

2021年度第4回

ヒトゲノム研究倫理を考える会

ゲノム研究と社会をつなぐ ELSIを考える

記録集



開催日時 2022.1.31(月)13:00-16:00

開催形式 オンラインシンポジウム

2021年度 第4回「ヒトゲノム研究倫理を考える会」 － ゲノム研究と社会をつなぐELSIを考える －

< 2022年1月31日(月)オンラインシンポジウムにて開催 >

目次

03 開会の挨拶

小原 雄治 (国立遺伝学研究所)

05 講演 1 ゲノム科学と社会ユニット (GS ユニット) のあゆみ

加藤 和人 (大阪大学大学院医学系研究科)

21 講演 2 ヒトゲノム研究におけるインフォームド・コンセントのモデル書式

～指針改正・R2/R3 個人情報改正への対応

川嶋 実苗 (JST バイオサイエンスデータベースセンター)

50 講演 3 ヒトデータの共有と利活用 - 国際共同研究・企業研究に向けて

荻島 創一 (東北大学 高等研究機構 未来型医療創成センター / 東北メディカル・メガバンク機構)

質疑応答・総合討論

73 **第一部** 国内外の動向とゲノム研究のこれからを考える

【司 会】加藤 和人

【指定発言】三成 寿作 (京都大学 iPS 細胞研究所)

【パネリスト】川嶋 実苗・荻島 創一・三成 寿作

88 **第二部** 座談会：今後のゲノム研究と ELSI (倫理的・法的・社会的課題) を考える

【司 会】加藤 和人

【ビデオメッセージ】増井 徹 (青山学院大学理工学部、慶應義塾大学医学部)

【パネリスト】

川嶋 実苗・荻島 創一・三成 寿作

山縣 然太朗 (山梨大学大学院総合研究部)

瀬戸山 晃一 (京都府立医科大学大学院医学研究科)

小門 穂 (神戸薬科大学社会科学研究室)

大橋 範子 (大阪大学データビリティフロンティア機構)

個人情報保護法や研究倫理指針の改正に関する内容は、2022年1月31日時点のものです。

開会の挨拶

小原 雄治

国立遺伝学研究所

「先進ゲノム支援（先進ゲノム解析研究推進プラットフォーム）」の代表をしております国立遺伝学研究所の小原雄治と申します。本日はたくさんの方にお集まりいただき、ありがとうございます。最初に少しご挨拶をさせていただきます。

科研費（文部科学省科学研究費）の支援のもとゲノム研究を長きに亘って進めて参りました。当初は自分たち自身の研究だったのですが、二期が終わった後「先進ゲノム支援」という形になり、科研費で行われるゲノム研究を最新技術で支援するという活動が始まりました。

こうした活動の中で、新たな倫理的な課題に対応する必要性が出てきました。特に医学系研究においては倫理審査を受け、きちんと承認を得ることが必要となるのですが、私たち支援側が解析を担当するということが研究計画に含まれることになったり、研究試料の移転ということも起こるため、場合によっては研究参加者からの再同意が必要なこともあります。また、我々はオープンサイエンスを目指して、もちろん公開ではなく限定共有という形ではありますが、得られたデータは基本的にはデータベースに登録して共有してもらうというシステムにしていました。これに関しても、もともとの研究の同意内容に含まれているかどうかによって、倫理審査委員会の審査に時間を要することがあります。こうしたことを解決するために、倫理審査の過程を支援することも必要となり、今日主催してくださっている加藤研究室の皆さまにご協力いただきました。

しかし、こうした支援だけでは不十分で、倫理指針や個人情報保護法の改正などについて、倫理審査委員会の関係者の皆さま方とも情報共有を行い、十分に理解をいただきながら、一緒に歩いていくという場が必要ではないかということがきっかけとなり、「ヒトゲノム研究倫理を考える会」が始まることになりました。

当初はすべて会場開催だったので、年に1～2回程度の開催が限界でした。しかし、人数が少なくても、もう少し頻繁にしなければならないのではないか、例えば加藤研究室でシリーズ化した開催としてもいいのではないかとということも考えておりました。加藤研究室で工夫いただいて、ウェビナーであればもう少し手軽に、皆さまが全国から参加できるだろうということで、ウェビナーでの開催も併用する形で今日に至っています。特にコロナ禍では、ウェビナーでの参加のシステムが非常によくなったので、たくさんの方にご参加いただくことができるようになり、情報共有の場となっており、大変良かったのではないかと思います。

何よりも倫理問題は非常に重要で、それにきちんと対応できる体制を国内でつくっていかねばなりません。そのためには情報を共有し、人材を育成していくことも非常に重要と考え、この「考える会」を開催していただけてきたと思います。実際にこの「考える会」で得た知識を参考にし、各大学・機関等で実践に生かしていただくなどといった成果につながっているのではないかと考えています。

倫理指針の改正やゲノム解析技術の進歩など、まだまだいろいろと変わっていきますので、そうした状況の変化を今後も把握し、共有していかなければならないと思いますが、この「考える会」のこれまでの活動も相当な成果があったのではと思っています。実は「先進ゲノム支援」は今年度で終了となるので、この「考える会」の活動も一旦終わりますが、これまでの活動を財産として、今後も発展していただけるのではないかと期待しています。

最近の支援の中で、「先進ゲノム支援」内の倫理の問題への対応はかなり安定してきました。解析したデータを集積するJST（科学技術振興機構）のNBDC（バイオサイエンスデータベースセンター）でも、今日お話しいただく川嶋さんにチェックをしていただいております。比較的安定して支援が進んでいます。この「考える会」でもいろいろな情報共有をしていただき、それが結果的にスムーズな支援につながったと考えており、加藤さんや加藤研究室の皆さまには本当に感謝しております。

今回も、3時間と比較的長丁場ですが、いろいろな話題を用意してござっておりますので、ぜひ参考にさせていただき、今後の皆さまのお仕事に生かしていただければと思います。

簡単ではございますが、私からのご挨拶とさせていただきます。どうもありがとうございました。

講演1

ゲノム科学と社会ユニット(GSユニット)のあゆみ

加藤 和人

大阪大学大学院医学系研究科

今日はこれまでの活動を振り返り、まとめる会になるが、先ほどの開会の挨拶での小原代表の話を聞き、この活動が始まった頃のことを思い出される。1つ前には「ゲノム支援」という時期があり、今の「先進ゲノム支援」がある。「ゲノム支援」の時にこの勉強会が始まった。当時ゲノム研究の分野を引っ張っておられた様々な先生方にこうした活動をするのがよいだろうと言っていていただき、その後この分野の大切さを常に認識されていた小原代表にいろいろな形でアドバイスをいただき、支えていただいたことによって、この「ヒトゲノム研究倫理を考える会」をこれまで続けてくることができた。

今日は「考える会」として、ご参加の皆さまに、実質的に研究倫理を考えるため、そして倫理審査のレベルを上げていくためのことも知っていただき、共有し、議論していきたいと思う。これまでも振り返りつつ、前を向いて、今を考える会にしたいということで、今回のプログラムを企画した。

この講演での私の役割は、「GS ユニット（ゲノム科学と社会ユニット）」のあゆみを振り返ることであり、少し駆け足ではあるが4つの内容について話していきたい。スライド2にあるように、ユニットについての説明、ヒトゲノム研究倫理を考える会、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」）の改正に向けた提言などの話をして、最後にまとめたいと思う。

「GS ユニット」は、文部科学省科学研究費助成金新学術領域研究の「先進ゲノム支援（先進ゲノム解析研究推進プラットフォーム）」の中に、研究と社会との接点活動を行うためのグループとして設置された。GS ユニットは、主としてヒトゲノム研究とその応用分野において、ELSI（倫理的・法的・社会的課題）への対応が十分に行われるように研究活動を支援するとともに、研究が人々と社会にとって有益な形で発展していくように、様々な活動を行ってきた。スライド3に示したように、①研究倫理審査に関する支援、②研究倫理や社会に関する情報発信の充実、③ヒトゲノム研究の倫理審査関係者に対する研修、という主に3つの活動を行ってきた。

もともとの出発点が、先進ゲノム支援プロジェクトに応募して採択されたゲノム研究を行う皆さまの倫理的な部分を支えるということであった。倫理審査委員会の承認を得るため、研究計画書や説明同意文書の内容が適切なものになるよう支援する、ということで活動を始め、私が現在のユニットを始めた頃もしばらくは、実際にいくつかの研究機関に対して支援活動を行っていた。また、ホームページなどでいろいろな情報を提供するといったことも行っていた。この部分については、現在は、次に講演される川嶋さんに担当が移っている。

もう1つ、研究倫理や社会に関する情報発信を充実させていこうということでかなり力を入れて、GS ユニットのサイトを充実させるということにも注力してきた。先進ゲノム支援の採択者やゲノム研究を中心に取り組む研究者に向けて、コラムや指針改正の情報、Q&A（お問い合わせ）、FAQ（よくある質問）などを掲載し、活用していただくことを目指してきた。「考える会」の動画や記録集といった資料についても、このGS ユニットのサイ

トに掲載しているので、今後も、講演や資料を見返していただくことで、皆さまにご活用いただければと思う。

次に、GS ユニットの体制について言及しておきたい。たくさんの方に一緒に関わっていただきここまでやってきた。メンバーの入れ替わりはあるが、私の研究室のメンバー、そしてゲノム研究の倫理について力を入れて活動されてきた研究協力者の方々とともにいろいろな活動を進めてきた。位田隆一さん、山縣然太朗さん、武藤香織さん、増井徹さん、児玉聡さん、瀬戸山晃一さん。そして、小門穂さん、大橋範子さんはもともと GS ユニットのコアメンバーであったが、今はここから巣立って活躍されている。また、たくさんの方々にこの「考える会」で講演を行っていただいた。今日の最後の総合討論で、何人かの研究協力者の方々に登壇をお願いしており、ご発言いただけたと思う。

この活動の中心として、重要なものと位置付け、力を入れて進めてきた「ヒトゲノム研究倫理を考える会」について振り返りたい。これは、スライド 3 の「③ヒトゲノム研究の倫理審査関係者に対する研修」にあたり、ヒトゲノム研究の倫理審査に携わる委員・事務局の方や研究者などを対象に、ゲノム解析技術を用いた研究の ELSI に関する情報や意見を共有する場として開催してきたものである。計 22 回開催し、延べ参加者数は 5,379 名と、5,000 名以上の方にご参加いただいた。

2018 年度を一例として振り返ると、クラウド／データ共有を取り上げた回もあった。第 2 回では遺伝情報に基づく差別について、第 3 回はゲノム編集について取り上げるなど、いろいろなテーマで開催してきた。また、今から考えると懐かしいが、オンサイトでも開催しており、例えば 2019 年 10 月は大阪の会場にて開催し、参加者の皆さまにお集まりいただいた。この 2019 年度第 3 回の「考える会」は、ゲノム指針改正がテーマであった。

全 22 回を振り返ってみたものがスライド 10 である。2016 年度から 2021 年度までやってきたが、2018 年度に開催回数を増やし、2019 年度にはウェビナーを取り入れ、2020 年度以降は新型コロナウイルス感染症の影響ですべてがウェビナーでの開催となった。2016 年度から 2018 年度までは、その時点で重要なことをテーマに、ゲノム研究と ELSI についていろいろなテーマを取り上げていたが、次第に年間テーマを持つようになった。2019 年度は「ゲノム指針改正」に力を入れ、ワークショップやシンポジウムを開催した。2020 年度は「同意について考える」ということで、二次利用の同意や、多機関共同研究の一括審査についても扱った。また、この頃は新型コロナウイルス感染症への関心が高まっていたので、年間テーマから少し離れるが、新型コロナウイルス感染症のゲノム研究についても取り上げた。そして 2021 年度は「ヒトゲノムデータの利活用と指針改正」をテーマとしてシリーズをつくり、「考える会」を開催してきた。

網羅的にゆっくり見る時間はないが、GS ユニットが活動してきた期間のゲノム研究の変化を大まかに見てみたいと思い、作ってみたのがスライド 11 である。2010 年に「ゲノム支援」という、前のフェーズのプロジェクトが発足した。2015 年には AMED（日本

医療研究開発機構）が発足し、実際の活動はその次の年からであるが、日本中でゲノム研究がいろいろな形で活発に進められるようになった。また 2015 年は、基礎研究であるがヒト受精卵へのゲノム編集に関する成果も発表されており、ゲノム編集が随分と話題になり始めた年でもあった。2016 年に「先進ゲノム支援」が始まったが、同時に AMED でもいろいろな活動が進み、私のグループが関わった MGeND (Medical Genomics Japan Variant Database) というオープンアクセスのデータベースが公開された。そして、2018 年にがんゲノム医療が開始され、すぐにかん遺伝子パネル検査の保険収載にもつながった。2018 年は、中国でゲノム編集ベビー誕生ということで、本当に大きな騒ぎになったが、そんな出来事もあった。そして、2019 年から新型コロナウイルス感染症の流行が始まった。スライドにはないのだが、ここでもう 1 つ付け加えておくとすれば、2019 年頃より政府の旗振りで全ゲノム解析等実行計画というものがいろいろと動いてきている。こうして振り返ると、ゲノム解析技術が研究側にも、医療側にも、いろいろな形で広く使われるようになってきたことがわかる。また、指針に関しては 2017 年に一部改正があり、2020 年度には、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」）が統合され、生命科学・医学系指針（「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」）となった。我々は「先進ゲノム支援」というグループの中で、ゲノム研究・医療の進展と指針の改正の両方を見渡しながら活動してきた。

先ほど小原代表に「いろいろと達成することができた」と言っていたが、うれしく感じているのだが、新型コロナウイルス感染症の問題が始まる前から、ウェビナーがこうした会に活用できるということを見いだせていたことは大きいと思う。新型コロナウイルス感染症は社会へ大きな影響を与えたが、そうした状況の中でもやり方を工夫しながら続けることで、5,000 名以上という本当にたくさんの方にこの「考える会」に参加していただくことができた。オフィスで少し参加の時間を取っていただくことで、いろいろなことを学び考えていただける場をつくることができたのではないかと考えている。

GS ユニットとして、そして「考える会」でも、活動として力を入れてきたことの 1 つが「ゲノム指針の改正に向けた提言」の作成である。2018 年度、2019 年度の「考える会」の活動を通して、「指針改正に向けての現場の意見や要望を改正作業に携わる方々に届けること」を目指すということで、アンケートの実施やワークショップの開催を行ってきた。アンケートもワークショップも複数回実施し、最終的に議論した結果を提言にまとめ、2019 年 8 月に指針改正委員会の事務局に提出している。

スライド 14 にアンケートの回答例を簡単に示している。この時点でどんなことに困っているかをお聞きすると、指針の対象かどうかの判断に迷うといった話や、既存試料・情報の再利用について、偶発的所見・二次的所見の問題、国際共同研究、国際的なデータ共有、電子的同意など、いろいろな問題がすでに指摘されていた。

こうしたことをさらに整理し、提言につなげようと 2019 年 2 月に大阪大学でワーク

ショップを開催した。論点を付箋に記入し、ボード上に整理する形で行ったもので、スライド 15 にある 1 グループの結果を載せているが、こういったところから問題を整理し、いろいろと議論を行った。

2019 年 7 月のワークショップは、いよいよ詰まってきた内容を提言に取りまとめるための会議ということで、指針改正関連委員会の構成メンバー、「先進ゲノム支援」の連携研究者の皆さま、そして政府の関係者に参加いただいた。スライド 16 にその風景の写真があるが、当時の文部科学省の生命倫理・安全対策室の前澤綾子室長にも、大阪大学の私の研究室に来ていただき、ウェブでもいろいろな方に参加いただく中で議論を行い、提言をまとめていった。

ゲノム指針の改正に向けた提言をまとめた内容として 8 つの項目がある。それぞれの項目についてはスライド 17 を参照いただきたい。この時点で私たちが提言したことのうちかなりの部分が、新しい指針に取り込まれている。もちろん私たちだけが声を上げたわけではないが、改正に向けた活動を進める上で役立てていただけたのではないかと考えている。スライド 18 に示しているのが提言のファイルそのもので、今の GS ユニットのホームページに掲載しているので、振り返りに見ていただけるとありがたい。

我々はあくまでも支援活動なので、論文や学会発表というのは必ずしも多くはない。しかし、いくつかの論考を発表しており、また学会発表などで我々の活動を報告してきた。スライド 20 は「まとめと今後」である。私たち GS ユニットは、6 年間に亘る「考える会」などの活動を通して、ヒトゲノム研究に関わる ELSI を様々な形で取り上げ、検討してきた。一方で、このゲノム研究・医療は急速に発展しており、私たちの活動の間もそうであったが、これからも課題が生まれていくと思う。これまで計 22 回の「考える会」を開催し、延べ 5,379 名、ウェビナーだけでも 4,584 名（平均 459 名／回）の方に参加していただくことができた。何度もご参加いただいた方もたくさんいらっしゃって、特にウェビナーでは私は皆さまの顔を見ることができないのだが、時々「いつも参加しています」と声をかけていただくことがあり、またその頻度がどんどん上がっていることに私自身も驚いている。

このプロジェクトは今年度で終了するが、様々な課題はまだまだ続いていく。このような活動を今後も継続することが必要で、私自身も何らかの形で皆さまとつながれることを考えていきたいと思うと同時に、同じようなことを考えておられる方々にこうした活動を広げ、動いていただければと思っている。そして、私も一緒に活動していきたいと考えている。

1 つの例ということで紹介するが、2022 年 3 月に、毎年開催している「研究倫理を語る会」の第 7 回が予定されている。吉田雅幸さん、武藤香織さんの発想で少し前に始まったもので、私も世話役をしているのだが、倫理指針についても取り上げる会になっている。この会はまだまだ続いていくので、ぜひご参加いただきたい。

少し駆け足だったが、本当にたくさんの方にご登壇いただき、つながっていただいたことに改めて感謝し、私の話を終わらせていただく。

2021年度第4回「ヒトゲノム研究倫理を考える会」
～ゲノム研究と社会をつなぐELSを考える～
[2022年1月31日(月)]

大阪大学
OSAKA UNIVERSITY

OPEN 2021

ゲノム科学と社会ユニット (GSユニット) のあゆみ

大阪大学大学院医学系研究科
加藤 和人

 先進ゲノム支援 **GSユニット**
GENOMICS AND SOCIETY UNIT

大阪大学
OSAKA UNIVERSITY

OPEN 2021

本日の発表

- (1) ゲノム科学と社会ユニット (GSユニット)
- (2) ヒトゲノム研究倫理を考える会
- (3) ゲノム指針の改正に向けた提言
- (4) まとめと今後

2

(1) ゲノム科学と社会ユニット（GSユニット） 目標・活動



ゲノム科学と社会ユニット（GSユニット）は、文部科学省科学研究費助成金新学術領域研究「先進ゲノム支援（先進ゲノム解析研究推進プラットフォーム）」内に、研究と社会との接点活動を行うためのグループとして設置された。

GSユニットは、主としてヒトゲノム研究とその応用分野において、倫理的・法的・社会的課題（ELSI）への対応が十分に行われるよう研究活動を支援するとともに、研究が人々と社会にとって有益な形で発展していくよう、2016年度より以下の活動を進めてきた。

- ①研究倫理審査に関する支援
- ②研究倫理や社会に関する情報発信の充実
- ③ヒトゲノム研究の倫理審査関係者に対する研修
：「ヒトゲノム研究倫理を考える会」の開催

3

①研究倫理審査に関する支援



研究倫理審査に関する支援では、先進ゲノム支援の公募に採択された研究者は研究を始めるにあたり倫理審査委員会の承認を得るため、研究計画書や説明同意文書などの書類を政府の倫理指針などに従った形で作成する必要がある。

GSユニットでは、ホームページや電子支援システムを通じて、必要な情報をスムーズに取得できるように支援を行った（2016年度）。

支援期間：2016月11月～2017年2月

支援件数：14件

支援内容：指針改正への対応など

支援対象者所属機関：東京大学、東京医科歯科大学、北里大学、金沢大学、新潟大学、千葉大学、北海道大学、防衛医科大学校、がん研究会

4

②研究倫理や社会に関する情報発信の充実



研究倫理や社会に関する情報発信では、先進ゲノム支援採択者や研究者に向けて、**GSユニットサイト**におけるコラム、指針改正等に関する資料、Q&A（お問い合わせフォーム）、FAQ（よくある質問）など、研究倫理や社会に関する情報発信を充実させるよう務めている。



GSユニットサイト
<https://www.genomics-society.jp>

2016年10月25日公開
 2017年度～
 ・「考える会」ページ公開
 ・よくある質問(FAQ)ページ公開
 ・サイト内検索機能追加
 ・英語ページ公開
 2018年度～
 ・講演動画公開

5

GSユニット：実施体制



メンバー

加藤 和人
 大阪大学大学院医学系研究科・教授
 相澤 弥生
 大阪大学大学院医学系研究科・助教
 山崎 千里
 大阪大学大学院医学系研究科・特任研究員
 坂井 礼文
 大阪大学大学院医学系研究科・特任研究員

研究協力者

位田 隆一
 滋賀大学・学長
 山縣 然太郎
 山梨大学大学院総合研究部・教授
 武藤 香織
 東京大学医科学研究所・教授
 増井 徹
 慶應大学医学部臨床遺伝学センター・教授
 児玉 聡
 京都大学文学研究科・准教授
 瀬戸山 晃一
 京都府立医科大学医学系研究科・教授
 小門 穂
 神戸薬科大学社会科学研究室・准教授
 大橋 範子
 大阪大学データビリティフロンティア機構・特任助教

6

(2) ヒトゲノム研究倫理を考える会

ユニット活動の主軸として実施している、③ヒトゲノム研究の倫理審査関係者に対する研修では、ヒトゲノム研究の倫理審査に携わる委員・事務局の方や研究者などを対象に、ゲノム解析技術を用いた研究におけるELSIに関する情報や意見を共有する場として「ヒトゲノム研究倫理を考える会」（以下、考える会）を開催し、新しい解析技術の紹介を行うとともに、倫理的課題を含むゲノム科学に関する情報提供と意見交換を2016年度より毎年行ってきた。

本会を含め、合計22回の考える会を開催し、のべ参加者数は5,379名であった。各会について、講演動画、記録集等をホームページから公開している。

7

考える会の開催例：2018年度（全6回）

No.	開催日	会場	参加者数	テーマ
1	2018.6.8(金)	大阪	61	クラウド/データ共有における研究倫理
2	2018.8.24(金)	大阪	40	遺伝情報に基づく差別について
3	2018.9.18(火)	京都	42	ゲノム編集をめぐる研究倫理
4	2018.11.11(日)	東京	92	指針改正、実地調査、バイオバンク、ゲノムリテラシー
5	2019.1.16(水)	東京	115	新しいゲノム医療の中で何が必要か
6	2019.2.18(月)	大阪	29	指針改正に現場の声を届けるために(ws)

・年間のべ参加者数：379名

8

考える会：2019年開催風景



2019年度第3回「ヒトゲノム研究倫理を考える会」

- 今、ゲノム指針改正について考える -

日時：2019年10月9日(水)13:30-17:00

会場：毎日インテシオ(4F)大会議室 (大阪)

参加者：96名

講演の様子



総合討論



9

◆2016年度考える会

No.	開催日	会場	参加者数	テーマ
1	2016.10.1(土)	東京	56	指針改正と、ヒトゲノム解析の新しい技術を よまえて

◆2017年度考える会

No.	開催日	会場	参加者数	テーマ
1	2017.10.9(月)	大阪	105	ゲノム社会の現在(いま)、そして未来。ゲ ノムデータをどう活かすか

◆2018年度開催状況まとめ(開催日程・参加者数・テーマ)

No.	開催日	会場	参加者数	テーマ
1	2018.6.8(金)	大阪	61	クラウド/データ共有における研究倫理
2	2018.8.24(金)	大阪	40	遺伝情報に基づく差別について
3	2018.9.18(火)	京都	42	ゲノム編集をめぐる研究倫理
4	2018.11.11(日)	東京	92	指針改正、文書調査、バイオバンク、 ゲノムリテラシー

年間テーマ：ゲノム研究とELSI

◆2019年度考える会: 開催状況まとめ(開催日程・参加者数・テーマ)

No.	開催日	会場	参加者数*	参加登録	テーマ
1	2019.7.4(木)	大阪+web	10	-	ゲノム指針改正に向けた実証ワークショップ
2	2019.9.4(水)	webinar	170	212件 (212名)	ヒトゲノム研究倫理と指針について考える
3	2019.10.9(水)	大阪	96	101	今、ゲノム指針改正について考える

年間テーマ：ゲノム指針改正

・年間のべ参加者数：619名

◆2020年度考える会: 開催状況まとめ(開催日程・参加者数・テーマ)

No.	開催日	会場	参加者数*	参加登録	テーマ
1	2020.6.25(木)	webinar	601	610件 (800名)	今、同意について考える
2	2020.8.25(火)	webinar	466	619件 (759名)	二次利用における見直しを考える
3	2020.10.17(土)	web	518	764件 (847名)	今指針改正と多機関共同研究の一括審査 にむけて
4	2020.12.24(木)	webinar	328	433件 (611名)	パンデミック・ゲノム研究の倫理を考え る

年間テーマ：同意について考える

・年間のべ参加者数：2,514名

◆2021年度考える会: 開催状況まとめ(開催日程・参加者数・テーマ)

No.	開催日	会場	参加者数*	参加登録	テーマ
1	2021.7.5(木)	webinar	427	583件 (626名)	AI・ビッグデータを用いたヒトゲノム研 究の倫理を考える
2	2021.10.29(金)	webinar	676	823件 (926名)	指針改正、データ共有・利活用にむけて
3	2021.12.14(火)	webinar	603	793件 (884名)	一歩審査(1研究1審査)の店舗共有を 目指して

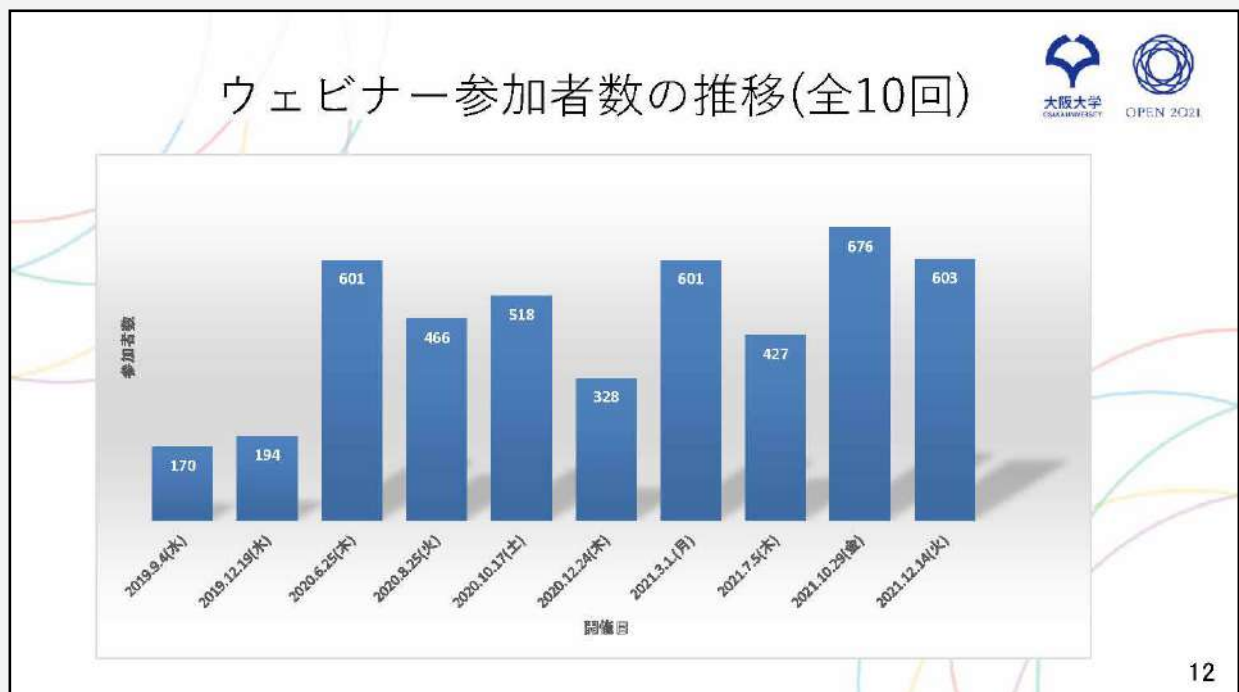
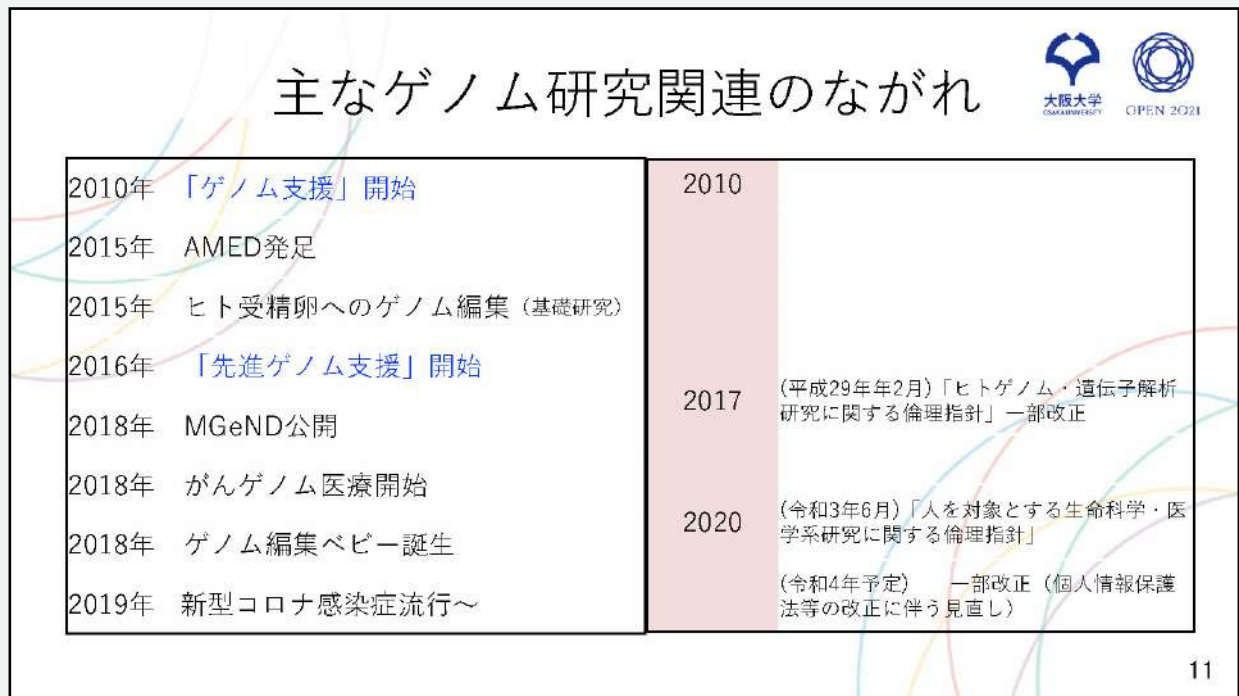
年間テーマ：ヒトゲノムデータ利活用+指針改正

2016年より合計22回の考える会を開催

：のべ参加者数：5,379名

：ウェビナー参加：4,584名(平均459名/回)

10



(3) ゲノム指針の改正に向けた提言



GSユニットでは、「ゲノム指針改正」について、2018-2019年度の考える会の活動を通して、「指針改正に向けての現場の意見・要望を改正作業に携わる方々に届けること」を目指し、アンケート実施やワークショップ開催に取り組んだ。

<アンケート実施(2回)>

- ゲノム指針改正に関するアンケート(2018年11月・紙面)
- ゲノム研究関連指針改正に関するwebアンケート(2019年1-2月・web)

<ワークショップ開催(2回)>

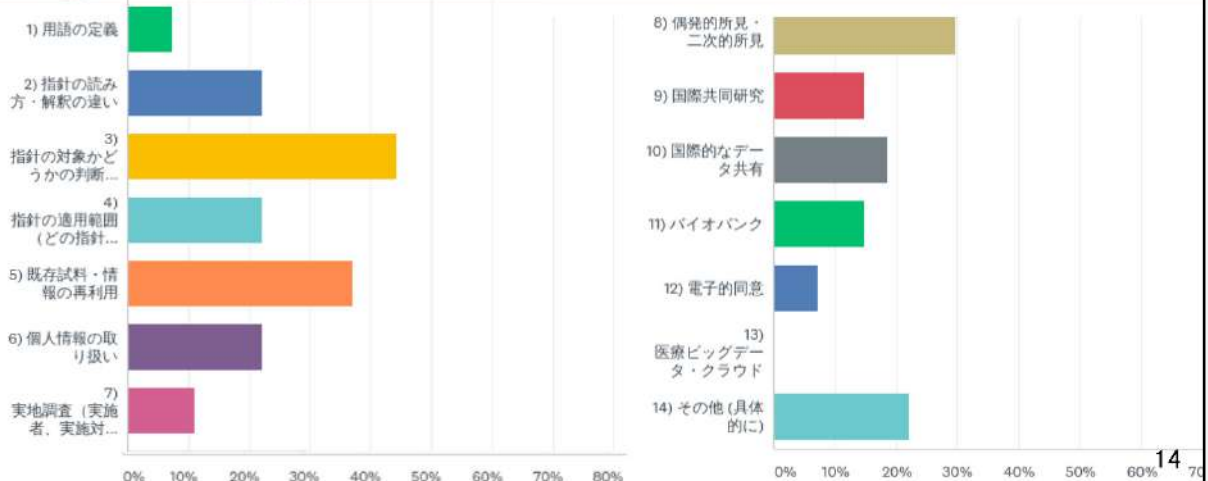
- 2018年度第6回考える会「指針改正に現場の声を届けるために」(2019年2月)
- 2019年度第1回考える会「ゲノム指針改正に向けた提言とりまとめのためのワークショップ」(2019年7月)

こうした議論・検討・調査等を通して得られた現場の声を基に、指針改正関連の委員会構成メンバー・各省指針改正関係者・先進ゲノム支援連携研究者による検討を更に重ねて提言にとりまとめ、2019年8月20日に指針改正委員会事務局に提出した。

13

[アンケート回答例：現場の困った・苦労したトピック]

Q10: ヒトゲノム研究、倫理審査申請または倫理審査の場面で、苦労したり困ったりしたことがあるトピックをお選び下さい。(複数回答可)



14

2018年度・指針改正ワークショップ実施

日時：2019年2月18日(月) 於：大阪大学

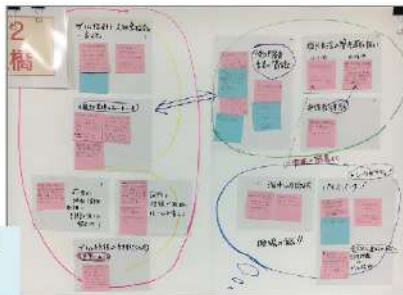
参加者：29名

目的：ゲノム指針改正に現場の声を届ける

概要：ワークショップ形式。指針改正状況、事前アンケート集計結果の紹介の後、4つのグループに分かれて、ゲノム指針改正について議論。論点を各自付箋に記入し、ボード上に整理した。

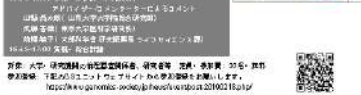
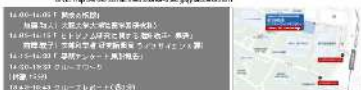
- ・困っている点(ピンク)
- ・解決案(ブルー)

ボード例
(G2)



日時：2019年2月18日(月) 14時～17時(13:30開場)

会場：大阪大学(吹田キャンパス)
先端医療イノベーションセンター1F マルティメディアホール
大阪府吹田市山田丘2-2
URL: <http://www.med.osaka-u.ac.jp/gsworkshop/>



15

2019年度・指針改正ワークショップ実施

日時：2019年7月4日(木)

会場：大阪大学、およびweb会議

参加者：10名(指針改正関連の委員会等メンバー、3省の指針改正関係者、先進ゲノム支援研究協力者など)

目的：議論・検討・調査等を通して得られた現場の声を、**指針改正関連の委員会構成メンバー・各省指針改正関係者・先進ゲノム支援連携研究者など**によるワークショップにおいて更に検討を重ね、**提言にとりまとめる**。

概要：ワークショップ形式。指針改正状況の紹介の後、2018年度ワークショップで得られた現場の声纏めで検討した項目(8)、テーマ(20)について提言に取りまとめるための意見交換を行った。

「試料・情報」についての議論の様子
(オンサイト、およびweb会議)



16

ゲノム指針の改正に向けた提言項目



【提言した8項目】

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）
2. 多施設共同研究
3. 国際共同研究
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
5. 結果開示(IF/SFを含む)
6. 死者の試料・情報の取り扱いについて
7. 倫理審査の効率化と質保証
8. 研究と医療の境界

17

2019年8月20日
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



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。

[2019/8/20提出]

**ゲノム指針改正に向けた提言
(GSユニット)**

<https://www.genomics-society.jp/wp-content/uploads/2021/03/3f2a868616697a934326c09832179f82.pdf>

18

発表



- 論文(2)
 - “Institutional and Social Issues Surrounding Genetic Counselors in Japan: Current Challenges and Implications for the Global Community”, Yayoi Aizawa, Atsushi Watanabe, and Kazuto Kato, *Front Genet* 12: 646177 (2021)
 - “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 vol.15, p23-33 (2019)
- 学会(3)
 - “ゲノム科学と社会ユニット(GSユニット)の「ヒトゲノム研究倫理を考える会」の取組み”山崎千里, 山崎千里, 大橋範子, 相澤弥生, 小門穂, 加藤和人, 大阪大学医学部全国教授の会第7回総会(2019)
 - “Human Genome ELSI meetings organized by Genomics and Society (GS) Unit”, Chisato Yamasaki, Noriko Ohashi, Kazuto Kato, The International symposium organized by “Platform for Advanced Genome Science”-**FRONTIERS OF GENOME SCIENCE**-(2019)
 - “ヒトゲノム研究と社会との接点における課題を考える場の構”, 山崎千里, 大橋範子, 加藤和人, 第30回日本生命倫理学会年次大会(2018)

19

(4) まとめと今後



- GSユニットは、この6年間、考える会を通して、ヒトゲノム研究に関わるELSIを様々な形・視点から取り上げ、検討してきた。一方、ゲノム研究・ゲノム医療はこの間も急速な進展を見せ、次々に新たな課題が生まれてきている。
- 2016年以降、22回の考える会を開催[のべ参加者数：5,379名]した。のべ参加者数のうちウェビナー参加は4,584名(85%)[平均459名/回]で、毎回多数の方参加され、リピーターも多く、考える会へのニーズの高さが示されている。
- このプロジェクトは今年度(2022年3月)で終了するが、次々に現れる課題に対応していくために、GSユニットのような活動は今後も継続することが必要だと考えられる。
- 終了後も何らかの形で、研究と社会との接点活動の実施を検討している。

20






第7回研究倫理を語る会

2022年3月5日(土)
(オンライン開催)

研究倫理指針についても
テーマとなっています。

HPは明日公開。申し込み
受け付けは2月2日からの
予定です。

21



先進ゲノム支援 **GSユニット**
GENOMICS AND SOCIETY UNIT




これまで考える会にご登壇、ご参加頂 いた全ての方に感謝いたします。 ありがとうございました。

大阪大学大学院医学系研究科医の倫理と公共政策学
email: workshop@eth.med.osaka-u.ac.jp

22

講演2

ヒトゲノム研究における インフォームド・コンセントのモデル書式 ～指針改正・R2/R3個人情報法改正への対応

川嶋 実苗

JSTバイオサイエンスデータベースセンター

本日はスライド 2 にお示しした内容についてお話ししていきたい。

まずは、生命科学・医学分野におけるデータ共有のこれまでの経緯について、NBDC（バイオサイエンスデータベースセンター）の活動を交えながら紹介していく。

1990 年に発足したヒトゲノム計画において、ヒトゲノムのドラフトシーケンスは解読された。その後、ポストゲノムシーケンス研究の国際競争が激化する中、ゲノム情報科学の大局的、長期的戦略を検討するために設置された「科学技術会議 ライフサイエンス部会 ゲノム科学委員会」から、「ゲノム情報科学におけるわが国の戦略について」が 2000 年に報告された。その中で、人材養成、データベース構築、情報解析技術の 3 つの観点から、バイオインフォマティクスの推進戦略が提案された。それを受け、科学技術振興のための基盤整備を統合的、効率的に行うとともに、科学技術基本法に位置づけられた施策の推進を目指す JST（科学技術振興機構）に BIRD（バイオインフォマティクス推進センター）が設立された。その後、BIRD の支援を通じて、バイオインフォマティクスの推進や、大阪大学の PDBj（Protein Data Bank Japan）、京都大学の KEGG（Kyoto Encyclopedia of Genes and Genomes）、国立遺伝学研究所の DDBJ（DNA Data Bank of Japan）といった、世界的に定評のあるデータベース構築が進められた。

一方で、この 2000 年の報告を受け、予想以上に多くのデータベースが作られるようになったものの、研究費が確保できなくなった後のデータベース維持が困難であったり、データベース間のオントロジー（ontology）が統一されていなかったり、といった問題が浮上した。そこで、2005 年に設置された「科学技術・学術審議会 研究計画・評価分科会 ライフサイエンス委員会 データベース整備戦略作業部会」による報告書「我が国におけるライフサイエンス分野のデータベース整備戦略のあり方について」の中で、長期的かつ国家的視点からデータベース整備に関する戦略について検討する委員会設置の必要性や、DNA 配列やタンパク質立体構造のような基盤的なデータベースを安定的に支援できる体制整備、どこにどのようなデータベースがあって、どう利用できるのかをまとめたポータルサイトの構築、統合データベース構築とそのための技術開発、またデータベース構築やデータベースから有用な知識を引き出すことができる人材の養成など、「緊急に取り組むべき 10 の課題」が挙げられた。

それを受け、2006 年には文部科学省において「統合データベースプロジェクト」が開始され、その中核機関として 2007 年に DBCLS（ライフサイエンス統合データベースセンター）が設立された。同時に農林水産省や経済産業省においてもデータベースのプロジェクトが進み、省庁横断的なデータベースの構築も同時に進められた。

2008 年 12 月に、データベースの統合化に向けた具体的な制度設計や行動計画を策定することを目的としてライフサイエンス PT が設置され、2009 年 1 月に「ライフサイエンスデータベースの統合・維持・運用の在り方」が発表され、DBCLS と BIRD の一体的な運用の必要性について提言された。その実現化を目指し、2009 年 9 月に準備室が設置され、

2011 年 4 月に JST の中の 1 つのセンターとして NBDC が設立された。

NBDC では、先ほどの「我が国におけるライフサイエンス分野のデータベース整備戦略のあり方について」において挙げられた 10 課題の実現化をベースに、日本の生命科学研究を推進するため、散在するデータベースを統合して共有することで、研究者の利便性が向上するとともに、FAIR 原則（Findable・Accessible・Interoperable・Reusable）に則り、データの価値の最大化やデータ駆動型科学への貢献を目指して活動している。その一環としてヒト由来試料から算出された塩基配列や臨床情報、脳画像など、様々な研究データを共有する枠組みとして、NBDC ヒトデータベースを 2013 年 10 月より運用している。

もともと日本におけるライフサイエンス分野のデータの共有は、1987 年に本格的な活動を開始した国立遺伝学研究所の DDBJ センターが、ヨーロッパの EMBL-EBI（EMBL's European Bioinformatics Institute）と、アメリカ NIH の NCBI（National Center for Biotechnology Information）の三極連携のもと、「公開されたデータは利用制限を課さない」というポリシーのもとで進められてきた。こういった INSDC（International Nucleotide Sequence Database Collaboration）の活動のもと、スライド 7 の上の 4 つの非制限公開データの共有を進めてきたが、現在では INSDC の枠組みに加え、発現解析データや構造多型などのデータベースにも拡張されている。さらに非制限公開データに留まらず、ヒトを対象とした研究において収集、産出された個人ごとのデータや臨床データ等の機微情報の共有化に発展している。

機微情報に関しては、誰しもがアクセス可能な非制限公開データとしてではなく、DAC（Data Access Committee：データアクセス委員会）の審査によってデータにアクセスできる者を限定した公開となっている。NCBI では dbGaP（database of Genotypes and Phenotypes）が 2007 年より、EBI では EGA（European Genome-phenome Archive）が 2008 年より、制限公開データ共有の枠組みをスタートさせた。一方、日本では EGA と類似のシステムの構築を DDBJ センターにおいて進めていたが、DAC にあたる組織が存在していなかった。そこで、データベースやデータの統合、共有の促進を使命とする NBDC との共同体制のもと、日本での制限公開データベースの枠組みが構築された。

NBDC ヒトデータベースの役割は大きく分けて 3 つある。1 つ目は公的資金によるヒト関連研究の成果の受け皿、2 つ目は論文に記載可能なアクセッション番号の発番、3 つ目は個人由来ゲノムデータの共有と個人情報保護の両立を実現する枠組みの運用である。そのため、NBDC ヒトデータベースの対象となるデータは、公的資金により実施された研究において産出されたヒト由来試料を用いた解析データ全般となっている。

次に、「先進ゲノム支援」での活動について少しご紹介させていただきたい。「先進ゲノム支援」では、スライド 12 の上にある 6 項目の配列解析技術と、下の 5 項目の情報解析技術を設定し、それらを組み合わせた多様かつ高度な実験情報支援を提供することで、日本のゲノム研究を支援する活動を行ってきた。支援により得られたデータは、ゲノム科学

全体の発展のため、データの公開と共有を積極的に進めることを方針としている。また、ヒト由来試料から得られたデータも例外ではなく、制限公開データとして、NBDC ヒトデータベースへ登録することを明示いただいている。原則としてヒト由来試料を用いた研究を実施する際には、研究倫理指針に沿って実施する必要がある。そして、データベースを通じたデータ共有は、外国を含む第三者提供に該当するという前提で必要な同意を研究対象者から受けていただくこととしている。これから試料を取得する場合や、適切な同意を受けられていない場合は、必要な倫理的手続きを行っていただき、それが完了した後に支援が開始される。

データベースを通じたデータ共有にあたり、どのような同意を受ければよいかについては、スライド 13 に示した「先進ゲノム支援」のサイト内の「倫理関連情報」のページ(<https://www.genome-sci.jp/ethic>) から旧ゲノム指針（「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」）に沿ったモデル書式をダウンロードできるので、ご参照いただければと思う。「先進ゲノム支援」によって支援されたヒト由来試料データは、NBDC ヒトデータベースの利用可能なデータ一覧で確認することができる。スライド 14 にお示ししているように、NBDC ヒトデータベースのトップページ下、「利用可能な研究データ一覧」の「一覧内検索」に「ゲノム支援」と入力いただくと検索することができる。

次に、遵守すべきルールに関して紹介する。データベース運用者が遵守すべきルールは、2014 年に旧疫学研究指針（「疫学研究に関する倫理指針」）と旧臨床研究指針（「臨床研究に関する倫理指針」）が統合され、旧医学系指針（「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」）が施行された際の交付通知の中で、この指針の対象となる旨が示された。医学研究やゲノム研究を遂行するためには、法令・指針に従って実施する必要があるが、スライド 17 に示しているように、2000 年以降、成立や改正、統廃合を繰り返してきている。これらの指針の多くは、その根拠法が個人情報保護法（「個人情報の保護に関する法律」）になるが、実はこの法律より指針の方が早く施行されていた。2021 年 6 月には、旧ゲノム指針と旧医学系指針が統合され、生命科学・医学系指針（「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」）が施行された。

医学研究やゲノム研究を実施するにあたり、現在は生命科学・医学系指針を遵守する必要がある。この指針には、これまでの指針が、人を対象とする生命科学・医学系研究が、人間の尊厳や人権を尊重し、適正かつ円滑に行われるため、個人情報保護法に加え、世界医師会によるヘルシンキ宣言や、科学技術会議による「ヒトゲノム研究に関する基本原則」に示された倫理規範等を踏まえて作成されてきたことが書かれている。また、死者の情報や試料も規制対象となるため、個人情報保護法の上乗せ、横出しのルールになっている。

生命科学・医学系指針は、個人情報保護法の 2020 年、2021 年の改正を受け、それらを反映するための三省合同会議が改正の施行前から開催されていた。2020 年改正の個人情報保護法は 2022 年 4 月 1 日に施行されるが、それと同時に改正指針も施行される。

2021 年 10 月に開催された「2021 年度第 2 回ヒトゲノム研究倫理を考える会」において、個人情報保護法の改正や指針の改正について詳しい紹介があったので、今回は改正のポイントについて簡単に紹介したい。

個人情報保護法は、2003 年に成立して 2005 年に全面施行されて以来、2015 年に 10 年ぶりに見直された。この 10 年で個人情報をめぐる状況はがらりと変わり、多種多様かつ膨大なデータを公益のために活用することが望まれたことからの改正であった。2015 年の改正の際、3 年ごとに見直す規定が付則の第 12 条として盛り込まれ、2020 年の改正は 3 年ごとの見直し規定に基づく初めての法改正となった。また、続く 2021 年には、法体系の複雑さの解消を目指した改正が行われている。

スライド 19 に個人情報保護法法体系をまとめた。個人情報の定義など、基本理念が記載されている 1～3 章はどの主体にも係ってくるが、個人情報を取り扱う人が所属する法人格によって、義務や罰則等の規定が異なっているため「個人情報の 2000 個問題」として、情報流通の妨げになっていることが問題視されてきていた。

2003 年に成立した個人情報保護法をバージョン 1 とするならば、2015 年の全面見直しはバージョン 2、バージョン 2 の改正内容のうち、2020 年の情報の利活用をする上で足りない部分を取り込まれた改正はバージョン 2.1、そして官民一元化を目指した 2021 年改正はバージョン 3 という位置づけになるかと思う。

2015 年の個人情報保護法の改正ポイントは、スライド 21 に示した 6 点である。その中でも、生命科学・医学研究において押さえておきたいポイントは、「1. 個人情報の定義の明確化」と「5. 個人情報の取扱いのグローバル化」である。主なポイントについてスライド 22 に示した。1 つ目の「個人情報の定義の明確化」については、「個人識別符号が含まれるもの」というものが個人情報の定義となったこと、またそのゲノムデータを解析して、疾患への罹りやすさ、治療薬の選択などの解釈を付加して、医学的意味合いを持ったゲノム情報が「要配慮個人情報」に該当する場合があることから、個人識別符号に該当するゲノムデータを扱う場合には、要配慮個人情報となりうる個人情報としての扱いが必要となった。2 つ目の「個人情報の取扱いのグローバル化」については、外国にある第三者への個人データを提供する際には、あらかじめ同意を取る必要があり、共同研究先や解析等の委託先が外国にある場合も、これに該当する。投稿論文や学会発表、データベースを通じた研究成果の共有に関しては、これまで国内に限定されず国際的に当たり前に行われてきたのだが、この改正時に明示的に外国の第三者へ提供する旨を説明文書に記載しわかりやすく説明した上で、研究対象者の同意を受けることが求められるようになった。

また、令和 2 年改正のポイントをスライド 23 に示すが、特に影響を及ぼしそうな点について赤字で示している。不正取得およびオプトアウト規定により取得された個人データについては、原則、さらなるオプトアウト規定による第三者提供はできなくなる。また、差別が誘発される恐れがあることが十分予見されるにもかかわらず、散在的に公開されて

いる個人情報を集約化し、データベース化して公開してはならない、ということが明示された。3つ目として、仮名加工情報の定義というものが新設された。仮名加工情報とは、氏名等の個人識別子を削除するという、これまでゲノム指針の中で安全管理措置として実施を求めていた匿名化作業と類似の加工を施したデータであるが、当初の利用目的に該当しない目的での同一法人内での利用が可能となった。加えて、開示請求への対応義務の対象外となってくる情報となる。しかし、異なる目的で使用する場合、利用目的の公表が必要であり、第三者提供はできない情報である。また、個人識別符号の全部を削除する必要があるので、ゲノムデータを用いた解析を実施する場合は、仮名加工情報として利用することはできない。スライド 24、25 に掲載した資料にわかりやすくまとめてあるので、ご参照いただきたい。

次の改正ポイントは、個人関連情報というものが定義された。これは提供元では個人情報に該当しないが、提供先において個人データとなることが想定される情報である。これを提供する際には、本人の同意が得られていることを確認する必要がある。また、外国にある第三者への個人データを提供する場合は、移転先においてどのように管理されているかについて情報を提供することができるよう義務づけられるようになる。

世界中で個人情報関連の立法の動きがあり、その動向全てを把握するのはなかなか難しい状況にある。個人情報保護委員会では、外国における個人情報の保護に関する制度に関する情報提供を 1 月 25 日に開始した。スライド 29 の URL のページで各国のまとめを見ることができるのだが、結局どのように説明するべきかといった点は解決できていないように思う。また、研究分野においては、ここに挙げられるような国以外の国との共同研究を進められることもあると思うので、その情報を共有できる場があるといいのではないかと考えている。

続いて、個人情報保護法の令和 3 年改正のポイントについて紹介する。スライド 30 のように、これまで、民間部門ではない公的部門に関しては総務省の管轄であったが、法令が統合されることで個人情報保護委員会が一括して規制監督することになる。また、それにより文言も統一された。国立大学や研究所、病院は、原則として民間事業者と同等の規律が適用されることになる。スライド 30 の③については、GDPR（General Data Protection Regulation：一般データ保護規則）の十分性認定を公的分野まで広げるということを目指したものの一環である。学術研究は法の適用外とされてきたが、義務ごとの例外規定という形に変わる。地方公共団体に関しても、この統一のルールのもと、どうしてもはみ出してしまう分に関しては、個人情報保護委員会に届け出ることで許容していく、という方向で進んでいる。また、市区町村や都道府県管轄の大学や研究所であっても民間規律が適用されることになる。

生命科学・医学系指針の改正ポイントについて、スライド 32 に示している。令和 2 年の個人情報保護法改正で新しく導入された用語や、令和 3 年の学術研究利用の部分への対

応が行われた。情報の取り扱い区分として、指針の対象についてわかりやすくまとめられた図があったので紹介したい。スライド 34 にそれを示しているが、改正後の指針では、黒で囲んでいる部分をまとめて「匿名化された情報」と呼ぶ。これまで安全管理措置としての匿名化作業を施した情報は左から 3 番目の『右記以外』（匿名化された情報の中の一 番左）に該当する。指針の対象となる範囲は、他の法令で規定されておらず、これまでと同じように学術的な価値が定まっているような情報のみを用いた研究以外に加えて、別の機関が研究にデータを用いようとする際に、すでに別機関が作成していた既存の匿名加工情報のみを用いた研究以外となる。

2021 年改正によって、学術研究は個人情報保護法の適用除外ではなくなり、義務ごとに例外規定を設けることになったが、その項目を示したのがスライド 35 である。学術研究機関における学術研究目的での利用に関しては、これまでと同程度か、それ以上には流通しやすい環境になったのではないかと思うが、民間企業において実施される研究でのデータ流通は、あまりよくなったとは言えない状況だ。

スライド 36 にも記載がある通り、民間団体の場合には「学術研究を主たる目的とするものである場合」に限定しているのだが、民間企業の主たる目的が学術研究であることは少ないのではないか。また、「製品開発を目的として個人情報を取り扱う場合は、当該活動は、学術研究目的とは解されない」と明記されている。

ただ一方で、2021 年 6 月末に個人情報保護に関する法律についてのガイドライン Q&A が更新されているのだが、その中で、製薬企業における利用に関しても、「公衆衛生の向上に特に資する」可能性がある、という考え方が示された。つまり、製薬企業等における研究開発が、個人情報保護法に定める例外要件である「公衆衛生の向上に特に資する」かどうか争点になってくるかと思う。今後、指針のガイダンスでどのような扱いになるかということが記載されていくので注目したい。

次に、改正を受けての対応についてお話ししたい。先ほど紹介した「先進ゲノム支援」のモデル書式について、2015 年の個人情報保護法の改正を受けて、「公的データベースからのデータの公開」であったり、どのようにデータが共有されるか、同意の撤回方法はどうか、といった部分を記載したのだが、2020 年、2021 年の改正を受けて、外国にある第三者へ個人データを提供する際には、提供先の個人情報の取り扱いが日本と異なる点について研究対象者へ伝える必要があることになった。ただ、同意を受けた時点で、どこに提供されるのかがわからない場合には、個人情報保護法の規則第 17 条において、移転先を特定できない旨およびその理由を伝える、また、研究対象者の参考になる移転先の外国の名称に代わる情報を提供できる場合は提供する、ということが定められた。したがって、スライド 39 にあるような内容を説明文書に記載していただくのがいいのではと考えている。

最後になるが、NBDC ヒトデータベースの運用の変更が必要と思われる点について、ス

ライド 40 にまとめた。まずは「学術研究機関等」に該当するかどうかを確認し、該当しない場合は「社会的重要性の高い研究である」か、「特段の理由がある」かどうかを確認することになる。このお墨付きを出していただくのが、倫理審査委員会になってくるのではと考えている。また、仮名加工情報は第三者提供できないので、提供されるデータがこれに該当しないかという点を確認する必要がある。また、データの配布先で個人情報の取得に該当しないか（個人関連情報にならないか）という点を確認するためのステップを入れる必要がある。さらに、NBDC ヒトデータベースを通じて入手したデータは仮名加工情報に含めないということを、データ利用者に約束していただく。そして、混乱を招かないように、ガイドラインの用語定義を個人情報保護法や生命科学・医学系指針と揃えていくと同時に、混乱しそうな点については FAQ などの形で解説を入れていきたいと考えている。今後、研究倫理指針のガイダンスの記載を改めて確認し、追加しなければならないことが出てくるかもしれないが、データ共有に関して、現時点ではこうした点に気を付けて運用していきたいと考えている。

2021年度第4回ヒトゲノム研究倫理を考える会
2022/1/31 13:00～16:00

ヒトゲノム研究における インフォームドコンセントのモデル書式 ～指針改正・R2/R3個人情報改正への対応

科学技術振興機構
バイオサイエンスデータベースセンター
川嶋 実苗

Japan Science and Technology Agency

目次

1. NBDCHITデータベースについて
2. 先進ゲノム支援とインフォームドコンセントのモデル書式について
3. 遵守すべきルールについて
 - 3-1. 個人情報の保護に関する法律
 - 3-2. 人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針
4. 改正を受けての対応

Japan Science and Technology Agency

独立行政法人
科学技術振興機構
JST

2

目次

1. NBDCヒトデータベースについて
2. 先進ゲノム支援とインフォームドコンセントのモデル書式について
3. 遵守すべきルールについて
 - 3-1. 個人情報の保護に関する法律
 - 3-2. 人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針
4. 改正を受けての対応

バイオサイエンスデータベースセンター（NBDC）の発足

NBDC設立の経緯：

- 2000年11月 科学技術会議 ライフサイエンス部会 ゲノム科学委員会
「ゲノム情報科学におけるわが国の戦略について」
<https://www.jst.go.jp/nbdc/bird/files/pdf/info02.pdf>
- 2001年4月 JSTにバイオインフォマティクス推進センター（BIRD）が設立
- 2005年5月 科学技術・学術審議会 研究計画・評価分科会
ライフサイエンス委員会 データベース整備戦略作業部会
「我が国におけるライフサイエンス分野のデータベース整備戦略のあり方
について」 https://www.lifescience.mext.go.jp/download/news/report_DB.pdf
- 2006年9月 文部科学省「統合データベースプロジェクト」開始
- 2007年4月 ライフサイエンス統合データベースセンター（DBCLS）設立
- 2008年12月 総合科学技術会議 ライフサイエンスPT 統合データベース タスクフォース
「統合データベース タスクフォース報告書」
<https://www8.cao.go.jp/cstp/project/bunyabetu2006/life/14kai/siryo1-2.pdf>
- 2009年1月 ライフサイエンス委員会ライフサイエンス情報基盤整備作業部会
「ライフサイエンスデータベースの統合・維持・運用の在り方」
https://www.mext.go.jp/b_menu/shingi/gijyutu/gijyutu2/shiryo/_icsFiles/fieldfile/2009/01/27/1218217_8_1.pdf

NBDCの活動



＜FAIR 原則＞

Findable
(見つけれられる)

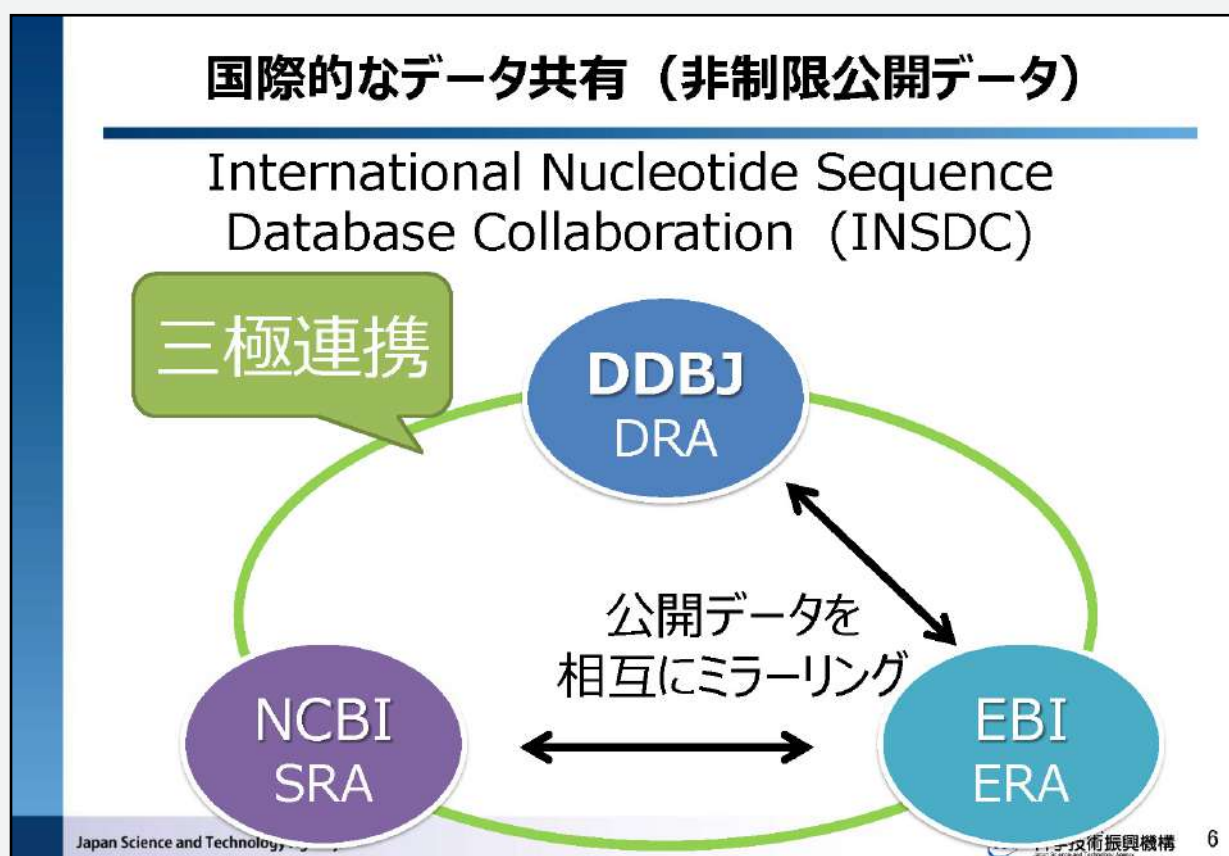
Accessible
(アクセスできる)

Interoperable
(相互運用可能)

Re-usable
(再利用できる)

データの価値の最大化、データ駆動型科学の促進

5



三極連携体制

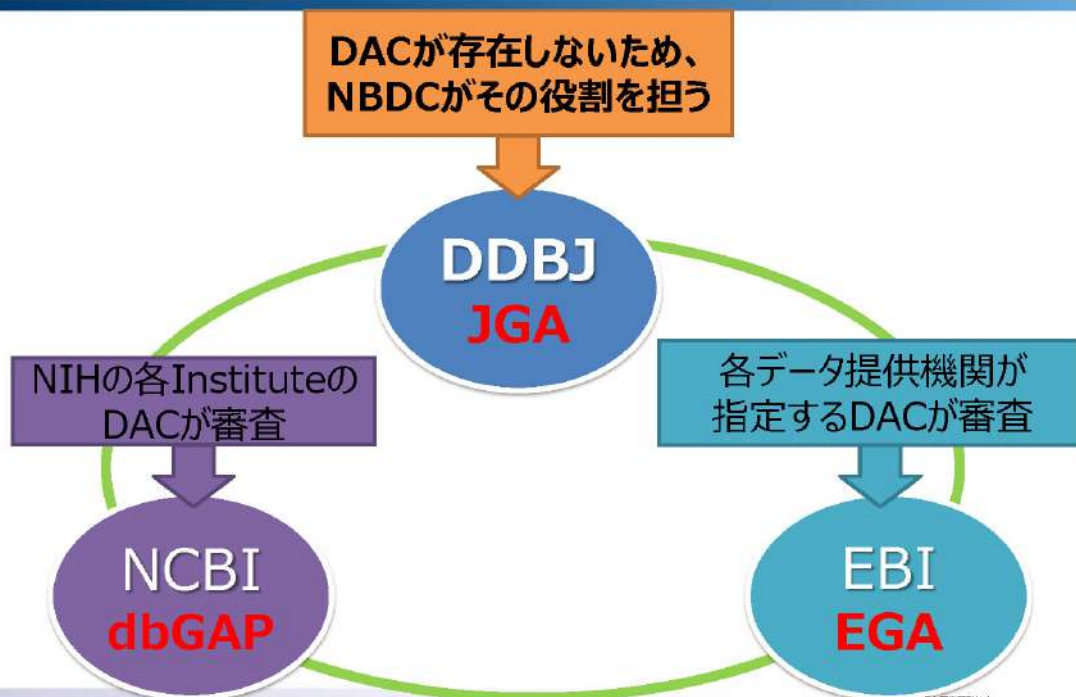
Data type	ROIS-DDBJ	EMBL-EBI	NIH-NCBI
Next generation reads	Sequence Read Archive	European Nucleotide Archive (ENA)	Sequence Read Archive
Capillary reads	Trace Archive		Trace Archive
Annotated sequences	DDBJ		GenBank
Samples	BioSample		BioSample
Studies	BioProject		BioProject
Functional Variations	Genomic Expression Archive (GEA)	Array Express	Gene Expression Omnibus (GEO)
Structural Variations	JVar-SV	Database of Genomic Variants archive (DGVa)	dbVar
Short Genetic Variations	JVar-SNP	European Variants archive (EVA)	dbSNP
Controlled-access Human Data	Japanese Genotype-phenotype Archive (JGA)	European Genome-phenome Archive (EGA)	database of Genotypes and Phenotypes (dbGaP)

Japan Science and Technology Agency

振興機構

7

国際的な研究データの共有（制限公開データ）



Japan Science and Technology Agency

※Data Access Committee (DAC)

JST 科学技術振興機構

8

『NBDCヒトデータベース』の役割

- 公的資金によるヒト関連研究の成果の受け皿
 - 論文に記載可能なアクセッション番号を発番
 - 個人由来ゲノムデータの共有と個人情報保護の両立を可能に
 - － データ共有のガイドラインを策定
 - － ガイドラインに沿った申請内容の審査をNBDCに設置されたDACが実施
- 《提供》 研究対象者の同意、倫理審査委員会の承認、機関の長による実施許可
- 《利用》 安全管理措置（セキュリティ対策）の確認

『NBDCヒトデータベース』の役割

- 公的資金によるヒト関連研究の成果の受け皿

- 論文に記載可能なアクセッション番号を発番

- 個人由来ゲノムデータの共有と個人情報保護の両立を可能に
- 倫理審査委員会によって承認され
機関の長によって実施許可を得た研究
から産出された

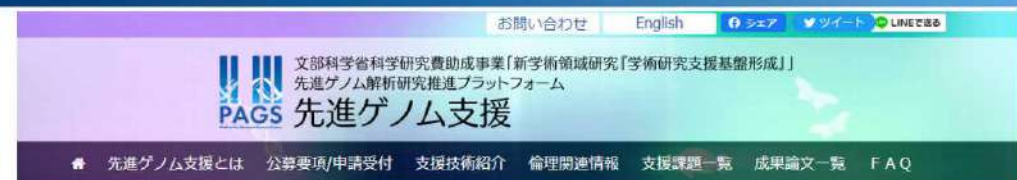
ヒト試料を用いた
解析データ全般

《利用》 安全管理措置（セキュリティ対策）の確認

目次

1. NBDCHITデータベースについて
2. 先進ゲノム支援とインフォームドコンセントのモデル書式について
3. 遵守すべきルールについて
 - 3-1. 個人情報の保護に関する法律
 - 3-2. 人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針
4. 改正を受けての対応

先進ゲノム支援



大規模配列解析拠点ネットワーク支援活動

- A) 新規ゲノム決定の支援と高度化（ヒト以外の動物、植物、微生物、細菌）
- B) 変異解析の支援と高度化（体細胞変異、ハプロタイプ決定、SNP、CNV、等）
- C) 修飾解析の支援と高度化（エピゲノム、RNA修飾、染色体構造、結合タンパク質）
- D) RNA解析の支援と高度化（コピー数、安定性、RNA編集、スプライシング、lncRNA等）
- E) メタ・環境・ホログゲノム解析の支援と高度化（DNA、RNA、1細胞による）
- F) 超高感度解析の支援と高度化（1細胞、1分子、経時）

高度情報解析支援ネットワーク活動

- A) 基盤的解析パイプラインによる支援と高度化開発（big-dataに対応したパイプライン整備）
- B) 総合的ゲノムアノテーションの支援と高度化開発（研究コミュニティと一体化した解析）
- C) 多層統合ゲノム情報解析技術を駆使した支援と高度化開発（仮説生成を支援へ）
- D) AI化知識ベースの構築（上記のための構築試行）
- E) 超高度情報処理技術に関する開発課題の立案と開発支援

先進ゲノム支援

お問い合わせ English [シェア](#) [ツイート](#) [LINEで見る](#)

文部科学省科学研究費助成事業「新学術領域研究「学術研究支援基盤形成」」
先進ゲノム解析研究推進プラットフォーム

先進ゲノム支援

[先進ゲノム支援とは](#)
[公募要項/申請受付](#)
[支援技術紹介](#)
[倫理関連情報](#)
[支援課題一覧](#)
[成果論文一覧](#)
[FAQ](#)

JGAに登録するためには、個人情報の保護に関する法律および研究倫理指針（ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針や人を対象とする医学系研究に関する倫理指針）等に沿った適切な倫理面の対応が必要です。そのため、「先進ゲノム支援」ではヒト由来試料を用いるゲノム解析研究のための「説明文書および同意文書のモデル書式」等を提示するとともに、各研究機関における倫理審査申請時の支援を実施して参りました。2017年7月に改訂モデル書式などを掲載し、以降マイナーな改定を行ってまいりましたが、2021年6月30日に、統合された研究倫理指針（人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針）が施行されることを踏まえ改訂を行いましたので、以下を利用ください。

- ▶ IC文書等改訂のお知らせ（2017年7月）
- ▶ 先進ゲノム支援同意説明文書のひな形【2021年度版】（2017年度版からの変更履歴）
- ▶ 先進ゲノム支援_記載すべき内容のリスト【2021年度版】（2017年度版からの変更履歴）

※ 2021年度第2回目の申請に際しては、今回公開しました2021年度版モデル書式を利用ください。
なお、2022年4月1日には改正個人情報の保護に関する法が施行される予定です。支援により得られたデータの登録が2022年4月1日以降に実施される場合は、今回のゲノム指針改正では加味されていない個人情報の保護に関する法改正内容も含めて修正をする必要があるなど、影響を受ける可能性があります。今後の最新情報にご注意ください。
(2021年4月12日)

NBDCヒトデータベースから公開されている 先進ゲノム支援によって取得されたデータ

Human data NBDCヒトデータベース

English [サイトの概要](#) [お問い合わせ](#)

検索条件:

Research ID	研究題目	公開日	データの範囲	解析方法	手法	参加者 (対象人数)	研究者	アクセス権
homo001v1 JGA-S000010	遺伝性疾患、難病の診断、治療に 応用する遺伝子検査技術	v1.2015/04/08	NGS (Exome)	配列決定	Illumina (HiSeq 2500)	18歳以上の健康な 日本人: 30名 (日本人)	田中 誠 プロフィール	制限 (Type 0)
homo002v1 JGA-S000012	Stemness-Jukureu 遺伝子群に由来する 遺伝子多型解析	v1.2018/09/09 v2.2020/12/01	SNP-chip	アノムワイ ド 解析	Affymetrix (Affymetrix Human6 v2.0) Illumina (HiSeq X Ten)	80歳、107名 女性: 89名 5.5k-10k: 113名 男性: 41名 (日本人)	山田 貴由美 プロフィール	制限 (Type 0)
homo003v1 JGA-S000014	骨髄造血幹細胞移植における治療効果の 解析	v1.2018/09/05	NGS (Exome)	配列決定	Illumina (HiSeq 2500)	遺伝性疾患の診断と治療に 関与する遺伝子検査: 4名 (日本人)	中嶋 真二 プロフィール	制限 (Type 0)
homo007v1 JGA-S000036	脳神経疾患の診断と治療に 関与する遺伝子検査技術	v1.2015/09/04	NGS (Exome)	配列決定	Illumina (HiSeq 2500)	PA: 30名 女性: 16名 (Disease) (日本人)	光永 浩樹 プロフィール	制限 (Type 0)
homo001v2 JGA-S000014 JGA-S000017	遺伝性疾患の診断と治療に 関与する遺伝子検査技術	v1.2015/04/08 v2.2021/09/06 v3.2021/04/09	NGS (Exome)	配列決定	Illumina (HiSeq 2500/2500)	健康な日本人: 30名 遺伝性疾患患者: 11名 (日本人)	田中 誠 プロフィール	制限 (Type 0)
homo005v1 JGA-S000039	非アルコール性脂肪性肝疾患のゲノム・エピゲ ノム解析	v1.2017/02/09	NGS (Whole Genome Sequencing)	配列 決定	Illumina (HiSeq 2500: Human Metabolite 40K Sequencing)	NAFLD: 64名 (日本人)	池田 裕子 プロフィール	制限 (Type 0)
homo002v2 JGA-S000012	遺伝性疾患の診断、治療と 関係する遺伝子検査	v1.2018/09/09	SNP-chip	アノムワイ ド 解析	Illumina (HumanOmniExpress BeadChip)	健康な日本人: 140名 女性: 114名 男性: 26名 (Disease) 日本人: 140名	山田 貴由美 プロフィール	制限 (Type 0)

目次

1. NBDCヒトデータベースについて
2. 先進ゲノム支援とインフォームドコンセントのモデル書式について
3. 遵守すべきルールについて
 - 3-1. 個人情報の保護に関する法律
 - 3-2. 人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針
4. 改正を受けての対応

データベース運用者が遵守すべきルール

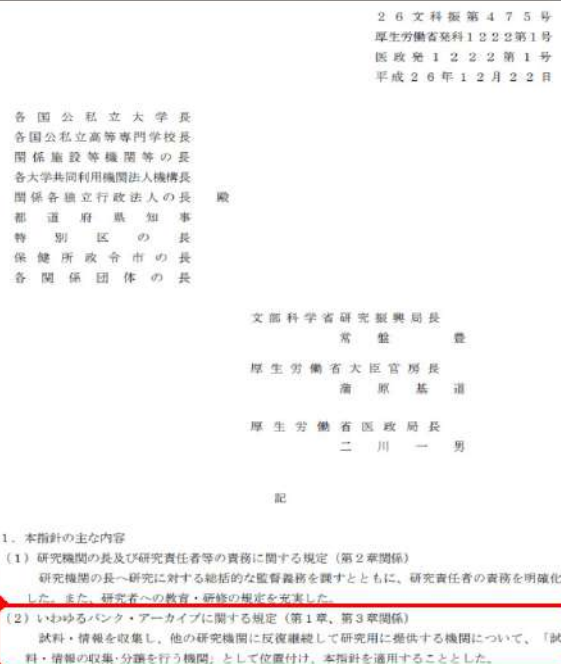
「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」

「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」の適用対象となった
(平成26年12月22日)

試料・情報を収集し、他の研究機関に反復継続して研究用に提供する機関について、「試料・情報の収集・分譲を行う機関」として位置付け、本指針を適用することとした。



指針の根拠法「個人情報の保護に関する法律」群



医学研究・ゲノム解析研究に係る法令・指針



Japan Science and Technology Agency

科学技術振興機構 17

個人情報の保護に関する法律（個人情報法）等

2003年（平成15年）個人情報保護法成立（2005年（平成17年）全面施行）

法施行後約10年が経過。情報通信技術の発展により、
制定当時には想定されなかったパーソナルデータの利活用が可能に

2015年（平成27年）個人情報保護法改正（2017年（平成29年）全面施行）

3年ごとに見直し規定が盛り込まれる
国際的動向、情報通信技術の進展、新産業の創出・発展の状況等を勘案

2020年（令和2年）3年ごとに見直し規定に基づく初めての法改正

令和2年改正

2021年（令和3年）個人情報保護制度の官民一元化

令和3年改正案※

第1回 生命科学・医学系研究等における個人情報の取扱い等に関する合同会議	資料3-2
令和3（2021）年5月7日	

Japan Science and Technology Agency

科学技術振興機構 18

個人情報関連法体系



Japan Science and Technology Agency

https://www.ppc.go.jp/files/pdf/personal_framework.pdf

19

個人情報の保護に関する法律（個人情報法）等

2003年（平成15年）個人情報保護法成立（2005年（平成17年）全面施行）

Ver.1

法施行後約10年が経過。情報通信技術の発展により、
制定当時には想定されなかったパーソナルデータの利活用が可能に

2015年（平成27年）個人情報保護法改正（2017年（平成29年）全面施行）

Ver.2

3年ごとに見直し規定が盛り込まれる
国際的動向、情報通信技術の進展、新産業の創出・発展の状況等を勘案

2020年（令和2年）3年ごとに見直し規定に基づく初めての法改正

Ver.2.1

令和2年改正

2021年（令和3年）個人情報保護制度の官民一元化

Ver.3

令和3年改正案※

第1回 生命科学・医学系研究等における個人情報の取扱い等に関する合同会議

資料3-2

令和3（2021）年5月7日

Japan Science and Technology Agency

<https://www.mhlw.go.jp/content/10601000/000776379.pdf>

20

個人情報法2015年改正のポイント

生物医学分野の研究を実施する上で大きく関わってくるポイント

1. 個人情報の定義の明確化	・個人情報の定義の明確化（身体的特徴や個人に発行される符号等が該当） ・要配慮個人情報（仮称、いわゆる機微情報）に関する規定の整備
2. 適切な規律の下で個人情報等の有用性を確保	・匿名加工情報（仮称）に関する加工方法や取扱い等の規定の整備 ・個人情報保護指針の作成や届出、公表等の規定の整備
3. 個人情報の保護を強化（名簿屋対策）	・トレーサビリティの確保（第三者提供に係る確認及び記録の作成義務） ・不正な利益を図る目的による個人情報データベース提供罪の新設
4. 個人情報保護委員会の新設及びその権限	・個人情報保護委員会を新設し、現行の主務大臣の権限を一元化
5. 個人情報の取扱いのグローバル化	・国境を越えた適用と外国執行当局への情報提供に関する規定の整備 ・外国にある第三者への個人データの提供に関する規定の整備
6. その他改正事項	・本人同意を得ない第三者提供（オプトアウト規定）の届出、公表等厳格化 ・利用目的の変更を可能とする規定の整備 ・取扱う個人情報が5,000人以下の小規模取扱事業者への対応

https://www.kantei.go.jp/jp/singi/it2/senmon_bunka/number/dai8/siryou2.pdf

個人情報法2015年改正のポイント

1. 個人情報の定義の明確化

○ 個人識別符号

「個人識別符号が含まれるもの」が個人情報の定義に追加。
一部のゲノムデータが個人識別符号となったことで、ゲノムデータを含む情報は個人情報として扱う必要がある。

○ 要配慮個人情報

本人に対する不当な差別、偏見その他の不利益が生じないようにその取扱いに特に配慮を要する記述等が含まれる個人情報。医学研究で使用する多くのPhenotype情報（診療情報等）が該当。
また、ゲノムデータを解析して解釈を加えた「ゲノム情報」も該当する。

2. 個人情報の取扱いのグローバル化

第24条において、「外国にある第三者に個人データを提供する場合にはあらかじめ外国にある第三者への提供を認める旨の本人の同意を得なければならない」

個人情報令和 2 年改正のポイント

1. 個人の権利の在り方

- 利用停止・消去等の個人の請求権について、不正取得等の一部の法違反の場合に加えて、個人の権利又は正当な利益が害されるおそれがある場合にも要件を緩和する。
- 保有個人データの開示方法^(※)について、電磁的記録の提供を含め、本人が指示できるようにする。
(※)現行は、原則として、書面の交付による方法とされている。
- 個人データの授受に関する第三者提供記録について、本人が開示請求できるようにする。
- 6ヶ月以内に消去する短期保存データについて、保有個人データに含めることとし、開示、利用停止等の対象とする。
- オプトアウト規定^(※)により第三者に提供できる個人データの範囲を限定し、**①不正取得された個人データ、②オプトアウト規定により提供された個人データについても対象外とする。**
(※)本人の求めがあれば事後的に停止することを前提に、提供する個人データの項目等を公表等した上で、本人の同意なく第三者に個人データを提供できる制度。

2. 事業者の守るべき責務の在り方

- 漏えい等が発生し、個人の権利利益を害するおそれがある場合^(※)に、**委員会への報告及び本人への通知を義務化する。**
(※)一定数以上の個人データの漏えい、一定の類型に該当する場合に限定。
- **違法又は不当な行為を助長する等の不適正な方法により個人情報を利用してはならない旨を明確化する。**

3. 事業者による自主的な取組を促す仕組みの在り方

- 認定団体制度について、現行制度^(※)に加え、**企業の特特定分野(部門)を対象とする団体を認定できるようにする。**
(※)現行の認定団体は、対象事業者のすべての分野(部門)を対象とする。

4. データ利活用に関する施策の在り方

- イノベーションを促進する観点から、氏名等を削除した**「仮名加工情報」**を創設し、内部分析に限定する等を条件に、**開示・利用停止請求への対応等の義務を緩和する。**
- 提供元では個人データに該当しないものの、提供先において個人データとなることが想定される情報の第三者提供について、**本人同意が得られていること等の確認を義務付ける。**

5. ペナルティの在り方

- 委員会による命令違反・委員会に対する虚偽報告等の法定刑を引き上げる。
(※)命令違反:6月以下の懲役又は30万円以下の罰金
→ **1年以下の懲役又は100万円以下の罰金**
虚偽報告等:30万円以下の罰金 → **50万円以下の罰金**
- データベース等不正提供罪、委員会による命令違反の罰金について、**法人と個人の責務格差等を勘案して、法人に対しては行為者よりも罰金刑の最高額を引き上げる(法人重科)。**
(※)個人と同額の罰金(50万円又は30万円以下の罰金) → **1億円以下の罰金**

6. 法の域外適用・越境移転の在り方

- 日本国内にある者に係る個人情報等を取り扱う外国事業者を、**罰則によって担保された報告徴収・命令の対象とする。**
- 外国にある第三者への個人データの提供時に、**移転先事業者における個人情報の取扱いに関する本人への情報提供の充実等を求める。**

※ その他、本改正に伴い、「行政手続における特定の個人を識別するための番号の利用等に関する法律」及び「医療分野の研究開発に資するための匿名加工医療情報に関する法律」においても、一括法として所要の措置(漏えい等報告、法定刑の引上げ等)を講ずる。

Japan Science and Technology Agency

https://www.ppc.go.jp/files/pdf/200612_gaiyou.pdf

23

仮名加工情報 ～情報の対比

第1回 生命科学・医学系研究等における個人情報の取扱い等に関する合同会議
令和3(2021)年5月7日
資料3-2

	個人情報※1	仮名加工情報※2	匿名加工情報※2
適正な加工 (必要な加工のレベル)	—	- 他の情報と照合しない限り特定の個人を識別することができない - 対照表と照合すれば本人が分かる程度まで加工	- 特定の個人を識別することができず、復元することができない - 本人が一切分からない程度まで加工
利用目的の制限等 (利用目的の特定、制限、 通知・公表等)	○	- 利用目的の変更は可能 - 本人を識別しない、内部での分析 - 利用であることが条件	×
利用する必要がなくな ったときの消去	○ (努力義務)	○ (努力義務)	×
安全管理措置	○	○	○ (努力義務)
漏えい等報告等	○ (改正法で義務化)	×	
第三者提供時の 同意取得	○	— (原則第三者提供禁止)	×
開示・利用停止等 の請求対応	○	×	×
識別行為の禁止	—	○	○

※1：個人データ、保有個人データに係る規定を含む。 ※2：仮名加工情報データベース等、匿名加工情報データベース等を構成するものに限る。

Japan Science and Technology Agency

<https://www.mhlw.go.jp/content/10601000/000776379.pdf>

24

仮名加工情報 ～情報の対比		第1回 生命科学・医学系研究等における個人情報等の取扱い等に関する合同会議 令和3（2021）年5月7日	資料3-2
		匿名加工情報	仮名加工情報
取扱いに係る義務	定義	特定の個人を識別することができず、加工元の個人情報を復元することができないように加工された個人に関する情報（§2①） ※ 本人が一切分からず程度まで加工されたもの（個人情報に該当せず）	他の情報と照合しない限り特定の個人を識別することができないように加工された個人に関する情報（§2⑨） ※ 対照表と照合すれば本人が分かる程度まで加工されたもの（個人情報に該当）
	加工の方法	・ 氏名等を削除（又は置き換え） ・ 項目削除、一般化、トップコーディング、ノイズの付加等の加工 ・ 特異な記述の削除等（§36①）	・ 氏名等を削除（又は置き換え） ・ 不正に利用されることにより、財産的被害が生じるおそれのある記述等を削除（又は置き換え）（§35-2①）
	安全管理措置	・ 加工方法等情報の安全管理（§36②） ・ 匿名加工情報の安全管理（努力義務）（§36⑥、§39）	・ 対照表等の安全管理（§35-2②） ・ 仮名加工情報の安全管理（§20）
	作成したとき	・ 情報の項目の公表（§36③）	・ 利用目的の公表（§35-2④） ※ 作成に用いた個人情報の利用目的とは異なる目的で利用する場合のみ
	提供するとき	・ 情報の項目・提供の方法の公表（§36④、§37） ※ 本人同意のない第三者への提供が可能	・ 第三者提供の原則禁止（§35-2⑥） ※ 委託・共同利用は可能 ※ 「作成元の個人データ」は本人同意の下で提供可能（§23①）
利用するとき		・ 識別行為の禁止（§36⑤、§38）	・ 識別行為の禁止（§35-2⑦） ・ 本人への到達行為の禁止（§35-2⑧） ※ 電子メールの送付、住居訪問等の禁止
		・ 苦情処理等（努力義務）（§36⑥、§39）	・ 利用目的の制限（§35-2③） ※ 利用目的の変更は可能（§35-2⑨） ・ 利用目的達成時の消去（努力義務）（§35-2⑤） ・ 苦情処理（努力義務）（§35）

Japan Science and Technology Agency

<https://www.mhlw.go.jp/content/10601000/000776379.pdf>

25

個人情報令和2年改正のポイント

1. 個人の権利の在り方

- 利用停止・消去等の個人の請求権について、不正取得等一部の法違反の場合に加えて、個人の権利又は正当な利益が害されるおそれがある場合にも要件を緩和する。
- 保有個人データの開示方法^(※)について、電磁的記録の提供を含め、本人が指示できるようにする。
(※) 現行は、原則として、書面の交付による方法とされている。
- 個人データの授受に関する第三者提供記録について、本人が開示請求できるようにする。
- 6ヶ月以内に消去する短期保存データについて、保有個人データに含めることとし、開示、利用停止等の対象とする。
- オプトアウト規定^(※)により第三者に提供できる個人データの範囲を限定し、①不正取得された個人データ、②オプトアウト規定により提供された個人データについても対象外とする。

(※) 本人の求めがあれば事後的に停止することを前提に、提供する個人データの項目等を公表等した上で、本人の同意なく第三者に個人データを提供できる制度。

2. 事業者の守るべき義務の在り方

- 漏えい等が発生し、個人の権利利益を害するおそれがある場合^(※)に、委員会への報告及び本人への通知を義務化する。
(※) 一定数以上の個人データの漏えい、一定の類型に該当する場合に限定。
- 違法又は不当な行為を助長する等の不適正な方法により個人情報を利用してはならない旨を明確化する。

3. 事業者による自主的な取組を促す仕組みの在り方

- 認定団体制度について、現行制度^(※)に加え、企業の特定分野(部門)を対象とする団体を認定できるようにする。
(※) 現行の認定団体は、対象事業者のすべての分野(部門)を対象とする。

4. データ利活用に関する施策の在り方

- イノベーションを促進する観点から、氏名等を削除した「仮名加工情報」を創設し、内部分析に限定する等を条件に、開示・利用停止請求への対応等の義務を緩和する。
- 提供元では個人データに該当しないものの、提供先において個人データとなることが想定される情報の第三者提供について、本人同意が得られていること等の確認を義務付ける。

5. ペナルティの在り方

- 委員会による命令違反・委員会に対する虚偽報告等の法定刑を引き上げる。
(※) 命令違反：6月以下の懲役又は30万円以下の罰金
→ 1年以下の懲役又は100万円以下の罰金
虚偽報告等：30万円以下の罰金 → 50万円以下の罰金
- データベース等不正提供罪、委員会による命令違反の罰金について、法人と個人の責力格差等を勘案して、法人に対しては行為者よりも罰金刑の最高額を引き上げる（法人重科）。
(※) 個人と同額の罰金（50万円又は30万円以下の罰金）→ 1億円以下の罰金

6. 法の域外適用・越境移転の在り方

- 日本国内にある者に係る個人情報等を取り扱う外国事業者を、罰則によって担保された報告徴収・命令の対象とする。
- 外国にある第三者への個人データの提供時に、移転先事業者における個人情報の取扱いに関する本人への情報提供の充実等を求める。

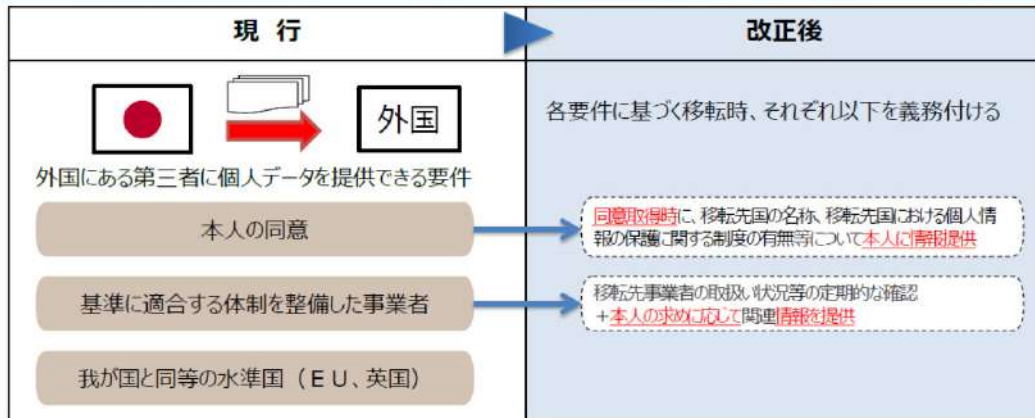
※ その他、本改正に伴い、「行政手続における特定の個人を識別するための番号の利用等に関する法律」及び「医療分野の研究開発に資するための匿名加工医療情報に関する法律」においても、一括法として所要の措置（漏えい等報告、法定刑の引上げ等）を講ずる。

Japan Science and Technology Agency

https://www.ppc.go.jp/files/pdf/200612_gaiyou.pdf

26

越境移転に係る情報提供の充実



※この他、「法令に基づく場合」等の例外要件あり。

https://www.ppc.go.jp/files/pdf/210324_seirei_kisoku_gaiyou.pdf

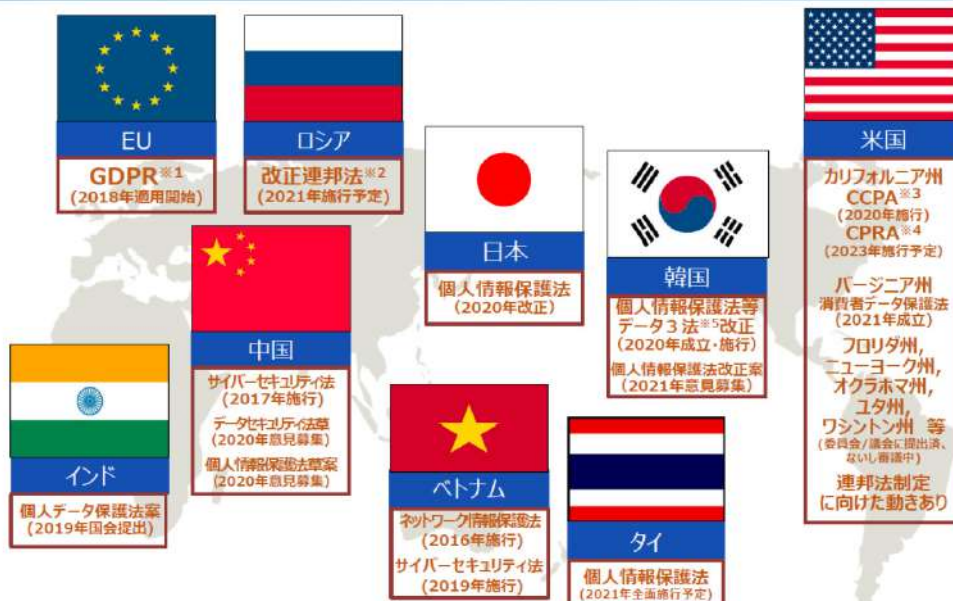
越境移転

- 本人同意に基づく越境移転：同意の取得時に、本人への情報提供を求める
- 体制整備要件に基づく越境移転：移転先による個人データの適正な取扱いの継続的な確保のための「必要な措置」及び本人の求めに応じた情報提供を求める

- 同意取得時に本人に提供すべき情報：①移転先の所在国名、②適切かつ合理的な方法で確認された当該国の個人情報保護制度、③移転先が講ずる措置について情報提供を求める
- 移転元が講ずべき「必要な措置」：①移転先における個人データの取扱状況及びそれに影響を及ぼしうる移転先の所在国の制度の有無の定期的な確認、②適正な取扱いに問題が生じた場合の対応（適正な取扱いの継続的な確保が困難な場合は個人データの提供を停止）を求める

27

世界の主な個人情報保護関連の立法の動き（2015年以降）



※1：GDPR：General Data Protection Regulation（一般データ保護規則）

※2：2006年個人データに関するロシア連邦法の改正法が2020年に成立

※3：CCPA：California Consumer Privacy Act of 2018（カリフォルニア州消費者プライバシー法）

※4：CPRA：California Privacy Rights Act of 2020（カリフォルニア州プライバシー権利法）

※5：個人情報保護法、情報通信利用促進及び情報保護などに関する法律、信用情報の利用及び保護に関する法律

外国における個人情報の保護に関する制度等の調査

▶ アメリカ合衆国	連邦 (PDF: 874KB)	イリノイ州 (PDF: 906KB)	カリフォルニア州 (PDF: 829KB)
	ニューヨーク州 (PDF: 947KB)		
▶ アラブ首長国連邦	連邦 (PDF: 853KB)	ADGM (PDF: 832KB)	DHC (PDF: 840KB)
	DIFC (PDF: 823KB)		
▶ インド	(PDF: 885KB)		
▶ インドネシア共和国	(PDF: 853KB)		
▶ ウクライナ	(PDF: 805KB)		
▶ オーストラリア連邦	(PDF: 785KB)		
▶ カナダ	(PDF: 825KB)		
▶ カンボジア王国	(PDF: 848KB)		
▶ シンガポール共和国	(PDF: 851KB)		
▶ スイス連邦	(PDF: 791KB)		
▶ タイ王国	(PDF: 856KB)		
▶ 大韓民国	(PDF: 840KB)		
▶ 台湾	(PDF: 825KB)		
▶ 中華人民共和国	(PDF: 890KB)		
▶ トルコ共和国	(PDF: 792KB)		
▶ ニュージーランド	(PDF: 802KB)		
▶ フィリピン共和国	(PDF: 816KB)		
▶ ブラジル連邦共和国	(PDF: 787KB)		
▶ ベトナム社会主義共和国	(PDF: 939KB)		
▶ 香港	(PDF: 871KB)		
▶ マレーシア	(PDF: 795KB)		
▶ ミヤンマー連邦共和国	(PDF: 866KB)		
▶ メキシコ合衆国	(PDF: 849KB)		
▶ ラオス人民民主主義共和国	(PDF: 879KB)		
▶ ロシア連邦	(PDF: 1006KB)		

ADGM: Abu Dhabi Global Market
DHC: Dubai Healthcare
DIFC: Dubai International Financial Centre

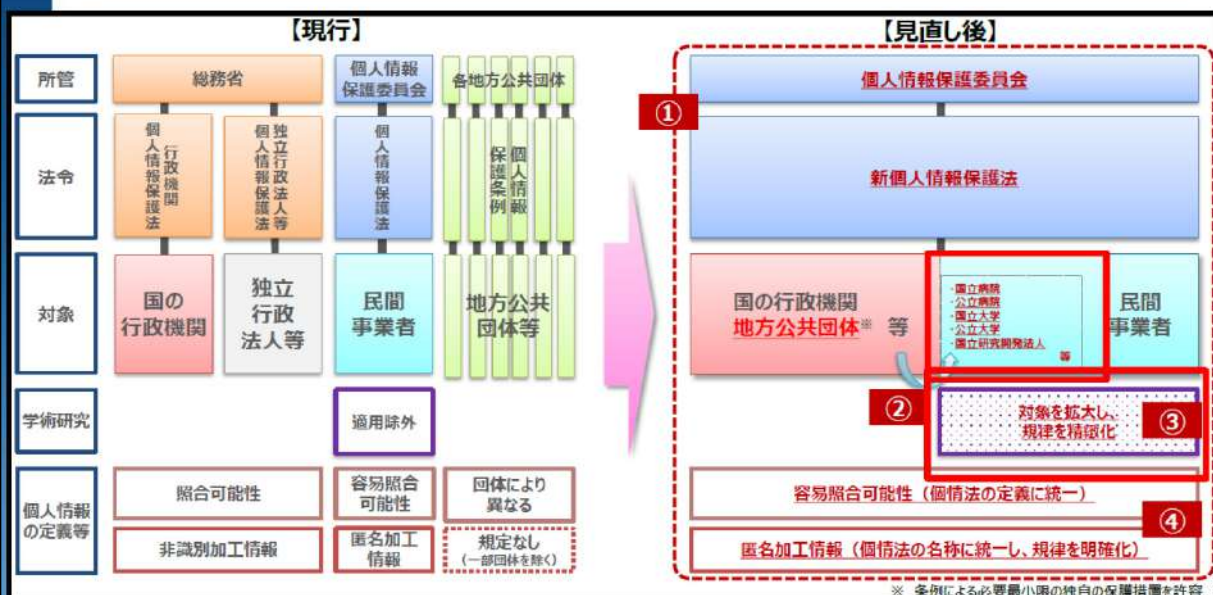
31の国と地域における
個人情報の保護に関
する制度の調査結果
が公表された
(2022年1月25日)

<https://www.ppc.go.jp/personalinfo/legal/kaiseihogohou/#gaikoku>

29

個人情報法令3年改正のポイント

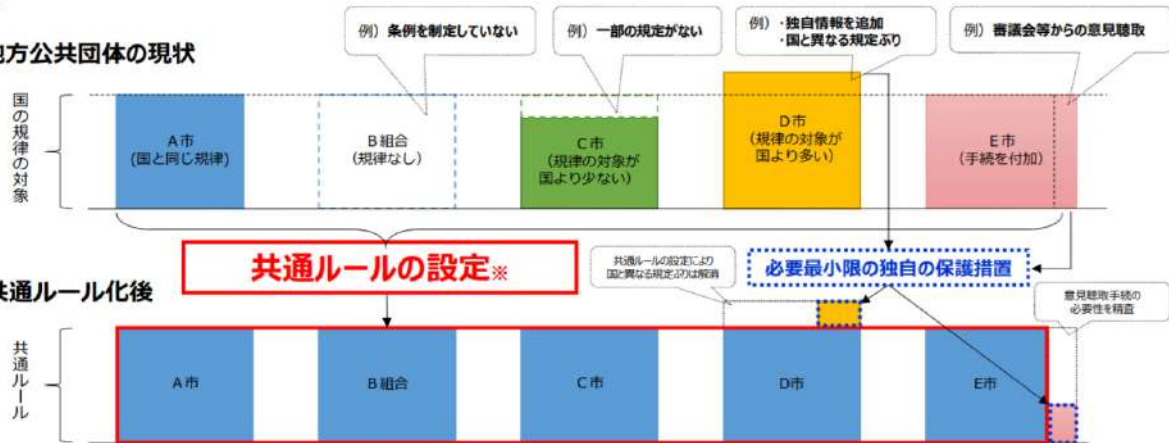
第1回 生命科学・医学研究等における個人情報の取扱い等に関する合同会議
令和3 (2021) 年5月7日
資料3-2



個人情報法と3年改正のポイント

第1回 生命科学・医学系研究等における個人情報の取扱い等に関する合同会議	資料3-2
令和3（2021）年5月7日	

○ 地方公共団体の現状



※医療・学術分野については、国の組織同様、民間規律を適用する。

※審議会等の役割は、個別事案に関する審議から、定型事例についての事前ルールの設定や、制度の在り方に関する調査審議に主な役割が移行。

人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針の改正ポイント

I. 改正個人情報法を受けた指針の体系

1. 指針の対象となる情報の整理
2. 指針の適用範囲
3. 指針における個人情報の管理主体

第2回 生命科学・医学系研究等における個人情報の取扱い等に関する合同会議	資料2-2
令和3年10月11日	

II. R3改正法の学術研究分野における例外規定への対応について

1. 個人情報法における同意と指針におけるICの整理にかかる基本的な考え方
2. 指針における研究を実施する主体とICのあり方・学術研究例外
 - (1) 新たに試料・情報を取得して研究を実施する場合のIC
 - (2) 自機関で保有する既存試料・情報を用いて研究を実施する場合のIC
 - (3) 他の機関に既存試料・情報を提供する場合のIC
 - (4) 既存試料・情報の提供を受けて研究を実施する場合のIC

III. その他

1. 個人関連情報の位置づけ
2. 試料、死者情報の取扱い
3. 現行指針第9章（個人情報等及び匿名加工情報）の取扱い
4. 公的部門における取扱い
5. 個人情報の漏えい等の個人の権利利益を害するおそれのある場合の報告及び本人への通知
6. 個人情報の不適正な利用の禁止
7. 本人による個人情報の開示請求・利用停止請求等

<https://www.mhlw.go.jp/content/10601000/000841502.pdf>

指針の改正内容①

第18回生命倫理・安全部会
 令和4年1月20日
 資料 18-1-1

I. 指針の体系

- 用語の整理【指針第2】
 - ① 指針における生存する個人に関する情報についての用語は、改正後個人情報法における用語に合わせる。
 - ② 死者の情報に関する用語の定義は置かず、死者の試料・情報を用いる研究については、生存する個人の情報と同様に取り扱う旨の規定を置く。
 - ③ 「匿名化」の用語は用いない。匿名化されている情報については、改正後個人情報法上の該当する各用語を当てるとともに、仮名加工情報、匿名加工情報のいずれにも該当しない加工された情報（統計情報を除く。）は、個人情報として取り扱う。
 - ④ 「対応表」の用語は用いない。個人情報保護法における「匿名加工情報」「仮名加工情報」の加工方法や加工に係る削除情報等についての法の規定との対応関係が明確になるよう整理を行う。
- 指針の範囲の見直し【指針第3の1】

特定の個人を識別できない試料・情報（既に作成された匿名加工情報、個人に関する情報に該当しない既存の情報を除く。）のみを用いる研究も指針の対象とする。
- 個人情報の管理主体

個人情報の管理主体は、研究機関の長※又は既存試料・情報のみを行う者が所属する機関の長とする。

※研究機関の長：研究が実施される法人の代表者若しくは行政機関の長又は研究を実施する個人事業主をいう。
 研究機関の長は、当該研究機関において定められた規定により、この指針に定める権限又は事務を当該研究機関内の適当な者に委任することができる。

Japan Science and Technology Agency
<https://www.mext.go.jp/kaigisiryoy/content/000154403.pdf>

科学技術振興機構 33

情報の取扱い区分

第18回生命倫理・安全部会
 令和4年1月20日
 資料 18-1-1

生命・医学系研究の実施機関における情報の取扱いに関する区分

研究対象者に関するもの
(右記以外のもの)

研究者が研究対象者を特定
できるもの

現行指針における「匿名化された情報」

右記以外 (例：氏名を匿名化する一方、ゲノム情報は加工しない)	仮名加工情報 ※ 管理可能なもの	匿名加工情報 ※ 管理可能なものなし	自機関で作成した匿名加工情報	別の機関が作成した匿名加工情報 研究・開発に用いようとするときに新たに加工されたもの
------------------------------------	---------------------	-----------------------	----------------	---

※ 以下は対象外

- ・ 法令の規定により実施される研究
- ・ 法令の定める基準の適用範囲に含まれる研究
- ・ 既に学術的な価値が定まり、研究用として広く利用され、かつ、一般に入手可能なもの

改正個人情報保護法における個人に関する情報に関する区分

個人関連情報	個人情報	仮名加工情報	匿名加工情報
--------	------	--------	--------

生存する個人に関する情報（個人情報法の対象）

Japan Science and Technology Agency

科学技術振興機構 34

指針の改正内容②

第2回 生命科学・医学系研究等における個人情報の取扱い等に関する合同会議
令和3年10月11日

資料 1

学術研究分野における個人情報法の規律の概要

1. 利用目的変更の制限の例外 ※

- 学術研究機関等が個人情報を学術研究目的で取り扱う必要がある場合
- 学術研究機関等に個人データを提供し、かつ、当該学術研究機関等が当該個人データを学術研究目的で取り扱う必要がある場合

2. 要配慮個人情報取得の制限の例外 ※

- 学術研究機関等が要配慮個人情報を学術研究目的で取り扱う必要がある場合
- 個人情報取扱事業者が要配慮個人情報を学術研究目的で取得する必要がある、かつ、当該個人情報取扱事業者と共同して学術研究を行う学術研究機関等から当該要配慮個人情報を取得する場合

3. 第三者提供の制限の例外 ※

- 個人データを提供する個人情報取扱事業者が学術研究機関等である場合であり、かつ、当該個人データの提供が学術研究の成果の公表又は教授のためやむを得ない場合 など

4. 学術研究機関等の責務

- ・ 個人情報取扱事業者である学術研究機関等が学術研究目的で個人情報を取り扱う場合の責務を規定。
 - 当該個人情報の取扱いについて、個人情報保護法を遵守。
 - 個人情報等の適正な取扱いを確保するために必要な措置を自ら講じ、かつ、当該措置の内容を公表（努力義務）。

5. 規律移行法人等

- ・ 国公立の病院、大学等、法別表第2に掲げる法人（規律移行法人等）については、原則として民間の病院、大学等と同等の規律を適用。
- ・ ただし、開示、訂正及び利用停止に係る取扱いや行政機関等匿名加工情報の提供等については、公的部門の規律が適用される。

※個人の権利利益を不当に侵害するおそれがある場合を除く。

※その他、外国第三者提供の制限（第28条〔24条〕）、第三者提供の確認記録義務（第29条・30条〔25条・36条〕）等も例外となる。

Japan Science and Technology Agency

JST 独立行政法人 科学技術振興機構 35

「学術研究機関等」「学術研究目的」

第2回 生命科学・医学系研究等における個人情報の取扱い等に関する合同会議
令和3年10月11日

資料 1

法第16条第8項

8 この章において「学術研究機関等」とは、大学その他の学術研究を目的とする機関若しくは団体又はそれらに属する者をいう。

- ・ 「学術研究機関等」とは、大学その他の学術研究を目的とする機関若しくは団体又はそれらに属する者をいう。
- ・ 「大学その他の学術研究を目的とする機関若しくは団体」とは、私立大学、公益法人等の研究所等の学術研究を主たる目的として活動する機関や「学会」をいい、「それらに属する者」とは、私立大学の教員、公益法人等の研究所の研究員、学会の会員等をいう。
- ・ なお、民間団体付属の研究機関等における研究活動についても、当該機関が学術研究を主たる目的とするものである場合には、「学術研究機関等」に該当する。
- ・ 一方で、当該機関が単に製品開発を目的としている場合は「学術研究を目的とする機関又は団体」には該当しないが、製品開発と学術研究の目的が併存している場合には、主たる目的により判断する。

※国公立の大学等、法別表第2に掲げる法人（規律移行法人）のうち、学術研究機関等にも該当するものについては、原則として民間の大学等、民間の学術研究機関等と同等の規律が適用される。

学術研究目的

「学術研究目的」に関する主な条文

- ① 利用目的変更の制限の例外に関するもの（法第18条第3項第5号及び第6号）
- ② 要配慮個人情報の取得の制限の例外に関するもの（法第20条第2項第5号及び第6号）
- ③ 個人データの第三者提供の制限の例外に関するもの（法第27条第1項第6号及び第7号）
- ④ 学術研究機関等の責務に関するもの（法第59条）

- ・ 「学術」とは、人文・社会科学及び自然科学並びにそれらの応用の研究であり、あらゆる学問分野における研究活動及びその所産としての知識・方法の体系をいい、具体的活動としての「学術研究」としては、新しい法則や原理の発見、分析や方法論の確立、新しい知識やその応用法の体系化、先端的な学問領域の開拓などをいう。
- ・ なお、製品開発を目的として個人情報を取り扱う場合は、当該活動は、学術研究目的とは解されない。

Japan

36

個人情報についてのガイドラインQ&A (2021/6/30)

(第三者提供の制限の原則)

Q 5-20-6 医療機関が保有する患者の臨床症例について、有効な治療方法や薬剤が十分でない疾病等に関する疾病メカニズムの解明を目的とした研究のために、製薬企業へ提供することを考えています。本人の転居により有効な連絡先を保有しておらず、本人の同意を得ることが困難なのですが、本人同意なしに提供することは可能ですか。

A 5-20-6 個人情報取扱事業者は、あらかじめ本人の同意を得ないで、個人データを第三者に提供してはなりません。公衆衛生の向上のために特に必要がある場合であって、本人の同意を得ることが困難であるときは、あらかじめ本人の同意を得ないで、個人データを第三者へ提供することが許容されています（法第23条第1項第3号）。

医療機関は、あらかじめ患者の同意を得ないで、当該患者の個人データを第三者である製薬企業へ提供することはできません。

しかし、一般に、製薬企業が行う有効な治療方法や薬剤が十分でない疾病等に関する疾病メカニズムの解明、創薬標的探索、バイオマーカー同定、新たな診断・治療方法の探求等の研究は、その結果が広く共有・活用されていくことで、医学、薬学等の発展や医療水準の向上に寄与し、公衆衛生の向上に特に資するものと考えられます。

また、医療機関が、本人の転居により有効な連絡先を保有していない等の場合には、「本人の同意を得ることが困難であるとき」に該当するものと考えられます。

したがって、医療機関が保有する患者の臨床症例に係る個人データを、有効な治療方法や薬剤が十分でない疾病等に関する疾病メカニズムの解明を目的とした研究のために製薬企業に提供する場合であって、本人の転居により有効な連絡先を保有しておらず本人からの同意取得が困難であるときは、同号の規定によりこれを行うことが許容されることが考えられます。

なお、当該製薬企業においては、提供を受けた際に特定された利用目的の範囲内で個人データを取り扱う必要があり、上記研究のためという利用目的の達成に必要な範囲を超えて、提供を受けた個人データを取り扱うことは原則できません。また、法第23条第1項第3号の規定において個人データを提供できるのは「特に必要がある場合」とされていることから、当該医療機関が提供する個人データは、利用目的の達成に照らして真に必要な範囲に限定することが必要です。具体的には、利用目的の達成には不要と考えられる氏名、生年月日等の情報は削除又は置換した上で、必要最小限の情報提供とすることなどが考えられます。

この外、医療機関及び製薬企業には、倫理審査委員会の関与、研究対象者が拒否できる機会の保障、研究結果の公表等について規定する医学系研究等に関する指針や、関係法令の遵守が求められていることにも、留意が必要です。

(令和3年6月追加)

https://www.ppc.go.jp/personalinfo/faq/2009_APPI_QA/#q5-20-6

37

Japara

目次

1. NBDCCヒトデータベースについて
2. 先進ゲノム支援とインフォームドコンセントのモデル書式について
3. 遵守すべきルールについて
 - 3-1. 個人情報の保護に関する法律
 - 3-2. 人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針
4. 改正を受けての対応

インフォームドコンセントの説明文書モデル書式の変更

2015年個人情報法改正を受けての改訂：

1. 本研究で得られたデータは公的データベースから公開します。
2. 公的データベースからのデータの公開では、日本国内の研究機関に所属する研究者だけではなく、製薬企業等の民間企業や海外の研究機関に所属する研究者もデータを利用する可能性があります。
3. 個人の特定につながらない、頻度情報・統計情報等は非制限公開データとして不特定多数の者に利用され、個人毎のゲノムデータ等は制限公開データとし、科学的観点と研究体制の妥当性に関する審査を経た上で、データの利用を承認された研究者に利用されます。
4. 同意を撤回された際、既に公的データベースから個人毎のデータが公開されている場合、原則、あなたのデータをデータベースから削除し、その後の研究に提供しないようにデータベース側に要請します。ただし、あなたのデータを特定できない場合は破棄できない可能性があります。

令和 2 年、3 年個人情報法改正を受けての改訂：

1. データベースの性質上、将来、どの国の研究者がデータを利用するか現時点ではわかりません。しかし、どの国の研究者に対しても、日本国内の法令や指針に沿って作成されたデータベースのガイドライン等に準じた利用が求められます。

NBDCヒトデータ運用の変更が必要そうな点

令和 2 年、3 年改正を受けての変更：

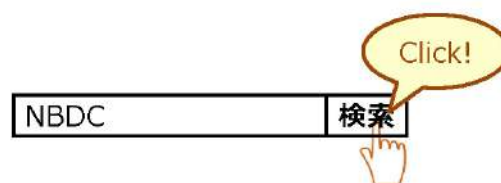
1. データ提供申請者やデータ利用申請者が所属する機関が「学術研究機関等」に該当するか、確認する
2. 「学術研究機関等」に該当しない機関の場合は、「社会的重要性の高い研究である」「特段の理由がある」点について確認する
3. 提供されるデータが仮名加工情報に該当しないか確認する
4. データ利用者の機関において、個人情報の取得とならないか（個人関連情報ではないか）確認する
5. NBDCヒトデータベースを通じて入手したデータについて、データ利用者の機関において、仮名加工情報に含めないことを、データ利用者に約束していただく
6. NBDCヒトデータ共有ガイドラインの用語定義を個人情報法や指針と（極力）揃える

ご清聴いただき、誠にありがとうございました。

ご不明点がありましたら、NBDCヒトデータ審査
委員会事務局までお問い合わせください。

電話：03-5214-8491

メール：humandbs@biosciencedbc.jp



講演 3

ヒトデータの共有と利活用 国際共同研究・企業研究に向けて

荻島 創一

東北大学 高等研究機構 未来型医療創成センター
東北メディカル・メガバンク機構

2021 年 5 月に難読の領域も含めて、かなりの部分の解読が完了し、ヒトゲノム計画の完了となった。これを受けて、Francis Collins の論文にもあったように、「Improving the health of all people（すべての人々の健康の改善）」ということで、ヒトゲノムのデータを使った医療の研究開発が進んできている。

アメリカでは All of Us の研究プログラムで 100 万人のリクルートを行っており、オーストラリアでは多くの研究機関、医療機関が連携した形で解析研究や医療応用が進んでいる。また、フィンランドは 2020 年までに人口の 10% のジェノタイピングを行っており、イギリスでは 10 万人規模の Genomics England、50 万人規模の UK Biobank が動いている。こういった状況で、まさに医療への実装に向けた取り組みが始まっている。

スライド 5 にあるように、Genomics England もかなり進んでおり、この 10 万ゲノムをベースとして、我が国でもゲノム医療をさらに推進しようと、国の成長戦略の一環として位置づけられた形で、ゲノム医療協議会での議論が進められてきた。また、自民党のデータヘルス推進特命委員会の提言から始まり、10 万症例の全ゲノム解析を行うということで、全ゲノム解析等実行計画が 2019 年に策定され、現在は難病とがんを対象に始まっている。こういった中で、患者さんへの結果の返却もかなり重要だという議論が進んでいる。

そして、スライド 8 のように、厚生労働省の全ゲノム解析等実行計画を受けて、AMED（日本医療研究開発機構）が中心となり、東北メディカル・メガバンク、バイオバンク・ジャパンの先生方と、バイオバンクの解析情報や全ゲノムのデータを AMED の CANNDs（健康・医療研究開発データ統合利活用プラットフォーム）に格納し、利活用しようという動きが進んでいる。

ここまでお話ししたようなことが、今の国内外の大枠な状況だと理解しているが、これから、これをさらに超えて、国際的なデータ共有が今どのような状況かということをお話しさせていただきたい。もちろん、10 万とか 50 万という大きな数字になるわけだが、特に単一遺伝子のリスクスコアや PRS（Polygenic Risk Score）等を計算することを考えると、やはり数十万というレベルでゲノム情報や臨床データを収集していく必要がある。

スライド 9 に示したのは、IHCC（International HundredK+ Cohorts Consortium）の論文のものだが、こういった形で各国のコホートから構成されるようなコンソーシアムが形成されている。実際にデータのやり取りが発生しているということではないが、5,000 万人レベルのコホートを形成できる。まさに、ゲノム医療実現に向けて、数千万人規模のヒトデータが必要という状況になっている。

そういった中で、今日は主に GA4GH（Global Alliance for Genomics & Health）の取り組みを紹介したい。ゲノムデータや臨床データの共有は、必ずしも 1 つひとつの国の問題ではなく、それぞれの国で共通して必要となってくるものである。例えば、クラウドをどう利用するとか、どのようにゲノム情報の知識を記述するとか、臨床データや画像データの収集をどうするのか、といったものは、それぞれの国共通の課題である。そこで、

各国のリアルワールドのドライバー・プロジェクト、例えばイギリスでは UK Biobank や Genomics England、日本には GEM Japan というプロジェクトがあるが、こうしたプロジェクトで必要な技術基盤を GA4GH とハーモナイズしながら開発しようということがこれまで進められている。加藤さんはかなり初期の頃から、この GA4GH の中で活躍されている。

必ずしも GA4GH の活動をすべて日本に持ってくればよいという話ではなく、国内のメンバーとも課題を共有するということで、AMED の支援のもと GEM Japan というワークショップを仙台で開催した。新型コロナウイルス感染症の影響で実地開催ができなくなっているが、こういった取り組みの中でハーモナイズしてきている。

スライド 13 の左側にいるデータのドナーから始まり、インフォームド・コンセントを取り、ゲノム解析をして、医療情報の記録を取得し、研究倫理委員会があり、データ管理者がいて、データアクセス委員会があり、研究者がデータに実際にアクセスするという流れになる。そもそもどのようなデータがあって、それを解析して、データを取り出して、という一連の流れの最後には、成果を出していくための必要な技術標準があるので、そういったものをそれぞれの国でつくるのではなく、共有してつくろうということが今行われている。

ゲノムデータの標準化に関して、スライド 14 は先日 Cell Genomics で発表された論文である。今までは、それぞれのデータベースがあり、VCF を HGVS 形式に変換するなど、ゲノムデータであっても、データの共有はそれなりに大変であったが、例えば VRS (Variation Representation Specification) という形でデータを共有する仕組みをつくろうという枠組みの提案がなされている。

次に、臨床データによる表現型の標準化についてである。もともと電子カルテのデータそのものを各国で共通化するのは、かなりハードルが高い。そうではなくて、いろいろな臨床データから、例えば病名は ICD (International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems: 疾病及び関連保健問題の国際統計分類) にしよう、表現型については HPO (Human Phenotype Ontology) という管理用語で統一して記載しよう、といった形で表現型のレイヤーから先を標準化して、データの利活用を共通してできるようにしようといったところがこれまでに進んできている。

そうなってくると、あとは各国に散在しているデータをどうやって国際的にデータ共有していくかが大きな課題になってくる。その時に 1 つ重要な点は、生体試料というのは、所有権の移転という形で物が動いていくわけだが、データに関しては物が動く必要はなく、データの所有権というのも、研究の利活用という意味ではそれほど大きな問題ではない。むしろ、誰がデータにアクセスできるのかという、データのアクセス権のコントロールが非常に重要である。「誰がアクセスするのか」という認証と、「どの研究であればデータを扱っていいのか」という認可をいかにコントロールするかが大きな焦点になってきている。

スライド 17 のように、こういった機微性のあるヒトデータ共有のアプローチについて、GA4GH ではいろいろなところで検討されてきている。データベースの形として、1 つは Central Database である。これは「一か所に集めよう」ということだ。あるいは大規模な Secure Cloud を用意して、やはりこれもそこに集めるということに集約していく。一番右側の Federated Approach は、それぞれのデータはそれぞれのデータのサイトに置いておいて、遠隔操作でデータを解析し、結果を返してもらおうというものである。こうなってくると、FAIR 原則 (Findable・Accessible・Interoperable・Reusable) に則り、散在するデータをいかに標準化していくか、共通のデータアクセスの仕組みを API といった形の仕組みで用意するといったことが、国際的なデータ共有の一番のポイントになってきている。こういった方法を取ることで、データを持ち出したりはしないので、漏洩というセキュリティ上の懸念は軽減し、それぞれの国の中でデータを管理するので、法令上も倫理上も懸念が軽減される、という方向で進んできている。

次に、ヒトデータアクセスの階層についてである。スライド 18 のように、オープンアクセス、登録アクセス、制限アクセスといった形で階層分けし、オープンアクセスのところはともかく、登録アクセスのところで、まずどんなデータがあるのか大体の当たりをつけて、制限アクセスのところで、データアクセス委員会がデータにアクセスしていいのかを管理していくという形で、ヒトデータの階層化が進んでいる。

スライド 19 は今の形をフローにしたものである。研究者はまず自分たちが信頼できる研究室であることを認証してもらった上でデータにアクセスし、そのデータにどのようなものがあるかを見せてもらう。この時点ではデータそのものにはアクセスできない。その後、データアクセス委員会でデータアクセスの審査を受けて、承認が得られればデータに制限アクセスできる。

GA4GH が提案している 1 つの方法として、Passport によるデータアクセスがある。本人の認証は所属機関が行う。一方で、データアクセス委員会がそのデータへのアクセスを許可するかどうかを決める。本人認証はパスポートだが、データアクセスはビザという形で、パスポートに「あるデータへのアクセスを認める」というビザをもらい、それを使ってクラウドにあるデータ、あるいはそれぞれのサイトにあるデータにアクセスする、ということを考えている。

ユーザーがデータアクセスの許可を Data Stewards やデータアクセス委員会に依頼し、データアクセス委員会が承認し、ビザがパスポートにポンと押されると、これを見て実際にそれぞれのサイトにあるデータセット・ストレージに対して、解析のプログラムを送って、それぞれのサイトでの実行を依頼する。プログラムを実行していいのかを生物医学プラットフォームの提供者がビザを照合して確認し、解析を行い、データ利用者へ結果を返す。こういった仕組みをつくろうということで、このパスポートのところもかなり実装が進んできている。

スライド 22 が、まさに解析を登録し、実行するところである。解析のプログラムをワークフローという形で定義し、それぞれのデータの拠点に対して、この解析ワークフローの実行をお願いする。それによってワークフローが動いて、データ・ストレージにあるデータを持ち出さずに各サイトの中で計算をして、計算結果だけを持ち出していく。この Workflow Execution Service (WES) と Data Repository Service (DRS) で、どのようにデータにアクセスするかというものの取り決めが出来上がってきており、実装が進んでいる。スライド 23 のウェブサイトアクセスしていただければ、どのような実装になっているかをご覧くださいことができる。このような形で、データにアクセスして解析結果のみを返してもらうというモデルが進んでいる。

実際に、東北メディカル・メガバンク計画にも非常にたくさんの協力提供の依頼があり、我々はその対応をしているが、おそらく今後も解析したいという依頼が増えていくことが予測される。その場合に、データへのアクセスをいかに速くしていくかが大きな課題になっていくかと思う。

スライド 24 の上は現在の方法を示している。倫理審査委員会での承認の後、データ管理はデータアクセス委員会が行う。そして、データアクセス委員会がデータアクセスの依頼を見て、あるいはインフォームド・コンセントで規定されているデータの利用条件と照らし合わせて委員会で決めるということを行っている。しかし将来的には、このデータに対してあらかじめ、データの利用条件をコンピュータが読み取れる形で書いておくとともに、データにアクセスする人にもその研究内容をコンピュータが読み取れる形で書いてもらい、それをプログラムでマッチングして、自動判定する形にできないか、といったことが検討されている。

また、これをスライド 25 にあるように DUO (Data Use Ontology) という統制語彙を使って行おうとしている。例えば、データの利用許可条件、GRU (General Research Use) や DS (Disease Specific) といったものがあり、これに Modifiers、IRB (Ethics Approval Required) や NPU (Non-for-Profit Use only) といったものを組み合わせてデータの利用条件を記載し、もともとのデータの利用条件と研究での利用条件が合うかをマッチングする、ということも進められている。

スライド 26 は、DUO に取り組んでいる日本のグループの中でデザイナーの方が、データ利用条件をピクトグラムで表してくれたものだ。こういったマークを見れば、一目でこのデータがどんな条件で利用できるかがわかるようにするということも考えられている。

このように国際的なデータ共有が今どんどん進もうとしているところだが、もう 1 つ私たちが忘れてはならないのは、これから生まれてくるゲノムデータあるいは臨床データの取り扱いである。これまでは研究としてデータを収集していたが、臨床データは特にこれから診療の現場で生成されるデータの方がどんどん増えていき、それが凌駕することになる。そのため、各病院の臨床データや診療情報表現型のデータをいかに標準化してデー

タ・ガバナンスしていくかが極めて重要である。そのため、クリニカル・シークエンス・データに関して、いわゆる WTO（World Trade Organization：世界貿易機関）の強制力のある国際標準である ISO/TC215、業界規格の HL7 など、強制力のあるものから事実上の標準のところまで、こういった標準化が進んでいる。また、ISO/TC215/SC1 に関しては、日本で国内対策委員会が設立され、私が委員長を務めているので、興味がある方はぜひお声がけいただきたい。

HL7 についても、病院の診療情報にさらにアクセスしやすくするために、FHIR という新しい規格が出来上がりつつあり、そこでどうやって Clinical Genomics を標準化するかということも進んできている。

診療の現場で算出されるゲノムデータや臨床データが、これからどんどん増えてくる中で、2030 年のゲノム医療はどうなっていくのかということをお話したい。スライド 31 は、2021 年 3 月に Francis Collins らが発表した論文である。遺伝や環境要因などの個体差を考慮した健康の改善が実現するだろうということで、やはり大規模で長期のコホートが重要であるということが書かれている。先ほど話したデータ共有やダイバーシティ&インクルージョンといったものに、当然先進国だけではなく様々な国や地域を含めて取り組む必要がある。他にもビッグデータや人工知能など、いろいろと挙げられている。そして、PRS というものが、希少な遺伝性疾患のバリエーションと同様の予測性を得るだろうといった予測が立てられている。これについては議論があるかもしれないが、そうしたことを前提に考えると、5 年後か 10 年後かはわからないが、医療でゲノム解析を行い、そのゲノム情報に基づく診療や治療が日常化していくことは間違いないと思うし、このゲノム医療で出てくるデータをいかに研究開発にまわして、それをさらに医療現場に戻していくかも極めて重要になってくると考えている。さらにこの PRS が実装された時には、国民 1 人ひとりが自分のゲノムデータを持つような時代になることは間違いないと思うので、そこで得られたゲノム情報を、本人の同意のもと、いかに管理してアクセスをコントロールするのか、ルールや技術標準、医療基盤も含めてデザインしていかなければならない、というフェーズに入っていると考えている。

今回の「考える会」のテーマは「ゲノム研究と社会をつなぐ ELSI を考える」だが、こうしたことを考えるためには、今から考え始めないととても間に合わないと思うので、ぜひ一緒に考えていけたらと思う。

最近、「ジュリスト」という雑誌で、米村滋人先生たちと座談会を行ったので、興味のある方はご覧いただければと思う。

私が今日発表させていただいた内容は、GA4GH のメンバーの方々との議論もさることながら、多くの先生方との様々な議論によるものである。深く御礼申し上げたい。



2021年度第4回「ヒトゲノム研究倫理を考える会」

ヒトデータの共有と利活用 国際共同研究・企業研究に向けて

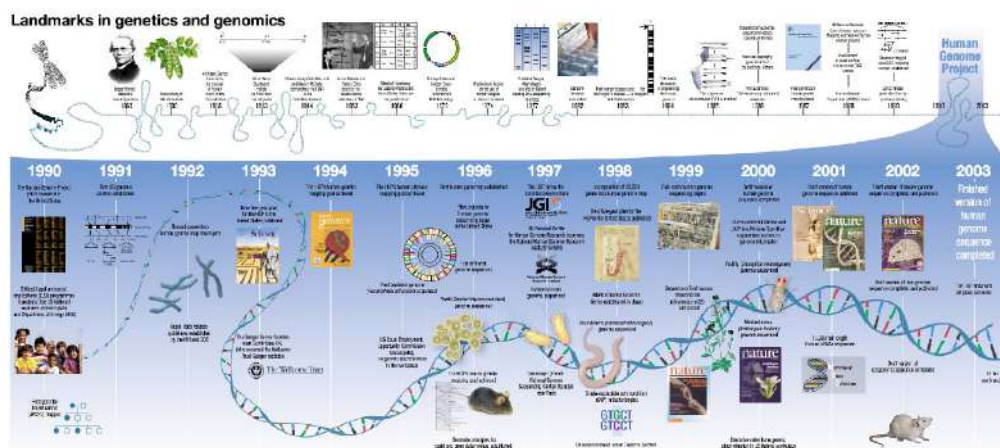
2021年1月31日

東北大学 高等研究機構 未来型医療創成センター

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構

医療情報ICT部門 ゲノム医療情報学分野
荻島 創一

東北メディカル・メガバンク機構
TOHOKU MEDICAL MEGABANK ORGANIZATION



ヒトゲノム 計画の完了

1999年6月 ヒトゲノム計画 11%が完了

2000年1月 米Celera Genomics社 90%
の解読完了を発表

2000年4月 同99%の完了を発表

2000年6月 クリントン大統領 粗配列の
解読完了を発表

2001年2月 Nature、Science誌
ヒトゲノム特集号

2003年4月15日 精密配列の解読完了（DNA構造発見から50年）

2021年5月 完全ゲノムの解読完了



ゲノム情報による健康の改善

“Improving the health of all people”
「すべての人々の健康の改善」



Fig 2 The future of genomics rests on the foundation of the Human Genome Project.

Collins F, et al. A vision for the future of genomics research. Nature 2003;422:835. 3

Genomics enters healthcare

ゲノムによる医療が始まる

1 MILLION PEOPLE



100,000 PATIENTS



100,000 Genomes Project



Over **100,000** genomes

Genomics
england



Over **97,000** patients and family members



21+ Petabytes of data.
1 Petabyte of music would take 2,000 years to play on an MP3 player.



13 Genomic Medicine Centres, and **98** NHS Trusts within them were involved in recruiting participants



Around **5,000** NHS staff (doctors, nurses, pathologists, laboratory staff, genetic counsellors)



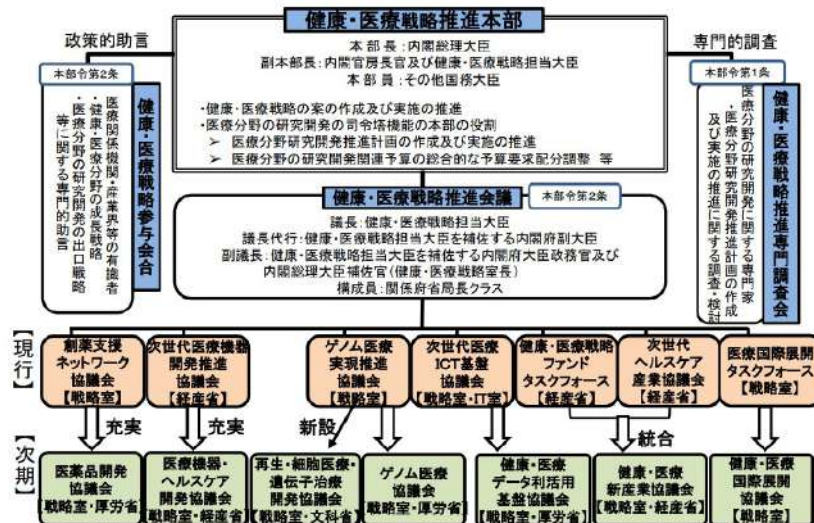
Over **3,000** researchers and trainees

5

ゲノム医療の実現へ向けたわが国の取り組み

ゲノム医療実現推進協議会 中間とりまとめ 平成27年7月

ゲノム医療実現推進協議会 中間とりまとめに対する最終報告書 令和元年8月1日



ゲノム医療協議会 発足

第1回 ゲノム医療協議会 (2019年10月23日) 資料1-1より 6

全ゲノム解析等実行計画

2019年6月

自民民主党データヘルス推進特命委員会提言
経済財政運営と改革の基本方針2019

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。

2019年10月 8日 第1回難病に関するゲノム医療の推進に関する検討会

2019年10月16日 第1回がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会

2019年10月23日 第1回ゲノム医療協議会

10万症例の全ゲノム解析へ

2019年12月20日 全ゲノム解析等実行計画（第1版）

2020年12月 8日 第4回難病に関するゲノム医療の推進に関する検討会

2020年12月10日 第5回難病に関するゲノム医療の推進に関する検討会

第5回がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会

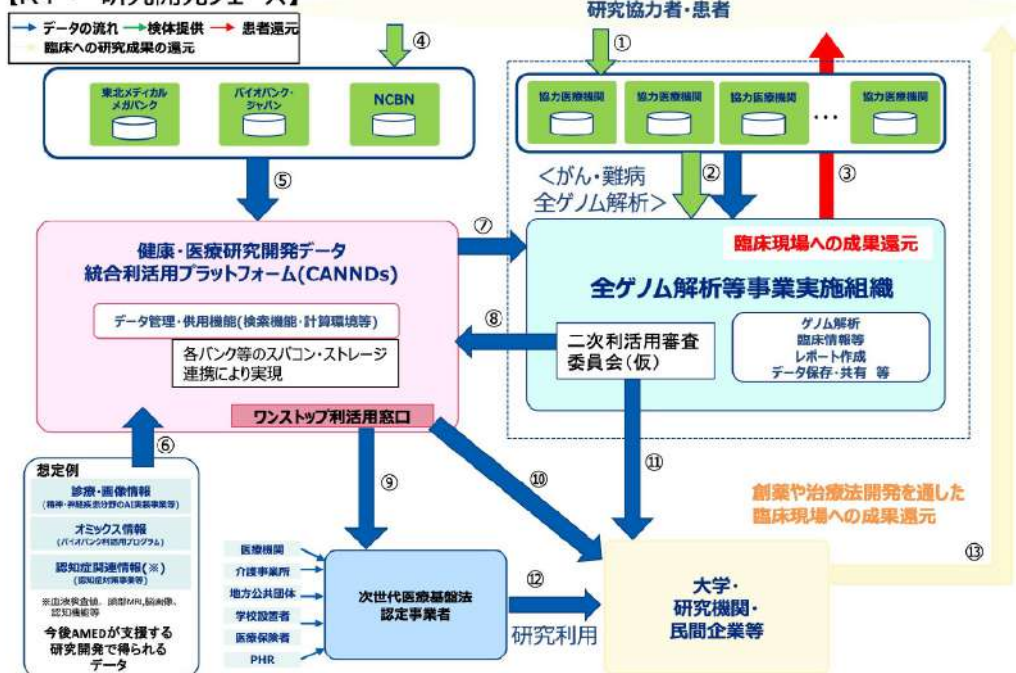
全ゲノム解析等実行計画にしたがって実施中

7

全ゲノム解析結果等の患者還元及び研究開発向け利活用

【R4～ 研究開発フェーズ】

→ データの流れ → 検体提供 → 患者還元
臨床への研究成果の還元



2

第7回ゲノム医療協議会(2021年9月3日) 資料1より 8



International HundredK+ Cohorts Consortium (IHCC)

Linking cohorts, understanding biology, improving health



IHCCは43カ国の103のコホートで構成され、約5,000万人が参加している
ゲノム医療の実現に向けて数千万人規模のヒトデータが必要

9



Global Alliance for Genomics & Health

Collaborate. Innovate. Accelerate.



90ヶ国の600超の機関が参加する
 ゲノム医療・医学の促進を目指す対話の場

国際的なハーモナイゼーションへの取り組み

10

Real-World Driver Projects & Technical Work Stream



縦軸の各国のゲノム医療研究開発プロジェクト
横軸の技術開発のワークストリーム

11

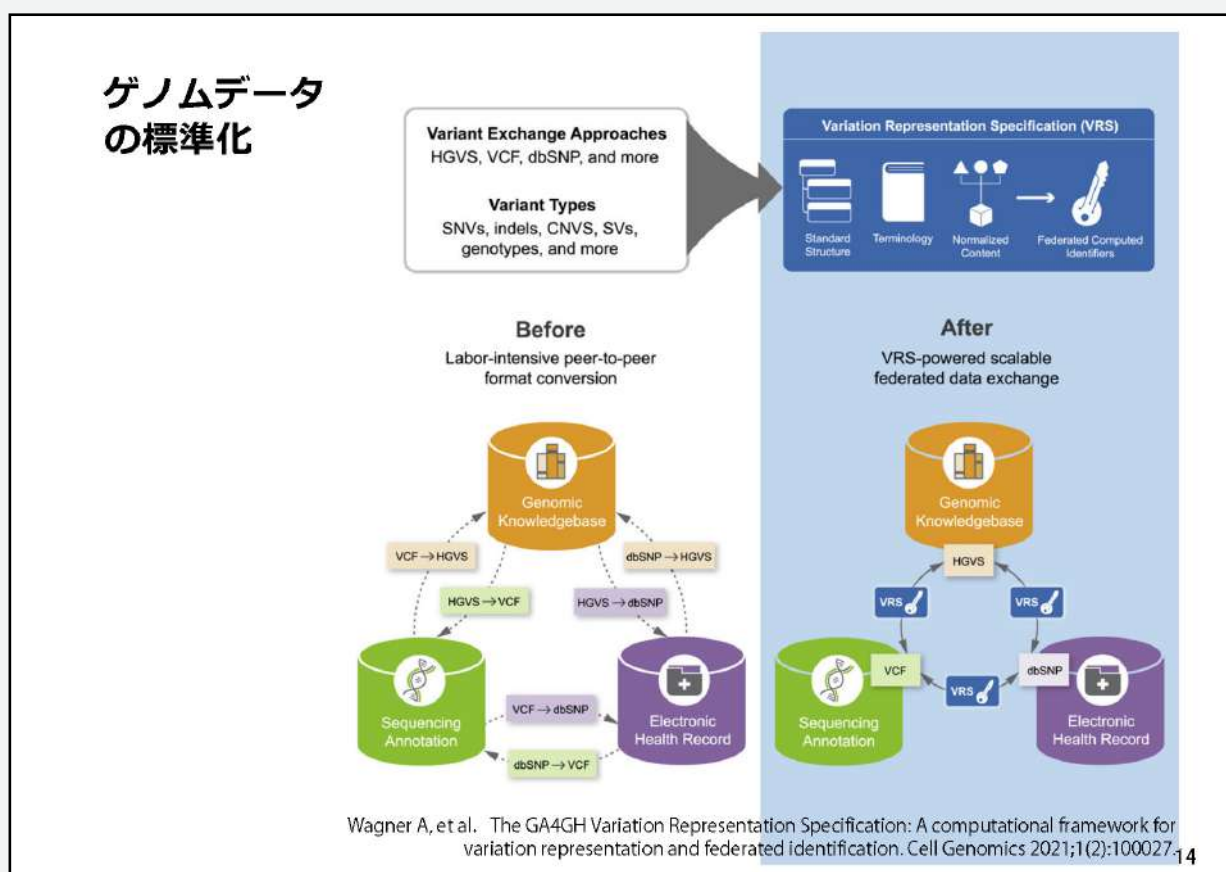
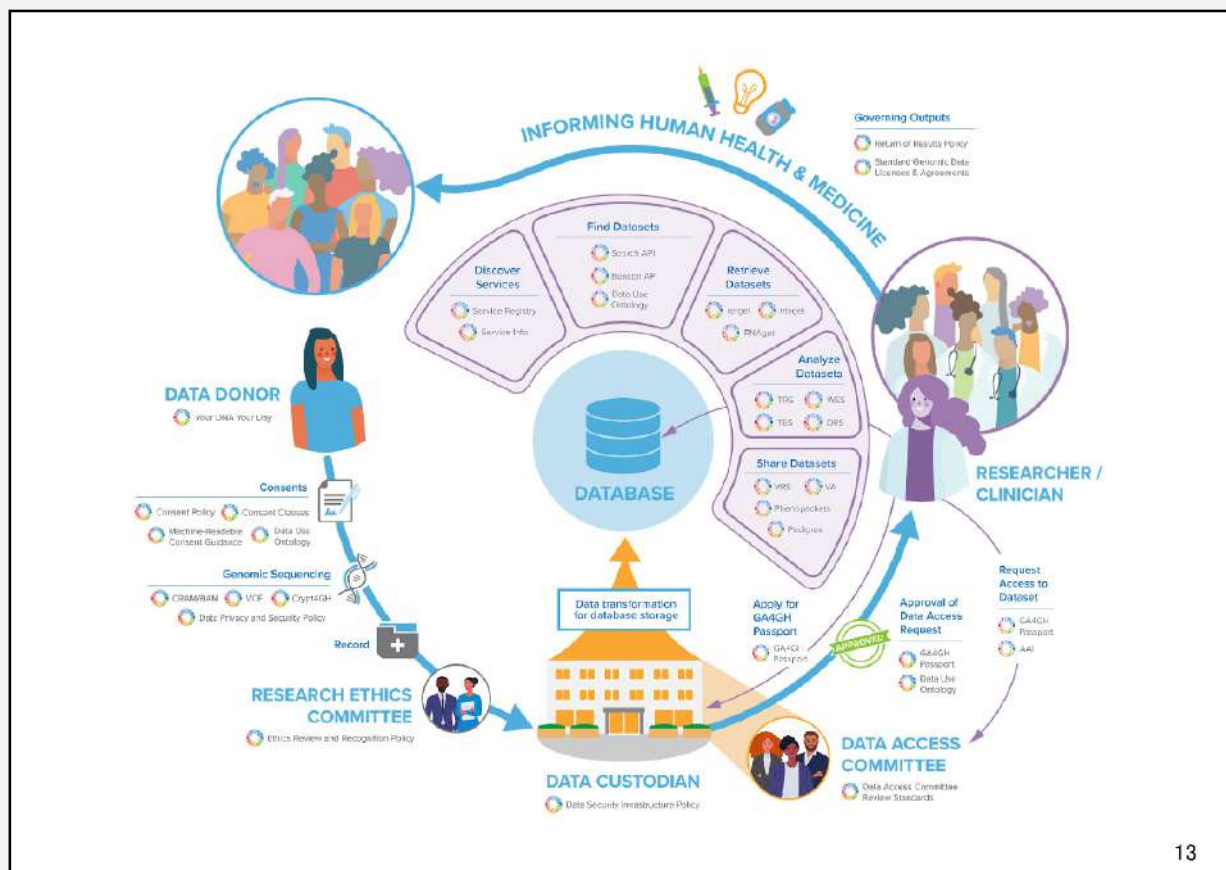
AMED-GA4GH GEM Japan workshops in Sendai

GA4GHの技術標準の開発と日本国内の実装についてのワークショップ



国内の主要なゲノム医療の研究グループが参画し、国内のハーモナイゼーションの実現

12

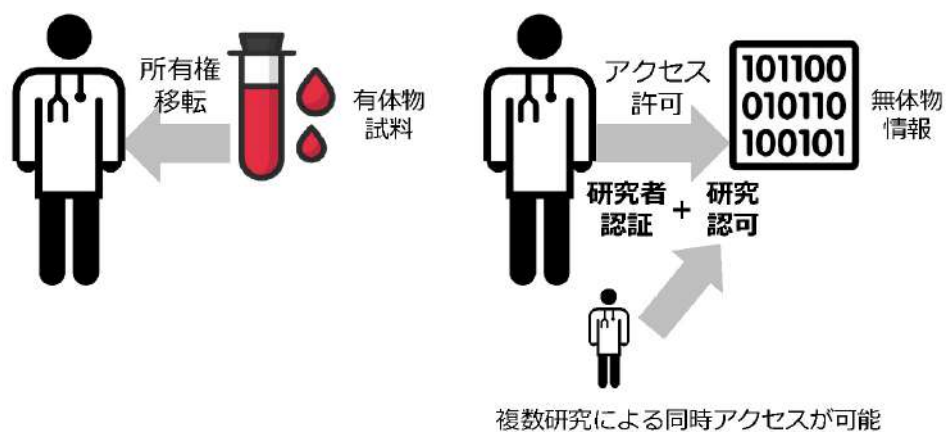


臨床データによる表現型の標準化



Global Alliance
for Genomics & Health
Clinical & Phenotypic Data Capture
Collaborate. Innovate. Accelerate.

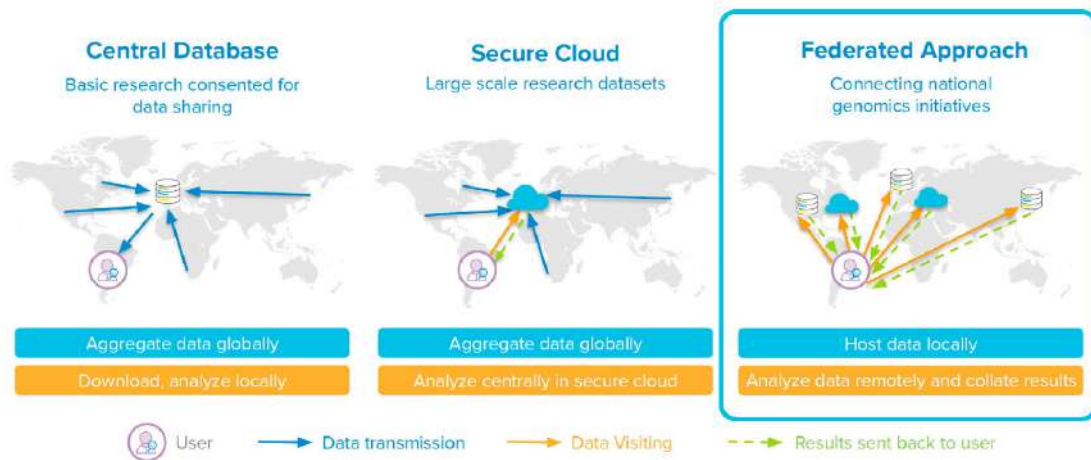
15

有体物としてのヒト試料の共有から
無体物としてのヒトデータの共有へ

データのアクセス権のコントロールが重要

16

ヒトデータ共有のアプローチ

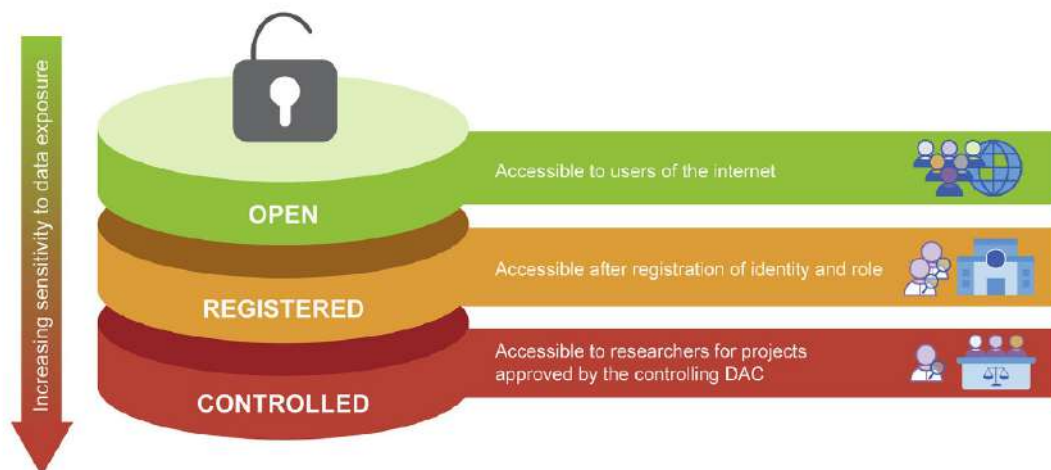


FAIR (Findable Accessible Interoperable Reusable) 原則と標準化
APIによるデータアクセスの標準化

セキュリティ上の懸念の軽減
法令上および倫理上の懸念の軽減

Thorogood A, et al. International federation of genomic medicine databases using GA4GH standards. Cell Genomics 2021;1(2):100032. 17

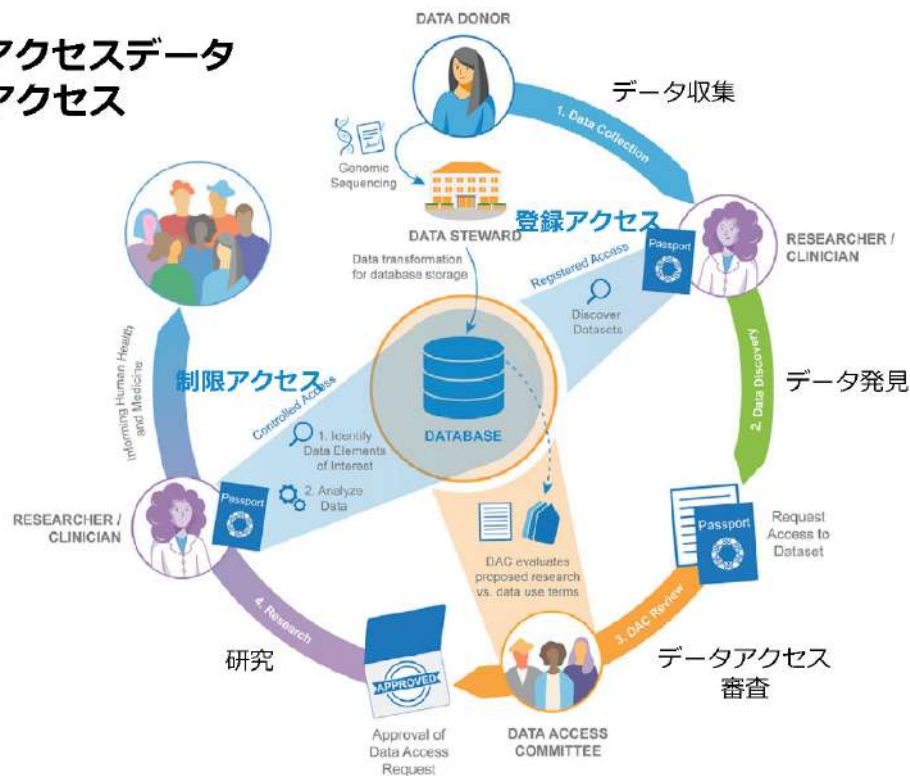
ヒトデータアクセスの階層



ヒトデータは、センシティブリティとそれに伴う規制の要件に応じて、**オープンアクセス**(open access)、**登録アクセス**(registered access)、**制限アクセス**(controlled access)のいずれかで共有される

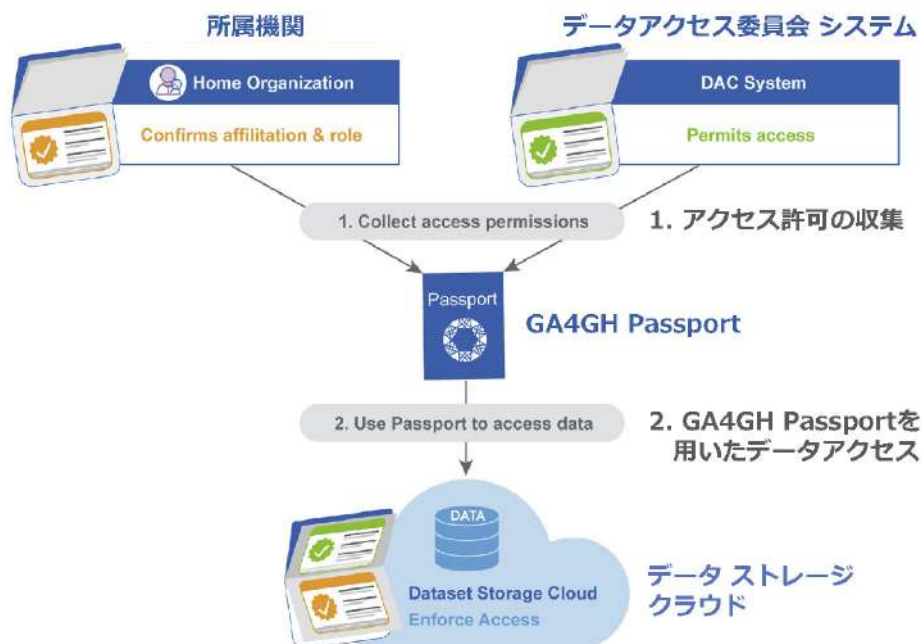
Voisin C, et al. GA4GH Passport standard for digital identity and access permissions. Cell Genomics 2021;1(2):100030. 18

制限アクセスデータ へのアクセス



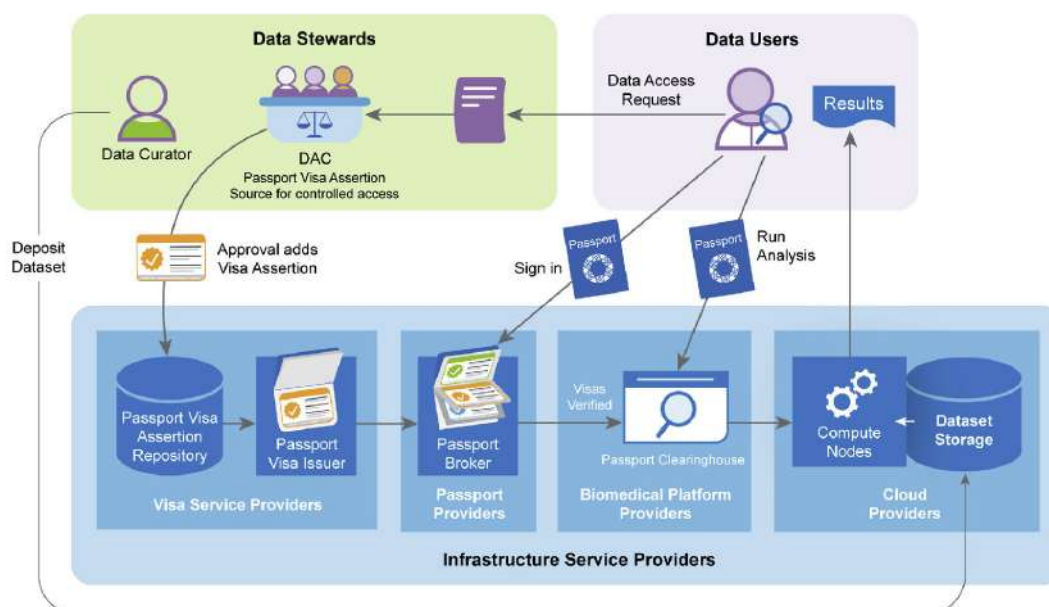
Voisin C, et al. GA4GH Passport standard for digital identity and access permissions. Cell Genomics 2021;1(2):100030. 19

GA4GH Passportによるデータアクセス



Voisin C, et al. GA4GH Passport standard for digital identity and access permissions. Cell Genomics 2021;1(2):100030. 20

データアクセス要求から解析実行、解析結果の取得まで

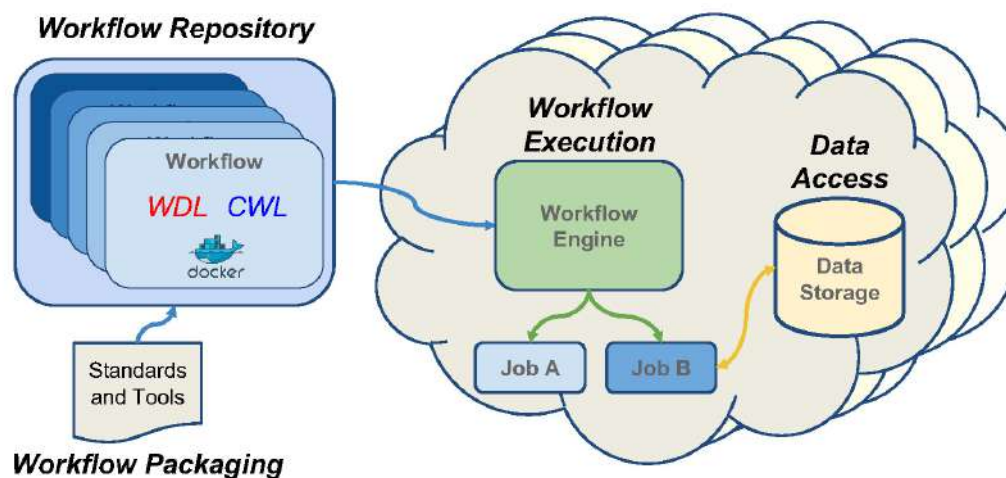


Voisin C, et al. GA4GH Passport standard for digital identity and access permissions. Cell Genomics 2021;1(2):100030. 21

Executing Portable Workflows



データプロバイダのインフラ上で、解析ワークフローを登録、実行



Workflow Execution Service (WES) API
Data Repository Service (DRS) API

22



Data Repository Service (DRS) API

develop (active) branch status build settings release 1.1 000 10.5.2017/revamp.1436.752

The Global Alliance for Genomics and Health (GA4GH) is an international coalition, formed to enable the sharing of genomic and clinical data.

API Definition

Branch	Reference Documentation	Swagger Editor
develop: the stable development branch, into which feature branches are merged	HTML	Swagger Editor
release 1.2.0: The 1.2.0 release of DRS adds the standardized /service-info endpoint, and 2 POST endpoints that are functionally equivalent to the current GET endpoints, but they enable the submission of large passport tokens in the request body.	HTML	Swagger Editor
release 1.1.0: The 1.1.0 release of DRS that includes no API changes only documentation changes. This introduces a new URI convention using compact identifiers along with clear directions on how to use identifiers.org/uri.net to resolve them.	HTML	Swagger Editor
release 1.0.0: The 1.0.0 release of DRS that is now an approved GA4GH standard	HTML	Swagger Editor
release 0.1: Simplifying DRS to core functionality	HTML	Swagger Editor
release 0.0.1: The initial DRS after the rename from DOS	HTML	Swagger Editor

To monitor development work on various branches, add 'preview/<branch-name>' to the master URLs above (e.g., <https://ga4gh.github.io/data-repository-service-schemas/preview/<branch-name>/docs>).

<https://github.com/ga4gh/data-repository-service-schemas>



Workflow Execution Service (WES) API

develop (active) branch status build settings release 1.1

The Global Alliance for Genomics and Health is an international coalition, formed to enable the sharing of genomic and clinical data.

API Definition

See the human-readable [Reference Documentation](#) and the [OpenAPI YAML description](#). You can also explore the specification in the [Swagger Editor](#).

All documentation and pages hosted at 'ga4gh.github.io/workflow-execution-service' reflect the latest API release from the 'master' branch. To monitor the latest development work, add 'preview/<branch>' to the URLs above (e.g., 'ga4gh.github.io/workflow-execution-service/preview/<branch>/docs'). To view the latest stable development API specification, refer to the 'develop' branch.

Use Cases

Use cases include:

- 'Bring your code to the data': a researcher who has built their own custom analysis can submit it to run on a dataset owned by an external organization, instead of having to make a copy of the data
- Best-practices pipelines: a researcher who maintains their own controlled data environment can find useful workflows in a shared directory (e.g., [Dockstore.org](#)), and run them over their data

<https://github.com/ga4gh/workflow-execution-service-schemas>

23

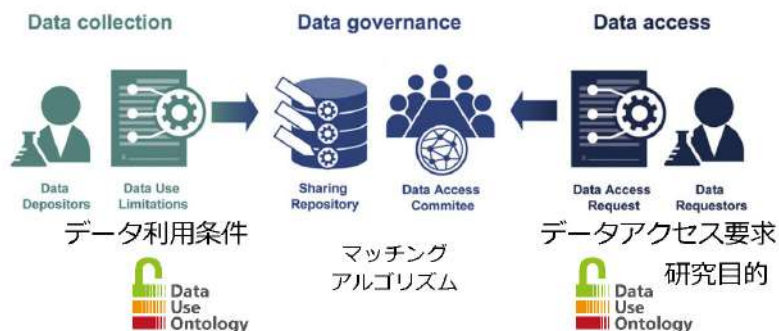
DUOによる データアクセス 審査の未来

Using the Data Use Ontology to Expedite Data Access

Current methods of data access

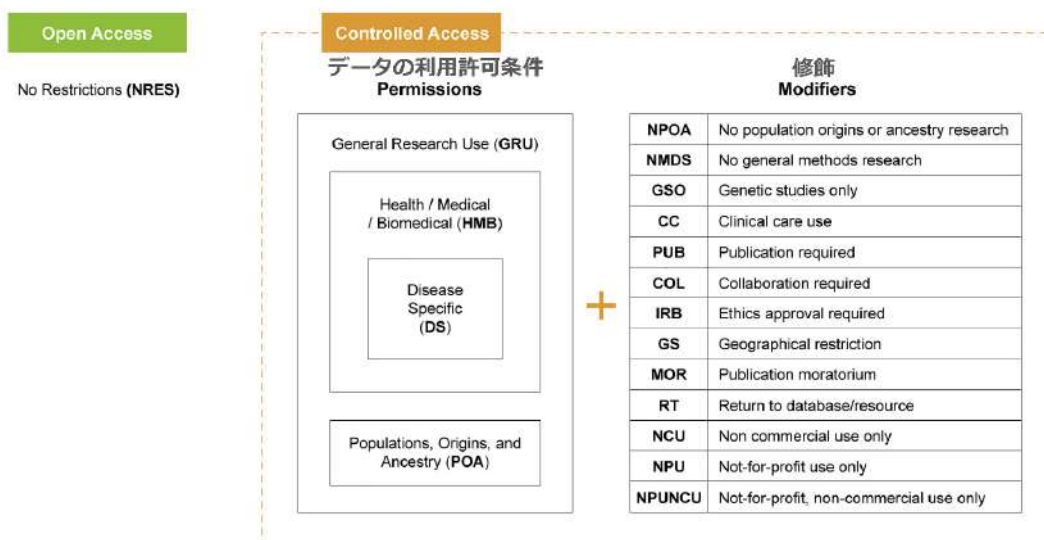


Future methods of data access



24

DUOによるデータの利用許可条件



DUOは、データの利用許可条件と修飾の25の用語から成る。一般研究利用(GRU)、健康・医療・生物医学利用(HMB)、疾患特異的研究(DS)、人口起源・祖先研究(POA)は、データの許可された利用方法であり、修飾語は細かく分類するために用いられる

25

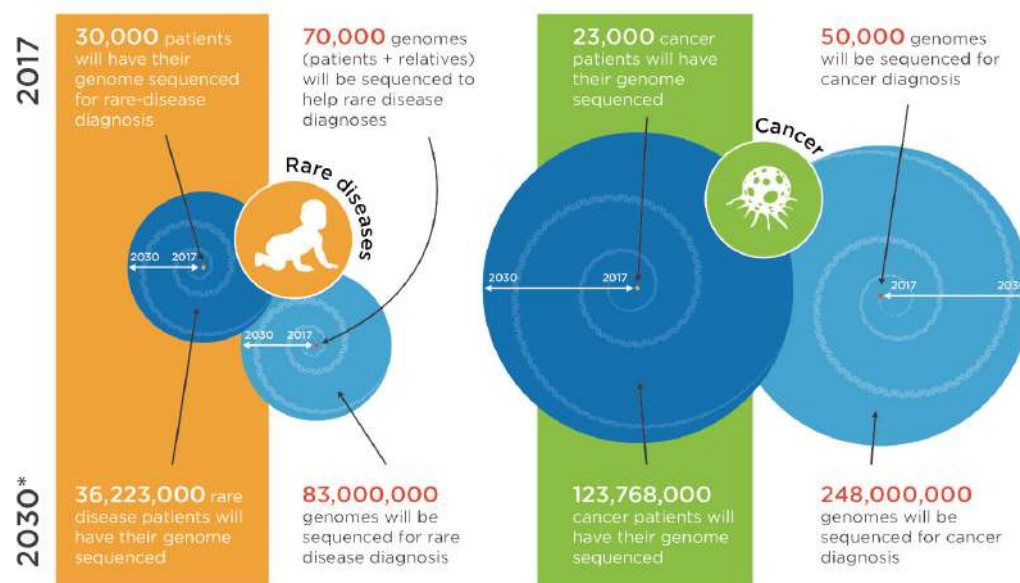
DUOコード ピクトグラム



v2.3

Designed by Akio Nagano 26

Genomics in healthcare



* Projected figures, based on current data and known status of genomics initiatives worldwide.

診療でシーケンスされるゲノム情報の急増

Ewan Birney, Jessica Vamathevan, Peter Goodhand.
Genomics in healthcare: GA4GH looks to 2022.
BioRxiv: doi.org/10.1101/203554

27

クリニカルシーケンスデータの標準化

国際標準

ISO/TC215

医療情報の国際標準の策定



フォーラム標準

HL7

米国主導の医療情報交換のための
標準規格の策定



事実上の標準

GA4GH

研究開発におけるデータ共有のための
ハーモナイゼーション



xSDO (cross Standards Development Organization)
による標準化が進展中

28



ISO/TC215/SC1 Genomics Informatics

SECRETARIAT: KATS

Committee Manager: [Mr Sungin Lee](#)

Chairperson (until end 2021): Mr Bron Kisler

ISO Technical Programme Manager [TPM]: [Ms Monica Ibido](#)

ISO Editorial Programme Manager [EPM]: [Ms Christelle Gansonre](#)

Creation date: 2019

SCOPE

ゲノム、トランスクリプトーム、プロテオーム、フェノームなどのオミックス情報により、医療や研究開発を支援するための、ゲノムデータ、知識（その表現やメタデータを含む）の標準化

日本の国内対策委員会を設立

3

PUBLISHED ISO
STANDARDS*

under the direct responsibility
of ISO/TC 215/SC 1

7

ISO STANDARDS UNDER
DEVELOPMENT*

under the direct responsibility
of ISO/TC 215/SC 1

18

PARTICIPATING
MEMBERS

29



HL7 Clinical Genomics WG

Mission

臨床ゲノミクス作業部会は、個別化医療や精密医療をサポートするために必要な、臨床、個人、集団のゲノム情報や家族の健康履歴に関心のある当事者間での意味のあるデータ交換を可能にすることで、HL7の標準を作成し、促進するというミッションをサポートする。臨床ゲノミクス領域の焦点は、個人のゲノム情報と家族の健康履歴を特定し、病気や健康の根本的な遺伝的要因をより良く理解すること、そしてデータと知識の両方を含む関連する臨床情報にリンクすることである。

日本HL7協会のゲノムWGにて活動開始 HL7 FHIRのClinical Genomicsの実装ガイドの研究開発

v2

- v2 Implementation Guides

Genetic Variation
(Fully LOINC-
Qualified Genetic
Variation Model)

Laboratory Results
Interface (LRI)

v3

- Family History (Pedigree)
- Genetic Variations
- Gene Expression
- CMETs defined by the Domain

CDA

- A CDA Implementation Guide for Genetic Testing Reports

FHIR R4

- Genomics Reporting IG
- MolecularSequence Resource
- Profiles for
 - Family member history for genetics analysis
 - DiagnosticReport
 - ProcedureRequest
 - HLA Reporting
 - Genetic Observation

30

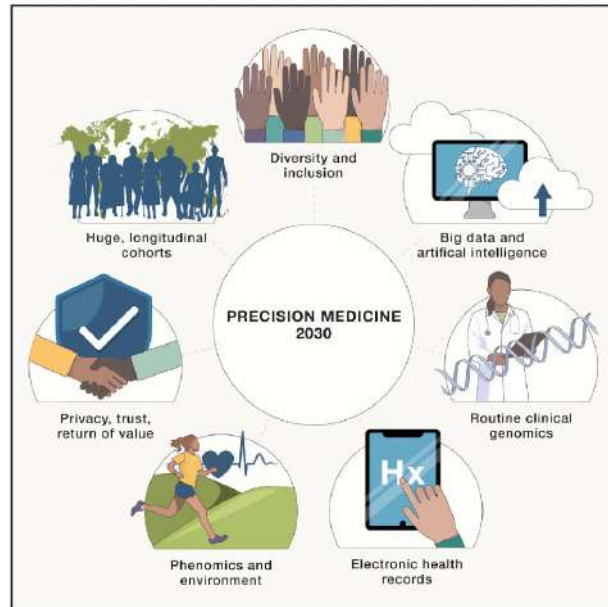
2030年のゲノム医療

ゲノム医療は、遺伝子、環境、ライフスタイルの個人差を考慮することで、健康の改善を実現

そのためには、巨大なコホート、人工知能（AI）、日常的な臨床ゲノミクス、フェノミクスと環境曝露、多様な集団における価値の還元が重要でなる

多遺伝子リスクスコア (Polygenic Risk Score) は希少な遺伝性疾患のバリエーションと同様の予測性を得るだろう

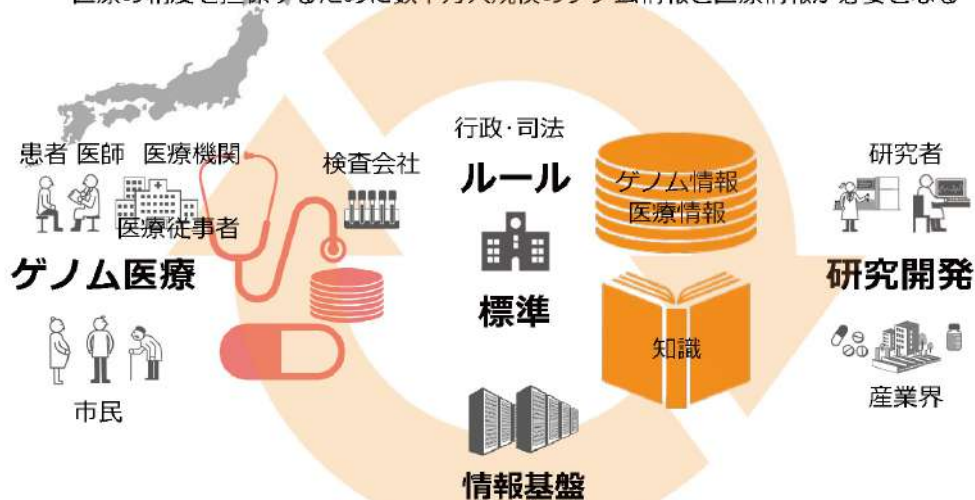
Joshua C. Denny, Francis S. Collins.
Precision medicine in 2030 - seven ways to transform healthcare.
Cell. 2021 Mar 18;184(6):1415-1419.



31

5~7年後の未来 – ゲノム社会の到来

医療でゲノムをシーケンスし、ゲノム情報に基づく診断・治療が日常化する
医療の精度を担保するために数千万人規模のゲノム情報と医療情報が必要となる



だれもがゲノム情報をもつゲノム社会が到来したとき、
膨大なゲノム情報をいかに管理して、アクセスをコントロールするのか
医療制度、法制度から情報基盤までゲノム社会をデザインしなければならない

32



法制度の検討も必要

座談会

ゲノムデータの利活用の可能性と法規制のあり方

東京大学医学部 (司会) 米村滋人
東北大学医学部 萩島創一
慶応義塾大学法学部 山本龍彦
岡山大学法学部 岡部尚文
慶応義塾大学法学部 宮田裕章

目次

Index

はじめに

I. ゲノムデータ利活用の現状

1. 利活用の全体的な状況
2. 利活用の広がりの要因
3. 製薬やデジタルヘルスなどへの利活用の広がり

II. ゲノムデータ利活用の未来

1. 5～7年後の未来
2. 利活用の可能性

III. ゲノムデータ利活用の法的課題

1. 現状の法規制の整理
2. 法規制と実務上の課題

33

ご静聴ありがとうございました



Global Alliance
for Genomics & Health

Ewan Birney
Peter Goodhand
Peter Robinson
Melissa Haendel
Melanie Courtot
Tommi H. Nyrönen

ライフサイエンス統合データベースセンター
片山 俊明

NBDC 川嶋 実苗
大阪大学 加藤 和人
山本 奈津子

東京大学 米村 滋人

日本衛生検査所協会 堤 正好

慶應義塾大学 藤田 卓仙

東北大学東北メディカル・メガバンク
機構

長神 風二



GEM Japan

DURI work stream グループ

山崎 千里
川嶋 実苗
山本 奈津子
森田 瑞樹
永家 聖
秦 千比呂
永野 朗夫

高井 貴子

34

質疑応答・総合討論

第一部

国内外の動向とゲノム研究の これからを考える

【司 会】

加藤 和人（大阪大学大学院医学系研究科）

【指定発言】

三成 寿作（京都大学 iPS 細胞研究所）

【パネリスト】

川嶋 実苗・荻島 創一・三成 寿作

【質疑応答・総合討論】

【第一部】

国内外の動向とゲノム研究の これからを考える

司会（加藤）：それではここから総合討論の時間を始めます。この時間は2つのセッションに分ける形で、皆さまに楽しんでいただきたいと思います。準備をしてきました。これまで長い間いろいろな活動をしてきたので、後半の第二部では、研究協力者の方にも登場していただき、この

「考える会」の本当の振り返りをしたいと思っています。ぜひ最後までご覧いただけたら幸いです。第一部は少し短めの時間となりますが、3人の講演者と、今ご登場いただいた京都大学の三成寿作さんの4人で、国内外のゲノム研究・医療の動向とこれからを考えてみたいと思います。

ここでまず、AMED（日本医療研究開発機構）でPO（プログラムオフィサー）として、また指針改正の委員会やタスクフォースなど、幅広い活動をされている三成さんに、指定発言ということでご発言いただきたいと思います。



【指定発言】

オープンサイエンス、データシェアリングポリシー、ゲノム研究

およびゲノム医療の政策等に関して

三成 寿作（京都大学 iPS 細胞研究所）

この「ヒトゲノム研究倫理を考える会」は「先進ゲノム支援」で行われているが、私自身は10年ほど前に「ゲノム支援」というこの1つ前のプロジェクトで雇用され、ゲノム研究の倫理や政策に関する勉強をさせていただいた。今は、再生医療についても少しずつ勉強しているところだが、こういうプロジェクトがあったおかげで今があると感じている。加藤先生、小原先生を始め、その当時いらっしゃった位田先生、増井先生、武藤先生、山縣先生など、様々な先生方に本当に感謝申し上げたい。これから先もこういうことを考える場が必要だと個人的には思っている。

ここまで川嶋先生からはJST（科学技術振興機構）の取り組み、荻島先生からは国際的なデータシェアリングのあり方などについて議論があった。加藤先生より「見ている風景」について話してほしいとのことだったので、どういったことを話したらよいのかを考えて、数枚のスライドを用意した。

オープンサイエンスというのは、知識やデータを広く共有して社会に役立てていこう、科学の発展と同時に社会に対してもその恩恵を届けていこう、という考え方であり、JSTの理念にも含まれている。AMED（日本医療研究開発機構）の理念にも含まれてはいる。現在、オープンサイエンスに関しては、ヒトのゲノムデータをどのように扱っていくのかということが問われており、この論点は先ほどの川嶋先生や荻島先生の話ともつながってくる。

ゲノム研究に関係するルールとしては、個人情報保護法（「個人情報の保護に関する法律」）や倫理指針があるが、これらの他にも枠組みはある。例えば、AMEDといった公的資金配分機関は、研究費を配分する時のルールとして、「データシェアリングポリシー」というものを定めている。このようなポリシーは、アメリカのNIH（National Institutes of Health）やイギリスのWellcome Trustなどで先駆的に運用されてきている。

こうした流れにおいて、データの共有や保護の方法、さらには同意やオプトアウトのあり方が議論されてきている。特に個人情報保護法は、必ずしも医療や医学研究を主な対象として作られたわけではないが、近年、倫理指針とも深く結びついてきている。個人に関する一般的な情報を使っていくことと、医学研究や医療において得られる個人に関する情報を使っていくこと、これらの関係性については、早急に議論しなくてはならないと考えている。

ご存じの方は少ないかもしれないが、昨年、UNESCO（United Nations Educational, Scientific and Cultural Organization：国際連合教育科学文化機関）がオープンサイエンスに関する勧告を出した。オープンサイエンスという言葉はいろいろなところで使われているが、統一された定義がなかったことから、今回、定義が明確化されている。加えて、各

国がオープンサイエンスを進めていく必要があること、具体的には、教育を行っていかなくてはならないこと、インフラを作っていかなければならないこと、社会に向けて応用していかななくてはならないこと、といった理念が明示化されている。

これに対して、もちろんオープンサイエンスは進めていくべきものだと思うが、どのようなデータであっても、手放してシェアしてよいのかということについては議論する必要があると考えている。私と共同研究者の先生方とでこのことについて議論し、「EMBO reports」において短めの論考を2020年10月21日に発表した。スライド2にあるように、タイトルがCOVID-19で始まっているが、むしろ後半のboundariesの部分、オープンサイエンスをどのように進めてイノベーションにつなげていくのかという点が今回の話題に深く関係する。データは一律にオープンにしてよいのか、どのようにオープンにするのか、また一部はクローズにするべきなのか、といったことについてもっと考えていかなければならないと思っている。

UNESCOの勧告は、2020年1月から2021年の夏頃までの議論を踏まえ、2021年の秋に公開された。私たちの論考もそれに一部合わせるように作成した。一方で、2020年10月29日には、NIHがデータシェアリングポリシーを公表した(2023年1月より施行予定)。ヒトゲノム計画時のバミューダ原則で、得られたデータを一早く共有して科学の発展のために役立てていくことが原則化されたことの有用性を踏まえ、NIHは2003年以降、このようなデータシェアリングポリシーを意欲的に策定し運用してきている。また2003年頃には、学術雑誌やWellcome Trustを含めた公的資金配分機関、研究者などにより、データの共有を進めていくためのポリシー(フォートローダーデール協定)が打ち出された。こうした経緯から、現在では、様々な学術雑誌がデータの登録・共有を研究者に求めている。

NIHのデータシェアリングポリシーに関しては、パブリックコメントの意見を受けて、3つのことが強調されている。1つ目は、研究者が研究の計画段階から責任を持ち、インフォームド・コンセントの過程で研究参加者がどのようなところにデータが届くのか、データが扱われるのかについて理解できるように考えることが大事ということである。これは実行上、難しい部分もあるかもしれないが、まず理念として大変重要である。

2つ目は、データの利用時の制約に関する事項である。これは、データをすべてオープンにしない場合の対応のあり方を意図している。疾患によってはデータの機微性が高いものや、データによっては識別性が高いものがあるかもしれない。データの利用と一緒に制約についてもデータの保管者に伝えなければ、データが独り歩きしてコントロールできない状況に陥ってしまう。責任を持ってデータを利用するためには、制約についてもきちんと関係者が把握して使っていくことが重要である。どのようなデータであれば共有されるのか、されるべきではないのか、このようなところを落ち着いて考えていく必要がある。

3つ目は、データがたとえ匿名化されていたとしても、データを本当にオープンにしてよいのか、データベースに登録してよいのかということについて、やはり最後は研究者が

検討しなければならない、ということである。もちろん倫理審査委員会が判断する部分もあるかもしれないが、個々の研究者が責任を持って考えることが大切である。「学術雑誌に求められたから」だけで終わるのではなく、「こういう特別な事情があるのだが、必ずしも全部提供しなければならないのか」と編集者に一度確認してもよいかもしれない。本当にすべてのデータを共有することが望ましいかは検討の余地があると思う。

ゲノム研究やゲノム医療の政策に話を移す。10年間の変化としては、内閣における健康・医療戦略推進本部の設置がある。内閣官房に加え、文部科学省や厚生労働省、経済産業省の三省が、どのような方向に進んでいるのかがわかるので、ぜひゲノム医療実現推進協議会のウェブサイトを見ていただければと思う。私は2015年にAMEDでゲノム研究やゲノム医療に関する政策や事業に広く関わらせていただく機会を得た。内閣官房や三省の方々に加え、いろいろな専門家が議論することにより、2015年に取りまとめが公表されている。その後、2019年に最終報告書が公表され、どのようなことが実際に進んだのかが示されている。この中では、データの品質や精度、倫理的・法的・社会的課題についても触れられており、今後、議論が活発化するところも多分にあると思う。ゲノム医療実現推進協議会は、最近、ゲノム医療協議会に名前が変わっており、こちらもすでに何回か会議が開催されている。こういう大きな骨格を見ていくことにより、がんゲノム医療はこう動いている、難病のゲノム研究はこう動いている、といったことについての見方や理解がある程度集約していくのではないかと考えている。

スライド6の左側は2015年の「疾患克服に向けたゲノム医療実現化プロジェクト」、右側は2022年の「ゲノム・データ基盤プロジェクト」の予算に関する資料である。左側の2015年の時には、文部科学省のバイオバンクがメインになっている。厚生労働省もバイオバンクがメインだったが、右側を見ると、最近予算が約3倍に増えており、また「ゲノム」と「データ」という言葉が結びついたプロジェクトになっている。バイオバンクはもちろん重要でここでも記載されているが、それ以外にも文部科学省の方にはPRS（Polygenic Risk Score）の研究課題もたくさん入ってきており、厚生労働省の方でもがんや難病に関する研究課題の連携が進んでいることがここから見て取れる。

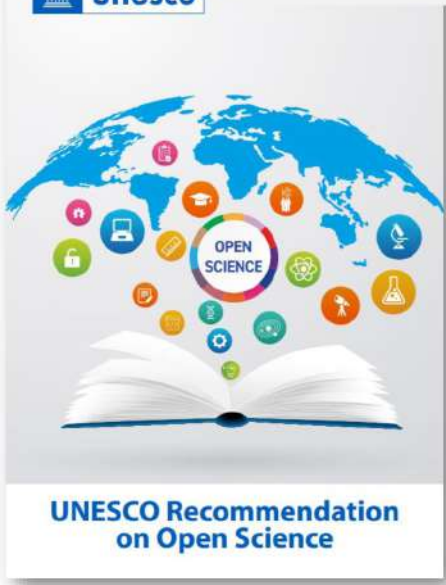
これまで見てきたように、この数年間でかなり大きな変化があり、現場が大変ということももちろんある。個人情報保護法の見直しが3年に1回、指針の見直しが5年に1回となると、研究現場が毎年のように改正の影響を受けてしまうため、このことは課題といえる。変化が急激に速くなってきており、これに対する対策が今必要ではないかと考えている。

論点はシンプルで、オープンサイエンスというものが大事なのだが、どのようにデータをオープンにしていくのか、しないのかというのは、より重要なポイントである。また、ゲノム情報を一般の人が本当に理解できるのか、またPPI（Patient and Public Involvement：患者・市民参画）も最近重視されているが、ゲノム情報の取り扱いについて専門家だけで考えてよいのか、といったことは今後議論が必要だと考えている。

指定発言

オープンサイエンス、データシェアリングポリシー、
ゲノム研究及びゲノム医療の政策等に関して

京都大学iPS細胞研究所
上廣倫理研究部門
三成寿作



The UNESCO Recommendation on Open Science was adopted by the General Conference of UNESCO at its 41st session, in **November 2021**.

For the purpose of this Recommendation, **open science is defined as an inclusive construct** that combines various movements and practices aiming to make multilingual scientific knowledge openly available, accessible and reusable for everyone, to increase scientific collaborations and sharing of information for the benefits of science and society, and to open the processes of scientific knowledge creation, evaluation and communication to societal actors beyond the traditional scientific community.



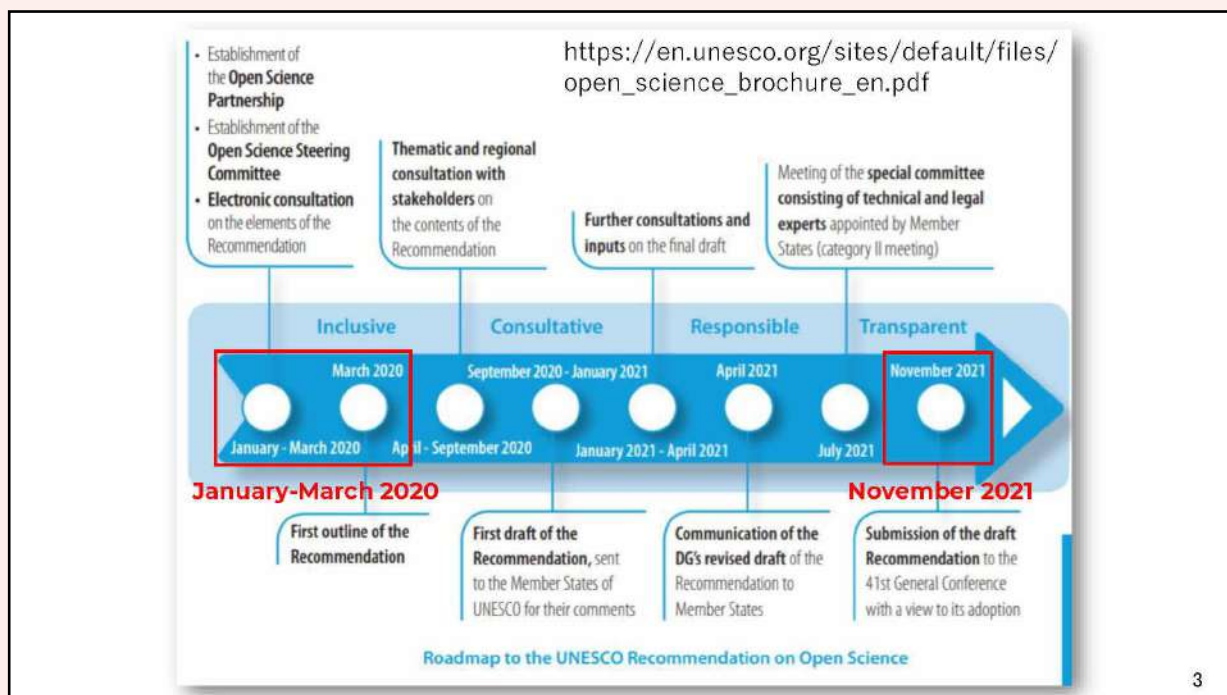
Science & Society

COVID-19 and the boundaries of open science and innovation

Lessons of traceability from genomic data sharing and biosecurity

Jusaku Minami¹, Go Yoshizawa^{2*} & Nariyoshi Shinomiya^{1,***}

21 October 2020



3

Final NIH Policy for Data Management and Sharing

Notice Number:
NOT-OD-21-013

Key Dates

Release Date:	October 29, 2020
Effective Date:	January 25, 2023

<https://grants.nih.gov/grants/guide/notice-files/NOT-OD-21-013.html>

First, we encourage investigators to consider, while developing their Plans, how to address data management and sharing in the informed consent process, such that prospective participants will understand what is expected to happen with their data.

Second, we note that any limitations on subsequent use of data (which may apply to non-human data as well) should be communicated to those individuals or entities preserving and sharing the scientific data.

Finally, we highlight the importance of researchers considering whether, in choosing where and how to make their data available (if not already specified by an FOA or funding NIH ICO expectation), access to scientific data derived from humans should be controlled, even if de-identified and lacking explicit limitations on subsequent use.

4

ゲノム医療実現推進協議会
中間とりまとめ

平成 27 年 7 月

ゲノム医療実現推進協議会
中間とりまとめに対する最終報告書

令和元年8月1日

健康・医療戦略推進本部

首相官邸 Prime Minister of Japan and His Cabinet

検索

トップ

健康・医療戦略推進本部

関係会議

健康・医療戦略／
医療分野研究開発推進計画

資料

ゲノム医療協議会

<https://www.kantei.go.jp/jp/singi/kenkouiryou/genome/kaisai.html>

5

5. 疾病克服に向けたゲノム医療実現化プロジェクト

疾患及び健康者バイオバンクの構築と共にゲノム解析情報及び臨床情報等を含めたデータ解析を実施し、疾患及び薬剤関連遺伝子の同定・検証並びに日本人の健康ゲノム配列の特定を進める。また、共同研究等による難治性・希少性疾患等の原因遺伝子の探索や、ゲノム情報をいかに診断治療ガイドラインの策定に資する研究やゲノム医療実現に向けた研究基盤の整備及び試行的・実証的な臨床研究を一体的に推進する。

基礎研究

- オートプシゲノムの構築プロジェクト
（ゲノム・臨床情報）
- ナショナルセンターバイオバンクネットワーク（NCIB）
（ゲノム・臨床情報）
- 東北バイオバンク構築
（ゲノム・臨床情報）

応用研究

- がんに関するゲノム医療推進事業
（ゲノム・臨床情報）
- ゲノム医療利用と患者研究事業
（ゲノム・臨床情報）

4. ゲノム・データ基盤プロジェクト

ゲノム・データ基盤の整備・活用を促進し、ライフステージを俯瞰した疾患の発生・重症化予防、診断、治療等に資する研究開発を推進することによって個別化予防・医療の実現を目指す。

主にゲノムデータを活用した研究

- ゲノム医療推進バイオバンク構築プロジェクト（NCIB）
（ゲノム・臨床情報）
- がんに関するゲノム医療推進事業
（ゲノム・臨床情報）
- ゲノム医療利用と患者研究事業
（ゲノム・臨床情報）

主に臨床データを活用した研究

- がんに関するゲノム医療推進事業
（ゲノム・臨床情報）
- ゲノム医療利用と患者研究事業
（ゲノム・臨床情報）

平成27（2015）年4月10日

令和4（2022）年1月21日

<https://www.kantei.go.jp/jp/singi/kenkouiryou/siryou/index.html>

6

- ・ 国際的なオープンサイエンスの推進
- ・ オープンサイエンスのあり方への考慮・配慮
- ・ ゲノム情報とその取扱いに関する社会的議論の必要性
(ゲノム情報：記号、固有、不変、識別、共有、確定、予測、等)

司会：三成さん、ありがとうございました。6枚目のスライドを見て、この5年間ほどの日本の風景の変化というのはなかなか象徴的だと感じました。

今日は振り返りの会なので少しお話しさせていただくと、私が前身の「ゲノム支援」に関わり始める直前の時期に、三成さんから我々の分野に興味を持っているというメールをいただいて、一度電話で話そうということになったのですが、その時に1時間以上話してしまったことを今でもよく覚えています。実際にその後「先進ゲノム」が始まるということになり、私のグループに来ていただき、以来10年のお付き合いになります。先ほど三成さんから、ゲノム研究への支援活動の中でいろいろと見識を深めていただいて、さらにご自身でも発展しておられるということを知り、仲間が増えていっていることを私も改めて実感しました。

その上で、三成さんに聞いてみたいのですが、先ほどの話の中で、「PRS (Polygenic Risk Score) も出てくる」とか「オープンサイエンスという方向は大事だが」といった話がありましたが、今、ゲノム医療そのものが広がってきています。医療現場というのは、厚生労働省のサポートのもとで、例えば中核拠点病院、拠点病院、連携病院という数百の病院でがんゲノム医療が行われていますし、難病についても動いています。さらに、全ゲノム解析というものが加わってきています。研究開発についてはAMED中心に動いているというところになるのですが、この医療側にも研究側にも広がった状態というのは、やはりこのまましばらく続くのでしょうか。研究と医療が重なりつ

つ広がっているこの風景を、どう見られていますか。

三成：Genomics England も研究と医療の間を狙っているわけです。その学習のプロセスといいますか、医療の文脈においてデータが得られ、それを一部患者さんに活かしつつ、また医療の将来的な発展につなげていく、その間に研究的な要素があって、この部分を随時拡充するというアプローチが取られています。またアメリカの All of Us は、予算が続く限りは、参加者の人生をずっと追っていく、ということになると思います。

つまり、どこまでが研究で、どこからが研究ではないのか、ということがわかりづらくなってきている気がしています。もちろん研究計画書などはつくるのですが、データを継続的に収集できるので、この期間だけで研究を終わります、とはならないところもあると思います。ただこのような手法は、日本の難病政策では、1972年以降に治療研究が行われてきていますし、本当に最近のものが特別かと言われると、そうではないところもある気がします。特にゲノムの場合、ゲノム情報に基づく治療や創薬といったことを考えると、完全な区分けは難しく、この点はむしろ今後もっと密になっていくところではないかと考えています。

司会：そうですね。荻島さんから、これからは逆転してくるといった話があったと思うのですが、医療が先で、そこからデータが研究側に来て、研究がこれまでの発展型で行われて、それがまた医療に利用されていくという構図があるのだと思います。

皆さま、ご質問をありがとうございます。ご講演に関する具体的な質問がいくつか来ているようですので、登壇者の方から質問にお答えいただくことで、皆さまと一緒に風景を見る時間を持ちたいと思います。1つ目は川嶋さんへの質問です。

質問 1：論文の投稿の際、(仮名加工情報と思われるが)図表の元データについて、データの確認やその後のデータシェアリングを求められた場合、第三者提供ということで個人情報保護法上、問題になるのでしょうか。その場合、説明文書に学術雑誌の出版社への提供およびデータシェアリングとして使用される可能性があることまで言及する必要があるということでしょうか。

川嶋：論文を投稿する際に、図表を含めたその論文の記載内容のもとになったデータを共有するように出版社側から求められることが増えてきました。そうした状況がある中で、元のデータを共有する場合に同意が必要なのかというご質問かと思います。回答としては、どのような形で共有・利用されていくのかについて、インフォームド・コンセントの際に、説明できる範囲で説明し、研究対象者からの同意を受ける、というのがよいのではないかと思います。

司会：生データは制限アクセスということで、随分慎重な方に振れていたところがありますが、限定された形ではありますが、研究の根拠として研究グループの外側に見せなければならないことが徐々に出てきていて、丁寧に対応する必要が出てきている

ということですね。研究対象者の方に説明した上で、自由意志で同意した方に研究に参加していただき、そのデータで研究をしていく、ということなのだと思います。

質問 2：個人関連情報は「生存する個人に関する情報であって、個人情報、仮名加工情報及び匿名加工情報のいずれにも該当しないものをいう」と定義されているので、確認すべきなのは、個人関連情報が提供先で個人情報にならないかだと思います。

川嶋：すみません、これは私の説明が足りなかった部分があるかと思います。個人関連情報というのは、提供先で個人情報になる情報なので、提供元では個人情報には該当しない情報であり、ご指摘いただいた通りです。

質問 3：川嶋さんのご講演の最後のスライドで、「NBDC ヒトデータベースを通じて入手したデータについて、データ利用者の機関において、仮名加工情報に含めないことを、データ利用者に約束していただく」とあったのですが、この理由を教えてください。仮名加工情報として利用目的が変更可能とならないようにするため、ということでしょうか。

川嶋：時間の関係で説明を少し省略してしまった部分だったので、ご質問いただきありがとうございます。NBDC のデータベースを通じたデータ共有においては、利用目的の明示、申請した利用目的以外での利用の禁止をお願いしています。ここから入手

したデータを、法人内で仮名加工情報として別の用途で使うということは前提にしていないので、運営者として約束していただきたいため、ということです。

司会：三成さんから2人の講演者に質問やコメントはありませんか。

三成：川嶋さんにお聞きしたいのは、JST という立場で長く働かれていて、AMED や文部科学省、それ以外の所属のいろいろな先生方との意見交換の場があると思うのですが、それぞれの組織によるデータシェアリングに関する議論の雰囲気や空気感の違いを感じられることがあるかどうかです。JST では、まずオープンサイエンスが念頭に置かれている気がします。AMED の場合は、利活用はたしかに重要なのですが、その一方で、きちんとした同意取得や、そのための広報や周知が必要ということも大切になります。文部科学省と厚生労働省でもこのような点では見方が異なるように思います。個々人によって考え方が異なるのは当然なのですが、組織やコミュニティによって、ある種、制限の中で利活用を進めていくとか、そういったところの温度差というか、空気感の違いについて、もしご存じであれば教えていただきたいです。

川嶋：ありがとうございます。あくまで私見ですが、やはり共有したいデータだったり、役割が違うと感じています。NBDC は dbGaP や EGA などの世界の公的データベースと「共有していきましょう」という潮流の中で存在するものだと思って

いるので、データ提供者の手を離れて共有されていくデータを扱っていると思っています。一方で、AMED では、NBDC ヒトデータベースで共有するデータよりももっと機微で詳細な情報を早い段階から活用していくという中で、初めから世界中に向けて共有してしまうと、データ作成者などの権利を守れなかったり、海外に成果を奪われてしまったりといったことがあると思うので、そういった点を考慮して、共同研究などの形で共有の範囲を徐々に広げていく形で、情報を共有していく枠組みを構築されていると考えています。それぞれの役割がある中で、連携してよりよくデータを利用していきけるような体制を、日本全体として構築していく必要はあると考えています。

三成：荻島さんにも1つ質問させていただいてもよろしいでしょうか。データ解析は大変重要であり、クラウドを使った共有や解析は今後積極的に行われるようになると思うのですが、臨床検査グレードのデータと、研究グレードのデータ、iPS 細胞もそうですが、この線引きについては、どのように考えられていますか。例えば、近年では、イルミナ社だと ISO15189 などの認定を受けた検査室で得られたデータを、一部ですが、ClinVar に提供しています。イギリスだと Genomics England で一括解析しているように思うのですが、日本では、研究グレードのものと、臨床検査グレードのもので、どういう差異があり得るのかということと、それらはどのように扱われていくべきなのかということについて、日本のよい点や課題などがありましたら

教えていただきたいです。

荻島：ありがとうございます。すごく重要な点なのですが、正直、今はその部分の方針がなく、検査は検査の方々、医療は医療系の方々、研究は研究の領域の中で議論がされているという状況だと思います。例えば、バイオバンクに関しては、新しく品質管理の ISO 認証が始まろうとしているのですが、臨床検査会社のレベルが要求されるのか、研究グレードなのかといったところも、実はかなり皆さまも戸惑っているので、三成さんが言われたようなことを議論する場が必要だと思います。そもそも領域や境界を超えたようなところで議論する場が設定されていないので、むしろこれはこれからの課題だと思います。

三成：厚生労働省が医療政策としてゲノム医療を動かしていくところと、研究環境においてゲノム研究を動かしていくところの調整がおそらく今はまだできていないのではないかと思っていたのですが、この部分を確認できてよかったです。ありがとうございました。

司会：これは大変重要で、大きな課題だと思います。今、約 400 人の皆さまにつながっていただけていますが、自分の周りで動かせるような人がおられるのだとすれば、ぜひ動いていただきたいです。日本のよくない面に目を向けると、縦割りで部署が分かれているという問題がやはりよくないと思うので、話題にできてよかったです。

荻島さんへ私からもう 1 つ質問したいので

すが、GA4GH（Global Alliance for Genomics & Health）関連の活動については、立ち上げの頃は私もかなり中心部にいて、最近は皆さまの活動を横目で見ている状況なのですが、日本や、例えば東南アジアやアフリカの国々が、ご紹介いただいたような非常に素晴らしいスタンダードを利用していただけるのかというところが気になっています。例えば、Machine-Readable Consent というのは、日本の貢献によってピクトグラムまでできているというのはすごいと思うのですが、あれは東北メディカル・メガバンク機構で使う予定はあるのか、どんな感じですか。

荻島：加藤さんがおっしゃっていることはとても重要な点です。例えば、日本のピクトグラムなどは、私たちのバイオバンクのネットワークでも利用できるのですが、今日ご紹介したパスポートの仕組みや、Workflow Execution Service という方式については、日本で導入するかというと、そこはまだまだ話としては煮詰まっていないところです。一方で、API でデータを標準化してアクセスできるようにしなくてはならないとか、同じ問題意識を持っている人は、実は日本の研究者にもなりたくさんいます。ただ、問題意識というか解決の方向性は同じなのですが、どのような技術標準をつくるかというところは、やはりちょっと難しい部分があります。GA4GH は、ヨーロッパのメンバーとアメリカのメンバーの間で、どんどん開発が進んでいるというのが正直なところで、そこは課題だと思っています。方向性については、今日ご紹介したようなものになる

ことはほぼ間違いないのではないかと私は見えています。

司会：私も少し関わっていた時に、ORCID（Open Researcher and Contributor ID）を使うといいのではないかと考えて、議論の場で発言したことがありました。日本には e-Rad（府省共通研究開発管理システム）の研究者番号がありますが、ORCID は国際的な基盤というか、研究者のアイデンティティを見るような仕組みは段々とできてきていると思うので、そういったものに連携させたらいいんじゃないかと。とにかく進むといいですね。進まないと、すごくいいものがいわゆる欧米だけでできてしまうということにもなるので、ぜひよろしくお願いします。

次に、事前の打ち合わせで、個人情報保護法の改正のうち、学術研究にかかる適用除外規定の見直しについて第一部で取り上げたいと話していたので、少し触れたいと思います。川嶋さんの講演での、2020 年の改正がバージョン 2.1、2021 年の改正がバージョン 3 という説明がとてもわかりやすかったです。バージョン 2.1 とバージョン 3 が目の前にあって、医療データもゲノムデータも個人情報の一部になる、法制度がバラバラだったものが一元化されるという話が出たのですが、研究現場としては、全部適用除外だったものが、学術研究も適用されるというのは、安全管理措置や個人情報開示など、結構大事なポイントになります。国の委員会などにたくさん関わっておられる三成さんにここで確認したいのですが、これはつまり研究現場に法律がダイレクトに適用されるということなのですね。

三成：そうですね。そのような点が指針やガイドダンスの中で一部明示されるようになると私は理解しています。

司会：この安全管理措置をきちんと明示的に、それがないところでもつくらなければならないのでしょうか。

三成：そこはどうでしょうか。これまで指針の中に安全管理措置が記載されてきているのですが、今回の改正後、どこまでこの点を明確化しなければならないのか、機関ごとに方針をつくらなければならないのか、といったことについては、私は把握していません。ただ、安全管理措置が指針と法律に記載されると二重に規制が掛かってしまいますし、法律のもとで指針が法律とは異なることを記載すると齟齬が出てきてしまいます。重複部分については、指針には載せないけれども、一方で「法律を見なければならない」ということは指針の中に一部記載される方向にあると理解しています。

司会：川嶋さんは、この辺りについてかなり緻密に追っておられるのだと思いますが、何かコメントはありますか。講演の中で、個人情報保護法が根拠法だと言われていたのですが、個人情報保護法は個人情報保護法で、指針は指針で、ということではないかと思うのですが。指針にこの部分は取り込んでいて、今回のバージョン 3 の改正で、学術研究領域に、法律がダイレクトにオーバーラップするということではないかと。その上で、学術研究も適用となる部分について対応できているかを NBDC としても確

認していくということになるのでしょうか。

川嶋：指針の根拠法が個人情報保護法であるというのは、指針に記載されているので、おそらくそれはそうだと思います。ただ、個人情報保護法で規定されていることをそのまま指針に記載するということはせずに、参照するという形になっていると認識していました。すみません、安全管理措置に関してはあまり注目していなかったというか、これまでも研究倫理指針の中で安全管理措置についてはある程度きちんと対応するように言われていて、個人情報保護法の安全管理措置として公開されているようなものをきちんと措置しなさい、ということで進めていたと思うので。

司会：ありがとうございます。今日は、倫理審査委員会の委員の方、事務局の方が数百名参加されていて、私自身も研究者であり、委員会の関係者の1人なのですが、「では、4月1日に何をしなければならないのか」というのは、私の委員会の事務局でも完全に把握できていませんし、情報収集をしているところです。これは、あと2か月で対応するしかないのか、三成さんに答えてもらうのは難しいとは思いますが。

三成：同意やオプトアウトに関しては、来年度の指針改正で議論されるとのことです。今回は個人情報保護法が改正されたことを受けて、これまでの指針通りでよいのかが問われたように思います。基本的には指針の内容をあまり変えないように配慮しつつも、要配慮個人情報に関しては注意が必要

であるため、この取り扱いについては少し具体的に書かれているところはあると思いますが、基本的には、オプトアウトなどが利用される場合には、他機関へのデータ提供は可能、ということになると思います。

指針がこのような手続きを示すことは重要だと思っているのですが、何を基準に手続きを選定したらよいのかについてはあまり書かれていないように思います。この点は、ある種、倫理審査委員会に判断が委ねられているように思います。「こういう場合は特別だろう」、「こういう場合は特別ではないだろう」といった基準は、おそらく委員会ごとに文化があるように思いますし、行政が口を出し過ぎると内容規制になってしまいますので、指針に記載するのは非常に難しいところだと思います。

司会：情報収集をして、ここに規範があるということは調べて、その上でそこに手取り足取り何もかも書かれていないのは当たり前だということも理解した上で、その判断は倫理審査委員会で議論をするという整理の中で対応していくことも大事であるということ、明確にお話しいただいたと思います。この話題については関心の高い方もたくさんいらっしゃると思いますが、今日はここまでにさせていただきます。

第一部はこれで終わりますが、あまり大げさな仕切りなしで第二部に移っていきたいと思います。皆さま、どうもありがとうございました。

質疑応答・総合討論

第二部

座談会：今後のゲノム研究と ELSI (倫理的・法的・社会的課題) を考える

【司 会】

加藤 和人（大阪大学大学院医学系研究科）

【ビデオメッセージ】

増井 徹（青山学院大学理工学部、慶應義塾大学医学部）

【パネリスト】

川嶋 実苗・荻島 創一・三成 寿作

山縣 然太郎（山梨大学大学院総合研究部）

瀬戸山 晃一（京都府立医科大学大学院医学研究科）

小門 穂（神戸薬科大学社会科学研究室）

大橋 範子（大阪大学データビリティフロンティア機構）

【第二部】

座談会：今後のゲノム研究と ELSI（倫理的・法的・社会的課題）を考える

司会（加藤）：では、第二部を始めたいと思います。第一部でご登壇いただいた3人の皆さまも引き続き発言をお願いします。ここからはGSユニットの研究協力者の皆さまにも加わっていただきます。順不

同に、京都府立医科大学の瀬戸山晃一さん、大阪大学の大橋範子さん、神戸薬科大学の小門穂さん、山梨大学の山縣然太郎さんです。

そして、実はもう1人、準備段階でも熱心にご意見をくださった増井徹さんからビデオメッセージをいただいたので、最初にそれを皆さまにご覧いただきたいと思います。



【ビデオメッセージ】

増井 徹

（青山学院大学理工学部、慶應義塾大学医学部）

この研究班に加えていただき、刺激的な、そして興味深い時間を過ごせたことに心から感謝したい。最後のセミナーということで、皆さまに2つのことをお伝えしたいと思う。

1つ目は、この「考える会」の位置づけである。位置づけを考える時には、ガバナンスの枠組みというものが大事だと思っている。2004年にOECD（経済協力開発機構）は“Creation and Governance of Human Genetic Research Databases”という会議を東京で開いた。これは後に、2009年の「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」につながる最初の会議である。この会議で、Ruth Chadwickがガバナンスについての発表の中で、ガバナンスというのは「Top Down（上からの動き）」、「Formal（公式の）」、「Bottom Up（下からの動き）」、「Informal（非公式の）」という4つの領域の統合であるという話をした。ゲノム研究領域で「今必要なものは何か」ということを考えた時に、この4つの要素が支えるガバナンスの枠組みが重要であると私は考えている。現状は、「Top Down、Formal、評価」というものが跋扈している状態であるが、実装の段階では現実を支える「Bottom Up、Informal」が重要である、という意識が皆さまの中で育ってきているのだと考えている。加藤さんの下のグループの活動は、ちょうどこれらの中間をうまく吸い上げたものであったと思っている。そしてもう1つ大事なものは「反復」ということである。開催回数の多さも重要な要素であったと考えている。本活動はここで一段落するが、「今必要なことは何か」を考えた時に、「Top Down、Formal」だけではないということを思い出していただきたい。

2つ目は、須賀敦子が夫から言われた「虚構と虚偽を取り違えてはならない」という言葉である。この6年間を振り返り、私は何を大事にしていたんだろうかということを考えた時に、最初に思い浮かび、最後まで残った言葉である。精緻にフィッティングされた現実という今の社会、世界というものを考えた時に、この言葉は私に希望を与えるものであった。

最後に、皆さまの参加があってこの会が成り立っていたことに心から感謝します。本当にありがとうございました。

2021年度 第4回 「ヒトゲノム研究倫理を考える会」 －ゲノム研究と社会をつなぐELSIを考える－ 2022年1月31日

青山学院大学理工学部、慶應義塾大学医学、増井徹

ガバナンスの枠組み

- 2004年 OECD会議：“Creation and Governance of Human Genetic Research Databases”, Tokyo
⇒ Ruth Chadwick, HUGO international, Ethics Committee.
“Governance”についての発表をした。
- 2006年 OECD 報告書：“Creation and Governance of Human Genetic Research Databases”
- 2009年 “OECD Guidelines on Human Biobanks and Genetic Research Databases”



ガバナンスの構造



3

今、必要なもの

1. ゲノム研究・医療の実装が視野に入ってきた、或いはされつつある。
2. 今こそ、この4つの要素が支える、ガバナンスの枠組みが重要である。
3. 現状では、「Top down、Formal、評価」が跋扈。
4. 実装の段階は、現実支える「Bottom up、Informal」が重要である。
5. 加藤さんのグループのこの活動は、丁度これらの中間をうまくすくい上げる活動であった。開催回数の多さも重要であった。
6. 本活動はここで一段落するのですが、「今、必要なことは何か？」
7. それが「Top down、Formal」だけでないことを思いだしていただきたい。

4

精緻にフィッティングされた世界だから

「虚構と虚偽を取り違えてはならない。」

須賀敦子

5

皆様の参加があって、この会
が成り立っていたことに
感謝いたします。

ありがとうございました。

6

司会：たくさんの方がつながっている中で、ざっくばらんな話し方をして恐縮ですが、増井さんは、本当に不思議な存在というか、キラキラと新鮮なものの見方の光を入れてくださって、時々いい意味で混乱する時もあるのですが、すべてポジティブにつながっていくという経験をさせていただきました。今ここにはおられないですが、増井さんに感謝の気持ちを伝えたいと思います。

それでは、次に登壇いただいている GS ユニットの研究協力者の皆さまに短くコメントをいただけたらと思います。

山縣：このプロジェクトでは、最初の頃は研究にも関わっていました。公的資金をもって行う研究というのは、やはり国民に支持される研究であってほしいので、そのためには研究者と市民の間でどのようなコミュニケーションが必要なのかといった社会との接点をテーマにした研究を行ってきました。そうした研究を行う背景としては、指針の作成などに関わってきたこともありますし、私自身もゲノム研究をしていた、といったことがあります。

この活動の一番の重要性は、情報を皆が共有する場を提供していることだと思います。おそらく知識としては書かれたものを読めばよかったりすること多いのですが、そこに直接関わった人たちにこの「考える会」で説明していただくことで、プロセスや基本的な考え方などを共有することができたということは非常に重要であったと思っています。指針などに対して、決まったことを守ればよいという姿勢は、研究者としてはやはり少し足りないのではないかと

感じますし、それを審査する側も、どのようなプロセスで指針などができたのかを知らないと、本当の意味での審査や判断をすることはできないのではないかと思います。そういう意味で、本当にとっても大切な場を提供していただき、その中で少しでも関われたことを感謝いたします。

小門：私は生命倫理を専門としていまして、2014 年 4 月から 2020 年 3 月まで、加藤さんの研究室に在籍していました。6 年間のうち、前半の 3 年ほどは、前身の「ゲノム支援」、続く「先進ゲノム支援」の「ゲノム科学と社会ユニット」の特任助教としてプロジェクトに関わるという機会をいただいていた。

すでに何度か言及されている「場をつくる」ということがとても重要だと私も感じています。この「考える会」では、研究の動向や、法律や指針などの新しい情報を得る機会をつくることとともに、ヒトゲノムの研究をしている方だけではなく、研究の倫理審査に委員として関わっている方、事務局として委員会の運営を支えている方など、たくさんの方たちの経験を共有する機会をつくることを心がけてきました。毎回、参加いただいた方に感想を伺っているのですが、このどちらに対してもかなりポジティブな感想をいただけてきたことを、振り返る中で思い出していました。場をつくることの重要性は、ヒトゲノムに関わる研究が進展する中で今後ますます高まっていくと思っています。

私自身が今重要だと考えているのが、教育についてです。ヒトゲノム研究や研究そ

のもの、また医療への応用やデータの利活用というものが、大きく進展しているということを、今日のこれまでの話からも窺い知ることができたのですが、研究者や倫理審査に関わる人が、最新の情報を含め、情報と経験を共有できる場は引き続きとても重要であると思います。

また、様々なきっかけから、一般の人が学びたいとか、どんな問題があるのかじっくり考えたいといった関心を持った時に、学ぶことができる場も必要だと感じています。学校で一度学んだら終わりというものではなく、適切で信頼できる、そして継続的な、新しい情報を含めた情報発信の場というものが必要になってくるのではないかと考えています。

社会と研究をつなぐ活動が今後ますます重要になってくると考えています。これまでの皆さまのご参加に心より感謝いたします。

大橋：私は2017年度からこのGSユニットのメンバーとして、2019年度からは研究協力者として「考える会」の企画や開催に関わってきました。

2018年度からは開催回数が増え、2020年度からは新型コロナウイルス感染症の影響で全面的にウェビナーとなり、様々な立場の多くの方が参加してくださる会になりました。そのため、毎回どのようなテーマを取り上げるのがよいのか、いろいろ悩みつつ、研究と社会との接点における両者の橋渡しという我々の役割を果たせるよう、倫理指針改正の動向や、現状のELSI（倫理的・法的・社会的課題）、ゲノム科学分野でのタイムリーなトピックなどを取り上げる

ことで、皆さまと問題を共有し、議論・検討する場ができれば、という想いで携わってきました。

今年度でこのプロジェクトは終わってしまっていますが、この数年間を振り返っただけで、ゲノム研究もゲノム医療も大きく発展を遂げており、それとともに新たなELSIが生まれてきたり、あるいは従前から指摘されていた問題がさらに大きくなってきたり、その問題のあり様が変質してきていたり、ということがあると思います。

私は遺伝子差別の問題に大変関心があるのですが、こうした差別というものへの懸念があると、ゲノム解析を受けることに対する消極的な流れができかねません。例えば、医療の場面で、そうした検査が必要なのに受けない人が出てきたり、研究の場面では、ゲノムや遺伝子を解析するような研究には参加者が集まらなかったり、といったことが起こりえます。その結果、適切な治療を受ける機会が失われたり、研究の進展が妨げられたりということになれば、個人にとっても、研究者にとっても、社会にとっても望ましくない事態となるでしょう。そうした事態を招かないために、一般市民や社会、そして研究者側も、このゲノム研究や医療をめぐるELSIについて考えていく必要があると思っています。ただ、専門的な領域の問題というのは、一般市民にとってはなかなかハードルが高いでしょうし、そのことによって研究者との乖離が生じ、研究や研究者に対する不安や不信感が募り、結果としてさらに乖離が大きくなるといった悪循環となることも考えられるので、やはり両者をつなぐ接点活動が必要になると

思っています。今後も、研究が社会全体にとって有益な形で進んでいくように、GSユニットが行っていたような活動が何かの形で継承されていけばよいと希望しています。

最後になりましたが、これまで多くの登壇者、参加者の皆さまに支えられて、この会を続けていくことができたことに感謝申し上げます。

司会：3人の皆さま、コメントをありがとうございました。今、改めてグループのメンバーとして活動していただいた小門さんと大橋さんの存在の大きさを感じ、感激しているところです。最後に瀬戸山さん、お願いします。

瀬戸山：私はこのGSユニットで研究協力者として、「考える会」の企画などに関わらせていただきました。また、3回ほど登壇の機会をいただきました。私は、1998年から2004年までアメリカに留学していた時に当時すでに様々な議論や法規制がなされていた、遺伝子差別の問題についてお話をさせていただいたり、同意やオプトアウトの意味についてなどのお話をさせていただきました。

私自身はゲノム解析の研究者ではなく、日々、生命倫理や研究倫理について医科大学や法科大学院で教育や研究をしてきた者です。また、治験審査委員会の委員や、本務である京都府立医科大学、あるいは大阪大学、京都大学、国立循環器病研究センターなどで、研究のゲノム解析も含めた研究の委員会にもここ10年くらい関わっていますが、近年、ゲノム解析を伴う治験や臨床研究が本当に増えてきたという印象を持っています。

私も研究の審査において、よく指摘させていただいていますが、よく問題になるのが、全ゲノム解析における偶発的所見についてです。全ゲノムを解析している中で、いわゆる偶発的に、将来重篤な遺伝病を発症するようなバリエーションなどが見つかった場合の方針はどうするのか、どのように被験者に返していくのかといったことについて、倫理審査を申請している研究者と議論することが時々あります。その際に感じるのは、ゲノム研究に関しては、指針ができて、個人情報保護法を踏まえた改正が頻繁に行われる中で、倫理申請に提出される説明文書にも、結果の開示についてしっかりとした方針が書かれるようになりました。一方で、治験についてはいまだにほとんど触れられていなかったり、一律に開示しないという方針を取っていたりする研究計画をしばしば見受けます。遺伝学的な意味が明確ではないので開示しない、という一方的な方針を取っているものを、現在でもかなりたくさん見てきています。こうしたところで、治験の説明文書と、それ以外のゲノム解析研究の説明文書の違いを審査に関わって日々感じています。

GSユニットの観点からもう少しざっくりと申し上げると、研究が持つ、あるいは遺伝情報が持つ、その被験者にとってのELSI的な意味について、研究者の方々にもう少し意識してほしいという思いが正直あります。どちらかというと、情報の開示に関して、被験者にとって医学的に有利かどうかというところだけに目が向きがちなのですが、それ以外にも、被験者には「知らないでいる権利」もあるということが海外では言われて

います。知ることによって生命保険に入れないとか、告知義務違反になって保険金が支払われないとか、あるいは知っていれば子どもを持つかどうかの判断ができたのに、知らなかったために、いわゆるリプロダクティブ・ライツが十分保護されなかったり、というような ELSI の問題もあります。そういった遺伝情報の被検者に対する ELSI という観点についても、もう少し日本でも議論を進めていくことが今後必要になるのではないかと個人的には考えています。

これまで開催された 22 回の「考える会」のうち数回は逃したかもしれませんが、多くの回に参加させていただくことで非常に勉強になりました。こうした機会に関わらせていただいたことを、加藤さんを始めとするメンバー、そしてこれまで登壇いただいた先生方に非常に感謝しております。どうもありがとうございました。

司会：ありがとうございました。治験の話を出していただき、話がいい意味で広がりました。皆さまに振り返りの言葉をいただいたのですが、これだけの方がおられるので、実際の ELSI の風景というところに焦点を当ててみたいと思います。

この「考える会」を約 10 年近く主催する中で、個人的に一番大きかったのは、2015 年に AMED が発足し、2016 年に本格的に AMED 資金によるゲノムの基礎研究や臨床研究、データベースやバイオバンク事業が強大になってきたことです。私たちは「研究としてのヒトゲノム」についてずっと考えてきたのですが、臨床応用に向けた活動が資金面でも、携わる人の数という意味でもものすごく

急激に広がっていく中で、研究だけの倫理を考えていてよいのかという気持ちが実はありました。一方で、結果として振り返ると、研究倫理を考える中で必ず臨床とつながる話が出てきて、「考える会」でも取り上げてきたので、流れを捉えつつ広く扱うことができていたのではないかと思います。

皆さまのコメントを聞いていて、研究と医療でゲノム情報を扱うようになった時代の ELSI をどう捉えるのかということと、社会へ開かれていなければならないということについては、まだ十分ではないという現状があることを改めて実感しました。一般市民、明日患者になるかもしれない市民、そして患者、こういったすべての立場の方々に、ゲノムの ELSI を理解していただくような取り組みがないと、よりよい研究や医療は実現できないと思うのです。この点に関して、少し聞いてみたいと思います。「リテラシー」という下手をすると上から目線の議論ではなく、社会の中での理解や議論、身近さを増進していくために、どうすればよいと思われますか。

瀬戸山：おっしゃる通りで、社会において、こうした問題をざっくばらんに議論するという機会が諸外国に比べて少ないと感じています。これは、遺伝子差別禁止法制のようなものが日本でできていないことにも大きく関わっていると思っています。私も今、スーパーサイエンスハイスクールなどで講演する機会があるのですが、まずは中等教育でも ELSI 教育をどんどん取り入れて、学ぶ機会を増やしていくことが大事ではないかと考えています。

また、そもそも差別とは何かとか、そういったものをタブー視せず利用した方がいいのではないか、これは合理的区別であって差別ではない、といった様々な議論があります。こうした議論を臨床レベルでしていくには、このGSユニットのような活動を、研究者や倫理審査委員会の関係者だけではなく、一般の方が参加できるところまで広げていくことが重要ではないかと思っています。

司会：山縣さんは、公衆衛生のコホート研究などのお仕事もされていますが、ゲノム領域における市民との様々な活動についてどうお考えでしょうか。

山縣：先ほど少しお話した「応援してもらう研究のためには」というのは、「市民がゲノム研究を理解してくれること」だと仮説して、ゲノムリテラシーを、用語の理解と、文脈の中での理解と、それに対して課題を認知して、判断できるかという3つの視点でとらえて、関連性を明らかにしました。そこで感じたのは、何か判断するための支援が必要だということです。これはこうなのでこうしてください、というような社会ではなく、こういったことがあるので、それを理解した上で、自分で判断しましょう、といったことを伝える、教育の場や市民とのコミュニケーションの場というのが必要ではないかと思っています。

三成：ゲノムの分野も大事なのですが、今、一番関心があるのは、大学のあり方です。国会で、「国際卓越研究大学制度（仮称）」に関する法律が議論される方向にあり、そ

の法律が制定されると、年数百億が一部の大学に配分される可能性があります。10兆円規模の公的資金を原資として進めていくそうです。大学には年3%の事業成長を図ることが求められるとのことですが、国立大学のみならず、私立大学もその影響を受けるのかなど、まだよくわからないところもあります。こうした大学改革が一部で起こる時に、専門的人材の定着と育成という意味での倫理支援や研究の実用化支援の拡充に加えて、もちろん研究者への支援を含めての話ですが、地域や社会に対する対話の場の創出にも積極的に資金が配分されてもよいのではないかと個人的には考えています。本来、発展や成長の程度だけではなく、基盤の整備・拡充の度合も評価されてよいと思いますし、例えば、100億円のうち5億～10億円程度は倫理支援や事務支援（国際関係を含む）などに使われてもよいのではないかと考えています。

イギリスには研究評価制度（REF：Research Excellence Framework）があります。大学評価の中にPublic Engagementも入っています。もちろん興味がある研究者がこのような活動に自発的に関わることは素晴らしいと思いますし、研究者がそういう気持ちを持つことはとても大切なことだと思います。ただ私は、研究者がこのような活動に関わらなければならないと言いたいのではなく、それよりも担当部局をつくり、社会との対話や議論を進める活動支援に予算を配分するのがよいのではないかと考えています。こうした活動を安易に数値で評価すると、参加人数や閲覧回数などの数値情報のみを競う競争環境をつくることにつながり、最終的には、お互い

の首を絞めてしまうことになりますので、「魅力的な大学になるために必要な取り組みとなる ELSI に 5% の予算を継続的に配分する」といった形で方針を決めて、専門的人材の存在や活動内容の独創性が評価されたらよいのではないかと個人的には考えています。

司会：私は最近、再生医療の幹細胞の領域でも倫理の仕事を少ししているのですが、アメリカでその領域で非常に有名な ELSI の関係者が科学系の博物館に異動するという話を聞いて驚いたことがありました。でも、考えてみれば当たり前という部分もあって、ELSI に関することに携わっている中で、やはり社会に入っていく必要があるということなのだと思います。小門さん、こうしたことに関して具体的に何をすればよいか考えはありますか。

小門：具体的なものはそんなにはないのですが、先ほど瀬戸山さんが中等教育にも取り入れていくとおっしゃっていましたが、1 回で終わりではなく、いろいろな機会に少しずつ教わることができる環境があるというのがすごく大事だと思っています。その時は忘れてしまったりしても、あとで「ああ、あのことなのかな」と思い出すことのできる機会があることが大切だと思います。

先ほど私は、「一般の人の中で関心を持った方に」といった言い方をしたのですが、自分から関心を持つだけではなく、ご本人や家族の病気をきっかけに突然「ゲノム」という言葉について考えなければならなくなるという状況に直面するような場合もあると思います。そうした時に、知識と、先

ほど山縣さんがおっしゃった「判断するための支援」というのがすごく大事になると思います。知識と、知識をつないで自分に必要なことは何なのかを考えるための支援が必要だと考えています。

司会：荻島さんは東北メディカル・メガバンク機構におられて、どちらかというと活動の基盤を支える側で活躍されていますが、一方で、機構の活動自体は地域住民の方々の協力で成り立っているものだと思います。「広く社会と一緒に」という観点から、何か見えているものがあればコメントいただけないでしょうか。

荻島：私たちは、本当に地域住民の方々の協力なしには何もできないので、疫学の部門の人たちはそういったところを大切にされていて、私たちもデータを扱う時にはそういう想いを持って扱っています。社会や地域住民の方々へどう広げるかという視点もあります。今、産業界も含む幅広い人たちへデータの共有や利用を広げる、といった話が進んでいる中で、こうしたデータがどのような背景のものなのかということ、企業や医学分野ではない研究者の方々へもきちんと伝えていきたいと思っています。様々な方々の理解のもと、皆さまでよりよい社会になるようにデータを利用していただければという想いはあります。

司会：1 つの活動では難しいかもしれませんが、できれば見える形で、社会の中でゲノムについて考える機会を、医学界、企業の方々も含むゲノムに興味のある人以外へも

広げるような活動が、これからの5年、10年は必要になってくるだろうと思います。PRS（Polygenic Risk Score）が臨床応用されるようになって、予防に対しても働きかけが行われるようになれば、病院だけの問題ではなくなり、いよいよ本当に社会の中での理解が必要になります。実は、そういう議論が様々な場で行われるようになってきています。

そしてもう1つ、ここで「一家に1枚ヒトゲノムマップ」についてご紹介したいと思います。今日の参加者でご存じの方はどれくらいいらっしゃるでしょうか。実はこれは、小原さんのグループの最先端のゲノム研究者が結集し、かつ京都大学時代の私のグループが中心となり、現在は滋賀大学教育学部教授の加納圭さんのスーパーパワーでできた教育教材です。病気に関することはあまり入っていないのですが、ゲノムは人間をつくって働かせるということをわかりやすく伝えるために、いろいろな遺伝子の絵を描いたりしました。これが本格的に改訂され2022年版となり、全国の小学校、中学校、高等学校に配布されるそうです。おそらく理科室などに貼られることになるのではないかと思います。もし手にした方は、ご覧いただけるとありがたいです。

2002年度から2009年度まで、「ゲノムひろば」という催し物を随分と開催したのですが、やはりいろいろな立場の人がいろいろな活動をしていかなければならないのだと感じています（注：「ゲノムひろば」の報告書は、加藤研究室に問い合わせると入手できます）。この「考える会」もその1つですが、おそらくそれだけでは足りず、この活動も今回で終わりとなるのですが、や

はり社会の中でゲノム研究を進め、研究に関わっている人たちはELSIについて考え、様々な取り組みをしていくことが必要なのだと思います。社会全体を視野に入れることがますます必要になってきていることを感じています。

もう1つ、医療と研究がつながってきたので、医療側のELSIを考える場も必要だと思います。がんゲノムに関連してそうした場も増えてきていますし、ELSIというところからPPI（Patient and Public Involvement：患者・市民参画）も注目されるようになってきています。

ここで皆さまと情報共有したいのが、現在、日本医学会の「医療における遺伝学的検査・診療に関するガイドライン」の見直しが行われており、全面改訂される予定であるという話題です。骨子はもともとよくできているものですが、今回いくつか改訂される中の1つに、カルテの中に遺伝学的検査の結果なども入れるという方針に踏み切るとことがあります。医学側から見ると、ゲノム情報は医療で扱う情報の一部であるということになっていくのですが、一方で、いろいろと機微な情報もある中で、その扱いをきちんとしなければならないということは変わらないと思います。また、差別禁止の法制度はやはり必要なのではないかということで、いろいろな議論が進んでいるようです。山縣さん、この領域もやはり大事ですね。何かコメントをいただけないでしょうか。

山縣：遺伝学的検査は臨床の現場でも特別扱いで、同意の取り方やカルテの記載など

に関しても注意しなければならないということになっていると思いますが、機微な情報というのは時代によってどんどんその程度が変わっていく、ということもやはり理解していく必要があるのだろうと感じます。1点、遺伝の特異性から血縁者が共有する可能性がある情報が含まれるという点は、カルテ開示などの際には気を付けなければなりません。

司会：瀬戸山さん、日本では差別禁止法はなかなかできないですが、このあたりいかがでしょうか。

瀬戸山：法律ができないのは、文化的な要因や政治的な要因などいろいろあるのですが、やはり法規制する時の副作用のようなマイナス面というのが必ず付いてきます。研究倫理指針や臨床研究法もそうですが、厳しくなればそれに縛られて、どこまでが適切な規制なのか、規制によってどのような負担が生じるのか、どのような逆効果があるのか、というところまで含めて議論しなければならないですし、研究者の方々にももっと声を上げてほしいと思います。さらに、いわゆる難病を抱えている方とか、遺伝差別を受けやすい特性を持つ方とか、多様な集団の方々にも入っていただいて、議論やルールづくりをしていく機会ができたと思います。

司会：瀬戸山さんにコメントが来ています。

質問 4：アカデミア以外の民間企業が「遺伝」について扱うと、即「差別」という文脈でし

か語られない気がします。合理的区別という側面も今後ご検討いただければと思います。

瀬戸山：おっしゃる通りで、民間企業などが利活用するとなると、差別のところだけに焦点が集まるのですが、例えば保険の分野でも、遺伝情報を利活用することによって、保険会社と被保険者がウィンウィンの関係になるようなあり方も模索できると思います。今やもう差別か禁止かではなくて、それをどのように利用したら皆にとってよくなるのかという方に議論のパラダイムをシフトしていきたいという趣旨でコメントをくださったのかと思います。

司会：大橋さん、患者さんと医療との接点の人材が不足しているといったこともよく言われますが、次の質問に関して、どう見ておられますか。

質問 5：私は遺伝カウンセリングの大学院で学んだことのある市民です。認定遺伝カウンセラーと臨床遺伝専門医のあり方（連携の仕方、患者支援の仕方、市民への啓発など）についてお考えがあれば、お聞かせください。

大橋：私は遺伝カウンセリングに直接関わっているわけではないのですが、今は、臨床遺伝専門医の方も大変お忙しくて、とにかく圧倒的に認定遺伝カウンセラーの人数が少ないですね。遺伝カウンセラーの質というのも問題で、ただ増やせばいいというわけではないと思うのですが、今後もゲノ

ム解析の機会が増えて、遺伝カウンセリングのニーズがもっと増えると、それに対してどう対応するかというのは、これからゲノム医療がどんどん広がる、その流れの中で模索していくべき大きな課題だとは思っています。

司会：以前からこの問題は認識されていましたが、このところまた言葉にされることが増えている気がします。一方で、私も大学院のコースを増やせばいいだけということでもないと思います。

次の話題に移りたいと思います。川嶋さん、これまで話題にしてきたようなことは、データベースを運営する立場からは少し遠いと思うのですが、遠いからこそ、市民の方にとってデータベースに情報が入って、それが二次的に使われるといったことはなかなか理解しにくいというところもあるかと思います。それに対して何かお考えはありますか。

川嶋：むしろ私が相談したいぐらいですが、データベースとしては、患者さんへ直接インフォームド・コンセントができるわけでもないですし、直接関わる機会はないのですが、やはり患者さんから、同意のもと貴重な試料や情報を共有いただいたことに応えられるような仕組みづくりをしていきたいとは考えています。

司会：今、参加者の方から「医療職の中で最も人数が多い看護師教育に学会も注力をしています」というコメントをいただきました。そうですね、認定遺伝カウンセラーが増えて

いくことも必要ですが、看護師の方はもともとたくさんおられますし、ゲノム医療、加えてゲノム研究のところまでご理解いただけると随分と日本の風景は変わると思うので、ぜひお願いしたいところで、皆さまも期待しているところではないかと思います。

他に何か、お互いに質問しておきたいとか、これは話題にしておきたいといったことがあればぜひ。

山縣：第一部の議論で倫理指針と個人情報保護法との関係が話題に上がっていましたが、確かに個人情報保護の部分の法的根拠は個人情報保護法なのですが、ゲノム研究や医学研究の指針というのは、例えば「データの信頼性を確保しましょう」ということに関しては、薬機法（「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」）などとの関わりもあります。倫理指針というのは、基本的にはその目的とするもののために、いくつかの法律があり、それを意識しなくても、ガイドラインを守っていれば、法律も守れるようにしてあるもの、と理解しています。法律に詳しくない人が、これはどの法律に基づくのかということを考えていると大変です。2015年の個人情報保護法の改正の時に、ガイドラインより法律の方が厳しくなってしまったために大きな問題が起きて、この民間の医療機関の研究に対する関与の仕方の問題がどのように解決するのかというのは1つの大きな課題だと思っています。

司会：個人情報保護法について理解することを、すべての医学研究者に求めるという

のは難しいだろうと思っていて、私もそこは悩ましいと思っています。

残り 10 分の時点でまだ多くの方にご参加いただいています。おそらく多くの方にこれまで何度もご参加いただいているのだろうと思います。今日も長時間に亘りお付き合いいただいていることに感謝申し上げます。

私が自分で言うのも何なのですが、増井さんがおっしゃっていた「Top Down、Formal と Bottom Up、Informal の間くらい」という位置づけができたのではないかと思います。今日の議論から、社会の中のゲノム研究であるということを忘れず、私たちの対象である範囲を超えて、医療や企業活動など社会全体を見渡し、ゲノム研究倫理からゲノム研究・医療倫理という活動に幅を広げていくことが必要だろうということを改めて感じています。

最後に、私以外の方に短くコメントをいただきたいと思います。

荻島：増井さんの話がとても重要だと思っています。2016 年から振り返ると、AMED ができて、内閣府に健康・医療戦略推進事務局ができて、国の戦略の中で割と Top Down 的な医療開発が進んでいて、やはりそれも大事なのですが、Bottom Up な活動も広げていくことが必要で、その際にこの活動のノウハウなども共有いただけるとありがたいと思っています。ぜひ、活動としても続けていただきたいです。どうもありがとうございました。

司会：声をかけていただいたら、「自分たちはこんな風にしてきた」ということはいく

らでも伝えられると思いますので、皆さまよろしくお願いします。

三成：今日は「ゲノム研究と社会をつなぐ ELSI」がテーマでしたが、社会の人から見た場合に、「ゲノム」という言葉を耳にする機会はいつかと考えてみますと、例えば、生殖補助医療との関連において、着床前診断や NIPT（Non-Invasive Prenatal Genetic Test：無侵襲的出生前遺伝学的検査）が報道されるときではないかと思えます。また、難病の確定診断、がんに対する投薬といった場面を含め、医療という側面が目立つところではないかと思えます。しかしながら、「ゲノム」という用語や概念は、実用化する段階では、逆に霞んでいるような気もするのです。従って、医療という視点から「ゲノム」を見ていくことはもちろん大事なのですが、「ゲノム」という視点からものを捉え直す見方、つまり、「ゲノムは結局私たちにどのように関わってくるのか」ということを見つめ直すことも大切だと思います。PRS に関しては、特定の疾患におけるリスクが高いという知識を得て終わりにするのではなく、どのように行動すれば健康維持のためによいのかということについて一層着目する必要があると思います。得られた結果についての行動方針を提案できない場合には、そのような結果を返してよいのかというところに問いが戻ってきてしまう気がするためです。

司会：ダイバーシティ & インクルージョンというのもとても大事で、ゲノムというのは遺伝的要因の部分のみの話ではありません

が、人々の多様性を体現しているポジティブなものでもあります。表皮水疱症という遺伝性疾患の専門家である私の同僚の玉井克人さんが、病気を持っているということは、他の人が見えないものが見えているし、見えないポジティブなものをそこに持っているということでもあるので、そうした多様性を称賛しなければならないということをよくおっしゃるのですが、ゲノムそのものの多様性を考えるという活動も必要なのだろうと思いました。

川嶋：研究者の方々がインフォームド・コンセントを取ってくださって、研究対象者の皆さまが「そういうことだったら使ってください」ということで貴重な情報や試料を提供くださり、データを共有できる状況になっているので、そのデータを適切に活用していくということが大事だと思っています。もちろん、研究者の方や研究対象者の皆さまの人権が侵害されることはあってはならないので、そうならないようにした上で共有化などを進め、医療現場に治療として還元したり、健康増進につなげたりできるような、皆で活かせる情報・知識として活用できるようにしていくことが最終的な目的だと思っています。皆で仕組みとして考えていく必要があるのではと思います。そのためには創薬などを目的とした民間企業におけるデータの利用が重要になってくるので、「そこでは使えないよ」といった形にならないようにルールを決めていけるとよいと思います。データベースを介したデータ共有については指針の適用範囲内になっているのですが、データベース

を介した共有に特化した検討があまりされていないように思うので、その部分はこれからぜひお願いしたいと考えています。

山縣：このような皆で議論できる場を提供していただき、本当にありがとうございました。大学で人類遺伝学について教えている中で、「遺伝」という言葉は日本語で1つなのですが、やはり“Heredity”と“Genetic”という意味があることをしっかり理解することが、様々な問題を解決していく上で重要なのではないかと考えています。環境省のエコチル調査にも関わっていますので、胎児や子どもの遺伝子解析をどうするか、といった話も含めて、これからもしっかりと一緒に考えていきたいと思っています。

瀬戸山：ここに参加されている多くの方は、研究者であったり、倫理審査委員会の事務局の方であったり、「指針はどう変わるのだろうか」、「個人情報をもどのように保護しなければならないか」といったようなところに関心が強いのではないかと考えているのですが、この「考える会」の趣旨からすると、「そもそも、なぜこのような指針ができているのか」、「なぜ個人情報保護法が改正になったのか」という意味や立法趣旨のところにも、少し思いを馳せてもらいたいという気持ちがあります。「指針がこうなっているから、これに従っておけば問題ないのではないか」と思考停止するのではなく、その理由を考えることが大切だと思います。研究者や被験者、そして社会の人が対話していく、このような会は重要だと私は思っているので、関わらせていただいてありがたかったと感

じております。今回で一旦終了するというのですが、このような活動を継続して続けていけたらいいと思っています。どうもありがとうございました。

大橋：皆さまがおっしゃったことと重なるのですが、特に私は法学がバックグラウンドなので、ゲノム情報というどうしてもその機微性から規制ということに結びつけて考えてしまいがちなのですが、そうではなく、研究で得られた結果を、社会に、より実りある形で還元していくためにどのように利用していったらよいかをもっと考えていかなければならないということを、今日のお話や、またこれまでの「考える会」を通して学ばせていただきました。どうもありがとうございました。

小門：これまでご登壇、ご参加くださった方に改めて感謝を申し上げます。大変重要な活動に関わることができたのだということを実感しながら、皆さまのお話を伺っていました。やはり社会との接点をつくる活動というのが非常に重要ですし、これからその重要性が小さくなることはないと思うので、この「先進ゲノム支援」の「ゲノム科学と社会ユニット」は一旦終了ということですが、この活動が発展的な形でいろいろなところで継承されていくことを期待したいと思います。ありがとうございました。

司会：どうもありがとうございました。本当に振り返りの会にふさわしい内容の議論ができ、かつ今のゲノム研究と医療の広が

りに対してどのようなことが必要なのかという話も随分できたと思います。さらにより具体的に、指針の改正、法律との関係といった話もできました。

実は、最後に何を話すかはあまり考えていなかったのですが、私としては、様々なことができたこと、若い方に関わっていただけたことに対して、本当によかったと思っています。医学研究やライフサイエンス研究と社会との接点というのは、ゲノム編集にしても、着床前診断にしても、尽きることはないので、「これでよかった」、「これで十分だ」というところまで達することは絶対にはないと思っています。それをわかった上で、とにかくやることをやる、ということを掲げて走るしかない。だから、時にはできたことを「よかったな」と思い、次の瞬間からは「これではならぬ、まだまだやることがある」と言ってがんばるといった感じかなと思っています。

最後に、こうした活動は1人ではできません。ぜひ皆さまにも関わっていただき、「全員でやるぞ」という気持ちで、周りで手をつないでいただけたらとてもうれしいです。大きな活動でなくてもいいので、やはり皆さまにも動いていただきたいと思いますし、私も努力し続けたいと思います。「早く行きたければ1人で行け、遠くへ行きたければみんなで行け」というアフリカの諺がありますが、おそらく皆で行かないと、遠くに行って、本当によい医療・医学はつくることはできないと思うので、ぜひよろしくお願いします。

改めて、「先進ゲノム支援」の小原代表を始めとする皆さまのサポートに感謝申し上げます。6年という長い間、本当にありがとうございました。

2021年度第4回ヒトゲノム研究倫理を考える会

ゲノム研究と社会をつなぐELSIを考える

開催
日時

2022年1月31日(月) 13:00-16:00



ゲノム科学の発展には社会との信頼関係の構築が必須です。そのため国内外のゲノム研究プロジェクトでは、社会とのコミュニケーションや倫理的・法的・社会的課題(Ethical, Legal and Social Issues: ELSI)への対応に継続して取り組んでいます。文部科学省科学研究費助成金新学術領域研究「先進ゲノム支援(先進ゲノム解析研究推進プラットフォーム)」においても社会との接点を重視し、「ゲノム科学と社会ユニット」という部署を設置し、2016年度よりゲノム科学に関するELSIをはじめとするさまざまな情報発信を行い、社会とのコミュニケーションの橋渡し役となるべく活動してきました。そこで今回、「ゲノム研究と社会をつなぐELSIを考える」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。全国どこからでも参加できるオンライン形式で開催しますので、是非ご参加下さい。



開催
形式

オンラインシンポジウム

- 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。

13:00~13:10 「開会の挨拶」

小原 雄治(国立遺伝学研究所)

13:10~13:30 「ゲノム科学と社会ユニット(GSユニット)のあゆみ」

加藤 和人(大阪大学大学院医学系研究科)

13:30~13:50 「ヒトゲノム研究におけるインフォームドコンセントのモデル書式 ～指針改正・R2/R3個人情報改正への対応」

川嶋 実苗(JSTバイオサイエンスデータベースセンター)

休憩(10分)

14:00~14:25 「ヒトデータの共有と利活用-国際共同研究・企業研究に向けて」

荻島 創一(東北大学 高等研究機構 未来型医療創成センター/東北メディカル・メガバンク機構)

〈質疑応答・総合討論〉

14:25~15:00 第一部 国内外の動向とゲノム研究のこれからを考える

指定発言(10分)

三成 寿作(京都大学iPS細胞研究所)

15:00~16:00 第二部 座談会:今後のゲノム研究とELSI(倫理的・法的・社会的課題)を考える

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。

セミナーの詳細
参加登録はこちら



www.genomics-society.jp/news/event/post-20220131.php/ ※ 事前参加登録: 1月26日(水) 12:00まで

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 (GSユニット)

問合せ 大阪大学大学院医学系研究科医の倫理と公共政策学 email: workshop@eth.med.osaka-u.ac.jp

告知チラシデザイン (A4)

発行日: 2022年3月24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: YUMA DESIGN

