

態が長期間継続することや、試料やデータが多目的に利用されることから、インフォームド・コンセント手続の修正が必要となり、個人（遺伝）情報を含むサンプルとデータの厳格管理が不可欠であり、そうしたバンクが適切な管理・運営の下に置かれなければならない。したがって、これはもはや個別のインフォームド・コンセントや個人情報の保護等の倫理問題を超えて、バイオバンク・データベースのガバナンスの問題となる。

## 2. バイオバンクの構築

バイオバンクの構築と管理に関する問題を考える場合には、バイオバンクの定義、バイオバンクの性格、社会（地域社会）の関与とコンセンサス形成、バイオバンクの経費確保、そして人員と設備が問題となる。

### (1) 定義

バイオバンクの定義は様々になされているが、ここでは、「DNA サンプル及び関連個人識別情報、医療・生活スタイル・環境・家族情報、及び個人遺伝子/ゲノム情報を含むヒトの生体試料の集積（collection）で、研究もしくは臨床、又はその双方を利用目的とするもの」とする。

しかし、現状では、「自称」バイオバンクも存在する。例えば、大学の研究室にある組織・臓器の集積で、当該研究室の研究・診療目的に限られ、利用は関係者のみとされているような、既存の多くの細胞・組織・臓器バンクがそうであり、これらは私的バンクといえる。これに対して、医薬品基盤研究所やヒューマン・サイエンス財団のような、後に述べる公的バンクも存在する。

ここでの問題は、既に述べたような特徴を持つ、新しいタイプのバイオバンク・遺伝情報データベースである。このタイプの住民又は国民ベースの大規模バイオバンクは、現在及び将来の研究・診療にきわめて重要な役割を果たすことが期待されているものである。

### (2) 性格

バイオバンクには、公的バンクと私的バンクが存在する。

ここで、公的バンクとは、広く患者や健常者から提供され、又は研究者から委託され、研究者又は医師による研究目的又は診療目的の利用に供される、サンプル及び情報の集

積であり、公開性の高いバンクである。これに対し、私的バンクは、閉鎖的バンクで、特定の患者又は健常者から提供され、特定の研究者又は医師による特定の目的での利用に供されるサンプルの集積ということになる。ここでは後者のみを対象としている。

### (3) 社会（地域社会）の関与とコンセンサス形成

大規模バイオバンクは、国民一般又は住民一般及び関係者（stakeholders）と協議の上で、構想され、又は、構築される必要がある。試料提供者として想定されるのは、住民全体、又は一定基準で抽出された住民群、患者群などである。これらの被験者の同意が必要なことはもちろんであるが、こうしたバイオバンクは、対象グループ全体に係わることであるから、住民コミュニティ、患者団体、関連産業界、国家、研究者コミュニティ等と協議し、制度設計を行い、構築していく必要がある。協議の範囲は、バンクやデータの性格、目的、規模、リスク、機微性及び利用アクセスにより異なる。ここでは、特に、バイオバンクを構築することについてのコンセンサスの形成が重要になる。

### (4) 経費確保

バンクにおいては、大規模であるがゆえに、その構築に多大な経費がかかる。と同時に、長期間継続的に維持、利用されなくてはならないから、バンク自体の維持にかかる経費の確保も重要な課題である。とりわけ、長期にわたって保存するサンプルとデータの質の確保や利用の管理は容易ではない。住民や国民ベースの大規模なバイオバンクが長期間の維持に耐えうるようにするには、国、又は、少なくとも、公的機関の関与と支援が求められることになろう。

### (5) 人員と設備

バイオバンクを稼動する際には、試料の採集、加工、保存、利用/アクセスの四段階で、それぞれ、十分な数の能力・知識技術を持つ人員と必要な設備が整えられなければならない。この問題は、科学的な問題で、倫理的な関連は少ないように見えるが、良好なガバナンスは重要な倫理的要素である。“Bad science is bad ethics.”と言われるゆえんである。

### 3. 提供者の参加と離脱

#### (1) 参加

大規模な人数の提供者を集めることは、かなり大変な作業となる。それには、通常の研究のための試料採集と異なり、バイオバンク構築プロジェクトの発表から、住民に対する趣旨説明及び協議集会、インフォームド・コンセントの手続きまでの、長いプロセスをたどらなければならない。そのプロセスの中で重要なことは、提供の自由意思性をどのように確保するか、である。バンクが住民や地域単位、場合によっては、国単位の大規模な事業であるため、それに参加しない意思を表明するのはかなりのエネルギーが必要となるであろう。医師、家族、コミュニティ、地域、政府等からの圧力の下で、自由意思に基づいて、提供の是非を決定することが保障されていなければならないのである。特に、ここで留意しなければならないのは、経済的・社会的インセンティブの禁止である。代償を与えて提供を誘導することは、人体の商業化につながることであって、認められるべきではない。他方で、健康診断や健康管理を提供することがしばしば行われているが、この方法は一般に認められている。

#### (2) 離脱（同意の撤回）

大規模バイオバンクの場合には、資料提供の同意の撤回については、特に、困難な問題がある。提供者の撤回権の確保と研究の遂行のバランスを、どのように考え、対応するか、である。インフォームド・コンセントに対する同意の撤回は、いつでも、どの段階でも、撤回できることが原則である。提供の同意の撤回の可能性は常に保障されていなければならない。同意が撤回された場合には、試料と情報はバンクから破棄する。

しかし、サンプルや情報が実際にいったん保存され、分析されてしまうと、それらをバンクから分離して破棄することは、事実上困難な場合がある。したがって、同意の撤回に対して、実際上の限界がありうる。そこで、同意の撤回がいつまで可能か、また、撤回された場合に、試料とデータをどのように処理するか、を考えておかなければならない。

問題は、サンプル・情報をどこまで保管又は廃棄するべきか、にある。原則は、常時に撤回可能であり、全部廃棄だが、バイオバンクやパーソナルゲノム研究の特殊性を考慮

に入れ、実際の分離や廃棄の可能性を考えて、撤回の制度を設計する必要がある。その際、海外のバイオバンクで行っているような、全面撤回と限定的撤回の可能性も考慮することが必要であろう。

前者は、撤回すれば、当該提供者に関わる試料は即時に廃棄し、当該提供者に関わるデータは遡って廃棄する方法、つまり、バイオバンクからは完全に除外することである。

後者には、二つの方法がある。

一つは、撤回以後は、試料はその時点で廃棄し、データは、それ以前に用いられた分を除いて、廃棄する方法である。つまり、その撤回以後についてのみ、バンクから除外する方法である。もう一つは、バンクへの連結した提供は撤回するが、試料及びデータを共に連結不可能にして利用を認める方法である。つまり、連結不可能匿名化の下での提供である。

これら三つの方法は、インフォームド・コンセントの説明の際に通知しておくことが肝要であり、それによって、提供の可能性も高められ、また、撤回の心理的負担も軽減されると共に、バンク側にも、バンクの運営上の過重負担は軽減できるものと考えられる。

### 4. インフォームド・コンセント

バイオバンクに関しては、従来型の「一つのサンプルは一つの目的にのみ利用する」という、試料提供と研究・診療の一对一对応型のインフォームド・コンセントは適用できない。三省指針では、同意を得た以外の目的外使用は禁じている。バイオバンクにおいては、いったん試料を提供すれば、長期間保存され、定期的に試料の再提供をも伴うものであるから、従来のインフォームド・コンセントの説明や、一回限りの利用の同意では対応し得ない。バンクでは、その扱う試料・情報とその応用可能性の膨大さと利用目的の多様性が前提である。そのため、サンプルと情報は長期間保存され、しばしば、継続的な再採集が求められると共に、保存試料と情報は多様な目的に利用されるものであって、事前に特定の目的を予定するのは不可能である。

それでは、バイオバンクに関してはどのような同意が必要なのか。われわれは、ここで、新しいタイプの同意を考える必要を示唆しておきたい。

新しい方式では、「一つのサンプルは、バ

ンクに集積され、バンクのサンプルと情報は、長期間、連結可能匿名化の下に保存され、多目的に利用される」ことに同意する。これまでの同意が、特定の研究や診断を目的としていたのを、バイオバンクでは、「バンクに保存して利用すること」に同意をするのである。そして、試料がいったんバンクに保存されれば、それは様々な研究診断に利用することを前提とする。つまり、バイオバンク用の同意方式が必要である。ここでは、「バンク同意」と称しておこう。これを「広範同意または汎用同意 (Broad Consent)」と呼ぶこともある。

しかし、これは、いわゆる「包括的同意」ではないことに注意しなければならない。包括的同意は、試料がある特定の目的に提供されたときに、同時に、「医学的研究に用いる」などの、無限定な形で同意を取っておくことを意味する。これは、その試料及びデータを利用する側には都合が良い方法ではあるが、提供者にとっては、自分の身体の一部とそれが内包する情報とを提供しながら、その行方については知らされないままの状態に置かれることになり、倫理的には批判が多い。わが国でも、すでに包括同意の方式を取っている機関も存在するが、濫用される懸念がある。

この新しい「バンク同意」については、提供者が、「バンク」の性質や特徴を十分に理解することが必要である。インフォームド・コンセントに際して、バンクとは何か、バンクでは試料や情報はどのように保存されるか、バンクの試料や情報、解析データはどの様に利用されるか、バンクにおいて個人情報の機密性はどのように保護されるか、等が十分に説明された上で、バンクへの提供について同意を得ることになる。そこで、重要なことは、社会一般（住民・国民）が、新しい時代のバイオバンクの意味と役割を理解することである。そのために、バイオバンクについて国が国民に十分に広報して、国民全体の理解と支持を増進するよう努めなければならない。

## 5. 機密性の保持

バンクへの提供の同意が得られれば、個人情報の機密保護が図られなければならない。長期間、試料やデータが連結可能な形で保存され、利用されるバイオバンクにおいては、

同意を受けることも重要ではあるが、従来の資料やデータの取り扱いと比べ、この個人情報の保護の重要性が格段に増す。

個人情報保護の基本原則は、資料とデータの匿名化である。一般に、三種類の試料とデータの取り扱い方法がある。① 連結可能匿名化、② 連結不可能匿名化、③ 匿名化されない試料とデータである。しかし、前に述べたように、今後は資料とデータ、関連個人情報の間の連結は、不可欠な条件であるから、① 連結可能匿名化が原則となる。その際、例えば、二重のランダム・コード化による匿名化は一般に承認された方法である。

このように、バンクにおいては、機密保持・管理システムの構築は最も重要な部分である。まず、コードデータの管理措置として、個人（遺伝）情報管理者を任命し、個人識別情報や個人遺伝情報、さらに、関連医療・生活情報を管理しなければならず、また、情報の漏洩禁止義務も課されることになる。機関の側は、明確で詳細な機密保持のシステムを策定すると同時に、実効的にそれを維持し、運営する責務がある。こうした個人情報保護のための様々な対策は、わが国では個人情報保護法に定めがある。現行法は、研究及び医療は直接には適用対象外であるが、それが示す諸措置を取り入れることは不可欠といえる。

同時に、個人情報へのアクセス制限も考えられなければならない。バンクに保存された個人情報へのアクセスは、基準を定めて制限される必要がある。制限の程度は、利用目的と対応する形となろう。利用者（研究者、医師）は、特定の研究又は臨床の目的でのみ、アクセスが認められることになる。

## 6. ガバナンス

バイオバンクの運営には、良好なガバナンスの原則が不可欠である。

それは、透明性 (transparency)、説明責任 (accountability)、そして、追跡可能性 (traceability) の三つの原則からなる。

すなわち、バンクの運営には、まず、どのように試料が採取され、保存され、利用されるかについて、透明性又は公開性が保たれなければならない。提供や寄託の基準、機密保持の体制、アクセス・利用基準、維持管理体制、財源等が、明確で、公開されていないと認められない。また、実際の運営について、提

供者及び社会（コミュニティ、地域、国）に対し、説明責任を果たす必要がある。さらに、提供される試料や個人情報について、採取から保存、利用までのプロセスと、解析されたDNA・遺伝情報へのアクセスと利用について、連結可能な限りにおいて、提供者から試料、情報の追跡が可能でなければならない。

この三原則に加えて、三つのコントロール・メカニズムが備えられるべきである。

まず、第一に、コンプライアンス・コントロールである。これは、試料とデータ・情報の質の確保（quality control）、アクセス基準・利用形態の遵守（access control）、管理・運営基準の遵守（management control）からなる。このコンプライアンス・コントロールが実効的になされているかどうかを評価するために、モニタリング機関を設ける必要もある。

第二に、倫理的コントロールがある。倫理審査委員会は、インフォームド・コンセントや研究計画の審査のみでなく、より広範に、バイオバンクの構築、運営状況の報告受理、機能改善等にかかわることが望ましく、重要な役割を果たすことになる。

第三は、社会的コントロール（public control）である。バイオバンクの管理と運営についての公開報告と、第三者による評価が行われなくてはならない。バイオバンクの規模と役割の重要性からして、こうして、社会が運営に関心をもつことにより、公正な運営を担保し、それによって、バンクに対する理解と支持も進むのである。

このようなバイオバンクのガバナンス・システムを効果的に実施するには、法的・倫理的規範が必要である。バイオバンクは、その構築・利用による利益も大きい。ひとたび、データ等が濫用や悪用されれば、提供者のみならず、そのコミュニティ、地域、国の被る損害も大きい可能性がある。したがって、バンクについては国内統一基準を打ち立てて、管理・運営していく必要があり、それが確保されれば、試料と情報に対する質の信頼性も確保できる。こうした試料・データの質と管理の標準化と信頼性を確保するためには、試料・データの質と機密性保持に関する、全国的標準が必要である。とりわけ、データの信頼性は、国家的標準の存否に依存することになり、それは、わが国の国際レベルでのデータの質の証明にもなる。現在、国際的には、OECD バイオテクノロジー委員会ヒト・

バイオバンクと遺伝情報データベースについてのガイドライン案が作成され、また、研究者レベルでは、カナダがイニシアティブをとった P3G などのような、バンク・データベースの国際標準化の試みが行われているが、それらは一つの例である。わが国も、こうした例を参照しながら、国家レベルでの適切な倫理規範の早急な策定や実施が必要であろう。

## 7. 結論

バイオバンク・遺伝情報データベースについては、現在、様々な国で、様々な方法を取りつつ、構築や利用が進んでいる。そのいずれを採ってみても、事前の国民的又は地域住民的コンセンサスの形成が試みられ、社会の理解と支持を得た上で、実施されている。そして、国は、その体制作りにはしばしば積極的に関与している。アイスランドやエストニアのように、国によっては新たな立法により、バイオバンクの基盤を支えている。そこにおける基本的な考え方は、従来のような倫理的問題の予防・解決という問題対処型に留まらず、より広範に、バイオバンク全体をいかに社会の健康と福祉の増進のために、貴重な「財産」として実効的に運営・維持していくか、にある。すなわち、グッド・ガバナンスである。この中で、被験者の保護が十分に図られつつ、科学的側面も担保される仕組みを構成する。こうして、社会の一つの仕組みとしてバイオバンクを捉える時代が到来しているのである。

## ヒトゲノム・遺伝子解析に関する10の提言

提言1：連結不可能匿名化を原則とし、連結可能を例外とする現行指針の基本的立場を改めて、連結可能匿名化を原則とする内容に修正することが必要である。

提言2：インフォームドコンセント手続に関して、大規模の試料収集とそのデータ解析を行う研究の進展・普及に伴い、被験者－試料－データ－研究目的の間の一対一対応の考え方に加えて、研究手法の展開に応じて、試料・データのバンク・データベース化に対応した多目的利用のインフォームド・コンセント方式（例：広範囲同意方式）を策定すること。

提言3：提言1で示した連結可能匿名化原則の下で、ヒトゲノム・遺伝子の特性を反映した個人遺伝情報を含む個人情報保護の体制を構築すること。

提言4：研究データの公開性を原則とする公的バンク・データベースに関して規範を検討すること。これは現行指針の範囲を超える可能性があるため、ネットバイオバンク・遺伝情報データベース指針として策定する必要がある。

提言5：個人遺伝情報の漏洩や濫用に対して遺伝情報や特徴に基づく差別を禁止するための法整備を進めること。基本的人権の枠組の中で、差別禁止法の立法も念頭尾におく必要がある。また、個人遺伝情報の漏洩に対して、職種に限らず、刑事罰を課することも含めて検討すること。

提言6：遺伝情報を含む個人の情報に関する権利を念頭に置いた上で、研究における遺伝情報の開示の制度について統一的な基準を策定すべきである。

提言7：国が統一的な遺伝カウンセリングの制度を構築し、遺伝カウンセラーの養成を行うべきである。

提言8：海外共同研究に関する指針の適用についての条項を見直し、それぞれの国で法令や指針を遵守して採取・解析された試料やデータについては、相互にやり取りができる制度を検討すべきである。その際、国際的な最低基準を満たさなければならないことを考慮に入れるべきである。

提言9：機関内倫理審査委員会の現状と課題を早急に調査研究して、わが国全体で質の保証された倫理審査を行うことができるよう、適切な倫理委員会モデルとそのための規則を策定すべきである。

提言10：ヒトゲノム・遺伝子情報を用いた診療についての法令や指針、およびゲノム創薬に関する法令や指針等を早急に整備するべきである。

# ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針（三省指針）改善のための研究者の経験と希望調査

高橋貴哲<sup>①</sup>、加藤和人<sup>②</sup>、位田隆一<sup>③</sup>

厚生労働科学研究費補助金（ヒトゲノム・再生医療等研究事業）

「ゲノム情報を用いた新しい医療の推進における倫理問題に関する研究」

（主任研究者：(財)比較法研究センター / 位田隆一）

① 京都大学大学院生命科学学研究所

② 京都大学人文科学研究所

③ (財)比較法研究センター / 京都大学大学院公共政策連携研究所

各位

「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針（三省指針）

改善のための研究者の経験と希望調査」ご協力をお願い

皆様には、時下ますますご清祥のことと喜び申し上げます。

我々は、これからのヒトゲノム・遺伝子解析研究とその医療への応用を、社会の十分な理解を得つつ適切に推進していくためには、三省指針を現在の研究と応用の進展状況に沿った形で見直す必要があると考えています。そこで「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」（平成16年12月28日全部改正、平成17年6月29日一部改正）（以下、三省指針）の改善のため、研究者の皆さまのご経験と指針改善へのご希望を調査することにいたしました。

現在、ヒトゲノム・遺伝子解析研究とその応用は著しい速度で発展しています。ヒトゲノム解析が完了し、SNPs解析による遺伝情報を利用した診断や治療が進められ、ノイオオペンク・遺伝情報データベースの構築が進み、またさらなる医療への応用を開始してヒトの全ゲノムの再解析（Whole Genome Resequencing）が始まろうとしています。このように、研究・応用の状況は、三省指針が告示された時点から大きく変化しています。しかし、現在の三省指針ではこれらの状況に充分な形で対応することが大変難しくなっています。本調査は、このような問題意識に基づき、ヒトゲノム・遺伝子解析研究に携わっておられる現場の研究者・医師の方々に現在の状況を踏まえて、目前に迫っているいわゆるゲノム医療時代に向けて、現行の三省指針の抱える問題点を抽出し、近い将来行われるであろう三省指針の改定作業の基礎資料を提供しようとするものです。

そこで、皆様方がヒトゲノム・遺伝子解析研究や遺伝情報を利用した臨床研究・応用を推進する上で、三省指針の対応が十分でなかったために困難を感じた点や研究・応用の遂行に支障が生じた点、そして将来のゲノム・遺伝子解析研究の発展とその医療応用を予想した上で、これから指針を改めるべき点や指針に盛り込む必要があると思われる点などについて、自由で忌憚のないご意見を頂きたいと考えております。つきましては、お忙しい中大変恐縮ですが、ご協力くださいますようお願い申し上げます。

□ 本質問紙は <http://www.kcl.ac.uk/kyoto/index.html> からダウンロード可能です。

ダウンロードする際には以下のID、パスワードをご入力ください

ID : kourou21      パスワード : lryorint21

・ ご回答は12月19日頃までに [subiosoc@if.kyoto-u.ac.jp](mailto:subiosoc@if.kyoto-u.ac.jp) にeメール、または同封いたしたましたお封でご返送して頂ければ幸いです。

なお、今回の調査で得られた結果については、各研究者等の個人情報伏せの上で、成果を公表する予定ですが、私たちが今後、こうした論理問題の研究を進めていくうえで、重ねて個別にご意見をお尋ねしたい場合も出てくるかと存じますので、お答えがなければ、お名前、ご所属、e-mail アドレスをお教え願えれば誠に幸甚に存じます。

主任研究者

位田隆一

(財)比較法研究センター 位田隆一  
お問い合わせ先) mbiosoc@h.kyoto-u.ac.jp

### 回答上の諸注意

1. 設問は全部で17問あります。
2. 指針の問題点を指摘して頂く際には、必ずしも具体的に条文を示して頂く必要はありません。指針の規定について問題があると考えると考えられる部分を具体的にかつ簡潔にご指摘ください。
3. 回答が足りない場合は適宜追加して頂いて結構です。
4. 患者や試料提供者のプライバシーなどの問題から回答が困難な質問については、回答可能な範囲でご記入ください。
5. 設問の後に全体に関する自由記述の欄が設けてありますので、三省指針に関するご意見であれば、質問以外の事柄でも、自由にご記入ください。
6. 簡単な用語集を最後に用意しています。
7. 今後、重ねて個別にご意見を伺いたい場合も出てくるかと存じますので、差支えなければ、お名前、ご所属、e-mail アドレスを下にご記入ください。
8. 調査の回答は、所属機関名や個人名などの個人を特定できるような情報を除いた形で集計し、その集計結果は、学会発表や成果報告書など様々な形で公開される可能性があります。

お名前: \_\_\_\_\_

ご所属: \_\_\_\_\_

e-mail: \_\_\_\_\_

以下では、ヒトゲノム・遺伝子解析研究をゲノム研究といえます

あなたご自身について、お尋ねします(問1～問3)

問1. あなたのゲノム研究上の立場について、該当する番号に○をつけてください。(複数回答可)  
(職名に関わらず、研究計画上の地位をお答えください)

- ( ) 01. 研究責任者  
( ) 02. 研究分担者  
( ) 03. 研究責任者でも、分担者でもない研究員(ポストドクターなど)  
( ) 04. その他( )

問2. あなたが所属する研究機関の性質について該当する番号に○をつけてください。(複数回答可)  
(例えば、大学病院に所属している場合は1と2に○をつけてください。)

- ( ) 01. 大学  
( ) 02. 医療機関  
( ) 03. 大学以外の公的研究機関  
( ) 04. 民間の研究機関  
( ) 05. その他( )

問3. あなたが所属する研究機関で主として実施しているゲノム研究について、該当する番号に○をつけてください(複数回答された場合は、最も主要な研究に◎をつけてください)。

- ( ) 01. 追跡型の遺伝子研究  
( ) 02. 多因子疾患と関連するゲノム研究  
( ) 03. 単一遺伝子疾患のゲノム研究  
( ) 04. 薬の副作用に関するゲノム研究  
( ) 05. 疾患と関連しないゲノム研究(ヒトの進化に関する研究など)  
( ) 06. 三省指針の対象ではない、病変部位のゲノム又は遺伝子の変異などを解析する研究  
( ) 07. ヒトゲノム解析手法そのものや、バイオインフォマティクスに関する研究  
( ) 08. ゲノム研究と社会との関係に関する研究(遺伝カウンセリングに関する研究等を含む)  
( ) 09. その他( )

### 三省指針の内容について、お尋ねします（問 4～問 12）

#### 連結可能匿名化試料の取り扱い

問 4. 連結可能匿名化試料の取り扱いに関する三省指針の対応が十分でなかったため、判断に困難を感じたことや、研究・応用の遂行に支障が生じたことがありますか。

- ( ) 1. はい ( ) 2. いいえ

1. はいを選んだ方は、判断に困難を感じた点や研究・応用の遂行に支障が生じた点について具体的に記入してください。

#### インフォームド・コンセント

問 5. インフォームド・コンセントに関する三省指針の対応が十分でなかったことから、判断に困難を感じたことや、研究・応用の遂行に支障が生じたことがありますか。

- ( ) 1. はい ( ) 2. いいえ

1. はいを選んだ方は判断に困難を感じた点や研究・応用の遂行に支障が生じた点について具体的に記入してください。

#### 遺伝情報の開示

問 6. 遺伝情報の開示を希望されたことはありませんか。

- ( ) 1. はい ( ) 2. いいえ

1. はいを選んだ方にお聞きます。どのような人に関示を開示を希望されましたか、該当する番号に○をつけてください。（複数回答可）。

- ( ) 1. 提供者等（患者を含む）  
 ( ) 2. 提供者の血縁者（患者の家族を含む）  
 ( ) 3. それ以外 ( )

1. はいを選んだ方にご記入ください。提供者等にどのような対応をされましたか、該当する番号に○をつけてください。（複数回答可）

- ( ) 1. 解析結果について、説明することが妥当であると判断した情報について説明した。  
 ( ) 2. 解析結果から考えうることをすべて説明した。  
 ( ) 3. 解析から分かった多型や塩基配列の一部または、すべての解析結果をデータとして提供した。  
 ( ) 4. 開示しなかった。  
 ( ) 5. その他 ( )

問 7. 全員にお聞きます。遺伝情報の開示に関する三省指針の対応が十分でなかったため、判断に困難を感じたことや、研究・応用の遂行に支障が生じたことがあれば、具体的に記入してください。

#### 倫理審査

問 8. 三省指針の対応が十分でなかったため、倫理審査に関連した問題が生じたことがありますか。

- ( ) 1. はい ( ) 2. いいえ

1. はいと答えた方にお聞きます。生じた問題の性質についてあてはまるものに○をつけてください。（複数回答可）

- ( ) 1. 倫理審査委員会の運営  
 ( ) 2. 倫理審査委員会の構成  
 ( ) 3. 倫理審査に関する情報の公開  
 ( ) 4. 倫理審査の方法（通常、書類、迅速審査など）  
 ( ) 5. その他 ( )

実際に生じた問題の内容について、具体的に記入してください。



#### **研究実施前提供資料**

問 9. 研究実施前に提供された資料は A 群、B 群、C 群の 3 種類に分類されます。これまでに取  
り扱ったことがある資料についてお選びください。(複数回答可)。

- ( ) 1. A 群資料  
( ) 2. B 群資料  
( ) 3. C 群資料  
( ) 4. 研究実施前に提供された資料を扱ったことはない  
( ) 5. その他( )

選取された研究基盤面資料の取り扱いに関する三省指針の対応が十分でなかったため、判断に困  
難を感じたことや、研究・応用の遂行に支障が生じたことがあれば具体的に記入ください。

#### **共同研究**

問 10. デラム研究を行う上で共同研究を行った事がありますか

- ( ) 1. はい ( ) 2. いいえ

1. はいを選んだ方にお聞きします。行った共同研究の性質について該当するものに○をつけてく  
ださい。(複数選択可)

- ( ) 1. 海外の研究機関または研究者個人との共同研究  
( ) 2. 国内の他機関または研究者個人との共同研究  
( ) 3. その他( )

1. はいを選んだ方にお聞きします。三省指針の対応が十分でなかったため、判断に困難を  
感じたことや、共同研究の遂行に支障が生じたことがあれば具体的に記入ください。

#### **遺伝カウンセリング**

問 11. 遺伝カウンセリングの提供を希望されたことがありますか。この問題では、三省指針の対  
象ではない遺伝カウンセリング(遺伝子を解析されることに偶然な不安を感じた人々に対するカ  
ウンセリングなど)も遺伝カウンセリングに含まれることとします。

- ( ) 1. はい ( ) 2. いいえ

1. はいと答えた方にお聞きします。どのような人々が遺伝カウンセリングを希望しましたか。(複  
数回答可)。

- ( ) 1. 提供者等(患者を含む)  
( ) 2. 提供者の血縁者(患者の家族を含む)  
( ) 3. 希望されたことはない

1. はいと答えた方にお聞きします。カウンセリングを希望された経緯、および提供したカ  
ウンセリングの内容について簡単に記入ください。複数回のカウンセリング提供経験のある方  
は、それぞれ個別にお書きください。

(記入例) ある遺伝性疾患の因子を保持する患者から、自分の子供に病気が遺伝する可能性につ  
いて尋ねられ、当該疾患に関する情報について丁寧に説明した。

#### **バイオバンクや遺伝子情報データベースの構築、運用**

問 12. バイオバンクや遺伝子情報データベースの構築、運用に対応するためには、どのような規  
定を国のガイドラインで定めることが望ましいと考えますか。以下の選択肢から該当する番号に  
○をつけてください。(複数回答可)

- ( ) 1. 提供された試料や解析データの保護  
( ) 2. バイバンクやデータベースの管理、運営方法  
( ) 3. 試料提供者やデータの募集、収集方法  
( ) 4. 知的財産  
( ) 5. その他( )

選択した項目において、必要だと考える規定について具体的に記入ください。

### 三省指針全体に関するご意見(問13~17)

問13.超高速シーケンサーの導入などにより、個人や個人のグループを相時間かつ低コストで解決することが可能な時代が到来すると考えられます。このような状況に対し、今後どのような対応が必要になると考えますか。自由にご記入ください。

問14.三省指針の対応が十分でなかったため、判断に困難を感じた、あるいは研究の遂行に支障が生じた点について自由にご記入ください(できるだけ具体的に、どのような案件で、どのような問題点があるかをお答えください)

問15.三省指針が研究の遂行に有益であったり、問題の解決に役立つ場合があれば、ご記入ください。

問16.その他、三省指針に対して何かご意見がありましたら自由にご記入ください。

問17.三省指針以外に、研究を進める上で参考になっている法規、ガイドライン、文書等(外国のものも含む)があれば、お教えください。

(設問は以上です。長時間のご協力ありがとうございました)

## 用語集

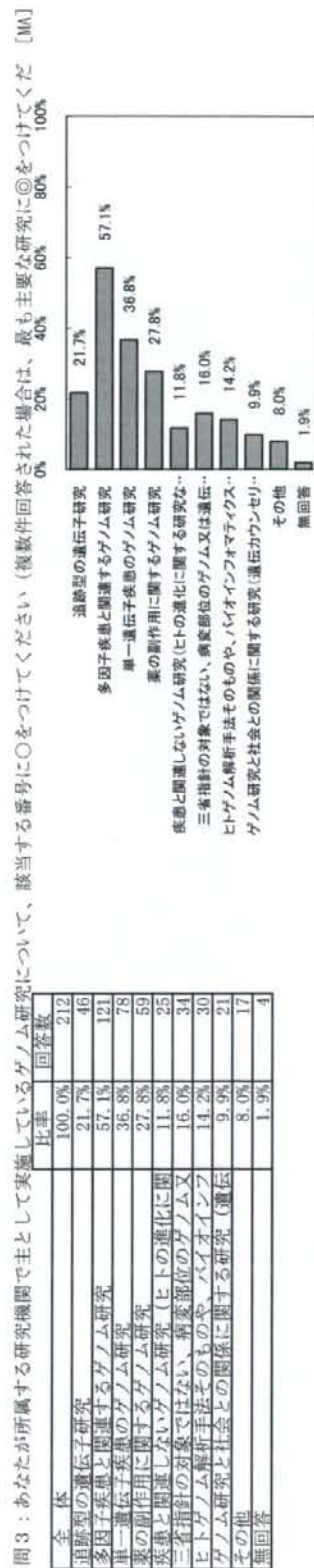
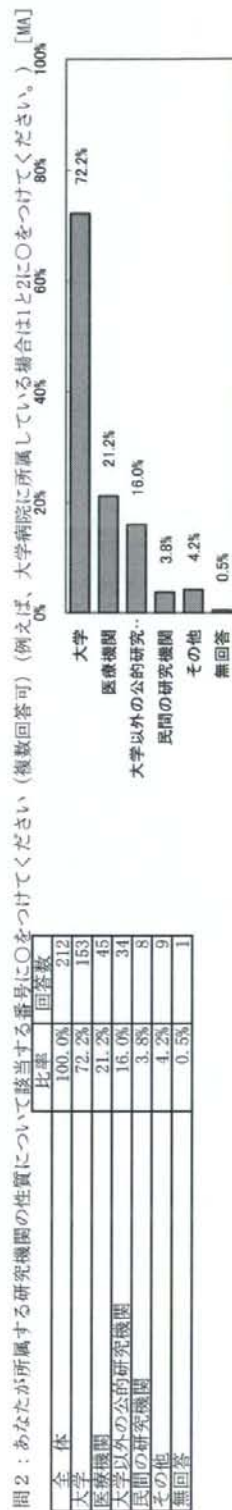
- ・追跡型の遺伝子研究  
特定の地域住民から血液や生活習慣についての情報を継続的に収集し、ゲノム解析結果とそれらの情報を比較することで、疾病の原因となるゲノムの変異と、生活習慣などの環境要因との関係を探るコホート研究
- ・連結可能匿名化  
必要な場合に提供者を識別できるよう、当該提供者と新たに付された符号又は番号の対応表を残す方法による匿名化
- ・連結不可可能匿名化  
提供者を識別できないよう、当該提供者と新たに付された符号又は番号の規定表を破棄する匿名化
- ・提供者  
ヒトゲノム・遺伝子解析研究のための試料を提供する人のことを指す
- ・バイオバンク  
提供されたヒトの細胞、DNA、組織などを保存、管理し、多数の研究者に分配する施設のことを指す。
- ・遺伝子情報データベース  
個人の多型情報や臨床情報などをデータベース化し、多数の研究者に対して提供しているデータベースのことを指す。
- ・研究実施前提供試料等  
研究を行う期間において、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の実施前に提供され、かつ、保存されている試料等をいう。試料等の提供時における利用目的の特定と同意の状況に応じて、次に掲げるものに分かれる。
- ① A群試料  
試料等の提供時に、ヒトゲノム・遺伝子解析研究における利用が利用目的として提供者に明示され、当該目的に利用することに対して同意が与えられている試料等をいう。
- ② B群試料  
試料等の提供時に、「医学的研究に用いることに同意する」等のように、ヒトゲノム・遺伝子

解析研究における利用が利用目的として提供者に明示されておらず、当該目的への利用が明示されていない研究に対する同意のみが与えられている試料等をいう。

### ③ C群試料

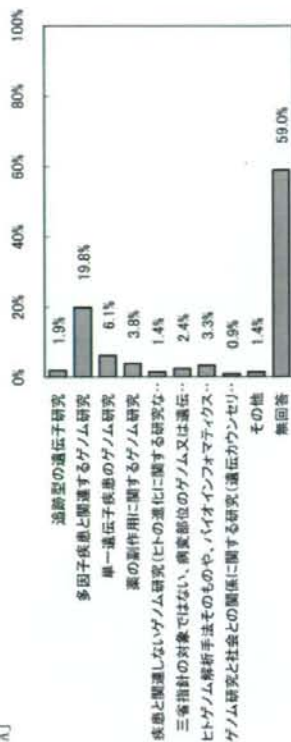
試料等の提供時に、研究に利用することが利用目的として提供者に明示されているか否かにかかわらず、研究に利用することの同意が与えられていない試料等をいう。

【ヒトゲノム・遺伝子解析研究（厚労省）】に関するアンケート n = 212



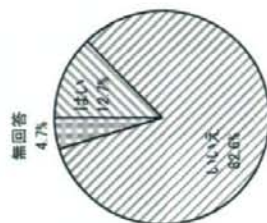
問3-1：【問3で複数回答お答えした方】最も主要な研究に◎をつけてください [SA]

	比率	回答数
全体	100.0%	212
過剰型の遺伝子研究	1.9%	4
多因子疾患と関連するゲノム研究	19.8%	42
単一遺伝子疾患のゲノム研究	6.1%	13
薬の副作用に関するゲノム研究	3.8%	8
疾患と関連しないゲノム研究（ヒトの進化に関	1.4%	3
三省指針の対象ではない、病変部位のゲノム又	2.4%	5
ヒトゲノム解析手法そのものや、バイオインフ	3.3%	7
ゲノム研究と社会との関係に関する研究（遺伝	0.9%	2
その他	1.4%	3
無回答	59.0%	125



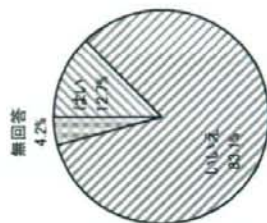
問4：連結可能匿名化試料の取り扱いに関する三省指針の対応が十分でなかったため、判断に困難を感じたことや、研究・応用の遂行に支障が生じたことがありますか。 [SA]

	比率	回答数
全体	100.0%	212
はい	12.7%	27
いいえ	82.5%	175
無回答	4.7%	10



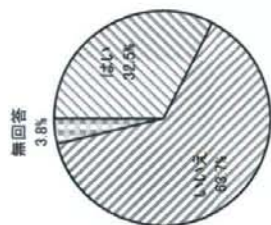
問5：インフォームド・コンセントに関する三省指針の対応が十分でなかったことから、判断に困難を感じたことや、研究・応用の遂行に支障が生じたことがありますか [SA]

	比率	回答数
全体	100.0%	212
はい	12.7%	27
いいえ	83.0%	176
無回答	4.2%	9



問6：遺伝情報の開示を希望されたことはありますか。 [SA]

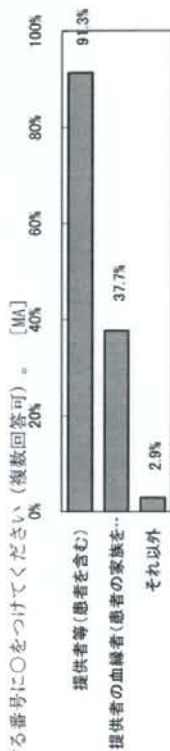
	比率	回答数
全体	100.0%	212
はい	32.5%	69
いいえ	63.7%	135
無回答	3.8%	8



n=212

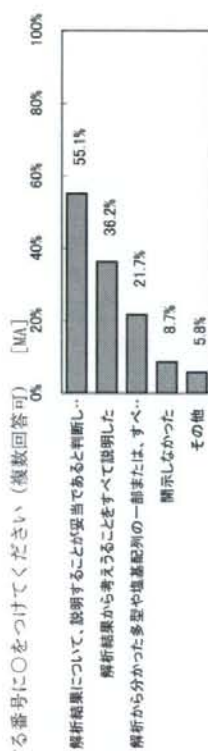
問6-1：【問6で1をお選びの方】どのような人に開示を希望されましたか。該当する番号に○をつけてください。(複数回答可)。 [MA]

	比率	回答数
全体	100.0%	69
提供者等(患者を含む)	91.3%	63
提供者の血縁者(患者の家族を含む)	37.7%	26
それ以外	2.9%	2



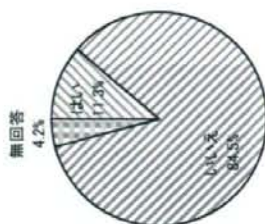
問6-2：【問6で1をお選びの方】提供者等にどのような対応をされましたか。該当する番号に○をつけてください。(複数回答可)。 [MA]

	比率	回答数
全体	100.0%	69
解析結果について、説明することが妥当であると判断した	55.1%	38
解析結果から考えることをすべて説明した	36.2%	25
解析から分かった多型や塩基配列の一部または、すべて開示しなかった	21.7%	15
開示しなかった	8.7%	6
その他	5.8%	4



問 8：三省指針の対応が十分でなかったため、倫理審査に関連した問題が生じたことがありますか。 [SA]

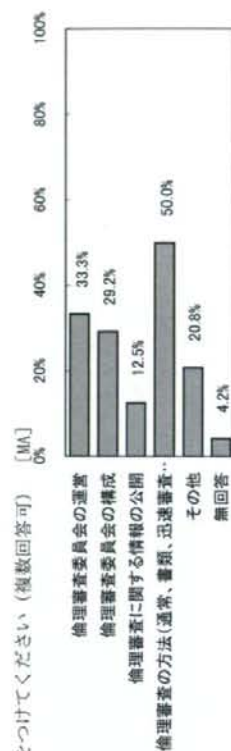
	比率	回答数
全体	100.0%	212
はい	11.3%	24
いいえ	84.4%	179
無回答	4.2%	9



n=212

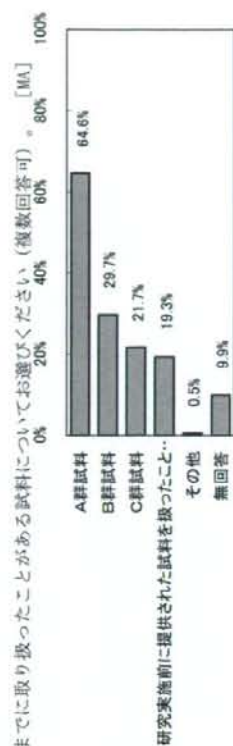
問 8-1：【問 8 で 1 をお選びの方】生じた問題の性質についてあてはまるものに○をつけてください（複数回答可） [MA]

	比率	回答数
全体	100.0%	24
倫理審査委員会の運営	33.3%	8
倫理審査委員会の構成	29.2%	7
倫理審査に関する情報の公開	12.5%	3
倫理審査の方法（通常、書類、迅速審査など）	50.0%	12
その他	20.8%	5
無回答	4.2%	1



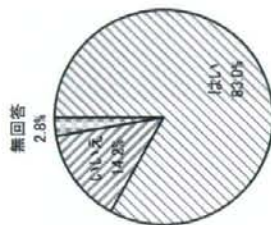
問 9：研究実施前に提供された試料はA群、B群、C群の3種類に分類されます。これまでに取り扱ったことがある試料についてお選びください（複数回答可）。 [MA]

	比率	回答数
全体	100.0%	212
A群試料	64.6%	137
B群試料	29.7%	63
C群試料	21.7%	46
研究実施前に提供された試料を扱ったことはな	19.3%	41
その他	0.5%	1
無回答	9.9%	21



問10：ゲノム研究を行う上で共同研究を行った事がありますか。[SA]

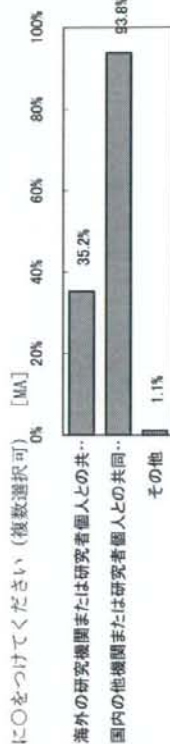
	比率	回答数
全体	100.0%	212
はい	83.0%	176
いいえ	14.2%	30
無回答	2.8%	6



n=212

問10-1：【Q10で1をお選びの方】行った共同研究の性質について該当するものに○をつけてください（複数選択可） [MA]

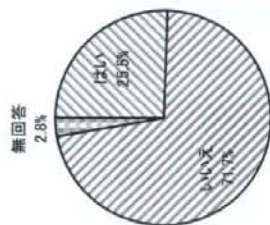
	比率	回答数
全体	100.0%	176
海外の研究機関または研究者個人との共同研究	35.2%	62
国内の他機関または研究者個人との共同研究	93.8%	165
その他	1.1%	2



n=212

問11：遺伝カウンセリングの提供を希望されることがありますか。

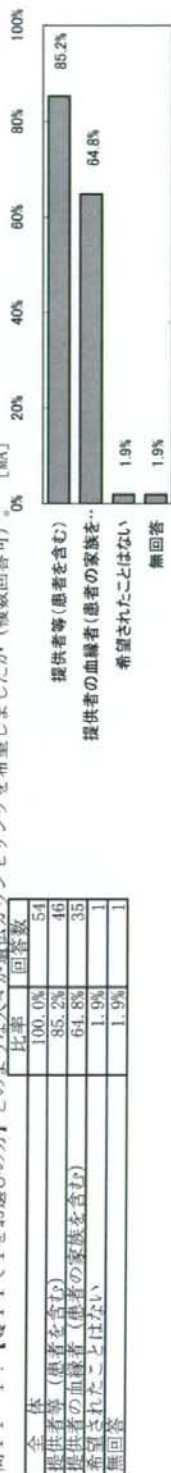
	比率	回答数
全体	100.0%	212
はい	25.5%	54
いいえ	71.7%	152
無回答	2.8%	6



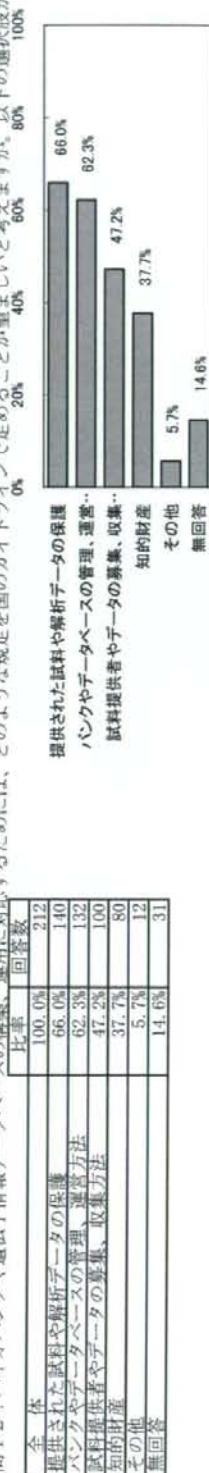
この問題では、三省指針の対象ではない遺伝カウンセリング（遺伝子を解析されることに漠然な不安を感じた [SA]



問11-1：【Q11で1をお選びの方】どのような人々が遺伝カウンセリングを希望しましたか（複数回答可） [MA]



問12：バイオバンクや遺伝子情報データベースの構築、運用に対応するためには、どのような規定を国のガイドラインで定めることが望ましいと考えますか。以下の選択肢から [MA]



アンケート回答（問題項目別自由記述回答詳細：まとめ）

1) インフォームド・コンセント（1：一般）（62）

2) インフォームド・コンセント（2：代諾）（4）

3) 個人情報・匿名化（30）

4) 試料・データの取り扱い（バンクを含む）（92）

5) 遺伝情報の開示（22）

6) 遺伝カウンセリング（48）

7) 共同研究（13）

8) 倫理委員会・審査（57）

9) 知的財産権（9）

10) 指針の不備（23）

11) 指針改正への希望（142）

12) その他（1：科学的問題）（13）

13) その他（2：倫理的問題）（22）

14) その他（③：アンケートに対する意見や指針に対する肯定的な意見）（32）

## 問題項目別自由記述回答一覧

### 1) インフォームド・コンセント (1:一般) (62)

#### 問4. 連結可能匿名化資料の取り扱いについて

共同研究において、他施設で該当する疾患解析として同意を頂いた患者さんの検体が、当該施設において同じ疾患別の遺伝子解析を行う時に、あらかじめ当ラポに送ることの説明がないという理由で再同意の取得などを求められた。

#### 問5. インフォームド・コンセントについて 手続きの詳細が不明であった (8)

- ① 再同意を取る際に本人が死んでいた場合の手続きが不明 (2)
- ② 同意文書に遺伝子センシングについて記載すべきとあるが、細読的解析の場合には一般的情報が伝えないことができない
- ③ 研究参加者の家族に対する説明、同意をどのように行えばよいか分からない
- ④ 矯正施設 (刑務所など) でのコンセンツが有効かどうか分からない
- ⑤ 包括同意を取得してよいかどうか明確でない
- ⑥ 試料の匿名化後に正常コントロールとして使用可能かどうか明確でない
- ⑦ 古いサンプルの扱いに関する記述が明確でない

#### ICの承諾方法に関する規定に問題がある (6)

- ① 守秘義務を課された価値でない承諾が取れない点が問題 (3)
- ② 対面での IC 取得のみしかできないことには、遠隔者から同意を取得する際に問題がある (3)

#### ICの取得が困難である (5)

- ① IC 取得の際の説明が困難
- ② 指針の文面が分かりにくいことで、同意を取る際の説明に苦勞する
- ③ 同意文書の書き方についてマニュアルがほしい
- ④ IC 取得に時間がかかりすぎる
- ⑤ IC の同意文書が柔軟に作成できない

#### 問9. 研究実施前試料について

- ① 再同意の取得に対してレスポンスが悪い
- ② 以前に口頭で同意を得た試料が利用可能かどうか判断しかねる

#### 問12. バイオバンクや遺伝子情報データベースの構築、運用について

##### 同意に関する基準を設ける必要がある (6)

- ① データを収集してよい範囲の設定
- ② バンクへの提供では包括同意が必要であることを明記すべき
- ③ 提供者の権利が失効する時間の明確化
- ④ 既に死亡した患者から包括同意が得られている場合の扱いに関する基準
- ⑤ 試料の使用範囲の明示
- ⑥ 包括同意が必要

試料提供者やデータの募集、収集方法が研究参加者の自由意志に基づいて行われるように定める (3)

#### その他 (4)

- ① 試料提供者やデータの募集、収集方法
- ② 試料提供者の追跡データの追記
- ③ 研究参加により試料提供者や仲介者へのメリットがあるべきである
- ④ 試料の収集基準を規定する

#### 問13. 三省指針と今後の対応について

##### ICに関する対応が必要 (9)

- ① IC を取得する際の説明内容
- ② IC の簡素化
- ③ IC の中身が問題
- ④ IC における説明を行う人材の養成
- ⑤ ゲノム全体を解析する際に、解析対象遺伝子を限定することは現実的に即していない
- ⑥ 試料提供者が研究に協力しやすく、メリットを感じられるような工夫が必要
- ⑦ 個々の研究参加者におよぶ危険性に関して具体例を示すべき
- ⑧ 個人の自己決定権を最大限に尊重すべき
- ⑨ 個人情報保護の研究利用に関する同意規定が必要

#### 問14. 三省指針の対応の不十分さによる問題について

##### 包括同意の実現に向けた議論が必要 (3)

- ① 当初と異なる遺伝子を解析する際に、再度 IC を取ることの必要性について、やや疑問を感じる
- ② 包括同意に関する規定があいまい
- ③ 包括同意の取得を可能にすることが必要

#### その他 (4)

- ① 一度ゲノム研究以外の臨床研究に用いたサンプルを、追加解析できる範囲が分らない
- ② 矯正施設での IC が有効かどうか不明
- ③ IC における説明時間の短縮が必要
- ④ 試料の目的外使用に関する議論が必要

#### 問15. 三省指針の有益性について

##### 試料収集が円滑に行える (6)

- ① 研究参加者の理解を得るために有効
- ② 指針第 3, 10 (6) 及び (7) 項の記述があることにより、同意取得にかかるとの間を節約できた
- ③ 試料の収集が円滑になった
- ④ 試料提供者の保護が担保された
- ⑤ 試料採取に伴う IC の要件を明確化した点は評価できる
- ⑥ 同意書が整備されており、施設の研究への利用について承諾をえている事例の場合は提供者本人に再同意することなしに、研究倫理審査のみでとりかかることが可能となること。

#### 問16. 三省指針への意見

##### 研究計画書や IC のモデルの作成 (2)

##### 包括同意の必要性 (2)

- ① 倫理委員会では、解析する遺伝子などをできるだけ具体的にという事が慣例とな

- ているが、非現実的である
- ② 長柄プロジェクトのガノム研究では、研究当初に対象疾患、対象遺伝子を特定することとはできないので、包摂同意でよい

**その他 (11)**

- ① に 履行補助者の資格が厳しすぎる。守秘義務契約を交わすことのみで、履行補助者になれるようにすべき

**2) インフォームド・コンセント (2:代読) (4)**

**問 4. インフォームド・コンセントについて**

未成年者からの代読について問題がある (4)

- ① 未成年の代読は両親、または片親の承認でよいが指針に記載がない
- ② 16 才以上の未成年者に対して別途説明文書などを作成する必要があるかどうか不明である
- ③ 教育実習で本人の DNA を用いた解析が出来ない(2)遺伝子型同定実習のための未成年学生から検体採取を行う場合に、代読者の承認を得る必要があるか不明

**問 15. 三省指針の有益性として**

- ① 未成年者に対する IC 取得方法が明示されている

**3) 個人情報・匿名化 (30)**

**問 4. 連結可能匿名化資料の取り扱いについて**

元の情報への再連結ができないことにより問題が生じた (2)

- ① 飲料がどの患者の物に該当することがわからず、臨床治療に還元できなかった。
- ② 亡くなられた方々、転出された方へ再同意を取ることができない

**個人情報管理者に関連した問題があった (2)**

- ① 個人情報管理者が飲料の増加に逐一对応して対応表を管理することが困難
- ② 共同研究の際に個人情報管理者とのやり取りが困難な場合がある

**その他 (8)**

- ① 外国へ DNA を送る際の匿名化方法がわからない
- ② 連結可能匿名化でないが公的バンクにおける取り扱いが困難
- ③ 網羅的解析を実施する場合、連結不可能匿名化しなければならないが、現表には連結可能匿名化で処理されている。
- ④ 匿名化の段階でのデータ廃棄が現実にはなされていない場合がある
- ⑤ 外部の研究機関に委託する際には連結不可能としないことは、患者からの理解を得たいことがある。
- ⑥ 資料提供機関から送られてきた検体が匿名化されていないかかった
- ⑦ 家系研究における暗号化した符号化した番号のつけ方に関する規程が示されておらず、研究に支障があった
- ⑧ 個人情報の定義が曖昧

**問 12. バイオバンクや遺伝子情報データベースの構築、運用について**

**個人情報管理 (11)**

- ① 個人情報の厳格な管理 (4)
- ② 研究参加者に配慮するための仕組み (4)
- ③ 個人情報の管理
- ④ 個人情報第 3 者に渡さないこと
- ⑤ 遺伝子情報の取り扱いについて、国がしっかりとガイドラインを示すことが重要。

**その他 (4)**

- ① 連結可能匿名化の推進
- ② 適切な被験者保護法の設置
- ③ 連結不可能匿名化の徹底
- ④ 個人情報の匿名化方法

**問 14. 三省指針の対応の不十分さによる問題について**

網羅的解析を実施し、その内発現応答性 SNP に限定して解析をする場合、連結可能匿名化で行えるようにしなければならない

同じ施設内に匿名化されたサンプルと個人情報との対応表があると、サンプルが匿名化されていないのと同じ扱いになるのはおかしい (2)

**4) 飲料・データの取り扱い (パバンクを含む) (92)**

**問 5. インフォームド・コンセントについて**

古いサンプルの扱いに関する記述が明確でない

**問 9. 研究実施前提供試料について**

- ① 第 4-13-(5)-イ (30 頁) の C 群試料の取り扱いを示す (エ)、(オ) について、どのような形で使って良いのか分からなかった

**問 12. バイオバンクや遺伝子情報データベースの構築、運用について**

**飲料やデータの共有、公開についての規定が必要 (16)**

- ① データの公開に関するルールが必要 (8)
- ② 多くの研究者に対してデータを公開する必要がある
- ③ 遺伝子多型に関しては匿名化した上で、個別遺伝子型、生化学的データ及び診療情報を公開すべき
- ④ 遺伝情報の公開に関するルールの策定
- ⑤ 個人情報と厳格に管理する一方で、公開できる情報はしっかりと公開できる基準の策定
- ⑥ 臨床情報の利用もできるように配慮したデータ公開基準の策定
- ⑦ 公共データベースとする際の公開ポリシーが必要
- ⑧ 網羅的な genotyping data は原則公開としてほしい
- ⑨ 何をどのようにパバンクし、どのように分配するのか、ということを決める必要性がある

**データベース、バイオバンクの管理・運営体制の整備が必要 (13)**

- ① データベースが安定して運営できる体制の確立(2)