

ゲノム指針の改正に向けた提言

【はじめに】

ヒトゲノム研究を行うための重要な倫理指針として、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）¹⁾、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）²⁾があげられる。現在、2018年8月より、文科省・厚労省・経産省の合同委員会およびタスクフォースにおいて、ゲノム指針・医学系指針の内容の見直しと指針間整合に向けた検討が開始され、2019年度中の改正指針公布に向けた検討が行われている。

2016年から実施している文部科学省先進ゲノム支援プロジェクト³⁾の「ゲノム科学と社会ユニット（GSユニット）⁴⁾」では、先端医学研究と社会との接点活動として「ヒトゲノム研究倫理を考える会（考える会）」を開催している。この度、この活動の一環として、ゲノム指針改正に倫理審査・ゲノム研究の現場の意見・要望を届けることを最終的な目標として、(1)紙面による予備的なアンケート調査、(2)ウェブアンケート調査、(3)公開ワークショップ、及び、(4)指針改正関係者を交えた専門家ワークショップを行ってきた。そのアンケート集計結果⁵⁾、公開ワークショップでのコメント数と内容、および指針改正関係者からの指摘や助言を基に、検討を重ねてきた。

最も重要であると判断した以下の課題に対し提言を行うものである。

【提言】

1. 試料・情報の二次利用（バイオバンク・データベースの試料・情報等の利活用の促進）

データ共有が研究を推進する必須条件である現在において、公的なバイオバンク・データベースが活動を円滑に進めることができる環境が必要であり、試料・情報の二次利用の促進は重要である。

現指針では、当初ゲノム解析を想定せずに得た試料についてゲノム解析を行う場合や、同意取得時にデータベースへの遺伝情報の登録については同意を得ていない場合、または、バイオバンクに提供された試料・情報を当初と異なる研究目的に使用する場合等には原則として再同意を得ることが必要である。しかし、長期間にわたる研

究、大規模な研究や、試料取得から時間が経過している場合等では、再同意を直接得ることは困難である。また、同意取得困難な場合はオプトアウトが可能だが、結果返却を考慮する必要がある、オプトアウトの方法や期間についても配慮が必要である。

よって、特に、大規模コホートをベースにしたバイオバンク・データベースの試料・情報等の利活用を促進するためには、試料等を共有する際の同意取得ルールを明確化すべきであると考ええる。具体的には、大規模コホートをベースにしたバイオバンクにおいて、新規に開始する場合の将来の研究の可能性に関する説明・同意取得のあり方についてガイダンス等へ記載することが必要と考える。また、過去に開始された研究において当初の説明・同意に含まれていない研究への試料・情報の提供を行う場合は、試料提供者に対する再同意の方法や、オプトアウトにより二次利用を可能とする条件等をガイダンス等へ記載することが必要と考える。

2. 多施設共同研究

複数の研究機関による共同研究を実施する場合、現行のゲノム指針では代表となる機関が全共同研究機関を代表して倫理審査を申請することができるが、代表となる機関に倫理審査を委託する手続きが煩雑かつ時間を要するため、実際にはほとんど行われていない。このため、その後の変更申請の場合にも、全ての共同研究機関で手続きが必要となり、特に大規模な共同研究では膨大な手間と時間が掛かっている。この手続きを効率化するため、代表となる機関に倫理審査を委託する手続きを標準化・簡略化し、指針またはガイダンス等へ記載することが必要と考える。

3. 国際共同研究

ヒトゲノム研究を推進するためには、国を超えてゲノム情報を共有し有効に活用する国際共同研究を行うことも重要である。国際共同研究の際、海外の共同研究者が我が国の規制状況について理解するために、英語版の指針等を作成・公開することが喫緊の課題である。

なお、相手国の基準の方が厳格な場合は、厳しい方の基準に準ずるとされているが、どちらが厳しいか判断する評価方法についてガイダンス等へ記載することが必要と考える。将来的には、国際的な規制との整合性の検討や、今後の国際間での統一的なガイドラインの策定への参加も視野にいれていくことが望ましい。

また、1.で述べた試料・情報の二次利用の推進についても、国際共同研究の場合にも考慮する必要があると考えられる。「個人情報保護法施行規則に定める基準に適合する体制」を整備していない海外の共同研究者と、研究開始当初には想定していなかった国際共同研究を行い試料・情報を利用する場合の再同意取得のルールについて、ガイダンス等へ記載することが望まれる。

4. インフォームド・コンセント等における電子的同意の考慮

インターネットの普及が進み、電子的な本人認証システムも金融等の分野では既に一般的に利用される技術となってきた。また、公的データベースやデータバンク等をはじめ大規模研究プロジェクトでは数万～数十・数百万人から試料・情報を収集することも行われるようになってきている。このような背景から、現在のゲノム指針に規定されている紙面および対面による説明・同意・撤回に加え、電子的な手法で同意取得・撤回を行うプロセス（ダイナミック・コンセント）の検討が必要となってきていると思われる。よって、精度の高い本人認証システムと高度なセキュリティを前提としたダイナミック・コンセントの導入について、指針またはガイダンス等に明記されることが望まれる。

5. 結果開示(IF/SFを含む)

現行の指針では、本人、または遺族(血縁者)の開示請求によって遺伝情報の開示が可能となっているが、開示の範囲（対象者の限定、例えば、最大2親等までの血縁者とするなど）、開示する情報の内容・範囲（どのような情報をどこまで公開するのか）について具体的な内容が指針またはガイダンス等に明記されることが必要と考える。

また、現行の指針では偶発的所見(incidental findings : IF)についてのみ記載されているが、現在では、偶発的所見だけではなく、二次的所見(secondary findings : SF)についても研究の場で課題となっている。偶発的所見と二次的所見の定義を明らかにし、その上で、それぞれに対して取るべき対応について言及することが望ましい。

6. 死者の試料・情報の取り扱いについて

第一に、遺族への開示について、現行のゲノム指針において、死者の試料・情報の扱いについては、遺族の代諾を受けて生者と同様に匿名化・安全管理等を行い扱うものとされている。ただし、遺族への結果開示については、遺族から開示請求があれば倫理審査委員会で開示希望理由を基にケースバイケースで判断することになっており、判断基準が指針に明記されていない。このため、判断基準について現場が困惑しないよう、開示希望からの判断例からのケース事例をガイダンス等に記載することが望まれる。

第二に、明確な代諾者がいないような死者の試料・情報の扱いについてである。代諾することができる遺族の定義は「配偶者、成人の子、父母、成人の兄弟姉妹若しくは孫、祖父母、同居の親族又はそれらの近親者に準ずると考えられる人」と記載されており、考古学・人類学的な遺跡発掘調査等で発見される人骨のような近親者が確定できない試料・情報の場合について明記されておらず、文科省、厚労省、文化庁で

明確な規定がない。よって、これらの扱いについて、指針本文またはガイドンス等で言及することが望まれる。

第三に、刑事訴訟法における死因解明のために死体に対して行う鑑定・検査等の実施は、指針対象外と思われるが指針には明記されていない。ただし、鑑定・検査等の際に得られた試料・情報を用いて行われる研究については、既存試料・情報の利用として指針の対象となる可能性がある。このため、現場に混乱が起きないように、指針またはガイドラインに明記することが望まれる。

7. 倫理審査の効率化と質保証

ヒトゲノム研究の実施にあたり倫理委員会による審査は必須であるが、研究を進める上で過大な負担や遅延が生じることのないように、手続きの効率化を進めることが必要である。また、研究を円滑に進めるため、倫理審査の質を保証することも重要である。このため、申請書類（計画書、同意文書等含む）の書式や判断基準フローチャートの提供による判断の質の均一化が望まれる。また、迅速審査対象選定の基準統一や、中央一括審査を希望する声もあり、今後検討されるべきと考えられる。

更に、倫理審査委員、事務局担当者、および申請者である研究者に対する研修に用いることができるような、統一的な教育・研修(e-learningを含む)の教材の策定を行うことが強く望まれる。

8. 研究と医療の境界

ゲノム医療が急速に進む現在、クリニカルシーケンスにより得られるゲノム情報や、診療で得られる提供者の臨床情報は研究データとしても貴重かつ有用であり、医学研究に広く活用されることが期待される。また、研究で得られた成果を医療に還元することも必要で、その手段の確立も急務である。今後益々重要になると思われるこのような医療と研究での双方向的なゲノムデータの利活用や、疾患が判明した場合の医療への橋渡しとその後の提供者へのフォロー等の課題について対応が必要であり、指針またはガイドンス等への記載が必要と考える。

【合同委員会・タスクフォースの方針への支持】

現在、合同委員会、および、タスクフォースにおいて検討されている以下の論点⁶⁾については我々の活動を通して実現を望む声が多く寄せられた。本提言ではその方針を支持するものとする。

- ゲノム指針と医学系指針を統合する。これにより指針の適用範囲や、指針間の整合性に関する現場の混乱が解決する。

- 「試料」と「情報」の扱いをそのリスクの違いにより差異化する。これにより、「情報のみ」の場合の扱いを、そのリスクに見合うよう簡略化することで研究の円滑な推進が促進されることが期待される。
- 個人情報管理者について、これを廃止する。これにより、これまで研究責任者と兼任できなかったために起こっていた現場の負担を軽減する。
- 実地調査を指針条文から外し、ガイダンス等に自己点検の例として挙げるにとどめる。これにより、各機関の自主性を尊重し、毎年実地調査を実施するための現場の負担を軽減する。

我々の考える会等の活動を通し、倫理審査・ゲノム研究の現場の要望が多く寄せられた。本提言によりヒトゲノム研究に関する倫理審査委員会のより円滑な運用と、ヒトゲノム研究の更なる発展が実現することを祈念する。

「先進ゲノム支援」ゲノム科学と社会ユニット
山崎千里、大橋範子、小門穂、加藤和人

本件に関する連絡先：

「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 医の倫理と公共政策学教室
〒565-0871 大阪府吹田市山田丘 2-2
Tel: 06-6879-3688
Email: g_elsi@eth.med.osaka-u.ac.jp

[参考資料] 2019年8月9日時点

- 1) ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針（平成13年3月29日策定、平成25年2月8日全部改正、平成29年2月28日一部改正）
https://www.lifescience.mext.go.jp/files/pdf/n1859_03r2.pdf
- 2) 人を対象とする医学系研究に関する倫理指針（平成26年12月22日策定、平成29年2月28日一部改正） <https://www.mhlw.go.jp/file/06-Seisakujouhou-12600000-Seisakutoukatsukan/0000168764.pdf>
- 3) 文部科学省先進ゲノム支援プロジェクト <https://www.genome-sci.jp>
- 4) ゲノム科学と社会ユニット（GSユニット） <https://www.genomics-society.jp>

- 5) 「ゲノム研究関連指針改正に関するアンケート結果報告 – 指針改正に現場の声を届けるために –」 山崎千里・大橋範子・小門穂・加藤和人、『医療・生命と倫理・社会』第15号 p23-33 (2019/7/19)
 - 6) 文科省・厚労省・経産省合同委員会およびタスクフォース議事録
<https://www.lifescience.mext.go.jp/council/council.html>
-