

社会における個人遺伝情報利用の実態と ゲノムリテラシーに関する調査研究

研究代表者	武藤 香織	（東京大学医科学研究所 公共政策研究分野）
研究分担者	櫻井 晃洋	（札幌医科大学医学部 遺伝医学）
研究協力者	高島 響子	（東京大学医科学研究所 公共政策研究分野）
研究協力者	永井亜貴子	（東京大学医科学研究所 公共政策研究分野）
研究協力者	吉田 幸恵	（東京大学医科学研究所 公共政策研究分野）
研究協力者	李 怡然	（日本学術振興会／東京大学大学院学際情報学府）
研究協力者	三宅 秀彦	（京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部）
研究協力者	滝澤 公子	（お茶の水女子大学大学院 人間文化創成科学研究科）
研究協力者	松尾 真理	（東京女子医科大学 附属遺伝子医療センター）
研究協力者	佐々木元子	（日本医科大学付属病院）
研究協力者	秋山 奈々	（京都大学大学院 医学研究科）
研究協力者	内山 正登	（東京学芸大学附属高等学校）
研究協力者	西垣 昌和	（京都大学大学院 医学研究科）
研究協力者	中川奈保子	（京都大学大学院 医学研究科）
研究協力者	佐々木規子	（長崎大学医学部 保健学科）
研究協力者	藪部 幸枝	（お茶の水女子大学附属中学校）

（研究要旨）諸外国では、個人の遺伝学的特徴に基づく不適切な取扱いを法的に規制する国も多いが、日本では直接禁止する法的規制は存在しない。そのため、実態等の把握を行った上で、法的措置も含めゲノム情報の取扱いに係る制度を整備する必要性について検討する必要がある。

そこで本研究では、(1) 遺伝的特徴に基づく差別的取扱いをめぐる概念整理に関する研究、(2) 米国とカナダにおける遺伝情報に基づく差別をめぐる法的規制の動向に関する研究、(3) 遺伝情報の利用や差別的取扱いへの一般市民の意識に関する研究、(4) 遺伝的特徴に基づく差別的取扱いに関する患者・障害者のヒアリング調査、(5) 国民のゲノムリテラシーを醸成するための啓発資料制作を行った。その結果、諸外国で法規制されている差別的取扱いの事例は本邦ではわずかであり、ゲノム医療への期待は高かったが、同時に、遺伝情報に基づく不利益をこうむる不安も高い結果となった。そのため、本邦で法的に規制すべき差別的取扱いの明確化、現行制度の見直しによって解決しうる点の整理が必要である。さらに、ゲノム医療の普及に備えて、多様な遺伝的特徴を尊重すべきとの基本原則を国民が共有するための理念法の制定や、国民のリテラシー向上が喫緊の課題であり、年代に応じた啓発資料の普及や教育機会の増加が必要である。

A. 研究目的

諸外国では、個人の遺伝学的特徴に基づく不適切な取扱いを法的に規制する国も多いが、日本では直接禁止する法的規制は存在しない。また、日本では遺伝学的特徴に基づく差別の実情や国民の懸念についての調査も行われていないが、実態等の把握を行った上で、法的措置も含めゲノム情報の取扱いに係る制度を整備する必要性について検討する必要がある。

厚生労働省が設置した「ゲノム医療実用化推進タスクフォース」による「ゲノム医療等の実現・発展のための具体的方策について（意見とりまとめ）」では、研究・医療等におけるゲノム情報の取扱いに係る国民の懸念や現状等の把握、またその社会実装における課題の整理等は十分なされていないことから、「実態等の把握を行った上で、法的措置も含めゲノム情報の取扱いに係る制度を整備する必要性について検討する必要がある」と指摘されている。

そこで本研究では、(1) 遺伝的特徴に基づく差別的取扱いをめぐる概念整理に関する研究、(2) 米国とカナダにおける遺伝情報に基づく差別をめぐる法的規制の動向に関する研究、(3) 遺伝情報の利用や差別的取扱いへの一般市民の意識に関する研究、(4) 遺伝的特徴に基づく差別的取扱いに関する患者・障害者のヒアリング調査、(5) 国民のゲノムリテラシーを醸成するための啓発資料制作を行った。

B. 研究方法

(1) 遺伝的特徴に基づく差別的取扱いをめぐる概念整理に関する研究

関連する法律、論文および報道記事等の文献を調査した。また、産業医 3 名への意見聴取および結婚相談所 4 社への電話調査を実施した。

(2) 米国とカナダにおける遺伝情報に基づく差別をめぐる法的規制の動向に関する研究

関連する法律、論文および報道記事等の文献を調査した。

(3) 遺伝情報の利用や差別的取扱いへの一般市民の意識に関する研究

無記名自記式のインターネット調査とし、調査会社に委託して、2017 年 2 月に実施した。研究対象者は、日本全国を 10 エリアに分け、各エリアの性、10 歳区切り年齢別の人口構成比に合うように、調査会社の保有するモニターから抽出された 20～69 歳の男女 44,360 人とした。

なお、本調査における「遺伝情報」の範囲は、遺伝学的検査等を通じて科学的に確証が得られている個人のゲノムの状態に限定せず、家族歴も含めることとし、調査票でもそのように説明した。

(4) 遺伝的特徴に基づく差別的取扱いに関する患者・障害者のヒアリング調査

機縁法および各患者団体への協力依頼周知により、参加希望の連絡のあった方を対象に、個別またはグループでの 2～2.5 時間ほどの半構造化面接を実施した。その際許可を得た上で録音をし、逐語録を作成した。その後、研究班において内容の検討を行った。

(5) ゲノムリテラシー向上に資する啓発資料の作成に関する研究

小学生から成人に至るさまざまな年齢層において、遺伝に関する正しい理解を深められるようにコンセプトを固め、小学生、中学生、高校生、一般市民を対象とする 4 パターンの啓発資料を作成することとした。

(倫理面への配慮)

(3) 遺伝情報の利用や差別的取扱いへの一般市民の意識に関する研究

本調査は、調査会社に委託して実施し、研究代表者らには匿名化されたデータセットが提供されるため、個人情報とは取り扱わない。調査対象者には、調査開始画面において調査目的と主な調査内容について開示し、回答が難しい場合は調査に協力しなくてもよいことを説明した。また、被差別経験や信仰している宗教など機微な情報を含む質問項目については、「回答したくない」という選択肢を設け、調査対象者に配慮を行った。

(4) 遺伝的特徴に基づく差別的取扱いに関する患者・障害者のヒアリング調査

事前に研究の目的や趣旨を説明した上で、調査開始前に口頭で研究の目的、データの使用目的、個人が特定されない形で報告すること等を説明し、同意を得られた方にインタビューを実施した。

C. 研究結果

(1) 遺伝的特徴に基づく差別的取扱いをめぐる概念整理に関する研究

広義の遺伝的特徴には、「科学的根拠を伴う遺伝学的特徴」が含まれ、先進国の多くで人権問題としての位置づけがあること、保険や雇用など商取引での遺伝学的特徴の利用や私人間での遺伝学的検査受検要請などを優先して検討する必要があること、個人情報保護アプローチでは家族歴が保護されないこと、現時点では産業医や結婚相談所が積極的に遺伝学的検査の利活用を希望する状況にはないこと等が明らかとなった。今後、どのような行為を「差別」と指定するかについての検討が必要である。

(2) 米国とカナダにおける遺伝情報に基づく差別をめぐる法的規制の動向に関する研究

ゲノム情報に基づく不利益や差別に対してすでに法規制を設けている米国、新たに法規制を設けようとしているカナダの動向を調査した。その結果、米国では、2008年に制定された Genetic Information Nondiscrimination Act (GINA) によって健康保険分野、雇用分野における遺伝情報に基づく差別を禁止しており、遺伝情報保護の必要性が関連業界に浸透していることが示唆された一方、近年、雇用分野におけるウェルネスプログラムとの間で緊張関係が発生していることが明らかとなった。

他方、カナダでは、2017年に Genetic Non-Discrimination Act が可決され、保険の種類を問わずにサービスの提供や契約・協定を対象とした遺伝学的特徴に基づく差別の禁止を定めていることや、雇用に関する法律、人権に関する法律に遺伝学的特徴や遺伝情報に基づく差別を禁じる修正が加えられることが明らかとなった。

(3) 遺伝情報の利用や差別的取扱いへの一般市民の意識に関する研究

調査回答者は、10,881人（回収率24.5%）であった。用語認知について「ゲノム」「ゲノム医療」を全く知らなかった者は各26.5%、43.1%であった。遺伝情報に基づく差別や不適切な取り扱いを受けた経験がある者は、約3%であり、その原因となった遺伝情報として、最も多く回答されていたのは、家族歴であった。

また、回答者は、遺伝情報の利活用による医療や科学の発展には高くベネフィットを評価しながらも、遺伝情報の適切な取り扱いや遺伝情報に基づく差別に関して懸念を持っていることや、遺伝情報の取り扱いに関する法規制を望んでいることも明らかとなった。

(4) 遺伝的特徴に基づく差別的取扱いに関する患者・障害者のヒアリング調査

26名のヒアリング対象者のなかには、保険加入や婚姻時の不利益を受けた人がおり、自身らの遺伝情報を研究推進に役立てて欲しいと考える一方で、遺伝学的検査の受検や遺伝情報の提供に抵抗感を持つ人もいた。さらに遺伝的プライバシーの保護についても懸念があり、医療関係者等の守秘義務の強化は全協力者から支持された。

(5) ゲノムリテラシー向上に資する啓発資料の作成に関する研究

本研究では、小学生、中学生、高校生向けの啓発資料および、一般向け啓発ポータルサイトの作成を行った。製作物は資料1～4として掲載している。

D. 考察

(1) 遺伝的特徴に基づく差別的取扱いをめぐる概念整理に関する研究

「遺伝的特徴に基づく差別」に該当する行為はどのような行為か、引き続き議論が必要である。特に、遺伝学的特徴に基づいて保険加入や雇用で生じる課題、第三者による遺伝学的検査受検要請の回避など、早急な取り組みが必要であると考えられる。

(2) 米国とカナダにおける遺伝情報に基づく差別をめぐる法的規制の動向に関する研究

両国とも予防的に、あるいは、人権保護の観点から事前の措置として法規制を設けていた。特に、制定から約10年経つ米国の状況から、保護規制の、時代に合わせた変革や国民理解に対する努力も必要であることが示唆された。

(3) 遺伝情報の利用や差別的取扱いへの一般市民の意識に関する研究

今後、改正個人情報保護法の施行、ゲノム研究やゲノム医療のさらなる進展に伴い、遺伝情報やゲノム医療を取り巻く社会的状況、市民の態度は変化していく可能性がある。引き続き、遺伝情報やゲノム医療を取り巻く状況について調査を行い、ゲノム医療を推進するための社会的基盤や法制度等に関する課題について検討していく必要があると考えられる。

(4) 遺伝的特徴に基づく差別的取扱いに関する患者・障害者のヒアリング調査

遺伝的プライバシーの保護のためには、診療情報管理システムの運用見直しを検討すべきである。また、ゲノム医療の普及に備え、国民のリテラシーを向上させるためには、個人の遺伝的特徴の尊重などを謳う理念法制定への期待も高く、今後検討が必要である。

(5) ゲノムリテラシー向上に資する啓発資料の作成に関する研究

小学生、中学生、高校生向けの啓発資料はその内容を文部科学省が制作・配布している副読本などでも参考にされることが望ましい。また、独自に啓発パンフレットを制作する予定である。成人向けポータルサイトは、今後実際の公開に向けてさらなる制作作業を進めたい。

E. 結論

本研究では、遺伝的特徴に基づく差別的取扱いの概念整理、米国やカナダでの法的規制の動向、遺伝情報の利用に関する一般市民の懸念、患者・障害当事者の経験や懸念などを明らかにし、今後の厚生労働行政の基礎資料とすることができた。

また、法的規制や施策の充実とともに、国民

のゲノムリテラシーの向上は必須であり、これを醸成するための啓発資料原案を制作することができた。

【参考文献】

- 1) Larry Willmore, Discrimination: Extract from the Report on the World Social Situation 1997, Chapter VIII presented by Larry Willmore, United Nations Department of Economic and Social Affairs. Available at: <http://larrywillmore.net/discrimination.pdf> (最終アクセス 2017年3月15日)
- 2) Sirpa Soini, Genetic testing legislation in Western Europe—a fluctuating regulatory target *J Community Genet.* 3(2): 143-153, 2012. Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3312949/> (最終アクセス 2017年3月15日)
- 3) European Commission, A comparative analysis of non-discrimination law in Europe 2015. Available at: http://ec.europa.eu/justice/discrimination/files/comparative_analysis_nd_2015.pdf (最終アクセス 2017年3月15日)
- 4) HM Government and the Association of British Insurers. The Concordat and Moratorium on Genetics and Insurance 2014. <https://www.abi.org.uk/globalassets/sitecore/files/documents/publications/public/migrated/genetics/concordat-and-moratorium-on-genetics-and-insurance-2011.pdf> (最終アクセス 2017年3月15日)
- 5) 厚生労働省 (最終改正平成 27 年 11 月 30 日付け基発 1130 第 2 号)「雇用管理に関する個人情報のうち健康情報を取り扱うに当たっての留意事項の改正について」.
- 6) 山本崇記,「差別の社会理論における課題—A.メンミとI.ヤングの検討を通して—」, *Core Ethics* 5: 381-391, 2009. Available at: <http://www.ritsumei.ac.jp/acd/gr/gsce/ce/2009/yt01.pdf> (最終アクセス 2017年3月15日)
- 7) HM Government and the Association of British Insurers. The Concordat and Moratorium on Genetics and Insurance 2014. Available at: <https://www.abi.org.uk/globalassets/sitecore/files/documents/publications/public/migrated/genetics/concordat-and-moratorium-on-genetics-and-insurance-2011.pdf> (最終アクセス 2017年3月15日)
- 8) Genetic Information Nondiscrimination Act of 2008. Available at: <https://www.congress.gov/bill/110th-congress/house-bill/493/text/pl>. (最終アクセス 2017年3月15日)
- 9) 丸山英二、「米国遺伝子情報差別禁止法 (GINA)」、医療イノベーション実現に向けた個別化医療推進のための先進事例調査、2012年2月1日. Available at: <http://www2.kobe-u.ac.jp/~emaruyam/medical/Lecture/slides/120311GINAarticle.pdf>. (最終アクセス 2017年3月15日)
- 10) Health Insurance Portability and Accountability Act of 1996. Available at: <https://www.congress.gov/bill/104th-congress/house-bill/3103/text?overview=clo>

- sed&r=1. (最終アクセス 2017年3月15日)
- 11) Green RC, Lautenbach D, McGuire AL. GINA, genetic discrimination, and genomic medicine. *N Engl J Med*. 2015 Jan 29;372(5):397-9.
 - 12) Americans with Disabilities Act of 1990. Available at: <https://www.eeoc.gov/eeoc/history/35th/1990s/ada.html>. (最終アクセス 2017年3月15日)
 - 13) Patient Protection and Affordable Care Act. Available at: <https://www.congress.gov/bill/111th-congress/house-bill/3590/text>. (最終アクセス 2017年3月15日)
 - 14) Parkman AA, Foland J, Anderson B, et al., Public awareness of genetic nondiscrimination laws in four states and perceived importance of life insurance protections. *J Genet Couns*. 2015 Jun;24(3):512-21.
 - 15) Vassy JL, Lautenbach DM, McLaughlin HM, et al. The MedSeq Project: a randomized trial of integrating whole genome sequencing into clinical medicine. *Trials* 2014;15:85-97.
 - 16) Oliphant EN, Terry SF. GINA and ADA: New Rule Seriously Dents Previous Protections. *Genet Test Mol Biomarkers*. 2016 Jul;20(7):339-40.
 - 17) Bard JS. When public health and genetic privacy collide: positive and normative theories explaining how ACA's expansion of corporate wellness programs conflicts with GINA's privacy rules. *J Law Med Ethics*. 2011 Fall;39(3):469-87.
 - 18) Preserving Employee Wellness Programs Act. Available at: <https://www.congress.gov/bill/115th-congress/house-bill/1313?q=%7B%22search%22%3A%5B%22Preserving+Employee+Wellness+Programs+Act%22%5D%7D&r=2>. (最終アクセス 2017年3月15日)
 - 19) Begley S., 2017. House Republicans would let employers demand workers' genetic test results. *STAT*, 10 March. Available at: <https://www.statnews.com/2017/03/10/workplace-wellness-genetic-testing/>. (最終アクセス 2017年3月15日)
 - 20) Mangan D., 2017. Your boss could demand you get genetic testing and hand over the results, if this congressional bill becomes law. *CNBC*, 10 March. Available at: <http://www.cnbc.com/2017/03/10/employers-could-demand-genetic-testing-under-congressional-bill.html>. (最終アクセス 2017年3月15日)
 - 21) American Society of Human Genetics, 2017. ASHG Opposes H.R.1313, the Preserving Employee Wellness Programs Act Bill Would Undermine Genetic Privacy Protections. Available at: <http://www.ashg.org/press/201703-HR1313.html>(最終アクセス 2017年3月15日)
 - 22) Genetic Non-Discrimination Act. An Act to prohibit and prevent genetic discrimination. Available at:

- <https://openparliament.ca/bills/42-1/S-201/>. (最終アクセス 2017年3月15日)
- 23) Kondro W. 2017. Canada's new genetic privacy law is causing huge headaches for Justin Trudeau. *Science*, 10 March. Available at: <http://www.sciencemag.org/news/2017/03/canada-s-new-genetic-privacy-law-causing-huge-headaches-justin-trudeau>. (最終アクセス 2017年3月15日)
- 24) American Society of Human Genetics, 2016. ASHG Policy Statement on the Canadian Genetic Non-Discrimination Act (S-201). Available at: http://www.ashg.org/pdf/policy/ASHG_PS_May2016.pdf. (最終アクセス 2017年3月15日)
- 25) Canadian Life and Health Insurance Association. Industry Code on Genetics Testing Information for Insurance Underwriting. Available at: www.clhia.ca/domino/html/clhia/clhia_1p4w_lnd_webstation.nsf/page/E79687482615DFA485257D5D00682400!OpenDocument. (最終アクセス 2017年3月15日)
- 26) Aiello R. 2017. Oliphant calls it a victory for Parliament, Grit backbenchers defy government to pass Genetic Discrimination Bill. *The Hill Times*, 8 March. Available at: <https://www.hilltimes.com/2017/03/08/liberal-backbench-defy-government-pass-controversial-genetic-discrimination-bill/99206>. (最終アクセス 2017年3月15日)
- 27) 厚生労働省. ゲノム医療等の実現・発展のための具体的方策について (意見とりまとめ). <http://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10601000-Daijinkanboukouseikagakuka-Kouseikagakuka/0000140440.pdf> (2017年3月15日アクセス)
- 28) 佐藤真輔, 有江文栄, 小橋元. ゲノムシーケンシング及びエクソームシーケンシングによる臨床診断の普及促進に関する課題と対応. *社会医学研究* 2016; 33: 25-34.
- 29) Ishiyama I, Nagai A, Muto K, et al. Relationship between public attitudes toward genomic studies related to medicine and their level of genomic literacy in Japan. *Am J Med Genet A*. 2008;146A(13):1696-1706.
- 30) 横浜市. 平成27年度人権に関する市民意識調査 結果報告. <http://www.city.yokohama.lg.jp/shimin/jinken/press2/h27/hpup1130.pdf>. (2017年3月15日アクセス)
- 31) 福岡市. 平成24年度人権問題に関する市民意識調査報告書. <http://www.city.fukuoka.lg.jp/data/open/cnt/3/40148/1/h24houkokusyo.pdf>. (2017年3月15日アクセス)
- 32) 東北メディカル・メガバンク機構. 遺伝情報の回付に関するパイロット研究. <http://www.megabank.tohoku.ac.jp/tommo/community/rogr/pilot> (2017年3月15日アクセス)
- 33) 自治医科大学 大規模地域ゲノムバンク/介入・コホート研究推進事業. 生活習慣介入への遺伝子情報の活用. https://www.jichi.ac.jp/kenkyushien/strategic/file/genombank_presentation01.pdf (2017年3月15日アクセス)
- 34) 要田洋江. 「自閉」と「拘束」——障害児

をもつ親たちが孤立する背景. 大阪市立
大学生生活科学部紀要 1987; 35: 471-84.

- 35) 要田洋江. 障害児と家族をめぐる差別と
共生の視覚. 日本社会の差別構造 (講座
差別の社会学 2) 1996; 80-99.
- 36) Science Window 子ども版 人のいのち
を知る冒険「もっと知りたい! 遺伝のこ
と」. 科学技術振興機構. 2016; 81.
- 37) 室伏きみ子. 図解 生命科学. オーム社.
2009; 236.
- 38) Robert Nussbaum, Roderick McInnes,
Huntington Willard. トンプソン&トン
プソン遺伝医学. 福嶋義光 監訳. メデ
ィカル・サイエンス・インターナシヨナル.
2009; 614.
- 39) 室伏 きみ子, 滝澤 公子 監修. 人類遺
伝学用語事典. オーム社. 2008; 365, 376.
- 40) バイオサイエンス研究会 編. バイオサ
イエンス. オーム社. 2007; 366.
- 41) 赤坂甲治. ゲノムサイエンスのための遺
伝子科学入門. 裳華房. 2002; 262.

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1. 論文発表

- 1) 櫻井晃洋. 遺伝情報の取扱いをめぐる最近
の動向—ゲノムリテラシー向上の取り組
み. 臨床病理レビュー 2016; 157: 24-30.
- 2) 櫻井晃洋. Direct-to-Consumer 遺伝子検
査. 血液フロンティア 2016; 26: 969-75.
- 3) 櫻井晃洋. 一般個人向け遺伝子検査サービ
ス—わかることわからないこと. 臨床栄養
2016; 128: 274-275.
- 4) 三宅秀彦. わが国における遺伝カウンセリ
ング. 産科と婦人科 2017; 84: 69-74.

2. 学会発表

- 1) 永井亜貴子, 武藤香織. 遺伝子検査販売
サービスに対する態度. 第 75 回日本公衆
衛生学会総会. 2016 年 10 月 26 日. 大阪
市.
- 2) 井上悠輔, 吉田幸恵. ゲノム医療と人工
知能の研究開発段階における諸問題. 第
15 回科学技術社会論学会年次研究大会.
2016 年 11 月 5 日, 札幌.
- 3) 武藤香織, 高島響子. 予防的医療と生と
性 —生命倫理から考える RRSO—. 第 5
回 HBOC コンソーシアム学術集会. 2017
年 1 月 21 日, 札幌.
- 4) Jin Higashijima, Sachie Yoshida,
Haruka Nakada. Patient and Public
Involvement Activities in Japanese
Biomedical Research: Possibilities and
Challenges. ACMG Annual Clinical
Genetics Meeting 2017. March 22-24,
2017, Arizona, United States of
America.

H. 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む)

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし