

2019年度 第2回

ヒトゲノム研究倫理を考える会

ヒトゲノム研究倫理と 指針について考える

9月4日 **水** 15:00-17:00

近年のヒトゲノム研究の進展にはめざましいものがあります。一方、それに伴い新たな倫理的・法的・社会的課題 (ELSI) が生じたり、現在の指針が抱える様々な問題が顕在化したりしています。そこで今回、改めて「ヒトゲノム研究と研究倫理・指針」をテーマにヒトゲノム研究倫理を考える会を開催いたします。今回は初の試みとして、全国どこからでも参加できるウェビナー形式で開催します。是非ご参加下さい。

開催形式 ウェビナー (オンラインセミナー動画配信)

- 事前に参加登録を頂いた方に当日参加用 URL をお知らせします。
- ブラウザから誰でも参加できるシステム (ユーザ登録不要) を使用します。
- パソコン・スマホで全国どこからでもご参加頂けます。

15:00~15:05

「開会の挨拶」

加藤 和人 (大阪大学大学院医学系研究科)

15:05~15:35

「ヒトゲノム研究倫理 (研究支援の立場から)」

岩江 荘介 (宮崎大学医学部附属病院 臨床研究支援センター)

15:35~16:05

「ゲノム研究・医療と指針改正について」

三成 寿作 (京都大学iPS研究所 上廣倫理研究部門)

16:05~17:00

質疑応答・総合討論



Webinar

対 象

大学・研究機関の倫理審査関係者、研究者など

参加費

無料

参加登録

下記ページのフォームから参加登録をお願いします。

<https://www.genomics-society.jp/news/event/post-20190904.php/>

※事前参加登録：9月3日 (火) 16:00 まで



主 催 者 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 (GS ユニット)

お問合せ先 大阪大学大学院医学系研究科医の倫理と公共政策学 TEL: 06-6879-3688 E-mail: workshop@eth.med.osaka-u.ac.jp

開催レポート

2019 年度第 2 回「ヒトゲノム研究倫理を考える会」

ー ヒトゲノム研究倫理と指針について考える ー

日時：2019 年 9 月 4 日(水)15:00-17:00

開催形式：ウェビナー(オンラインセミナー)

<https://www.genomics-society.jp/news/event/post-20190904.php/>

「第 2 回ヒトゲノム研究倫理を考える会」を、当会としては初めてウェビナー(オンラインセミナー)形式で開催した。ヒトゲノム研究に関する指針をめぐる現状をテーマに、宮崎大学医学部附属病院臨床研究支援センターの岩江荘介准教授、京都大学 iPS 細胞研究所上廣倫理研究部門の三成寿作准教授が講演を行った。その後、質疑応答・総合討論に移り、閉会となった。

岩江荘介准教授は「ヒトゲノム研究倫理（研究支援の立場から）」と題して、研究倫理支援の実務を行う立場からヒトゲノム研究指針に関する課題を紹介した。「多施設共同研究」での試料・情報を提供する施設の位置づけについて、例えば、「解析を研究として行い、結果は診療として使用するケース」では、解析施設と診療施設の関係の判断基準は「遺伝子解析結果の使用目的が診療か研究か」ではなく、「解析施設での遺伝子解析の位置づけが、診療か研究か」で判断され、試料・情報の収集、解析そして結果返却までが研究活動とみなされる。そのため、試料を提供する診療施設は、研究への実質的な関与がなくても研究者（研究機関）とみなされ、倫理審査上の共同研究機関としての義務が課され負担となっている場合がある。また、医学系指針では、既存試料・情報を提供のみする場合には研究機関から除くことを可能とする規定があるが、ゲノム指針にはそのような規定はなく、研究機関となる。一案だが、検体提供施設など「準」研究機関的な扱いにする等、指針で試料・情報の授受や利用の状況から判断を可能にする可能性が示唆された。

三成寿作准教授は、「ゲノム研究・医療と指針改正について」という表題において、ヒトゲノム研究の現状と、現在議論が進められているゲノム指針の改正状況について紹介した。英米においては、Genomics England や UK Biobank、All of Us 等を通じて、100 万人以上を対象としたゲノム解析が目指され、データ共有が実現されつつある。日本ではゲノム医療実現推進協議会において、ゲノム研究やゲノム医療のあり方が議論され、2019 年 8 月に最終レポートが公開された。研究開発に関しては、AMED が「疾病克服に向けたゲノム医療実現プロジェクト」を進めており、また、GA4GH という国際的な臨床ゲノム情報共有のためのコンソーシアムにおいては、GEM Japan (GEnome Medical alliance Japan) として参画している。最後に、ゲノム指針や医学系指針、個人

情報保護法に関する経緯と現状、特にゲノム指針と医学系指針との統合が図られている3省合同会議、タスクフォースにおける主な論点が紹介された。まだ議論の途中であるが、2指針を統合してよいのか、どのように整合させるのか、より具体的には、オプトアウトや結果返却、電磁的同意、試料・情報の重み付けをどのように整理するのか、等といった多様な論点があることが示された。

これら2つの講演の後、質疑応答・総合討論となった。そこで挙げられた主な質問・論点は以下の通りである。

- ・今回の指針改正で、ヒトゲノム研究委員会と医学系委員会は統合すべきか。
- ・市中病院も研究機関に含む必要があるか。
- ・「準」研究機関という位置付けは委員会で議論されているか。
- ・通常診療（保険診療）で行われている遺伝子検査を扱う臨床研究は、ゲノム指針に該当するのか。
- ・東北メディカル・メガバンクのデータシェアの現状について知りたい。
- ・「診断」との関係について、医療法に係るため指針改正のみで明確に整理することは難しいのではないか。
- ・遺伝子検査による適性診断について、検査機関が遺伝子検査を適正におこなっているかをどのように判断するのか。
- ・日本では法律でなく指針で規制しているが、その理由は改正しやすい以外にもあるのか。
- ・医療法等の改正に伴い、研究としての結果をそのまま臨床で使用することは難しいと思うが、このあたりの住み分けや考え方などを知りたい。
- ・遺伝情報について「被験者の権利であり、開示する予定である」という研究計画の場合、倫理審査委員会として止めるべきか、研究者の判断に委ねるべきか。
- ・RNA-seq 情報は個人情報（ヒトゲノム指針）に該当するのか。
- ・マイクロバイオーム研究はオプトアウトでよいという認識だが、オプトアウトのこれからの展望と再同意のあり方について、どのように検討されているか。
- ・多施設共同研究の場合、一括倫理審査委員会の導入はどの程度進んでいるのか。
- ・特に法医学分野の死者の試料・情報の扱いについては、新指針で明確にされるのか。
- ・体細胞変異のパネル検査はゲノム指針に該当しないと考えているが、BRCA などの生殖細胞変異が含まれるパネル検査は、どのように考えればよいか。

これらの質問をもとに活発な議論が繰り広げられ、盛況のうちに終了した。

2019年度 第2回 ヒトゲノム研究倫理を考える会
「ヒトゲノム研究倫理と指針について考える」

ヒトゲノム研究倫理

— 研究支援実務者の立場から

宮崎大学医学部附属病院
臨床研究支援センター
研究・倫理支援部門長

岩 江 荘 介

2019/09/04

2nd ゲノム研究倫理を考える会_岩江

1

研究支援の現場から見た ゲノム指針運用上の課題

2019/09/04

2nd ゲノム研究倫理を考える会_岩江

2

ケース I：解析は研究として、結果は診療として

- M大学病院の医師Aは、担当患者で遺伝性疾患が疑われたため、当該遺伝性疾患の関連遺伝子の研究を行なっているK大学病院の医師Bに、当該患者の試料・情報を提供し、遺伝子解析を依頼した。
 - M大学では、K大学の当該研究への実質的な関与はなく、試料・情報の収集も遺伝子解析結果の使用も、診療目的で行なわれる
 - K大学では、当該試料・情報の遺伝子解析もその結果の利用も、研究として行われる
- ゲノム指針では、当該試料・情報に関する遺伝子解析は、M大学とK大学との多施設共同研究と判断される
 - 試料・情報の収集、解析そして結果返却まで研究活動と見なされる
 - 提供する側が、研究への実質的な関与がなくても、研究者（機関）とみなされる
 - 判断基準は、「遺伝子解析結果の使用目的が、診療か研究か」ではなく、「解析施設での遺伝子解析の位置付けが、診療か研究か」

2019/09/04

2nd ゲノム研究倫理を考える会_岩江

3

ケース II：既存試料・情報をゲノム研究に提供するのみ

- M大学医学部・病理学教室のC教授は、O大学医学部ゲノム医療センターのD教授から、家族性腫瘍Xの患者3人分の病理標本の提供を依頼された。D教授は、家族性腫瘍Xの効率的な診断方法開発の研究を行なっており、当該病理標本もその研究で使用する予定である。
 - C教授は、当該病理標本を既存試料・情報として提供するのみで、D教授の研究への実質的な関与はない
- ゲノム指針では、当該試料・情報に関する遺伝子解析は、M大学とO大学との多施設共同研究と判断される
 - 既存試料・情報の提供のみを行なう場合でも、提供先で当該試料・情報がゲノム研究に使用される以上、提供側も研究機関と見なされる
 - ゲノム指針には、医学系指針（第1章・第2・(12)）の「研究機関以外において既存試料・情報の提供のみを行う者」を「研究者等」から除外する規定がない

2019/09/04

2nd ゲノム研究倫理を考える会_岩江

4

試料・情報を提供する施設の位置付け

	新規に試料・情報を収集・提供	既存試料・情報を提供
遺伝子解析が行なわれる研究への関与「あり」	ゲノム指針の対象 ①	ゲノム指針の対象 ③
遺伝子解析が行なわれる研究への関与「なし」	ゲノム指針の対象 ② ケース I	ゲノム指針の対象 ④ ケース II (ケース I の一部)

2019/09/04

2nd ゲノム研究倫理を考える会_岩江

5

指針の対象⇒倫理審査が必要

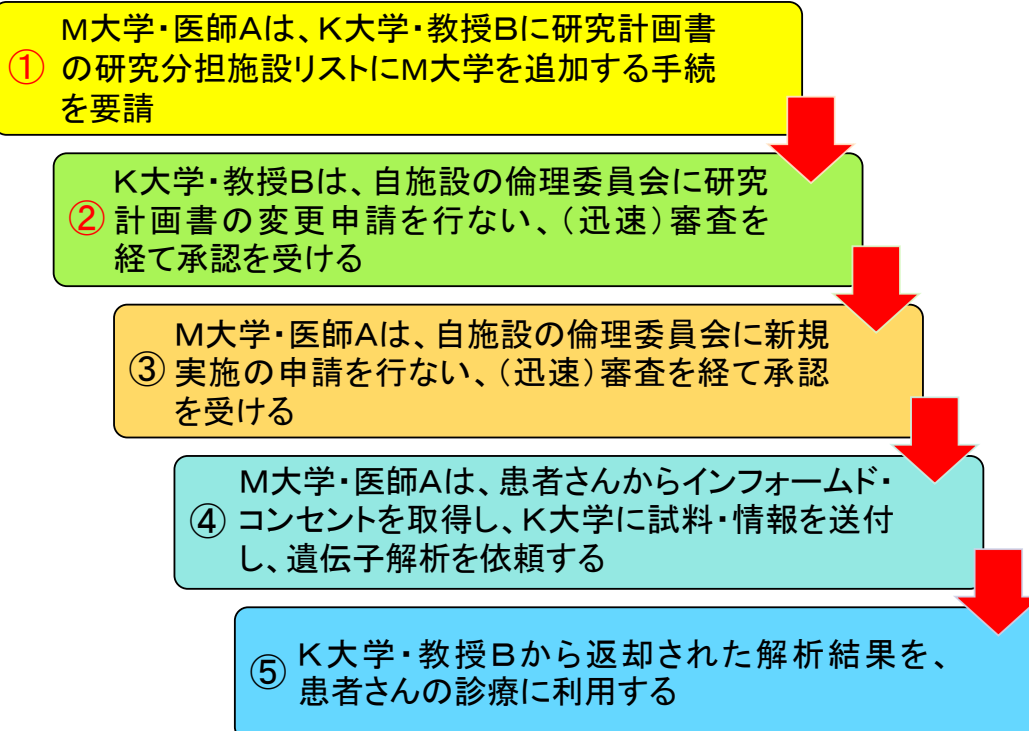
- M大学のA医師もC教授も、当該遺伝子解析が行なわれた 研究には実質的に関与していない
 - しかしながら、ゲノム指針においては、M大学は研究機関として、A医師もC教授も研究者として認識される
- 結果、倫理審査委員会の審査と承認を受ける義務が生じる
 - 申請手続の負担
 - ✓ 研究計画書、インフォームド・コンセント様式、CRFなどの入手と修正、その他所属機関で要求される審査用書類の作成など
 - 審査手続に数ヶ月を要することもある
 - ✓ ゲノム研究だけ違う別の委員会で審査される場合もある
- 確かに、遺伝学的情報への配慮は、通常の個人情報と比較して、より多く求められるかもしれない
 - しかし、上記は「より一層の配慮」を行なうための手段として合理的か？
 - 倫理審査という手段以外に、適切な手段・手続はないか？

2019/09/04

2nd ゲノム研究倫理を考える会_岩江

6

倫理審査の手続・手順(ケース I)



2019/09/04

2nd ゲノム研究倫理を考える会_岩江

7

手続の厳格化で不利益が生じることもある

「稀な疾患の患者1名が現れてから、その一人のために膨大な倫理審査の書類作成が必要になり、審査にかかる数か月後に初めて患者のICをとることが可能」

(出典:小杉真司(2019)「ゲノム医療の現状と手続的課題:ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針と人を対象とする医学系研究に関する倫理指針について」(第3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:資料2-2))

- 提供施設にとっては、診療上求められる迅速な対応が困難となる可能性
- 遺伝子解析の依頼を諦める施設が増えると、解析施設の試料・情報収集の機会が縮小し、研究の継続が困難となる可能性
- 「ゲノム研究の倫理」(被験者保護など)への配慮と「患者の利益」への配慮のバランス
 - 現状の両者間のバランスのあり方は妥当か?
 - この「ゲノム研究の倫理」の中身は何か?

2019/09/04

2nd ゲノム研究倫理を考える会_岩江

8

何が背景にあるのか？ (実質よりも外形を重視か？)

2019/09/04

2nd ゲノム研究倫理を考える会_岩江

9

「ゲノム研究」政策の「ゲノム研究倫理」観

『ヒトゲノム研究に関する基本原則について』（平成12年6月14日 科学技術会議生命倫理委員会）より

「基本的考え方」

4. しかし、ヒトゲノム研究とその成果は、一方で人間の「生命」を操作することにつながり、他方で個人の遺伝的特徴に基づいて尊厳や人権が著しく損なわれる危険性を生むなど、大きな倫理的・法的・社会的問題を引き起こすことがある。そのため、ヒトゲノム研究とその成果の応用は、こうしたさまざまな問題に注意を払いながら、社会の十分な理解を得て進めていかねばならない。

「第二（ゲノムの多様性と個人の尊厳と人権）」

各個人のゲノムはそれぞれに異なっており、各々の遺伝的特徴が個人の独自性と唯一性を示すとともに、人類全体が多様であることを表わすものである。それゆえに、何人もまたいずれの集団も、遺伝的特徴の如何を問わず、その尊厳と人権が尊重されなければならない、互いに平等であって、またいかなる差別の対象ともされてはならない。

「第三（倫理的・法的・社会的問題への配慮）」

ヒトゲノム研究およびその成果の応用は、人間の生命や生活についての考え方を大きく変化させることが考えられ、社会にきわめて大きな影響を与える可能性があることから、倫理的・法的・社会的問題に配慮しつつ行われなければならない。

※ 下線は発表者によるものです

2019/09/04

2nd ゲノム研究倫理を考える会_岩江

10

ゲノム指針による定義①：ゲノム研究

ゲノム指針 第7・22「用語の定義」より

(3) ヒトゲノム・遺伝子解析研究

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

＜本指針の対象とするヒトゲノム・遺伝子解析研究の範囲に関する細則＞

3. 主たる内容がヒトゲノム・遺伝子解析研究ではないが、一部においてヒトゲノム・遺伝子解析研究が実施される研究、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含む。

※ 下線は発表者によるものです

ゲノム指針による定義②：ゲノム研究 2

ゲノム指針 第7・22「用語の定義」より

(12) 研究を行う機関

ヒトゲノム・遺伝子解析研究を実施する機関及び個人事業者(試料・情報の提供が行われる機関及び試料・情報の収集・分譲を行う機関を含む。)をいう。

(13) 試料・情報の提供が行われる機関

研究を行う機関のうち、医療機関や保健所のように、人々から試料・情報の提供が行われる機関をいう。

※ 下線は発表者によるものです

ゲノム指針による定義③：共同研究機関

ゲノム指針 第7・22「用語の定義」より

(15) 共同研究機関

研究計画書に記載されたヒトゲノム・遺伝子解析研究を共同して行う研究を行う機関をいう。ある研究を行う機関がその機関以外の試料・情報の提供が行われる機関から試料・情報の提供を受ける場合には、その試料・情報の提供が行われる機関を含む。

※ 下線は発表者によるものです

ゲノム指針による規制の課題

ゲノム指針の施行は 2001年3月29日

- 「ゲノム研究の倫理」には、通常の観察研究の倫理だけではなく、ゲノム研究独特の倫理観がある
- ゲノム研究に該当するかどうかの判断は、外形的要素を優先して行なわれている
- とはいえ、遺伝学的検査が多様化し、日常診療へ拡大する中、「ゲノム研究の倫理」観の運用も、現実を見ながら修正する時機にきている
 - 「2000年当時の「医療現場から離れたごく一部の先端的な研究機関でのみ実施される基礎研究」という前提を反映した内容（出典：田代志門(2018)「ゲノム指針と医学系指針との内容の整合について」(第2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：資料2-3))

指針による判断と実態の間のズレ

- 「収集・提供する」側と「解析する」側で、試料・情報の実質的な利用目的が違うケースもある
 - 「試料・情報の収集・提供⇒解析⇒データ利用」の過程に、診療目的と研究目的が混在
 - さらに、医療法改正の影響を受けて、主目的は診療だが研究の枠組みで解析する(せざるを得ない)ケースが拡大
 - ゲノム指針による判断(外形)と実態の間に乖離が生じており、それによって患者(被験者)に不利益をもたらす場合もあるのではないか

通常の観察研究のようにはいかない

- 前向き観察研究として計画を立てにくい
 - ゲノム研究では遺伝性疾患が研究対象であることが多く、概して種類は多く、対象患者は稀少
 - 「初めに研究計画があり、対象患者が見つかったから症例登録する」のではなく、「対象患者が見つかったから、解析可能な機関を探す」というケースが多い（参考：前掲 小杉（2019））
- 試料・情報の収集も解析も結果説明も、診療の流れの中で行なわれるため、「ICと解析は、研究計画の審査・承認が完了してから開始して下さい」という、研究倫理の論理が適用困難

（提案）

「実質的」判断基準を取り入れてはどうか？

外形的要素を重視した規制

- ゲノム研究に該当するかどうかの判断では、実質的な要素よりも外形的な要素が重視されている
 - わが国政策における「ゲノム研究の倫理」を確保するためには、形式的な要素を重視して規制することで、研究者の恣意的判断をある程度回避する必要があった、のかもしれない
- とはいえ、厳格な手続や基準を設定することの「研究ガバナンス上の意義」が、それほど大きくないケースも見られるのではないかと
 - ケースによっては、別の手続や基準を用いる方が、より合理的に「ゲノム研究の倫理」を確保できるかもしれない

2019/09/04

2nd ゲノム研究倫理を考える会_岩江

19

元々は柔軟なガバナンス思想だった

『ヒトゲノム研究に関する基本原則について』

第22: (研究実施手続の設定と遵守)

ヒトゲノム研究は、それぞれの研究の目的や対象がさまざまであり、この基本原則を尊重しつつ、それぞれの研究計画に応じて適切な研究実施手続が設定されなければならない、研究者およびその研究の遂行に関係する者は、その手続を遵守しなければならない。

ヒトゲノム研究は、人の生命現象に関する基礎研究から疾患遺伝子研究まで多様であり、とくに遺伝的多型研究においてはその研究対象がさまざまであることから、それらの研究それぞれについて最も合理的かつ効果的な研究手法を採ることが、研究の進展においては重要である。

したがって、具体的研究それぞれについて最も合理的かつ効果的な研究手法を採ることができるよう、研究実施手続を設定しなければならない。

その際、とくに個人の遺伝情報の特定が倫理的・法的・社会的問題を引き起こす可能性が高いことに留意しながら、当該研究の目的と内容に照らして、その研究が人間の健康と疾患等の予防や診断、治療にきわめて重要な貢献をすること、および提供者に与える不利益がきわめて少ないことが明白であることなどを条件として、基本原則の定める研究実施のための条件を、実施手続の中で適切な形で具現化していく必要がある。

※ 下線は発表者によるものです

2019/09/04

2nd ゲノム研究倫理を考える会_岩江

20

ゲノム指針上も形式的基準を絶対としていない

ゲノム指針：第1・2「本指針の適用範囲」

なお、診療において実施され、解析結果が提供者及びその血縁者の診療に直接生かされることが医学的に確立されている臨床検査及びそれに準ずるヒトゲノム・遺伝子解析は、医療に関する事項として、今後、慎重に検討されるべき課題であり、**本指針の対象としない。**

※ 下線は発表者によるものです

倫理審査以外の手段も考慮

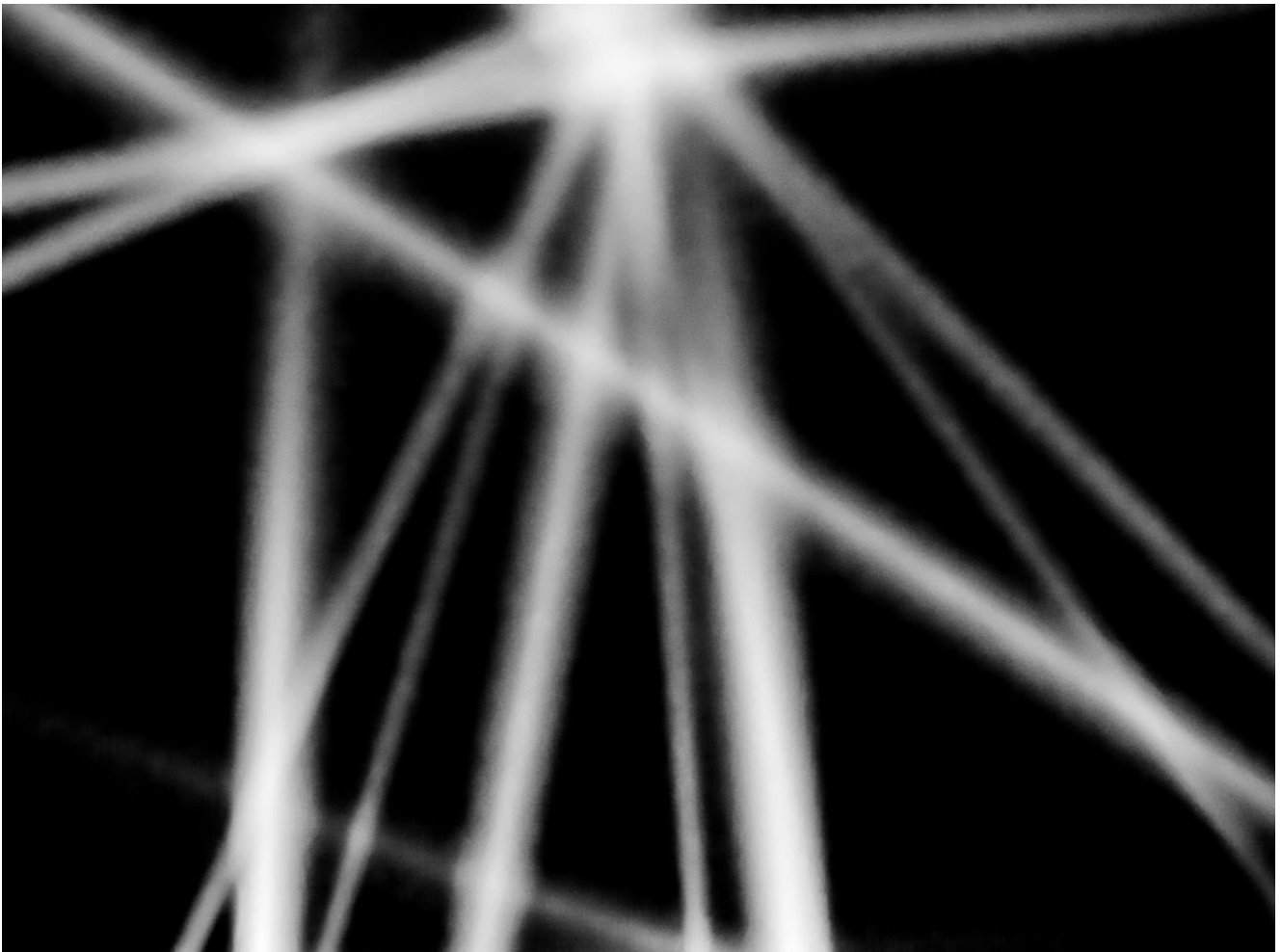
- 多施設共同研究への途中参加なので
 - 研究計画書の妥当性は既に審査済
 - 確認すべきは、患者さんの自己決定権の保護、個人情報保護・安全管理の対応状況では
- 倫理委員会の審査だけにこだわる必要はないのでは
 - 何もかもを倫理委員会で審査する意義があるか？
 - 医療機関の情報管理業務として位置付けた方がいいのでは？
 - 例えば、診療科長あるいは病院長などの承認など

「準」研究機関

- 「検体提供施設」などは「準研究機関」的に扱ってはどうか
 - 試料・情報の収集・提供・解析結果返却を診療目的に限定し、提供先の当該研究に実質的に関与していない施設（ケースⅠ・分類②）
 - 既存試料・情報の提供のみで、提供先の当該研究に実質的に関与していない施設（ケースⅡ・分類④）
- 試料・情報の授受や利用の態様や実質を見て判断できる手続を、指針で設けておくべきではないか
 - 試料・情報のやり取りに求められる最小限度の手続だけを課せばいいのでは
 - （例）インフォームド・コンセント、試料・情報の授受の記録保管、診療情報・検体の外部提供の手続 など

ゲノム研究・医療と指針改正について

京都大学iPS細胞研究所 (CiRA)
上廣倫理研究部門 三成寿作



ゲノム情報を取り巻く研究

読む (read)

ゲノム解析技術

→ゲノム研究・医療

変える (edit)

ゲノム編集技術

書く (write)

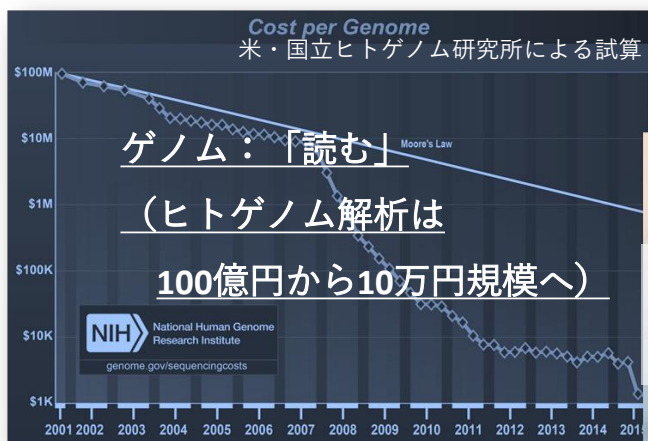
ゲノム合成技術

リセット (reset)

→iPS細胞研究

3

ゲノム情報を取り巻く研究の進展



PERSPECTIVE GENOME ENGINEERING

The Genome Project—Write

Jef D. Boeke^{*†}, George Church^{*}, Andrew Hessel^{*}, Nancy J. Kelley^{*}, Adam Arkin, Yizhi Cai, Rob Carlson, Aravinda Chakravarti, Virginia W. Cornish, Liam Holt, Farren J. Isaacs, Todd Kuiken, Marc Lajoie, Tracy Lessor, Antoine Lunhof, Masahito M. Muraoka, Lucie A. Mitchell, Casper Pine, Susan Rosser, Neville E. Sanjana, Pamela A. Silver, David Valle, Harris Wang, Jeffrey C. Way, Luhua Yang

[†]Corresponding author. Email: jef.boeke@nyumc.org

^{*}These authors contributed equally to this work.
The list of author affiliations is available in the supplementary materials.

Science 02 Jun 2016:

DOI: 10.1126/science.aaf6850

Science, 353, 126-127 (2016)

VIRUS
P R F
CELLS

How genome synthesis could lead to safer drugs *

The Genome Project—write EP-wrote organisms just announced their first project—
Ultra-Safe Cells that may resist viruses, and maybe even radiation, freezing, aging and cancer

<http://engineeringbiologycenter.org/ultrasafecells>

4

ゲノム情報をめぐる医科学研究（試案）

知識の構築（観察、検証、操作）

○変換

物質（DNA） $\rightleftharpoons$ 情報（ゲノム情報）

○解釈（ゲノム情報を軸として）

生体システムの可視化・情報化・体系化
 $\rightleftharpoons$ 生体システムへの介入

○応用（ゲノム情報と疾患との関わり）

診断、治療、予測、予防等

○倫理的・法的・社会的課題

ヒトとの結びつき

（オーナーシップ、プライバシー、負担、
不利益、リスク、等）

5

代表的な英国の研究プロジェクト



100K genomes project、2013～2018年、2019年～
10万人を全ゲノム解析の対象とした
希少疾患・がん研究プロジェクト（NHSと連携）
<https://www.genomicsengland.co.uk/>



UKバイオバンク、2006年～
50万人を対象とした
健常者コホート兼バイオバンク
<https://www.ukbiobank.ac.uk/>

Over 100,000 whole genome
sequences now available for approved
researchers

<https://www.genomicsengland.co.uk/100000-genomes-for-approved-researchers/> **18**
that one million whole genomes will now be sequenced by the NHS and
the UK Biobank.

<https://www.gov.uk/government/news/matt-hancock-announces-ambition-to-map-5-million-genomes>

6

Genome-wide polygenic scores for common diseases identify individuals with risk equivalent to monogenic mutations

Amit V. Khera^{1,2,3,4,5}, Mark Chaffin^{4,5}, Krishna G. Aragam^{1,2,3,4}, Mary E. Haas⁴, Carolina Roselli⁴, Seung Hoan Choi⁴, Pradeep Natarajan^{2,3,4}, Eric S. Lander⁴, Steven A. Lubitz^{2,3,4}, Patrick T. Ellinor^{2,3,4} and Sekar Kathiresan^{1,2,3,4*}

A key public health need is to identify individuals at high risk for a given disease to enable enhanced screening or preventive therapies. Because most common diseases have a genetic component, one important approach is to stratify individuals based on inherited DNA variation¹. Proposed clinical applications have largely focused on finding carriers of rare monogenic mutations at several-fold increased risk. Although most disease risk is polygenic in nature^{2,3}, it has not yet been possible to use polygenic predictors to identify individuals at risk comparable to monogenic mutations. Here, we develop and validate genome-wide polygenic scores for five common diseases. The approach identifies 8.0, 6.1, 3.5, 3.2, and 1.5% of the population at greater than threefold increased risk for coronary artery disease, atrial fibrillation, type 2 diabetes, inflammatory bowel disease, and breast cancer, respectively. For coronary artery disease, this prevalence is 20-fold higher than the carrier frequency of rare monogenic mutations conferring comparable risk⁴. We propose that it is time to contemplate the inclusion of polygenic risk prediction in clinical care, and discuss relevant issues.

For various common diseases, genes have been identified in which rare mutations confer several-fold increased risk in heterozygous carriers. An important example is the presence of a familial hypercholesterolemia mutation in 0.4% of the population, which confers an up to threefold increased risk for coronary artery disease (CAD)⁵. Aggressive treatment to lower circulating cholesterol levels among such carriers can significantly reduce risk⁶. Another example is the p.Glu508Lys missense mutation in HNF1A, with a carrier frequency of 0.1% of the general population and 0.7% of Latinos⁷, which confers up to fivefold increased risk for type 2 diabetes⁸. Although the ascertainment of monogenic mutations can be highly relevant for carriers and their families, the vast majority of disease occurs in those without such mutations.

For most common diseases, polygenic inheritance, involving many common genetic variants of small effect, plays a greater role than rare monogenic mutations^{2,3}. However, it has been unclear whether it is possible to create a genome-wide polygenic score (GPS) to identify individuals at clinically significantly increased risk—for example, comparable to levels conferred by rare monogenic mutations^{9,10}.

Previous studies to create GPSs had only limited success, providing insufficient risk stratification for clinical utility (for example, identifying 20% of a population at 1.4-fold increased risk relative to the rest of the population)¹¹. These initial efforts were hampered by three challenges: (1) the small size of initial genome-wide association studies (GWASs), which affected the precision of the estimated impact of individual variants on disease risk; (2) limited computational methods for creating GPSs; and (3) a lack of large datasets needed to validate and test GPSs.

Using much larger studies and improved algorithms, we set out to revisit the question of whether a GPS can identify subgroups of the population with risk approaching or exceeding that of a monogenic mutation. We studied five common diseases with major public health impact: CAD, atrial fibrillation, type 2 diabetes, inflammatory bowel disease, and breast cancer.

For each of the diseases, we created several candidate GPSs based on summary statistics and imputation from recent large GWASs in participants of primarily European ancestry (Table 1). Specifically, we derived 24 predictors based on a pruning and thresholding method, and 7 additional predictors using the recently described LDpred algorithm¹² (Methods, Fig. 1 and Supplementary Tables 1–6). These scores were validated and tested within the UK Biobank, which has aggregated genotype data and extensive phenotypic information on 409,258 participants of British ancestry (average age: 57 years; 55% female)^{13,14}.

We used an initial validation dataset of the 120,280 participants in the UK Biobank phase 1 genotype data release to select the GPSs with the best performance, defined as the maximum area under the receiver-operator curve (AUC). We then assessed the performance in an independent testing dataset comprised of the 288,978 participants in the UK Biobank phase 2 genotype data release. For each disease, the discriminative capacity within the testing dataset was nearly identical to that observed in the validation dataset.

Taking CAD as an example, our polygenic predictors were derived from a GWAS involving 184,305 participants¹⁵ and evaluated based on their ability to detect the participants in the UK Biobank validation dataset diagnosed with CAD (Table 1). The predictors had AUCs ranging from 0.79–0.81 in the validation set, with the best predictor (GPS_{LD}) involving 6,630,150 variants (Supplementary Table 1). This predictor performed equivalently well in the testing dataset, with an AUC of 0.81.

¹Center for Genomic Medicine, Massachusetts General Hospital, Boston, MA, USA. ²Cardiology Division of the Department of Medicine, Massachusetts General Hospital, Boston, MA, USA. ³Harvard Medical School, Boston, MA, USA. ⁴Cardiovascular Disease Initiative of the Broad Institute of Harvard and MIT, Cambridge, MA, USA. *These authors contributed equally: Amit V. Khera, Mark Chaffin. e-mail: skathiresan1@mgm.harvard.edu

NATURE GENETICS | www.nature.com/naturegenetics

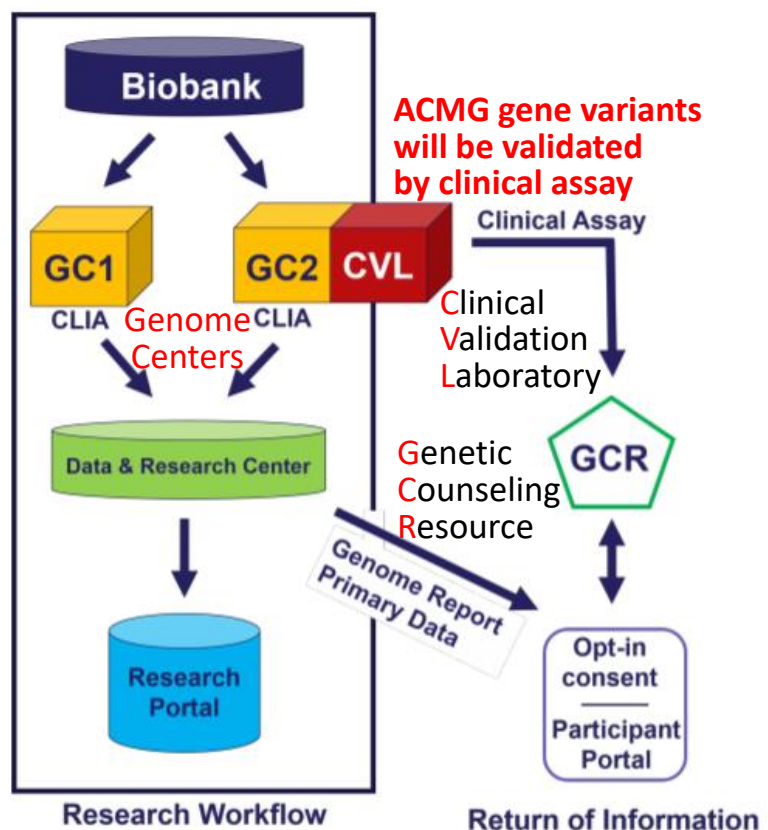
7

THE PRECISION MEDICINE INITIATIVE



All of Us Genome Centers – timeline

- May 23: Publish Funding Opportunity https://allofus.nih.gov/sites/default/files/genome_centers_webinar.pdf
- July 12 - Application receipt date
- August – Review of applications
- September – Negotiation of awards
- Late 2018: Begin data generation
- 2019: Genomic data become available results pilot phase



The All of Us Research Program, Genome Centers

https://allofus.nih.gov/sites/default/files/genome_centers_webinar.pdf

8



All of Us Research Program to host ELSI workshop

Recommended Reading

Policy/Legal Workstream

- Tensions in ethics and policy created by National Precision Medicine Programs. Minari J, Brothers KB, Morrison M. *Hum Genomics*. 2018;12(1):22. DOI: 0.1186/s40246-018-0151-9. PMID: 29665847

ELSI workshop:

<https://allofus.nih.gov/news-events-and-media/announcements/all-us-research-program-host-elsi-workshop#elsi-readings-2>

VideoCast:

<https://scipol.org/engage/nih-workshop-all-us-research-program-ethical-legal-and-social-implications-research>

9

Big 8: Selected Health Areas

1. Cancer
2. Cardiovascular Disease
3. Chronic Kidney Disease
4. Chronic Lung Disease
5. Diabetes/Obesity
6. Mental Health/Cognition
7. Opioid Use/Chronic Pain

Kelly Gebo, MD MPH
CMSO, All of Us Research Program

Stephanie Devaney, PhD
Deputy Director, All of Us Research Program

TO DATE...

- Celebrated our **1 year anniversary** on May 6
- **>209,000** People have signed up from **all 50 states**
- **161,685** have completed the full protocol
- **>80%** are under-represented in biomedical research; **~51% R/E minorities**

10



Current protocol



Enroll, Consent & Authorize EHR

- Recruiting 18+ years old initially; plan to include children in 2019
- Online, interactive consent
- Includes authorization to share Electronic Health Record (EHR) data



Answering Surveys

- Initial surveys: The Basics, Overall Health, Personal Habits, Health Care Access & Utilization, Family Medical History
- Additional surveys released on an ongoing basis.



Physical Measurements*

- Blood pressure
- BMI
- Heart rate
- Height
- Hip circumference
- Waist circumference
- Weight

*Based on diverse sampling and capacity



Provide Biosamples*

- Blood (or saliva, if blood draw is unsuccessful)
- Urine specimen
- Biosamples will be stored at the program's biobank

*Based on diverse sampling and capacity



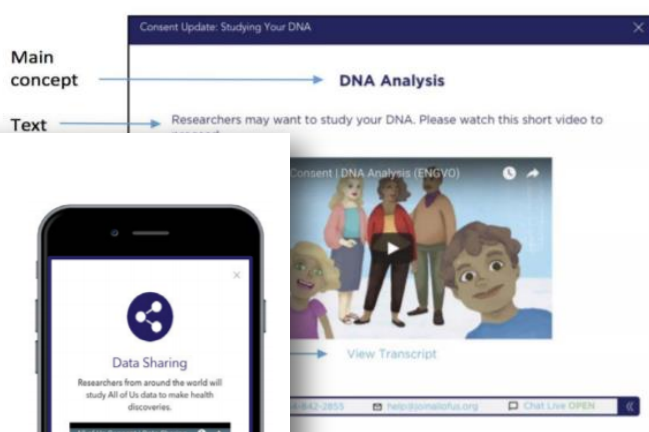
Wearables and Digital Apps

- Share data from wearable fitness devices, starting with FitBit
- Share data about mood & cardio-respiratory fitness through integrated apps
- More integrations to come

Coming soon

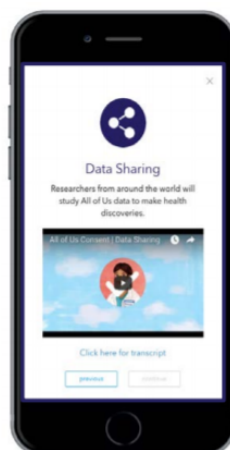
11

AoU eConsent structure



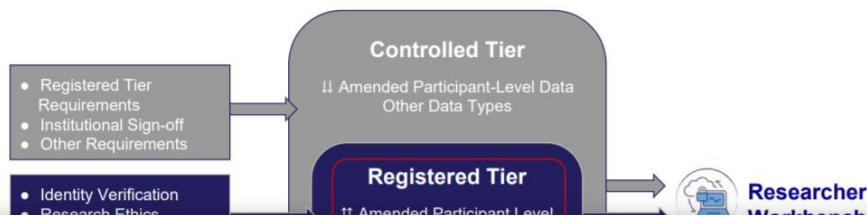
All of Us eConsents

- Consent is modular
 - Primary consent
 - HIPAA Authorization
 - Others as needed
- Written at the 5th grade reading level
- Primary eConsent includes nine 15-45 second videos
- Linear navigation
- "Get help" buttons link to national support center



12

Tiers of Access



Access to the Registered Tier



13

New Data Types Roadmap



Dikshya Bastakoty, PhD & Weiyi Xia, PhD
 Vanderbilt University Medical Center

14

Genomics plans: genotyping, WGS, “RROI”

- ◉ Genotyping & WGS for all 1M participants
- ◉ Genetic Counseling Resource
- ◉ Pilot of return of results with 40k diverse participants
- ◉ **What to return?**
 - Begin with medically actionable genomic results return
 - **Facilitated return:** Medically actionable monogenic variants (AoU Medically Actionable Panel (AoUMAP)) via the Genetic Counseling Resource
 - **Access:** Uninformative AoUMAP results
 - **Access:** Typical and atypical pharmacogenomic CPIC A variants

Stephanie Devaney, PhD
Deputy Director, All of Us Research Program

15

英米におけるゲノム研究の動向

- 研究対象者の大規模化
100万人以上のゲノム解析を志向
- Online Consent (eConsent、米)
- データシェアリング
データアクセスのあり方 (段階型、承認型)
バリエーションの意義づけ
(知識データベースの拡充)
- 二次的所見等への対応
GEやAoUを通じた継続的対応

16

日本のゲノム研究・ゲノム医療

ゲノム医療実現推進協議会（2015年2月～、14回）

○中間とりまとめ（2015年7月）

ゲノム医療に資する品質管理・制度整備、
国民・社会の理解と協力、ゲノム研究の加速、
産学官連携、専門的人材の育成、等

→ **中間とりまとめに対する最終報告書（2019年8月）**
希少疾患・難病、がん等を中心とする研究や医療、規制

○がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会（厚） （2017年3～5月、計4回） → 報告書（6月）

→ **がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議**
（2018年8月～）

○疾病克服に向けたゲノム医療実現プロジェクト（AMED）

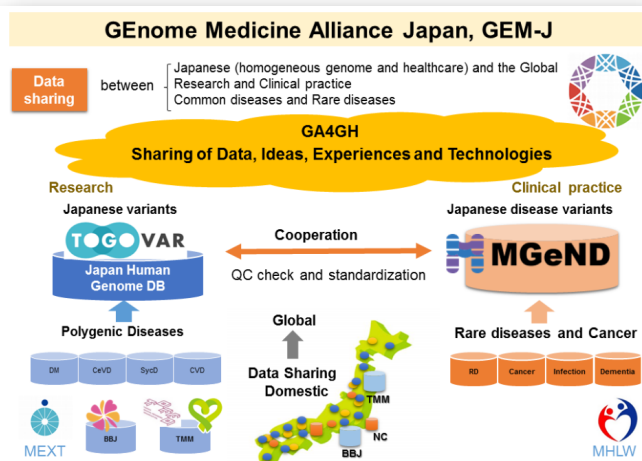
17

New GA4GH Driver Projects in 2019

4 February 2019

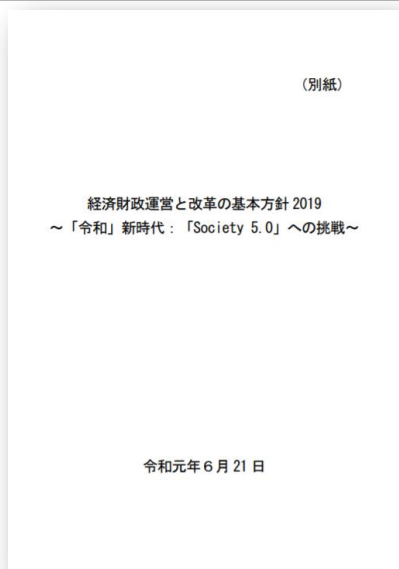
<https://www.ga4gh.org/news/seven-international-genomic-data-initiatives-named-ga4gh-driver/>

The newly added projects are: **Human Heredity and Health in Africa (H3Africa)**, **GEnome Medical alliance Japan (GEM Japan)**, **European Joint Programme on Rare Diseases (EJP RD)**, **Swiss Personalised Health Network (SPHN)**, **EUCANcan**, **EpiShare**, and **Autism Sharing Initiative**.



https://www.amed.go.jp/en/program/list/04/01/gem_japan.html

18



https://www5.cao.go.jp/keizai-shimon/kaigi/cabinet/2019/2019_basicpolicies_ja.pdf

経済財政運営と改革の基本方針2019（2019年6月21日）

ゲノム情報が国内に蓄積する仕組みを整備し、**がんの克服を目指した全ゲノム解析等を活用するがんの創薬・個別化医療、全ゲノム解析等による難病の早期診断に向けた研究等を着実に推進するため**、10万人の全ゲノム検査を実施し今後100万人の検査を目指す英国等を参考にしつつ、これまでの取組と課題を整理した上で、**数値目標や人材育成・体制整備を含めた具体的な実行計画を、2019年中を目途に策定する**。また、**ゲノム医療の推進に当たっては、国民がゲノム・遺伝子情報により不利益を被ることのない社会を作るため、必要な施策を進める**。

19

行政指針（告示）と個人情報保護法（法律）

- 2001年 **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、文・厚・経）**
- 2002年 **疫学研究に関する倫理指針（文・厚）**
- 2003年 **臨床研究に関する倫理指針（厚）**
- 同年 **個人情報保護法（制定）**
- 2004年 **ゲノム指針、等（全部改正）**
- 2014年 **人を対象とする医学系研究に関する倫理指針（医学系指針、文・厚）**
*** 疫学指針・臨床指針の統合**
- 2015年 **個人情報保護法（改正）**
- 2017年 **ゲノム指針、医学系指針等（一部改正）**

- ・ 医学研究に関する規制に関しては、行政の定めていた指針に、個人情報保護法の規定が後から加わる形
- ・ 行政指針においては、研究倫理（被検者保護、等）と個人情報の保護の概念が両存

20

審議会

科学技術・学術審議会 生命倫理・安全部会

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
(医学研究等に係る倫理指針の見直しに関する合同会議)

【簡易版】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 議事次第 一覧表示ページはこちら

審議会

科学技術・学術審議会 生命倫理・安全部会

医学研究等に係る倫理指針の見直しに関する合同会議タスク・フォース

【簡易版】医学研究等に係る倫理指針の見直しに関する合同会議タスク・フォース 議事次第 一覧表示ページはこちら

<https://www.lifescience.mext.go.jp/council/council017.html>

21

○これまでの開催日程

合同会議	第1回	2018年8月
合同会議	第2回	2018年10月
タスクフォース	第1回	2018年10月
タスクフォース	第2回	2018年12月
タスクフォース	第3回	2019年1月
合同会議	第3回	2019年2月
合同会議	第4回	2019年3月（書面審議）
タスクフォース	第4回	2019年3月
合同会議	第5回	2019年4月
（基本的にはゲノム指針と医学系指針との整合性）		
タスクフォース	第5回	2019年5月
タスクフォース	第6回	2019年7月

22

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）

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 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 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 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 その他 第22 施行期日 第23 見直し	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 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 試料及び情報の保管 第24 モニタリング 第10章 その他 第25 施行期日 第26 見直し	前文 第1 基本的考え方 第1 基本方針 第2 本指針の適用範囲 第2 研究者等の責務 第3 全ての研究者等の基本的な責務 第4 研究を行う機関の長の責務 第5 研究責任者の責務 第6 海外との共同研究 第3 提供者に対する基本姿勢 第7 インフォームド・コンセント等 第8 遺伝情報の開示 第9 遺伝カウンセリング 第4 倫理審査委員会 第10 倫理審査委員会の責務及び構成 第5 試料・情報の取扱い等 第11 他の研究を行う機関への試料・情報の提供等 第12 匿名化された情報の取扱い 第13 試料・情報の保存及び廃棄 第14 研究を行う機関の既存試料・情報の利用 第15 外部の機関の既存試料・情報の利用 第6 個人情報の保護 第16 保護すべき個人情報 第17 安全管理措置 第18 個人情報の取扱い 第19 個人情報の開示等 第20 匿名加工情報の取扱い 第21 個人情報管理者の責務

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
平成30年8月9日

資料3

指針本文 又は ガイ

23

1/120

ゲノム指針と医学系指針との整合について（案）

- ① ゲノム指針と医学系指針との案文の整合
- ② ゲノム指針の案文の適正化（個人情報に関するもの含む）
- 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事項又は医学系指針等にも影響がある事項
- ④+⑤ 医学系指針に合わせて要検討

ゲノム指針と医学系指針との整合について 主な検討項目

基本方針 目的及び基本方針 用語の定義 適用範囲 研究者等の責務等 研究計画書 倫理審査委員会 インフォームド・コンセント 個人情報等及び匿名加工情報 重篤な有害事象への対応 研究の信頼性確保 利益相反の管理 試料及び情報の保管 モニタリング及び監査 その他 施行期日 見直し	ゲノム指針との整合性 用語の定義 適用範囲 研究者等の責務等 研究計画書 倫理審査委員会 インフォームド・コンセント 個人情報等及び匿名加工情報 重篤な有害事象への対応 研究の信頼性確保 利益相反の管理 試料及び情報の保管 モニタリング及び監査 その他 施行期日 見直し
---	--

基本方針

医学系指針	ゲノム指針	検討事項とTF方針
第1 目的及び基本方針	第1 目的及び基本方針	①「基本方針」については、平成26年の医学系指針策定時に検討がなされていることから、基本的には医学系指針の現行に合わせることはしない。 ②特に確認が必要な事項については、以下のとおり。
第2 研究者等の責務等	第2 研究者等の責務等	③「基本方針」に基づき、研究計画書の作成及び遵守並びに研究の進捗状況の把握に当たっては、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進捗の把握（インフォームド・コンセント）
第3 提供者に対する基本姿勢	第3 提供者に対する基本姿勢	④「基本方針」に基づき、研究計画書の作成及び遵守並びに研究の進捗状況の把握に当たっては、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進捗の把握（インフォームド・コンセント）
第4 倫理審査委員会	第4 倫理審査委員会	⑤「基本方針」に基づき、研究計画書の作成及び遵守並びに研究の進捗状況の把握に当たっては、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進捗の把握（インフォームド・コンセント）
第5 試料・情報の取扱い等	第5 試料・情報の取扱い等	⑥「基本方針」に基づき、研究計画書の作成及び遵守並びに研究の進捗状況の把握に当たっては、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進捗の把握（インフォームド・コンセント）
第6 個人情報の保護	第6 個人情報の保護	⑦「基本方針」に基づき、研究計画書の作成及び遵守並びに研究の進捗状況の把握に当たっては、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進捗の把握（インフォームド・コンセント）
第7 安全管理措置	第7 安全管理措置	⑧「基本方針」に基づき、研究計画書の作成及び遵守並びに研究の進捗状況の把握に当たっては、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進捗の把握（インフォームド・コンセント）
第8 個人情報の取扱い	第8 個人情報の取扱い	⑨「基本方針」に基づき、研究計画書の作成及び遵守並びに研究の進捗状況の把握に当たっては、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進捗の把握（インフォームド・コンセント）
第9 個人情報の開示等	第9 個人情報の開示等	⑩「基本方針」に基づき、研究計画書の作成及び遵守並びに研究の進捗状況の把握に当たっては、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進捗の把握（インフォームド・コンセント）
第10 匿名加工情報の取扱い	第10 匿名加工情報の取扱い	⑪「基本方針」に基づき、研究計画書の作成及び遵守並びに研究の進捗状況の把握に当たっては、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進捗の把握（インフォームド・コンセント）
第11 個人情報管理者の責務	第11 個人情報管理者の責務	⑫「基本方針」に基づき、研究計画書の作成及び遵守並びに研究の進捗状況の把握に当たっては、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進捗の把握（インフォームド・コンセント）

24

指針間の統合に関して

第5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
令和元年5月31日

資料2-2

指針統合に係る主な意見

検討項目	主 な 意 見
(1)統合の意義	・ 一本化することで指針の解釈に差異が生じにくくなり、使いやすくなるのではないかな。
	・ 生殖細胞系列変異と体細胞変異の扱いについて整理しやすくなるのではないかな。
	・ 介入を伴うゲノム指針対象の研究など双方の指針が関わるものについて、指針の適用判断が容易になるのではないかな。
	・ 指針の対象である医学系研究を実施途中でゲノム解析を追加する場合などは、変更がスムーズになるのではないかな。

25

指針間の統合に関して

第5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
令和元年5月31日

資料2-2

指針統合に係る主な意見

検討項目	主 な 意 見
(2)統合のリスク・留意点	・ ゲノム指針・医学系指針それぞれの規定における遺伝子解析研究の範囲の調整が必要ではないかな。
	・ ゲノム研究・ゲノム情報に特有の問題や遺伝情報の特殊性（個人だけでなく家族・血縁者に及ぶ）などに配慮し、ゲノムに関する扱いに変更が生じないように留意が必要ではないかな。
	・ 同意などに関して、医学系指針の侵襲性の基準をゲノム研究ではどのように扱うのか。
	・ ゲノム指針の原則匿名化の規定についてどのように扱うか議論が必要ではないかな。
	・ ゲノム指針のみの適用を受けて研究をしてきた人の意見は尊重する必要があるのではないかな。
	・ 指針統合により各倫理審査委員の対応領域が拡大する可能性があり、倫理審査委員会の負担増加も考慮するべきでないかな。

今後の検討に関する基本的な考え方(案)

上記(2)統合のリスク・留意点を解決する方策について議論を行い結論を得てはどうか。
(主な論点)

- ・ 両指針の適用範囲の整理
- ・ ゲノム研究特有の留意点の明確化 など

26

第3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（2019年2月14日）

第3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 平成31年2月14日	資料 4-1
今後の検討課題（案） 1. ゲノム指針の内容の適正化 (1) 遺伝情報、ゲノム情報、ゲノムデータに関する定義について (2) 遺伝情報の開示、遺伝カウンセリングについて 2. 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 (1) バイオバンクに係る規定の整備について ー バイオバンクの定義及び関連規定のあり方 (2) 試料と情報の扱いについて ー 情報のみの場合の扱い（大規模データベース共有を想定した規定のあり方） (3) 電子の同意について ー 医学系指針との整合性も踏まえ、どのような条件下で容認されるか 3. 医学系指針等にも影響がある事項の取り扱いに関する検討 (1) インフォームド・コンセント関係の規定について ー オプトアウトの仕組み・手法に係る再検討（適切な同意、社会的に重要な研究に係る規定の整理等） ー 多施設共同研究、海外共同研究に係る規定の整備 ー 具体的な研究計画策定前の包括同意等将来利用にかかる手続きに係る規定の整備 (2) 個人情報等の開示について ー 個人情報の開示と研究結果の取扱いに係る記述の再整理 ー 偶発的所見に係る規定の再検討 ー 家族・地域等に影響が及ぶ個人情報（遺伝情報も含む）に係る同意取得や開示のあり方 (3) 個人情報保護に関する規定のあり方について ー 個人情報法及び関係法令における適用除外規定等の整合化 ー 取扱いに注意が必要な情報に係るリスク対応についての規定の検討 ー 個人情報保護を確保した上で更なる研究推進のための規定のあり方 4. その他 (1) ゲノム指針と医学系指針の適用範囲の整理について（体細胞変異研究に際して生殖細胞系列の情報を取得した場合等の扱い） (2) ゲノム指針と医学系指針の統合について (3) 医学系以外の分野も含めた指針の周知方策について	(4) 研究結果の公表や透明性の確保について ー 研究概要や倫理審査委員会に係るデータベース登録 ー 遺伝情報提供者等からの苦情・相談窓口の充実 (5) 倫理審査委員会や研究機関の長の決定の妥当性に係る評価のあり方について ※検討にあたっては臨床研究法の施行状況等についても留意する。

27

今後の検討課題（案）より

- ・ ゲノム情報とゲノムデータの定義
- ・ 遺伝情報の開示、遺伝カウンセリング
- ・ バイオバンクに関する規定
- ・ 試料と情報の取り扱い
- ・ 電子的同意
- ・ インフォームド・コンセントやオプトアウト、等
- ・ 多施設共同研究、海外共同研究
- ・ 個人情報の開示と研究結果の取り扱い
- ・ 個人情報保護
- ・ ゲノム指針と医学系指針の統合や適用範囲
- ・ 研究結果の公表や透明性（相談窓口）、等

28

○現在の方向性

医学系指針とゲノム指針の整合性を検討、今後統合？

ゲノム情報の開示と個人情報の開示とを切り分けてはどうか
規制における試料＞情報という重みづけはどうか、等

○検討中の論点

個人情報の取り扱い

電子的IC、既存試料・情報やその提供

倫理審査委員会のあり方

試料・情報取得・提供のみを担う担当者の位置づけ

研究結果の公表や透明性（相談窓口）のあり方、等

29

試料と情報の比較

	試料	情報
定義 (人を対象とする医学系研究に関する倫理指針)	血液、体液、組織、細胞、排泄せつ物及びこれらから抽出したDNA等、人の体の一部であって研究に用いられるもの（死者に係るものを含む。）をいう。	研究対象者の診断及び治療を通じて得られた傷病名、投薬内容、検査又は測定の結果等、人の健康に関する情報その他の情報であって研究に用いられるもの（死者に係るものを含む。）をいう。
特徴	・取得に際して侵襲を伴う可能性はあり ・解析、分析により新たな「情報」を取得できる可能性がある ・提供は限定的（移送の必要性、残余試料の有限性など） ・保管、保存方法は、試料により必要な設備が異なる。	・取得に際して侵襲性はなし ・無限に複製可能 ・電子情報等で容易に提供可能 ・情報の種類により、安全管理の方法（セキュリティの高さなど）は異なる ・提供時に匿名化が可能 ・個人情報を規定することは可能

第4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
平成31年3月14日

資料1

れる情
れる可
べき

30

「試料・情報」に係る論点案

- 「試料・情報」については、従来の指針上の関連規定部分の適正化に加えて、それ以外の手続き等についても扱いを検討する必要があるのではないか。
- なお、これらについては「バイオバンク（データベースを含む）」についても共通する論点であるため、バイオバンク等のあり方も念頭に置いた上で検討してはどうか。

「試料・情報」に関連する事項

- ・「試料・情報」と「情報のみ」の場合の規定の段差を設ける必要性はあるか
- ・大規模データベース共有を想定した規定の適正化等の必要性はあるか

1. 用語の定義（試料、情報、匿名化）

2. 研究計画書

3. 倫理審査委員会への付議

4. 研究機関の長の許可

5. インフォームド・コンセント

新規取得⇔既存試料・情報

自機関利用⇔他機関提供

海外提供

他機関提供時の記録

多施設共同研究／試料・情報共有のあり方

6. 試料・情報の保管

7. 匿名化した試料・情報の取扱い
（→指針間整合の観点で検討済）

- ・従来は試料・情報に関連した規定の区別はないが、段差を設ける必要性はあるか

（研究計画書上の記載内容、倫理審査における扱い、機関内手続きの軽減等）

第4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

平成31年3月14日

資料1

4

ゲノム研究の規制をめぐる私見

○指針（ガイダンスやQ&A）と運用との線引き

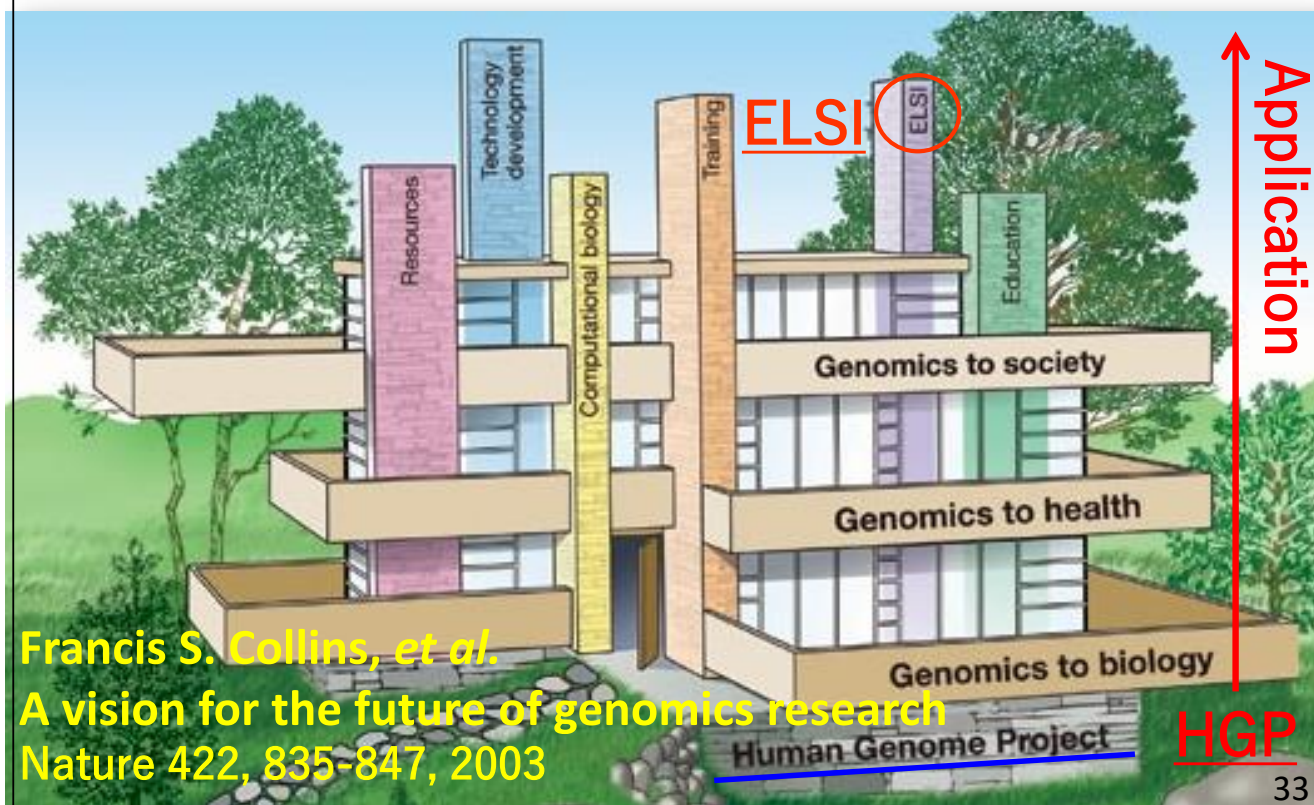
○運用

研究機関、倫理審査委員会、
関係学会、研究プロジェクト・研究班、
個々の研究者等、支援担当者、研究参加者、患者
説明同意文書、研究計画書、IC、
メディア、パブリック・エンゲージメント、等

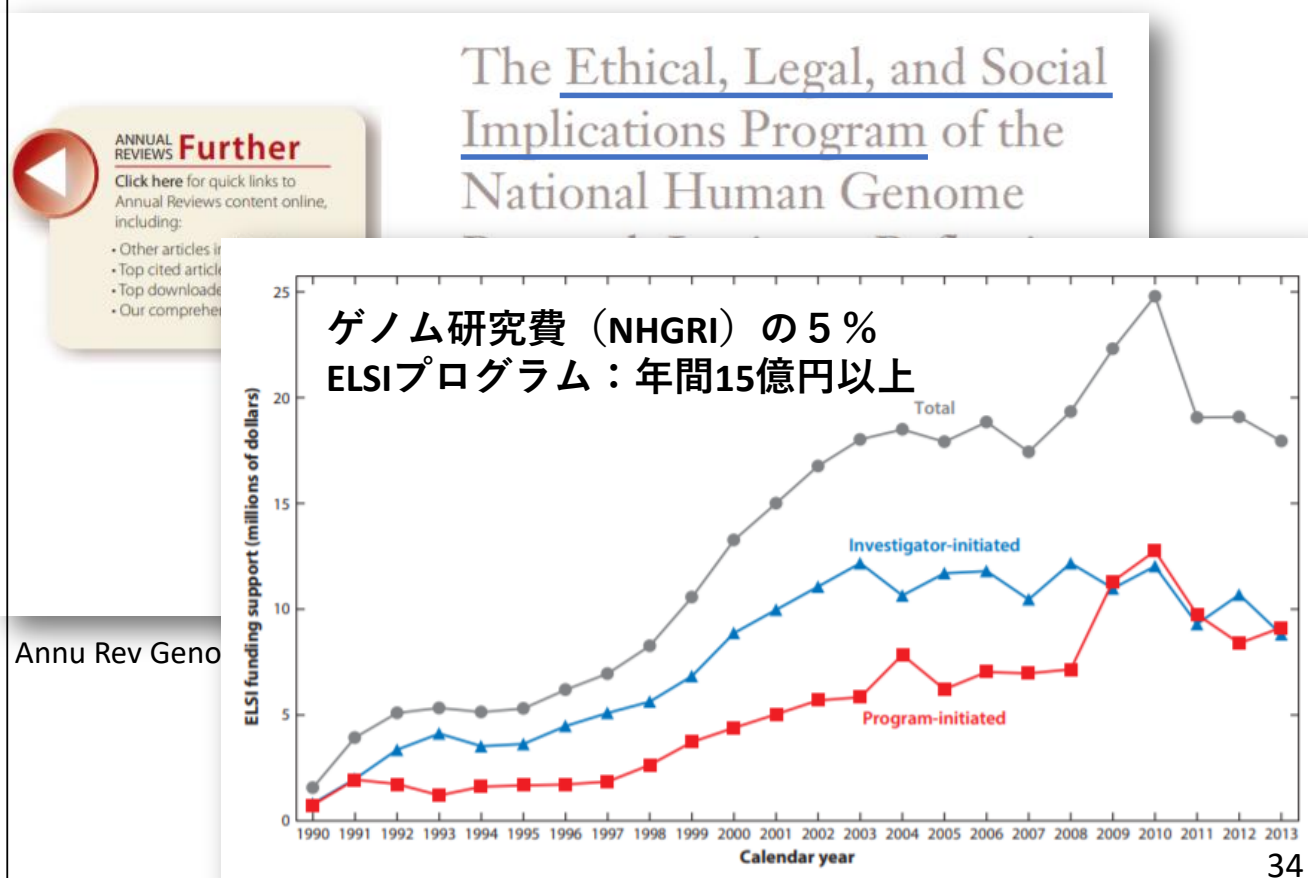
○指針

研究と医療
試料・情報
侵襲性と情報リスク
結果の返却
倫理審査委員会

ヒトゲノム研究におけるELSIの位置づけ（米）



ELSIプログラム（US, NIH-NHGRI）



統合イノベーション戦略2019

第5章 特に取り組を強化すべき主要分野

(2) バイオテクノロジー

② 目標達成に向けた施策・対応策

< ELSIへの対応 >

○ 2019 年度中に、ゲノム編集等の社会受容・国民理解促進に関するELSI研究のSIP事業での実施など、社会的関心の高いテーマを対象として、テーマ設定型ELSI研究へのファンディングの試行的実施に向けた検討を開始する。【科技、文、厚、農、経】

https://www8.cao.go.jp/cstp/togo2019_honbun.pdf

統合イノベーション戦略 2019

令和元年6月21日
閣議決定

35

ご清聴ありがとうございました