

## 特 論

## 再生医療をめぐる倫理的・社会的・法的諸問題

位 田 隆 一

Ethical, legal and social issues of regenerative medicine

Ryuichi Ida

Kyoto University School of Government

## Abstract

Regenerative medicine, currently on the stage of research, implies important ethical issues. Current main stream is the embryonic stem cell research which implies destruction of embryo in order to derive ES cells. Is such a use (destruction) of a human embryo, which is called a "germ of human life" in Japanese Society, ethically permitted or not? If yes, in which conditions? Expected clinical use of ES cells and differentiated cells thereof requires therapeutic cloning, on which arises also the ethical permissibility. Such heavy ethical obstacle leads researchers to the utilization of adult stem cells. Recent appearance of iPS cell (induced pluri-potential stem cell) does not escape from ethical issues, although the destruction of embryo is avoided.

**Key words:** regenerative medicine, ES cell, therapeutic cloning, adult stem cell, iPS cell

はじめに  
—問題の所在—

再生医療は、現段階では①ヒトの受精卵からヒト胚性幹細胞(ES細胞)を樹立して、目的の細胞・組織を分化誘導する研究(ヒトES細胞研究)が進展し、他方で拒絶反応のない細胞を得るために人クローン胚の作成とそこからES細胞の樹立の研究(人クローン胚研究)の指針策定作業が行われ、また②体性幹細胞を用いる臨床研究(ヒト幹細胞臨床研究)が展開しつつある。

本稿では、幹細胞を用いる再生医療研究が直面する倫理的・法的・社会的問題を検討すると

ともに、③最近のiPS細胞についても問題点を指摘する。

1. ヒトES細胞, 人クローン胚ES細胞  
(SCNT-ES細胞)a. ヒト胚およびヒトES細胞についての  
基本的考え方

再生医療において最も期待されてきたのは、ヒト胚性幹細胞(ヒトES細胞)であり、加えて、拒絶反応の回避のための患者のクローン胚からのES細胞である。そこで生じる最も重要な倫理的問題は、ES細胞の樹立のために人の受精卵を滅失(破壊)することであり、ヒトの胚である人クローン胚を作成して、更にそれを滅失す

ることである。

ヒトは、受精から胎児を経て出生に至れば法的にも社会的にも‘人’としての地位をもつ。法的には、人を滅失(破壊)する行為は殺人にあたり、胎児の滅失も墮胎罪に問われることがあるが、子宮に着床する前の‘胚’の地位については法に定めがない。カトリック教会のように、胚はその段階で既に人としての地位をもつ、とする立場もあれば、胚はまだ‘人’ではなく単なる‘物’であって、特別の存在ではなく他の細胞と同じ、との立場もある。国によりヒト胚の地位は様々であり、世界共通に認められた胚の地位はない。

我が国では、人の受精胚は‘人の生命の萌芽’と位置づけられている。胚は、完全に‘人’としての地位をもつものではないが、人の誕生の第1段階であり、‘人の尊厳’に由来する価値があり、それにふさわしい取り扱いを求めている。そこで基本原則は、研究用にヒトの胚を作成してはならないことである。そして例外的に認められるヒト胚を用いる研究は、生殖医療、再生医療および発生学の目的に限られる。それは、人の生命の誕生を補助しあるいは難病の患者の生命を救うことを目的とするからである。そのためES細胞研究用の胚は生殖補助医療で得られる余剰胚に限られる。人の生命の可能性を失うことが決定された胚であるから、無為に廃棄するよりも、難病治療の研究に用いることは大きな価値のある行為であり、尊厳を害しないと考えられるからである。

一方、ES細胞自体は受精胚ではないので、人の生命の萌芽ではない。しかし、ES細胞は単なる体細胞と同じではない。ヒトES細胞が本来なら人が産まれるべき受精胚を滅失(破壊)して樹立された細胞であり、また特にES細胞が全能性をもつことから、それにふさわしい取り扱いが必要である。

#### b. ヒトES細胞研究指針の仕組み

現行の‘ヒトES細胞の樹立と使用の研究に関する指針’(平成18年改正)は、ヒトES細胞を基礎研究に限定しており、ES細胞の樹立、分配、そして使用の3段階に分けて、研究機関お

よび研究者が遵守すべき規則を定めている。また指針の運用について、解説やQ & Aが作成されている。

樹立研究では、人の尊厳に由来する存在としての受精胚を取り扱うことから、とりわけ厳格な条件がつけられている。①樹立に用いる受精胚は余剰胚に限ること、②余剰胚の提供は、法律上の夫婦からとし、インフォームド・コンセント(事前の十分な説明と自由意思による同意)を受けること、③提供意思の確定まで1カ月の猶予期間をおくこと(したがって必然的に凍結胚となる)、④研究機関および研究者は、余剰胚が人の生命の萌芽であり、ES細胞はそれに由来するものとして、その価値と意義を十分に認識し、それらの地位にふさわしい取り扱いをすること、⑤研究機関はヒトES細胞研究を行うのにふさわしい能力と設備をもつこと、また研究者は動物でES細胞の樹立技術に習熟することなど、である。

樹立機関が樹立したES細胞を維持し分配する作業は大きな負担となるため、今後のヒトES細胞研究の広範な進展を目指して、分配機関の設置が認められている。分配機関にはヒトES細胞を保存・維持し、分配するための施設・設備、人員、技術能力が要求される。また、海外の研究機関に研究や再現性確認のために分配することもできるが、その場合、ヒトES細胞研究に関する法令や指針のある国に限定し、MTA(共同研究契約)などを通じて、我が国の基準にも合致した適切な扱いを担保する。

ES細胞の使用研究についても、我が国の指針は厳格である。ES細胞そのものは‘人の生命の萌芽’ではないが、ES細胞がヒト受精胚から樹立されたことに鑑みて、ヒトの発生学研究または新しい診断・予防・治療法や医薬品の開発の研究に限っている。また、特にES細胞が全能性をもつことから、そこから人の生命が作り出されることは認められない、との考えが基礎となって、ES細胞を用いて特定胚を作成し個体を生成することやES細胞を胎児に導入すること、生殖細胞を作成することは禁止されている。更に、使用責任者は指針の規定に従って計

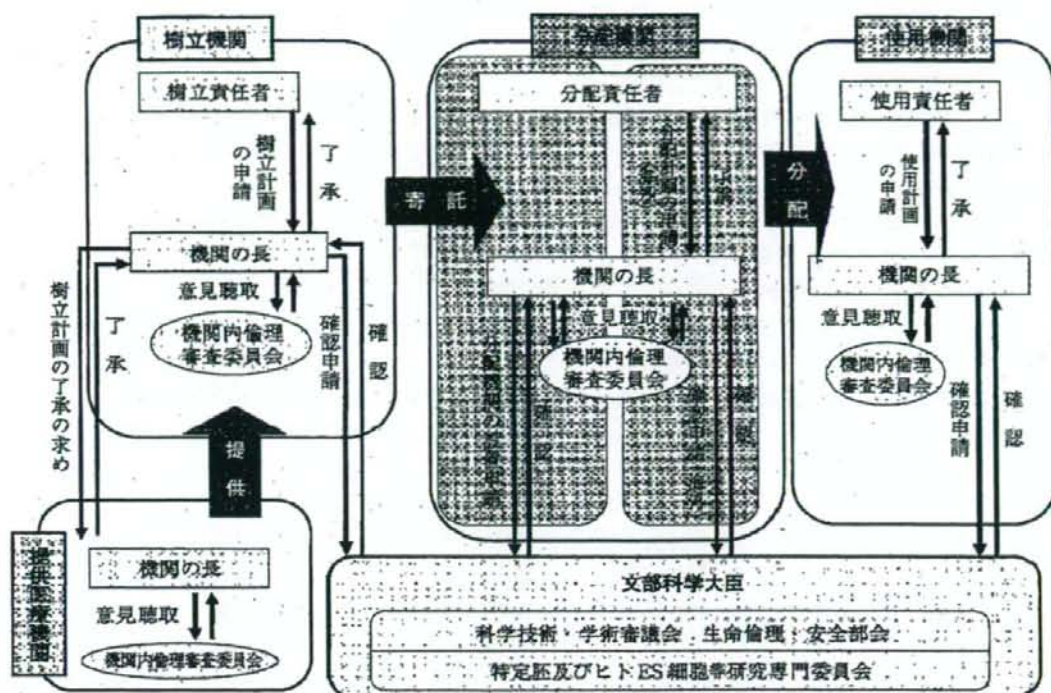


図1 ヒトES細胞の樹立、分配および使用のフロー図

(文部科学省生命倫理・安全対策室資料より)

面を作成しその実施を総括すること、使用機関に十分な施設、人員、能力(例えば、ヒトES細胞を扱う専用実験室を用意すること)が求められる。分化細胞はES細胞と切り離して、機関長の了承を条件として、譲渡、使用、保存が認められる。

樹立、分配および使用に共通して、ヒトの胚およびES細胞にかかわる倫理的考え方を十分に認識して適切な技術能力をもつ者のみに研究参加を限定している。そのため責任者の倫理認識と動物での実験経験が問われ、分担者および研究者についても倫理と技術の教育・研修計画が求められる。

これらの諸要件を満たしているか否かを、各機関の倫理審査委員会(institutional review board: IRB)と文部科学省‘特定胚及びヒトES細胞等研究専門委員会’による2重審査制度が担保している(図1)。専門委員会では、研究計画の科学的合理性と倫理的妥当性の判断のみな

らず、IRBの議事録も参照して審査するから、IRBの審査の質も問われる。この2重審査制は、科学者のみならず、審査結果の公開を通じて一般社会に対して、ES細胞研究および再生医療に関する倫理認識を推進させ向上させる役割がある。

もっとも、使用研究については、条件が厳格にすぎ、研究開始まで非常な時間がかかり、我が国のES細胞研究が諸外国に遅れをとるとの批判があり、指針の改正や審査の緩和が主張される。現状では、専門委員会では原則として最長2カ月で確認審査が終わっているから、研究機関の段階での指針に沿った研究計画の策定と必要書類の準備、IRBでの慎重な審査にも相当の時間を擁していることがうかがわれる。確認後は自由に研究を行うことができるから、こうした批判の背景には、社会の基本的価値の尊重の上に立った科学者の側からの社会への説明責任、十分な科学的理解を伴った倫理的議論、そ

して国民の側の理解努力が問われている。

### c. 人クローン胚(体細胞核移植胚)由来 ES細胞(SCNT-ES細胞)

再生医療が臨床応用に入れば、患者と同じ遺伝子セットをもつ胚(クローン胚)から樹立されるES細胞が必要になる。我が国のクローン技術規制法は、クローン個体の産生を禁止するが、クローン胚の作成は禁止していない。2004年に総合科学技術会議が人クローン胚の作成を認めたことから、現在文部科学省で、人クローン胚の作成とそこからのES細胞の樹立および使用について、特定胚指針とES細胞指針の改正作業中である。

基本枠組みは次の5つの要素にまとめることができる。①人クローン胚作成のための未受精卵の入手は、人間の道具化・手段化を避けるため、また女性に身体的精神的に大きな負担をかける可能性があるため、提供のために追加的な負担を課さないことを原則とする。そのため②手術により摘出された卵巣や卵巣切片からの未受精卵、③生殖補助医療目的で採取されたが利用されなかった未受精卵や非受精卵(非受精卵、形態異常の未受精卵、形態異常はないが利用されない未受精卵)、④卵子保存の目的で採取された凍結未受精卵で不要となったもの、⑤卵巣・卵巣切片や未受精卵を凍結していた者が死亡した場合、に限定している。②無償ボランティアからの卵子提供は当面認めない。国内外での人クローン研究の進展による知見の拡大に応じて未受精卵の入手方法も再検討する可能性がある。③未受精卵の提供に際して強制的または心理的圧迫状態を避けるために、コーディネーターをおくほか、同意権者、ICの時期、撤回可能期間、説明内容、配慮事項など、慎重な手続きを具体的かつ詳細に定める。④体細胞の提供は、新たな侵襲を伴わない、治療上の手術や生検による摘出細胞・組織の提供を原則とするが、疾患モデルの作成などの必要がある場合には、自発的な提供に対して生検程度の侵襲であれば許容される。⑤人クローン胚研究を行う機関は、研究能力や設備、管理、倫理体制が十分に整備されていなければならない、現状

ではヒトES細胞樹立の経験の有する機関に限定するなど、厳しい条件が課されている。

実際にはこれらの条件を満たすのは、現在のところ京都大学再生医科学研究所および国立成育医療センター研究所のみであるが、前者はかかる厳しい条件下では人クローン胚作成は困難であるとして、参入しないことを表明している。

## 2. 体性(組織)幹細胞を用いる臨床研究

ヒトES細胞は胚にかかわる倫理的問題が重大であるので、これを回避するため体性(組織)幹細胞の臨床研究への利用が進んでいる。体性幹細胞は、ES細胞と比べれば、胚を破壊する行為を伴わず、死亡胎児から採取する場合を除けば、基本的には人の生命を危うくするものではない。そのため体性幹細胞は臨床研究の段階にあり、2006年に厚生労働省が「ヒト幹細胞を用いる臨床研究に関する指針」を策定した(図2)。

指針は基本原則として①安全性および有効性の確保、②倫理性の確保、③ドナーとレシビエントのIC(インフォームド・コンセント)、④品質の確保、⑤公衆衛生上の安全、⑥情報公開、⑦個人情報保護を掲げる。

体性幹細胞に関して最も特徴的なのは、安全性と有効性である。まず臨床研究においてはドナーおよびレシビエントの安全性が確保されねばならない。また十分な科学的知識に基づいて、有効な治療効果が期待されるものであって、同時に危険の正確な予測と評価がなされる必要がある。また細胞の質の確保も必須であり、体性幹細胞の採取、加工、調整のプロセスには厳格な質的管理と研究者を中心とした組織管理システムが必要である。

この臨床研究においては、自家移植と他家移植の場合があり、幹細胞の採取と細胞移植の2つの問題についてのICが必要である。他家移植の場合には、ICはドナーとレシビエントの双方から受けなければならない。いずれの場合にも、同意能力のない者、例えば未成年や認知症、重篤症状などの場合の代諾は重要な問題である。本来、臨床研究では、未成年者を含むべきでは

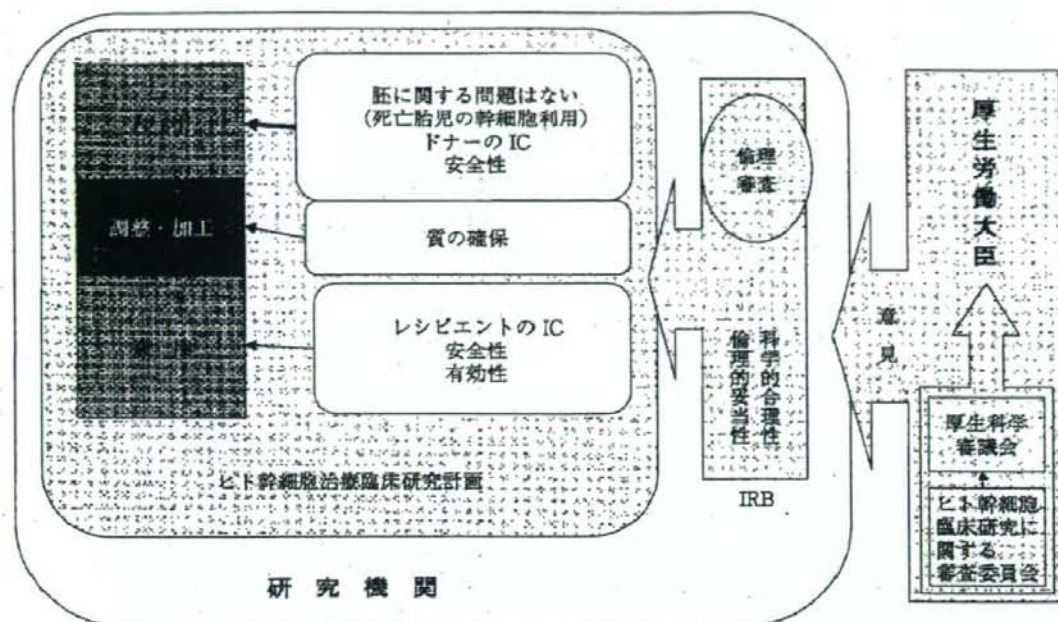


図2 ヒト体性幹細胞の臨床研究の指針の枠組み

ないが、指針は、幹細胞の使用以外に治療が困難と考えられる場合は例外的に未成年者を対象とすることを認める立場をとっている。

また、体性幹細胞臨床研究計画の実施可否について、各機関の倫理委員会(IRB)による審査に加えて、厚生労働大臣の意見を求める2重審査制をとり、'ヒト幹細胞臨床研究に関する審査委員会'が実質的審査を行っている。幹細胞の利用が、難病の治療に大きな恩恵をもたらす可能性があると同時に、ドナーおよびレシビエント双方に相当のリスクをはらむからである。なお、体性幹細胞研究で最も重大な倫理問題と考えられる死亡胎児由来の幹細胞利用については指針の対象から除外している。したがって、近い将来にルールが策定されるまで死亡胎児の利用は行ってはならない。

これまでの研究計画の審査の状況から、倫理的側面について若干の指摘をしておこう。まず、インフォームド・コンセントの際の説明文書が、平易な理解しやすい文章でなかったり、不同意や同意の撤回の記載が明確でない例、臨床'研究'を明確にうたっていない例、他の治療法の

説明がないなどの例がある。患者にとっては、効果的な治療を目指した臨床研究であるため、同意を拒否することは困難であることが少なくなく、それゆえにこそ患者が十分に理解したうえで自由意思で同意することができるよう、配慮が求められる。

機関内倫理審査委員会の審査にも改善の余地がある。例えば機関長が倫理委員会委員長であることは委員会の中立性や独立性を害するものである。また倫理委員会の適切な議事録が提出されていない場合や倫理委員会規程が添付されていない例もあった。

ES細胞の臨床利用にはまだ時間がかかると予想されるため、体性幹細胞に大いに期待がかけられるが、科学的な点も含めて指針を十分に理解したうえで臨床研究を進めることが、社会の理解と支援を得て再生医療を進展させるために不可欠である。

### 3. iPS細胞

京都大学 山中教授らが作成に成功したiPS細胞(induced pluri-potential stem cell)は、体

細胞由来である点で、ES細胞のように胚を滅失するという倫理的問題は生じない。それゆえ、ES細胞に代わる画期的な細胞として高く評価されている。しかし、胚にかかわる問題が回避しようとしても、iPS細胞に固有と考えられる遺伝子導入にかかわるベクターやがん化、機能の正常性、分化誘導の困難さ、実際の移植後の安全性と有効性などの科学的問題があり、一気にES細胞や人クローン胚の研究を放棄してよいわけではない。何よりも倫理問題がなくなるわけではない。iPS細胞も全能性をもつことから、ES細胞と同じく生殖細胞の誘導や特定胚

またはヒト個体の作成にかかわる倫理問題は避けて通れない。文部科学省は当面生殖細胞の作成を禁止した。他にも体細胞提供のインフォームド・コンセントや提供者の遺伝情報の保護などの体細胞にかかわる問題、将来は患者ごとのiPS細胞作成と細胞移植治療のコストの問題もある。iPS細胞はすべての問題を解決するわけではない。大きな可能性をもつ細胞として支援すべきものではあるが、同時にいま冷静に全体を見据えて一貫した倫理問題の議論を行わなければ、将来の研究と臨床の道に禍根を残すであろう。

## ■ 文 献

- 1) ヒトES細胞の樹立及び使用に関する指針(平成19年5月23日文部科学省告示第87号)。指針及び関連資料は文部科学省のHPを参照 [http://www.lifescience.mext.go.jp/bioethics/hito\\_es.html](http://www.lifescience.mext.go.jp/bioethics/hito_es.html)
- 2) ヒトに関するクローン技術等の規制に関する法律(法律第146号)。平成12年11月30日([http://www.mext.go.jp/a\\_menu/shinkou/seimei/2001/hai3/1\\_houritu.pdf](http://www.mext.go.jp/a_menu/shinkou/seimei/2001/hai3/1_houritu.pdf))
- 3) 特定胚の取扱いに関する指針(平成13年12月15日文部科学省告示第173号) [http://www.mext.go.jp/a\\_menu/shinkou/seimei/2001/hai3/17\\_shishin.pdf](http://www.mext.go.jp/a_menu/shinkou/seimei/2001/hai3/17_shishin.pdf)
- 4) 人クローン胚の研究目的の作成・利用のあり方について(第一次報告) <http://www.lifescience.mext.go.jp/download/rinri/es51/es51-3-1.pdf>
- 5) ヒト幹細胞を用いる臨床研究に関する指針 <http://www.mhlw.go.jp/shingi/2006/07/dl/s0727-41.pdf>
- 6) 総合科学技術会議生命倫理専門調査会：ヒト胚の取り扱いに関する基本的考え方。平成15年12月26日。 <http://www8.cao.go.jp/cstp/output/ikengushin.html>
- 7) 科学技術会議生命倫理委員会ヒト胚研究小委員会：ヒト胚性幹細胞を中心とするヒト胚研究に関する基本的考え方。平成12年3月6日。 [http://www.mext.go.jp/a\\_menu/shinkou/shisaku/hitkihon.htm](http://www.mext.go.jp/a_menu/shinkou/shisaku/hitkihon.htm)
- 8) Report on the Use of Embryonic Stem Cells in Therapeutic Research International Bioethics Committee, UNESCO (BIO-7/00/GT-1/2(Rev.3))2001.
- 9) 位田隆一：ヒトES細胞を用いる再生医療の法的倫理的諸問題。脳神経外科 35(4)：403-410, 2007.
- 10) 島田 進：いのちの始まりの生命倫理, 春秋社, 2006.
- 11) 位田隆一：'ヒト胚の取扱いに関する基本的考え方'について。生命倫理 15：28-36, 2004.

# ゲノム医療の発展に向けた研究体制と市民との対話に関する考察

## —全ゲノム関連解析とデータ共有を例にして

Importance of GWAS data sharing and public dialogue in the human genome research



高橋貴哲(写真) 加藤和人

Kitetsu TAKAHASHI<sup>1</sup> and Kazuto KATO<sup>1,2</sup>

京都大学生命科学研究科生命文化学分野<sup>1</sup>, 同人文科学研究所文化研究創成部門<sup>2</sup>

◎近年、疾患関連遺伝子を探索するための研究手法として全ゲノム関連解析(GWAS)が注目されているが、GWASを行うには大規模なサンプル収集が必要になる。そこで英米の研究機関は各研究者の研究データを統合したデータベースを構築し、審査に合格した特定の研究者間でのみデータを共有する体制を整備することで、研究参加者のプライバシーに配慮しつつ、効率的にGWASを推進する体制を整備している。その有効性から、日本でもデータ共有を行うことが望ましいと考えられるが、さまざまな社会的・倫理的問題により現段階では慎重に行わざるをえない状況がある。将来のゲノム医療の発展のためにはまだまだ基礎研究が必要であるため、これらの問題を解決し、GWASに限らず、ヒトゲノム研究全体を強力に推進する体制を整備していく必要があるであろう。



Key word : 全ゲノム関連解析(GWAS), データ共有, dbGaP, WTCCC

2007年、英米を中心に糖尿病や高血圧といった“ありふれた病気”に関連する遺伝子が多数報告され、ヒトゲノム研究は大きく前進した。その重要性はアメリカ『Science』誌が同年の科学的進歩トップ10の第1位として“ヒトゲノム多様性”研究の発展をあげたことからもうかがえるであろう。研究を一段と加速させるため、世界中の国々はヒトゲノム研究にいつそう力を入れている。

わが国でもこれまで以上にヒトゲノム研究を推進していく必要があるが、日本のヒトゲノム研究推進体制は研究の発展に合わせて柔軟に整備されてこなかったため、最新の研究手法に対応できない場合がある。したがって、世界の研究動向を調査し、日本の状況と比較検討することで、研究体制を刷新していく必要があるであろう。

本稿では世界の重要な研究動向の一例として、英米で先進的に行われている全ゲノム関連解析(genome wide association studies: GWAS)のデータ共有に関する話題を取り上げる。両国は研究参加者の多型解析データや表現型データなどをデー

タベース化して研究者間で共有しており(以下、GWASデータ共有)、効率的にGWASを推進する体制を整備している。上記の成果もこのGWASデータ共有によるものが大きい。日本では両国のGWASデータ共有体制についてあまり紹介されてこなかった。そこで、まず英米におけるGWASの推進体制について簡単に紹介した後に、日本でGWASデータ共有を行ううえで課題となる事項について考察したい。

### 英米におけるGWASの推進

GWASとは、アメリカ国立保健衛生研究所(National Institute of Health: NIH)の定義を参照すれば、特定の疾患と関連する遺伝的多様性を発見するために、多数の人びとのゲノム上のマーカーを解析する研究手法のことである<sup>1)</sup>。GWAS自体は図1に記したように、2005年あたりからじわじわと成果を出している<sup>2)</sup>。しかし、2007年にイギリスウェルカム・トラストが運営するWellcome Trust Case Control Consortium(WTCCC)な

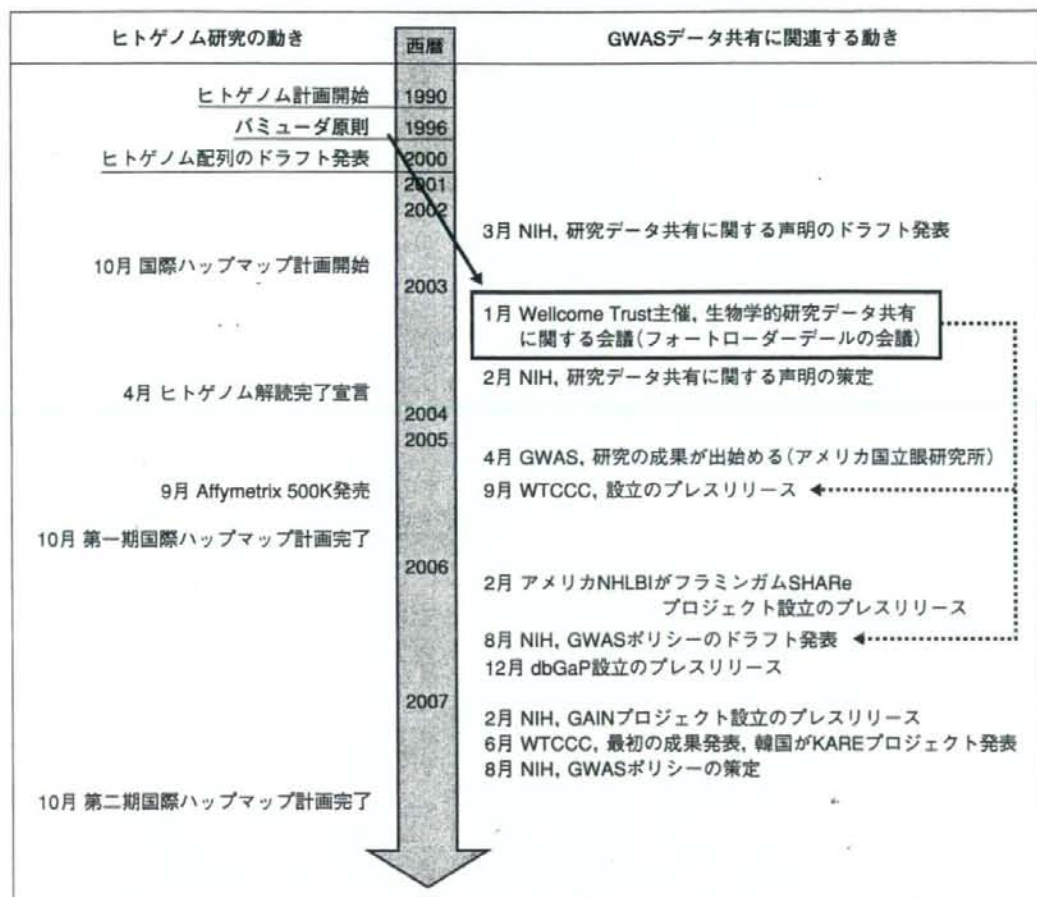


図1 GWASデータ共有体制の整備過程

2005年からGWAS研究の成果が上がりはじめ、WTCCCやdbGaP、そして韓国のKorean Association Resource (KARE)プロジェクトといったGWASデータ共有を行う計画が次々と発表された。しかし、GWASデータ共有のように成果発表前の研究データを共有するという考え方の出発点は、1996年のバミュダ原則にある。バミュダ原則は成果として発表する前のゲノム解読結果を研究者間で広く共有するための原則であり、その共有対象を生物学的データ全般に拡大するため、2002年から2003年にかけて、NIHとウェルカム・トラスト主導による議論が行われた。これらの議論が2005年のWTCCC設立や、2006年にNIHが発表したGWASデータ共有の具体的方針について定めたGWASポリシーに影響を与えていると考えられる。

どの研究機関が行った大規模サンプル解析により、大量の疾患関連遺伝子が報告されたことによって、その注目度は飛躍的に上昇した。

現在、NIHとWTCCCはGWASを推進するうえで強力なツールとなるデータ共有を行い、大規模サンプルを利用した疾患関連遺伝子探索や、さまざまな解析ツールの開発などを行っている。以下では両機関によるGWASデータ共有システムの概観や、その共有体制が整備されていった過程について紹介する。

### ● 英米のGWASデータベース

アメリカにはNIHの一部門である国立バイオテクノロジー情報センター(National Center for Biotechnology Information: NCBI)が運営するdatabase of Genotype and Phenotype (dbGaP)<sup>3)</sup>というデータベースがあり、ここにはNIHの出資で行われたGWASプロジェクト(かならずしもすべてではない)のデータが収められている。

一方、イギリスにはWTCCC<sup>4)</sup>が管理するデータベースがあり、約20,000人分の多型データや表現型データなどが収録されている。これはイギリス



の遺伝学者たちがもっていた研究データと古くからのコホート研究のデータを統合して構築されたものである。

## GWASデータ共有システム

両データベースにはオープンアクセスデータとアクセス制限データが存在する。前者には多型頻度やデータの性質(サンプルの数や性別など)といった、個人の特定につながらない情報が収録され、後者には多型データや表現型のデータなどの、個人の特定につながりうるデータが収録されている。

後者にアクセスするための仕組みは両データベースで類似しており、アクセスを希望するすべての研究者はデータを管理する各機関に存在するデータアクセス委員会に自らの研究計画を申請し、審査を受ける必要がある。また、研究者のデータ運用状況を監視する委員会も存在し、年次報告書の提出などを通じて研究者の活動を監視している。それぞれのデータにはインフォームドコンセントの内容に対応したデータ使用基準が存在し、研究者はこれに準じてデータを運用しなければならない。

両データベースでは以上のような仕組みで研究参加者のプライバシーに配慮しつつ、研究者間でのデータ共有を実現している。

## NIH, WTCCCにおけるGWASプロジェクトの特徴

NIHでは現在10を超えるGWASプロジェクトが運営されている。そのなかにはGenetic Association Information Network(GAIN)<sup>5)</sup>のようにPfizerやAbottなどの企業と連携して行われるプロジェクトや、古くから行われてきたコホート研究とゲノム研究を組み合わせて環境因子と遺伝子の関係を探るフラミンガムSHARE<sup>6)</sup>プロジェクトなどが存在し、数万人規模の膨大なデータがdbGaPに収録されている。

これらのプロジェクトに参画する研究者はタイピングが完了した後、その成果を発表するより前に、速やかにdbGaPにデータを提出する(GAINでは7カ月以内が推奨されている)ことが求められ

ている点が特徴的である。また、データ提供者の貢献に配慮するため、データ公開から最低9カ月間(プロジェクトによって異なる)は、データ提供者以外の研究者がそのデータを用いた成果発表(論文発表や学会発表など)を行ってはならないことになっている。

また、WTCCCも個別グループが解析した研究データをWTCCCの名義で論文発表した<sup>4)</sup>ことから、NIHと同様に成果発表前の研究データを共有する姿勢をもっていると考えられる。

## GWASデータ共有に至る背景

GWASデータ共有体制に特徴的な成果発表前のデータを共有する姿勢が形成された過程を追うと、その出発点は1996年のパミューダ原則にあると考えられる(図1)。同原則は解読したゲノム配列データを速やかに国際的データベースに登録して共有するように定めた原則であり、ヒトゲノム計画の推進に多大な貢献をした。この原則をもとに、共有の対象をゲノム配列に限らず、生物学的研究データ全般へと拡大する提案がなされ、2002年から2003年にかけてさまざまな議論がおもに英米主導で行われた。とくに2003年のフォートローダーデールの会議は世界中から識者が招待され、基盤的な生物学的研究データを成果発表前に共有することの有効性についてコンセンサスが形成された点で重要である。

一連の活動で発行された文書には個人の多型データや表現型データの共有という言葉自体は現れないが、WTCCCの発足が2005年の第一期国際ハップマップ計画完了、および解析に使用しているAffymetrix 500Kの発売と同時期にプレスリリースされていることから、これらの議論の過程でGWASデータの共有のような可能性を想定していたことがうかがえる。

また、成果発表前の生物学的研究データを共有することの利点が広く認識されたことにより、企業のゲノム配列の所有権に対する認識をも変化させた点は重要であった。パミューダ原則の前年には、ミリアド社がBRCA1, BRCA2遺伝子に関する検査に対して特許を出願したが、現在ではGAINなどの公的データベースを整備するプログ

ラムに種々の企業が出資しているという事実が、それを証明しているであろう。基礎研究に投資をし、研究全体の質が向上することが、結局は自らのビジネスを拡大することにつながるという考え方は、日本の企業も見習うべき姿勢であろう。

## 日本のGWASデータ共有推進における課題

2007年は疾患に関連する遺伝子が多数報告され、ヒトゲノム研究の歴史に刻まれた年であった。その波紋は世界中に広がり、すでに韓国はGWASデータ共有を行うプロジェクトとしてKorean Association Resource (KARE) プロジェクトを2007年9月に発表している(図1)。日本においても限定的に特定領域研究“ゲノム4領域”内で行うことが検討されているが、将来的には日本全体でGWASデータ共有を行うことが望まれる。ここでは日本でGWASデータ共有を推進するために必要となる事項について考察したい。

まず、日本のヒトゲノム研究倫理指針である、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」をみると、GWASで用いられる多型データや表現型データなどの共有に関する記述がなく、この指針をGWASデータ共有の規範として用いることはできないことがわかる。これらのデータは単体で個人を特定することができないので、個人情報とは区別して扱う必要があり、広くGWASデータ共有を行うためには、この点に配慮した指針を整備する必要があるであろう。

このように、指針が新しい研究手法に対応できない状況を招いている原因として、指針にさまざまな研究者の意見を反映できていないことがあげられる。たとえば、NIHでは種々のポリシーを策定する際にドラフトを最初に発表してパブリックコメントを広く募集し、それらの意見をもとに正式なポリシーを策定している。日本においても指針策定の初期段階からさまざまな研究者に広く意見を求め、その意見を柔軟に反映していくような体制を整備する必要があるであろう。

また、GWASデータ共有のように参加者のプライバシーを脅かす可能性がある研究は、社会との信頼関係なくして行うことはできない。したがって、GWASデータ共有を本格的に実施するために

は、それと並行して社会との信頼関係を醸成するための活動を行うことも重要である。

たとえば、当研究室で運営している“ゲノムひろば”というイベントではゲノム研究に携わる研究者が市民からの疑問や質問に答え、研究者と直接交流する場を提供している<sup>7)</sup>。多くの人が最先端のゲノム研究に触れることを目的に来場しており、このような場でGWASデータ共有に関する議論を行うことは、限定的ではあるが、市民のGWASデータ共有に関する関心を高め、社会との信頼関係を構築する助けになる可能性がある。

欧米諸国に比べ日本ではこのようなコミュニケーション活動の歴史が浅く、われわれもいまだ試行錯誤の段階である。しかし、社会との信頼関係が科学の発展を左右することはイギリスのBSE問題からも明らかであり、GWASデータ共有が原因となって日本の科学全体の信頼が損なわれるような事態を避けるためには、研究者間での議論や研究者と社会間での持続的なコミュニケーション活動などが重要になるであろう。

以上、GWASデータ共有を推進するために必要な事項として、指針整備の必要性とコミュニケーション活動の活性化という2つの点を指摘したが、まだまだ課題は山積しており、さらなる考察が必要であろう。ヒトゲノム研究はたしかに大きく飛躍したが、ゲノム医療の実現にはさらなる基礎研究が必要である。したがって、日本のヒトゲノム研究全体の水準を上げる必要があり、そのためにはさまざまな社会的・倫理的課題を、研究者と社会が一丸となって解決していくことができる体制を国としてつくっていくことが重要ではなからうか。

## 文献/URL

- 1) <http://www.genome.gov/20019523>
- 2) Couzin, J. and Kaiser, J.: *Science*, **316**: 820-822, 2007.
- 3) Mailman, M. D. et al.: *Nat. Genet.*, **39**: 1181-1186, 2007.
- 4) Wellcome Trust Case Control Consortium: *Nature*, **447**: 661-678, 2007.
- 5) Manolio, T. A. et al.: *Nat. Genet.*, **39**: 1045-1051, 2007.
- 6) [http://www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/gap/cgi-bin/study.cgi?study\\_id=phs000007.v1.p1](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/gap/cgi-bin/study.cgi?study_id=phs000007.v1.p1)
- 7) 白井哲哉, 加藤和入: 蛋白質・核酸・酵素, **53**: 274-280, 2008.