

200/0/05

厚生科学研究研究費補助金

厚生科学特別研究事業

ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針の  
運用に関する研究

平成13年度 総括研究報告書

主任研究者 山口 建

平成14年4月

# 目 次

## I. 総括研究報告

ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針の運用に関する研究  
山口 建

厚生科学研究費補助金（特別研究事業）  
総括研究報告書

ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針の運用に関する研究

主任研究者 山口 建 国立がんセンター研究所 副所長

研究要旨

我が国に於いて実施されるヒトゲノム・遺伝子解析研究を対象とした“ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針（三省共同指針）”が、文部科学、厚生労働、産業通商の三省により策定され、2001年4月1日より施行された。今後、我が国で実施されるすべてのヒトゲノム・遺伝子解析研究はこの指針に添って実施される。本指針の円滑な施行にあたっては、研究者及び研究機関が、指針を遵守するとともに、社会がヒトゲノム・遺伝子解析研究についての理解を深めることが必要である。本研究では、三省共同指針の円滑な実施に必要な情報を、研究者並びに社会に提供するため、まず、指針の策定に参照された各種指針を収集し、さらに指針策定にあたっての検討委員会における議論をまとめ、公開することとした。ついで、ヒトゲノム・遺伝子解析研究を実施する研究機関が、機関として整備すべき組織等について情報を提供するとともに、特に倫理審査委員会について、設置・運営状況、委員会の諸規定に係る情報などの収集を行った。さらに、研究者等による研究計画の立案に役立たせるために、指針の詳細な解釈に係る情報、疑義照会への回答、指針策定過程の議論、関連する諸指針等についての情報収集に務めた。これらの情報は、すべてインターネット上で“ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針のホームページ”に掲載され、研究者のみならず、広く国民に公開された。

A. 研究目的

1999年、個人のゲノム情報を取り扱うミレニアム・ゲノム・プロジェクト研究について、生命倫理の観点から適切な研究の実施を目指すために、厚生科学研究として「遺伝子解析による疾病対策・創薬等に関する研究における生命倫理問題に関する調査研究」が実施され、2000年4月、「遺伝子解析研究に付随する倫理問題等に対応するための指針（通称：ミレニアム指針）」が策定された。その後、ミレニアム・プロジェクトに限らず我が国で実施される全てのヒトゲノム・遺伝子解析研究を対象とする指針の策定が望まれ、2000年度には、「ヒトゲノム解析研究に関する共通指針（案）」策定のための検討委員会のもとで指針の原案が策定され、2001年4月より「ヒトゲノム・遺伝子解析研究倫理指針（通称：三省共同指針）」が施行された。

三省共同指針の施行以来、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の現場においては、研究計画の策定、倫理審査委員会における審査、被験者からの同意取得、個人情報保護などの具体的な実施において当該指針が参考にされ、研究が進められている。しかし、その研究過程においては、指針の解釈等をめぐり様々な疑義が生じており、その疑義に回答する必要があった。問い合わせのあった個別研究者には、

回答はできるが、問い合わせが無く、問題を抱えたまま研究が進められていく場合や研究が滞る場合もあり、より多くの研究者が正しく指針を理解し研究を進める必要があると考えられる。また、ヒトゲノム・遺伝子解析研究においては、被験者が倫理的・法的・社会的問題に遭遇する可能性があるが、研究への参加を求められる一般国民や患者に対し、これらの問題に関する十分な情報提供がなされてきたとは言い難い。

こうした状況の中で本研究では、これらの問題点について改善を図ることを目的として、収集・検討された情報を開設したホームページ上に載せ、研究者の疑義を解消すべく、様々な情報を公開するとともに、社会に対しても同様に、指針の策定に至る経緯、あるいは策定過程で参考とされた文書等を収集し、公開することとした。本研究によって、情報の整理・収集がなされ、公開されることによって、研究現場での疑義が解決され、また、社会におけるヒトゲノム遺伝子解析研究への理解が進むことが期待できる。

B. 研究方法

三省共同指針の円滑な実施に必要な情報を、研究者並びに社会に提供するため、以下に述べるような方法で研究を進めた。

## 1) 研究者に提供する情報の収集

### ア 研究機関に提供する情報

三省共同指針の円滑な実施に必要な情報を、研究者並びに社会に提供するため、まず、ヒトゲノム・遺伝子解析研究を実施する研究機関が、機関として整備すべき組織等について情報を提供するとともに、特に倫理審査委員会について、設置・運営状況、委員会の諸規定に係る情報などの収集を行った。

### イ 研究者等に提供する情報

研究者等による研究計画の立案に役立たせるために、指針の詳細な解釈に係る情報、疑義照会への回答、指針策定過程の議論、関連する諸指針等についての情報収集に務めた。

## 2) 具体的な情報提供方法

研究者に限らず、関心のある国民が、随時、迅速に情報に接することを可能にするため、インターネットを利用した情報提供について検討を進め、ヒトゲノム・遺伝子研究に関するホームページを立ち上げる準備を進めた。

また、疑義照会への回答や、倫理審査委員会の設置・運営状況について、情報を更新し、各研究機関における本指針に関わる倫理審査委員会の審査状況の実態の把握に務めた。

## 3) 指針の問題点に関する調査

国内における倫理審査委員会の設置・運営状況や、指針の運用に当たって問題となっている事項を調査し、解決策を検討した。

## 4) 海外の状況調査

海外の倫理指針の策定・運用状況及び国内での運用実態を踏まえ、倫理指針の問題点を検討した。

## 5) 倫理面への配慮

本研究においては、直接、人を対象とした研究は実施していないが、情報提供の方法論に関する検討等においては倫理面に配慮しながら研究を進めた。

## C. 研究結果

本研究においては、研究成果を広く研究者、国民に開示するために、ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針ホームページを開設し (<http://www2.ncc.go.jp/elsi/>)、情報提供に務めた。

我が国に於いて実施されるヒトゲノム・遺伝子解析研究を対象とした“ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針（通称：三省共同指針）”の策定にあたっては、1999年度の厚生科学研究として実施された「遺伝子解析による疾病対策・創薬等に関する研究における生命倫理問題に関する調査研究」に基

づき策定された「遺伝子解析研究に付随する倫理問題等に対応するための指針（通称：ミレニアム指針）」や、同時期に科学技術庁において策定された「ヒトゲノム研究の基本原則」が基本となっている。これらの成果をもとに、2000年度に実施された、「ヒトゲノム解析研究に関する共通指針（案）策定のための検討委員会」のもとで指針の原案が検討された。本研究では、これらの検討委員会で参照された既存の国内、国外の各種指針を収集し、一部については翻訳されたものについてもとりまとめ、さらに、二つの検討委員会における議論の詳細もあわせ、ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針ホームページに掲載した。これらの情報は、三省合同指針の成立過程について、研究者や国民に対し、重要な情報と考えられる。

次に、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の実施にあたり、各研究機関に設置された倫理審査委員会については、設置・運営状況、委員会の諸規定に係る情報などの収集を行い、その調査結果もヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針ホームページに掲載した。

ヒトゲノム・遺伝子解析研究を実施するに当たっては、研究者等による研究計画の立案のために、指針の詳細な解釈に係る情報、疑義照会への回答、指針策定過程の議論、関連する諸指針等についての情報提供に務め、ホームページ上にQ&Aとして掲載した。

海外の状況調査については、世界保健機構の下部機関でありフランス、リヨンに設置されている国際がん研究機関における倫理審査委員会の現状について情報を収集した。まず、発展途上国で収集された試料については、可能な限り現地の倫理審査委員会での承認を得たうえで、さらに、研究機関での倫理審査委員会の審査をも実施し、研究に利用することが許されること、また、先進国で収集された試料でインフォームド・コンセントが得られていないものについては、原則として研究には用いることができないことなどの情報を得ることができた。また、2002年3月に外務省の後援で開催された日仏対話フォーラムに出席し、科学技術の進歩に伴う生命倫理問題がフランスにおいて重要な問題となっていることなどの情報を得た。

## D. 考察

三省共同指針は、我が国独自のヒトゲノム・遺伝子解析研究のための指針であり、国外の指針に比べ、具体的な手順までを詳細に規定した

という点に特徴がある。我が国において、この指針が遵守されるためには、ヒトゲノム・遺伝子解析研究に携わる研究者に指針を周知させる必要がある。今回の研究成果は、その内容、またホームページ上での情報提供と言う観点から、我が国の研究者が容易に内容を把握できる状況を整えたと言える。この情報提供によって、現在、多くの研究機関において指針に添った倫理審査委員会が設置され、研究に参加する者の人権に配慮した研究計画が作成されつつある。

一方、指針の運用に当たっては、様々な疑問が生じてくる。本研究の成果の一端により、これらの疑問に答えるべく情報提供を行っているが、今後、生じるであろう疑義あるいは照会に関しては、文部科学、厚生労働及び経済産業の三省で設置された指針の運用窓口で受け付け、回答し、その情報は本ホームページで広く国民に提供される。

ヒトゲノム・遺伝子解析研究の倫理指針については、海外でもあまり例をみない。国際的にみて、三省共同指針はかなり厳格な指針との評価を受けている。今後、その改訂も視野に入れながら、欧米を中心とした諸国の指針の状況を把握していく必要がある。

#### E. 結論

三省共同指針の円滑な実施に必要な情報として、指針の策定に関わる資料、研究機関における倫理審査委員会の状況、指針の解釈に係る疑義照会とその回答などについて、“ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針ホームページ”を開設し、インターネット上で、研究者並びに社会に提供した。

#### F. 健康危険情報

生命倫理の観点から、国民が、ヒトゲノム・遺伝子解析研究に安全に参加するための三省合同指針に関し、研究者や国民に、その内容を広く知らしめるための情報提供手段が整えられた。

#### G. 研究発表

##### 1. 論文発表

1. Wada S, Watanabe M, Tsukada T, Yasuda S, Yamaguchi K, Kitahama S, Iitaka M, Katayama S: A germline mutation, 1001delC, of the multiple endocrine neoplasia type 1 (MEN1) gene in a Japanese family. *Int. Med.* 40: 499-505, 2001.
2. Nakao A, Naomoto Y, Kataoka M, Haisa M, Kataoka K, Fujiwara T, Yamatsuji T,

Shigemitsu K, Isozaki H, Futami H, Yamaguchi K, Tanaka N: A Family of Multiple Endocrine Neoplasia Type 2A with RET proto-oncogene mutation in codon 618. *Jpn. J. Clin. Oncol.* 31:157-161, 2001.

3. Tsukada T, Yamaguchi K, Kameya T, : The MEN1 gene and associated diseases: an update. : *Endocr. Pathol.*, 2001, in press.

4. Yamaguchi K: Overview of Cancer Control Programs in Japan. *Jpn. J. Clin. Oncol.* 32(Suppl.):22S-31S, 2002.

5. 山口建:ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針（いわゆる共通指針について）. *癌の臨床*, 47:207-218, 2001.

6. 山口建:ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針. *MEDICO*, 32:256-263, 2001.

7. 山口建:ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針（共通指針）. *医学のあゆみ*, 199:724-730, 2001.

H. 知的所有権の取得状況  
特になし