

- ア 当該試料等が連結不可能匿名化されたものである場合
- イ 廃棄しないことにより個人情報情報が明らかになるおそれが極めて小さく、かつ廃棄作業が極めて過大である等の事情により廃棄しないことが倫理審査委員会において承認され、研究を行う機関の長に許可された場合
- ウ 研究結果が既に公表されている場合

<研究結果が公表されている場合に関する細則>
第3の10(10)のウに関しては、試料等の廃棄を前提とする場合に限る。

- (11) 試料等の提供が行われる機関の研究責任者は、提供者又は代読者等からのインフォームド・コンセントを受け、提供者又は代読者等に対し、十分な理解が得られるよう、必要な事項を記載した文書を交付して説明を行わなければならない。提供者が単一遺伝子疾患等(関連遺伝子が明確な多因子疾患を含む。)である場合には、遺伝カウンセリングの利用に関する情報を含めて説明を行うとともに、必要に応じて遺伝カウンセリングの機会を提供しなければならない。

<説明文書の記載に関する細則>

- 提供者又は代読者等に対する説明文書に記載すべき事項は、一般的に以下のとおりとするが、研究内容に応じて変更できる。
- ・ 試料等の提供は任意であること
 - ・ 試料等の提供の依頼を受けた人は、提供に同意しないことにより不利益な対応を受けないこと
 - ・ 提供者又は代読者等は、自らまたはインフォームド・コンセントについて、いつでも不利益を受けることなく文書により撤回することができること(必要に応じて撤回の求めを受け付ける方法を含む。)
 - ・ 提供者又は代読者等により同意が撤回された場合には、当該撤回に係る試料等及び研究成果が連結不可能匿名化されている場合を除き、廃棄されること
 - ・ 提供者として選ばれた理由
 - ・ 研究の意義、目的及び方法
- は、その旨、単一遺伝子疾患等の場合には研究の必要性、不利益を防止するための措置等の特記事項(※)、期間
- ・ 共同研究において個人情報等を共同して用いる場合は、①共同であること、②共同して利用される個人情報の項目、③共同して利用する者の範囲、④利用する者の利用目的及び⑤当該個人情報等の管理について責任を有する者の氏名及び名称
 - ・ 長期継続する研究の場合、研究を継続して実施するために必要な組織、体制等に対する研究機軸としての考え方
 - ・ 提供者からインフォームド・コンセントを受け、その研究の重要性及び提供者から試料等の提供を受けなければ研究が成り立たない理由
 - ・ 研究責任者の氏名及び職名
 - ・ 予測される研究成果及び提供者等に対して予測される危険や不利益(社会的公益が得られる社会生活上の不利益も含む。)
 - ・ 提供者及び代読者等の希望により、他の提供者等の個人情報の収集や研究の継続性の確保に支障が生じない範囲内で研究計画及び研究方法についての資料を入力又は閲覧することができること

- ・ 提供を受けた試料等又はそれから得られた遺伝情報についての連結可能匿名化又は連結不可能匿名化の方法及び匿名化の具体的な方法、匿名化できない場合については、その旨及び理由
- ・ 試料等又はそれから得られた遺伝情報等の帰属→開示→提供に関する場合は、倫理審査委員会により、個人情報の取扱い、提供先の帰属等、提供先における利用目的が妥当であることについて、審査されていること
- ・ 研究の一部を委託する場合は匿名化の方法等
- ・ 遺伝情報の開示に関する事項(開示にする場合はその理由)
- ・ 個人情報の開示に関する事項(受け先、受け付ける方法、匿名化又は代読者等であること、開示の方法、開示に当たって手数料が発生する場合はその旨を含む。)
- ・ 件名、研究の成果が特許権等の知的財産権を生み出す可能性があること、特許権等の知的財産権を生み出した場合の想定される帰属先
- ・ 試料等から得られた遺伝情報は、匿名化された上、学会等に公表されないこと
- ・ 試料等の保存及び使用方法
- ・ 研究終了後の試料等の保存、使用又は廃棄の方法(他の研究への利用の可能性と予測される研究内容を含む。)
- ・ 試料等による遺伝・遺伝子・組織バンクに提供し、一般的に研究用資源として分離することがあり得る場合には、バンクの学術的意義、当該バンクが運営されている機関の名称、提供される試料等の匿名化の方法及びバンクの責任者の氏名
- ・ 遺伝カウンセリングの利用に係る情報(単一遺伝子疾患等の場合には、遺伝カウンセリングが利用可能であること等)
- ・ 研究データの管理方法
- ・ 試料等の提供は無償であること
- ・ 問い合わせ(個人情報等の訂正、同意の撤回等)、苦情等の窓口の連絡先等に関する情報

- (12) 他の研究を行う機関から試料等又は遺伝情報等の提供を受ける研究責任者は、当該試料等又は遺伝情報に関するインフォームド・コンセントの内容を当該他の研究を行う機関からの文書等によって確認しなければならない。

- (13) 研究責任者は、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の実施前に、ヒトゲノム・遺伝子解析研究又は関連する医学研究に使用することを想定して、提供者又は代読者等からインフォームド・コンセントを受け、その時点において予想される具体的な研究目的を明らかにするとともに、個人情報情報が、匿名化の可能性を含めて、どのように管理され、かつ、保護されるかを説明し、理解を得なければならない。

11 遺伝情報の開示

- (1) 研究責任者は、個々の提供者の遺伝情報が明らかとなるヒトゲノム・遺伝子解析研究に関して、提供者が自らの遺伝情報の開示を希望している場合には、原則として開示しなければならぬ。

ただし、遺伝情報を提供することにより、提供者又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがあり、開示しないことについて提供者のインフォームド・コンセントを受けている場合には、その全部又は一部を開示しないことができる。

なお、開示しない場合には、当該提供者に遺伝情報を開示しない理由を説明しなければならぬ。

<遺伝情報の開示に関する細則>

1. 研究責任者は、開示しない理由を知らせることにより、提供者の精神的負担になり得る場合等、開示を行うことが必ずしも適当でないことがあり得ることから、事案に応じて慎重に検討の上、対応することとする。
 2. 研究責任者は、提供者からインフォームド・コンセントを受け、遺伝情報の開示をしないこと以下の同意が得られているにもかかわらず、当該提供者が事前に開示を希望した場合は、以下の場合を除き、当該提供者の遺伝情報を開示することとする。
 - ・ 多数の個人又は遺伝子の遺伝情報を相互に比較することにより、ある疾患と遺伝子の関連、ある遺伝子の機能を明らかにしようとするヒトゲノム・遺伝子解析研究等であって、当該情報はその人の健康状態等を評価するための情報としての精度や確実性に欠けており、開示することにより提供者又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがあることを理由に開示しないことについて、研究計画書に記載され、当該研究計画書が倫理審査委員会の承認を受け、研究を行う機関の長により許可された場合。
 3. 研究責任者は、未成年者の提供者が、自らの遺伝情報の開示を希望している場合には、開示した場合は精神的な影響等を十分考慮した上で当該未成年者に開示することができ、ただし、未成年者が16歳未満の場合には、その代理者の意向を確認し、これを尊重しなければならない。
- また、研究責任者は、未成年者の遺伝情報を開示することによって、提供者が自らを傷つけたら、提供者に対する差別、差別拒否、治療への影響が心配される場合には、研究を行う機関の長に報告しなければならない。研究を行う機関の長は、開示の前に、必要に応じて倫理審査委員会の意見や未成年者とその代理者との話し合いを求めた上、開示の可否並びにその内容及び方法についての決定をすることとする。- 4. 遺伝情報を開示しない旨の決定をした場合には、その旨を、開示を求めた提供者に書面にて通知することとする。

(2) 研究責任者は、個々の提供者の遺伝情報が明らかとなるヒトゲノム・遺伝子解析研究に関して、提供者が自らの遺伝情報の開示を希望していない場合には、開示してはならない。

<遺伝情報の開示に関する細則>

- 研究責任者は、提供者が自らの遺伝情報の開示を希望していない場合であっても、その遺伝情報が提供者及び血縁者の生命に重大な影響を及ぼすことがあり、かつ、有効な対応方法があるときは、研究を行う機関の長に報告することとする。
- 研究を行う機関の長は、特に下記の事項についての考慮を含む開示の可否並びにその内容及び方法についての倫理審査委員会の意見を求め、それに基づき、研究責任者、提供者の診察を担当する医師及びその医師が所属する医療機関の長と協議することとする。その結果を踏まえ、

研究責任者は提供者に対し、十分な説明を行った上で、当該提供者の意向を確認し、なお開示を希望しない場合には、開示してはならないこととする。

- ・ 提供者及び血縁者の生命に及ぼす影響
- ・ 有効な治療法の有無と提供者の健康状態
- ・ 血縁者が同一の疾患等に罹患している可能性
- ・ インフォームド・コンセントに際しての研究結果の開示に関する説明内容

(3) 研究責任者は、提供者の同意がない場合には、提供者の遺伝情報、提供者以外の個人に対し、原則として開示してはならない。

<提供者以外の個人に対する開示に関する細則>

1. 代理者（2.及び3.の者を除く。）が提供者の遺伝情報の開示を希望する場合には、その代理者が開示を求めた理由又は必要性を倫理審査委員会に示した上、当該委員会の意見に基づき研究を行う機関の長が対応を決定しなければならない。この決定に当たっては、次に掲げる要件を行う必要があると判断していることを確認することとする。
- 1) 人の生命、身体又は財産保護のために必要である場合であって、提供者の同意を得ることが困難であること。
- 2) 公衆衛生の向上に特に必要である場合であって、提供者の同意を得ることが困難であること。
2. 遺族（血縁者）が提供者の遺伝情報の開示を希望する場合には、その遺族（血縁者）が開示を求めた理由又は必要性を倫理審査委員会に示した上、当該委員会の意見に基づき研究を行う機関の長が対応を決定することとする。
3. 研究責任者は、提供者が未成年者の場合に、その未成年者の代理者から当該未成年者の遺伝情報の開示を求めた場合には、その未成年者にこれを開示することができる。ただし、未成年者が16歳以上の場合には、その意向を確認し、これを尊重しなければならない。また、研究責任者は、未成年者の遺伝情報を開示することによって、提供者に対する差別、差別拒否、治療への影響が心配される場合には、研究を行う機関の長に報告しなければならない。研究を行う機関の長は、開示の前に、必要に応じて、開示の可否並びにその内容及び方法についての倫理審査委員会の意見や未成年者とその代理者との話し合いを求めることとする。
4. 研究責任者は、提供者が自らの遺伝情報の血縁者への開示を希望していない場合であっても、次に掲げる要件のすべてを満たす場合には、提供者の血縁者に、提供者の遺伝情報から導かれる遺伝的関連性や疾病や薬剤応答性に関する情報を伝えることができる。
- 1) 提供者の遺伝情報が、提供者の血縁者の生命に重大な影響を及ぼす可能性が高いことが判明し、かつ、有効な対応方法があること
- 2) 研究責任者から1)の報告を受けた研究を行う機関の長が、特に下記の事項についての考慮を含む開示の可否並びにその内容及び方法についての倫理審査委員会の意見を求め、それに基づき、研究責任者と協議し、必要な情報を血縁者に提供すべきとの結論となること
- a 血縁者が同一の疾患等に罹患している可能性
- b 血縁者の生命に及ぼす影響
- c 有効な治療法の有無と血縁者の健康状態
- d インフォームド・コンセントに際しての研究結果の開示に関する説明内容
- 3) 2)の結論を踏まえ、研究責任者は改めて提供者の理解を求め、血縁者に対する必要な情報の提供につき承諾を得られるよう努めること
- 4) 提供者の血縁者に対し、十分な説明を行った上で、情報提供を希望する意向を確認すること

- (1) 研究を行う機関において、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の利用の可否は、提供者又は代話者等の同意の有無又はその内容及び試料等が提供された時期を踏まえ、以下、(2) から (6) までに定めるところにより、倫理審査委員会の承認を得た上で、研究を行う機関の長が決定する。

- (2) 旧指針の施行後に提供された研究実施前提供試料等については、本指針の理念を踏まえて、研究を行う機関の長及び研究責任者は、その利用について慎重に判断し、また、倫理審査委員会は、研究における利用の可否を慎重に審査しなければならない。

<注>

旧指針の施行日は平成13年3月1日である。

- (3) A群試料等（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を含む同意が与えられている試料等）については、その同意の範囲内でヒトゲノム・遺伝子解析研究に利用することができる。

<A群試料等の利用に関する説明>

研究を行う機関の長及び研究責任者は、A群試料等が提供された時点における同意が、当該試料等を利用して新たに付加するヒトゲノム・遺伝子解析研究の研究目的と同じ研究目的に利用して与えられたものであることを確認することとする。

また、他のヒトゲノム・遺伝子解析研究への利用に際し、そのヒトゲノム・遺伝子解析研究の範囲、研究目的又は匿名化等の方法等に、どの程度波及するかの同意であったか、また、同意が得られた時期等にも配慮して判断しなければならない。

さらに、倫理審査委員会は、同様の事項に記載して、その利用の取扱いを審査しなければならない。

- (4) B群試料等（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明示されていない研究についての同意のみが与えられている試料等）は、提供者又は代話者等からヒトゲノム・遺伝子解析研究への利用についての同意を受けない限り、原則として、ヒトゲノム・遺伝子解析研究に利用してはならない。

ただし、次に掲げる要件のいずれかを満たすとともに、倫理審査委員会の承認を受け、かつ、研究を行う機関の長により許可された場合についてはこの限りでない。

- ア 連絡不可能匿名化されていることにより、提供者等に危険や不利益が及ぶおそれがない場合

- (4) 研究責任者は、単一遺伝子疾患等に関する遺伝情報を開示しようとする場合には、医学的又は精神的な影響等を十分考慮し、診療を担当する医師との緊密な連携の下に開示するほか、必要に応じ、遺伝カウンセリングの機会を提供しなければならない。

<注>

開示する遺伝情報がいかなる意味を持つかは、診療に属する部分が大きく、診療を担当する医師、特に遺伝医学を専門とする医師との緊密な連携が求められる。従って、診療を担当する医師が診療の一環として、研究責任者の依頼を受けて開示すること又はその医師の指示の下に研究責任者が開示すること等が考えられる。

12 遺伝カウンセリング

(1) 目的

ヒトゲノム・遺伝子解析研究における遺伝カウンセリングは、列語を通じて、提供者及びその家族又は血縁者に正確な情報を提供し、疑問に適切に答え、その者の遺伝性疾患等に関する理解を深め、ヒトゲノム・遺伝子解析研究や遺伝性疾患等をめぐる不安又は悩みにこたえることによって、今後の生活に向けて自らの意思で選択し、行動できるよう支援し、又は援助することを目的とする。

(2) 実施方法

遺伝カウンセリングは、遺伝医学に関する十分な知識を有し、遺伝カウンセリングに習熟した医師、医療従事者等が協力して実施しなければならない。

<注>

試料等の提供が行われる機関の長に対する遺伝カウンセリング体制の整備等に関する事項は第2の6(35)に、研究計画書における遺伝カウンセリングの考え方の記載に関する事項は第2の7(37)に、インフォームド・コンセントを受ける側の説明事項及び遺伝カウンセリングの機会提供に関する事項は第3の10(11)に、遺伝情報の開示の遺伝カウンセリングの機会提供に関する事項は第3の11(4)に、それぞれ規定されている。

第4 試料等の取扱い

13 研究実施前提供試料等の利用

イ 連結可能匿名化されており、かつ、B群試料等が提供された時点における同意が、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の目的と相当の関連性を有すると合理的に認められる場合であって、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の目的を提供者に通知し、又は公表した場合

< B群試料等の利用に関する原則 >

第4の(4)のイに關して、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の研究目的を提供者に通知し、又は公表することにより、提供者又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の研究目的を提供者に通知し、又は公表することを要しない。

(5) C群試料等（試料等の提供時に、研究に利用することの同意が与えられていない試料等）は、提供者又は代諾者等からヒトゲノム・遺伝子解析研究への利用についての同意を受けない限り、原則として、ヒトゲノム・遺伝子解析研究に利用してはならない。

ただし、次に掲げる要件のいずれかを満たすとともに、倫理審査委員会の承認を受け、かつ、研究を行う機関の長により許可された場合についてはこの限りでない。

なお、B群試料等であって、提供された時点における同意がヒトゲノム・遺伝子解析研究の目的と相当の関連性を有すると合理的に認められないものはC群試料等とみなす。

ア 連結可能匿名化されていることにより、提供者等に危険や不利益が及ぶおそれがない場合

イ 連結可能匿名化されており、かつ、次に掲げる要件のすべてを満たしている場合

(ア) ヒトゲノム・遺伝子解析研究により提供者等に危険や不利益が及ぶおそれ極めて少ないこと。

(イ) その試料等を用いたヒトゲノム・遺伝子解析研究が公衆衛生の向上のために必要である場合であること。

(ウ) 他の方法では事実上、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の実施が不可能であること。

(エ) ヒトゲノム・遺伝子解析研究の実施状況について情報の公開を図り、併せて提供者又は代諾者等に問い合わせ及び試料等の研究への利用を拒否する機会を保障するための措置が講じられていること。

(オ) 提供者又は代諾者等の同意を得ることが困難であること。

ウ 法令に基づく場合

14 試料等の保存及び廃棄の方法

(1) 保存の一般原則

研究責任者は、研究を行う機関内で試料等を保存する場合には、提供者又は代諾者等の同意事項を遵守し、研究計画書に定められた方法に従わなければならない。

(2) ヒト細胞・遺伝子・組織バンクへの提供

研究責任者は、試料等をヒト細胞・遺伝子・組織バンクに提供する場合には、当該バンクが試料等を一般的な研究用試料等として分譲するに当たり、連結可能匿名化がなされることを確認するとともに、バンクに提供することの同意を言も提供者又は代諾者等の同意事項を遵守しなければならない。

(3) 試料等の廃棄

研究責任者は、研究計画書に従い自ら保存する場合及びヒト細胞・遺伝子・組織バンクに提供する場合は、試料等の保存期間が研究計画書に定めた期間を過ぎた場合には、提供者又は代諾者等の同意事項を遵守し、匿名化して廃棄しなければならない。

第5 見直し

15 見直し

この指針は、必要に応じ、又は施行後5年を目途としてその全般に關して検討を加えた上で、見直しを行うものとする。

第6 用語の定義

16 用語の定義

(1) 試料等

ヒトゲノム・遺伝子解析研究に用いようとする血液、組織、細胞、体液、排泄物及びこれから抽出した人のDNA等の人の体の一部並びに提供者

の診療情報、その他の研究に用いられる情報（死者に係るものを含む。）をいう。

ただし、学術的な価値が定まり、研究実績として十分に認められ、研究用に広く一般に利用され、かつ、一般に入手可能な組織、細胞、体液及び排泄物並びにこれらから抽出した人のDNA等は、含まれない。

<注1>

臓器の移植に関する法律（平成9年法律第104号）に基づいて研究と判定された人からの試料等の提供については、臓器の輸出による心臓の拍動停止、呼吸停止及び瞳孔散大という「死の三徴候」の状態を迎えた後に試料等の提供を受けることで足りることを前提としている。

<注2>

受検者、死、胎児、ES細胞等の提供を受けて研究を実施することについては、本指針の趣旨を踏まえることは必要であるが、別途、倫理上の観点等からの慎重な検討が必要であり、本指針を充足しているのみでそれらの研究を実施することを適当とする趣旨ではない。

(2) 診療情報

診断及び治療を通じて得られた疾病名、投薬名、検査結果等の情報をいう。

(3) ヒトゲノム・遺伝子解析研究

提供者の個体を形成する細胞に共通して存在し、その子孫に受け継がれるヒトゲノム及び遺伝子の構造又は機能を、試料等を用いて明らかにしようとする研究をいう。本研究に用いる試料等の提供のみが行われる場合も含まれる。

薬事法（昭和35年法律第145号）に基づき実施される医薬品の臨床試験及び市販後調査、又は医療機器の製造、輸入承認申請のために実施される臨床試験及び市販後調査については、同法に基づき、既に医薬品の臨床試験の実施の基準に関する省令（平成9年厚生省令第28号）及び医薬品の市販後調査の基準に関する省令（平成9年厚生省令第10号）により規制されており、本指針の対象としない。

<本指針の対象とするヒトゲノム・遺伝子解析研究の範囲に関する細則>

1. 本指針の対象とするヒトゲノム・遺伝子解析研究は、提供者の白血球等の組織を用いて、DNA又はmRNAから作られた相関DNAの塩基配列等の構造又は機能を解析するものであり、その主たるものとして、いわゆる生体細胞系列変異又は多型（germline mutation or polymorphism）を解析する研究がある。一方、がん等の疾病において、病変部位にのみ後天的に出現し、次世代には受け継がれないゲノム又は遺伝子の変異を対象とする研究（いわゆる体細胞変異（somatic mutation）を解析する研究をいい、癌瘍の診断のために正常組織を解析する場合を含む）、遺伝子発現に関する研究及びたんぱく質の構造又は機能に関

す研究については、原則として本指針の対象としない。ただし、このような研究であっても、子孫に受け継がれるゲノム又は遺伝子に関する価値を明らかにする目的で研究が実施される場合には、本指針の対象とする。なお、本指針の対象としないこれらの体細胞変異、遺伝子発現及びたんぱく質の構造又は機能に関する研究においても、本指針の趣旨を踏まえた適切な対応が望まれる。

2. 1. で示した本指針の対象としない研究を行う過程で、偶発的理由により遺伝情報（遺伝情報を含む）を得られた場合には、ヒトゲノム・遺伝子構造解析装置で、実習目的以外には試料等や解析結果の利用が行われないものについては、本指針の対象としない。ただし、これらの目的で遺伝子解析を行う場合においても、本指針の趣旨を踏まえた適切な対応が望まれる。

3. 主たる内容がヒトゲノム・遺伝子解析研究ではないが、一部においてヒトゲノム・遺伝子解析研究が実施される研究、影響において得られた試料等又は遺伝情報を二次的に利用する研究を含む。

4. 教育目的で実施される生物実習等、構造や機能が既知の遺伝子領域について実施される遺伝子構造解析装置で、実習目的以外には試料等や解析結果の利用が行われないものについては、本指針の対象としない。ただし、これらの目的で遺伝子解析を行う場合においても、本指針の趣旨を踏まえた適切な対応が望まれる。

(4) 遺伝情報

試料等を用いて実施されるヒトゲノム・遺伝子解析研究の過程を通じて得られ、又は既に試料等に付随している子孫に受け継がれる情報で、個人の遺伝的特徴及び体質を示すものをいう。

(5) 匿名化

提供者の個人情報（法令、本指針又は研究計画に反して外部に漏えいしないよう、その個人情報から個人を識別する情報の全部又は一部を取り除き、代わりに当該提供者とかわりのない符号又は番号を付すことをいう。試料等に付随する情報のうち、ある情報だけでは特定の人を識別できない情報であっても、各種の名称等の他で入手できる情報と組み合わせることにより、当該提供者を識別できる場合には、組合せに必要な情報の全部又は一部を取り除いて、当該提供者が識別できないようにすることをいう。匿名化には、次に掲げるものがある。

ア 連絡可能匿名化

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

イ 連絡不可能匿名化

提供者を識別できないよう、上記アのような対応表を残さない方法による匿名化

(6) 個人情報管理者

試料等の提供が行われる機関を含め、個人情報を取り扱う研究を行う機関において、当該機関の長の指示を受け、提供者等の個人情報とその機関の外部に漏えいしないよう個人情報を管理し、かつ、匿名化する責任者を含む。

(7) インフォームド・コンセント

試料等の提供を求められた人が、研究責任者から事前にヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する十分な説明を受け、その研究の意義、目的、方法、予測される結果や不利益等を理解し、自由意思に基づいて与える試料等の提供及び試料等の取扱いに関する同意をいう。本指針においては、文書によることが求められる。

(8) 代諾者等

提供者にインフォームド・コンセントを与える能力がない場合に、当該提供者の代わりにインフォームド・コンセントを与える人という。提供者が死者である場合には、遺族をいう。

なお、遺族を含めずに使用する場合は、「代諾者」という。

<注>

代諾者等は、あくまでも提供者の人格を守る観点から、その人の代わりに試料等の提供等に同意するかどうかを決める人であり、代諾者等自身の遺伝的問題については、別途の対応の考慮が必要である。

(9) 研究を行う機関

ヒトゲノム・遺伝子解析研究を実施する機関及び個人事業者（試料等の提供が行われる機関を含む。）をいう。

<研究を行う機関に関する機関>

ヒトゲノム・遺伝子解析研究を実施する機関は、法人及び行政機関（行政機関の保有する個人情報保護の保護に関する法律第2条に規定する行政機関）である。

(10) 試料等の提供が行われる機関

研究を行う機関のうち、医療機関や保健所のように、人々から試料等の提供が行われる機関をいう。

<試料等の提供が行われる機関に関する機関>

大学等のように同一法人内に研究を行う部門と試料等の提供が行われる部門がある場合に

は、当該法人は試料等の提供が行われる機関である。

(11) 共同研究機関

研究計画書に記載されたヒトゲノム・遺伝子解析研究を共同して行う研究を行う機関をいう。ある研究を行う機関がその機関以外の試料等の提供が行われる機関から試料等の提供を受ける場合には、その試料等の提供が行われる機関を含む。

<共同研究機関間の個人情報取扱いに関する機関>

個人情報保護法を研究計画書に記載された共同研究機関間において共同で利用する場合には、その旨並びに共同で利用される個人情報の項目、利用する者の利用目的及び当該個人情報管理について、あらかじめ、提供者に通知し、又は提供者が容易に知り得る状態に置かなければならない。

(12) 外部の機関

ヒトゲノム・遺伝子解析研究を行う研究者等が所属する研究を行う機関以外の研究を行う機関等をいう。

(13) 倫理審査委員会

ヒトゲノム・遺伝子解析研究の実施の適否その他の事項について、提供者等の人権の保護等の倫理的観点とともに科学的観点を含めて調査審議するため、研究を行う機関の長の諮問機関として置かれた合議制の機関をいう。

(14) 研究者等

研究を行う機関において、研究責任者、研究担当者（試料等の提供を受ける業務を行う者を含む。）、遺伝カウンセリングを実施する者、個人情報保護の業務を行う者、研究を行う機関の長その他のヒトゲノム・遺伝子解析研究に携わる関係者をいう。

(15) 研究責任者

個々の研究を行う機関において、ヒトゲノム・遺伝子解析研究を遂行するとともに、その研究計画に係る業務を統括する者であって、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の有用性及び限界並びに生命倫理について十分な知識を有する研究者をいう。

(16) 研究担当者

研究責任者の指示や委託に従ってヒトゲノム・遺伝子解析研究を実施する者であって、業務の内容に応じて必要な知識と技能を持つ研究者、医師、薬剤師、看護師及び臨床検査技師等をいう。

(17) 提供者

ヒトゲノム・遺伝子解析研究のための試料等を提供する人という。なお、提供者の家族、血縁者、代話者等のように、提供者の遺伝情報にかかわりがあると考えられる人を含める場合には、「提供者等」という。

(18) 遺伝カウンセリング

遺伝医学に関する知識及びカウンセリングの技法を用いて、対話と情報提供を繰り返しながら、遺伝性疾患をめぐり生じ得る医学的又は心理的諸問題の解消又は緩和を目指し、支援し、又は援助することという。

(19) 研究実施前提供試料等

研究を行う機関において、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。

ア A群試料等

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。

イ B群試料等

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。

ウ C群試料等

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。

(20) ヒト細胞・遺伝子・組織バンク

提供されたヒトの細胞、遺伝子、組織等について、研究用資源として品質管理を実施して、不特定多数の研究者に分譲する非営利の事業をいう。

第7 細則

17 細則

本指針に定めるもののほか、本指針の施行に関し必要な事項は、別に定める。

第8 施行期日

18 施行期日

本指針は、平成17年4月1日から施行する。

資 料 目 次

国 内

法律

2000	ヒトに関するクローン技術等の規制に関する法律	4
2003	遺伝子組換え生物等の使用等の規制による生物の多様性の確保に関する法律	12
2003	個人情報の保護に関する法律	29

文部科学省ガイドライン

2001	ヒト ES 細胞の樹立及び使用に関する指針	45
2007	ヒト ES 細胞の樹立及び使用に関する指針（改正）	57

厚生労働省ガイドライン

1998	手術等で摘出されたヒト組織を用いた研究開発の在り方について：医薬品の研究開発を中心に（黒川答申）	107
2000	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	112
2003	臨床研究に関する倫理指針	177
2004	医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン（2006年改正）	190
2006	ヒト幹細胞を用いる臨床研究に関する指針	253
2006	厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	279
2008	厚生労働科学研究における利益相反（Conflict of Interest：COI）の管理に関する指針	283

経済産業省ガイドライン

2004	経済産業分野のうち個人遺伝情報を用いた事業分野における個人情報保護ガイドライン	287
------	---	-----

文部科学省・厚生労働省・経済産業省ガイドライン

2001	ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針（2008年改正）	308
------	--------------------------------	-----

文部科学省・厚生労働省ガイドライン

2002	遺伝子治療臨床研究に関する指針	348
2002	疫学研究に関する倫理指針	361

学会

1997	DNA鑑定についての指針（日本DNA多型学会）	381
1998	日本人類遺伝学会倫理審議委員会の母体血清マーカーに関する見解	386

1999	親子鑑定についての指針（日本法医学会）	389
2000	家族性腫瘍における遺伝子診断の研究とこれを応用した診療に関するガイドライン（家族性腫瘍研究会倫理委員会）	394
2000	遺伝学的検査に関するガイドライン（日本人類遺伝学会）	399
2002	「新生児マススクリーニング検査と生命保険」における遺伝情報の取り扱いに関する現状認識とそれに基づいた提言（日本人類遺伝学会 他）	402
2003	遺伝学的検査に関するガイドライン（遺伝医学関連学会）	405
2006	遺伝学的検査としての染色体検査ガイドライン（日本人類遺伝学会）	419
2007	家族性非ポリポージス大腸癌におけるマイクロサテライト不安定性検査の実施についての見解と要望（日本家族性腫瘍学会）	428
2007	「出生前に行われる検査および診断に関する見解」の発表、および「先天異常の胎児診断、特に妊娠絨毛検査に関する見解」の扱いについて（日本産科婦人科学会）	429
—	アメリカにおける安全且つ有効な遺伝学的検査の施行に関する見解—特別調査委員会による最終レポート	431
—	遺伝学的検査に関する監視強化：保健衛生局長官直属委員会（SACGT）勧告	448
その他		
2000	ヒトゲノム研究に関する基本原則について（科学技術会議生命倫理委員会）	493
2001	ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針（2007年改正）（日本衛生検査所協会）	535
2008	個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準（NPO 個人遺伝情報取扱協議会）	559
2008	医薬品の臨床試験におけるファーマコゲノミクス実施に際し考慮すべき事項（暫定版）（日本製薬工業協会）	593
国 際		
1964	Declaration of Helsinki: Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects" (World Medical Association) (2008年改正版)	617
1997	Universal Declaration on the Human Genome and Human Rights (UNESCO)	622
2002	International Ethical Guidelines for Biomedical Research Involving Human Subjects (Council for International Organizations of Medical Sciences (CIOMS) (in collaboration with the World Health Organization (WHO))	626
2003	International Declaration on Human Genetic Data (UNESCO)	685
2003	Review of Ethical Issues in Medical Genetics: Report of Consultants to WHO (WHO)	692
2005	Universal Declaration on Bioethics and Human Rights (UNESCO)	802
2007	OECD Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing (OECD)	808
2008	Draft Guidelines for Human Biobanks and Genetic Research Databases, Text for Comment (OECD)	847

米 国

1979	The Belmont Report: Ethical Principles and Guidelines for the Protection of Human Subjects of Research (The National Commission for the Protection of Human Subjects of Biomedical and Behavioral Research)	881
2001	Ethical and Policy Issues in Research Involving Human Participants, Volume I: Report and Recommendations of the National Bioethics Advisory Commission (National Bioethics Advisory Commission (NBAC))	891
2005	Guidance for Industry: Pharmacogenomic Data Submissions (FDA)	1179
2007	Guidance for Industry and FDA Staff: Pharmacogenetic Tests and Genetic Tests for Heritable Markers (FDA)	1207
2008	Guidance for Industry, E15 Definitions for Genomic Biomarkers, Pharmacogenomics, Pharmacogenetics, Genomic Data and Sample Coding Categories (FDA)	1228
2008	Genetic Information Nondiscrimination Act of 2008	1238

欧 州

1981	Convention for the Protection of Individuals with regard to Automatic Processing of Personal Data	1280
1997	Convention for the Protection of Human Rights and Dignity of the Human Being with regard to the Application of Biology and Medicine: Convention on Human Rights and Biomedicine	1288
1998	Additional Protocol to the Convention for the Protection of Human Rights and Dignity of the Human Being with regard to the Application of Biology and Medicine, on the Prohibition of Cloning Human Beings	1298
2004	Ethical, Legal and Social Aspects of Genetic Testing: Research, Development and Clinical Applications (EU)	1301
2005	The Interface between Medically Assisted Reproduction and Genetics: Technical, Social, Ethical and Legal Issues (Draft) (European Society of Human Reproduction and Embryology (ESHRE))	1401
2005	Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Biomedical Research	1511

3. 研究会開催記録

i. 研究会開催記録一覧

研究会開催記録（平成18年度—平成20年度）

平成18年度

	実施日	主 題／報告発表者〔所属、当時〕	場 所
第一回研究会	18年6月30日	ヒトの医学を支える情報 ／増井徹氏〔独立行政法人医薬基盤研究所生物資源研究部門 JCRB 細胞バンク主任研究員〕	京都大学法経本館 小会議室
第二回研究会	18年10月11日	エストニア バイオバンク ／山内正剛氏〔独立行政法人放射線医学総合研究所発達期被ばく影響研究グループチームリーダー〕	京都大学法経本館 小会議室
第三回研究会	18年12月25日	ゲノム創薬研究の新たな展開の中で ／伏木信次氏〔京都府率医科大学大学院医学研究科分子病態病理学教授〕	京都大学法経本館 小会議室
第四回研究会	19年2月23日	大規模ゲノムデータベースおよび ゲノム疫学研究の現状と社会的課題 ／加藤和人氏〔京都大学人文科学研究所文化研究創成部門および大学院生命科学研究所生命文科学部門助教授〕	京都大学法経本館 小会議室
第五回研究会	19年3月16日	遺伝子例外主義の射程—DNAデータベースをめぐる議論と家族への告知をめぐる議論を素材に— ／山本龍彦氏〔桐蔭横浜大学法学部講師〕	八重洲富士屋ホテル (東京) 会議室

平成19年度

	実施日	主 題／報告発表者〔所属、当時〕	場 所
第一回研究会	19年5月26日	1. 遺伝学的研究における公共的利益について—HUGO 倫理委員会の声明をてがかりに ／岩江荘介氏〔大阪大学大学院医学系研究科予防環境医学専攻博士課程〕 2. ヒト由来物質の利用に関する民事上の問題点について ／高嶋英弘氏〔京都産業大学法学部教授〕	京都大学法経本館 小会議室

第二回研究会	19年7月28日	<p>1. 研究倫理審査体制の基盤整備への国際的な取り組み例の紹介 /鈴木美香氏〔京都大学大学院医学研究科社会健康医学系専攻遺伝カウンセラー・コーディネーターユニット〕</p> <p>2. 資料報告『人体構成体の取扱いと「人間の尊厳」』 /甲斐克則氏〔早稲田大学大学院法務研究科教授〕</p>	京都大学百周年時計台記念館会議室
第三回研究会	19年9月22日	<p>最近のゲノム研究について /山内正剛氏〔独立行政法人放射線医学総合研究所放射線防護研究センター発達期被ばく影響研究グループ 前がん病変研究チームリーダー〕</p>	京都大学百周年時計台記念館会議室
第四回研究会	19年9月22日	<p>ゲノム情報の産業利用に向けた経済産業省の取り組み /西嶋英樹氏〔経済産業省製造産業局生物化学産業課事業環境整備室長〕</p>	キャンパス・イノベーションセンター（東京）多目的室
第五回研究会 ・国際ワークショップ	20年3月21日	<p>ヨーロッパのバイオバンク政策 /Martin Yuille氏〔Director of The UK DNA Banking Network (UDBN)、Reader in Biological Resource Management, The University of Manchester〕</p>	京都大学百周年時計台記念館国際交流ホール
国際ワークショップ	20年3月22日	<p>「バイオバンクと倫理規律」</p> <p>1. バイオバンクと倫理的考慮 /Donald Chalmers氏〔Dean of the Law School, The University of Tasmania, Australia; Chair of the Australian Red Cross Ethics Committee〕</p> <p>2. 台湾バイオバンクと倫理規範 /Chien-Te Fan氏〔Professor of Law, Graduate School of Technology Law, National Tsing Hua University, Taiwan〕</p> <p>3. バイオバンクに対する日本の態度 /加藤和人氏〔京都大学人文科学研究所文化研究創成部門准教授、生命科学研究科高次生命科学専攻声明文科学講座准教授〕</p>	京都大学百周年時計台記念館国際交流ホール

平成20年度

	実施日	主 題／報告発表者〔所属、当時〕	場 所
第一回研究会	20年6月14日	ゲノム医療を見すえた研究資源の確保と利用に関する問題点 ／後藤雄一氏〔国立精神・神経センター神経研究所疾病研究第二部部长、同センター病院臨床検査部 DNA 診断・治療室医長、小児神経科（併任医師）、遺伝カウンセラー* 外来（責任指導医・専門医）〕	京都大学法経本館 小会議室
第二回研究会	20年10月25日	ドイツにおける妊娠葛藤相談と出生前の遺伝子診断について ／小椋宗一郎氏〔一橋大学社会学研究科博士課程修了、博士（社会学）〕	京都大学法経本館 小会議室
第三回研究会	21年2月15日	アンケート調査『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』について—調査内容と分析— ／位田隆一氏〔京都大学公共政策大学院教授〕、高橋貴哲氏〔京都大学大学院生命科学研究科在籍〕	京都大学法経本館 小会議室
第四回研究会	21年3月14日	1. 保険における責任開始期前の疾病の取り扱いについて—大阪高裁平成16年5月27日判決を題材として— ／齋藤雅代氏〔山梨学院大学法学部講師〕 2. アンケート調査『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』について—調査内容と分析—（第三回研究会の検討を踏まえて） ／位田隆一氏〔京都大学公共政策大学院教授〕	芝蘭会館別館（京都） 会議室
国際ワークショップ	21年3月21日	「バイオバンクとゲノム医療」 1. Current Developments of the Professional Guidelines Established by International Genomic Research Groups ／加藤和人氏〔京都大学大学院人文科学研究科文化研究創成部門准教授、生命科学研究科生命文化学分野准教授〕	京都大学百周年時計台記念館国際交流ホール

		<p>2. Presentation of the Results of the Questionnaire on the Current Guidelines on Genomic-Genetic Research, with a proposal for the revision / 位田隆一氏 [京都大学公共政策大学院教授]</p> <p>3. 討論—日本と海外からの専門家と共に / Prof. Donald. Chalmers [University of Tasmania, Australia]、 Prof. Leonardo De Castro [National University of Singapore]、 范建得(Fan, Chien Te)氏 [国立精華(Tsing Hua)大学教授]、 Prof. Terry Kaan [National University of Singapore]、 Prof. Kim Ock-Joo [Seoul National University]、 森崎隆幸氏 [国立循環器病センター研究所バイオサイエンス部部长]、 甲斐克則氏 [早稲田大学大学院法務研究科教授]、 増井徹氏 [独立行政法人医薬基盤研究所生物資源研究部門JCRB細胞バンク主任研究員]、 玉井真理子氏 [信州大学医学部保健学科准教授]、 山内正剛氏 [独立行政法人放射線医学総合研究所放射線防護研究センター発達期被ばく影響研究グループ 前がん病変研究チームリーダー]</p>	
公開国際シンポジウム	21年3月22日	<p>「バイオバンクとゲノム医療—ゲノム医療の生命倫理—」</p> <p>1. 我が国のバイオバンクと倫理的枠組 / 武藤香織氏 [東京大学医科学研究所准教授]</p> <p>2. 台湾バイオバンク—現状と課題— / 范建得(Fan Chien Te)氏 [台湾国立精華(Tsing Hua)大学]</p> <p>3. バイオバンクの倫理、法、ガバナンス / Donald Chalmers 氏 [The University of Tasmania, Australia]</p> <p>4. ゲノム指針の改正試案—提言— / 位田隆一氏 [京都大学公共政策大学院教授]、 高橋貴哲氏 [京都大学大学院生命科学研究所在籍]</p>	京都大学百周年時計台記念館国際交流ホール

	<p>5. 討論—日本と海外からの専門家と共に / Prof.D.Chalmers [University of Tasmania, Australia]、 Prof.L.D.Castro [National University of Singapore]、范建 得氏 [台湾国立精華大学教授]、 Prof. T. Kaan [National University of Singapore]、 Prof.O.J.Kim [Seoul National Univer- sity]、森崎隆幸氏 [国立循環器病センター研究 所バイオサイエンス部部长]、甲斐克則氏 [早稲田 大学大学院法務研究科教授]、増井徹氏 [独 立行政法人医薬基盤研究所生物資源研究部 門 JCRB 細胞バンク主任研究員]、玉井真理子 氏 [信州大学医学部保健学科准教授]、山内 正剛氏 [独立行政法人放射線医学総合研究 所放射線防護研究センター発達期被ばく影響研 究グループ 前がん病変研究チームリーダー]</p>	
--	--	--

ii. 平成 18 年度研究会資料

平成 18 年度第 1 回研究会資料

平成18年度厚生労働科学研究費
「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」位田班班会議
2006年6月30日

ヒトの医学を 支えるゲノム情報

医薬基盤研究所 生物資源研究部門
JCRB細胞バンク 増井徹

1

生き物の歴史 (生命誌)

◎時間の経過

生物の進化の歴史 三十数億年

◎それを記録するもの

DNAという物質の中に書き記された記録
⇒ゲノムの変化として捕らえる

2