すべき事項を定めることにより、その適正な実施を図る」ことが挙げられている。これだけ見ると、かなり目的が広く捉えられるようにも思われるが、「研究の要件」で「生殖補助医療の向上に資する基礎的研究に限る」として、現在のところ、指針の対象としては「生殖補助医療のみ」に限定している。今後、CSTI のほうの議論が進み、もし生殖補助医療以外の研究についても認めるべきであるという結論をいただいたときには、また指針の見直しをしていくということも将来的には考えられるかと思う。さらに「ヒト受精胚の入手」については「生殖補助医療目的に用いる予定がないもののうち、提供者からヒト受精胚を滅失させることについての意思が確認されているものであること」とか、「適切なインフォームド・コンセントを取得したものであること」、「凍結保存されているものであること」、「受精後 14 日以内（凍結保存されている期間を除く）であること」、「無償で提供されたものであること」等々が挙げられている。この前にも、例えば ES 指針や ART 指針のようなヒト胚を用いる研究への指針というものがあるので、そういう指針と並びをとった規定になっている。取扱期間は「原始線条が現れるまで」もしくは最大 14 日となっている。それから「人または動物の胎内への移植禁止」と規定されている。

次のページが「指針の対象となる技術の範囲」でこれもイメージ図だが、縦軸が「技術等の対象」、横軸が「遺伝情報改変技術等の種類」で、縦と横にマトリクスにしたものだ。いちばん下（資料 15 ページ）に記載されているのが CSTI の報告書における定義で、その①から⑤までをマトリクス中に網羅できるよう整理している。さらに、合同委員会の中で CSTI が具体的に示した技術のほかにも、例えば、「培地や、その培地に加えるようないろいろな薬品の中で、ゲノムに影響を与えるものがあるのではないか」、「それはどこまで考えるべきなのか」というご指摘があった。結論としては、CSTI で具体的に示された技術以外にも広く対象とするが、このマトリクスでいちばん右下のところにある「温度」、「pH」、「培養液」等を単純に対象とすると、何もかもが対象となり、今は普通にできているような研究までできなくなってしまうので、これらのうち、「核酸に直接働きかけて影響を及ぼすことを目的とする場合」といったものを指針の対象としている。

次の資料 16 ページがインフォームド・コンセントに関する対応で、インフォームド・コンセントの取得時期は「生殖補助医療が終了した後」としている。これはその胚をいた

だく方の保護という観点からつくっている。

さらに研究体制（資料 17 ページ）についてだが、いちばん議論になったのは、「研究機関と受精胚の提供機関が同一」の場合がかなりあるのではないかということだ。同一になることも認めつつ、その場合の取扱いについていろいろ議論をした。最終的には、提供機関と研究機関が同一の場合、「当該機関の長、研究責任者及び研究実施者は、提供者の主治医を兼ねてはならない」という規定を置くことで、胚をいただく方の保護をしようという結論になっている。

時間の都合上いろいろ飛ばさせていただいているが、資料 19 ページがこの指針に規定する主な内容を一つの見取り図にしたもので、①から⑳まで、この数字の順番にしたがって進んでいくというものだ。この図の中で、研究機関と提供機関が同一である場合は、⑤から⑧の手続きがなくなることになるが、その場合は、この研究機関の倫理審査委員会で、「提供の面」、「研究の面」の両面から倫理審査をしていただく、ということになる。

最後に、内閣府の CSTI のほうで継続的に議論されている、残りの部分の「ヒト胚の取扱いに関する基本的考え方」の内容を示す（資料 20 ページ）。こちらも今、タスクフォースでいろいろ議論を整理している。まだ結論が出たわけではないが、論点としては、2018 年 10 月 22 日の第 12 回のタスクフォースにも示されており、「遺伝性・先天性疾患研究」や「疾患（がん等）研究」で、「病態解明」を目的とした研究についてどう考えるか。また「治療法開発」を目的とした研究についてどう考えるか。こういう 2 つの軸がある。

さらに、「研究用新規作成胚」を用いた研究についてどう考えるか。その裏腹となる「余剰胚」等を用いた研究についてどう考えるか。また、現行の iPS 指針では「配偶子」の受精は禁止されており、配偶子一般についての研究のルールというのは、今はそれ以外にはないのだが、もし研究用新規作成胚を認めるとなった場合には、こういう配偶子についても、何をどこまでルールとして定めなければいけないのか。こういう論点が示されている。

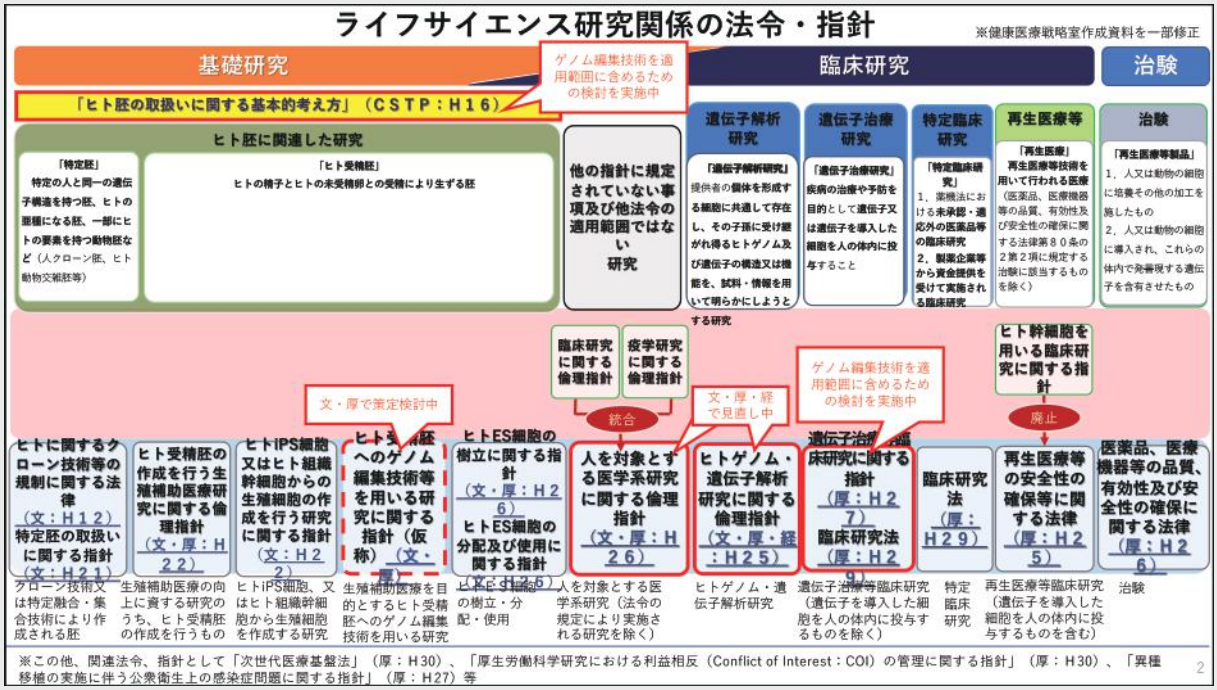
その他としては「対象となる技術」、これはおそらく第一次報告で定義した技術と同様になるかと思うが、ゲノム編集技術および各置換技術が示されることになろうかと思う。「審査体制等」についても、どのような審査手続きが必要であるか。ここでは、質的改善のための運用法とはどういうものが考えられるかという論点を含めて、議論が進められている。

ヒトゲノム研究に関する指針改正状況

2018年11月11日

文部科学省研究振興局ライフサイエンス課
生命倫理・安全対策室長　前澤綾子

@第4回ヒトゲノム研究倫理を考える会



生命倫理に関する法令・指針
（ヒトゲノムを取り扱う可能性のある研究に関して）

基礎的研究

- ヒトES細胞の樹立に関する指針
- ヒトES細胞の分配及び使用に関する指針
- ヒト受精胚の作成を行う生殖補助医療研究に関する指針
- ヒト受精胚に遺伝情報改変技術等を用いる研究に関する指針（策定中）
- ヒトに関するクローン技術等の規制に関する法律、特定胚の取扱いに関する指針
- ヒトiPS細胞又はヒト組織幹細胞からの生殖細胞の作成を行う研究に関する指針

人を対象とする医学系研究に関する倫理指針

臨床研究

- 遺伝子治療等臨床研究に関する指針
- 臨床研究法
- 再生医療等の安全性の確保に関する法律
- 医薬品、医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保等に関する法律（※）

ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針

（※）ゲノム薬理学通知にて「ゲノム指針を参考とすること」とされている。

1．ゲノム指針・医学系指針の見直しについて

4

①検討の趣旨・経緯

○平成29年2月　個人情報保護法等の改正に伴うゲノム指針及び「人を対象とした医学系研究に関する倫理指針」（医学系指針）見直しの際、委員指摘事項を「中長期的課題」として整理

- 医学系指針とゲノム指針を統合する方が研究者にとって使用しやすいのではないか
- 医学系指針とゲノム指針の記載・内容について整合を図る必要があるのではないか
  （例：研究計画書の記載事項、インフォームドコンセント手続、偶発的所見、研究結果の取扱い）
- 今後の見直しに当たっても、引き続き海外の規定を考慮しつつ検討する必要があるのではないか
- オプトアウトの仕組みの再検討が必要ではないか
- 研究対象者の権利利益保護の観点、研究倫理の観点、適正な研究推進の観点から、バランスが取れた個別法の検討が必要ではないか

○平成29年6月　「規制改革実施計画」閣議決定

- 平成32年度を目途に、医学系研究における個人情報の取扱いについて更なる制度改善に向けた検討の必要性を指摘

○「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」（ゲノム指針）の前回改正から5年が経過するため、指針の全体的な見直しが必要

⇒　本年8月より、文科省・厚労省・経産省の合同委員会において、ゲノム研究指針・医学系研究指針の内容の見直しと指針間整合に向けた検討を開始

5

②医学研究等に係る倫理指針の見直しに関する合同会議　委員名簿

委員名	所　属	省庁※
磯部　哲	慶應義塾大学大学院法務研究科　教授	厚
楠岡　英雄	国立病院機構　理事長	厚
高木　利久	東京大学大学院理学系研究科　教授	経
田代　志門	国立がん研究センター社会と健康研究センター生命倫理・医事法研究部　部長	文・厚
徳永　勝士	東京大学大学院医学系研究科　教授	文・厚・経
花井　十伍	全国薬害被害者団体連絡協議会　代表世話人	厚
平川　俊夫	公益社団法人日本医師会　常任理事	厚
福井　次矢	聖路加国際大学　学長、聖路加国際病院　院長	文・厚
藤原　靜雄	中央大学大学院法務研究科　教授	経
別所　直哉	特定非営利活動法人個人遺伝情報取扱協議会　理事長	経
南　砂	読売新聞東京本社　常務取締役調査研究本部長	厚
三成　寿作	京都大学iPS細胞研究所上廣倫理研究部門　特定准教授	文
武藤　香織	東京大学医科学研究所公共政策研究分野　教授	文・厚・経
山縣　然太朗	山梨大学大学院総合研究部医学域社会医学講座　教授	文・厚
山内　泰子	川崎医療福祉大学医療福祉学部　准教授	文
山本　雅之	東北大学医学系研究科医化学分野　教授、東北メディカル・メガバンク機構 機構長	文
横田　博	日本製薬工業協会研究開発委員会　副委員長	経
横野　恵	早稲田大学社会科学総合学術院　准教授	経

※文：「ゲノム指針及び医学系指針の見直しに関する専門委員会」（文部科学省科学技術・学術審議会生命倫理・安全部会）
厚：「ヒトゲノム・遺伝子解析研究倫理指針に関する専門委員会」（厚生労働省厚生科学審議会科学技術部会）
経：「個人遺伝情報保護ワーキンググループ」（経済産業省産業構造審議会商務流通情報分科会バイオ小委員会）

6

③合同会議における検討の進め方

（1）ゲノム指針と医学系指針との内容の整合

- 定義や手続きが異なるもの：用語定義、指針適用範囲、試料と情報、インフォームド・コンセント　等
- ゲノム指針にのみに規定されているもの：個人情報管理者、実地検査、遺伝情報取扱い、遺伝カウンセリング　等
- 医学系指針にのみに規定されているもの：侵襲、介入、モニタリング・監査、利益相反管理　等
- ゲノム指針の「細則」の記載　→　ガイダンスへ移行

（2）ゲノム指針の内容の適正化（個人情報に関するものを含む）

個人情報の取扱い、指針の簡素化　等

（3）国際的な動向、研究の進展等を踏まえ、新たに指針に追加すべき論点

バイオバンク、国際共同研究や国際的なデータ共有　等

（4）医学系指針等にも影響がある事項の取扱いに関する検討（必要に応じて）

電子同意、既存資料・情報の利用　等

（5）その他（指針統合の可能性、ガイダンス記載事項等）

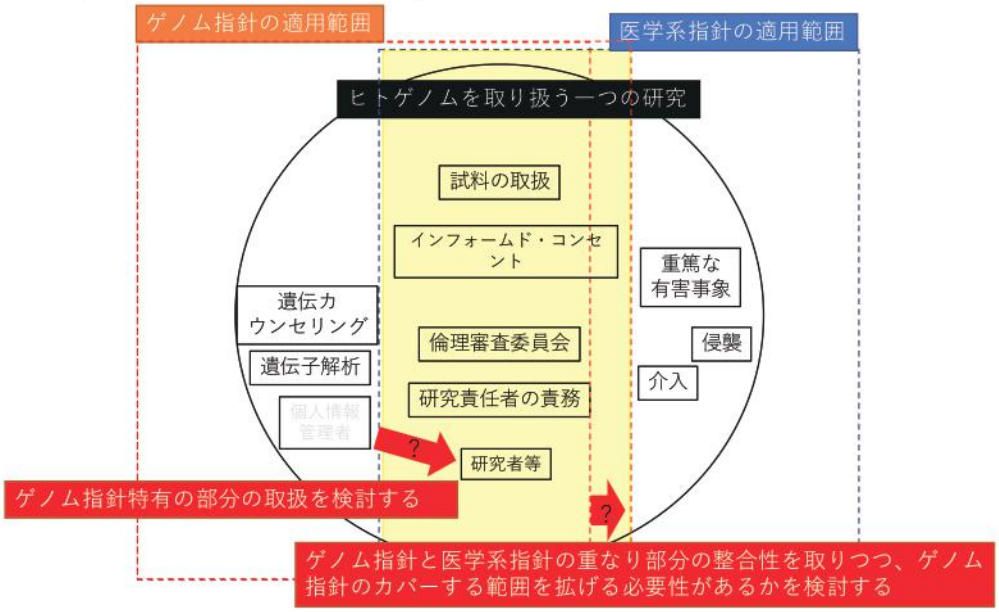
医学系研究以外への指針の周知、体細胞変異の取扱い　等

※青字は合同会議においてこれまで検討された又は検討すべきと意見のあったテーマであり、流動的である。

7

ゲノム指針の見直し作業（イメージ）

参考



8

ゲノム指針を医学系指針に合わせて指針間整合を図る場合（イメージ）

参考

医学系指針（現行）	ゲノム指針（指針間整合を図った場合）	ゲノム指針（現行）
前文 第１章　総則 第１　目的及び基本方針 第２　用語の定義 第３　適用範囲	前文 第１章　総則 第１　目的及び基本方針 第２　用語の定義 第３　適用範囲	前文 第１　基本的考え方 １　基本方針 ２　本指針の適用範囲
第２章　研究者等の責務等 第４　研究者等の基本的責務 第５　研究責任者の責務 第６　研究機関の長の責務	第２章　研究者等の責務等 第４　研究者等の基本的責務 第５　研究責任者の責務 第６　研究機関の長の責務 第７　個人情報管理者の責務	第２　研究者等の責務 ３　全ての研究者等の基本的な責務 ４　研究を行う機関の長の責務 ５　研究責任者の責務 ６　海外との共同研究
第３章　研究計画書 第７　研究計画書に関する手続 第８　研究計画書の記載事項 第９　研究に関する登録・公表	第３章　研究計画書 第８　研究計画書に関する手続 第９　研究計画書の記載事項 第10　研究に関する公表	第３　提供者に対する基本姿勢 ７　インフォームド・コンセント等 ８　遺伝情報の開示 ９　遺伝カウンセリング
第４章　倫理審査委員会 第10　倫理審査委員会の設置等 第11　倫理審査委員会の役割・責務等	第４章　倫理審査委員会 第11　倫理審査委員会の設置等 第12　倫理審査委員会の役割・責務等	第４　倫理審査委員会 10　倫理審査委員会の責務及び構成
第５章　インフォームド・コンセント等 第12　インフォームド・コンセントを受ける手続等 第13　代諾者等からインフォームド・コンセントを受ける場合の手続等	第５章　インフォームド・コンセント等 第13　インフォームド・コンセントを受ける手続等 第14　代諾者等からインフォームド・コンセントを受ける場合の手続等	第５　試料・情報の取扱い等 11　他の研究を行う機関への試料・情報の提供等 12　匿名化された情報の取扱い 13　試料・情報の保存及び廃棄 14　研究を行う機関の既存試料・情報の利用 15　外部の機関の既存試料・情報の利用
	第６章　遺伝情報の開示等 第15　遺伝情報の開示 第16　遺伝カウンセリング	
第６章　個人情報等及び匿名加工情報 第14　個人情報等に係る基本的責務 第15　安全管理 第16　保有する個人情報の開示等 第17　匿名加工情報の取扱い	第７章　個人情報等 第17　個人情報等に係る基本的責務 第18　安全管理 第19　個人情報の開示等 第20　匿名加工情報の取扱い	第６　個人情報の保護 16　保護すべき個人情報 17　安全管理措置 18　個人情報の取扱い 19　個人情報の開示等 20　匿名加工情報の取扱い 21　個人情報管理者の責務
第７章　重篤な有害事象への対応 第18　重篤な有害事象への対応	第８章　重篤な有害事象への対応 第21　重篤な有害事象への対応	
第８章　研究の信頼性確保 第19　利益相反の管理 第20　研究に係る試料及び情報等の保管 第21　モニタリング及び監査	第９章　研究の信頼性確保 第22　利益相反の管理 第23　試料及び情報等の保管 第24　モニタリング及び監査	第７　用語の定義　22　用語の定義
第９章　その他 第22　施行期日 第23　見直し	第10章　その他 第25　施行期日 第26　見直し	第８　見直し　23　見直し 第９　細則　24　細則 第10　施行期日　25　施行期日

指針本文 又は ガイダンスに移行

（注）今後の検討内容により、項目の追加・削除はあり得る。

9

２．ヒト受精胚へのゲノム編集技術等を用いる研究について

10

①検討経緯

平成２７年6月	総合科学技術・イノベーション会議生命倫理専門調査会での検討開始
平成２８年4月２２日	生命倫理専門調査会「ヒト受精胚へのゲノム編集技術を用いる研究について（中間まとめ）」
平成２９年5月１９日	生命倫理専門調査会「今後の検討方針」
7月	「ヒト胚の取扱いに関する基本的考え方」見直し等に係るタスク・フォースでの検討開始
平成３０年3月２９日	生命倫理専門調査会「「ヒト胚の取扱いに関する基本的考え方」見直し等に係る報告 （第一次）～生殖補助医療研究を目的とするゲノム編集技術等の利用について～」決定 ＊文部科学省及び厚生労働省において生殖補助医療研究のための「指針」の策定作業等を速やかに行うことが盛り込まれた ＊難病等に関する研究や研究のための新規胚作成等残された課題については、生命倫理専門調査会及びタスクフォースで引き続き検討
5月３０日	文部科学省及び厚生労働省「第１回 ヒト受精胚へのゲノム編集技術等を用いる研究に関する合同会議」（以下「合同会議」という。）において検討開始
9月２８日	第４回 合同会議にて指針案了承。同日、生命倫理専門調査会に報告し、１０月１７日よりパブコメ開始（～１１月１５日）

11

（参考）総合科学技術・イノベーション会議の第一次報告書の概要

○文部科学省・厚生労働省においてゲノム編集技術等を用いる基礎的研究に係る「指針」の策定が速やかに行われることを期待する。

- **研究目的**：将来の生殖補助医療に資する可能性が有る生殖補助医療研究
- **研究対象**：生殖補助医療の際に生じる余剰胚
- **対象となる技術の範囲**：
  - ① 「中間まとめ」におけるCRISPR/Cas9等のゲノム編集技術
  - ② 従来からのウイルスベクター、プラスミド等を用いた遺伝子組換え等に関する技術
  - ③ ゲノムDNAを切断せず、特定のゲノムDNAを標識する技術及び特定のゲノムDNAの遺伝子発現を増強・抑制する技術
  - ④ ヒト受精胚へのミトコンドリア移植（導入）に関する技術
  - ⑤ 上記①から④以外の遺伝子改変に関する技術
- **留意事項**：各機関の「倫理審査委員会」による審査及び「国」による「指針」への適合性について確認を行う２段階の手続とすること
  関連する学会、患者等の組織、医療関係団体等と連携すること等

○ゲノム編集技術等を用いたヒト受精胚のヒト及び動物の胎内への移植は容認できない。

○遵守事項は「基本的考え方」に示されている事項の他、以下についても検討対象とすることが望ましい。

- ヒト受精胚の遺伝子情報の保護、管理、利用及びその提供
- 研究目的等に係る国民の理解を深めるための普及啓発及び審査等の透明性の確保

12

②ヒト受精胚へのゲノム編集技術等を用いる研究に関する合同会議　委員名簿

（平成３０年９月２８日現在）

（五十音順 敬称略）

	委員名	所属・役職	省庁※
	阿久津　英憲	国立研究開発法人国立成育医療研究センター研究所 生殖医療研究部部長	文
	五十嵐　　隆	国立研究開発法人国立成育医療研究センター理事長	厚
座長	石 原　　理	埼玉医科大学医学部教授	文・厚
	苛 原　　稔	徳島大学産科婦人科学分野教授	厚
	小 倉　淳 郎	国立研究開発法人理化学研究所バイオリソース研究センター 遺伝工学基盤技術室室長	文
	金 田　安 史	大阪大学大学院医学系研究科教授	文・厚
	神 里　彩 子	東京大学医科学研究所先端医療研究センター准教授	文・厚
	髙山　佳奈子	京都大学大学院法学研究科教授	文・厚
	松本　亜樹子	特定非営利活動法人Fine理事長	厚
	平 川　俊 夫	日本医師会常任理事	厚
	南　　砂	読売新聞東京本社常務取締役調査研究本部長	厚
	山 口　照 英	金沢工業大学加齢医工学先端技術研究所所長	文・厚

（計 １２名）

※ 文 ： 文部科学省 科学技術・学術審議会 生命倫理・安全部会 ヒト受精胚へのゲノム編集技術等を用いる研究に関する専門委員会
厚 ： 厚生労働省 厚生科学審議会 科学技術部会 ヒト受精胚へのゲノム編集技術等を用いる生殖補助医療研究に関する専門委員会

13

③指針に規定する主な内容（目的、ヒト受精胚の取扱い等）

項　目	方向性
第１章 第１．目的	○ヒト受精胚にゲノム編集技術その他の核酸を操作する技術を用いる基礎的研究について、ヒト受精胚の尊重、遺伝情報への影響その他の倫理的観点から、当該研究に携わる物が遵守すべき事項を定めることにより、その適正な実施を図る。（別紙１参照）
第３．研究の要件	○当分の間、胚の発生及び発育並びに着床に関する研究、ヒト受精胚の保存技術の向上に関する研究その他の生殖補助医療の向上に資する基礎的研究に限る。
第２章 第１．ヒト受精胚の入手	＜提供を受けることができるヒト受精胚の要件＞ ○生殖補助医療目的に用いる予定がないもののうち、提供者からヒト受精胚を滅失させることについての意思が確認されているものであること。 ○適切なインフォームド・コンセントを取得したものであること。 ○凍結保存されているものであること。 ○受精後14日以内（凍結保存されている期間を除く。）のものであること。 ○ヒト受精胚の提供は実費相当額を除き、無償とする。
第２．取扱期間	○取扱期間は原始線条が現れるまで（最大14日（凍結保存期間を除く））。
第３．胎内移植の禁止	○研究に用いたヒト受精胚は、人又は動物の胎内への移植禁止。 ○ヒト受精胚を人又は動物の胎内に移植できる設備を有する室内での研究禁止。

14

指針の対象となる技術の範囲（イメージ）

核酸を狙って改変等をする技術　左記に類似する核酸を改変等する技術（CSTI報告書で例示）　核酸に影響を及ぼす技術

技術等の対象 ＼ 遺伝情報改変技術等の種類		ゲノム編集技術	遺伝子工学（遺伝子操作）	細胞工学/生物工学	左記以外
核酸	ゲノムDNA【改変目的】	①CRISPR-Cas9	②ｳｲﾙｽﾍﾞｸﾀｰ/ﾌﾟﾗｽﾐﾄﾞ	⑤紫外線 ⑤放射線	
核酸	ゲノムDNA【改変目的でない】	③CRISPR-dCas9（標識・発現制御）	③ｳｲﾙｽﾍﾞｸﾀｰ/ﾌﾟﾗｽﾐﾄﾞ	⑤DNA脱ﾒﾁﾙ化阻害剤 ⑤DNA結合ﾀﾝﾊﾟｸ質	
核酸	mRNA	③CRISPR-Cas13	③ｳｲﾙｽﾍﾞｸﾀｰ/ﾌﾟﾗｽﾐﾄﾞ	③siRNA, miRNA	
核酸	ミトコンドリアDNA	①CRISPR-Cas9	②ｳｲﾙｽﾍﾞｸﾀｰ/ﾌﾟﾗｽﾐﾄﾞ	④ﾐﾄｺﾝﾄﾞﾘｱ導入	
上記以外					・温度 ・pH ・胚培養液 ・タンパク質（核酸非結合） ・低分子化合物（核酸非結合）

＜参考＞CSTI報告書で示された対象とする技術の範囲
① CRISPR/Cas9等のゲノム編集技術
② 従来からのウイルスベクター、プラスミド等を用いた遺伝子組換え等に関する技術
③ ゲノムDNAを切断せず、特定のゲノムDNAを標識する技術及び特定のゲノムDNAの遺伝子発現を増強・抑制する技術
④ ヒト受精胚へのミトコンドリア移植（導入）に関する技術
⑤ 上記①から④以外の遺伝子改変に関する技術

核酸に直接結合して影響を及ぼすことを目的（研究デザイン）とする場合は、対象となり得る。

15

指針に規定する主な内容（ｲﾝﾌｫｰﾑﾄﾞ・ｺﾝｾﾝﾄ）

項　目	方向性
第３章 第１．ｲﾝﾌｫｰﾑﾄﾞ・ｺﾝｾﾝﾄ（IC）	○ICの取得時期は生殖補助医療が終了した後。（研究実施を念頭に、生殖補助医療では凍結しない時期にヒト受精胚を凍結しておくことは認められない。） ○インフォームド・コンセントの説明は、十分な理解が得られるよう、説明事項を記載した説明書を提示し、分かりやすく行うこと。 ○インフォームド・コンセントの説明を実施するときは、ヒト受精胚の提供者の個人情報を保護するため適切な措置を講ずること。

ＩＣを受けるにあたっての手続に関する主な項目

○ＩＣ取得時期（生殖補助医療終了後）
○提供者への説明事項
- 研究の目的、方法及び研究の実施体制
- ヒト受精胚の取扱い
- 個人情報保護の方法
- 同意撤回方法　等

○ＩＣは研究計画確定後に実施
○ＩＣを受けるに当たり、提供者の心情への十分な配慮
- 提供者が置かれている立場を不当に利用しない
- 同意の能力を欠く者に提供を依頼しない
- 提供するかどうか判断するために必要な時間的余裕を有する
- ＩＣの受取後少なくとも30日間は、ヒト受精胚を保存する

等

ＩＣを受けた後の手続に関する主な項目

○提供者は、ヒト受精胚が保存されている間はＩＣ撤回可能
○提供者から撤回の申出があった場合には、提供を受けたヒト受精胚は廃棄
○提供機関の長は、ＩＣを受けた書面、説明書及び説明を実施したことを示す文書を確認するとともに、倫理審査委員会の意見を聴く

16

指針に規定する主な内容（研究の体制1/2）

項　目	方向性
第4章 第1 研究機関 第2 提供機関 第3 研究機関と提供機関が同一の場合	○研究機関及び提供機関の体制は以下の内容を規定する。 ○生殖補助医療機関が生殖補助医療研究を実施する機関となることに合理性があるため、「研究機関」と「提供機関」が同一となることを認める。

研究機関※1	提供機関※1
1 研究機関の基準 ○ヒト受精胚の取扱い、生殖補助医療研究及びヒト又は動物の受精胚にゲノム編集技術等を用いる研究に関する十分な実績及び技術的能力を有すること。 ○少なくとも１名の医師が研究に参画すること。 ○提供者の個人情報及び遺伝情報の保護のための十分な措置が講じられていること。	1 提供機関の基準 ○医療法に規定する病院又は診療所 ○ヒト受精胚の取扱いに関して十分な実績及び能力を有すること。 ○提供者の個人情報及び遺伝情報の保護のための十分な措置が講じられていること。 ○ヒト受精胚の研究機関への提供は、研究に必要不可欠な数に限ること。
2 研究機関の長 ○研究計画の妥当性を確認し、実施を了承 ○研究の進行状況を把握し、必要に応じて改善事項等を指示 ○研究機関の長は、研究責任者及び研究実施者との兼務不可	2 提供機関の長 ○研究計画の妥当性の確認 ○ＩＣに係る手続の確認 ○提供に関する状況を把握し、必要に応じ、主治医等の関係者への指導・監督

※1「研究機関」と「提供機関」が同一となることは認められる。ただし、当該機関の長、研究責任者及び研究実施者は、提供者の主治医を兼ねてはならない。

17

指針に規定する主な内容（研究の体制2/2）

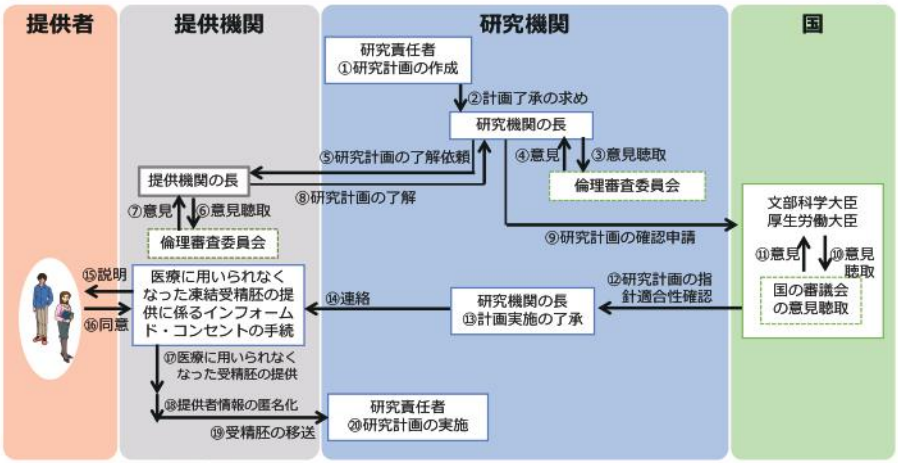
研究機関	提供機関
3 研究責任者等 ○研究責任者の要件 ・ヒト受精胚の取扱い、ヒト受精胚へのゲノム編集技術等を用いる生殖補助医療研究に関する十分な倫理的認識 ・ヒト受精胚の取扱い、生殖補助医療研究、ヒト又は動物の受精胚にゲノム編集技術等を用いる研究に関する十分な専門的知識及び経験 ○研究実施者の要件 ・ヒト又は動物の受精胚の取扱いに関する十分な倫理的認識及び経験	－
4 研究機関の倫理審査委員会※2 ○研究計画の科学的妥当性及び倫理的妥当性を総合的に審査できること。 ○会議の成立要件は、構成要件と同様。 【構成要件】 ○生殖医学の専門家、ゲノム編集技術等を用いる研究に関する専門家、生命倫理に関する識見を有する者、人文・社会科学の有識者、一般の立場 ○研究機関が属する法人に所属しない者が２名以上 ○男性及び女性がそれぞれ２名以上 ○研究責任者及び研究実施者との間に利害関係を有する者が審査に参加しない	3 提供機関の倫理審査委員会※2 ○研究計画の科学的妥当性及び倫理的妥当性を総合的に審査できること。 ○倫理審査委員会の構成要件、成立要件は研究機関の倫理審査委員会と同様。 ○ＩＣ取得が適切に実施されている旨の確認

※2適切に審査を行うことができる場合は、他の研究機関等の倫理審査委員会に審査を依頼することができる。

18

指針に規定する主な内容（研究の手続イメージ）

方向性　○研究の手続は、ART指針やES樹立指針に基づき実施される研究の手続と同様であることから、以下の図に沿って手続きを規定する。



※①～⑳は手続きの順番を表す。
※研究機関と提供機関が同一である場合、⑤～⑧は不要。なお、その場合、研究機関の長、研究責任者、及び研究実施者は、提供者の主治医を兼ねることができない。

19

④内閣府総合科学技術・イノベーション会議での検討状況

「ヒト胚の取扱いに関する基本的考え方」見直し等に係るタスク・フォースにおける検討事項 (2018年10月22日　第12回タスクフォース資料より)

1．ヒト受精胚にゲノム編集技術等を用いて実施する「遺伝性・先天性疾患研究」及び「疾患（がん等）研究」について

（1）「病態解明」を目的とした研究について

① ゲノム編集技術等を用いた研究について　→　主に遺伝的又は先天的要因により発症する疾患を対象として、一定の要件を充たす場合に限り、研究（「基礎的研究」に限る。以下、同じ。）の実施容認の可否について検討してはどうか

② 核置換技術を用いた研究について　→　有用性及びその実施容認の可否について、検討してはどうか

（2）「治療法開発」を目的とした研究について

① ゲノム編集技術等を用いた研究について　→　優生学的な観点からの社会的検討・国民の同意の不足、科学的知見の不足、技術的問題の存在という状況を踏まえ、検討してはどうか

② 核置換技術を用いた研究について　→　安全性についての科学的な知見の不足という状況を踏まえ、検討してはどうか

2．「研究用新規作成胚」等を用いた研究について

（1）「研究用新規作成胚」について　→　有用性が指摘される一方、倫理的観点から検討する必要性を踏まえ、一定の要件を満たす場合に限定し実施を容認するかどうかについて検討してはどうか

（2）「余剰胚」について　→　ゲノム編集技術等をヒト受精胚に用いない場合での遺伝性・先天性疾患研究等について一定の条件を満たす場合に限り容認するかどうかについて検討してはどうか。

（3）「配偶子」等について　→　ゲノム編集を行った配偶子の受精を伴う研究実施にあたって一定の手続を課すことについて検討してはどうか

3．その他

（1）対象となる技術　→　第1次報告で定義した技術及び核置換技術としてはどうか

（2）審査体制等　→　関連する学会等と連携する審査体制に基づき、各機関等の「倫理審査委員会」による倫理審査に加えて、「国」による審査手続について、質的改善のための運用法を含めて検討してはどうか

20

講演 2

実地調査

井上 悠輔

東京大学医科学研究所

ゲノム指針に、実地調査に関する規定がある。今、そのゲノム指針を医学系指針と整合させていくというような話が出ているところだ。ゲノム指針というのは個人を保護するといった側面もあれば、新しい技術が社会に及ぼすインパクトを、どのようにコントロールし、秩序を持たせていくのかといった、少しほかの指針と違ったミッションを持つ側面もある。それが表れているのが、現行のゲノム指針の冒頭に置かれた基本原則だ。医学系指針についても、NIH の 8 原則を適宜取り入れる形であの原則が示されるようになったが、ゲノム指針ではそれとは違う形で、昔から基本原則が指針の冒頭に置かれている。今日お話しする内容はこのうちの (7) で、「こういった研究を実施する際においては、研究の実施状況について第三者による実地調査をしなさい」、また「研究結果については、しっかりそれを公表することによって研究自体の透明性を確保しなさい」ということが規定されている。

まず、すべての研究者等は、研究実施にあたっての適正な手続の確保、外部の有識者による実地調査、提供者等からの問い合わせについてしっかり対応しなければならないということが書かれている。それから、研究を行う機関の長は、研究責任者から研究の実施状況について 1 年に 1 回以上定期的な報告を受けるほか、外部の有識者による定期的な実地調査を 1 年に 1 回以上実施する等により実施状況を把握し、必要に応じて、または倫理審査委員会が研究の変更もしくは中止の意見を述べた場合には、そういったことを参考に研究の変更または中止を命じなければならない、としている。

研究を行う機関の長は研究計画の審査を行ったときに、審査委員会に、こういった定期的な報告書の写しや、外部の有識者による実地調査の結果の写しを送付しなくてはならず(資料 4 ページ)、外部の有識者が年 1 回やって来て、その時に得られた調査結果について、倫理委員会と共有することを求められる。下のほうについても同様で、研究を行う機関の長は、許可した研究計画書の写し、研究の実施状況に関する報告書の写し、および外部の有識者による実地調査結果の写しを、この倫理委員会だけではなく、個人情報管理者ともしっかり共有しなければならない、といったことが規定されている。

実地調査には細則があり、そこでは研究を行う機関の長は、インフォームド・コンセントの手続の実施状況および個人情報の保護の状況等について、研究計画書に従って適正に実施されているか実地調査をさせることが定められている。研究を行う機関の長は、機関内の研究者に対しても、「この実地調査にしっかり応じるように」と言う立場と位置付けられている。外部の調査担当者、実際にこの実地調査を担当する人は、実地調査の中で知り得た情報を正当な理由なく漏らしてはならない、という規定もある。ただ、これ以上のガイダンスがなかなかない。実地調査をする人が、具体的にどういったところに重点をおくのかということを、その時点で推し量りながら進めていくというのが現状ではないか。

これについては、ゲノム指針ができた時の背景を少し考える必要があるのかもしれない。この指針が出来た時、医学系指針、医学系研究の中でもゲノム研究に関する指針はいち早くできたわけだが、今から 20 年ぐらい前のことではあるが、当時は「遺伝子解析をする」ということ、本人の知らないところで本人の遺伝情報を取扱うということ自体、非常に社

会的な不安が大きかった。実際問題として、そこが今日に至って払拭されたかといわれると、またそこも考える余地があるところだ。しかし、少なくともこの指針が出来た時においてはこういった解析結果の悪用というものを不安視するような報道が結構出ていた。国会でも、遺伝情報を用いた活動というのをどのように管理をしていくのか、そういった視点から議論がなされていた。

これが、最初に登場した遺伝子解析に関する旧厚生省の指針の抜粋だ（資料７ページ）。通称ミレニアム指針と呼ばれ、ミレニアムプロジェクトに関係して、その中で展開されるヒトゲノム研究について、一定の要件を設定しようとしたものであった。そういう意味では今のゲノム指針の「前身にあたるもの」と位置づけられるが、当時から、こういった活動については「外の人の目も入れる形」で一定程度把握をする手順が必要だ、というようなことが規定されていた。具体的には、この（3-1-9-2）というところで、「研究実施機関の長が指名する外部の有識者に、1 年に 1 回以上、インフォームド・コンセントのための手続きの実施状況および個人識別情報の保護の状況について、遺伝子解析研究が研究計画書に沿って行われているかどうかを実地調査させること」が規定されていた。そしてもう少し細かいところもミレニアム指針には書かれており、研究機関側には、こういった実地調査に協力する義務があるとか、調査目的にあたって個人情報を取扱うことが必要である場合については、「調査目的である」ということで個人情報開示が容認されるとか、「1 年に 1 回以上」ということ、「インフォームド･コンセント」、「個人識別情報の保護」、「計画書に沿って行われていること」であった。外部有識者についても一言あり、その機関で最近まで働いていた人というのは外部の有識者にあたらないということで、直近の OB・OG については外そうということも書かれていた。

これらの規定のあり方に特化した議論はあまり多くない。調べてみると、厚生労働省においてゲノム指針自体を、このミレニアム指針から合同指針、すなわち今の形である 3 省合同指針へ移す過程において「実地調査の位置づけ」が議論になったことがあった。その趣旨は、「1 年に 1 回というのはいかがなものか」ということだった。当時において遺伝子解析の件数は増えつつあり、実地調査を行う有識者を確保することができるのだろうか、しかも、件数が増え続ける現実にどうやって対応することができるのだろうかという懸念も示された。ただ、結論としては運用方針に大きな変化はなかったようだ。1 年に 1 回ではなかなか厳しいのだろうけれども、「1 年に 1 回ぐらい覚悟を持ってもらう機会が必要なのではなかろうか」、あるいは「意識を確認するというセレモニーとしては有効なのではなかろうか」、というような意見が出たことが国の議事録にも残っている。たしかに大変ではあるのだが、何も示さないというのは何もやらないことになるかもしれない。しかも「定期的に」と言っている以上は、一定のライン、つまりそのペースというものを明示するべきではなかろうかということで、結局「年 1 回」でずっと残っている。

ここからは関連していくつか話題提供をする。まず初めに私の個人的な実地調査の経験だ。

今まで私は、だいたい 8 回、4 つの機関で実地調査をさせていただいた。年 1 回なので、

その翌年または翌々年に行ったことを含めると８回ということになるということだ。行った時期が 2012 年から昨年度までにわたっており、だいたい大学、国立系の研究機関が主だった。したがって私の話は、学術機関でないところ等の話はカバーしていない。

具体的に行った作業としては、実際に展開されている「研究計画」――冒頭で「ヒトゲノム解析はある意味、手法の話だ」ということを申しあげたが――どの機関でも、たくさんの計画が動いているので、多くの場合、先方が抽出してきた計画について検討する、というパターンが多かったように思う。それらの研究計画書を見たうえで、実際にそのラボを拝見する。研究機関によっては、委員会等の内規や委員の構成などについても検討することがあった。私がまわった時は、だいたいこの３つぐらいが作業の大きな要素であったと記憶している。

「おおよその流れ（資料 10 ページ）」としては、まず「実地調査をこれくらいの時期にやってほしい」という「打診」がきて、そこから「日程調整」などをさせていただく。当然、サイトビジットをするとなると、研究している側の都合もあり、説明できる人がいる時期でなければならないので、こちら側の日程調整と同時に先方の研究機関内での日程調整が並行して進む、という形になる。日程について調整をしつつ、時期が近づいてくると、だいたい１カ月前ぐらいに事前資料が到着する。これには、先ほど申しあげたような特に検討すべき研究計画、訪問先の研究室についての情報が入れられていたり、場合によってはもう少し射程の広い範囲での文書が届いたりすることもある。それをしっかり見たうえで、当日訪問して先ほどからの検討をする。単にサイトビジットするというだけではなく、ここにも示しているように、研究者側や事務局側との意見交換をする。単に一方的にコメントだけをするのではなく、聞かないとわからないことも多いため対話は不可欠であろう。評価書は倫理委員会で最終的に報告されることから、それも念頭に置きながら一連の作業を行う必要がある。

「調査時に心がけていたこと（資料 11 ページ）」の１つは、先方への配慮である。「調査」となると、外部から評価する人が来るわけで、先方にしてみれば一定の負担をかけることになる。調査に訪れると、当然ながらすごく丁重に扱われるが、実地調査をする立場からすると「しっかり仕事をする」ということは最低限のことであるし、先方はその日のために相当な準備をして臨んでいるので、こちらも頂いた書類についてしっかりと検討した上で、また場合によっては支障がない範囲で追加の質問などをする。事前の準備は非常に大事なことだ。また、「指針に基づいた検討をする」のは当然そうあるべきことで、自分の経験だけを押しつけるのではなく、個々の機関の事情にも配慮した形で、しっかりフィードバックする姿勢が非常に重要なことだと思う。

幾つか訪問をしたときに、向こうの機関側の反応を見て感じたことだが、先方にとっても「外部有識者にこう言われた」あるいは「実地調査でこんなことを指摘された」といったことは、その機関の中での議論として活用する手法がある、ということだった。大きな問題があるのに、機関内ではなかなか、その最後の一押しがいかない部分において「有識者の指摘だ」ということで実地調査を活用していただく場合がどうやら「ある」というこ

とだった。逆に言えば、自身のコメントの一定の影響力の大きさを調査者側も自覚しなくてはいけない。

こういった実地調査をする時には、先方が講演（研修）をくっつけて、つまり年に１回、実地調査と教育のプログラムの提供ということで講演等をくっつけて、一緒に実施しようとしていた場合もあった。あるいは、事務局側との実地調査ということだけではなく、そこに倫理委員会の人も入ってもらって、実地調査に随行していただき、倫理委員会の人にとっても研修、教育の機会に活用するというような工夫をしているところもあった。こういった実地調査の意見交換の場に、内外の倫理委員会の人にも参加してもらい、審査をする上での懸念や外部有識者への質問があった場合は、この実地調査の機会を活かして、そこに教育行事、こういった意見交換や教育活動をセットにしてお考えになっているところもあった。

私が少し複雑な気持ちになることとしては（資料 13 ページ）、実際いろいろな機関があるため、機関によっては、指針が示すようなベストプラクティスというものを現実的にはなかなか達成できないこともある、という場合だ。また、サイトビジットをしていると、冷蔵庫に「ヒト試料」というシールが貼ってあることも。普段から、そうしているかどうかわからないが、「しっかり管理している」ということでシールを貼っているが、倫理的にどれほど意味があるのか、ともし聞かれたとしたら私は躊躇しただろう。多くの機関は、まだまだ書類をたくさん積み上げて審査をしており、特に実地調査のときは、いろいろな書類をまとめて準備してくださっているが、いつも、ものすごく準備してもらって申し訳ないと感じている。またこういった話で、いろいろ論点を交換していると、だんだん直接指針の話とは関係ない、内情に関する相談を受けて、コメントに困るようなこともあった。今後、「実地調査」の仕組み自体がどのように続いていくのかはわからないが、外の人にも入ってもらう形での意見交換を通じて、自分たちの委員会の運営がどれくらいの位置づけなのかを知る機会を得ること自体は大事なことではないかと思う。

現在、指針の改正作業が始まっており、その論点の１つとして、「外部有識者による実地調査」の位置づけの変更が検討されている。タスクフォースで配られた検討課題では、有識者による実地調査というのは指針から削除してはどうなのだろうかという意見が付されている。括弧書きで、「ガイダンスにおいて手段の１つとして例示するに留めるべき」ではないかとも書かれている。医学系指針においては、「侵襲や介入を伴う研究についてはモニタリング監査をしなさい」というようなことが規定されているが、遺伝学研究、ゲノム研究において、どのような手順で指針遵守を確保していくべきだろうか。

いくつかの例を挙げたい。１つはイギリスの例である。イギリスでは、ヒト組織を大量に収集・保管している活動については当局が査察をする仕組みがある。“inspection”という言葉を使っていて、以下の４つの軸をもとに査察をする。具体的には、「同意の文書というものが適正さを持っているかどうか」、また、「その保管をする施設自体がその活動についてのガバナンス・質確保を行っているか」、「試料や情報のトレイサビリティをしっかり行っているか」、「そもそも保管するところが施設・設備要件を備えているかどうか」

という４つの軸である。この査察の具体的な内容を詳しく見ると、前半は規制遵守の確認、後半は「こういった活動をすれば、よりよくなる」といった、担当者からのアドバイスが示されるようになっている。

例えば、日本でも有名な UK Biobank についても、一定期間ごとに HTA（Human Tissue Authority）のライセンスを更新しており、またその条件として査察を受けている。これは Medical Research Council による、inspection に備える虎の巻のようなものだ（資料 18 ページ）。「インスペクター (inspector) がやってきたときには隠し事をするのではなく、彼らはしっかり見てくるので誠実に答えなさい」とか、「彼らは突然やって来ることもあるので普段から注意しなさい」とか、そんなことが書かれている。

もう１つの別の角度での取り組みの例として、OECD が出している「ヒトのバイオバンクおよび遺伝学研究用データベースに関するガイドライン」について示す（資料 19 ページ）。こういった活動を監督する体制においては幾つかのモデルがあるということで、ここに例示されている。もちろん施設として活動を把握する一定の枠組みを主体的に設けるということもあれば、機関内審査委員会や科学的ピアレビュー委員会、あるいは、こういった科学的側面に関する諮問委員会の機能といった、第三者的な視点を入れる機会を別途設ける選択肢も示されている。詳しく申しあげる余裕がないが、世界医師会が数年前に出したバイオバンクについての宣言でも（資料 20 ページ）。データベースやバイオバンクの活動を恒常的に見守るというか、管理する際の要件として非常に具体的な項目が例示されている。

その他の例としては、アメリカでの機関認証の仕組みである。個々の機関の被験者保護のスキーム自体を、外の第三者機関が認証（accreditation）するという枠組みがある。その機関が備えている手順やプログラム自体を外部者が評価する仕組みである。

研究のあり方を考えるうえで、「実地調査」の次の展開を考える必要があるかもしれない。第一に、今日のゲノム研究は、その組織的な管理が一層難しくなってきている。例えば、１つのサンプルにいろいろなユーザーが紐づいていて、また十万人あるいは数十万人に及ぶような大量のデータ・試料を保有する形態での活動が展開していたりもしている。あるいは非常に臨床に近いところで、患者さんの診療にも大きく影響しうる形で「研究」が走っている場合もある。検討すべき要件やポイントに偏りや漏れがないか、場合によっては外の人の目も入れた形で、確認することが必要かもしれない。

もう１つは、提供者本人への説明やその理解を超えた形で、試料・情報の利活用が展開する上で、研究機関の判断が社会の理解や支持とは離れた形で展開していないか、点検する機会の確保である。上記が有識者の視点であるならば、後者はより社会の視点にたった点検の機会になるだろう。

2018年11月11日
東京大学・伊藤国際学術研究センター

指針の「実地調査」について

井上悠輔
（東京大学医科学研究所・公共政策研究分野）
yinoue-kyt@umin.ac.jp

（１）現行ゲノム指針の「基本原則」

（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（インフォームド・コンセント）
（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）個人の人権の保障の科学的又は社会的利益に対する優先
（６）本指針に基づく研究計画の作成及び遵守並びに独立の立場に立った倫理審査委員会による事前の審査及び承認による研究の適正の確保
（７）研究の実施状況の第三者による実地調査及び研究結果の公表を通じた研究の透明性の確保
（８）ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する啓発活動等による国民及び社会の理解の増進並びに研究内容を踏まえて行う国民との対話

2

関連個所（指針本文より）

- 全ての研究者等は、研究実施に当たっての適正な手続の確保、**外部の有識者による実地調査**、提供者等からの研究の進捗状況の問合せへの的確な対応、研究結果の公表等、研究の透明性の確保を図らなければならない。

- 研究を行う機関の長は、研究責任者から研究の実施状況について１年に１回以上定期的な報告を受けるほか、**外部の有識者による定期的な実地調査を１年に１回以上実施する等**、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の実施状況を把握し、必要に応じ、又は倫理審査委員会が研究の変更若しくは中止の意見を述べた場合にはその意見を踏まえ、その変更又は中止を命じなければならない。

3

続：関連個所（指針本文より）

- 研究を行う機関の長は、研究計画の審査を行った倫理審査委員会に、当該研究計画に係る研究の実施状況に関する定期的な報告書の写し及び**外部の有識者による実地調査結果の写しを送付**しなければならない。

- 研究を行う機関の長は、許可した研究計画書の写し、研究の実施状況に関する定期的な報告書の写し及び**外部の有識者による実地調査結果の写しを個人情報管理者に送付**しなければならない。

4

続：関連個所（指針本文より）

＜外部の有識者による実地調査に関する細則＞

- １． 研究を行う機関の長は、インフォームド・コンセントの手続の実施状況及び個人情報の保護の状況等について、**研究計画書に従って適正に実施されているか実地調査させる**ものとする。
- ２． 研究を行う機関の長は、研究責任者及び研究担当者を、**実地調査へ協力させる**こととする。
- ３． 外部の調査担当者は、**実地調査の中で知り得た情報を正当な理由なく漏らしてはならない**。その職を辞した後も、同様とする。

5

ゲノム指針の背景：「不安」「新しさ」

- 当時は特殊な解析手法
  - 2000年の段階では，各大学医学部における遺伝子解析の実施件数は平均して年に2件程度，医学部の3 割ではそもそもこの手法は実施されていなかった (「国の指針作成前に43大学で遺伝子解析」，毎日新聞2000年5 月7 日記事).
- 当時は，遺伝情報に対する社会の懸念や警戒に応じて，なんらかの手続き的な保障をすることが必要な状況
  - 人の遺伝子を解析すること自体が差別を助長し，人の尊厳を侵す危険な行為と受け取られていた時期であり，また遺伝子解析は技術的にも特殊な手法とみなされていた.

6

旧ミレニアム指針（2000）

③-1-9-1)研究責任者に対し、定期的に、必要があると判断した場合にはその都度、遺伝子解析研究の実施状況を報告させること。

③-1-9-2)研究実施機関の長が指名する外部の有識者に、1年に1回以上、インフォームド･コンセントのための手続きの実施状況および個人識別情報の保護の状況について、遺伝子解析研究が研究計画書に沿って行われているかどうかを実地調査させること。調査を担当するその外部の有識者は、指名前の5年の間にその機関に所属していなかった人でなければならない。

③-1-9-3)研究実施機関の長は、報告または調査の結果、試料等提供者またはその家族等の人権を守るため必要と認められる場合には、許可した遺伝子解析研究の実施方法の改善、中止または研究計画の変更を命じなければならない。

- 協力の義務、調査目的への個人情報開示の容認
- 「1年に1回以上」「インフォームドコンセント」「個人識別情報の保護」「計画書に沿って行われていること」
- 「外部の有識者」、直近のＯＢ／ＯＧは外す

7

2000年当時の議論

（厚生労働省、第６回「ヒトゲノム解析研究に関する共通指針（案）」検討委員）

- 「研究者サイドから報告するのは１年に１回というのはそんなに不可能なことではないが、例えば外部有識者の定期点検、実地調査を実施するというのは、１０プロジェクト、２０プロジェクトが実際に医学部で走るときに、現地調査のためにそれだけの人をいつも確保できるかという問題が現実的に起こってくるのではないだろうか。」
- 「書類調査だと何とかなると思うが、実地調査ということになるとちょっとしんどいかなという気はする。それに応じて問題も出てくるし、そして**受ける方は年に１回覚悟というか、意識を確認するというセレモニーとしては有効かなと思う**。」
- 「**確かに大変ではあるが、こういうふうに定期的とうたっているからには、それを年一遍という形で、より具体的に盛り込む**ということでよろしいでしょうか。（一同了承）」

8

（２）個人的な「実地調査」経験

８回、４つの機関

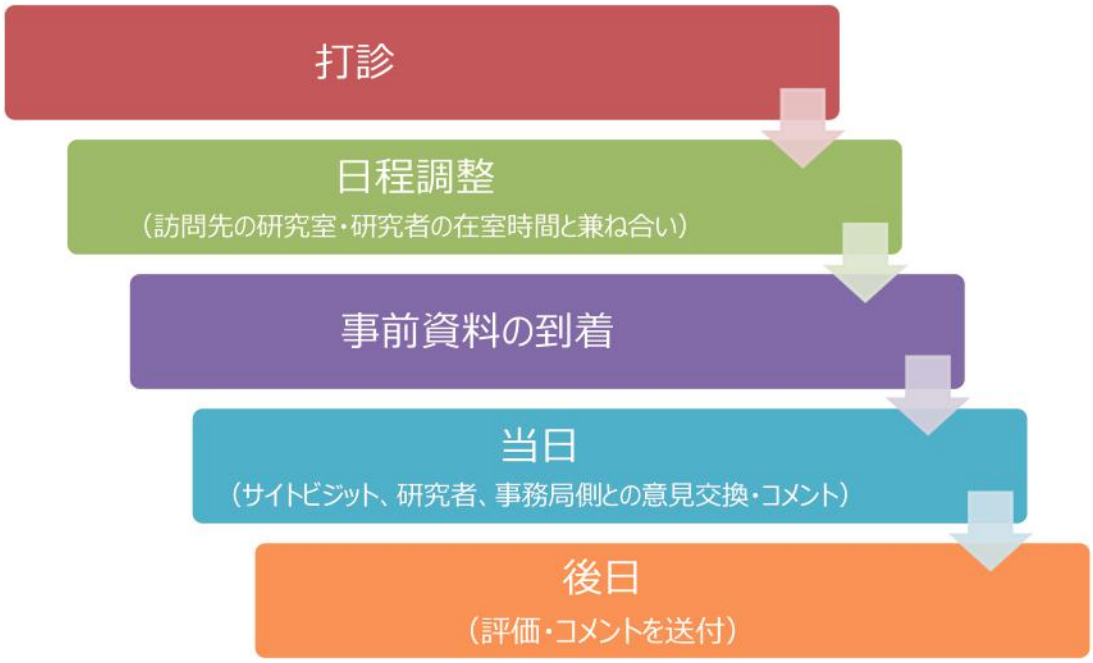
- 2012年、2015年度、2016年度、2017年度
- 大学、国立系の研究機関

具体的な作業

- 実際に展開されている「研究計画」とその関連書類
- サイトビジット
- 委員会等の内規について検討

9

おおよその流れ



10

調査時に心がけていたこと

- 「調査」としての配慮（ミッション）
  - 先方に**有益なサポート、問題提起**がないか
  - 審査結果・議論を蒸し返さない
    - 無論、大きな問題があれば指摘、先方から問い合わせがある部分には一人の有識者として応える
- 訪問先への配慮
  - 丁重に扱われる、しっかり仕事する（当たり前）
    - 先方はその日のために相当な準備をして臨んでいる
  - 経験だけを押し付けず、個々の機関の事情にも配慮した対応

11

いくつか創意工夫も

- 改善・検討の機会につながることが重要
  - 先方にとっても、「外部有識者」「実地調査で指摘されたこと」というものが、何かの役に立つ(かも)
- 外部者だから言えること、提案できること
- 講演（研修）をくっつける
- 見学の機会にする
  - 倫理審査委員会の外部委員の人にも随行してもらい、研究現場を見る
- フィードバックを倫理審査委員会の人にも聞いてもらう、あるいは対話する機会にする

12

複雑な気持ちになること

- 機関によっては、なかなか指針が言う「ベスト」を達成できないことも
- 冷蔵庫に「ヒト試料」というシールが貼ってある
  - 普段からそうしているかどうかはわからないが、指針で指摘されているので確認する・・・ただ、そもそも必要なことなのかどうかはよくわからない
- ものすごく準備してもらって申し訳ない
- 直接指針とは関係ないが、その場で事務局、委員会の運営が大変だといわれる（内情）

13

検討課題の整理

第１回 医学研究等に係る倫理指針の見直しに関する合同会議TF

分類	提案いただいた主な御意見
（2）ゲノム指針の条文の適正化	①同意の撤回は文書によるとされているが、この規定を削除してはどうか。また、同意の撤回の効果についても議論すべき。
	②外部有識者による実地調査は、指針から削除してはどうか。（ガイダンスにおいて手段の一つとして例示するに留めるべき）
	③遺伝情報ではなく、ゲノム情報の取り扱いを規定した方がよいのではないか。
	④オミックス解析等まで指針でカバーすべきかどうかも議論してはどうか。
	⑤匿名化された試料を元に個人識別符号となるゲノム情報を入手し研究を行う場合の手続きについて整理する必要があるのではないか。
	⑥臨床で用いられている「ゲノム情報」についてゲノム指針での扱いを整理する必要があるのではないか。（研究と検査を峻別できない時代に対応できているか？）
	⑦医学系指針と合わせて「既に匿名化されている情報（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）」等をゲノム指針の対象外としてはどうか。
	⑧指針は最低限のルールとして、より簡素化してどうか。
（3）新たに指針に追加すべき事項	①国際共同研究や国際的なデータ共有の妨げとならない指針にする必要がある。
	②データベースを介したデータの共有・利活用を念頭においた指針作りを行う必要がある。
	③網羅的大規模ゲノム解析研究に対応した指針作りをする必要がある。
	④個人情報管理者について、現指針では小規模なクリニカルバイオバンクにおいて対応することが困難である。

（３）「倫理指針」の遵守・励行：どう確保？

- 「最低限のライン」？「一層の高みを目指す」？

- 自分で気を付ける
- 施設としての誓約・確約
- 倫理審査委員会による事後把握
- 外部認証
- 査察、監査

15

人対象の試験の場合：「モニタリング」「監査」（医学系指針）

第 21　モニタリング及び監査

(1)　研究責任者は、研究の信頼性の確保に努めなければならず、侵襲（軽微な侵襲を除く。）を伴う研究であって介入を行うものを実施する場合には、研究機関の長の許可を受けた研究計画書に定めるところにより、モニタリング及び必要に応じて監査を実施しなければならない。

(2)　研究責任者は、研究機関の長の許可を受けた研究計画書に定めるところにより適切にモニタリング及び監査が行われるよう、モニタリングに従事する者及び監査に従事する者に対して必要な指導・管理を行わなければならない。

(3)　研究責任者は、監査の対象となる研究の実施に携わる者及びそのモニタリングに従事する者に、監査を行わせてはならない。

(4)　モニタリングに従事する者は、当該モニタリングの結果を研究責任者に報告しなければならない。また、監査に従事する者は、当該監査の結果を研究責任者及び研究機関の長に報告しなければならない。

(5)　モニタリングに従事する者及び監査に従事する者は、その業務上知り得た情報を正当な理由なく漏らしてはならない。その業務に従事しなくなった後も同様とする。

(6)　研究機関の長は、(1)の規定によるモニタリング及び監査の実施に協力するとともに、当該実施に必要な措置を講じなければならない。

16

ヒト組織の利活用・保管に関する当局の「査察」
（イギリス、Human Tissue Authority）

- After every site visit inspection, we write a report documenting our findings. Where we find a particular standard is not met, we will describe the level of the shortfall as 'Critical', 'Major' or 'Minor'. In most cases, [illegible] of [illegible]

以下の４つの軸をもとに「査察」
「同意」、「ガバナンス・質」、「トレイサビリティ」、「施設・設備」
Consent; Governance and Quality; Traceability; and Premises, Facilities, and Equipment

規制遵守の確認＋「助言」

- **The majority of our site-visit inspections are announced**. If we have concerns about an establishment, **we can also undertake an unannounced site visit inspection**.

17

MRC Research Council

Tips for Human Tissue Authority Inspections

The Human Tissue Authority (HTA) have begun Inspecting licensed premises. If they intend to visit your Unit, they will inform you, and will provide you with a document detailing the proposed Inspection date, the objectives of the Inspection, the accommodation they will require, and how they intend to conduct the Inspection.

They will Inspect against the information you provided in the Compliance Report and any conditions imposed on your licence.

The Regulatory Support Centre, in conjunction with an MRC Unit that has been Inspected, have prepared this brief document to outline what Units should expect from an Inspection, and to provide you with some pointers as to how best to prepare yourself and your Unit.

- You should expect the Inspection team to be very thorough. The Inspection team will be composed of one or two HTA employees and a specialist assessor.
- Be open and honest, you have nothing to hide.
- The HTA will give you few weeks notice of an imminent Inspection. However, they may give you only few days to collate requested documentation and become fully 'Inspection ready'.
- Make sure that all the people the Inspectors wish to speak to are available and fully briefed. You should warn them that the Inspection time-table may be subject to last minute changes.

OECD（2009）

ヒトのバイオバンクおよび遺伝学研究用データベースに関するOECDガイドライン

- 23. HBGRDの日常的な運営を確実なものとするために、管理者は、法律上の要件や倫理原則の遵守を確保する任を負う職や特定の分野の運営の任を負う職を設けることができる。具体的な役割や責任の連鎖が確立されるべきである。（略）
- 24. 本ガイドラインは、適用される法律、規制および方針を確実に遵守するための適切な監督体制が必要であると定めている。
監督体制には、多様な目的に応じた多くのモデルがある。例えば、**監督の目的としては、科学的、倫理的、社会的なもの、および／または規制のためのものがある。他のモデルとしては、例えば機関内審査委員会、倫理審査委員会、科学的ピアレビュー委員会、科学的側面に関する諮問委員会等が挙げられる**。
- 25. HBGRDの監督機関には、多様な関連分野の専門家、ならびに様々な利害関係団体の代表者を含めることができる。専門家は・・・様々な医学および科学の専門分野、ならびに、法学、倫理学、情報科学、会計学等の他の分野から集めることができる。HBGRDの性質によっては、代表者に専門家以外の人々や患者団体を含めることもできる。

19

ガバナンスの強化、支援

（バイオバンク・データベースの倫理問題に関する世界医師会台北宣言）

21. Governance arrangements must include the following elements:

- The purpose of the Health Database or Biobank;
- The nature of health data and biological material that will be contained in the Health Database or Biobank;
- Arrangements for the length of time for which the data or material will be stored;
- Arrangements for regulations of the disposal and destruction of data or material;
- Arrangement for how the data and material will be documented and traceable in accordance with the consent of the concerned persons;
- Arrangement for how the data and material will be dealt with in the event of change of ownership or closure;
- Arrangement for obtaining appropriate consent or other legal basis for data or material collection;
- Arrangements for protecting dignity, a
- Criteria and procedures concerning th biological material including the syster necessary;
- The person or persons who are respo
- The security measures to prevent una
- The procedures for re-contacting part

個々の管理・保有機関の判断を支え、手順として整備しておくべきことの例示

例示・見本などがあるとよいのでは

米国：人対象研究保護プログラム認証協会
Accreditation of Human Research Protection Programs, AAHRPP

- 各施設における**被験者保護体制の品質保証**
  - 2001年設立、約200 の施設（正確には施設の被験者保護プログラム）に対して**認証(accreditation)**付与
- 機関は認証を得ることで高い水準の体制にあることをアピールできるというメリット、逆に認証を取らないことで被験者保護の体制に疑問を持たれることも
- 当初の認証取得や年間維持費用および3 年ごとの更新に際してかなりの人的・金銭的負担
  - 現在の質保証メカニズムは組織体制や手続きをチェックするにとどまっており、こうした取り組みが真に被験者保護の向上に結び付いているかどうかは検討が必要との指摘（Emanuel et al 2004; Coleman & Bouésseau 2008; Abbott & Grady 2011）

21

今後の展望：背景にある時代の要請は？

1.「遺伝子解析」かそうでないか・・・！？
- この一点のみを持って特別な手続きが必要か？

2. 憂慮すべきことも多い
- 多種多様なユーザーがヒモつく（把握・監視）、大量のデータ・試料の保有施設、臨床に持ち込まれうるデータの質の確保、データを共有するインフラなど
- 内部でのガバナンス以上の要件を科すか、あるいはガバナンスのための手順を示すかどうか
- 指針で規定するところ、例示にとどめるところ・・・

3.「実地調査」要件がどうなるかにかかわらず、ガバナンスに意識的に外部の目を入れること

22

講演 3

「人を対象とした医学系研究」の基盤としてのバイオバンク

増井 徹

慶應義塾大学医学部

バイオバンクという言葉はいろいろな意味で使われそれについて話されている。バイオバンクに僕が関わりはじめてからちょうど 20 年ほどたつが、1999 年ちょうど 20 年前に２つ文書が友人から送られて来て、その中に「バイオバンク」という言葉が出ていた。そのあたりからバイオバンクというものを追い始めて「何なんだろう？」というのが最初の話だった。

英国バイオバンクに見るバイオバンクの発展と未来

イギリスはそれを始める前に“UK Population Biomedical Collection”という名前で、Wellcome Trust と MRC がやっている中規模・小規模の疫学研究、あるいはヒトの生物試料のコレクションというものについてのレビューをやり、１cm ぐらいの厚さのリストをつくってそこから議論を始めた。その議論の中で印象的だったのは、大きなものを１つつくればモノが終わるわけではない、小さな特徴あるバイオバンクを補完する形で、大きなひとつのものが活きていく、また、その逆もある。大規模と小規模の両方が補完的であるということが議論されていたことだった。実際に「バイオバンク」という、その名前自身は、アイスランドでの DeCode 社の活動で少し議論になっていた。

そんなことを思い出しながらお話を始めているが、10 年前や今と比べると、そのバイオバンク自身がものすごく変わってきた、ということを感じる。「ヒトを対象としたヒト由来の試料と情報を用いた観察研究」という漠然としたものから、「その人を対象とした研究を支える基盤」という方向に向かっている。バイオバンクの発展を考えると最初は、モノと情報から提供者を想像するという段階で、「モノを集める」ということが非常に重要なんだということが強調された時期だった。ところがバイオバンク、その「モノ」が集まってきて、それを解析し情報を得ようとすると実際には「品質」が問題になる場合が出てきた。そのようなことがあり、バイオバンクの品質という、次に話をすることとかかわってきた。また、最後に少しお話をするが、Big Data、AI、Health Care and Research という、その３大話の中心にバイオバンクを据えて議論する人たちもいる。

では、実際にバイオバンクがどのように変わってきたか。最初 1999 年に送られてきた文書はイギリスのケースで、UK Biobank という名前を初めて聞いたのはその時であった。実際には 2002 年３月に UK Biobank の正式予算が決まった、というような形で進んでいた。

日本はすごく早く、2002 年３月にはゲノム小委員会（ヒトゲノム研究小委員会、榊委員長）の報告書から、36 万人のバイオバンクをつくるという話が出て、2003 年４月にはもうバイオバンク・ジャパンが動き出した、という形だった。ただ、バイオバンク・ジャパンの話が非常に不幸だった。というのは、日本で最初の個人情報保護法が同じ年の５月に成立して、次の年の４月に施行という、非常に「個人情報を守る」ことに重点を置いた議論に引っ張られた議論がなされたことは、非常に勿体なかったと考えている。社会インフラとしてのバイオバンクの議論が、研究を支えるという部分でも、また、バイオバン

クの発展という意味でも、難しかったのである。

ここで「バイオバンク」と言っているものはOECDの定義「体系的にヒトのモノと情報を集めるところ」を考えていただければいいと思う。それ以上のことを考え出すと、いま日本で使われている「バイオバンク」という言葉についても、あまりにも多くのことを皆さんが考えながらやっているので、収拾がつかなくなるためである。このOECD定義自身は、非常にプラクティカルに動くものだと思っている。

バイオバンクの発展段階には3期ある（資料9ページ）。最初にお話しした、ヒトからモノを集めてそれを保管して研究に使う「試料中心」の考え方の第1期。それを情報に変えて情報を利用することで多くの人が何回も利用できるようにする「情報中心」の考え方の第2期。それから、UK Biobankの例としてお話しするが、モノと情報の由来者（健常人も含まれる）に照準を合わせた、そういう「情報付きのライブストックとして」「新しい臨床研究への参加候補者の提供する場として」のバイオバンクという考え方（第3期）に変わってきていると思う。

第1期（試料中心）については、「提供された試料と情報を用意しておけば、ヒトを対象とした研究を迅速に進めることができる」という考え方だった。モノと情報の利用価値が出てきたのは、保存技術の進歩や、測定技術の詳細化と迅速性の発展によるもので、これはゲノム解析技術のことを考えていただければ想像がつくと思う。また情報技術・解析技術の進歩、そういうものも関係してくる。また、最初にバイオバンクの議論をしていたとき非常に注視されていたことを2つ――今はあまり議論されない点だが――をお話ししたい。1つ目は、「誰が良いアイデアを持っているかわからないのだから、ヒトを研究対象としていない人もヒト試料と情報を使えるような、そんな場をつくろうじゃないか」、「昨日までショウジョウバエの研究をしていた人が今日からヒト試料を使って研究をする、そういう可能性をつくろうじゃないか」ということが1つ。2つ目は、どんどん研究が詳細化していくなか、「10例を集めるためには100～1000例とヒトのモノと情報を集めておかないととても研究が進まない」という状況が想像されていました。今まさにそういう状況になってきている。

2番目（第2期）の「情報のデータベースとしてのバイオバンク」について、「由来者の静止画を撮る」というような時代（第1期）から「それらを重ねて動画にしていく」という、そういう時代になった。これは、コホート研究が入ってきて――UK Biobankは最初からそれを考えていたが――静止画像から動画になっていく、そしてそれが情報として利用されていく、あるいは追加情報を得るために由来者にアクセスするといった、そういう発展をした。そして、収集した試料と情報を蓄積して、由来者と紐付してデータベース化する。データベース化するとは層別化をする、「グループ（A）とグループ（B）、この2つを比べてみよう」というようなことを実施するための下支えの作業だ。試料と情報だけが動く世界から、その背景を持つ由来者が重要な時代になってきた。

一昨年（2017年6月）UK BiobankのAnnual Meetingに行った時に驚いたことは、今のUK Biobankは「情報の付いた由来者50万人を、次の新しい研究の対象候補者と

してリクルートする」、その可能性について真剣に考え始めた、ということだ。その時担当者に「これは 50 万人の動物小屋と同じですね」と、livestock という言い方をしたところ、彼女は笑って否定はしなかった。ということは、実験動物、研究対象としての「ヒト」として、人間が成熟をしてきたという、そういう象徴でもあると思う。ゲノム情報が付いた 50 万人の案件がそろっている、ということを想像してほしい。その人に直接アクセスをして研究をしていこうという、そういうことを考える時代になった。

別の話題だが、配布資料のピンクの部分（資料 13 ページ）について、①研究者からバイオバンクに対して利用申請があったとき、バイオバンク自体は②新しい研究計画への協力要請を直接、提供者・由来者に通知する。そして由来者・提供者は自らの意思で、直接、その研究者のウエブサイト (URL) に入って③参加登録をする。こういう形で 50 万人が１つのサンプリングフィールドとして機能する、ということが行われている。

バイオバンクの標準化の課題

日本でバイオバンクのネットワークを構築する場合をにバイオバンクを比較して、連携できることを明らかにする必要がある。そこで、標準化が問題になる。それは「品質」という言葉で表現される場合もあるが､厳密には異なることを意味する。その点については、のちに論じる。

品質としては３つの領域がある（資料 15 ページ)。「物理･化学･生物学的」､「医療情報、情報の側面」、そして「倫理的・法的な (将来別の研究・研究者が使えるように)」というような領域が含まれる。

私自身は現在、ISO 20387 という、バイオバンキングの国際標準化というのにかかわっている。2018 年８月にこの文書が承認され発行された。実際に標準化というと、すごく堅苦しいこと、面倒くさいこと、それがどうして必要なのか、と言われるが、互換性の確保、相互比較性による品質の指標として重要である。横で手を繋ごうとしているのに、隣あるいは他者が持っている「もの」と自分の「もの」が、どういうふうに利用できるのかがわからないというのでは手を繋ぐ意味がない。そのような問題があるため、異なったバイオバンク間の Communication Platform を作るために、標準化という言葉が出てくる。実際には、1 番目は ISO の国際標準の認定機関（第三者認定機関）により認定として得て、維持することは資金的にも困難が伴う。そこで２番目は CAP（Collage of American Pathologists）のバイオバンクに対する標準化施策、これは Peer Review による認定、や、３番目は BBMRI（EU のバイオバンク連合を組織している）が、多様性のあるバイオバンクの集まりの中で行おうとしている標準化施策である。それらを松竹梅とよんでいる（資料 18 ページ)。日本の中で ISO がそのまま使えるとは思っていないが、この ISO 20387 の文書自身は、自分たちの活動を考えるためには、非常によい物差しになると考えている。

「梅」（資料 18 ページ）としてどんなことを考えているかというと、ISO 20287 をベ

ースにして、バイオバンキングのチェックリストをつくって、それを内部監査委員でチェックする、ということを考えている。井上さんのお話はとても関係している。このシステムを使うメリットというのは、チェックリストが業界内のコンセンサスで動く可能性があるというフレキシビリティーがある。それから、内部監査自身、自身のために行い、ＰＤＣＡサイクルを回すことができれば、それは価値がある。それから、内部監査がきちんと行われることが、Risk Based Approach（RBA）の基盤になる。何が危ない、何が不足しているのか、どうするか、ということがわかる・わかってくる。

内部監査の定義を調べていたら、IIA という国際的な内部監査人協会というのがあるが、そこが出している定義を要約すると、その機関の改善のために、その機関の目標を達成するために役立つ活動であること、そしてガバナンスの各プロセスの有効性の評価、改善を目指すものだということだ。

先ほど、井上さんのお話の中で、コンサルテーションというか勧告（Recommendation）という話があったが、この IIA の規定の中では、外部監査委員はお金の面を監査し、「コンサルトはしない」というのが約束事になっている。IAA では、内部委員はお金の面は見ないが、内部ガバナンスを見ることによってガバナンスを改善する。そして「コンサルトをするべきだ」ということが書いてある。いちばん下を見ていただくと（資料21ページ）、内部監査を組織の従業員がやるという場合もあるのだが、従業員自体がやっていることは監査の対象にできないので、代理者が行うという形になっている。この代理者は、井上さんのお話の中での外部有識者ということになろうかと思って伺っていた。

私が調査してきた UK Biobank、実際にモノを集め始めて 50 万人を集め終わったら、この活動から学ぶことはあまりないと思っていたのだが、彼らはいろいろなことを仕掛けてくるし、学ぶところは多い。実際に 50 万人のモノと情報を集め、それに対して Genotyping 情報 50 万人分など（資料 24 ページ）いろいろな情報をつけてきている。“Whole Body Scan”は、Whole Body の MRI スキャンを昨年までに 25,000 人分集め、今年からさらに大規模に測定していくという。このように由来者の情報を集積することで、50 万人の由来者の価値を高めている。

こういうなかで、どのような人たちが、どのぐらいの人が使っているのか。大体 1,800 の研究者が利用登録して、「使う」あるいは「関心がある」という。UK の国内（2016 年実績で 56%）と半分ぐらいは海外研究者（44%）である。実際にどこが使っているかというと、申請件数をベースにするとアカデミアが主（92%）、企業利用（8%）だが、申請件数と使われている件数とはちょっと違うかもしれない。実際にヒトの試料や情報を使って研究する人の人口が増えてこないと、その上に立った実用的な研究、応用的な研究は実のないものになる可能性もある。アカデミアの研究者がヒト由来試料と情報を利用することが非常に重要なことだと考えている。

情報のバイオバンクという話をしたが、実際に 90％が「Data only」の研究だ（資料 28 ページ）。試料を提供する研究は８％で、バイオバンク自体も、「自分たちは、試料の提供については、使い切る、減っていく、ということがあるので、慎重に対応している」

と言っている。世界中で多くのところが英国バイオバンクの利用にかかわっていて（資料29ページ)、日本も数件、アジアでは439と書かれている。アメリカ、特に東海岸の研究者の利用が非常に多く、全体でどんな研究がなされているかというとCardiovascular disease(循環器疾患) の研究がいちばん多い（資料30ページ)。

利用の方向性としては（資料31ページ)、収集した試料と情報が基本ではあるのだけれども、さらに利用研究者の研究結果のデータもデータベース化して共有するという方向を明確に打ち出している。このようにして、その由来者50万人について生物学的情報を詳細化し、由来者の価値を高めていくという研究である。そして、再接触による新しい研究のサポートで、先ほどお話ししたような、新しい研究の被験者候補のサンプリングフィールドとしてのバイオバンクということを真剣に考えている。初期はこの動きを懸念する議論があり、慎重にせざるをえなかったわけだ。しかし「参加者からのサポートがある」ということがわかって、随分と積極的になっていて、イギリスの場合でも医療情報を手に入れるのには随分苦労している。実際に、それではこれでバイオバンクの問題は解決しているのかというとそんなことはなく、随分いろいろなことがまだ議論されている、ということがある。

この先の大きな課題

こういう状況の中で､この先に何が起きるだろうか。今回の参加者事前ご質問の中で｢医療Big Data/ ヒトゲノム情報の利活用は必須である。本邦の現状を知るために参加いたします」というものがあったが、実際にイギリスの事情はBig Data、AI、Health Care and Researchという３大噺での論文あるいは報告書が、たくさん出ている。

その中で、すごく気になるものとして――これはバイオバンクの議論、2000年から2003、2004年ぐらいに非常に議論されて、そのままうち置かれた――インフォームド・コンセントと匿名化によって被験者を保護することができなくなる時代が来るだろう、この時代の中でバイオバンクがどう動いていくのか、という大きな問題がある。今日の配布資料チラシの中にも「AIが変える医学の未来」というのがあるが、その医学の未来が来る前に、医学研究なり、いろいろな問題がある、というようなことが議論されている。次にどのようなデータとくっついて、どのような研究をされるか、どんな研究者がかかわってくるか本当にわからない、そういう時代が来るだろう。その中でどうしていくのか、という問題である。インフォームド・コンセントと匿名化で被験者を保護できなくなったらば、どんなツール・考え方でわれわれは被験者保護あるいは研究の推進を社会的にアピールできるのか、という問題で、非常に大きな問題になると思っている。もちろん、社会がそう簡単に変わるわけではなくて、まだ眺めていてもいいかもしれないが、イギリスでは2012年ぐらいから随分それについての論文が出ていることを考えると、日本でもそろそろ考え出さなくてはいけない。

個人との関係だけで、いろいろな問題が解決しなくなった時に、Social Contractを考

える、というようなこともあり得るかもしれない。ただ、Social Contract という話を英法の専門家に話たら、「そりゃ誰も信じていないよ」というような話をされた。そのあたり、どう解決していくかは、これから大きな問題になってくる。あるいは、2000 年ぐらいに議論していたことが回避できない問題となってきて、どう解決するか、皆が考えざるを得ない時代になるのではないかと思っている。

今できること

では、今できることは何だろうか。バイオバンクについて、今、日本で「何をすべきか」、「何ができるのか」をいつも考えていることが必要なのだと思っている。大きなバイオバンクの予算というのは、「計画をされた予算」としてはおりてきていない。そういう中で何ができるのか、あるいは、どんなものがあれば今の体制はより生きるのかを考え続けていることは必要である。

最後に、ゲノム指針改正という話が前澤さんのほうからあったが、この「指針改正」ということについて、研究者の側も、あるいは現場にいる人も、指針に対する態度を変えなければいけないのではないかと思っている。これまでは、指針ができてからそれを勉強して、「この指針で何ができるのか。できる研究をやろう」という考え方だったが、本当に必要な研究があるならば、その研究を実現するために何が必要か、ということを考える時代になってきた。あるいは、研究者の側、あるいは、研究者と指針の間に挟まって苦労している倫理委員会にかかわる者の側から発信をしていくことが非常に重要になってきた。そのことによって、研究者も自律性を確立できるのではないかと考えている。

【増井徹先生へのご質問】

――増井先生はご都合で総合討論を欠席されるため、本講演に続いて質疑応答を行った。内容は以下の通り。――

加藤：まず私から 1 つ伺います。

内部監査という話があって、それはバイオバンクが、世界の大きな流れの中では大事だ、有効である、ということでした。井上さんがおっしゃった実地調査は小さな研究機関、あるいは病院、ゲノム研究しているところでは全部やらないといけないわけですが、そのまま内部監査の話が、日本のゲノム研究の現場に当てはまるかというと当然違うと思うのですけど、そこの関係をどう考えたらいいでしょうか。先生のお話と、私たちの倫理指針および研究の現場の関係で何を学べばいいですか。

増井：内部監査の話というのは、Biobanking and Biomolecular Resources Research Infrastructure (BBMRI) の話を聞いて、ではそれがどういう意味を持つのだろうか、ど

んなふうにやっているのだろうかと。１月９日にシンポジウムをやりますけれども、その時の下調べとしていろいろと調べていたら、内部監査についての検討が出てきて、これは非常に重要なことだなと思って、今日お話をさせていただきました。それが偶然に井上さんの話ともかかわりがありました。

私自身は、やはりゲノムの実地調査とかかわるときがあるのですけれども、そのとき明確に申しあげるのは、これは外からの査察のようなものではありません。よりよく自分たちの研究を進めるために、「いろいろな問題を話し合ってください」、「いろいろなところですれすれのことがある」そういう問題も話し合っていきましょう、そのことによって、機関としてのリスクマネジメントをしていく、それがゲノム指針の実地調査で重要じゃないですか、というような話し方をしています。これを外部有識者（外部者）が行う外部監査ではなく、外部者が行う内部監査です、という言い方をするようにしているのです。

加藤：Human Tissue Authority (HTA) の「突然、何の前触れも無く inspection」という話がありましたけど、あれは非常に厳しい査察です。私が理解したのは、ヨーロッパあるいはアメリカもそうなのかもしませんが、内部監査という BBMRI の考え方と、inspection という非常に厳しい監査の両方があり、全体としてうまく回せる・維持している、というようなことでしょうか。

増井：はい、そうだと思います。（2019 年 1 月 9 日のシンポジウムの発表を見ていると、BBMRI が突然の外部監査をバイオバンクに対して実施することはないようです。英国の場合は、内部監査なしで、外部監査だけでは HTA の免許制は回らないという話は聞いています。）

加藤：遠くから見るといい所が見える、実際の現場はいろいろある、そういう理解でよろしいですか。

増井：私もそう感じています。実際どうかはもう少しきちんと調べますが。だが建前と本音の部分がありますから、本当のことを言うとわからないのですけれども、原理的には、先生のおっしゃる通りだと思います。

加藤：ありがとうございます。これを受けて、皆様と意見交換したいと私は思いました。

フロアより：今、先生が言われている AMED 増井班の成果は、報告書に出ているのですけれども、それは今回のゲノム指針とかの見直しと関係してくるのかどうか、ということについてはいかがでしょうか。

増井：あの班としても本当は意見を出したいと思っているのです。ただ、医学系の指針と、

どのような形で合わせていくか、医学系の指針のほうにゲノム指針を合わせるだけなのか、医学系の指針のほうをゲノム指針に合わせていく部分があるのかによって、話が随分違うところがあると思っています。そのあたりも含めて対応したいと思います。

フロアより：はい、是非教えてください。よろしくお願いします。

増井：この会から何か出せないでしょうか。

加藤：はい、それも考えています。

2018年度第2回「ヒトゲノム研究倫理を考える会」
2018年11月1日

人を対象とした医学系研究の基盤としてのバイオバンク

慶應義塾大学医学部　増井徹

目次

1. はじまり
2. バイオバンクの発展
3. バイオバンクの連携と標準化
4. 5. おわりに

2

20年前：バイオバンクと出会う

- 1999年　2つの英国文書
  - 薬物代謝の多様性を遺伝子情報で調べることで、効率的な投薬を可能にする基礎研究
  - そのために、多くの人の試料と情報を収集
- 1999年5月14日、英国
  - "UK Population Biomedical Collection"
  - MRCとWellcome Trustがサポートする：
  - 疫学、ゲノム研究、ゲノム疫学のコレクションのリスト
  - バイオバンクという言葉が使われ始めた

3

Biobank？

➢ Icelandの動き

- deCode tenetics、1996年、Kari Stefansson設立
- Propose Icelandic Health Sector Database
- 1998年12月22日
  - Act on Health Sctor Database, Iceland
- 2000年5月13日
  - Act of Biobanks, Iceland
- 2009年　倒産（chapter 11)
- 2012年　Amgenによって買収
- 2015年　中国企業WuXi Parma Techにより買収

4

10年前

- 2009年
- 「ヒトを対象とした研究のために：
- 最近の動向：英国のUK Biobankからわが国の難病研究資源バンクまで」（日本人類遺伝学会、ランチョンセミナー）
  - ヒトゲノム情報を基盤としたヒト対象研究の基盤
    ⇒ **モノと情報から**由来者の状態を想像する
- その時とは見えている世界が全く異なる

➢ バイオバンクの品質が問題となる
  ➢ 精密な分析が可能となった
  ➢ より大量の情報を重ね合わせる必要が生じている

➢ Big Data、AI、Health Care and Research
  ➢ バイオバンクの設立時にさんざん議論され、置き去りにされていた課題が、新しく議論をされている。
  ➢ 被験者保護の施策として、ICと匿名化が意味を持たない世界

5

目次

1. はじまり
2. バイオバンクの発展
3. バイオバンクの連携と標準化
4. UKバイオバンクの方向性
5. おわりに

6

バイオバンクが動きだす

- 2002年3月2日　Press release
  - 予算が確定する、DoH, MRC, Wellcome Trust
  - 「予算を決める時、誰もバイオバンクとは何か、どのようなもので、何をするところか、わからなかった。自分は、genome 研究に基づくヒトの疾患のnatural history を研究するための基盤として、予算に賛成した。Martin Babrow
  - 実際には2006年～2010年に収集
- バイオバンク　ジャパン（BBJ)－日本は早かった
  - 2003年4月～
  - 個人情報保護法　2003年5月成立、2004年4月施行

7

OECDの定義

- Human biobanks and genetic research databases ("HBGRD") are structured resources that can be used for the purpose of genetic research and which include:

(a) human biological materials and/or information generated from the analysis of the same
（試料とその解析結果）; and

(a) extensive associated information.
（広範囲の付随情報）

http://www.oecd.org/science/emerging-tech/44054609.pdf

8

バイオバンクの発展段階

バイオバンクの定義：

第１期、試料中心のバイオバンク
第2期、情報中心のバイオバンク
第3期、由来者に照準を合わせたバイオバンク

9

バイオバンク（１）

最初の認識　第一期

- 「生きている人を対象とした研究」を個々に進めることは大変なので、**提供された試料・情報を利用して人を対象とした研究を迅速に進める**ための基盤　－　その時にその人の静止画像を撮る
- 迅速に研究を進めるため、あらかじめ収集、処理、保管しておく
  1. 保存技術の進歩
  2. 測定技術の詳細化と迅速性
  3. 情報技術の進歩

➢誰が良いアイデアを持っているかわからない
➢10例を集めるために100～1000例が必要な世界

バイオバンク(2)

第2段階

- BBの基本は**由来者の静止画** ⇒ 静止画を重ねて動画にする ⇒ ターゲットは由来者！
- **追加情報**が得られるように、研究成果、医療情報或いは参加者自身と紐づけ(健康やアンケート調査など)の情報を得るシステムを組み込む。
- **収集した試料と情報**及びその由来者の情報を収取・蓄積して、DB化して、研究者が利用できるようにする。

11

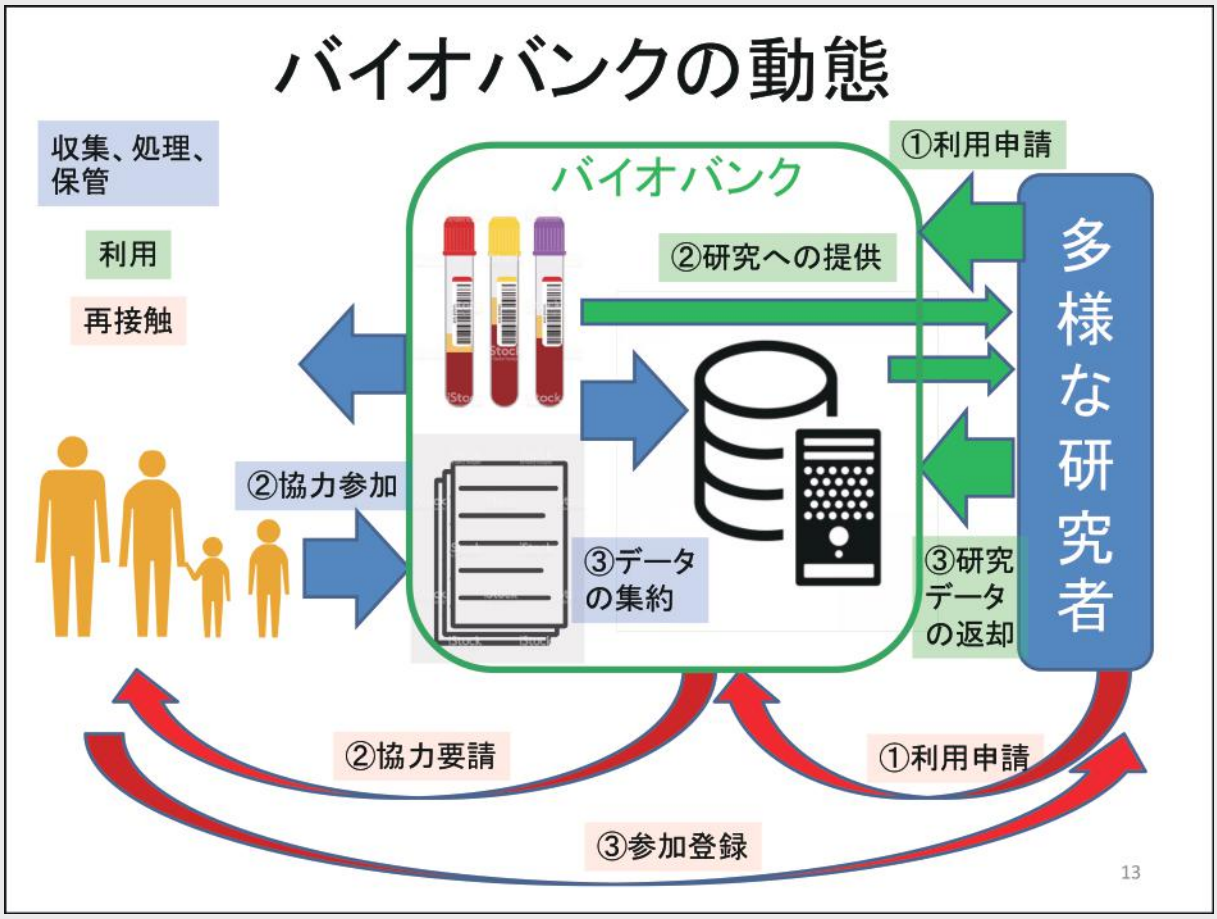
バイオバンク(3)

現在のバイオバンクの方向性:第3期

- **情報のついた由来者**を、新しい研究の対象者としてリクルートすることを可能にする
  ⇒ 新しい研究対象者を選別する**サンプリングフィールド**
- ゲノム情報等の付随情報は、人を実験動物と同じ位置づける力を持つ ⇒ 生物として基礎的グループ分けができる

→ **生きているまるのままの人**を対象とした医学系研究の一つの重要な基盤 ー拠点となりうる

12



目次

1. はじまり
2. バイオバンクの発展
3. バイオバンクの連携と標準化
4. UKバイオバンクの方向性
5. おわりに

14

ヒト由来生物資源の高度化

- 解析技術の進歩が、高品質な、ブレのない試料を求めている
- 研究対象を絞り込んだ研究の必要性
  - 絞り込んだ100例のための1万例
- 品質
  - １．物理・化学・生物学的　―　手順による標準化
    - ISO 20387,　CAP-BAP,　BBMRI-等々
  - ２．情報　―　試料付随情報と由来者情報
  - ３．倫理的・法的　―　流通と利用範囲

15

ISO 20387の発行

- ISO/TC276　"Biotechnology"
- 2018年8月ISO　（国際標準化機構）

(International Organization for Standardization)

"Biotechnology — Biobanking —

General requirements for biobanking"

16

ISOでいう標準化の定義

- 自由に放置すれば、多様化、複雑化、無秩序化してしまうような「もの」や「事柄」を少数化、単純化、秩序化すること。
  標準化の役割（メリット）には主に次のものがあります。

  ・互換性の確保　⇒　相互比較性、連携性
  ・品質の確保　⇒
  ・生産効率の向上
  ・相互理解の促進
  ・技術普及
  ・安心、安全の確保
  ・環境保護
- https://www.jsa.or.jp/dev/glossary_1/

17

バイオバンキング標準化施策

	作成者	使用規格	使用者	Inspector	Inspection	実施状況	デメリット	メリット
松	ISO（国際標準化機構）	ISO 20387（20180625 Approved）	第三者認定機関（JAB：日本適合性認定協会）	ISOの教育・訓練と認定資格	On site inspection 認定（？年毎）	国際標準化	かなりの戦略資金必要 取得のコスト大 維持できないと無駄が多い	対外的信用大 継続的改善 第三者視点導入 差別化、継続改善 協力連携基盤
竹	CAP(Collage of American Pathologists)	Biorepository Accreditaion Program CAP Accreditaion Check Lists	相互監査 Peer-based 相互監査の手配をCAPが行う 交通費はCAP、審査員はボランティア	CAP Inspector Traininning Program	On site inspection 3年毎 認定	米国標準化（CAPの臨床検査標準化は日本でも取得されている）	戦略的資金必要（かなり） 日本では海外の審査員資格者を招聘する必要がある）	対外的信用大 相互認証システムによる連携へ Peer Review 継続改善 要求項目の可塑性がある（程度不明）
梅	CEN/TS を基礎にしてBBMRIが開発中。 領域毎の試料管理のチェックリスト	CEN TS series 欧州標準化機構のTSを利用	当該機関の他部署の人材	機関に任命された者 監査システムへ監査者資格はISO 9001に依存	試料・情報の流通による実体の把握と相互協力の基準となる	BBMRIが開発 将来的にはBBMRIによる外部監査を入れたい	対外的信用高くはない 監査の視点が限られる エキスラの負担となる 実績、信用を積む必要がある 胴元が必要である	戦略資金の低減 ISO 9001においても、内部監査の重要性評価している PDCAサイクルを回す 中小微小規模の連携に資する

18

BBMRIの「梅」プログラムの利点
"Self-Assessment Survey Program"

◎領域ごとのCheck List
◎ISO 9001 の資格者の内部監査

手順の標準化
比較可能性、PDCA

1. **Flexibility：** バイオバンク機能に対応して
   チェックリスト整備し、対応することができる
2. **Sufficient Process：** 内部監査の重要性は高く、
   その価値はある
3. **Preparative stage for Risk-based Approach：**
   内部監査によりリスクアセスメントを
   行い、活動のリスクマネージメントとへの発展

19

内部監査の定義

- 「組織体の運営に関し 価値を付加し、また**改善するために**行われる、独立にして、客観的なアシュアランスおよび コンサルティング活動である。内部監査は、**組織体の目標の達成に役立つ**ことにある。こ のためにリスク・マネジメント、コントロー ルおよびガバナンスの各**プロセスの有効性の 評価、改善**を、内部監査の専門職として規律ある姿勢で体系的な手法をもって行う」
- IIAの基準：月刊監査研究　2018・1（No.530）

20

内部監査とは？

項目	内部監査	コメント
関心事	組織の広範にわたるガバナンス、リスクマネジメント、内部統制（非財務情報）	
対象	組織の事業内容	バイオバンク活動
目的	組織のコントロールと業績を分析し改善する	
範囲	組織の業務	自らの業務以外
スキル	学際的	
対象とする時期	現在、将来、継続（進行）中	
基準	（前もって）決める必要がある：第三者が関わる	
焦点	組織の価値を高め、保護する	
雇用関係	組織の従業員、或いは代理者	外部者でも可 内部者は常駐している利点を持つ

21

目次

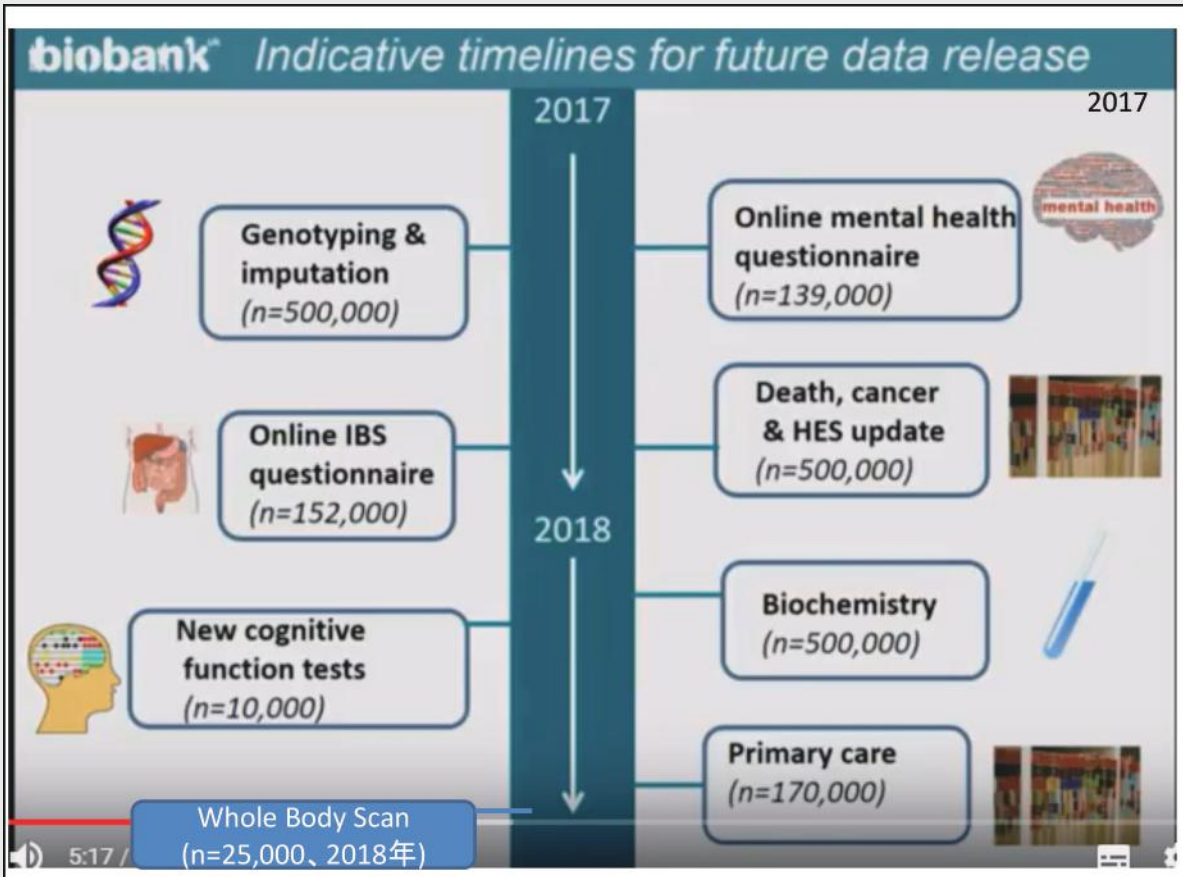
1. はじまり
2. バイオバンクの発展
3. バイオバンクの連携と標準化
4. UKバイオバンクの方向性
5. おわりに

22

UK バイオバンクについて

- 収集：2006年～2010年
- 対象：英国民、40歳から69歳、50万人
- 収集対象：血清、血漿、培養用血球、DNA、尿、唾液
- 収集情報：基礎情報、臨床検査情報、
  聞き取り情報、医療情報など
- Open Access Resource、独占的・優先的使用なし
- 社会にとって有益な健康関連研究へ提供
- 国内外の研究者へ、アカデミアと企業へ提供
- 管理、分譲のコスト回収型の値段付
- 研究者は、研究結果の共有のために、研究結果をバイオバンクに返却する

23



24

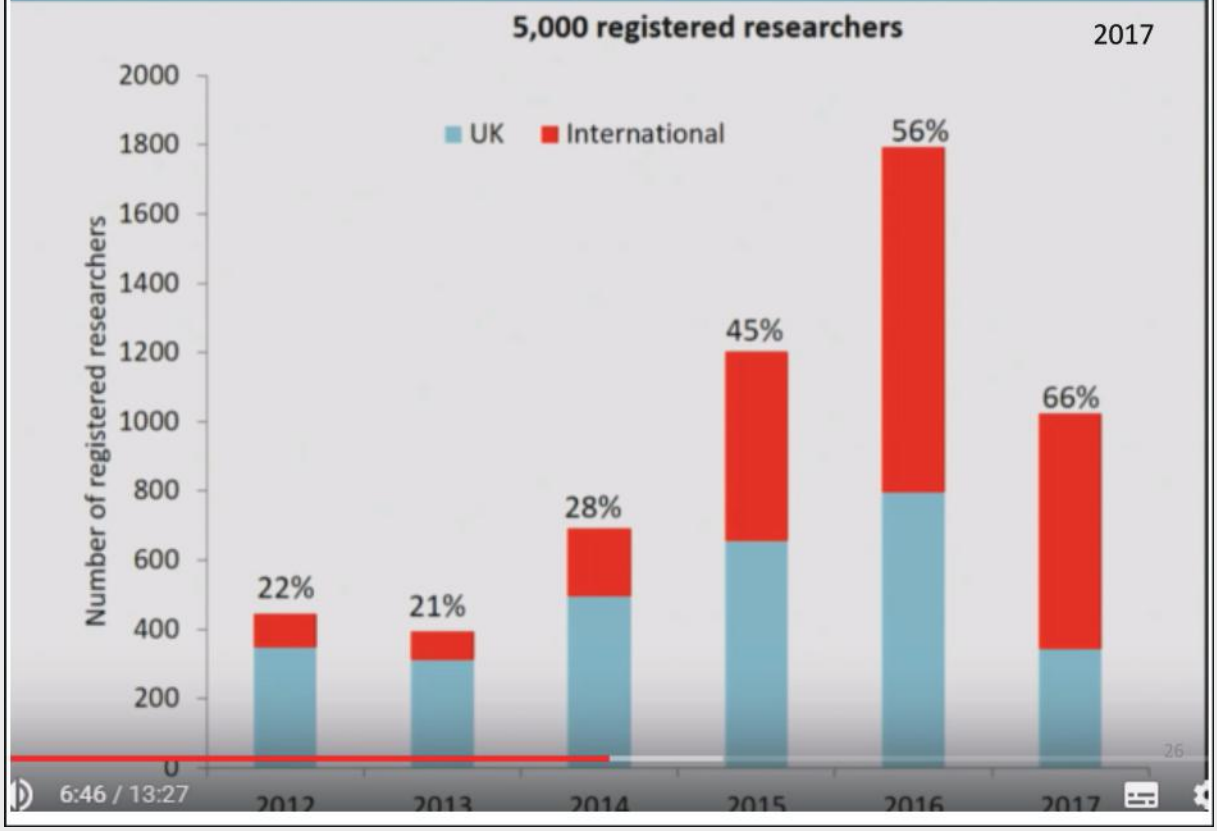
biobank Access to UK Biobank so far

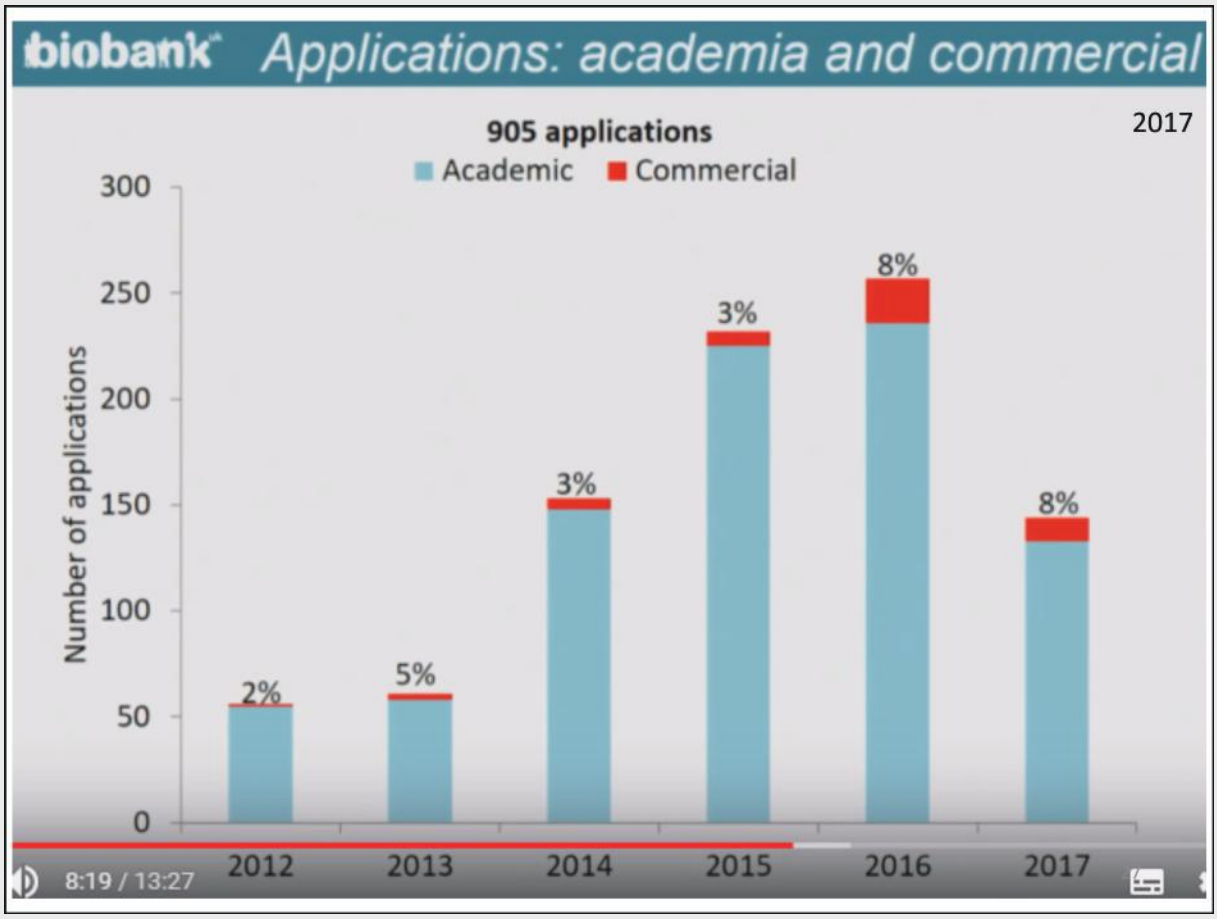
2018

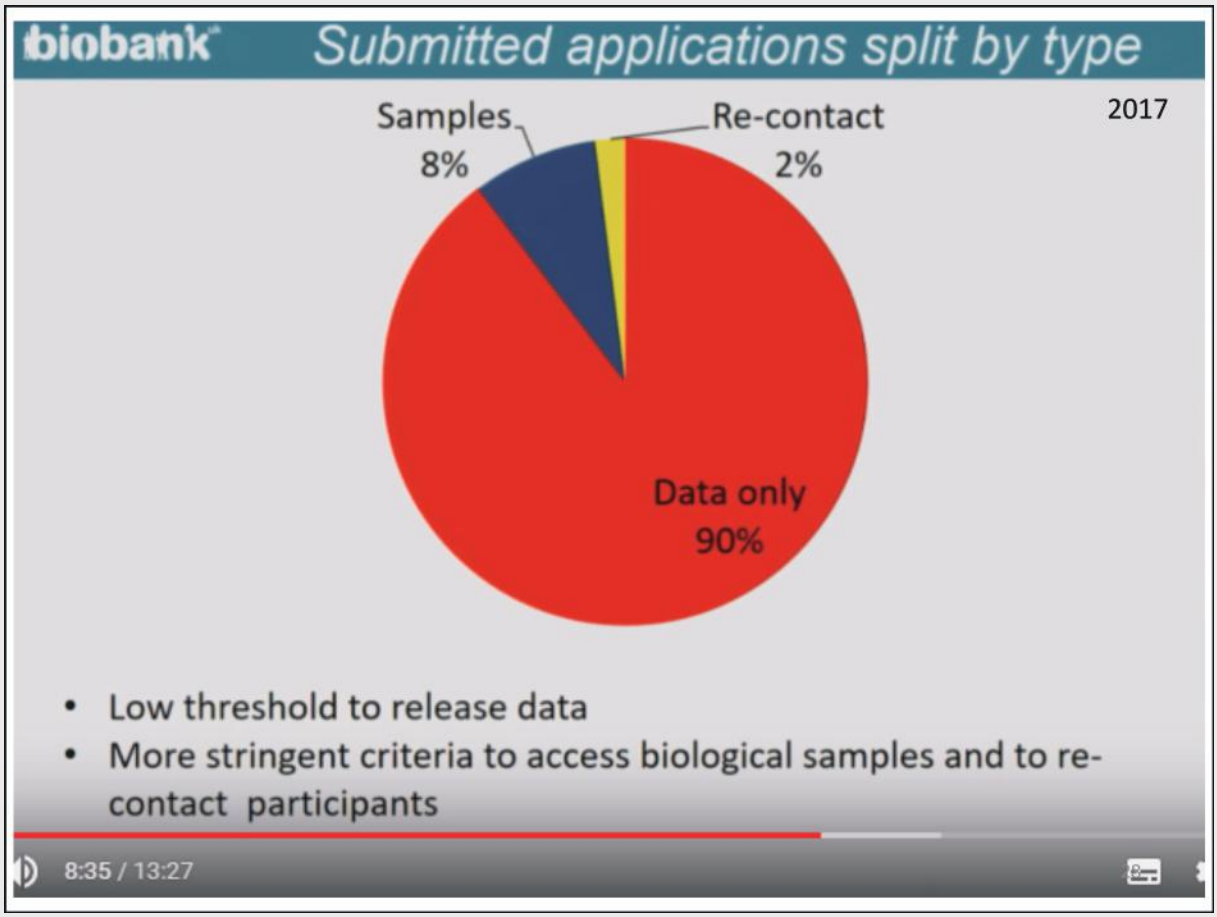
- Opened for access March 2012
- 7,500 approved registrations
- 1,400 applications submitted
  - 750 projects underway
- >400 publications
  - Projects cover a broad range of topics
  - See www.ukbiobank.ac.uk/approved-research for summaries

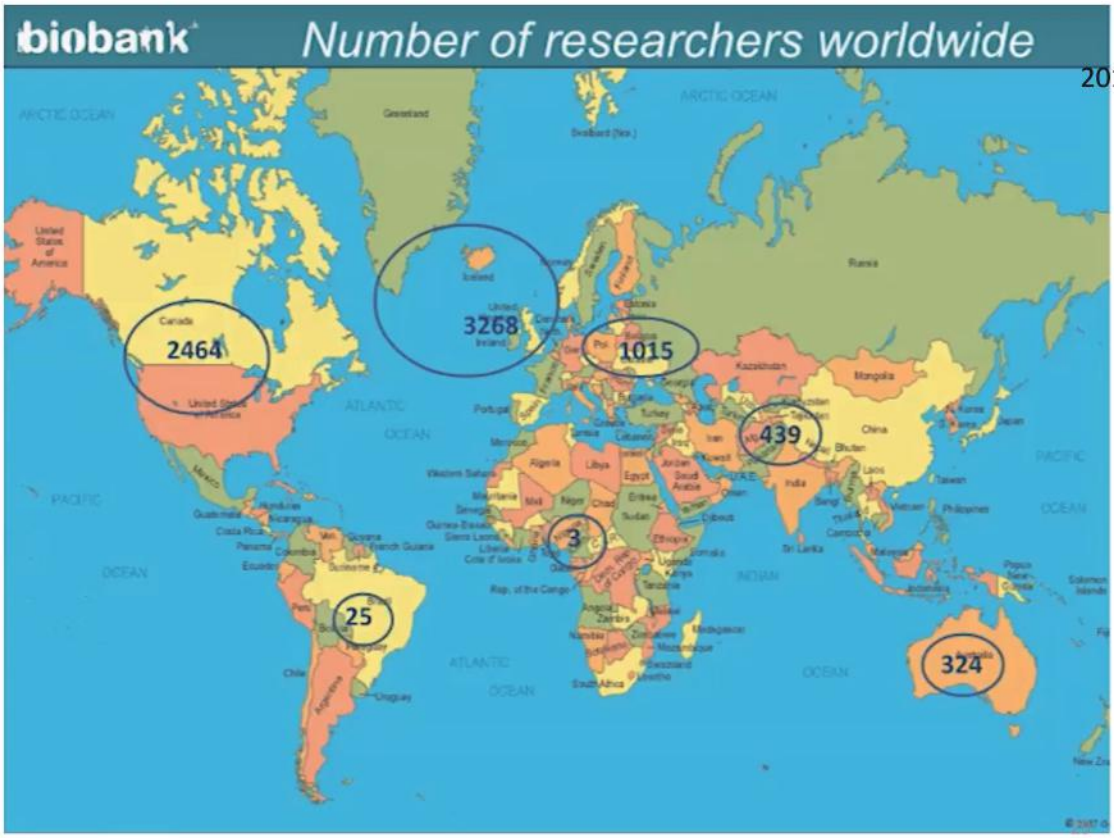
25

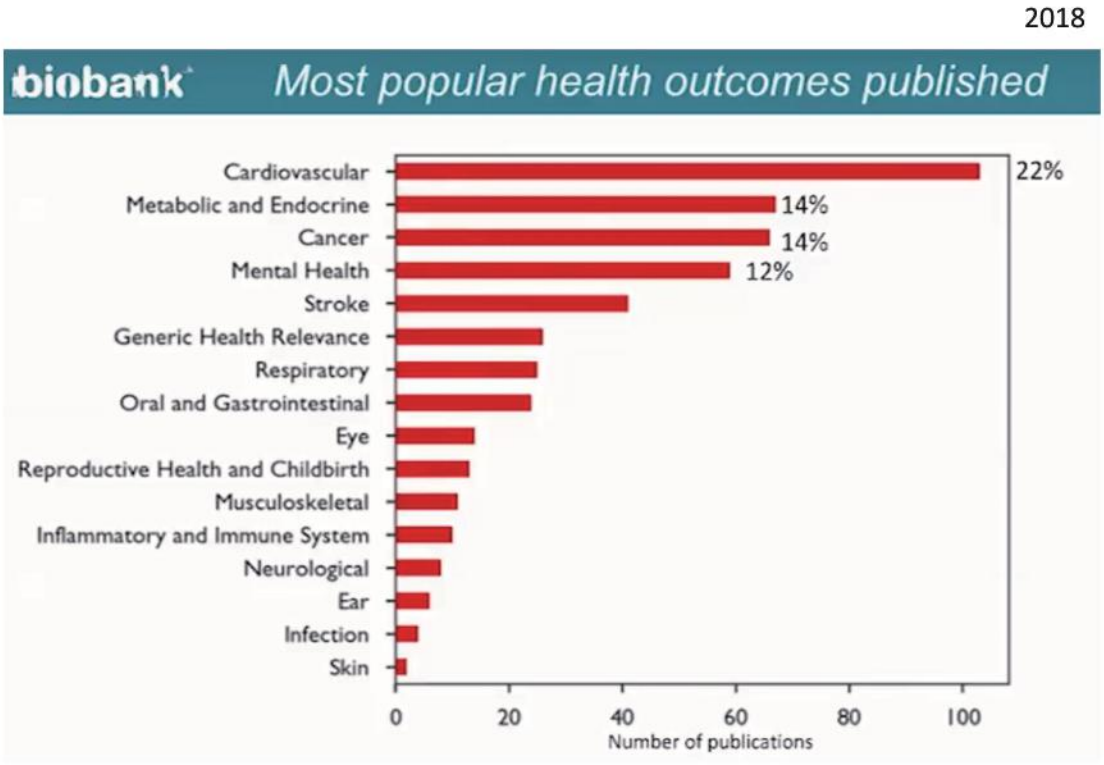
biobank Number of registered researchers




biobank
Applications: academia and commercial
2017
905 applications
Academic
Commercial
Number of applications
300
250
200
150
100
50
0
2%
5%
3%
3%
8%
8%
2012
2013
2014
2015
2016
2017
8:19 / 13:27


biobank
Submitted applications split by type
2017
Samples
8%
Re-contact
2%
Data only
90%
• Low threshold to release data
• More stringent criteria to access biological samples and to re-contact participants
8:35 / 13:27


biobank
Number of researchers worldwide
2018
2464
3268
1015
439
3
25
324


2018
biobank
Most popular health outcomes published
Cardiovascular
Metabolic and Endocrine
Cancer
Mental Health
Stroke
Generic Health Relevance
Respiratory
Oral and Gastrointestinal
Eye
Reproductive Health and Childbirth
Musculoskeletal
Inflammatory and Immune System
Neurological
Ear
Infection
Skin
22%
14%
14%
12%
0
20
40
60
80
100
Number of publications
30

UK Biobankの方向性

- 明確な利用者へのデータ提供の規定
- 試料の提供には慎重＝＞データ化と共有
- Whole body Scan―由来者の生物学的詳細
- Wider phenotype data―追跡情報の収集
- Exsome => Whole geome => long read へ
- 由来者の情報を豊富にして資源価値を高める
- 再接触による新しい研究のサポート
- 慎重な議論：がん組織試料へのアクセス
- 広範な追跡のためにNHSデータの利用体制の整備は着々と

31

議論は続いている

➢ 例えば、再接触による新規研究計画のサンプリングフィールドの提供

(i) 英国バイオバンクがこの種の申請に研究資源を 割く場合に、どのような状況で受け入れ可能となるの か。

(ii) どのような状況で拒否するのが賢明か。

(iii) インターネットやその他の手段を用いて、効果が大きくなるようにスケジュールを選び、一時的に許 可を得た第三者がどのように再接触を行うか。

➢ バイオバンク参加者の保管組織の利用に関する議論

32

目次

1. はじまり
2. バイオバンクの発展
3. バイオバンクの連携と標準化
4. UKバイオバンクの方向性
5. おわりに

33

Big Data, AI, and Health Care and Research

- 「IC」と「匿名化」によって被験者個人を護ることができなくなる。
- 次にどのようなデータとくっつけて、どのような研究が必要か、予想ができない ⇒ よりブランケットコンセントに近くなる
- データ粒度、個人別のデータの必要性、カルテデータベースの存在（堅固な個人識別性が必要）、SNSや公的データの増大と精細化等 ⇒ 2013年1月Yaniv Erlichの論文
- ICと匿名化での被験者保護が原理的に不可能になって、さて、医学研究はどうなるのだろうか？
- Social Contractとしての医学研究という考え
- Commercial と Public Domainの対立についての議論が盛んになっている
- この混乱を政府のAuthrityを以て平定する

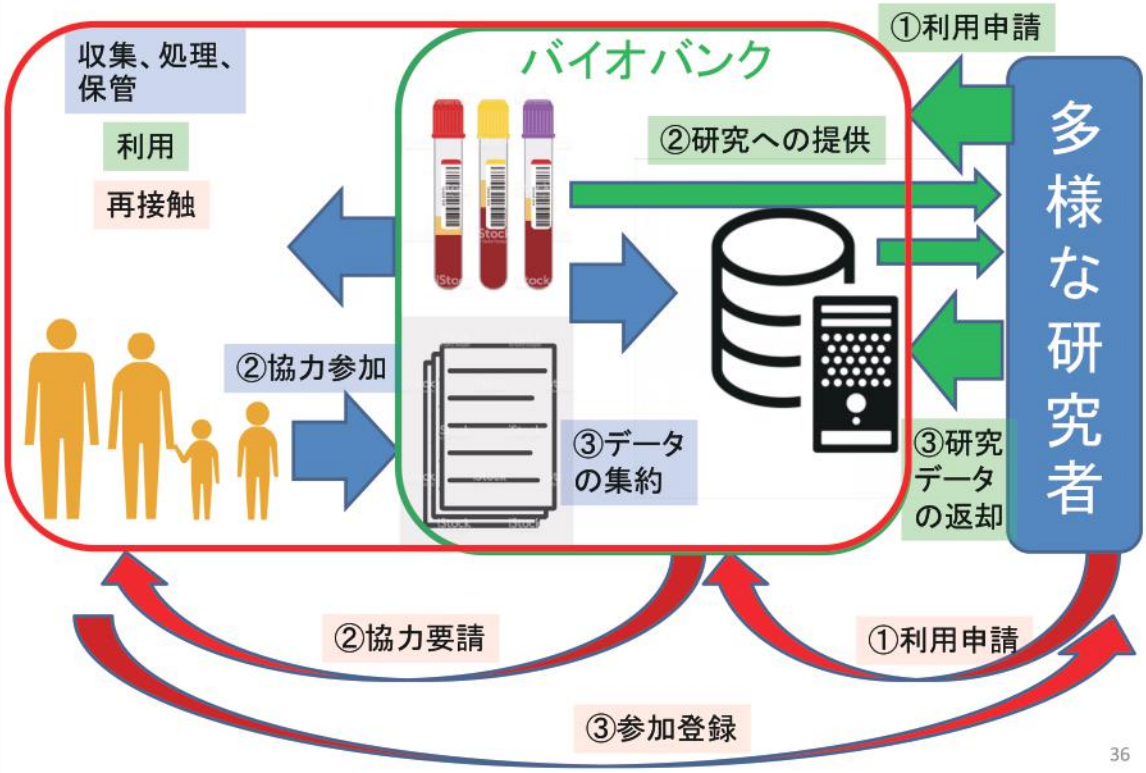
34

今できること

- 人を対象とした医学系研究の基盤構築
- いつも急ごしらえ：
- **何をすべきか、何ができるか、いつも考えている必要がある―また、それを説得力のある形で示す**
- 人由来資源から、人自体の研究へ
- 研究の必要性を支えるシステムとしてバイオバンク
- **この指針でできる研究は何ですか？**
- **この研究を実現するために、何が必要ですか？**

35

バイオバンクの動態



36

講演 4

遺伝／ゲノムリテラシーにおける課題

三宅 秀彦

お茶の水女子大学大学院

リテラシーとは何だろうか。語源としては「読み書きができる、教養がある」という“literate”という言葉であるが、これが転じて、いわゆる「読解記述力」、「ある特定の領域に対応できる能力や知識がある」ということを指すようになった。

そして「ヘルスリテラシー」という言葉がある。これには幾つか見解があり、ここで紹介するのはアメリカ食品医薬品局の「リスク＆ベネフィットコミュニケーション」から引用してきたもので（資料５ページ）、「健康を促進し、維持するために、情報を得て理解し、利用するための動機づけと能力を決定する、個人の認知的・社会的技能」ということになる。要は健康に関して、「どれだけ何ができるか」ということだ。

これは先程紹介した書籍のもとになった文献から抜粋してきたもので（資料４ページ）、ここでは“Health Literacy”というのが真ん中に据えられていて、それに影響する要因として「職業（Occupation）」や「雇用（Employment）」、「収入（Income）」などが挙げられている。いわゆる本人の持っている「状態（Condition）」や「言語（Language）」、「文化的側面（Culture）」、それ以外にも「人種（Race）・民族的な問題（Ethnicity）」――人種というのは本当にあるのかという問題はあるが――それから「教育状況（Education）」や「年齢的な問題（Age）」という部分も影響する。また本人の、例えば「目が見える・見えない（Vision）」とか「耳が聞こえる・聞こえない（Hearing）」といった状態なども全部含まれる。さらに認知能力などもかかわってくる。

では、それによってどういった影響が出てくるかというと、いわゆる「ヘルスケアへのアクセスや利用（Access and Utilization of Health Care）」、それから「プロバイダー ――いわゆるヘルスケアを提供する者――と実際に受ける患者さんとの相互関係（Provider-Patient Interaction）」、そして「セルフケア（Selfcare）」に向かってきて、最終的に「健康のアウトカム（Outcome）」に向かうということになる。なかなかヘルスリテラシーとアウトカムの研究というのは難しいけれども、実際、かなり影響があるのではないかという Suggestion があるというレベルと考える。

ここで、うちの院生が昨年実施した調査について述べる。お茶の水女子大学の学部生を対象に、「ヘルスリテラシー」、それから「遺伝 / ゲノムリテラシー」について行った調査だ。ヘルスリテラシー尺度として、HLS-14 という尺度を使っている。それに対して遺伝学関連、科学関連への関心度を比べてみた。そのほか、情報入手や教育手段など、いわゆるリテラシーにかかわっていることを比べてみた。

まずはヘルスリテラシー全体を見てみると、点数の範囲が 36 から 70 点で（最低点 7 点、最高点 70 点）、平均は 50 点あった。正規性はなく、データはばらついている。これをヘルスリテラシーの高い群と低い群で分けてみると、大学の学年は影響せず、理系や文系などといったことも影響していない。私はふだん遺伝カウンセリングを教えているが、遺伝カウンセリングをやっている中で、理系の人は遺伝に関する理解が深く、文系の人は高くないというような話が出てくることがあるが、そんなことは全くなく、ヘルスリテラシーに関しては理系・文系はあまり関係なかったことがわかった。では遺伝科学のニュースとかに関してはどうかということを見てみると、ヘルスリテラシーが高い人ほどいろいろ内

容を「知っている」、「聞いたことがある」と回答した。また、先ほどSTAP細胞の話が出てきたが、そういった細かいことまで知っている人が多かった。

ここで遺伝リテラシーとはどんなことができればいいのかを少し考えてみたい。先ほどのWHOの定義に結びつけてみると「遺伝／ゲノム情報を利用するために、情報を得て理解し、利用するための動機づけと能力を決定する個人の認知的・社会的技能」ということになる。では、「遺伝とは何か」というと、「生殖によって親から子に形質が伝わること」となり、英語で言うと２つの言葉で表される（資料６ページ）。１つはHerediteで「遺伝という現象」、すなわち「遺伝子を伝える」という現象に関して、もう１つはGeneticsで「遺伝と多様性の科学」、いわゆる遺伝子をもとにして、いろいろな多様性が出てくる現象や、多様性が集団の中で分布していく現象」、この２つを表す。

遺伝情報にはいくつかの特性がある。日本医学会が2011年に出した「遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」では、遺伝情報の特性として、「生涯変化しないこと」、「血縁者間で一部共有されていること」、「血縁関係にある親族の遺伝型や表現型が比較的正確な確率で予測されること」――これは「こともある」というのが正しいと思うが――、そして「非発症保因者（将来的に発症する可能性はほとんど無いが、遺伝子変異を有しており、変異を次世代に伝える可能性のある者）の診断ができる場合があること」、「発症する前に将来の発症をほぼ確実に予測することができる場合があること」、「出生前診断に利用できる可能性があること」、「不適切に扱われた場合には、被検者および被検者の血縁者に社会的不利益がもたらされる可能性があること」が特性として挙げられている（資料７ページ）。これをまとめて言うと、「不変性」・「共有性」・「予知性」の３つ（資料８ページ）、「不変性」とは、いわゆる「変わらないこと」、家系内で共有される「共有性」と、ある程度の予測ができる「予知性」が遺伝情報の特性と言える。

この2011年のガイドラインが策定された頃というのは、だいたい次世代シークエンサーが登場して４年目ぐらいの頃だが、今はどんどん遺伝学的検査が身近になってきた。こちらは雑誌から抜粋したものだが（「Medical Technology」臨時増刊2012）、今、「遺伝学的検査の検体は何か」ということになると、いわゆる検体――血液やがん組織の他に、口腔細胞や毛髪、爪――などが利用できる（資料９ページ）。例えば、簡単な検査として、糖尿病の検査では耳から血を採ったりするが、遺伝子の検査は髪の毛１本でできる。それを考えれば「血糖値を測るより簡単な検査だ」と思ってもいいわけだ。そして、昔は値段が高かった。これが、毎年国立衛生研究所(NIH)が出している、ゲノム当たりのコストだが、2001年の段階では１億ドルかかっていたものが、2007年――ここで次世代シークエンサーの登場――に次世代シークエンサーが実用化されて、今や1,000ドル、つまり、10万円レベルでシークエンサーができるということになった（資料10ページ）。さらに機器もどんどん進歩している。これはある会社のものだが、このシークエンサーは、iPhoneに接続して使用する。このように簡便に検査できるような時代になった。実際には、ゲノム情報というのは30億塩基対×２を解析するわけなので、その解釈ということにはまだまだ多大なコストがかかる。しかし、これもAIや、いわゆる分散型コンピュー

タの発達により、より簡便化していくことが予測される。遺伝子を解析することは、ますます簡便化され、遺伝情報に簡便性が加わってきている、ということになる。

遺伝子情報の特性として加わることを、もう1つ紹介する。先ほどから何度も出ているが「個人情報としての側面」だ。「個人情報の保護に関する法律」にも「個人識別符号」が定義された（資料11ページ）。これは個人情報保護委員会の「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）に載っているものだ（資料12ページ）。「個人の身体の一部の特徴」として「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」と記載されている。これをさらに細かく読むと、「ゲノムデータのうち、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、全ゲノム一塩基多型（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」とあり、これは個人識別符号ということになる（資料13ページ）。すなわち、ゲノム研究を行うということは、本人の個人情報そのものを扱うことにもなっている。

個人情報という割には――医学で扱う場合には、医者は既に守秘義務を課せられており、医学的研究の場合、プライバシーの保護は当然義務付けられる――今では遺伝子の検査は「Direct-To-Consumer遺伝学的検査」といわれて、売られるようになってきた。どこにでもある家電量販店でも売っている。売っているというが、実際には、自分のデータを出すと、その情報を解析して持ってきてくれるようなシステムになっている。このDirect-To-Consumerは医療機関を通さず、直接、消費者に提供される遺伝学的検査で、多くはビジネスで行われている。体質検査や親子鑑定も行われている。そして実体の把握も困難だ（資料15ページ）。この中で、1つ事例を挙げたい。祖先解析というものがあり、日本では「縄文型」とか「弥生型」というような程度でやっているが、結構流行っている。3社ほど例を出すが、価格がだいたい1万円から3万円である。

こういった祖先解析は米国では結構行われており、迷宮入りの殺人事件を捜査するときに、この祖先検査の遺伝情報を使って犯人を見つけたというニュースがある1992年からずっとわからなかった犯人を祖先解析で見つけた事例で、血縁者のデータをもとに、またいとこの曾祖父母までさかのぼって家系図を作って、それを上下、ひっくり返して家系図を過去から現代に遡って調査して、該当する人物を捜して、2日間ぐらいで個人特定ができたということが報道された。これはアメリカで大きい話題になった。

次に、これは少し前の2013年の「Science」に載ったものだ（資料16ページ）。これも匿名の研究用DNAデータベースと公開データベースを組み合わせて個人特定が可能だったと書いている。現在、このサービスは行われていないらしいが、このように民間会社にDNAデータを渡して、それが外に流れる段階で、もう個人特定が可能になっている。ただ、実際この検査を受ける人たちが、こんなことになると意図していることはあまりないと思う。

このように、現在の遺伝情報の特性というのは、「不変性」・「共有性」・「予知性」に「簡

便性」と「個人情報」としての特性をプラスしたものとなっている（資料 14 ページ）。

ここからは私見になるが、遺伝情報の解析にあたり、どのような倫理的な課題が発生するかを考えた場合に、「遺伝情報の管理」に関しては「プライバシーの問題」が挙げられる。また私はバックグラウンドが産婦人科医であるため、次のようなことも気になる。「遺伝子による選別」ということでは「優生思想」が絡んでくるし、「遺伝子による差別」としての「保険加入・就職」の問題などだ（資料 17 ページ）。最近、保険の約款に遺伝情報の利用に関する記載があったものの、実際にはそれを使っておらず、現在は約款からは外したと言う報道があり、現在、生命保険協会では、遺伝情報について勉強会が実施されている、というニュースが流れてきている。実際には、（民法の契約の性質上）、保険契約自体が差別にはつなげられないというのが現状だと思う。しかし、実際の世の中では、就職において ABO 血液型で採用するかしないかを決めている会社があるということが、面白そうにニュースで流れている。なんとなく呑気な感じに流れている話だが、ABO 血液型で就職時に差別するということだ。しかも根拠のない ABO 血液型での差別ということなので、これはたいへん恐ろしいものだ。だから、リテラシーがないままに、ただ単純に「遺伝情報で人が区別できる」というようなことが進むと、当然のごとく差別が起きる。

現在の規制を見ると、プライバシーに関して、先ほども出たように個人情報保護法による法的規制が行われ、胎児の選別に関しては、堕胎罪や母体保護法に基づく法的規制が行われている。日本では胎児条項というのがないので、遺伝情報で堕胎が行われることはないという建前だが、実際には胎児が疾患をもっている場合、母体の健康面の保護、それから経済的な問題の保護のため、という法的解釈で人工妊娠中絶が行われている。ただ世界的には、胎児の疾患を理由に人工妊娠中絶を認めている国も少なくない。こうしたことがどこまで認められるのが正しいのかということは、われわれ日本人が考えるべき問題だと考えている。

一方、遺伝子差別に関しては法的な規制は存在していない。このことに関連して、2018 年 6 月の産経ニュースで、「ゲノム医療推進法案　来年通常国会提出へ」ということが報じられた。ただ、まだ国会（第 197 回 臨時国会）が始まったばかりなので、どうなるかというのは私も調べてはいない。

さらに、先ほど前澤先生からお話があったように、遺伝子というのは操作できるようになった。先ほど「遺伝子は不変」という話をしたが、不変ではなくなってきた。この改変可能性が出てきた。ということは、ひいては「優生思想の復権」という課題が出てくる（資料 18 ページ）。優生思想というのは、もともと「背の高い者同士が結婚すれば次世代以降は背がどんどん高くなっていくだろう。ということは知能の高い者同士が結婚していけば、将来的には民族全体の知能が高くなる」という発想だった。要は、「上にいくことを目指す」ということ考えていたのが優生思想ということになる。それがどこかしら、いろいろ利用する人たちが出てきて、「下の人たちをなくす」というような発想になってきた。「人間に上も下もあるのか」という話もあるが、そういった発想を持った人たちが出てくると、優生思想につながるわけだ。

知的障害のもとになる遺伝子があったら、「これを全部改変していけばいいのではないか、誰も困らないだろう、みんな知能が高くなるのだから」という理屈が成り立つ。こういう理屈が立った時に、われわれはどういう形で、その理屈を越えていけるかということが試されているのだと思う。先ほど「疾患を治すため」という目的を挙げた。では、疾患を治すためと身長を高くするということはどういうことなのか、知能を高くするということはどういうことなのだろうか。いわゆる外れ値、全体の集団から外れていることを病気とするのであれば、知的障害は病気となる。ということは、病気を治すために遺伝子を改変してよいということになれば、当然、知的障害を治すために遺伝子を改変することは正しい行為ということになってくる。だが、「どこで線を引くか」というのがそもそもわからない。私個人としては、「どこまで（の知的障害なら）治してもいいのか」と悩むだろう。一方で「困っている人がいるのなら治してあげたい」というのも医者の本能なので、「困ったな」というところだ。ここが、まさに考えどころではないかと思う。

それ以外にも、ゲノム編集に関しては、オフターゲット効果やオンターゲット効果といった「安全性への懸念」ということもある。また、遺伝子改変に関しては、「ヒトの種としての多様性」を本当にキープできるのかという問題もある。全部（困った遺伝子を）治していってよいのだったら、全員同じ遺伝子にすればいいのではないかという発想になる。すべて標準配列どおりにして病気のない遺伝子をつくって、その人たちが育てばよい。全部同じ顔になれば差別もなくなるのではないか。実際には新生（突然）変異が起こり、DNA というのは、かなり常に変化していく。そんなことは起きないのだが、こんなことも気になる。

しかも、これはすべて、われわれの世代で起きることではなく、実際には子孫の世代、われわれではなくて、次の世代、それから次の、次の世代に起こることだ。われわれの「まだ見ぬ子どもたちへの影響」ということを懸念しなければならないことになる。

ここで「遺伝 / ゲノムリテラシー」ということを考える。遺伝情報と健康管理はつながっている（資料 19 ページ）。ただし、個人情報にもつながっていく。さらに遺伝情報は簡単に取得でき、個人の選別・差別にもつながるかもしれない。そのために健康に関する意識と、個人情報に関する意識、両方に配慮が必要となる。ちなみに、この個人情報というのは「家族を含めた」ということを足していただければと思う。また、まだ見ぬ子孫に対する想像力も要求されるというように私は考えている。

リテラシーということを考える場合、これらのことにも意識を向けていかなければならない。そのためには何が必要かというと、人生の早期、すなわち学校教育を通して、標準的なトレーニングと教育が必要となる（資料 20 ページ）。よって、生涯にわたる日常の課題の分析、医療従事者との効果的なコミュニケーション、典型的な質問に対する明確な助言の提供などが必要であり、こういったことがいわゆる学校の初期から必要ということになれば、学校の先生たちに、遺伝のリテラシーをわかっていてもらわなくてはいけない、ということになる。

ここから先は、厚労研究班で東京大学の武藤香織先生が研究代表者として行われた

2016 年の「社会における個人遺伝情報利用の実態とゲノムリテラシーに関する調査研究」の中からお話しする（資料 21 ページ）。この報告書の中に、国民のゲノムリテラシーを構成するための啓発資料制作を行った、ということが書いてある。これ以外にも幾つかリテラシーに関係する記載があるので、少しご覧いただきたい。こちらは代表者の武藤先生からいただいたスライドなので資料には載せていないが、これはインターネット調査で市民を対象に意識調査を行ったものだ。この中からリテラシーに関するところを拾い出してくると、まず「ゲノム」・「ゲノム医療」について、「全く知らなかった」とした回答者が約３～４割であり、他の単語の遺伝子や DNA、染色体、iPS 細胞という言葉に比べて低いということがわかった。

それから実際に、遺伝医療や遺伝カウンセリングをどれくらいの方が利用されているかというと、これはアンケートの集団に限定されるが、遺伝学的検査の受検経験や遺伝カウンセリングの受診経験がある者は１～２%となっており、わずかだ。１～２%しか受けていない人の問題が､社会の中で話題になるわけがない。99%の人は関係ないと思っている。自分に「関係ない問題」なので、リテラシーを上げようと思っても他人事になるのでそれを考えない。例えば「消費税が上がる」と言ったら、もうすべての人たちが影響を受けるので、消費税に対して何か考える。でも、１～２%の人しか受けないゲノム医療や遺伝カウンセリングについて「みんな考えてください」と言われても「え～、だって関係ないし……」と思って終わってしまう。では、どうやってリテラシーを上げればいいのかということになる。

しかし、実際には「遺伝情報による不適切な取扱いを受けた経験」については、3%ぐらいの方が「ある」としている。ということは、何かあったときは問題になりうる。このことが重要だ。少なくとも、これから先、遺伝情報は簡便にわかるようになり、またオーダーメイド医療等、将来的にはゲノム医療が中心になってくる。

現在、がんのゲノム医療が実装されつつあり、今のところまだ先進医療だが、もうすぐ保険診療になる。がんは、２分の１の人がなる病気だ。今は特殊ながん、いわゆる原発不明がんや標準医療で治療不能ながんに対して、がんゲノム医療が行われているが、将来的にはおそらくがんの初期段階でも、がんゲノム医療が行われる可能性が高いと考える。その時に、一般社会が「遺伝カウンセリングを知らない」ということになると、これはもう手遅れだ。だから、ゲノム医療を実装するためには、ゲノムに対してのリテラシー向上が確実に必要となる。

ということで啓発資料作成を行った。小学生、中学生、高校生、あと一般向けの４種類だ（資料 22 ページ）。資料には A4 見開き２枚が入っているが、これは学校向けのほうで、一般向けのものは Web サイトを想定して作成した。小・中・高・一般向けと区別しているが、実際のテーマは、全部根っこは同じもので作ってある。どういうことかというと、遺伝的な多様性と個体の多様性、それから多様性の理念に基づいた個人の尊厳を尊重する態度を醸成できるもの、というのが基本的な理念にある。ただし、小学生なら小学生の興味を持つところや課題としてほしいところ､中学生なら中学生の興味を持つところ、

高校生なら高校生、一般なら一般に向けて、ということでこれらを作った。

初めのこれは小学校用だ。学校で作られた健康副読本に合うよう A4 見開き 2 枚、だいたいそれに見合うように作っている。資料のここには「人にはいろいろな特徴があります」と書いてある。「巻き舌ができますか」とか、いろいろな自分たちの遺伝的な特徴でコントロールされているものが書いてあって、自分の特徴を認識し、他者と比較し、その多様性、つまりみんな少しずつ違うのだ、ということがわかるような資料になっている（資料 23 ページ）。裏面には「人の遺伝的特徴はどうやって伝わるのか」や「あなたはどんな人になりたいか」といったことを書いている。ここでは遺伝子決定論にはならないように配慮している（資料 24 ページ）。そして、「あなたはたくさんの可能性を持っています。それを見つけて育て、なりたい自分に近づいていってください」ということで、「遺伝子で全部決まるわけじゃない」ということがポジティブなメッセージとして書かれている。

次に中学生用だ。中学生用は、「親から子へ、受け継がれるもの」、「染色体で特徴が伝わるのはなぜ」というような形で、科学的なものへの興味をそそるものにしている。これは減数分裂の概念や染色体から DNA までの流れを盛り込んだものだ（資料 25 ページ）。また、遺伝子検査についても取り上げており、遺伝子を調べるとどんな役に立つのかということが書いてある（資料 26 ページ）。遺伝情報の有用性のことで、遺伝学的検査とか病気の診断ということではなく、薬剤感受性の塩基配列を取り上げている。これは薬について、「効く・効かない」や「副作用が出る・出ない」に関する遺伝子を取り上げており、ここに記載された塩基配列も実際の CYP2D6 という遺伝子のものを使っている。あともう 1 つ、中学生用では興味を引くために、クイズ形式で、多様性を維持すること、遺伝子決定論とならないようにすることが記載してある。また、血液型と性格の相関性が無いことなどもきちんと記載している。そして、より興味を持ち、深い理解を求める生徒のために有用なホームページの情報や、相談窓口として遺伝カウンセラーを紹介する、というような構成になっている。

その次は高校生用だ。高校生用は、基礎的な用語を理解させるような資料だ（資料 27 ページ）。高校生ぐらいになると、「自分でちゃんとわかるので読んでね」という感じになってくる。裏面には「遺伝子検査を知る」ということで、どういう遺伝子検査があるかについて書いてある（資料 28 ページ）。ゲノム医療の現状とこれからを説明する資料は、「遺伝子検査で得られる情報は何か」や「技術の進歩によりゲノム解析の時間とコストが大幅ダウン」ということで、ゲノム医療の未来に期待を持たせるようなことが書いてある。右側は遺伝子検査サービスの理解を促すような資料になっている。これはまだ安易に受けるような状況ではないということも含めて、安易な利用を促さないようにしている。特に、若い人は遺伝子系のサービスに対する心理的ハードルが低いので、やや警告を含めた内容となっている。そしていちばん下は、人の共通性と多様性の理解を促す資料になっている。

一般用の Web サイトも同じように、「興味・関心をひくこと」、「知識レベルの向上」、「課題設定」、「態度・行動の指針」ということで作った（資料 29 ページ）。今回はプロトコルのみ作ってある。要は予算が単年度だったので、HP を維持できないため、ディレク

トリを考えて作ったということになる。この内容については、皆さん、たいへん興味をお持ちのことと思う。今回お渡ししたのはすごく小さいので、きちんと読みたい方は厚生労働科学研究成果データベースの検索システムで研究代表者に武藤香織先生の名前を入れていただいて検索をかけると今の課題名が出てくるので、その課題名をクリックしてほしい。PDF は幾つかに分かれているが、PDF の中にこの研究資料が入っているので、ぜひご覧いただきたい。

今回の、社会における個人遺伝情報利用の実態とゲノムリテラシーに関する研究報告では、「ゲノムリテラシーの向上が必要である」ということもあり、資料もきちんと作ってきた。今後は、政府全体で認識の共有と、個別施策の取組みを進める必要があると言ってきた。これからは学校教育の充実、市民を対象とした啓発制度の確保ということがやはり必要と考えている。それをきちんとしていくことによって、今後のゲノム医療が充実していく。遺伝 / ゲノムリテラシーを考える場合に、ヘルスリテラシーと情報リテラシー、その両方の側面について検討する必要がある。そのために、遺伝 / ゲノムリテラシーの啓発のための啓発資料を開発した。今後その応用についての検討が必要と考えるが、皆様ぜひともご覧になっていただければと思う。（資料 30 ページ）

最後になったが、“Data is not information, information is not knowledge, knowledge is not understanding, understanding is not wisdom.（Clifford Stoll）”（資料 31 ページ）という警句を示す。皆さんによって、遺伝情報を単に使えるだけや、知っているだけではなくて、それを使う、それを使う支援をするということが重要ではないかと考えている。

2018.11.11
2018年度第4回 ヒトゲノム研究倫理を考える会

遺伝/ゲノムリテラシーにおける課題

お茶の水女子大学大学院人間文化創成科学研究科
ライフサイエンス専攻 遺伝カウンセリングコース

三宅秀彦

リテラシー

語源は、
“literate（読み書きができる、教養がある）”

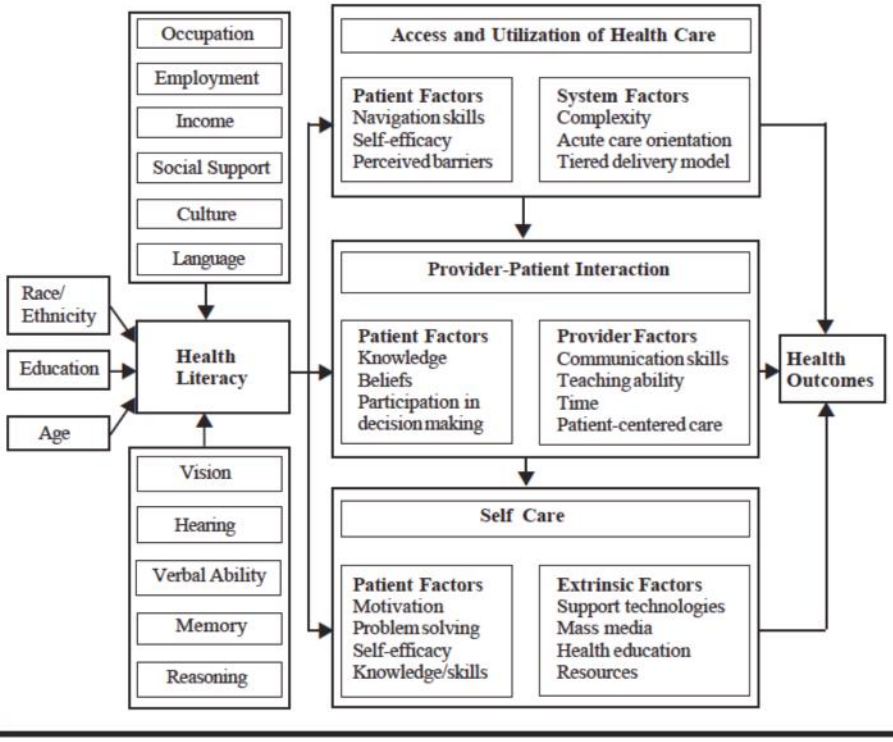
転じて、
読解記述力～ある特定の領域に対応できる能力、知識を指す。

2

ヘルスリテラシー（WHO）

「健康を促進し、維持するために、情報を得て理解し、利用するための動機づけと能力を決定する個人の認知的・社会的技能」

Figure 1
Causal Pathways between Limited Health Literacy and Health Outcomes



J Health Behav. 2007;31(Suppl 1):S19-S26

ヘルスリテラシー（WHO）

「健康を促進し、維持するために、情報を得て理解し、利用するための動機づけと能力を決定する個人の認知的・社会的技能」

遺伝/ゲノムリテラシー

「遺伝/ゲノム情報を利用するために、情報を得て理解し、利用するための動機づけと能力を決定する個人の認知的・社会的技能」

5

遺伝とは？

生殖によって親から子に形質が伝わる事

英語では2つの言葉で表される

Heredity：遺伝という現象

Genetics：遺伝と多様性の科学

6

遺伝情報の特性

- 生涯変化しないこと
- 血縁者間で一部共有されていること
- 血縁関係にある親族の遺伝型や表現型が比較的正確な確率で予測できること
- 非発症保因者（将来的に発症する可能性はほとんど無いが、遺伝子変異を有しており、変異を次世代に伝える可能性のある者）の診断ができる場合があること
- 発症する前に将来の発症をほぼ確実に予測することができる場合があること
- 出生前診断に利用できる可能性があること
- 不適切に扱われた場合には、被検者及び被検者の血縁者に社会的不利益がもたらされる可能性があること

日本医学会、遺伝学的検査・診断に関するガイドライン 2011

遺伝情報の特性

不変性
共有性
予知性

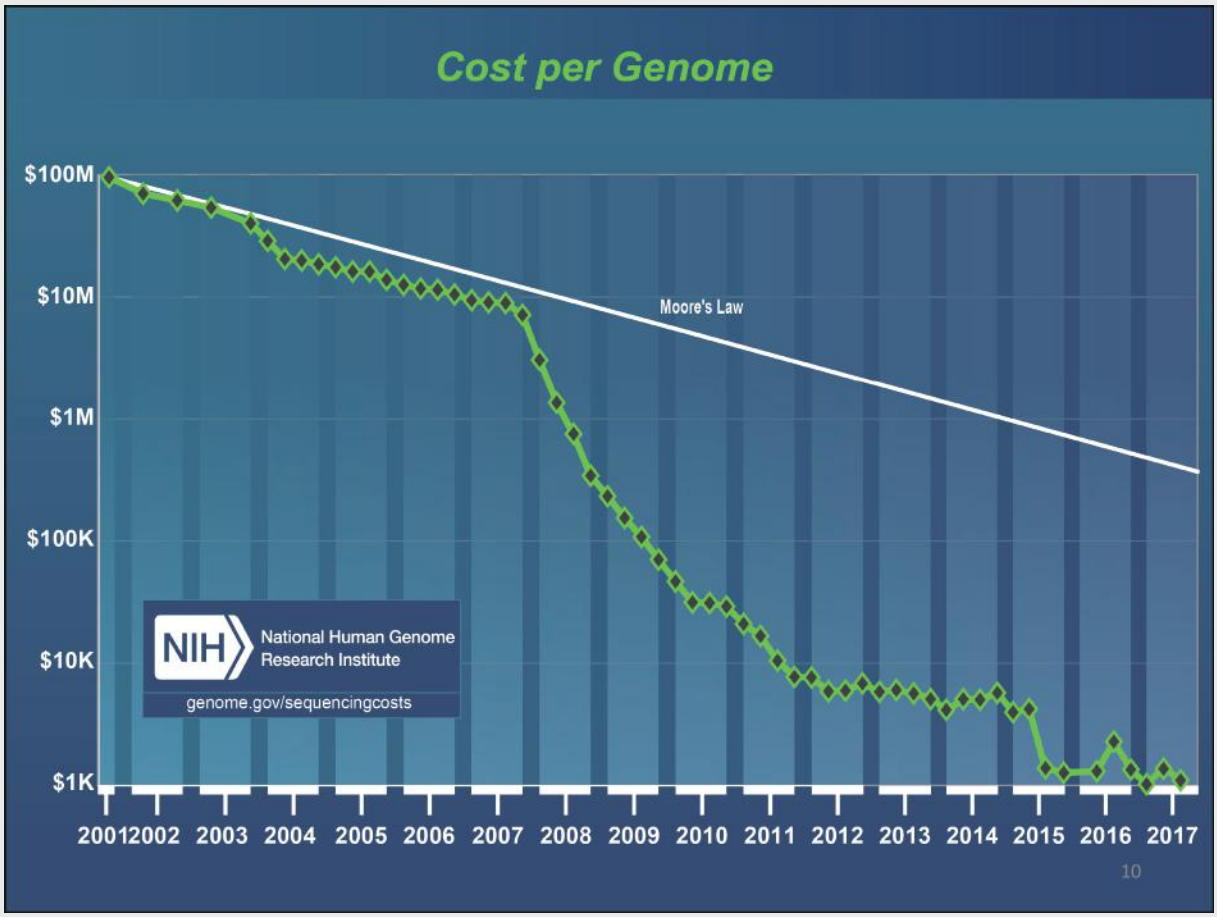
8

遺伝子関連検査で使用されるおもな検体

	病原体遺伝子検査	体細胞遺伝子検査	遺伝学的検査
検　体	血液（とくに血清） 尿・糞便 喀痰 組織	血液（細胞） 組織（FFPE も含む）	血液（細胞） 口腔細胞 毛髪 爪
検査項目	HBV DNA 定量 HCV RNA 定量 HTLV-1（ATLV）プロウイルス DNA マイコプラズマニューモニエ DNA	Major *BCR-ABL* キメラ mRNA 定量 *WT1* mRNA 定量 *EGFR* 遺伝子変異解析	ジストロフィン DNA HTT 遺伝子 CAG 反復配列解析 薬物代謝酵素遺伝子多型解析
検出技術	PCR 法 RT-PCR 法	RT-PCR 法 ダイレクトシークエンス法 Cycleave 法 サザンブロット法	MLPA 法 gFCS 法 ダイレクトシークエンス法 サザンブロット法

FFPE：ホルマリン固定パラフィン包埋組織ブロック，MLPA：multiplex ligation-dependent probe amplification, gFCS：gene analysis by fluorescence correlation spectroscopy.

Medical Technology 臨時増刊 2012



「個人識別符号」とは、

この法律において「個人識別符号」とは、次の各号のいずれかに該当する文字、番号、記号その他の符号のうち、政令で定めるものをいう。
一 特定の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
二（略）

11
個人情報の保護に関する法律(平成15年法律第57号)

個人の身体の一部の特徴

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
ロ 顔の骨格及び皮膚の色並びに目、鼻、口その他の顔の部位の位置及び形状によって定まる容貌
ハ 虹彩の表面の起伏により形成される線状の模様
ニ 発声の際の声帯の振動、声門の開閉並びに声道の形状及びその変化
ホ 歩行の際の姿勢及び両腕の動作、歩幅その他の歩行の態様
ヘ 手のひら又は手の甲若しくは指の皮下の静脈の分岐及び端点によって定まるその静脈の形状
ト 指紋又は掌紋

12
個人情報保護委員会　個人情報保護法ガイドライン（通則編）H.28

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、全ゲノム一塩基多型（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

13

個人情報保護委員会　個人情報保護法ガイドライン（通則編）H.28

遺伝情報の特性

不変性
共有性
予知性

＋

簡便性
個人情報

14

Direct-To-Consumer遺伝学的検査

Direct-To-Consumer遺伝学的検査とは，医療機関を通さず直接消費者に提供される遺伝学的検査のことをいう。

多くはビジネスとして行われている体質検査や親子鑑定であり，実体の把握が困難である。

15

Identifying Personal Genomes by Surname Inference

Melissa Gymrek,[1,2,3,4] Amy L. McGuire,[5] David Golan,[6] Eran Halperin,[7,8,9] Yaniv Erlich[1*]

Sharing sequencing data sets without identifiers has become a common practice in genomics. Here, we report that surnames can be recovered from personal genomes by profiling short tandem repeats on the Y chromosome (Y-STRs) and querying recreational genetic genealogy databases. We show that a combination of a surname with other types of metadata, such as age and state, can be used to triangulate the identity of the target. A key feature of this technique is that it entirely relies on free, publicly accessible Internet resources. We quantitatively analyze the probability of identification for U.S. males. We further demonstrate the feasibility of this technique by tracing back with high probability the identities of multiple participants in public sequencing projects.

Surnames are paternally inherited in most human societies, resulting in their co-segregation with Y-chromosome haplotypes (*1–5*). Based on this observation, multiple genetic genealogy companies offer services to reunite distant patrilineal relatives by genotyping a few dozen highly polymorphic short tandem repeats across the Y chromosome (Y-STRs). The association between surnames and haplotypes can be confounded by nonpaternity events, mutations, and adoption of the same surname by multiple founders (*5*). The genetic genealogy community addresses these barriers with massive databases that list the test results of Y-STR haplotypes along with their corresponding surnames. Currently, there are at least eight databases and numerous surname project Web sites that collectively contain hundreds of thousands of surname-haplotype records (table S1).

The ability of genetic genealogy databases to breach anonymity has been demonstrated in the past. In a number of public cases, male adoptees and descendants of anonymous sperm donors used recreational genetic genealogy services to genotype their Y-chromosome haplotypes and to search the companies' databases (*6–9*). The genetic matches identified distant patrilineal relatives and pointed to the potential surnames of their biological fathers. By combining other pieces of demographic information, such as date and place of birth, they fully exposed the identity of their biological fathers. Lunshof *et al.* (*10*) were the first to speculate that this technique could expose the full identity of participants in sequencing projects. Gitschier (*11*) empirically approached this hypothesis by testing 30 Y-STR haplotypes of CEU participants in these databases and reported that potential surnames can be detected. [CEU participants are multigenerational families of northern and western European ancestry in Utah who had originally had their samples collected by CEPH (Centre d'Etude du Polymorphisme Humain) and were later reconsented to participate in the HapMap project.] However, these surnames could match thousands of individuals, and the study did not pursue full re-identification at a single-person resolution.

Our goal was to quantitatively approach the question of how readily surname inference might be possible in a more general population, apph this approach to personal genome data sets, an demonstrate end-to-end identification of ind viduals with only public information. We sho that full identities of personal genomes can b exposed via surname inference from recreation genetic genealogy databases followed by Intern searches. In all cases in which individuals we studied who had donated DNA samples, the i formed consent statements they had signed state privacy breach as a potential risk and the data usag terms did not prevent re-identification. Represen atives of relevant organizations that funded th original studies were notified and confirmed th compliance of this study with their guidelines (*12*

As a primary resource for surname inferenc we focused on Ysearch (www.ysearch.org) an

[1]Whitehead Institute for Biomedical Research, 9 Cambridge Center, Cambridge, MA 02142, USA. [2]Harvard–Massachusetts Institute of Technology (MIT) Division of Health Sciences and Technology, MIT, Cambridge, MA 02139, USA. [3]Program in Medical and Population Genetics, Broad Institute of MIT and Harvard, Cambridge, MA 02142, USA. [4]Department of Molecular Biology and Diabetes Unit, Massachusetts General Hospital, Boston, MA 02114, USA. [5]Center for Medical Ethics and Health Policy, Baylor College of Medicine, Houston, TX 77030, USA. [6]Department of Statistics and Operations Research, Tel Aviv University, Tel Aviv 69978, Israel. [7]School of Computer Science, Tel-Aviv University, Tel Aviv 69978, Israel. [8]Department of Molecular Microbiology and Biotechnology, Tel-Aviv University, Tel Aviv 69978, Israel. [9]The International Computer Science Institute, Berkeley, CA 94704, USA.

*To whom correspondence should be addressed. E-mail: yaniv@wi.mit.edu

www.sciencemag.org SCIENCE VOL 339 18 JANUARY 2013

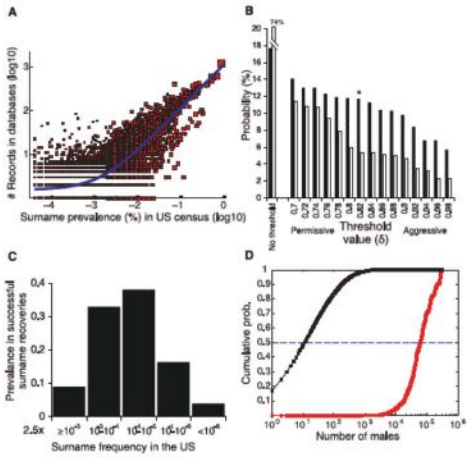


Fig. 1. Quantitative assessment of identification via surname inference. (A) The number of Ysearch and SMGF records as a function of surname prevalence in the U.S. population. The best-fit line is shown in blue. (B) Expected performance of surname recovery. The probability of successful recovery (closed bars) and wrong recovery (open bars) is shown at different surname confidence thresholds. The star indicates the middle-range performance threshold that was described in the main text. (C) The expected distribution of recovered surnames as a function of their prevalence. Most recovered surnames are expected to have a frequency of 1:4000 individuals or less. (D) The cumulative distribution function of U.S. males with a profile that matches a specific age, state, and surname combination (black) compared to the distribution when only age and state are known (red). The median is labeled with a dashed line.

匿名の研究用DNAデータベースと公開データベースを組み合わせて，個人特定が可能であったという報告

遺伝医療・研究における倫理的課題

遺伝情報を知る事から発生する問題

- 遺伝情報の管理 → プライバシーの問題
- 遺伝子による選別 → 優生思想
- 遺伝子差別 → 保険加入・就職など

プライバシーに関しては，個人情報保護法で法的規制
選別に関しては，堕胎罪・母体保護法に基づく法的規制と，
日本産科婦人科学会の見解による自主規制
遺伝子差別に関しては公的な規制が存在しない

17

遺伝医療・研究における倫理的課題

遺伝子を操作する事から発生する課題

- 優生思想の復権
- エンハンスメント
- 安全性への懸念
  - ✓ バイオハザード
- ヒトの種としての多様性

➡ 子孫における影響への懸念

18

遺伝/ゲノムリテラシー

遺伝情報/ゲノム情報

１）健康管理につながる

２）家系員・子孫も含めた個人情報につながる

３）簡単に取得できる（される）

４）個人の選別・差別ともつながる

健康に関する意識 と 個人情報に関する意識
両方に配慮が必要である。

また、まだ見ぬ子孫に対しての想像力も要求される。

19

ヘルスケアに意識をむけるには

人生の早期（すなわち学校教育を通して）に
標準的なトレーニングと教育を必要とする

- ✓ 生涯に渡る日常の課題の分析
- ✓ 医療従事者との効果的なコミュニケーション
- ✓ 典型的な質問に対する明確な助言の提供

20

FDA リスク&ベネフィットコミュニケーション 2015

厚生労働行政推進調査事業補助金　（厚生労働科学特別研究事業）
総括研究報告書

社会における個人遺伝情報利用の実態と

ゲノムリテラシーに関する調査研究

研究代表者　武藤　香織　（東京大学医科学研究所 公共政策研究分野）
研究分担者　櫻井　晃洋　（札幌医科大学医学部 遺伝医学）
研究協力者　高島　響子　（東京大学医科学研究所 公共政策研究分野）
研究協力者　永井亜貴子　（東京大学医科学研究所 公共政策研究分野）
研究協力者　吉田　幸恵　（東京大学医科学研究所 公共政策研究分野）
研究協力者　李　　怡然　（日本学術振興会／東京大学大学院学際情報学府）
研究協力者　三宅　秀彦　（京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部）
研究協力者　滝澤　公子　（お茶の水女子大学大学院 人間文化創成科学研究科）
研究協力者　松尾　真理　（東京女子医科大学 附属遺伝子医療センター）
研究協力者　佐々木元子　（日本医科大学付属病院）
研究協力者　秋山　奈々　（京都大学大学院 医学研究科）
研究協力者　内山　正登　（東京学芸大学附属高等学校）
研究協力者　西垣　昌和　（京都大学大学院 医学研究科）
研究協力者　中川奈保子　（京都大学大学院 医学研究科）
研究協力者　佐々木規子　（長崎大学医学部 保健学科）
研究協力者　薗部　幸枝　（お茶の水女子大学附属中学校）

（研究要旨）諸外国では、個人の遺伝学的特徴に基づく不適切な取扱いを法的に規制する国も多いが、日本では直接禁止する法的規制は存在しない。そのため、実態等の把握を行った上で、法的措置も含めゲノム情報の取扱いに係る制度を整備する必要性について検討する必要がある。

そこで本研究では、(1) 遺伝的特徴に基づく差別的取扱いをめぐる概念整理に関する研究、(2) 米国とカナダにおける遺伝情報に基づく差別をめぐる法的規制の動向に関する研究、(3) 遺伝情報の利用や差別的取扱いへの一般市民の意識に関する研究、(4) 遺伝的特徴に基づく差別的取扱いに関する患者・障害者のヒアリング調査、(5) 国民のゲノムリテラシーを醸成するための啓発資料制作を行った。その結果、諸外国で法規制されている差別的取扱いの事例は本邦ではわずかであり、ゲノム医療への期待は高かったが、同時に、遺伝情報に基づく不利益をこうむる不安も高い結果となった。そのため、本邦で法的に規制すべき差別的取扱いの明確化、現行制度の見直しによって解決しうる点の整理が必要である。さらに、ゲノム医療の普及に備えて、多様な遺伝的特徴を尊重すべきとの基本原則を国民が共有するための理念法の制定や、国民のリテラシー向上が喫緊の課題であり、年代に応じた啓発資料の普及や教育機会の増加が必要である。

21

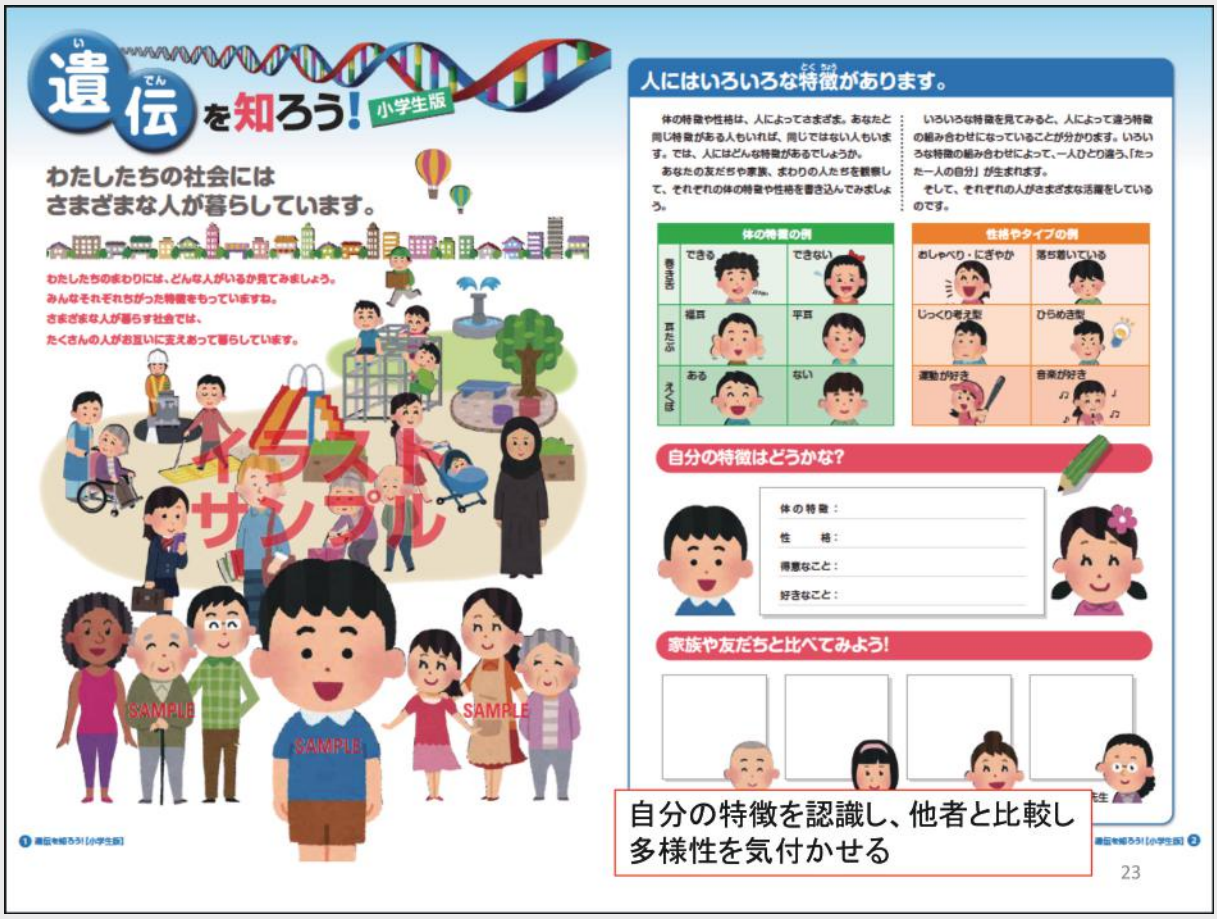
ゲノムリテラシー向上に資する
啓発資料の作成に関する研究

小学生、中学生、高校生、一般向けの4種類

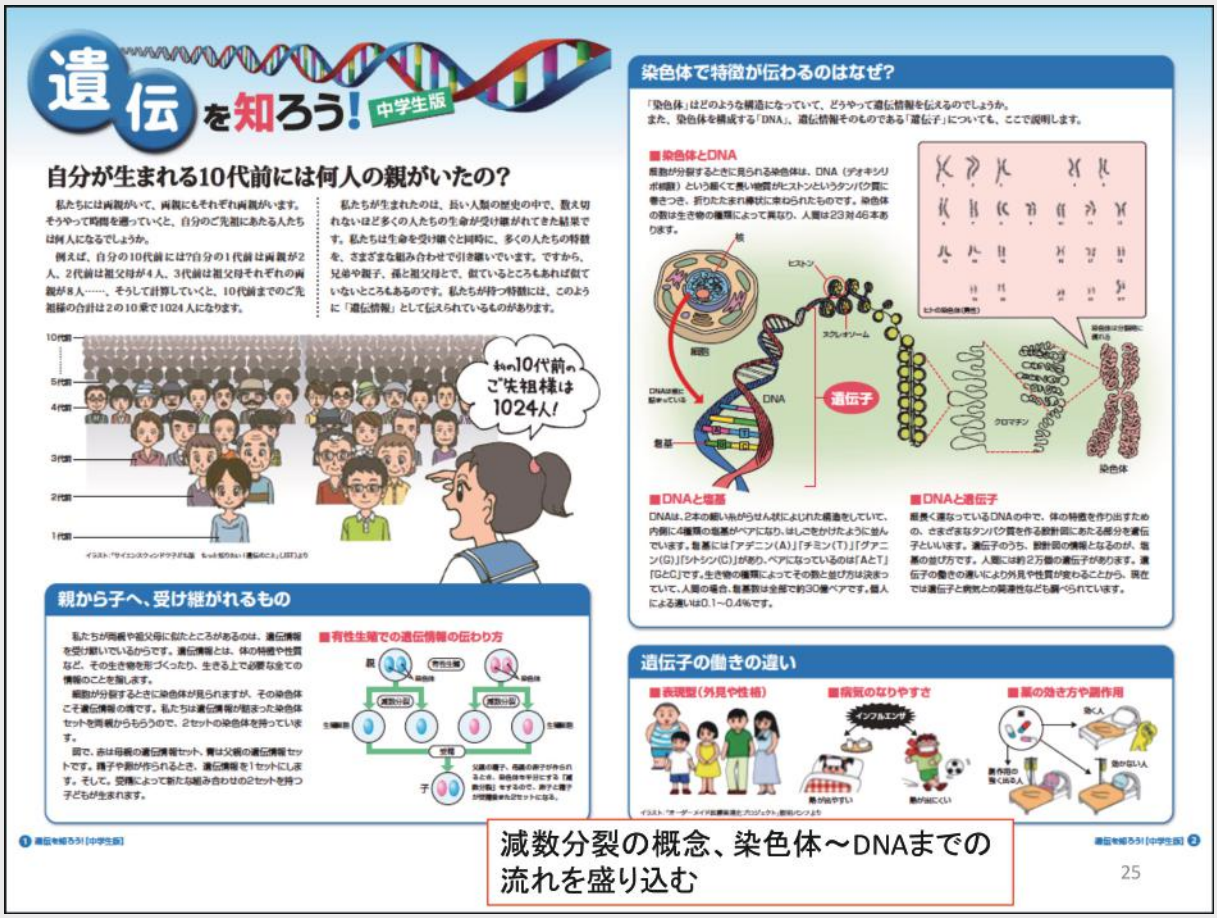
A4見開き　2枚

遺伝的多様性と個体の多様性、多様性の理念に基づいた個人の尊厳を尊重する態度を醸成できるものを目指した

22

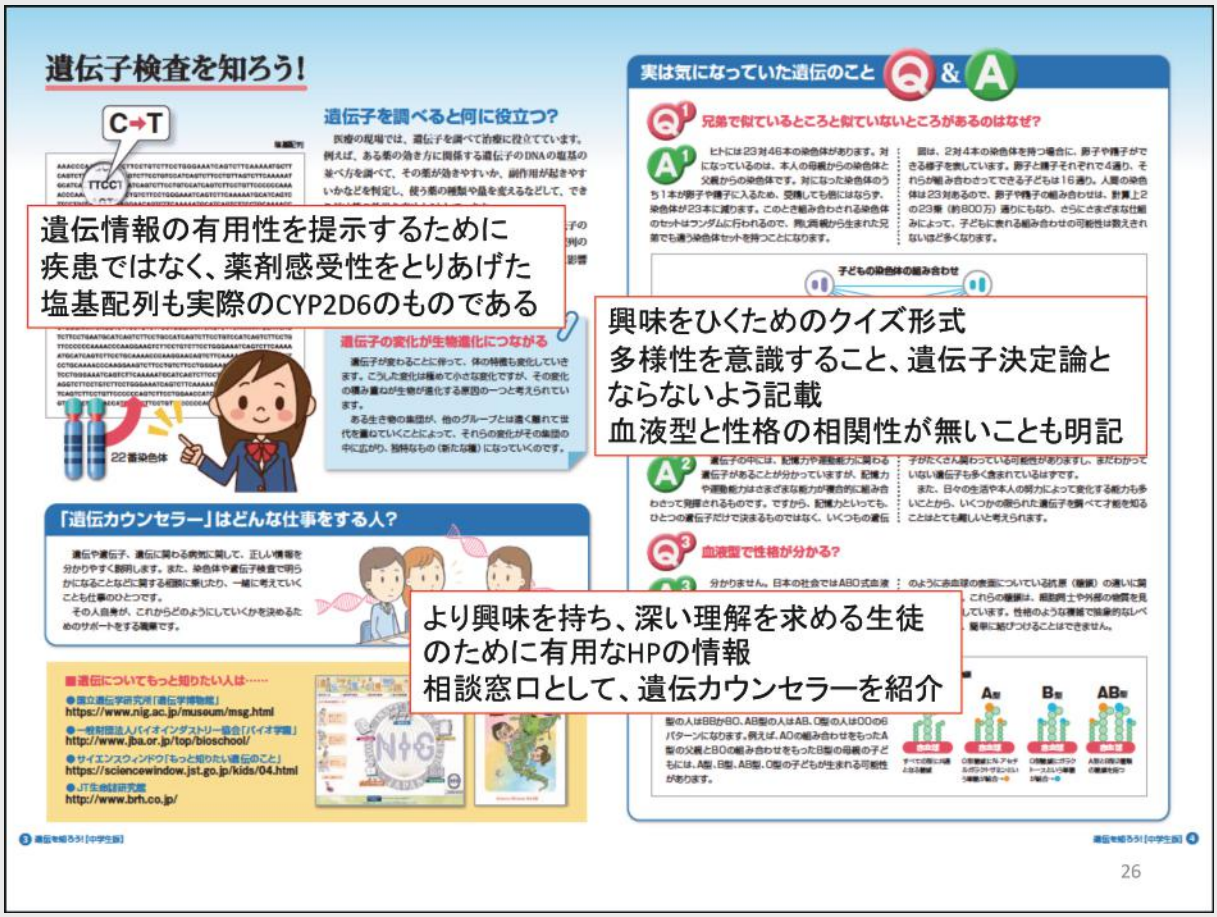

遺伝を知ろう! 小学生版
わたしたちの社会には
さまざまな人が暮らしています。
わたしたちのまわりには、どんな人がいるか見てみましょう。
みんなそれぞれちがった特徴をもっています。
さまざまな人が暮らす社会では、
たくさんの人がお互いに支えあって暮らしています。
イラストサンプル
SAMPLE
人にはいろいろな特徴があります。
体の特徴や性格は、人によってさまざま。あなたと同じ特徴がある人もいれば、同じではない人もいます。では、人にはどんな特徴があるでしょうか。
あなたの友だちや家族、まわりの人たちを観察して、それぞれの体の特徴や性格を書き込んでみましょう。
いろいろな特徴を見てみると、人によって違う特徴の組み合わせになっていることが分かります。いろいろな特徴の組み合わせによって、一人ひとり違う、「たった一人の自分」が生まれます。
そして、それぞれの人がさまざまな活躍をしているのです。
体の特徴の例
巻き舌
できる
できない
耳たぶ
福耳
平耳
えくぼ
ある
ない
性格やタイプの例
おしゃべり・にぎやか
落ち着いている
じっくり考え型
ひらめき型
運動が好き
音楽が好き
自分の特徴はどうかな?
体の特徴：
性格：
得意なこと：
好きなこと：
家族や友だちと比べてみよう!
自分の特徴を認識し、他者と比較し
多様性を気付かせる
23

人の特徴はどうやって伝わるの?
わたしたちの体や性質を作るもとになる情報は、両親から受け継がれます。両親にも両親がいて、さらにその両親にも両親が…… というように、多くの祖先から受け継いできた情報が組み合わされて、あなたの特徴になっているのです。
そのようにたくさんのご先祖様から受け継がれてきた情報の組み合わせは、数え切れないほど多いので、世界中の誰一人、まったく同じ情報をもつ人はいません。同じ両親から生まれた兄弟でも、似ていないところがあるのはそのためです。
このように人の特徴が両親から伝わってくることを「遺伝」といいます。
※一卵性双生児と呼ばれる人たちは、同じ情報を持って生まれてきます。
特徴の情報とは…
性質
身体の特徴
病気のかかりやすさ
わたし
お父さん
お母さん
精子
卵子
このようなしくみを「遺伝」といいます
毎日の生活も大切!
両親から受け継がれる「遺伝」では、体の特徴や性質、病気のかかりやすさなど、いろいろな情報が伝えられています。
しかし、病気にかかりにくい丈夫な性質を受け継いでいても、夜ふかしを続けたり、食べ物の好き嫌いが多かったりすると、体を弱らせてしまうかもしれません。
規則正しい生活を続け、栄養バランスの良い食事を
食事
運動
睡眠
することで、より健康な身体になっていきますね。
このように全てが遺伝で決まるわけではなく、まわりの影響を受けてできてくる特徴もたくさんあります。
あなたはどんな人になりたい?
体の特徴や性質などには、たくさんの遺伝のしくみが関係しています。でも、わたしを作っているのはそれだけでしょうか。
たとえば、足の速さなど運動能力が優れているという性質があれば、サッカーで大活躍する選手になれると思いますか?
練習をがんばって続けたり、失敗にも諦めない心の強さを持っていたり、チームの仲間を大事にして協力し合うことなど、たくさんの努力が実ってサッカーが上手になります。
また、能力を伸ばせる良い環境、コーチからのアドバイス、応援してくれる家族や周りの人たちもその選手の成長を後押ししてくれることでしょう。
こんなふうに、親から伝わるものや、あなた自身の努力、毎日の生活、まわりの環境が合わさって、一人ひとりの人間は育っていくのです。
イラストサンプル
あなたはたくさんの可能性を持っています。
それを見つけて育て、なりたい自分に近づいていってください。
もっと知りたい!
わたしたちの体を作ったり働かせたりするための情報は、体の細胞の中の「染色体」に入っています。人の染色体には、体を作る情報「遺伝子」が約2万個収まっています。そして、情報は「DNA」が伝えます。
これをたとえると、1冊の本が1本の染色体で、本のページに書かれた情報が遺伝子、そして、そこにはDNAの暗号で指令が書かれているということができます。
また、「9冊目の34ページには手の情報」というように、どこに何が書かれるかは決まっているのです。
遺伝子/ゲノムだけですべてが決定されないことも記載
24



減数分裂の概念、染色体～DNAまでの流れを盛り込む

25

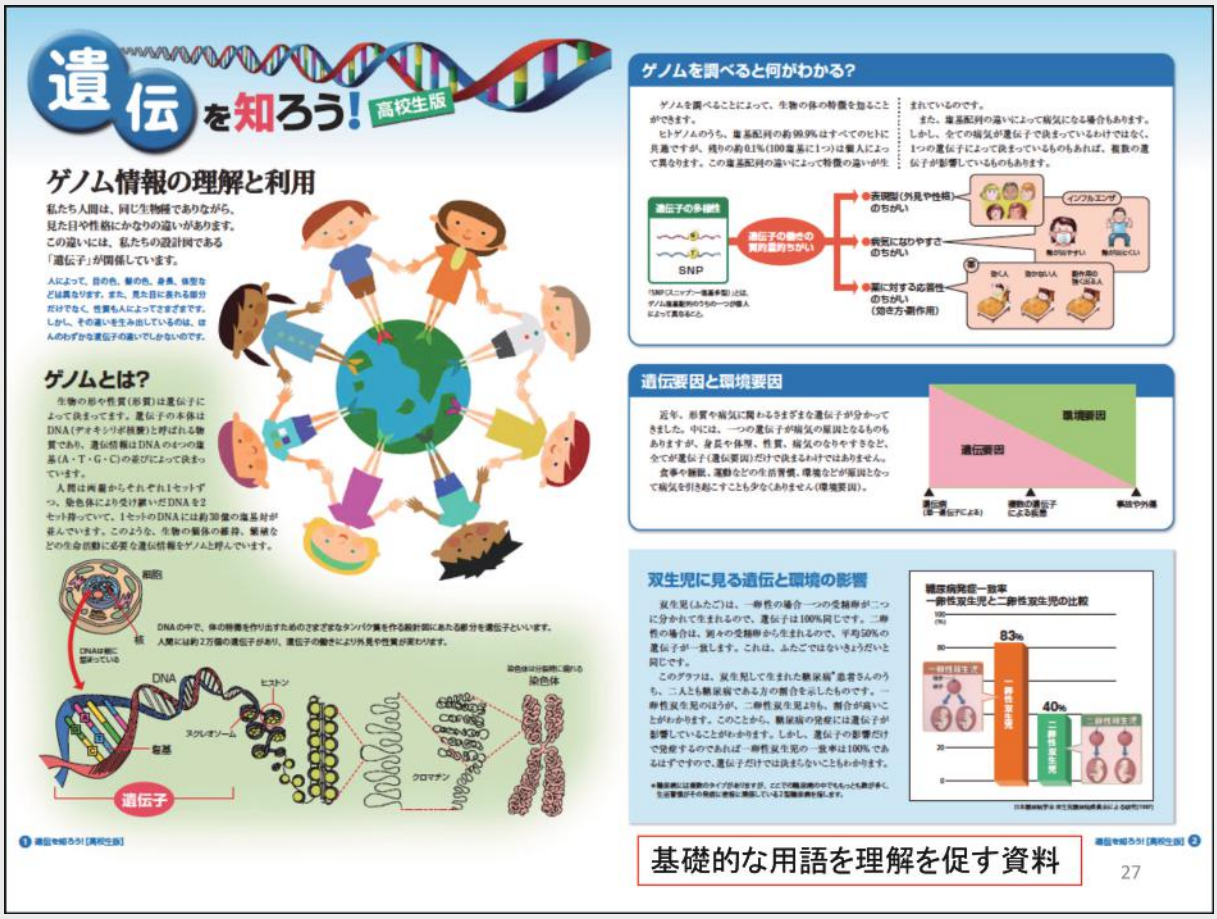


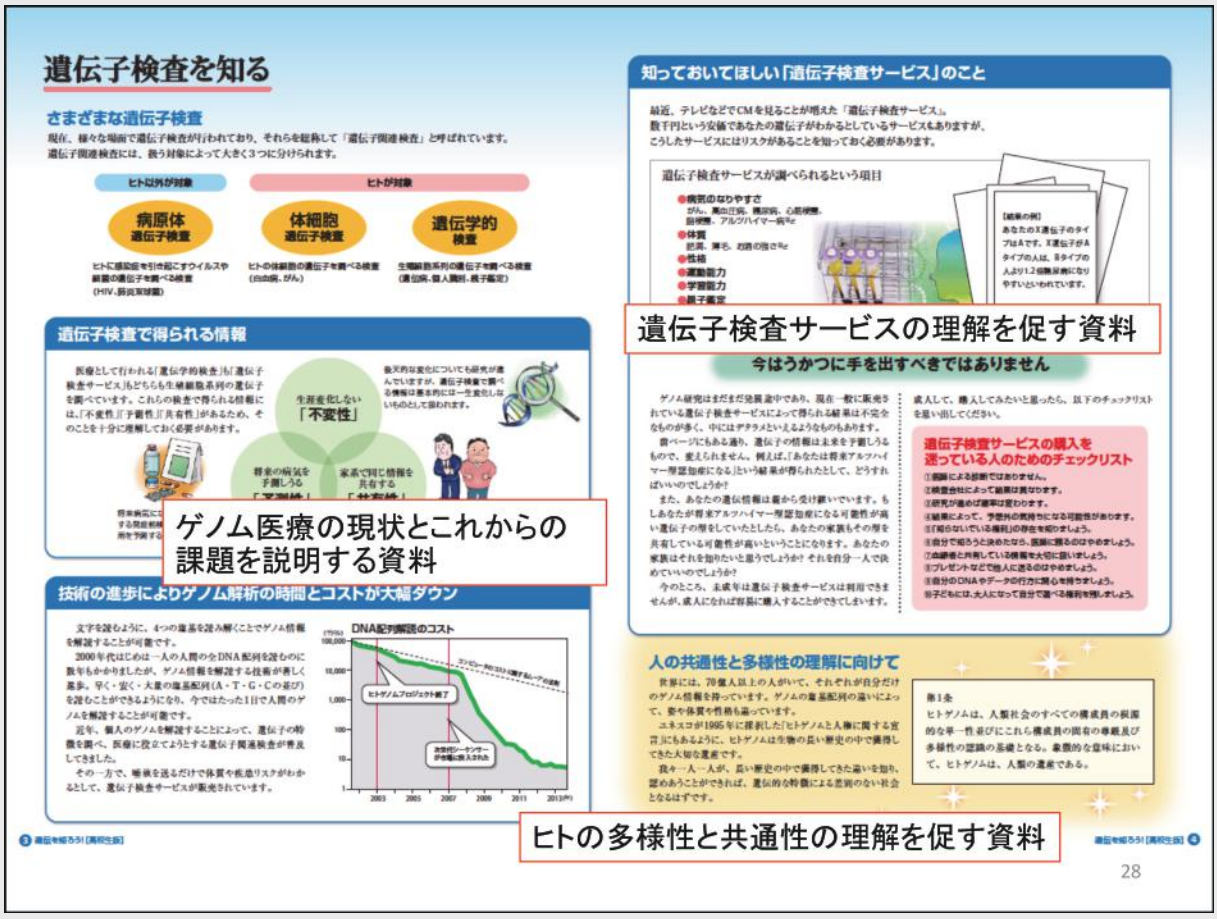
遺伝情報の有用性を提示するために
疾患ではなく、薬剤感受性をとりあげた
塩基配列も実際のCYP2D6のものである

興味をひくためのクイズ形式
多様性を意識すること、遺伝子決定論とならないよう記載
血液型と性格の相関性が無いことも明記

より興味を持ち、深い理解を求める生徒のために有用なHPの情報
相談窓口として、遺伝カウンセラーを紹介

26


遺伝を知ろう! 高校生版
ゲノム情報の理解と利用
ゲノムとは?
ゲノムを調べると何がわかる?
遺伝要因と環境要因
双生児に見る遺伝と環境の影響
基礎的な用語を理解を促す資料
27


遺伝子検査を知る
さまざまな遺伝子検査
遺伝子検査で得られる情報
技術の進歩によりゲノム解析の時間とコストが大幅ダウン
知っておいてほしい「遺伝子検査サービス」のこと
今はうかつに手を出すべきではありません
人の共通性と多様性の理解に向けて
遺伝子検査サービスの理解を促す資料
ゲノム医療の現状とこれからの課題を説明する資料
ヒトの多様性と共通性の理解を促す資料
28

まとめ

- 遺伝/ゲノムリテラシーを考える場合、ヘルスリテラシーと情報リテラシー、両方の側面について検討する必要がある。

- 遺伝/ゲノムリテラシーの啓発のための啓発資料を開発した。今後、その応用についての検討が必要である。

30

Data is not information,
information is not knowledge,
knowledge is not understanding,
understanding is not wisdom.

Clifford Stoll (1950~)

31

総合討論

【司会】

加藤 和人

大阪大学大学院医学系研究科

【パネリスト】

前澤 綾子

文部科学省研究振興局ライフサイエンス課

井上 悠輔

東京大学医科学研究所

三宅 秀彦

お茶の水女子大学大学院

【総合討論】

司会（加藤）：お待たせしました。総合討論を始めます。

登壇者のお１人、増井徹先生がお帰りになりましたが、４つの講演はたいへん刺激になるものだったと思います。この「考える会」では、総合討論のみでも皆様に「来てよかった」と思っていただきたいので､これからの時間もとても大事にしています。少しだけ前のメンバーで話をしたあと、できるだけ早く皆様からのご意見を伺う時間を取りたいと思います。

まず、今回、参加を申し込んでいただいた皆様に事前にお願いして、いろいろご質問をいただきました。ありがとうございました。35 の意見がありました。今回はそのような内容でアナウンスしましたので、多くは指針のことに関する話でした。「現状把握をしたい」、「改正に関心を持っている」、そして「指針を改正されると自分たちの業務に影響があるので、参加したいと考えている」といった内容でした。ご関心の高さをうかがわせるコメントをいただきまして、ありがとうございました。

それでまず、前澤室長にお尋ねします。時間のスケールについておっしゃらなかったので、ここで言える程度で「どのようなスケジュールで進める予定なのか」についてお願いします。

前澤：ゲノム指針・医学系指針の改正につきましては、ざっくりしたところでは「31 年度中に終えたい」と考えております。今から、これも目安ですが、１年ぐらいをかけて、この３省委員会で内容を議論し、そして、そのあと半年ほどで具体的な指針の手続に入るというような感じで考えております。

司会：ありがとうございます。今は指針の統合の話を検討されていて、年が明けると中身に入る、ということで今日の１つの新しい情報ですね。

次に、指針改正に向けたご意見としては、「ゲノム研究の中で情報がどんどん増えてきて、その情報管理をどういうふうにするか、ということに関心を持っている」というコメントがありました。それから、先ほど増井先生が、医療ビッグデータを扱うと言われた。それは別の流れとしてあるわけですが、当然そこでもヒトゲノム情報が入ってくるので、そことの関係はどうなるかという点に興味があるということでした。そうしたデータの保護や取扱いに関するコメントが、皆さんからも複数来ています。

さらに、三宅先生にお答えいただきたいものとして、看護系・福祉系の大学におられる方から、「学部学生にヒトゲノム研究の意義を伝える工夫について興味がある」という質問がありました。三宅先生のレクチャーと関連するところですが、コメントをいただけますでしょうか。

三宅：はい、ありがとうございます。

私も学部の学生には一部講義を行っていますが、やはり倫理側は「止める働き」といいうのも重要だと思うのですね。ある極端な遺伝学者は「倫理のために遺伝医学が進まない」というようなことを言うのですけれど、ただ、それはやはり極端な理論で、役に立てるところと気をつけなくてはいけないところ、アクセルとブレーキのバランスをきちんと取ることが重要です。

私が話をするときに気をつけているのは、「今のゲノム医学の限界」というのを必ず伝えることです。「だからこんなに医学に役に立つ、でも、こういったところは気をつけたほうがいい」ということ。それからまた、「こういったことがわからない、まだわかっていないよ、（だから）こういったことは曖昧に使ってはいけないよ」というようなことを切り分けていく。（科学的事実と心理社会的文脈から見た）文理融合の立場で話をするというのが重要ではないかと思っています。いわゆる理系一辺倒では進めるほうになりますし､単なる規制論で進めると「こ

れは怖いものだ、危ないものだ」になってしまうので、アクセルとブレーキのバランスをうまくとれる「文理融合の視点」というのが重要だと思っています。

司会：ありがとうございます。それはやはり、話す講師、教授、教員の力量が問われるということですね。

三宅：そうだと思います。私は力量がないので、実は、かなり汗をかきながらやっているのですけれど。私はお茶の水女子大学のリベラルアーツというところで話をさせていただいていますが、実際に心理の学部生、理学部の生物系の学部生、それからあと芸術系の学部生なんかも来ていたりするんですね。そんなところで、各自に調べてもらって、アクティブラーニングの手法などを使うようにしています。「自分たちでこういった課題について調べてきて」ということで調べて来てもらい、その中で出てきたものを――あきらかに間違ったことには少しずつ修正を入れるのですが――だいたいスーパーバイズ（supervise）して、「こういった具合に考えていくといいよね」、「こういうところは限界があるよね」といった、いわゆるクリティカルシンキング、ゲノムに関するクリティカルシンキングを教えていく、というのを課題にしています。

司会：はい、ありがとうございます。実は私も大阪大学の医学部医学科および看護学科で、そうしたやり方を使っていて、例えばゲノムの解析技術、あるいはゲノム編集で「どんな良いことが起こると思うか」とまず考えてもらって、「でも、良いこともあるけれど、気をつけないといけないことにはどんなことだろう」と言って、アクティブラーニングを取り入れる形でやっております。

もう１つ、三宅先生に質問です。「先ほどの資料（三宅資料 24 ～ 30 ページ）は、なぜあんな深いところにあるのですか。もっと表に出すわけにはいかないのですか。」

三宅：なぜ深いところにあるのかというのは、（厚労書のデータベースの中にあり）、研究協力者の立場なので、あまり強いことは言えないところです。仔細はよくわからないのですが、基本的には、教材のモデル作成というふうなことだったと思いますので、作成した以降の部分については、そもそも計画として入れられなかったのではなかろうかと思います。おそらく加藤先生のご指摘は、作っている側がいちばん忸怩たるところがあるのではないでしょうか。

司会：それでは、指針改正の話に話題を移していきたいと思います。まず、私たちが今、予定していることを紹介して、今日この場でいろいろ指針改正に関する意見交換をしたいと思います。前提として、先ほど前澤室長からありましたように、AMED に委託されて、全国の審査の現場に別のアンケートが送られています。そういう意味では、指針改正に向けて、いろいろなところで活動があります。

それとは別に私たちのほうでも、ゲノム研究倫理を考える立場で、今、Web でのアンケートを予定しています。指針や倫理審査に関係して各施設で苦労されている点、困っておられる点などについて、ご意見を伺えたらと思っております。今からこの場で皆様からご意見をいただき、それを取り込んで質問を作成し、Web アンケートを実施します。その結果を２月に開催予定の６回目の考える会においてワークショップ形式で検討して、結果をまとめ、前澤室長のところに持っていければ、ということを考えております。こうしたことを前提に、今から少し具体的に意見交換をさせていただければと思っていますので、どうぞよろしくお願いいたします。

なお、総合討論の内容は録画しておりますが、記録のためで、Web 上にそのまま出すことはしませ

んので、気楽にご質問をいただければと思います。

フロア A：特にゲノム編集のほうの指針ということで質問したいのですが。14 スライド（前澤、資料）、第 2 章第 1 節の「ヒト受精胚の入手の方法」のところの「生殖補助医療に用いる予定がないもの」という試料は、既存試料に該当するのかなと思いました。

ゲノム指針の既存試料の扱いについては「オプトアウトまで認める」ということになっているので、これは「編集について」でいうとオプトアウトでいけないのかなと思うと、やはりそれはダメそうな感じで、必ずインフォームド・コンセントを取得しなさい、というように読めるのですが、ES 細胞の指針（ヒト ES 細胞の樹立に関する指針）の「作成・提供・研究」というところで、作成については必ずインフォームド・コンセントを取りなさい、ということになっていて。それの準用かなと思うわけですが、その次の文言の、提供者からの、ヒト受精胚を滅失することについての意思の確認、この点をゲノム編集の研究についても取っておかないといけないから、ES 細胞のほうの指針に準用して、ヒトゲノム解析のほうの指針には準用しない、というように考えてよろしいでしょうか。

前澤：ご質問ありがとうございます。

ヒトの受精胚というのは、先ほども申しあげましたけれども「人そのものではない」のですが「生命の萌芽となる」ものなのでやはり大事に扱わなければいけない、というのが基本的な考え方で、こういう指針は、全部共通にその考えに基づいて作られております。ですから、その「生命の萌芽になるもの」を、もともとはご自分たちの生殖補助医療に使おうと思っておられたカップルから、そういう貴重なものをいただいて、しかも研究に使うものですから「滅失する、棄損する」ということを前提でいただくので、きちんとした意思確認というのが、法的権利ではないかもしれませんけれども、やはり倫理的に求められるだろうということで、こういう規定になっております。

フロア A：あの、そうかなと思うのですが、そうすると、今までヒトゲノムで使っている IC 文書に、この文言が加わるような IC 文書を想定している、つまり、受精胚を滅失することに同意しますか、といったことが付け加えられたり、と。

前澤：そうですね、ヒト受精胚のゲノム解析をするような研究を想定しておられる、ということでしょうか。

フロア A：これ今、編集ですよね。

前澤：はい、これは編集です。

フロア A：ええ。編集のほうだとそこが付け加わるのか。

前澤：そうですね。インフォームド・コンセントに、そういう項目が入ってくると思います。

フロア A：つまりゲノム解析には、これはないということですね。ゲノム解析するときに、受精胚は研究できましたか。

司会：ゲノム研究を、ヒト胚を使ってやって、ゲノム編集をやって、さらにゲノム解析をしたらどうなるか、整理が必要ということですね。

前澤：それはですね、お配りしたスライドにも入っているのですが、結局は関係する指針、ゲノム編集にかかる指針とゲノム解析にかかる指針が両方適用される、ということになるんですね。それで、倫理審査のやり方は、必ずしも 2 つを分けてやらな

くて、一体的にやるとか、運用の工夫はあると思うのですが。仮に、今後ヒト受精胚の編集ができるとなったときに、それをさらに編集して解析するということになれば、それはインフォームド・コンセントのようなものを含めて、両方の指針を満たすような基準でやっていただくことになります。

フロア A：はい、わかりました。

司会：よろしいでしょうか。ほかに何かございますか。

井上：１つだけ。ゲノム指針でも、例えば受精卵のES細胞については、ゲノム指針のほうを見ながらも、それぞれに関連する文書のほうを参照しなさい、といった書かれ方がされています。それぞれの分野・テーマに沿って出ている指針間の相互乗り入れということが結構ありますので、今後はそれぞれの文書の位置関係というものを一層意識して、書き分けや連携が重要になるように思います。おそらく多くの研究機関での倫理委員会は、ゲノムのための委員会、そうでない医学系の委員会、あるいは胚に関する委員会という建付になっているでしょうが、それらを横断する活動についてどこで受けるか、ますます困ることが多くなるでしょう。

司会：ありがとうございました。なかなか大変かもしれませんが、そのあたりは指針のガイダンス、あるいはQ&Aでしょうか。

前澤：ガイダンスですね。

司会：ガイダンスですね。ゲノム研究以外の研究に対してゲノム解析が入っている場合にどうしたらよいのかということを、ときに具体的に、残りは一般的に書いてあるといいのですが、今はそこまで明示的ではないんですね。

前澤：そうですね。

司会：私から一点質問です。

医薬品の治験についてなのですが、この３つ目のスライドのいちばん下に「医薬品、医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保等に関する法律」とあり、これで治験が行われている。そこでゲノム研究を行う場合､現在の方針としては｢(ゲノム指針を)準じて審査すること」となっているんです。ところが、指針との関係が必ずしも関係がきれいに示されていないんです。

前澤：これはですね、指針というのはやはり法令とは違う。厳密にいうと、「ただの」といえば「ただの行政指導」ですので､やはり「参考にすること」という書き方になってしまうのだと思うのですが。まあ事実上、ゲノム指針でやってくださいね、ということかなとは思います。ただ、これだけ指針が増えて、どこがどう関係するのかわかりにくい、という声はいただきますので、こういう指針のガイダンスで、そのへんの関係を説明できるようにしたいと思っています。

司会：ありがとうございます。では、次の方。

フロア B：井上先生に質問させていただきたいのですが、実地調査を私も幾つかやった経験があるのですけれど、自分の大学へ来ていただいてやったことと、私が行ったところ、医科大学とかでは、全然やり方も違うなどするんですね。それで、これに関しては、今日のスライドで、「外部有識者による実地調査は指針から削除してはどうか」、そして「ガイダンスにおいて、手段の１つとして例示するに留めるべきだ」という意見が出たという話ですけれど。

個人的な意見を言うと、それをすることによって

メリットがあれば、やはり続けたほうがいいと思っています。ただ、形骸化するのであれば、それは事務局の負担にもなりますし、外部有識者の謝金も必要ですし、特に地方の機関とかであれば来てくれる人もなかなか見つけづらいということもあります。そして､年１回やる倫理講習とセットにすると、倫理講習もしてもらえるような方でないといけないとなり、なかなか見つけづらい、というようなこともあると思うんですね。

それで井上先生にお聞きしたいのは、この実地調査に対して、実際に現場で使われた時間とかはどれぐらいだったのか。例えば、当日に行って、これとこの作業にどのぐらい時間がかかって、現場の、オンサイトの施設を見て回るのにどれくらいかかるか、報告書を書くのにどれぐらいの労力がかかったかなどですね。それと、実地調査をやることに、どれぐらい意義があるのかどうか、ということを実際に８回されてどう思われたか、ということですね。

たぶん、意義がないと思われるのであれば、タスクフォースで意見が出たように「手段の１つ」として、指針としては義務づけないという方向にいくのだろうと思うのですが。ただ、これを義務づけなかったら、実地調査をやるところは、もうほとんど出てこないのではないかというのが私の予測でもありまして。そのへんも含めて、井上先生、実地調査をされた立場から、意義とメリットについて、どう思われているのかというのを少しお聞かせいただければと思います。

井上：はい、ありがとうございます。時間の話と、調査をやる意義があるのかどうか、といった話でございました。

時間といいましても、私の勤務先に近い都内で受ける場合と、そうでなくて、もう少し離れた機関からお受けする場合との両方があります。後者の場合ですと、１日、あるいは場合によっては宿泊してということもありました。今おっしゃったように、なかなか実地調査を引き受けてくださるところがないというところほど、むしろ、そういった形で外の人に見てもらったほうがいいのかもしれない、と思ったりもしましたし、向こうもそういった期待をある程度持っておられます。

そうですね、要する時間によっては、１つ２つというところもありましたし、４つ５つ……それはつまり、見るべき研究計画の数ですが、そのあたりによって、必要な日数は結構規定されます。あとはどれぐらい事前にもらえるか。結構直前にポロポロ来るので、それによっても、だいぶ変わってきます。まあ、何日かかりましたとか、それだけやっている日はもちろんありませんので、ちょっと申しあげにくいところがあるのですが、だいたい 20 分や 30 分で終わるようなことではないので、4，5 時間はかかるのだろうと、１件あたりでもなかなか終わらないところがあるわけです。あと、異なる機関で書式からして違ったりしているわけで、そのことについての追加の質問などのやり取りもあったりしますので、これらも必要な準備の日数や時間を変化させます。

フロア B：当日の時間はどれぐらいですか。当日、どれぐらいその機関が充当されていましたか。

井上：ほぼ半日、都内でも半日は取るものだと。向こうもそれぐらいの準備だと思うのですけど、だいたい半日はとるだろうと。遠い場合は、移動も含めて１日あるいは１日半ぐらいかかるものなのではないかと思っています。ただ純粋に、遠くの場合でも、先ほど申しあげた研修が入ったりすることもあるし、ほぼその日はちょっと飛んでしまうのではないかと思います。

フロア B：行く側はそうですけど、現場で費やされる時間は１時間なのか２時間なのか。研修会を除いてですが。

井上：現場で一巡するのにどれくらいかかるか。

フロア B：ええ、それをお聞きしたいのですが。

井上：そうですね、まあサイトビジットをして、だいたい 1 つの計画あたりで 15 ～ 30 分ぐらい、座って話し込んだりしますと、もう少し延びたりすることがあります。複数の研究計画について、何時からは何々先生のところ、何時からは何々先生のところに行く、という形になっていくので、まあ、それらの時間や場所の離れ具合、研究者の方からの説明や相談の内容で時間が変化します。長引いて帰ってくると、事務局側が結構ヤキモキしているんですね。「えっ、何かありましたか」とか、「なんか予想より帰ってくる時間が遅いよ」と。そういう顔を見ながら、時間が来たら次のラボのほうに行く、といった次第です。1 ラボ 30 分前後、話し込んでしまうと、もう少し長くなります。その場で「今はゲノム指針の改正はどのような話になっているのですか」とかいう話になると 1 時間近くになってしまうかもしれませんが、だいたい 30 分、1 時間ぐらいで切り上げてくる。切り上げろと言われているということで、また（事務局のほうへ）戻ってきて、次の計画のほうへという形になります。

ご質問いただいた趣旨と少し違うかもしれないのですが、これは、このフロアにおられる先生方もうすうすお考えかもしれませんが、実地調査で対応できる部分もありますが、ただ、多くの場合は対症療法的にならざるをえないといいますか、その場で出てくる問題点は実地調査では抱えきれないぐらい多いのではなかろうかと思います。例えば「指針のこの部分はどういうふうに読めばいいのか」というようなことを質問で受けたとしても、その場ではその人に対して、その計画について、その箇所について答えることができるかもしれないのですけど、本来的には答えていない。指針というのは、読み手の理解をかなり超えた次元に突入してしまっている。現実問題として研究者が広く読めるものになっているかどうか。機関や研究者を支える、指針と研究者の間に立つ中間的な機能をもっと拡充しないといけないのではなかろうか。こういったことが、実は実地調査をしていて一番思うことです。逆にいえば、そういったことを実感できる機会というのが、実地調査の意義なのかもしれません。読み手側のフィードバックももらいながら、この指針自体も現実的な形で動かせるような、そのガイダンスになるといった形を考えていく、そうした機会を持つことは必要なことなのでしょう。

司会：ありがとうございます。

先ほど、私は増井先生のところで質問したのですけれど、やはり「押さえ」は要るとは思うんです。inspection ということで「国のオーソリティーがやってくる」というのは世界の動向なので、やはり日本もそういうのは必要で「完全に無くなってしまっていいのか」とは思います。個人的意見ですが。

井上：アメリカには機関がやっている取組みそのもの自体を間接的に評価するところもあれば、HTA のように個々のものについて実際当局が来る、というような場合もある。公的な権限によるものもあればそうでないものまで、いろいろな幅のものがありえるという事例として出しましたので、そのようにご理解いただければと。

司会：次の方、どうぞ。

フロア C：細かい話なのですが、前澤室長のスライド 7 枚目「合同会議における検討の進め方」の 3 つ目（(1) ゲノム指針と人を対象とする医学系研究に関する倫理指針の内容の整合のポツの 3 つ目）で、インフォームド・コンセントにかかるところだと思うのですが、侵襲性のある研究、それから介入

研究というのが出てきているのですが、これまで2回の合同会議（医学研究等に係る倫理指針の見直しに関する合同会議）、それから1回のタスクフォースでも、委員のほうからは介入研究というようなものについて、ゲノム指針に取り込むような案件は出てこなかったと思うのです。

前回、タスクフォースで、国立がん研究センターの研究を調べていたら、介入研究がないわけではく、例に挙げられたのは、ゲノム解析が付随している介入研究だったと思います。インフォームド・コンセントの要件に関して、医学系指針（人を対象とする医学系研究に関する倫理指針）と、形式的あるいは機械的に比べてみると、たしかに医学系指針のほうは介入研究があがっていて、その要件がインフォームド・コンセントのところに定められているのですが、本来、ゲノム指針が対象とするヒトゲノム・遺伝子解析研究の定義からすると、ゲノム指針の対象は観察研究で、そういう観点からは介入研究に関するインフォームド・コンセントの要件を検討する必要性について資料を用意された意味がよくわからない。これまでのところも、事務局は用意されているのですが、それは機械的に並べると、ゲノムのほうにはないというのは当然なのですが、いかがでしょうか。

私の考えだと、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の定義を基本的に見直さない限り、介入研究について考える必要はないと思うのですが、そのあたり、具体例をお持ちで、あのような案あるいは資料を出されたのか、教えていただければと思います。

前澤：事務局のほうで用意した資料は、とりあえず網羅的に、いろいろな論点をあぶり出そうということで用意したものです。実は私どもも、ゲノムの解析研究で侵襲あるいは介入を伴うものがあるかどうかというのは、具体的に把握していたわけではないのです。ただ、可能性があるともないとも言えない段階でしたので、その辺はむしろ専門家の先生方に、ああいう委員会の場で議論いただければと思ったのです。境目が難しいけれども。1つ――これは委員会の中ではなくて、いろいろな有識者の方と意見交換した中で言われたのは、ゲノム解析をして、その結果、投薬かどうかはわかりませんが、なんらかの治療めいたものをおこなうところまで入るのであれば、それは、介入が伴うと言えるのではないか、という指摘を受けました。ただそれが、もしかしたら先生のおっしゃる、もともと介入を目的とした研究で、その一部にゲノム解析が入っているもの、というとらえ方も、できなくはないかもしれません。そこの考え方はどうなのかなというのは、もう少し、私としては、いろいろな方の意見を聞いてみたいと思っています。

フロアD：今の議論の中で、例えば、CRISPR-Cas9というのは、いわゆる、あれは核酸薬品に入るのでしょうか。そうなるとゲノム編集そのものが、今度は臨床研究法のほうの軛になるのですよね。

前澤：指針のほうですかね、すみません、先ほど私もちょっと語弊がある言い方をしました。

フロアD：それで、例えばそれの介入研究で、CRISPR-Cas9を例えば受精卵に使うとなると、それは「人」ではないので――体外にある胚は「人」ではないので――、そのように使う場合と、例えば、胎児に対して改変をしたりという場合だと、そうすると今度は母体に入れなくてはならず母体は「人」なので、そして胎児は付属物――つまり、お母さんに使う――なので、その場合には医薬品としてCRISPR-Cas9が投与されたとなると、いわゆる医学系研究、その中でもいわゆる介入の伴う研究になるとか。胎児を改変すること自体、すごくそれは問題があるのですけれども、たぶん、そういうのが出てくるのではないかと思います。

司会：遺伝子治療の指針が、今、ゲノム編集技術

の広がりに合わせて整理されようとしている。そうなってくると、臨床研究としては「遺伝子治療」で、臨床研究するのだけれど、大規模なゲノム解析もするかもしれないと。肝臓に CRISPR-Cas9 を入れて、酵素を再生させることができるかを調べるなど。

フロア D：そうですよね。結局、核酸を導入させるということが、それも薬なのか、資料を見ると「技術」とは書いてあるけれども、われわれから見ると「では薬と技術はどう違うのか」ということになります。いわゆる RNA も、もし DNA をデリバリーするシステムを薬というのであれば、これは医薬品と考えられますし、その辺がたぶん曖昧になってきます。今のところ、検査もすごく曖昧なのは、おそらく次世代シークエンサーのように網羅的なオミックス（omics）解析とかが、「研究なのか、それとも医療なのか」というところが、すごくぼやけてきているにもかかわらず、いつまでたっても、ぼやけていない二分論で通そうとしている。昔の箱に入らなくなったものを今も入れようとしている。たぶん、もう少し早めに、その箱、入れ物をかえないと――箱の入れ方をかえないと。今までどおりきれいに区別できるものではないということを、行政が考えることが重要ではないかと私は思います。

司会：ありがとうございます。つまり、前澤室長に問い直すと、医学系指針とゲノム指針統合の議論をされていますけど、ほかの指針との重なりとか住み分けとかは、今後どのように検討されていくのでしょうか。

前澤：こういう指針がたいへん多くあって、それぞれの関係がわかりにくくなっているというのは、私の個人的な課題意識として申しあげたもので、まだ政府の中で具体的に「ではどの指針をどのように……」というのは全くないのです。ただ、これはほんとに個人的な考えですけれども、幾つかの軸で今の指針を分けるとすれば、まず、ヒト胚の扱いに関するものがあり、それから、ゲノムの解析に関するもの、臨床――ヒトに直接かかわるもの――というような軸はあると思うのですけど。ただ難しいのが、この３つが全部きれいに分かれるかというとそうでもない。そうですね、どうすればよいのかというのは、私も言ってはみたものの、きちんとした考えがあるわけではないです。

司会：ありがとうございます。それでは次の方、どうぞ。

フロア B：三宅先生のお話にかかわるのですけど、いわゆるリテラシーの問題ですよね。日ごろ、倫理審査をしていて思うのは、いわゆる偶発的所見とか二次的所見が見つかることが遺伝子解析研究では今後、日常化してくると思うのですが、「それがどういう意味合いを持つかがわからないから開示しません」という研究があったり、「希望した場合は開示します」という方針を立てている研究があったりしてバラバラなのですよね。リテラシーが無いままに、今日もお話があったように「差別を受ける可能性がある」とか、「知ってしまったら生命保険に入れなくなる」とか、あるいは「告知義務違反になる」といったことが、今の段階では遺伝子差別禁止法がないので、ありうるわけですよね。でも、そこまで思い至らずに、「ああ、たぶん知りたいです」というようになってしまう可能性もあるので、二次的所見をどう扱うかについてのインフォームド・コンセントに関して、なんらかの議論と整理をしていく必要があるのではないかと思っています。今の段階で、かなり国民のリテラシーが低い中で、二次的所見の開示については、三宅先生はどういうふうに思われるかをお尋ねしたいと思うのですが。

三宅：おそらく ACMG モデルのように、判明した遺伝子がどういう評価を受けているのかということ

が呈示されているかどうか、というのが１つあるのではと思います。あともう１つ、わかったものの、まだ今のところは評価が定まっていないもの（遺伝子バリアント）に関しては、これを伝えるか、伝えないかというのはすごく難しくて、ここはもう研究者の倫理観としかいいようが無いところもあるとは思うのですけれども、「伝えない」というのも１つの考え方だと思うのですね。わからないから伝えないけれども、そのあとの（recontact のための）アクセスだけは必ず取っておく。今はわかっていないこともあるけれど、全ゲノムを解析したから、あなたにもしかしたら将来的に何か見つかったら、アクセスするよ、というシステムを作るかどうかです。ただ、そうすると大量に解析をしている研究者だと、「あれ、この人の解析のまた続きが出たけどどうなのかな」と caution をかける、いわゆる「覚えきれない」、「あっ、忘れていた」ということも出てくるので。

「新しい情報が入ったから、今までは VUS (variant of unknown significance) で意義不明だと思っていたものが、実は病的になりました。けれども、この人のところにまで全部（情報が）いっていませんでした」というのを、もしかしたら、なんらかの形でリマインドするシステムとかができるとよいかもしれない。これは人の力では無理だと思うので、例えば、誰かが「二次的所見 VUS リマインドシステム」か何かを作るとかですね。それを実装させて、「皆が忘れたころにこんなのがやってきた」というようなシステムができるとよいのですね。ただそうすると、これは公開データベースに全部つながってしまうので、ここは（取り扱いが）難しいなと。でも、人間の力だけではやはり無理だと思います。もうここは努力範囲を超えてくるので。あとは、VUS はその段階までいかなかったら教えない、というふうに潔い切り方をするしかないのかなと。逆に、研究に参加する人たちにとっても、そういうものなんだ、全部がわかるわけでないということをきちんと理解したうえで、その（わからない）ことをきちんと伝える義務がある。どちらかだと思います。忘れないようにするシステムを作るか、忘れてもいいことにするかのルールを決める、どちらかだと思うのですけど。リテラシー的には、何があってもわからないものがある、ということを皆わかってくれている、（社会全体が）限界を理解するということだと思います。

司会：前澤室長、合同会議の検討の中に、二次的所見はなかったのですけれども。相場感でいうとどんな感じでしょうか。

前澤：これ（前澤資料７ページ）はですね、青字は、私がザクッと今までの、合同会議の議論を広くまとめて書いたものなので、ここには出ていないですが、実は「偶発的所見（・二次的所見）をどう扱うべきか」という論点は、もう既にご提示いただいています。その結論がどうというのはまだこれからの議論なのですけれども。議論すべき論点としては挙がっています。ただ難しいですね。私も今、ご指摘いただいて、ふっと考えましたけど、では、全ゲノムがあって、将来的に何かがわかるようになった時点で、これを返すのが義務なのかどうなのか。逆に言うと、それを返さなかったら何らかの法的責任を問われるかというと、ちょっとそれは個人的には酷ではないかなと思うので。まあ、そのへんの考え方を整理するのは大事かと思いました。

司会：ありがとうございます。大事な論点なので、ぜひ受けとめていきたいと思います。ほかに何かございませんか。では、井上先生どうぞ。

井上：もう一言だけです。リテラシーということで、三宅先生からは説明を受ける側の年齢に応じた取り組みについてご指摘いただきましたけれども、返す・返さないを考える上で、研究者側・利用者側のリテ

ラシーにも問われる点があるように思います。

司会：ありがとうございます。ほかはございませんでしょうか。

それではそろそろ時間ですし、今日の議論は「次の会につなぐ」という意味もありますので、これぐらいで閉じてもよいかなと思っております。

皆様ぜひアンケートをお願いします。少し時間を使っていただいてお書きになってから、お帰りいただけると幸いです。第５回、第６回の「考える会」については、またいろいろな形でお知らせしていきますので、ぜひご参加ください。ありがとうございました。

告知チラシデザイン (A4)

発行日：2019 年 3 月 30 日
発行：文部科学省科学研究費新学術領域「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 (GS ユニット)
デザイン：GACCOH

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