

⑦ GRDRにおける役割分担

ORDRのRubinstein博士の役割は、フレームワークの構築であり、GRDRの目的、利用者、産業への影響などを明確にし、考慮に入れた上で、CDEの統一化などを行う作業が含まれる。同様にGRDRの理事会メンバーであるKyle Brown氏が率いる民間企業PatientCrossroads, Innolyst, Inc.³⁰のチームが、IT関連(データの収集、個人の特定が可能なデータの消去、ウェブサイトのデザイン・運営など)を担当して同様に学術機関などとも契約・協力して役割分担を行っている³¹。

⑧ レジストリの翻訳について

GRDRを多くの言語でアクセスできるようにしたいと考えており、試料バンク「Rare Disease Hub」が国際試料バンクと協力している。協力できることは協力させて欲しいと考えている。その他、協力してくれそうな機関・団体にはISBELがあり、GRDRも協力を受けている。

⑨ レジストリ統合における、インフォームド・コンセントや個人特定情報の問題

ORDRでは、(研究に使われるインフォームドコンセントをモデルとして)GRDRに参加する患者団体に対して、GRDRに参加することについて(各団体がGRDRに参加する目的、GRDRへ提供される情報、GRDRに参加することによって患者団体外の研究者が情報にアクセスできること、GRDRによる情報の所有、患者情報のプライバシーの保護が保証されていること、などを記載した)IRB³²が承認したインフォームドコンセントを作成し、情報提供者から回収するようにしている³³。

また、個人の特定が可能となる情報の削除は、そのための専用のソフトウェアを用いて行われており、連邦政府によって規定されている18カテゴリーに当てはまる情報が省かれる。

⑩ GRDRの現状とこれから

現在、RFIが発行され、患者情報を持つ擁護団体から協力への合意を受け付けている。なお、このRFIは、2012年からORDRが所属するNCATSの所長が署名することになっている。最初は取り扱える疾患や患者の数も小規模となることが予想されるが、目標は7,000の疾患をカバーすることである。また、影響を受けている患者の数が大小様々な疾患を取り扱う予定であり、特に特定の疾患がどれほど希少であるかは、その選択の理由とはならない。

また、GRDRは許可を受けた一般の利用者に公開される予定であり、このレジストリを利用することで、特定の疾患に関して現在どのような研究がなされているのか知ることができ、患者個人や擁護団体はそれぞれの疾患を克服するために何らかの努力がなされていることの確証として、研究者・機関は研究開発の重複を避けるツールとして、利用することができる。

³⁰ <http://www.innolyst.com/index.php>

³¹ <http://www.grdr.info/index.php/home/grdr-committee>

³² 内部にIRBをもたない団体には、外部IRBを利用することも承認されている。すでにインフォームドコンセントを得て情報を集め、レジストリを運営している団体も、再度この作業をすることになる。

³³ <http://www.grdr.info/index.php/informed-consent>

1-2-3 その他関連情報

① **Informed Consent**について

患者に研究の背景を伝えることは非常に重要だ。(英国の genetic interest group によるものを参考に、)NIBIO の作ったパンフレットは非常に有効だと思う。

2. 国立ヒトゲノム研究所(NHGRI)

2-1 組織概要(文献調査)

2-1-1 NHGRI概要

国立ヒトゲノム研究所(National Human Genome Research Institute: NHGRI)³⁴は 27 あるNIHの国立研究所の1つである(図2参照)。ヒトゲノムの構造と機能と、それが人間の健康と疾患に与える影響を理解するための様々な研究を実施・支援し、ゲノム研究やその医療への応用を援助・加速させるインフラの構築や情報発信も行っている。また、ゲノム研究の倫理的、法的、社会的な影響の研究や、研究者の育成、ゲノム研究から得られた情報の公共や医療従事者への提供のサポートも重要な役割として挙げられている。

前身は、1989年に設立された国立ヒトゲノム研究センター(National Center for Human Genome Research)である。同センターは、ヒトゲノムの配列の解析を目的に1990年から始まった、各国の研究所で構成されるヒトゲノム計画(Human Genome Project: HGP)に米国からエネルギー省(Department of Energy)と共同で参加したNIHの同計画での役割を担うために、1989年に設立された。また、1993年にはセンター内の研究への出資を担う施設内研究部門(Division of Intramural Research)を設立し、ヒトゲノム研究技術を特定の疾患の研究に応用する役割も担うようになり、1996年には8つの他のNIH内研究所と共同で遺伝性疾患研究センター(Center for Inherited Disease Research: CIDR)を設立し、複合疾患の遺伝的要因の研究にも携わるようになった。こうして、ヒトゲノム計画への協力以外にも役割が増えたことを受け、1997年、HHSによって現在のNHGRIへと改名され、NIHの国立研究所の1つとしての地位を得た。

ヒトゲノム計画は2003年に完了したため、NHGRIは同年4月に「ゲノミクスの未来へのビジョン(A Vision for the Future of Genomics Research³⁵)」を出版し、遺伝子研究のその後のテーマ(生物学・保健衛生・社会への応用)と役割(情報資源の確立、医療従事者や一般消費者の教育を含む)をまとめ、その後はこうしたヒトゲノム配列の解析よりも更に幅広い役割を担って活動・研究を継続している。NHGRIはその後数年周期で遺伝子研究に関わる研究者からのフィードバックを基に、その研究・活動の計画を立てており³⁶、その最新版はネイチャー誌に出版されている³⁷。なお、2012年度の戦略計画には研究プロジェクトへの援助が主な活動であることが記されており、最新の知識や技術の普及にも努めるが、そのための資金提供は研究への援助よりも小さくなることが明記されている³⁸。現ディレクターはエリック・D・グリーン博士(Eric D. Green, M.D., Ph.D.)。

2-1-2 Genetic Home Reference

最新の遺伝子研究から得られた情報を発信するGenetics Home Reference³⁹は、同じNIHの中でも国立医療図書館(National Library of Medicine)の10名のスタッフ(遺伝カウンセラー、生物学者、コンピュータ・情報科学専門家を含む)が運営・編集を担当しているが⁴⁰、掲載される情報は517名の米国内外の外部専門家によって事前に審査・編集されておりNHGRIからも16人の専門家がこうした外部専門家のリストに挙げられている⁴¹。

³⁴ <http://www.genome.gov/>

³⁵ <http://www.genome.gov/11007524>

³⁶ <http://www.genome.gov/about/planning/>

³⁷ <http://www.genome.gov/Pages/About/Planning/2011NHGRIStrategicPlan.pdf>

³⁸ <http://www.genome.gov/Pages/Grants/Policies&Guidelines/2012NHGRIFundingPolicy.pdf>

³⁹ <http://ghr.nlm.nih.gov/>

⁴⁰ 今回聞き取り調査対象となっている Ms. Cheh と Dr. Neall が統括している。

参照: <http://www.nlm.nih.gov/pubs/factsheets/ghr.html>

⁴¹ <http://ghr.nlm.nih.gov/ExpertReviewers>

Genetic Home Referenceウェブサイトを通して得られる情報は、目的により整理されており、700以上の健康状態、疾患、症状に関する遺伝子情報や、900以上の遺伝子とそれぞれが個人の健康に与える影響、染色体・ミトコンドリアDNAが健康に与える影響などを個々に調べることができるほか、突然変異、遺伝子治療、遺伝子検査といった遺伝子に関わる様々なトピックに関するハンドブックも配布されている⁴²。また、特定の医学用語や遺伝学用語の索引やその他の情報・団体へのリンクも掲載されている。

Genetic Home Referenceに掲載される遺伝子や疾患のトピックは、Gene Tests⁴³、Medline Plus⁴⁴といったNIHが運営するその他の情報提供機関・プログラムの他、Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM)⁴⁵のような民間データベースも参考にしたうえで選ばれている。参考とされている機関・団体には、先述のGARDや後述のGenetic Allianceも含まれている⁴⁶。

2-2 インタビュー内容

日時:2012年2月21日午前10時～11時30分

対応者:

Genetic Home Reference Content Development Team⁴⁷

- Ms. Stephanie Morrison Selmer
- Ms. Heather Marie Collins, M.S., C.G.C
- Ms. Kathleen Greenberg, PhD.

2-2-1 GHR組織情報

① GHR発足の経緯と目的

GHRは2003年春に、一般市民、特に遺伝性疾患を患っている患者やその家族を対象に、最新の遺伝性疾患情報を提供するために設立された。医師・看護師などの医療従事者や、遺伝子カウンセラー、教師などのアクセスが増えたのは発足後しばらく経ってからで、これらの利用者は想定外であった。最初は19の疾患の情報しか取り扱っていなかったが⁴⁸、現在では700以上の疾患に関する最新情報を発信している。

ただし、医療従事者が遺伝学について正しい知識をもっていない場合が多いことは事実であり、医療従事者遺伝学教育協会(National Coalition for Healthcare Professional Education in Genetics: NCHPEG)⁴⁹のような団体が専門的に医療従事者向けの教育サービスを行っている(医療従事者への教育のための教材やワークショップ、会議の情報はNCHPEGに問い合わせる手に入れることも考えられる)。

⁴² <http://ghr.nlm.nih.gov/handbook>

⁴³ <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/GeneTests/>

⁴⁴ <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/>

⁴⁵ <http://www.omim.org/about>

⁴⁶ <http://ghr.nlm.nih.gov/about#topic-selection>

⁴⁷ インタビュー対応者は全て契約職員。

⁴⁸ 最初の段階では、Gene Reviewにあるものや、Medline、GARDにあるものから情報収集を始めたとのこと。

⁴⁹ 民間の非営利団体。参照(<http://www.nchpeg.org/>)

② 組織構造

GHRは、HHS管轄のNIH内にある、27 研究所の内の 1 つがNLMであり、GHRは、NLM内のリスター・ヒル国立生物医学コミュニケーションセンター(Lister Hill National Center for Biomedical Communication)⁵⁰のプロジェクトである。

また、GHR の資金は、全て NLM から提供。

GHR のコンテンツは今回の聞き取り調査に対応した 3 名に 1 名を加えた合計 4 名によって、執筆・アップデートされており、この 4 名のバックグラウンドは、看護学、公共衛生、遺伝子カウンセリングなどである。なお、Greenberg 博士の専門は細胞分子医学である。

③ GHRで提供されている情報

900 以上の遺伝子と 700 以上の遺伝性疾患に関する基礎的な情報(特徴・症状、発症率、関連する遺伝子、遺伝子の変異⁵¹との関係性、患者擁護団体の連絡先など)を掲載している。ウェブサイトを通じて、掲載する情報に一貫性を持たせており、どの頁も同じようなフォーマット(と情報内容)になるように気をつけている。

また、設立当初は、各疾患の診断・治療に関する情報も載せていたが、1) (治療方法などがしばしば改善され)頻繁に変更が加えられるためアップデートが困難で、2) 政府機関である NLM が特定の治療法を推奨することは避ける必要があったため、現在は、各疾患に関するページで、こうした情報を提供している GHR 以外の情報サイトへのリンクを掲載するに留まっている。これに対し、利用者の最も関心のある事項であり、特定の治療法を推奨することなく利用者を援助する手段でもあるため、患者擁護団体の情報もできるだけ詳細に渡って掲載している。

④ 用語集

上記のような各疾患に関する情報とは別に、GHRの用語集に掲載されている用語の語彙はGHR スタッフによって執筆されたものではなく、7 つの機関・団体の語彙を転写したものである。一つの用語の定義がこれら参考となっている機関・団体によって異なっている場合には、全ての異なった定義と不一致がある旨が掲載されている。情報元の一つに、NLMの統一医療用語システム(Unified Medical Language System: UMLS)⁵²が挙げられた。

なお、用語集以外の、GHRスタッフによって執筆されたコンテンツは公有財産であり、一般に転写・複製が許可されている⁵³。しかし、用語集内の定義に関しては、(NLMや他の政府機関である、NHGRI、エネルギー省によるものを除き)上記のように連邦政府以外の機関・団体からの情報の場合には、それぞれの出典をたどり許可を得る必要がある。

⁵⁰ 生物医学情報科学の研究を行っている。参照

(<http://www.lhncbc.nlm.nih.gov/lhc/servlet/Turbine/template/home%2CHome.vm>)

⁵¹ なお、遺伝子変異に関する情報も多少は GHR に掲載しているが、おおまかな情報に留まっている。

⁵² 医療用語に関する電子ファイルなどを集めた総合資料。参照: <http://www.nlm.nih.gov/research/umls/>

⁵³ 転写・複製の手順、決まりは以下を参照。

<http://ghr.nlm.nih.gov/TermsAndConditions>

<http://ghr.nlm.nih.gov/Citing>

⑤ 外部専門家について

GHR では、500 名以上の外部専門家に、コンテンツの内容の確認や、特定の疾患に関する新しい発見などの最新情報の捕捉を依頼しているが、内容の執筆を行うのはあくまで GHR コンテンツ編集チームの 4 名である。

特定の疾患についてアドバイスを行う専門家は、一般的に、GHR スタッフが調査する上で、その疾患について多くの論文を発表しているといった理由で特定されており、こうした専門家はその疾患に関する知識が豊富でその疾患を抱える患者への情報提供にも協力的であることが多い。

また、こうした専門家との協力関係を構築・維持するため、そして、一般の患者や家族が必要とする最低限の情報の提供という GHR のミッションに忠実であるためにも、外部専門家には予め、1) 執筆は GHR スタッフが行い、専門家には事実関係の確認のみを依頼していること、2) GHR がその専門家のアドバイスを全て反映することはできない可能性があることを明確に伝えるようにしている。もし、専門家のアドバイスに沿えない場合には、その旨と理由を、そのコンテンツが一般に公開される前に、専門家に伝えるようにしている。

なお、GHR のコンテンツの確認に協力した専門家は、GHR ウェブサイト上でリストにされ、まとめて公開されているが、個々の疾患情報のページでは紹介されていない。これは、外部専門家が、自分の提供した情報に関して責任を持たなければいけないとを感じるのを避けるための工夫である。また、GHR の業務は専門家と利用者を繋げることではないため、GHR から得た情報を元に、利用者が個々の疾患の専門家に直接コンタクトをとることを防ぐ目的も兼ねている。リストにして一つのページでまとめて紹介することで、こうした課題を避けながら、外部専門家に感謝し、同時に GHR が公開している情報に信憑性を持たせている。ただし、内部ではどの専門家がどの情報について確認したかなどの情報は記録している。

2-2-2 GHR運営に関する情報

① GHR内のガイドライン(トピックとなる疾患の選択など)

大まかなガイドラインはGHRウェブサイトのQ&Aで確認することができる⁵⁴。

例えば、掲載トピックとなる疾患の選択に関しては、同様の疾患を抱える患者や家族を援助するのが GHR の目的であるため、事例が一件しかない疾患などは掲載するには十分でないと考えており、最低でも数件の事例と文献がある疾患に関して情報提供している。

なお、新しいトピックの選択にも、協力している団体や機関からの情報が重宝しており、Gene Reviews、Genetic Alliance、Medline、GARD などが挙げられたほか、GHR の利用者から、まだ掲載されていない疾患について要望があった場合なども、新しいトピックとして検討される。

② 学界でのコンセンサスの課題

GHR に掲載される情報は、学界でもコンセンサスがある基本的で包括的なものが多く、診断の方法の相違など、細かい論争の争点になる課題を取り扱うことは少ないし、あったとしても 1 つの理論を優先することなく、全ての見方を紹介するように心がけている。ただし、GHR でも、一つの疾患に多数の名称があり、疾患の定義そのものや分類方法にもコンセンサスが得られていない場合に遭遇することはあり、例えばその中でも特に多い名称の問題に関しては、最も一般的に使用されている名称をページのタイトルとし、その他の名称は本文にて羅列し、名称が必ずしも一致していない旨

⁵⁴ <http://ghr.nlm.nih.gov/about>

も掲載するようにしている。この際、どの名称で検索しても情報を引き出せるようにサーチエンジンを設定している。

遺伝子名は統一化がなされているため比較的容易で、ヒューゴ遺伝子命名法委員会 (HUGO Gene Nomenclature Committee: HGNC)⁵⁵の規定した名称に従っている。

③ GHRのウェブサイト管理・運営

GHR では現在 2 名のウェブ担当の技術職員が勤務しており、GHR 専用に NLM によってカスタムメイドされた、コンテンツ・マネージメント・システムを使ってサイトを管理している。

このコンテンツ・マネージメント・システムは、プログラム言語などの編集を必要とせず、項目を埋めるだけでウェブサイトの編集ができるソフトウェアで、一週間に一度、技術職員がシステム内のコンテンツをウェブサイトへアップロードしている（なお、このソフトウェアは、ウェブリンクのリンク切れがないか自動的にチェックする機能を持っている）。システムを利用して、コンテンツの編集者はスペルチェックなどの簡単な文章校正、コンテンツのアップロードやワードファイルとしてのダウンロード、サイト内のリンクの管理、アドバイスを提供した外部専門家の確認などを行うことができる⁵⁶。時に必要な、本文内の専門用語のフォントの変更などといったウェブサイト全体に関わるような編集も、このシステムを利用することで比較的効率的に行うことができている。

また、それほど多くはないが、必要に応じて図を用いることもあり、特にそれぞれの疾患に影響を与える遺伝子の染色体上の位置を示す模式図などは自動で作成されるようプログラムされている。その他、遺伝子の構造などを説明する図などは、学校の教職員などからの需要が高く、それぞれのページで「イラスト (illustration)」としてリンクを付けて紹介しているほか⁵⁷、別ページでも一覧にして公開している⁵⁸。

前述の 4 名のコンテンツ編集チームは、MS ワード上で編集・校正した原稿を、コンテンツ・マネージメント・システムを通してウェブサイトへアップロードしている。新規にコンテンツを増やせば、それだけ既存のコンテンツをアップデートする労力が必要となり、バランスを考えて業務を行っている。現在、アップデートするコンテンツは、利用者からの指摘や、文献調査の結果見つかった新しい発見などを参考に選ばれているが、GHR の内容が充実していくにつれ、コンテンツ編集チームは、既存の方法よりも効率良く、アップデートが必要なコンテンツを見つける方法を模索している。

④ 新しいコンテンツのための情報収集

一般的なニュースのヘッドラインになるような発見は遺伝性・希少疾患というよりも、もっと一般的な疾患に関わるものであることが多く、GHR は NIH の最新の研究のプレスリリースなどを参考にしているが、それでも希少疾患の情報がカバーされない場合がある。Medline のスタッフとは連絡を取り合っており、希少疾患に関する新しい発見があれば、GHR に情報が提供されるようになっている。また、NLM も、希少疾患に関する情報収集のためのサーチツールを作成して GHR スタッフを援助しており、大きな助けとなっている。

集めた情報の信憑性を確認するためにも、一般のニュースよりは、ピアレビューされた専門誌などを参考に、複数の文献を参考に収集している。

⁵⁵ <http://www.genenames.org/>

⁵⁶ こうしたソフトウェアは市販のものもあるが、アドバイスを提供した外部専門家の表示など、GHR の業務に必要な特有の機能が加えられている。

⁵⁷ 参照:「細胞の構造」(<http://ghr.nlm.nih.gov/handbook/basics/cell>)

⁵⁸ <http://ghr.nlm.nih.gov/handbook/illustrations>

2-2-3 他機関との関わり

① GHRとGARDの違い・役割分担

ORDR の GARD (Genetic and Rare Diseases Information Center) が一般の個人・団体からの問い合わせ、質問に対応しているのに対し、GHR の役割は正確で最新の情報をファクトシートとしてウェブサイトを通して発信することにある。そのため、GARD と GHR は連絡を取り合っており、GHR のスタッフは GARD から最近の一般の利用者からの需要が大きいトピックを知ることができる。逆に GHR の公開情報を使って、GARD のスタッフがクライアントからの質問に答えることもある。ただし、GHR はあくまで情報収集の出発点として使用されることを念頭においており、専門的で詳細な情報に関しては、情報源のリンクを示すに留まっている。なお、GARD の予算は ORDR と NIHGR から割り当てられている。

② 他機関・団体との連携と情報発信における役割分担

定期的なミーティングなどは行われておらず、必要に応じて連絡を取り合い、協力するという形をとっている。ただし、Eメールなどを通して頻繁に連絡は取り合っており、お互いがどういう課題を持って、どのような活動を行っているのか把握するよう心がけており、遺伝性疾患を抱える患者の援助というミッションに沿って、常に新しい連携の機会を探している。

また、NLMは新たなウェブサイト、遺伝子検査レジストリ (Genetic Testing Registry: GTR)⁵⁹を開設する予定であり、特定の疾患に関する、より詳しい遺伝子変異に関する情報を知りたい利用者はこのサイトからそうした情報を得ることができる。GTRでは最終的に、全ての遺伝子検査を紹介することを目的としている⁶⁰。その他、こうした情報を提供している団体・資料として、ヒト・メンデル遺伝オンライン版 (Online Mendelian Inheritance in Man: OMIM)⁶¹、GeneReviews⁶²、が挙げられた。特に、GeneReviewsは、各疾患に関する診断や遺伝子カウンセリングに関する詳細な情報を専門用語でまとめており、元々シアトルのワシントン大学が設立したデータベースであったが、現在は国立生物工学情報センター (National Center for Biotechnology Information: NCBI)⁶³が管理している。GeneReviewsの業務は向こう一年でGTRに受け継がれる予定である。

更に、韓国のデータベース、Korean Mutation Database (KMD) が提供しているような、各変異遺伝子を持つ患者の数などの情報は、遺伝子テストを行っている民間企業がもっているものと考えられるが、こうしたデータは一般公開されていない。民間企業でない機関として、英国のヒト遺伝子変異データベース (Human Gene Mutation Database: HGMD)⁶⁴が挙げられ、無料で閲覧できる基本データを参考にしている。ただし、HGMDからの更に詳しいデータの取得は有料である。

正式な連携関係ではないが、米国外の機関・団体との協力も必要に応じて行っており、例えば、GHR が公開している遺伝子の名称といった情報の事実関係の確認を HGNC と連携して行っている。HGNC が分類・命名した遺伝子の情報を、その機能などの情報も加えて、利用者にわかりやすい形で GHR が発信し、HGNC も GHR の活動を参考にデータを整理するといった連携形態がとら

⁵⁹ 現在様々な機関・団体から提供されている遺伝子テストに関する情報を、消費者のために整理・評価する、情報センター。予定されている正式な開設はインタビュー当日から数週間後とされたが、ウェブサイトは既に一般公開されている。コンテンツは遺伝子カウンセラーによって編集・管理されている。参照：<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/>

⁶⁰ ただし、検査にかかる金額はしばしば変わる可能性があるため掲載する予定はないとのこと。

⁶¹ NCBI が管理し、ジョンズ・ホプキンス大学医学部によって編集されている遺伝性疾患のデータベース。

<http://www.omim.org/>

⁶² <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/GeneTests/static/about/content/reviews.shtml>

⁶³ <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>

⁶⁴ <http://www.hgmd.org/>

れている。そのほかには、米国の非営利組織、NORDと同様の活動を欧州で行っている OrphanNetとも協力している。

③ 遺伝子検査認証について

GHRでは、臨床施設改善法(Clinical Laboratory Improvement Amendments: CLIA)⁶⁵に沿った遺伝子検査の認証について、検査を受ける患者が情報を取得・理解する方法といった、一般的な情報を公開しているが、遺伝子検査を行っている企業・団体を紹介することはしていない。

一方で、上記で紹介した GTR ではこの業務も行っており、遺伝子検査を行っている認証を受けた企業・団体がリストで公開されている。なお、CLIA による遺伝子検査機関の認証は、企業・団体を認証するものであって、それら機関が取り入れている遺伝子検査の方法を評価・認証するものではない。

GeneTests⁶⁶は遺伝子検査を行っている企業・団体をリストにし、連絡先やどういったサービスを受けられるかといった情報を発信している。

⁶⁵ <http://wwwn.cdc.gov/clia/default.aspx>

⁶⁶ <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/GeneTests/>

3. ジェネティック・アライアンス (Genetic Alliance)

3-1 組織概要(文献調査)

ジェネティック・アライアンス (Genetic Alliance)⁶⁷は、遺伝子研究とその医療への応用における患者擁護を過去 25 年以上に渡ってけん引してきた非営利組織である。それぞれが特定の疾患をもつ患者の擁護を目的とする 1,000 以上の団体や、数千の大学、民間企業、政府機関、公共政策団体と協力関係にあり、その多様なパートナーとのネットワークを活用して、全てのステークホルダーが参加できる意見交換の場の構築を目指している。遺伝子科学を通して人々の健康を向上させ、個人、家族、社会の健康のためのよりオープンな情報共有の場を作ることとしている。こうした目的のために政府や政府機関に働きかける独自の啓蒙活動や、患者擁護グループ運営のアドバイスを提供している他、患者や医療従事者向けの情報発信も様々な形で行っている。

非営利組織であるため、その資金は政府機関、財団法人、民間の寄付、産業界からの資金提供、そして各種サービスに対する料金で賄われている。向こう 5 年間で合計 1,200 万ドルの各種助成金も連邦政府から受けている。

1986 年にジョーンズ・ホプキンス大学附属病院で遺伝性疾患患者の擁護を担当していた社会福祉士ジョアン・ウェイス氏 (Joan Oppenheimer Weiss) が同病院の故ヴィクター・マックスティック博士 (Victor McKusick) と共に立ち上げた Alliance of Genetic Support Groups が前身。当時、設立に協力した団体の例として National Organization of Rare Disorders、March of Dimes、the Maternal and Child Health Bureau of HRSA が挙げられている。現ディレクターはシャロン・テリー氏 (Sharon Terry, MA)。

Genetic Alliance の業務は主に 5 つの分野に分けられる各種プログラム⁶⁸の運営やニュースレター、ホワイトペーパーの出版や Eメール配信⁶⁹であり、その中でも患者や医療従事者向けの情報発信に関わるものの例を以下にあげる。

- **信頼できる遺伝学情報アクセスネットワーク (Access to Credible Genetics Resources Network: ATCG):** HHS傘下の疾病対策センター (Centers for Disease Control and Prevention: CDC) から援助金を受けて、メリーランド大学などのパートナー組織と共に取り組んでいるプログラムでは、筋ジストロフィー (ディシェンヌ型・ベッカー型) と脆弱 X 症候群の 2 つの希少疾患に関する信頼できる情報ネットワークの構築を目指しており、将来的にその他の希少疾患に関する情報発信のモデルとすることも目指している⁷⁰。
- **新生児の遺伝子診断 (Newborn Screening):** HHS傘下の保健資源事業局 (Health Resources and Services Administration: HRSA)⁷¹の母子保健局 (Bureau of Maternal and Child Health) 遺伝学事業部 (Genetics Service Branch) が進めている、新生児の遺伝性疾患の早期発見を目的とした遺伝子検査に関する一般向け情報の整理・発信事業「Baby's First Test⁷²」の設立・運営を行っている⁷³。

また、新生児の遺伝子診断プログラムの一環として、妊婦保健サービスを提供している一般の医療従事者向けの家族歴・検査ツールを作成するプログラムにも、HRSA とその他の民間団体・大学と

⁶⁷ <http://geneticalliance.org/about>

⁶⁸ <http://geneticalliance.org/programs>

⁶⁹ <http://geneticalliance.org/publications>

⁷⁰ <http://geneticalliance.org/atcg>

⁷¹ <http://www.hrsa.gov/index.html>

⁷² <http://www.babysfirsttest.org/>

⁷³ <http://geneticalliance.org/nbs>

協力して取り組んでいる⁷⁴。このタブレットコンピュータを用いたツールを使い、妊婦が病院の待合室で家族歴等の情報を入力することで、既存の記入用紙を用いた受付作業がより円滑になるだけでなく、患者が医師との面会の前にその場で自分に合ったアドバイスを受け、必要であれば遺伝子検査を申し込むこともできる。

- **家族歴プログラム(Family Health History Programs)**: Genetic Allianceは、家族歴情報の重要性を家族や患者により効果的に教育するために、一般の患者や医療従事者がそれぞれの目的や配布状況に合わせて、教育パンフレットを編集できるオンラインツール、「Does it run in the family?」⁷⁵も作成しており、その一般の医療現場への普及にもHRSAとHRSAが援助している6つの研究所と協力しながら取り組んでいる。
- **先天性疾患プログラム(Congenital Condition Program)**: Genetic Allianceは先天性疾患を抱えた患者や家族と彼らを担当している医療従事者に対して、より正確な情報を整理して発信するため、他のパートナーグループと協力してワーキンググループを立ち上げて取り組んでいる。このワーキンググループは、先述のGARDが発信する情報の内容の評価にも協力した⁷⁶。
- **ウィキ遺伝疾患百科事典(WikiGenetics)**⁷⁷: 利用者が自由に情報を加えることができる各遺伝性疾患に関するオンライン情報集⁷⁸。運営はジェネティック・アライアンスが行っており、情報の信頼性を維持するために全ての情報に出典提示が要求され、専門家が定期的に内容を審査している。

3-2 インタビュー内容

日時:2012年2月22日午後4時30分～6時

対応者:Ms. Sharon F. Terry: President and CEO

3-2-1 GAの活動など

① 歴史と現在の活動

Genetic Alliance(GA)は25年前に設立されたが、Terry氏が代表を務めたのは過去8年のみである。現在、GAは20数名のスタッフを抱えているが、Terry氏が代表に就任した8年前、GAのスタッフはTerry氏を含めた2名であった。この8年の間に、GAの予算も12万5千ドルから400万ドルにまで拡大した。現在、GAは13のウェブサイト进行管理・運営し、1,200の擁護団体と協力し、さらに擁護団体を持たないものも多数含めた7,000種の遺伝性疾患の患者をとりまく、様々な課題に取り組んでいる。その活動は主に以下の3つのテーマに分けることができる。

- 一般社会の教育と患者の地位向上
 - Genes in Lifeのようなウェブサイトや、年次サミットなどのイベントを通して行っている。
- 母子保健(遺伝子検査に関する情報発信でも特に力を入れている分野)

⁷⁴ <http://geneticalliance.org/fhh.prenatal>

⁷⁵ <http://www.familyhealthhistory.org/>

⁷⁶ <http://geneticalliance.org/congenital>

⁷⁷ http://wiki.genetics.org/index.php/Main_Page

⁷⁸ <http://geneticalliance.org/resources>

- 新生児検査に関する情報発信(例:Baby's First Test)や、出産前検査に関する情報発信など。
- 患者情報レジストリ・生体試料バンク

② 一般への情報発信について

GAでも、一般向けに発信されている遺伝性疾患に関する情報が少ないことは懸念であり、「Genes in Life」⁷⁹というウェブサイトを立ち上げて対応しており、遺伝子の仕組み、家族歴の重要性とその作成に必要な情報の集め方といった一般の患者が必要とする情報が手に入るようになっている。こうした情報をもとに、患者が診断を受け、疾患が見つかった場合には、「Disease Info Search」⁸⁰という別のウェブサイトから特定の疾患について患者擁護団体や保険情報などを調べられるよう、2つのサイトはリンクで繋がられている⁸¹。

このDisease Info Searchを通し提供されている疾患に関する症状、関連する遺伝子など情報はNCBIが運営するPubMed⁸²を情報元として得ているが、国立生物工学情報センター(National Center for Biotechnology Information: NCBI)⁸³と協力して作成したアルゴリズムを用いて、自動でGAの利用者が必要な情報(ケーススタディー、古い文献、その疾患を専門とする人物以外の意見などを除いたもの)だけを抽出して発信している⁸⁴。なお、より詳しい情報を求めている利用者のために、直接情報元のPubMedサイトの検索結果に飛ぶこともできるようリンクも掲載している。

また、Terry氏は、日本でも同様の遺伝性疾患に関する情報発信を行う際には、PubMedから得られる個々の疾患に関する情報の内、一般の利用者に必要とされる部分のみをDisease Info Searchを使って抽出し、日本語に翻訳すれば、情報を選ぶ手間や同様のアルゴリズムを作成する手間が省けると提案した(なお、サイト情報をそのまま使いたい場合には、ライセンスという形で進めたい)。

更に、基本的には全て同じ遺伝子検査に関する情報も、新生児検査、キャリア検査、家族歴などと種類に分けて情報を発信しており、Disease Info Searchのようなウェブサイトとも連携させる予定である。遺伝子検査に関する情報発信の例としては、新生児を対象にした遺伝子検査に関する基本的な情報を発信するウェブサイト「Baby's First Test」があり、利用者は、新生児遺伝子検査の前に知っておくべきこと、検査結果でみつかる疾患の説明、疾患が見つかった場合に連絡をとるべき擁護団体や医療従事者の情報などを得ることができる。米国では遺伝子検査に関する情報が州ごとに異なるため、それぞれの州の新生児検査をまとめている部署から集め、発信している。ただし、このサイトではGAがテストをするサービスを提供しているわけではない。

この他にも、GAは目的に合わせて4つのウィキサイト⁸⁵を運営しており、GAスタッフの監督・編集のもと、利用者が自由に情報交換できるようになっている。なお、ここでも各疾患の名称の不一致は課題となっており、GAもOrphanNetなどといった団体と共に、世界保健機構(WHO)の各種委員会に参加し、名称の統一化に協力している。米国内での名称の不一致も問題で、GAが情報元とし

⁷⁹ <http://genesinlife.org/>

⁸⁰ <http://www.geneticalliance.org/diseaseinfosearch>

⁸¹ 「Genes in Life」はインタビューの翌日に立ち上げられ、「Disease Info Search」も2週間後に新しいバージョンが一般公開される予定である。

⁸² <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/>

⁸³ <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>

⁸⁴ このアルゴリズムは、ユーザーのフィードバックを参考にサイト利用者が最も必要とする情報が集められるよう改良が重ねられて完成された。

⁸⁵ 一般向けにそれぞれ遺伝性疾患と啓蒙活動について情報提供するWiki GeneticsとWikiAdvocacyに加え、患者擁護団体向けに、それぞれの疾患の名称などについて合意を目指すためのツールとして2つのウィキサイトを運営している。

ているNCBIでも、過去 1 年かけてやっとデータベース内の名称を統一することができたが、同じ NLM内のGHRもNCBIとは違った名称を使っているケースがいまだに存在する。

③ 資金元

GA は現在、連邦政府からの援助金にその資金の大半以上を頼っているが、連邦政府の援助金は 2012 年 6 月 1 日を持って新生児の遺伝子検査に関わるもの以外、予算削減の対象となっており、予算が割り当てられないことが決まっている。これまで連邦政府のグラントを資金源とするビジネスモデルは、(今まで特定のグラントを巡って他の団体と競った場合の獲得率が 100%であったことからわかるように)非常に有効だったが、現在、今まで築いてきた民間企業や学術研究機関とのパートナーシップを基に、新しいサポーターを探しながら、例えば、現在抱える 3 つのエンタープライズ(サービス)を主な資金源とするなど、新しいビジネスモデルを模索しているところである。現在提供している様々なサービスを有料化することも検討している。

なお、現在も資金源の 1 つとなっているサービス料金とは、GA が有料で提供するさまざまなサービスを指している。例えば胎児の非侵襲性出生前遺伝子検査を行っている民間企業の委託により、フォーカスグループを招集し、患者を集めて社会的・倫理的な課題について話し合いを持ち、その結果を取りまとめるなどのアドホック的なサービスも提供している。

④ 国際的な協力

欧州委員会によって招集された国際希少疾患研究コンソーシアム(International Rare Disease Research Consortium: IRDiRC)⁸⁶に参加しており、参加している全ての欧州諸国とは連携関係にある。同コンソーシアムは、2020 年までに 200 種類の希少疾患の治療法を開発し、7,000 種類あるといわれる希少疾患全ての診断方法を定義することを目標としている。

3-2-2 患者情報・生体試料収集と取り扱い: GA生体試料レジストリ・バイオバンク (GARB)

15 年前、Terry氏は自身の子息が抱えている疾患である、弾力繊維性仮性黄色腫(Pseudoxanthoma elasticum: PXE)を抱える他の患者の協力を得て、バイオバンク「PXEインターナショナル(PXE International)」⁸⁷を立ち上げたが、2003 年に同氏のGA代表就任と同時に立ち上げられ、現在同氏が代表を務めるGA生体試料レジストリ・バイオバンク(Genetic Alliance Registry and BioBank: GARB)はこうした特定の疾患に特化したレジストリ・バイオバンクを集めたもので、研究者が「皮膚病」や「がん」といった大きなくくりで研究を行う場合に、1 つの疾患だけでなく、関連性のある複数の疾患の試料や情報を横断的に得ることが可能になっている。現在、GARBでは、GAに所属する 1,200 の患者擁護団体に所属する 3,000 万人の患者の内、2 万 6,000 名の患者情報を、インドの企業に委託して保管しており、メンバー団体の上級職員のみアクセス許可を与えている⁸⁸。

⁸⁶ EU、NIH が参加しており、Terry氏は日本も参加しているのではないかと述べたが、現在日本は参加していないとみられる。参照：http://ec.europa.eu/research/health/medical-research/rare-diseases/irdirc_en.html

⁸⁷ Terry氏が夫と共に立ち上げ、代表を務めるバイオバンク。
<http://www.biobank.org/english/View.asp?x=1402&mp=1424>

⁸⁸ 生体試料に関しては、各擁護団体が管理していると考えられる。後述の PXE インターナショナルの例を参照。

GAのIRBは、GARBのメンバー団体での情報・試料の取り扱いを審査することのみを業務としている。GARBのメンバーである各疾患の擁護団体と協力し、それぞれの団体が持つレジストリ・バイオバンクを監督しており、メンバー団体のスタッフが情報・資料を収集をするうえで必要な患者のプライバシー保護などの業務訓練・倫理教育も行っている。例えば、GARBのメンバー団体で行われる、情報収集に関するインフォームド・コンセントは、GAのIRBが制定した標準の記入用紙⁸⁹を使って行われる。

GARBによって収集されている情報を使った研究を行うような場合には、すべてGAのIRBを通して審査が行われる。例えば、GARBのメンバーの例として挙げられた、PXEインターナショナルは、収集した生体試料を、米国内ではメリーランド州で保管し、その他にも南アフリカ、ドイツ、イタリアなど世界中の研究機関などで保管しているが⁹⁰、もしPXEインターナショナルが独自に収集した情報・試料を利用して研究を行うことになれば、GARBのIRBがその研究を審査・承認することになる。また、GARBとメンバー団体が保管・管理する情報・試料の使用を求める研究者・機関が現れた場合、GAのIRBがその取り扱いについて審査・承認し、研究者がアクセスできる情報・試料もここで決定される。その後、それぞれの研究機関のIRBも、GAのIRBの承認を参考に審査を行うことになるが、GARBが情報・試料の提供をした直近の例であるブラウン大学での研究協力でも、ブラウン大学のIRBはGAのIRBが承認したことを根拠に、研究の実行を簡易審査を行い、承認している。

この仕組みを通すことで、例えば、個人の特定が可能な情報は公正な仲介者であるGARBと各擁護団体によって管理され、研究者の手に渡らないようにすることができるが、(研究結果の返還など)情報・試料提供者に再度コンタクトをとる必要があった場合などは、GARBを通してリンクを辿ることが可能である。

その他、現在、GARBでは、個々の患者擁護団体のみが患者情報を登録することができるが、試料提供者自ら個々の情報を入力できるようにするシステムを今夏の導入を目指して開発中で、もし実現すれば、提供者が入力した情報をGAスタッフが審査し公開する形をとることになる。現在、7,000以上の提供者情報をGAスタッフがそれぞれ処理しているが、将来さらに試料提供者が増えることを考慮に入れ、提供者情報の審査作業を自動化するシステムを開発するか、個々の患者擁護団体に委託することが検討されている。

3-2-3 研究結果の返還

23 and Meのような民間企業は、遺伝子検査を受けた利用者に自動的に結果をEメールなどで送信しているが、GAでは情報・試料を収集する際に、提供者に結果の返還の有無などの決定をゆだねる方法をとっており、より利用者の立場に近い方法での研究結果の返還がなされている。

具体的には、研究結果は研究者からGARBへ報告され、GARBが情報・試料提供者への報告を2つのステップに分けて行っている。まず、個人に関する結果を省いた大まかな研究結果が「結果の返還を求める」とあらかじめ意思表示した提供者のみに自動的に発信され、その際に更に詳しい結果の返還を求めるかどうかを提供者に尋ね、求めると答えた提供者にのみ、提供者自身の試料に関する情報も含めた更に詳しい研究結果が返還されることになる。

⁸⁹ それぞれの擁護団体のロゴがこのフォームに掲載されているが、内容は同じものとなっている。その他にも、各レジストリの協定、未成年者からの収集のための同意書、研究者からの試料の使用を求める申込書、物質移動同意書(Material Transfer Agreement)などもGAのIRBから提供されている。参照：
<http://www.biobank.org/english/View.asp?x=1414#5>

⁹⁰ 世界中で収集された生体試料を一国で一括に保存・管理しないのは、PEXインターナショナルの方針で、患者から提供された生体試料は、その患者が居住する国での研究に貢献するために使われることを最優先されるべきであるという考えに基づいている。

GAでは、特に医療的に意味があり、(がんが見つかった場合など)生命に関わるような結果は、直接提供者に(可能な場合はTerry氏自らが)電話などを通して人を介して伝えることが重要であると考えている。例えば、弾性組織へのカルシウム沈着が現れるPXEの患者は、症状が似ている乳がんの誤診を受けることが多いが、こうした患者を対象とした研究で実際に乳がんが発見された数名の試料提供者に対し、個別にその結果を報告した事例がある⁹¹。

ただし、この課題に関しては、それぞれの患者擁護団体が異なった方法を取り入れている。GAでは遺伝カウンセラーが常勤しており、研究結果の情報と共にその後の医師による診断などに関するサポートも提供しているほか、Genetic Info Searchで特定の疾患について情報提供している旨も伝えるようにしている。深刻な研究結果を伝える際も、「がんが発見されました」などと断定的なことには言及せず、「生命に関わる疾患をお持ちの可能性があるので、医師の検査をお勧めします」といったようにその情報の活用についても、最終的な決定を試料提供者に委ねている。

しかしもしも今後研究結果を返還する個人が増えるような場合には、その際には自ら伝えるというよりも、自動による情報提供となるかもしれない。

3-2-4 試料提供者による提供情報の選択

GAは「個人が提供したいと考える情報量は個人が決められるべきである」と考えている。そこでGARBと、民間企業のPrivate Access⁹²の新しい試みで、情報を提供する患者に、(丁度ソーシャルネットワークサイトFacebookのプライバシー設定の選択のように)コンピュータ上でどういった情報を、どのような研究のために提供したいのか、どこまでの情報を本人に返還してほしいか、などについて細かく設定された項目を選択することで、患者自身に選ばせる仕組みを開発した。この仕組みを利用することで、研究者側にとっても、それぞれの研究の条件に当てはまる患者にのみを対象にサンプルの提供を要請することができ、研究の結果の返還に関する各提供者の選択も事前に知ることができるといったメリットがある。また、研究者が資料提供者に提供を求める際も、提供者の選択によっては直接連絡を取ることができ、そうでない場合は従来のように各バイオバンクを通して連絡を取ることになる。なお、試料提供者は最初に設定した個々の選択をいつでも変更することができ、例えば、情報を全く提供しないつもりだった試料提供者が、親族の発症によって、研究に協力的になるといった場合も、提供者の最新の選択を反映できるようになっている。残余生体資料についても、この仕組みを使って、「残余資料を他の研究に使ってよいか」という項目から個人の好みを選択できる。

試料提供者には事前にビデオやウェブサイトを通して、情報提供の意味などに関する教育が行われるが、そのことが提供者の情報提供の妨げになるというようなことはあまりなく、疾患を抱えるほとんどの提供者は研究に協力的である。

3-2-5 ORDRのGlobal Rare Disease Registry(GRDR)への協力に関して

ORDRの所長は当初、複数の既存のレジストリと協力してGRDRを立ち上げることを望んでいたが、最終的にはGARBを始めとする複数の既存の大規模なレジストリが競争する形での公募が行われ、GARBは選ばれなかった。

⁹¹ 「利用者が増えたら対応しきれないのでは」との問いに対し、Terry氏は「(1つの研究に使われる試料の提供者の数は100、1000単位だが)直接コンタクトをとらなければならないような医療的に意味のある結果というのは、あってもその内の数名で、十分対応できる」と述べ、「ただ、その1つの研究に使われた試料の提供者の内、大部分にそういった疾患の可能性がみられた場合には、全員に医師の診断を知らせるEメールを自動で送信することもありうるかもしれない」と加えた。

⁹² <https://www.privateaccess.info/>

3-2-6 その他の患者情報・生体試料を扱っている機関・団体

Terry 氏は GARB 以外にも患者情報・生体試料を扱っている機関・団体の内、以下を紹介し、それぞれにおける活動や患者情報保護の工夫などについて述べた。

- National Organization of Rare Disorders(NORD):** GARB と同様の業務を行っている機関・団体は、遺伝性疾患を取り扱ったものは存在しないが、希少疾患に関してはコネチカット州に本部を持つ NORD が挙げられた。主に FDA との協力のもと、医薬品の研究開発に関わるプロジェクトに取り組んでいる。なお、多くの遺伝性疾患は希少疾患であり、GA でも希少疾患は多く取り扱っている。
- 個人の遺伝子変異に関するデータベース⁹³:** 遺伝子変異に関する情報に関しては、NCBI が管理・運営する LOVD⁹⁴ と呼ばれるデータベースが提供しているが、これは、GA などの患者擁護団体から、個人特定が不可能なデータを集めたものである。もし研究者が、このデータベース内の情報提供者の人種や性別などといった更に詳細な情報を必要とする場合には、その旨が各情報元に伝えられ、個人の特定ができない範囲での更なる情報提供が検討される。
- Sage Bionetworks:** その他のツールとして、民間の非営利組織である Sage Bionetworks の Synapse⁹⁵ が紹介された。GA のような患者擁護団体に加え、製薬会社など民間企業とも協力し、それぞれがもつデータベースやバイオバンクのサンプル数などの詳細情報を一箇所で検索・ダウンロードすることができるようになっている、一般公開されたウェブツールである。民間企業にとっても他のデータベース・バイオバンクとデータを共有する良い機会となっており、Sage Bionetworks はそれぞれの企業と情報・試料の取り扱いについて取り決めた契約を結んで、患者情報の保護に努めている。契約内容は個々で異なり、独自のデータ(情報・試料)を Synapse に提供していない企業に対しては料金ベースでの契約を結んでいると考えられる。

⁹³ Terry 氏も素晴らしいデータベースだと考えており、より多くの患者団体が協力すべきだと考えているとのこと。

⁹⁴ http://www.ncbi.nlm.nih.gov/lovd/home.php?select_db=ABCC6

⁹⁵ <http://sagebase.org/research/Synapse1.php>

デモはこちらから (<http://synapse.sagebase.org/>)

医学研究推進に関する調査

～ Moore and Catalonia case stakeholders' views ～

Moore and Catalonia case stakeholders' views

The following section is on what the stakeholders' views were during the Moore and Catalonia cases. This includes both the views presented in the court as part of the case as well as statements given to various newspapers at the time of the cases.

1-1 Moore case

In Moore case, the following people and views are presented in this section. Stakeholders and summary of their views:

- *Patient (Moore) / patient rights supporters: View that tissue belonged to Moore.*
- *Doctor: View that once tissue was removed, it does not belong to patient.*
- *University where the treatment / research was done: View that doctors are not behind the money in a case like Moore and just want to do research.*

1-1-1 Patient, patient rights supporters

The following are the key arguments made by this group in support of their view:

- *Tissue was stolen from Moore.*
- *Patient owns tissue even after removal.*
- *Moore should have been told that his tissue would make money.*

The next paragraphs describe the above arguments in greater detail.

① Tissue was stolen from Moore¹

Despite a legal setback, John Moore - a leukemia survivor whose tissues were used to develop a cancer-fighting drug - declares that the doctor behind the drug will still be getting a bill.

"I'm not opposed to research, but I believe something was stolen from me," says Moore. "I was his gold mine and he continued to tap in."

Moore, 45, of Seattle, says he didn't know David Golde, a UCLA hematologist, was using tissue taken while treating Moore to develop a drug potentially worth millions.

Monday, the California Supreme Court rejected Moore's claim that he has ownership rights to any cells developed from his tissue. But the court said a physician has a duty to tell a patient if researchers have an economic or personal interest in tissue - which Moore says means he can still sue Golde.

Golde says, "I saved the guy's life." He calls Moore's claims "distortion," adding, "Diseased tissue has no worth."

Moore was an Alaska pipeline surveyor when his leukemia was diagnosed in 1976. His condition has been stable since his enlarged spleen was removed that year, but he says he went to Golde for tests every six months over the next seven years. "Every time I went to L.A., I was sick with fear that this time I would be told it had returned."

¹ Deann Glamser. "Unwilling tissue donor loses suit". July 11, 1990. USA TODAY. <Nexis>

② Patient owns tissue even after removal²

John Moore figures his spleen belongs to him, even years after doctors removed it. Not so, says a UCLA researcher who stands to make a fortune from a new cancer treatment he developed using Moore's discarded spleen.

Today, the California Supreme Court hears arguments in the little-known case that one medical expert predicts will be among the most important court decisions of the '90s.

"Every scientist has an eye on this case," says Art Caplan of the Center for Biomedical Ethics at the University of Minnesota. "It represents the first case ever where a court has ruled the human body can be treated as property."

Moore's suit touches a core issue among researchers who have found laboratory uses for discarded human tissue and fluid. "This revolution," says Caplan, "transformed what used to be waste into a source to be mined."

Moore, 44, a sales manager from Seattle, had a rare form of leukemia 14 years ago. Doctors at UCLA removed his spleen - a common treatment - in 1976. Researcher David Golde used the spleen in his work, and over the next seven years took 12 blood samples, often requiring Moore to visit Los Angeles from Seattle.

Golde patented "Mo-cell," a product that he says destroys cancerous cells without harming healthy cells. He also sold the right to market Moore's "cell line," a group of cells with uniform characteristics, to two biomedical companies.

Moore filed suit in 1984 seeking a share of Golde's potential profits. The Supreme Court will decide if the suit will be tried on its merits.

"The patient has rights to his own unique genetic makeup," says Sanford Gage, one of Moore's lawyers.

But Golde's lawyer, Anthony Murray, says Moore gave up his rights when he signed a release to have his spleen removed: "He has no further use for it any more than hair on the barbershop floor."

Caplan says that analogy may not be precisely right.

"Perhaps you can't do anything with a spleen," he says, "but if that's a raw material, maybe he has the same rights as a farmer who discovers oil in his cornfield."

③ Moore should have been told that his tissue would make money³

John Moore has me wondering about my spleen. Where is it? What's it doing? Who owns it? Moore and I are both overweight, middle-aged men afflicted with hairy cell leukemia -- a rare, often fatal disease. And in the course of treatment, we've both had our spleens removed. That's where the similarity ends. I hope. In recent years, Moore and his spleen have become the center of a major controversy that could have long-range legal and ethical consequences for medical research.

After being diagnosed as having this rare form of cancer in 1976, Moore had his spleen removed at the UCLA Medical Center. It was the only treatment available at the time. After surgery, Moore's oncologist, David Golde, kept the spleen. It seems that during the course of his diagnosis, Golde noticed that Moore's blood produced an unusual amount of interferon and other proteins that might be helpful in treating both cancer and AIDS.

² Debbie Howlett. "Spleen sparks medical, legal tug of war". April 10, 1990. USA TODAY.<Nexis>

³ Frank Swoboda. "It Was My Spleen, and Now It Could Be Anywhere". January 26, 1988. The Washington Post.

Golde, a highly respected research scientist, began working with tissue from Moore's spleen in an effort to develop a "cell line." A cell line could produce an endless supply of cells for research as well as for commercial development.

By 1984, Golde and his colleagues, working in state-owned laboratories financed by large doses of federal grants, eventually developed a cell line from Moore's spleen and patented it. Calling his new product Mo line after Moore, Golde signed a contract with Genetics Institute Inc., an American biotech firm, to clone the cells and with Sandoz Inc., a Swiss drug company, to make medicines using the cell line. Both companies have exclusive use of the Mo cell line.

Golde, according to Moore's lawyers, received 75,000 shares of Genetics Institute stock for a penny a share. At the time, the stock was worth an estimated \$ 3 million, according to Moore's lawyer. More important, estimates of the potential market for the medicines developed through use of the Mo cell line range as high as \$ 3 billion.

Throughout the research period, Moore, at Golde's request, flew every six months from his home in Seattle to the UCLA Medical Center in Los Angeles for a checkup. The medical center usually picked up the tab. Each time, Golde and his colleagues drew some of Moore's blood to see how he was doing. But Moore grew tired of making the trip and says he asked Golde if he couldn't have the blood drawn and checked in Seattle. He said he was told no and that he would have to continue making the trip to Los Angeles. By 1983, Moore said, he became suspicious about Golde's insistence that he make the trip to Los Angeles and hired attorney Sandford Gage to find out what was going on. Gage's Beverly Hills firm specializes in medical malpractice cases.

Jonathan Zackey, a legal colleague of Gage's, said the law firm's investigation discovered that Golde was using the blood drawn from Moore during his visits twice a year as a control gauge. The blood provided them with a way to compare the lab cells with the real McCoy," Zackey said. "It also gave them a new supply."

It was through Gage's investigation that Moore said he first learned that Golde was using his cells for commercial enrichment. It was at that point that he sued for a piece of the action. Moore claims that Golde never told him about the research or the possible commercial value of his spleen.

Anthony Murray, Golde's attorney, doesn't think Moore has a legal leg to stand on. "Nothing in Mr. Moore itself had value. It was the doctors' knowledge, their ingenuity, their genius that had the value," Murray said in a recent interview on the MacNeil-Lehrer Report. "They almost literally made a silk purse out of a sow's ear. I mean, they took something that was not only useless to him, but fatal to him. And they used it, and they made some entirely different product."

Moore, according to Murray, is an ingrate. Golde saved Moore's life, Murray told MacNeil-Lehrer. "Most people would embrace the doctor with all the gratitude they have." Moore's suit has raised the passions of the scientific community, which warns that if he is successful he will strike a blow against future medical research. Although human scrap has been used in medical research through the ages, the emergence of the biotech industry in recent years has resulted in an explosion of such research.

Because I share the same disease as Moore, I find myself wondering what I would have done if I discovered my doctor had used my discarded spleen to develop a lucrative commercial product.

When I was diagnosed in March 1984 -- just about the time Golde was patenting his cell line -- I was told that the average life span for someone with this disease was five years