

ゲノムデータの個人識別符号の範囲と本研究班における検討範囲であるところのゲノムデータの一意性についての報告書

分担研究者 荻島創一(東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 准教授)

ゲノムデータの個人識別符号の範囲と本報告書における検討範囲について

- ゲノムデータは、ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォースにおいて、社会通念上、個人識別符号に該当するとされ、その範囲は、個人情報保護委員会により、**科学的観点からの一意性、可変性、及び本人到達性**に基づき、**海外の動向**を踏まえて、総合的な解釈が示されるとされた。
- 本報告書では、このうち**ゲノムデータの一意性を検討範囲**とする。

ゲノムデータの多型・変異の一意性について

- ゲノムデータの一意性のなかでも、本報告書では、**多型・変異の一意性**について論じる。その一意性はその位置により異なる。
- 全ゲノムデータ、全エキソームデータは一意性があると考えられる。
- 統計的に独立な30~80座位のSNPのゲノムデータが一意性をもつことがあるという試算の報告があるなど(Lin et al. Genomic Research and Human Subject Privacy, *Science* 2004;305(5681):183)、**およそ30~80座位以上の多型・変異から構成されるゲノムデータについては一意性がありうる**と考えられる。
- 30~80座位以下の多型・多様体の一意性の程度は、ゲノムデータが由来する人口集団として、日本人の集団の大規模なゲノム解析により解明されたアレル頻度に基づいて一定程度評価可能と考えられる^{参考}。一変異の一意性については評価が必要である。**まれな変異で、希少・難治性疾患の原因である変異は、病歴に関わるゲノム情報として、一定の配慮をもって取り扱われるべき**である。

参考 ファーマコゲノミクスの保険収載、先進医療での遺伝子検査で対象となる多型のゲノムデータを例に、日本人の集団の大規模なゲノム解析により解明されたアレル頻度を示す。

検査区分	検査名称	多型	rs ID	アレル頻度		
				GMAF	GO-ESP	1KJPN
保険収載	UGT1A1遺伝子多型検査	UGT1A1*28	rs34983651	0.3253 (AT)	NA	NA
保険収載	UGT1A1遺伝子多型検査	UGT1A1*6	rs4148323	0.0344 (A)	0.00131 (A)	0.1827 (A)
保険収載	UGT1A1遺伝子多型検査	UGT1A1*27	rs35350960	0.00280 (A)	NA	NA
先進医療	CYP2D6遺伝子多型検査	CYP2D6*4	rs3892097	0.09310 (T)	0.15105 (T)	NA