

Guidelines may be used in human genome/gene analysis research when any of the following requirements is met but only if the use is authorized by the ethics review committee and approved by the director of the research institution:

1) causing risk or disadvantage to a donor or equivalent person is not possible because the specimen has been anonymized in an unlinkable fashion

2) the specimen has been anonymized in a linkable fashion and all of the following requirements are met:

a. the possibility of causing risk or disadvantage to a donor or equivalent person as a result of human genome/gene analysis research is extremely low

b. the intended human genome/gene analysis research using the specimen will make a significant contribution to the public interest

c. conducting the intended research in another way is virtually impossible

d. measures are taken to have information related to the progress of human genome/gene analysis research made public and also to guarantee an opportunity for donors, proxy consenters and/or equivalent persons to make inquiries and/or refuse the use of a human specimen in research.

<Subrule 5: Subrule Concerning The Use Of Group C Human Specimens Provided After The Enforcement Of The Present Guidelines>

A Group C human specimen provided after the enforcement of the present Guidelines may be used in human genome/gene analysis research only when, in addition to the fulfillment of the aforementioned requirements in <Subrule 4> and particularly regarding research to be conducted by using specimens that are anonymized in a linkable fashion, the number of applicable cases is limited and, at the same time, the use is authorized by the ethics review committee and approved by the director of the research institution, based on the grounds that the use is imperative because of, for instance, the urgent need to conduct the research.

12. Methods of Human Specimen Preservation and Disposal

(1) General Principles for Preservation

Principal investigators shall, in preserving a human specimen in their research institution, observe matters agreed to by a donor, proxy consentor or equivalent person and comply with a method prescribed in the research protocol.

(2) Provision to Human Cell, Gene or Tissue Banks

Principal investigators shall, in providing a human specimen to a human cell, gene or tissue bank, ensure that the human specimen will be anonymized in an unlinkable fashion when the bank distributes it as a general research specimen or its equivalent and shall also observe matters agreed to by the donor, proxy consentor or equivalent person concerned, including consent for provision to such banks.

(3) Disposal of Human Specimens

Principal investigators shall, when the preservation period of a human specimen prescribed in a research protocol expires, except when they are preserving the human specimen in accordance with a research protocol or the specimen is provided to a human cell, gene or tissue bank, observe matters agreed to by the donor, proxy consentor or equivalent person concerned and dispose of the human specimen after anonymizing it.

PART V: REVISION

13. Revision

The present Guidelines shall be revised, as required or in approximately five years after the enforcement thereof, upon conducting an examination of the entire contents.

PART VI: DEFINITIONS OF TERMS

14. Definitions of Terms

(1) Human Specimen

"Human specimen" means any blood, tissue, cell, body fluid and/or excrement to be used in human genome/gene analysis research, any portion of a human body, such as DNA, extracted or medical information of a donor (including specimens provided by deceased persons). Any tissue, cell, body fluid or excrement as well as DNA, etc. extracted whose scientific value is fixed and, at the same time, which is adequately recognized as research outcomes, is used commonly and broadly in research and is commonly available shall, however, be excluded.

<Note 1>

It is supposed that the prerequisite for human specimen provision from a person who has been recognized to be brain-dead under the Organ Transplantation Law (Law No.104 of 1997) be considered adequately met if such human specimen provision is received after the so-called "three indications of death", namely, absence of heartbeat, absence of breathing and absence of dilation of the pupils of the eyes, are observed as a result of organ removal.

<Note 2>

Although it shall be indeed necessary to meet the purposes of the present Guidelines when conducting research by receiving provision of fertilized eggs, embryos, fetuses, ES cells, etc., it shall not be considered suitable to conduct such research solely on the basis of the compliance with the present Guidelines; careful separate examination is still required therein, from an ethical point of view etc.

(2) Medical Information

"Medical information" means information including disease names, drug names, examination results, etc. which are obtained in the course of medical examinations and treatments.

(3) Human Genome/Gene Analysis Research

"Human genome/gene analysis research" means research conducted by using human

specimens for the purpose of elucidating structures or functions of the human genome and genes that commonly exist in cells of a donor and possibly inheritable. To simply provide a human specimen for use in such research shall also be included in the definition.

<Subrule Concerning The Scope Of Human Genome/Gene Analysis Research Covered By The Present Guidelines>

1) The present Guidelines shall apply to human genome/gene analysis research intending to analyze structures or functions of base sequences of DNA or complementary DNA derived from mRNA or the like by using a tissue, such as leukocytes, of a donor, a main example of which is research that analyzes what is called germline mutation or polymorphism. On the other hand, the present Guidelines shall not, in principle, apply to research that targets mutation of a genome or a gene that appears *a posteriori* only on a affected region of a disease, such as cancer, and is not inherited to the next generation (this refers to research that analyzes what is called somatic mutation, which includes research that analyzes normal tissues to corroborate the existence of a mutation), research regarding gene expression or research regarding structures or functions of proteins. When, however, the aforementioned research is conducted for the purpose of elucidating information regarding a genome or a gene to be possibly inherited to descendants, the present Guidelines shall apply. It is still desired that appropriate measures should be taken, based on the purposes of the present Guidelines, in conducting research regarding somatic mutation, gene expression or structures or functions of proteins to which the present Guidelines do not apply.

2) Research whose main objective is not to conduct human genome/gene analysis research but which partially involves human genome/gene analysis research shall also be included in the definition.

3) Research that secondarily uses a human specimen or genetic information obtained in the course of medical examinations and treatments shall also be included in the definition.

4) As clinical trials and post-marketing surveillance studies of pharmaceutical products conducted in accordance with the Pharmaceutical Affairs Law (Law

No.145 of 1960) are already regulated by the "Ministerial Ordinance Concerning Good Clinical Practice (Ordinance of Ministry of Health No.28 of 1997)" and the "Ministerial Ordinance Concerning Good Post-Marketing Surveillance Practice (Ordinance of Ministry of Health No.10 of 1997)", the present Guidelines shall not apply to them. Similarly, the present Guidelines shall not apply to the production of medical equipment and clinical trials and post-marketing surveillance studies conducted for the purpose of applying for import approval, all of which are prescribed in the Medicine Law.

5) The present Guidelines shall not apply to genetic structure analysis training, such as biology training for educational purposes, that is conducted in the study field of a gene whose structure and function is already known and, at the same time, does not involve the use of a human specimen or analysis results beyond training purposes.

(4) Genetic Information

"Genetic information" means information that reflects the genetic characteristics or constitution of an individual person, which is obtained in the course of human genome/gene analysis research conducted by using a human specimen or is already contained in a human specimen.

(5) Personal Information

"Personal information" means information of individuals containing their name, birth date or any other description through which a specific individual could be identified (including information that could be easily collated with other information and a specific individual could thereby be identified).

<Note 1>

On what legal grounds personal information of deceased persons should be protected is a subject of discussion. The standpoint taken in the present Guidelines is that personal information of deceased persons should also be protected in consideration of the human dignity of the deceased persons,

sentiments of surviving family members and the fact that the genetic information is common to their blood relatives.

<Note 2>

Although personal information may typically include a name, birth date, address and phone number of a person as well as a symbol, such as a medical record number given to each individual patient, it would have to be judged on an individual basis whether or not a certain piece of information should be considered personal information under the present Guidelines.

(6) Anonymization

"Anonymization" or "to anonymize" means to remove, in part or in whole, from the personal information of a certain person, information through which a specific individual could be identified and to give instead a symbol or a number that has no relevance to the person, for the purpose of preventing the personal information from being divulged externally in violation of law, the present Guidelines or a research protocol. When it is impossible to identify a specific person only through a certain piece of information included in a human specimen but it is possible to identify the person by combining information available elsewhere, such as in some list, "anonymization" or "to anonymize" means to remove, in part or in whole, the information that is necessary to complete such combination and to make it impossible to identify the person. Anonymization would be implemented either of the following ways:

a. anonymization in a linkable fashion

anonymization implemented through a method where a corresponding list of an individual and a newly-given symbol or number is maintained so that the person may be identified as necessary

b. anonymization in an unlinkable fashion

anonymization implemented through a method where no corresponding list aforementioned in a. is maintained, so that an individual could not be identified

(7) Personal Information Custodian

"Personal information custodian" means a person in charge of controlling and anonymizing personal information, under the direction of the director of a research institution in which personal information is handled, including human specimen collecting institutions, so that personal information of donors or equivalent persons will not be divulged outside of the institution.

(8) Informed Consent

"Informed consent" means consent regarding provision and handling of a human specimen which a person who has been requested to provide a human specimen gives on the basis of his/her free will after receiving adequate prior explanations from a principal investigator with regard to human genome/gene analysis research and understanding the significance, objective(s), method, expected results, etc. of the said research and possible disadvantage to parties including donors. Under the present Guidelines, informed consent shall be given in writing.

(9) Proxy Consenter or Equivalent Person

A "proxy consenter or equivalent person" means a person who gives informed consent in place of another person who has been requested to provide a human specimen when the latter person is incapable of giving informed consent. When a donor is a deceased person, his/her surviving family member shall be a "proxy consenter or equivalent person". When surviving family members are to be excluded from the definition, the expression "proxy consenter" shall be used.

<Note>

As a proxy consenter or equivalent person is, first and foremost, a person who decides whether or not to agree to human specimen provision etc. by a donor in place of the donor from a viewpoint of human rights protection for the donor, it is necessary to examine separate measures with regard to genetic issues of proxy consenters or equivalent persons themselves.

(10) Minor

A "minor" means an unmarried person under the age of 20 years.

(11) Research Institution

A "research institution" means an institution that conducts human genome/gene analysis research (including human specimen collecting institutions).

(12) Human Specimen Collecting Institution

A "human specimen collecting institution" means a research institution that collects human specimens from people, such as medical institutions or public health centers.

(13) Collaborative Research Institution

A "collaborative research institution" means a public or private research institution, including a university, that collaboratively conducts human genome/gene analysis research described in a research protocol. When a research institution receives a human specimen from another human specimen collecting institution, the human specimen collecting institution shall also be included in the definition.

(14) External Institution

An "external institution" means a research institution or the like other than the research institution at issue. When a human specimen collecting institution also conducts human genome/gene analysis research in a different division within the institution by using the internal human specimen collection, the research division shall be considered to be an external institution.

(15) Ethics Review Committee

An "ethics review committee" means a council-type body established as an advisory

board for the director of a research institution for the purposes of investigation and discussion of the propriety of conducting human genome/gene analysis research and other related matters, involving both an ethical viewpoint, such as human rights protection for donors or equivalent persons, and a scientific viewpoint.

(16) Researcher or Equivalent Person

A "researcher or equivalent person" means a person involved in human genome/gene analysis research, such as principal investigators, research conductors (including those who conduct operations of receiving human specimen provision), those who conduct genetic counseling, those who conduct operations of protecting personal information, directors of research institutions, etc.

(17) Principal Investigator

A "principal investigator" means a researcher in a research institution who carries out human genome/gene analysis research as well as supervises related operations and, at the same time, has sufficient knowledge of the usefulness and limitations of human genome/gene analysis research and of bioethics.

(18) Research Conductor

A "research conductor" means a person who conducts human genome/gene analysis research in accordance with the direction or contract by a principal investigator and, at the same time, has the necessary knowledge and skills according to the details of the operation concerned, such as researchers, medical doctors, pharmacists, nurses, clinical laboratory technologists, etc.

(19) Donor

A "donor" means a person who provides a human specimen for human genome/gene analysis research. When a person who is supposed to have relevance to genetic information of a donor, including his/her families, blood relatives or proxy consentor or

equivalent person, is to be included in the definition, the expression "donor, proxy consentor or equivalent person" shall be used.

(20) Genetic Counseling

"Genetic counseling" means targeting, supporting or assisting in the solution or relief of various medical or psychological problems that could arise with regard to a hereditary disease through repeated dialogue and information offering by making use of knowledge of medical genetics and counseling techniques.

(21) Existing Specimen

An "existing specimen" means a human specimen provided and preserved prior to the conduct of human genome/gene analysis research. Existing specimens can be divided into the following categories, according to the extent of consent obtained at the time of human specimen provision:

a. Group A human specimen

"Group A human specimen" means a human specimen for which consent has been given at the time of human specimen provision, including the use in human genome/gene analysis research.

b. Group B human specimen

"Group B human specimen" means a human specimen for which consent has been given at the time of human specimen donation, but only for research that does not articulate the use in human genome/gene analysis research, under such expression as "agree to the use in medical research".

c. Group C human specimen

"Group C human specimen" means a human specimen for which consent for the use in research has not been given at the time of human specimen provision.

(22) Human Cell, Gene or Tissue Bank

A "human cell, gene or tissue bank" means a non-profit business that conducts quality control of provided human cells, genes, tissues, etc. and distributes them to unspecified researchers as research material.

PART VII: SUBRULES

15. Subrules

In addition to those subrules prescribed in the present Guidelines, matters required with regard to the enforcement of the present Guidelines shall be separately prescribed.

PART VIII: DATE OF ENFORCEMENT

16. Date of Enforcement

The present Guidelines shall take effect as of April 1, 2001.

厚生労働科学研究費補助金（特別研究事業）
分担研究報告書

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調査研究

分担研究者 塚田 俊彦 国立がんセンター研究所室長

研究要旨

「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」に基づく倫理審査委員会の設置状況や、倫理指針に関して研究者等から寄せられる疑義及びこれに対する政府の回答を整理し、その情報をホームページ上で公表した。また、国際共同研究の円滑な遂行や、研究成果の国際学会誌等における発表を促進するため、本指針の英文翻訳版を作成した。

A. 研究目的

我が国におけるヒトゲノム・遺伝子解析研究において、研究試料等の提供者及びその家族の遺伝情報を扱うことにより起こりうる倫理的・法的・社会的問題を認識してこれを防ぎ、研究を円滑に推進するため、平成13年に、文部科学、厚生労働、経済産業の3省による「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針（3省共同指針）」が告示された。また、社会や研究者がヒトゲノム・遺伝子解析研究に理解を深め、指針の遵守に役立つよう、3省共同指針に関するホームページが公開され、国内の研究機関における倫理審査委員会の設置状況や、研究者から寄せられる疑義に対して、3省に設置された指針運用窓口の回答を掲載している。本研究では、平成14年度に新たに登録された倫理審査委員会の状況と、共同指針の運用に際して研究者が抱く疑問点を把握するとともに、指針の解釈等についての統一見解並びに関連する情報を整理し、これらをホームページに公表することにより、共同指針の円滑な運用を目指す。また、本共同指針を諸外国の研究者に提示し、国際共同研究の円滑な遂行や、研究成果の国際学会誌等における発表を促進するため、本指針の英文翻訳版を作成する。

B. 研究方法

3省共同指針の運用状況に関する調査研究では、共同指針に関して、ヒトゲノム・遺伝子解析研究を行う国内の研究機関から寄せられる疑義問い合わせと、これに対する政府の回答を整理した。これらの情報を三井情報開発株式会社に委託して、「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」(<http://www2.ncc.go.jp/elsi/>)に毎月更新するかたちで掲載した。

3省共同指針の英文翻訳は、平成13年度厚生労働科学研究費補助金による特別研究事業「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」（主任研究者：山口建）において作成された英文粗訳を、米国の遺伝子解析研究者（Dr. S. Wang, アイオワ保健機構ヒト遺伝子治療研究所スタッフ研究者）及び生命倫理学者（Dr. D. Keyworth, Drake 大学名誉教授、Dr. J. McCrickerd, Drake 大学助教授）の助言を受けて改訂した。また、国内の遺伝子解析・倫理学の専門家（武藤香織信州大学講師、白井泰子国立精神・神経センター室長、徳永勝士東京大学教授、土屋貴志大阪市立大学助教授、佐藤恵子和歌山県立医科大学講師）と検討会を開催し、さらに電子メールによる情報交換により改訂作業を行った。法律名や省庁名の英訳に関しては、

厚生労働省厚生科学課を通じて、政府関係者の意見を求めた。

(倫理面への配慮)

本研究においては、直接人体を対象とする実験的研究を行わない。また、個人や特定の集団に関する情報を扱う調査を行わない。

C. 研究結果

3省共同指針の運用状況に関しては、平成14年度中に新規登録された倫理審査委員会は39件であり、3共同指針に関する疑義問い合わせは16件であった。その内容等は、「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」(<http://www2.ncc.go.jp/elssi/>)に公表した。また、3省共同指針の英文翻訳を完成した(資料)。

D. 考察

3省共同指針に基づく倫理審査委員会の新規登録数、及び指針に関する疑義問い合わせ数は、いずれも平成13年度と比較して約3割程度に減少した。指針に関する疑義問い合わせ数の減少は、研究者の抱く疑問の多くが共通しているため、以前に寄せられた疑義に対する回答をホームページで参照することにより、研究者側で問題を解決できるようになったことを反映している可能性がある。一方、新たな倫理審査委員会の登録数の減少は、遺伝子解析研究を行う研究機関においては、指針に準拠した倫理審査委員会の設置がほぼ完了しつつあることを意味するものと考えられる。

3省共同指針の英文翻訳版が完成したことにより、これを公表することが今後の国際共同研究、国際学会誌上での発表等に役立つものと思われる。一方、英語翻訳版作成の検討会等において、日本語で書かれた指針自体に曖昧な表現が見当たる等、将来改訂すべき箇所が指摘された。研究者等からの疑義問い合わせがあった箇所ともあわせて、指針改訂の際の検討課題にすべきものと考えられる。

E. 結論

本研究では、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の倫理指針に関わる疑義に対して、ホームページによる情報公開を行った。また、指針の英文翻訳を作成した。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1. 論文発表

塚田俊彦：多内分泌腺腫瘍症1型の遺伝子診断とその意義。内分泌外科19: 149-154, 2002

塚田俊彦：多内分泌腺腫瘍症1型の遺伝子診断。医療：2003(印刷中)

2. 学会発表

塚田俊彦：多内分泌腺腫瘍症1型の遺伝子診断。第14回内分泌外科学会総会 2002年6月25日、大阪

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし

謝辞 3省共同指針の英語翻訳に際しては、Dr. Suming Wang, アイオワ保健機構ヒト遺伝子治療研究所スタッフ、Dr. Donald Keyworth, Drake 大学名誉教授、Dr. Jennifer McCrickerd, Drake 大学助教授、武藤香織 信州大学医学部講師、白井泰子 国立精神・神経センター精神保健研究所室長、徳永勝士 東京大学大学院医学研究科教授、土屋貴志 大阪市立大学大学院文学研究科助教授、佐藤恵子 和歌山県立医科大学教養部講師に多大なご尽力を賜った。また、厚生労働省大臣官房厚生科学課を通じて、政府関係の方々にも英訳に協力をいただいた。ここに記して感謝の意を表したい。

厚生労働省特別研究事業
分担研究報告書

ヒトゲノム・遺伝子解析研究における倫理的、法的、社会的問題に関する調査研究
(主任研究者：塚田俊彦)

分担研究課題：遺伝子診療実践上の諸問題に関する研究

分担研究者：福嶋義光

研究要旨：

「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」に遺伝カウンセリングに関する項目が記載された影響もあり、現在、急速に遺伝・遺伝子情報を適切に医療の場で扱うための遺伝子医療部門が大学病院や国立医療機関を中心に全国的に立ち上がっていることが明らかになった。今後、遺伝子医療部門の実態を把握し、各課題を解決するためには、各大学病院・医療機関の遺伝子医療部門同士の情報交換を行うための「全国遺伝子医療部門連絡会議（仮称）」を開催することが有効と考えられた。

A. 研究目的

平成13年3月に公表された3省（文部科学省、厚生労働省、経済産業省）の「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」に遺伝カウンセリングに関する項目が記載され、遺伝子解析研究のための試料を採取する機関では遺伝カウンセリングを行うことのできる体制を整備することが義務づけられた。そのような背景もあり、遺伝・遺伝子情報を適切に医療の場で扱うための遺伝子医療部門（遺伝子診療部、遺伝カウンセリング室あるいはそれに類似した組織）が大学病院や国立医療機関を中心に全国的に立ち上がってきている。本研究の目的は現在急速に普及しつつある遺伝子診療を実践する際の諸問題を明らかにし、その解決策を提案することである。

B. 研究方法

遺伝子解析をすでに研究・診療の場面で行っていると考えられる特定機能病院を中心に80の大学病院と5つの国立医療機関を対象とした

アンケート調査を平成14年度厚生労働省科学研究費補助金（子ども家庭総合研究事業）「遺伝子医療の基盤整備に関する研究」班（主任研究者：古山順一）と合同で行い、その結果をもとに遺伝子診療を実践する際の諸問題を検討し、その解決策を提案した。

C. 研究結果、D. 考察、E. 結論

アンケートを依頼した85施設中75施設から回答を得た（2003年3月27日現在、回答率88.2%）。その内、すでに遺伝子医療部門が存在している施設が33施設（44.0%）、計画中である施設が28施設（37.3%）、あわせて61施設（81.3%）であった。遺伝子医療部門を設立する計画のない施設は14施設（18.7%）のみであった。我国においても急速に遺伝子医療部門が立ち上がりつつあることがわかった。

遺伝子診療は遺伝・遺伝子情報を適切に医療の場で用いるための診療行為であり、適切な遺伝カウンセリングを行い、必要な場合には遺伝子検査にも対応でき、また種々の倫理的

問題を解決するための取り組みを行うことが求められる。遺伝子診療を進めていく上で最も重要なことは、問題解決を望む個人人の「自発性と自己決定」である。すなわち遺伝子診療は、個人の自発的な意志によって開始され、診療の過程でさまざまな情報を得て、問題点を十分理解した上で今後の方針を自分自身が決定するのである。遺伝子診療の過程では、問題となる疾患の病態や原因がわかりやすく説明され、今後取りうる方法すなわち実現可能な選択肢が示される。方針決定に際しては決して他の人から強制されることがあってはならない。また遺伝子診療は他の医療行為と同じく当事者の幸福のために行われるのであって、国家や次世代のために行われるのではないということも十分理解しておかなければならない。さらに個人人の遺伝子情報の厳格な守秘を可能とする診療体制を構築しなければならない。したがって、遺伝子診療は主治医对患者という従来の医療の枠組みだけで行うことは困難であり、種々の専門家が協力するチーム医療としての取り組みが必要である。従来、我国においては遺伝子診療のシステム作りが極めて遅れていることが指摘されていたが、2000年4月に文部科学省に正式に認められた信州大学をはじめとして、今回の調査で明らかになったように現在急速に大学病院を中心に遺伝子医療部門の組織作りなど遺伝子診療の基盤整備が進められていることは、今後の遺伝医療の充実の観点から大変喜ばしい。

次年度以降、すでに設立されている遺伝子医療部門の実態と課題について、調査内容を詳細に検討し、遺伝子医療の基盤整備に求められる課題を明らかにするとともに、各大学病院・医療機関の遺伝子医療部門同士の情報交換を行うために「全国遺伝子医療部門連絡会議（仮称）」の開催を企画する予定である。

F. 健康危険情報

特記すべきことなし。

G. 研究発表

1. 論文発表

- Wakui K, Toyoda A, Kubota T, Hidaka E, Ishikawa M, Katsuyama T, Sakaki Y, Hattori M, Fukushima Y: Familial 14-Mb deletion at 21q11.2-q21.3 and variable phenotypic expression. *J Hum Genet* 47:511-516, 2002
- Shirohzu H, Kubota T, Kumazawa A, Sado T, Chijiwa T, Inagaki K, Suetake I, Tajima T, Wakui K, Miki Y, Hayashi M, Fukushima Y, Sasaki H: Three novel DNMT3B mutations in Japanese patients with ICF syndrome. *Am J Med Genet* 112:31-37, 2002
- Muroya K, Yamamoto K, Fukushima Y, Ogata T: Ring chromosome 21 in a boy and a derivative chromosome 21 in the mother: Implication for ring chromosome formation. *Am J Med Genet* 110:332-337, 2002
- Kurotaki N, Imaizumi K, Harada N, Masuno M, Kondo T, Nagai T, Ohashi H, Naritomi K, Tsukahara M, Makita Y, Sugimoto T, Sonoda T, Hasegawa T, Chinen Y, Tomita H, Kinoshita A, Mizuguchi T, Yoshiura K, Ohta T, Kishino T, Fukushima Y, Nikawa N, Matsumoto N: Haploinsufficiency of NSD1 causes Sotos syndrome. *Nature Genet* 30:365-366, 2002
- Kondoh S, Sugawara H, Harada N, Matsumoto N, Ohashi H, Sato M, Kantaputra PN, Ogino T, Tomita H, Ohta T, Kishino T, Fukushima Y, Nikawa N, Yoshiura K: A novel gene is disrupted at a 14q13 breakpoint of t(2;14) in a patient with mirror-image polydactyly of hands and feet. *J Hum Genet* 47:136-139, 2002
- 福嶋義光：ヒトゲノム・遺伝子解析に関する倫理指針（第43回原子爆弾後障害研究会講演集 シンポジウム2 倫理問題）。長崎医学会雑誌 77：174-177, 2002
- 福嶋義光：キャリアオーバー患者の母性・父性医療：遺伝カウンセリングを中心に（第105回日本小児科学会学術集会シンポジウム1 小児慢性疾患の長期経過とケア：成育医療の視点から）。日本小児科学会雑誌 106:1599-1602, 2002
- 福嶋義光：家族性腫瘍の遺伝カウンセリングの実際と課題。 *Cancer Frontier* 4：66-68, 2002
- 吉田邦広, 玉井真理子, 久保田健夫, 川目裕, 天野直二, 池田修一, 福嶋義光：遺伝性神

- 経筋疾患における発症前遺伝子診断の現状と課題—当院遺伝子診療部の事例に基づく検討—。臨床神経学 42 : 113-117, 2002
- 福嶋義光：遺伝子研究の倫理的側面（特集：精神医学研究を遺伝学から今一度見直す）。脳と精神の医学（日本生物学的精神医学会認定機関誌）13 : 275-281, 2002
- 櫻井晃洋, 福嶋義光：遺伝子診断と遺伝カウンセリング（新時代の糖尿病学2 - 病因・診断・治療研究の進歩-）。日本臨床60（増刊号8） : 293-297, 2002
- 福嶋義光：遺伝医学と生命倫理。日本マス・スクリーニング学会誌 12:5-8, 2002
- 福嶋義光：遺伝子診断と倫理（特集：遺伝子診断・遺伝子治療）。ファルマシア（日本薬学会）38 : 399-402, 2002
- 福嶋義光：遺伝子診断はどこまで進むか（臨時増刊 21世紀の医療と創薬）。月刊薬事 44:613-617, 2002
- 福嶋義光：遺伝カウンセリング（知っておきたい200 words—現代医学理解のために）。医学のあゆみ200:1093-1094, 2002
- 福嶋義光：遺伝子診断の現況と展望 Introduction。医学のあゆみ200（11）巻頭, 2002
- 福嶋義光：遺伝子診断と生命倫理（特集：遺伝子診断の現況と展望）。医学のあゆみ200（11） : 859-862, 2002
- 福嶋義光：精神医学用語解説 232。遺伝カウンセリング。臨床精神医学 31 : 342-343, 2002
- 櫻井晃洋, 福嶋義光：遺伝子診断と遺伝カウンセリング（特集：新時代を迎えた糖尿病治療）。臨床と研究 79 : 26-29, 2002
- 福嶋義光：遺伝子解析に関連する倫理指針と遺伝カウンセリング。内分泌・糖尿病科 14:100-104, 2002
- 福嶋義光：ゲノム医療の倫理（主題：わかりやすいゲノム・再生医療の基礎・現状・展望）。medicina 39:402-403, 2002
- 福嶋義光：遺伝性疾患と生活習慣。医師と患者のための医学講座「生活習慣と健康」健康増進と疾病予防のための生活改善（編集：日本医師会学術企画委員会，総監修：和田攻）。東京法規出版。pp.228-239, 2002
- 福嶋義光：Prader-Willi 症候群の遺伝カウンセリング。Prader-Willi 症候群 臨床からケアまで。診断と治療社。pp.134-137, 2002
- H. 知的財産権の出願登録状況
なし

遺伝子解析研究における倫理的諸問題に関する研究

分担研究者 巽 純子 近畿大学助教授

研究要旨

我々の生命と生活に密着した部分で用いられるだろう遺伝子解析研究とその先端技術の推進は、社会の十分な理解を得て進める必要があると考え、我々は、技術の情報提供や広報のあり方を一般の人々に発信する方法を探った。遺伝子解析研究とその倫理との関連性について分かりやすく、人々に提供するために、2つの実験を試みた。1つは遺伝子解析研究を倫理面を含めて解説したWebページを作成した。2番目は、ダウン症を例としてその情報が如何に用いられるかを解析した。

A. 研究目的

「ヒトゲノム計画」によって遺伝子解析研究は、急速に進展し、それに際し開発された技術や明らかになった事実は、我々の生命や健康の保持、疾病の治療と予防にと、生活に密着した部分で用いられようとしている。技術を推進する側は、その利便性を評価しがちであるが、遺伝子解析には、個人の情報や人権に関わる部分も含まれているため一般の人々には疑念や誤解が存在する。すなわち、技術を用いる専門家側と一般の人々における認識にはかなり大きなギャップがある。したがって、遺伝子解析研究に関して社会の十分な理解を得るためには、専門家が研究推進のみに走らずギャップを認識し、情報の一般開示や広報に努める必要があると考えられる。本研究は、両者のギャップを数量化し、「遺伝、遺伝子とは?」「遺伝子解析研究とは?」から「遺伝子解析研究から浮かび上がる倫理的な問題」までの情報提供や広報をどのようにしたらよいのかを探るのが目的である。

B. 研究方法

効果的な遺伝子解析に関わる先端技術とその倫理問題の広報は、今や急速に各家庭

に普及しているインターネットシステムを利用することでは無いかと考えられた。この方法の有用性を見るために、下記の2つのことを行った。

1) 遺伝子解析に関わる先端技術とその倫理問題のWebページ作成:

遺伝子解析に関わる情報に興味を持つであろう対象として若い世代に着目した。実際に、そのような人に接する現場の専門家（医者、高等学校教員、大学教員）に対する講演会を行い、意見交換のため研究セミナーを開催した。それを基に、Webページを作成した。その内容は、生物学的な遺伝子や生命の誕生の仕組みの解説、生殖や性の決定などにはじまり、遺伝病に関わる差別等人権問題に関わる社会教育、生物の進化の理解と人の命の大切さに関する倫理など、科学的に正しい生物理解から社会における偏見・差別をなくすことに主眼を置いている。

2) 特定の情報に関するWebページの利用状況解析

インターネットのメリットは、空間的な移動無しにいろいろな情報を手にできる、それは時間的な短縮ともなり、多くの人々が自分の必要とする情報を手っ取り早く入

手できることにある。このメリットを利用し、逆にWebページを提供している側から特定の情報をどのような人々がアクセスをし、そのうちの何を入用としているかを知ることが可能である。すなわち、Webページの配列を興味の対象ごとに分類をし、アクセスしてきた人にその属性をアンケートで答えさせて、それぞれのページにアクセスカウンターをつけることにより、情報間の回遊（利用）状況、その時系列変化を調べることができる。これらを解析し、利用者属性が専門家であるか、一般の人々であるか、当事者であるかによって、どのような情報をいつ必要としているかがわかる。特定の情報の利用状況解析が有用かどうかをチェックするため、既存のWebページを用いて試験的に調査し、解析を行った。特定の疾患、ダウン症に関するデータライブラリー (<http://jdsn.gr.jp>) は、1997年に異らが作成して運営を行ってきたが、これを用いて、ライブラリーの利用記録を解析した。

C. 研究結果

1) 以下のコンテンツについてflashを使ってアニメーション化して、一般の人々にもわかりやすく、いのちの尊さと遺伝、遺伝子についての解説を行ったWebページを作成した。

<http://www.sainet.info/work/20030214/u0000.html>

「からだは何でできているのだろう」

「いのちのもとは何だろう」「長くてけわしい出生までの道のり」「遺伝子ってどこにあるの?」「常染色体優性遺伝」「常染色体劣性遺伝」「伴性遺伝」「だれでもいのちにかかわる遺伝子の変化は持っている」

2) ダウン症データライブラリーは、データがジャンル別に分類されている。その分類は本の目次のように章（大分類）・節（小

分類）となっており、利用者は目次をたどるようにして目的のデータにたどりつくことができる。またこの他キーワードによる検索機能も設けている。各章ごとの利用者構成を調べた結果、基礎知識をまとめた章は、当事者も利用するが、一般の人々の利用率も高いことがわかった。また当事者の場合は「医療」「生活」「地域」など、日常生活に密接につながる情報への利用率が高かった。一方専門家の場合は、職種ごとに多少分野が違うものの、「文献」「専門」など専門的な文献情報へのアクセスが多かった。ライブラリーを初めて利用したときと、繰り返し利用したときで訪ね先が異なることが考えられたため、このような時間的な利用推移についての解析を行った。当事者や一般の人々などの非専門家が利用する場合、初期には基礎知識を利用するが、その後「医療」を経て「生活」へと利用先が変化する傾向が示された。それに対して専門家の場合は「リンク情報」の利用割合が増え、他の情報源を見つけ出すための足場としてライブラリーを利用する様子が示された。さらに利用者が情報を探してライブラリー内を移動する「回遊行動」についても解析した。利用者大きく「当事者、一般」「専門家」に分けて解析したところ、次のような結果が得られた。「当事者・一般」の場合は2つの回遊パターンが存在し、基礎知識と「医療」「生活」の3つの章を行き来するケースと「リンク情報」と「地域」の2つの章を行き来するケースに分けられた。前者は何かについての記述を探索する行動であり、後者はライブラリーを電話帳のように利用する行動と考えられる。一方専門家の場合、「専門」「医療」を中心にしながら「文献」「生活」「地域」などを行き来する放射状の回遊パターンが見られた。

D. 考察

一般にインターネットは情報提供者からの垂れ流し状態に終わることが多いと考えられるが、我々の方法では逆に受け手を把握し、その動向を調べることによって社会の人々のニーズや問題を把握することができるのではないかという可能性が2)の方法により示されたと言える。すなわち、遺伝子解析研究に関して社会の十分な理解を得るための情報の一般への開示や広報にもこの方法は有効に使えるものと考えられる。情報の提供だけでなく、提供側は、受け手のフィードバックを受けて、改善でき、さらに分かりやすいもの、必要なものを提供できると考えられる。1)のWebページについては、アニメーションの効果も使い、多くの知識のない小中学生から一般の人々にまでわかりやすい情報提供の方法を探したが、まだ一般には公開していないWebページであるため、反応が明らかでは無い。試験的にこのページを見させた大学生には好評であったので、情報提供方法としては効果的なものでは無いかと考えられた。

E. 結論

生活やいのちに密着した技術であればあるほど情報の提供と理解、その問題点に関する広報活動が必要である。特に日本における遺伝にまつわる偏見等の社会問題等も考慮し、科学的な正しい理解をもって社会における偏見・差別をなくすことは重要である。遺伝カウンセリングという以前に一般社会の人々に正しい認識を持ってもらうためには、広く普及し、手軽に利用者が欲しい情報にアクセスできるインターネットシステムを有効に利用することが第一歩であろう。本研究ではインターネットを利用し、双方向に情報をやりとりすることで、受け手側の状況の把握を行い、フィードバックを得て改善することが可能であるこ

とが示された。

F. 健康危険情報

特になし

G. 研究発表

1. 論文発表

1)古川徹生、巽純子、溝口佳寛、佐藤大、藤田弘子、ダウン症データライブラリの利用者別ニーズの分析、医療情報学、22 (Suppl) : 349-350, 2002.

2)溝口佳寛、古川徹生、佐藤大、巽純子、障害者支援文書による仮想図書館管理インターフェース開発の試み、医療情報学、22 (Suppl) : 738-739, 2002.

2. 学会発表

1)古川徹生、巽純子、溝口佳寛、佐藤大、藤田弘子、ダウン症データライブラリの利用者別ニーズの分析、第22回医療情報学連合大会、2002年11月14日(木)~16日(土)、福岡

2)溝口佳寛、古川徹生、佐藤大、巽純子、障害者支援文書による仮想図書館管理インターフェース開発の試み、第22回医療情報学連合大会、2002年11月14日(木)~16日(土)、福岡

研究成果の刊行に関する一覧表

書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
福嶋義光	遺伝性疾患と生活習慣	編集：日本医師会学術企画委員会、総監修：和田攻	医師と患者のための医学講座「生活習慣と健康」健康増進と疾病予防のための生活改善	東京法規出版	東京	2002	228-239
福嶋義光	Prader-Willi 症候群の遺伝カウンセリング		Prader-Willi 症候群 臨床からケアまで。	診断と治療社	東京	2002	134-137

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
塚田俊彦	多内分泌腺腫瘍症 1 型の遺伝子診断とその意義	内分泌外科	19	149-154	2002
塚田俊彦	多内分泌腺腫瘍症 1 型の遺伝子診断	医療			2003 (印刷中)
Wakui K, Fukushima Y, et al.	Familial 14-Mb deletion at 21q11.2-q21.3 and variable phenotypic expression.	J Hum Genet	47	511-516	2002
Shirohzu H, Fukushima Y, et al.	Three novel DNMT3B mutations in Japanese patients with ICF syndrome.	Am J Med Genet	112	31-37	2002
Muroya K, Fukushima Y, et al.	Ring chromosome 21 in a boy and a derivative chromosome 21 in the mother: Implication for ring chromosome formation.	Am J Med Genet	110	332-337	2002
Kurotaki N, Fukushima Y, et al.	Haploinsufficiency of NSD1 causes Sotos syndrome.	Nature Genet	30	365-366	2002