

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）  
総合研究報告書

疫学・生物統計学、ウェブサイトによる公開、倫理的な共通基盤のバックアップ

研究分担者 氏名 増井 徹  
所属・職位 国立精神・神経医療研究センター、MGC、特任研究員

### 研究要旨

先天異常症候群領域での研究と医療の提供の目的は患者の最大の利益を目的とする。それを支える、患者QOLとは何か、患者の最大の利益を守るための決断はどのように行われ、支えられるべきか、そしてそれらを支えるゲノム情報の共有と研究利用の課題について検討し、論点整理を行った。

#### A. 研究目的

先天異常症候群領域の医学研究を推進し、患者のQOLの向上を目指すために必要な情報共有（特にゲノム情報）における倫理的な共通基盤を検討することを目的とする。

#### B. 研究方法

日本の先天異常症候群領域の研究と医療を眺めつつ、英国の報告書の検討を行った。原則は文献研究であるが、日本の動向に関する課題を解決するための糸口を、報告書の分析から得ることを目指した。

(倫理面への配慮)  
非該当

#### C. 研究結果

平成 29 年度は、「先天異常症候群領域の指定難病等」において QOL とは何かについて検討した。それは、ゲノム研究が支える最終的公共の利益である患者と社会の中での患者の QOL を考えることは、この先のゲノム情報の利用の原点（公衆衛生の向上）を形作るからである。

平成 30 年度は、Nuffield Council on Bioethics (NCOB) の報告書”Clitlial care decisions in fetal and neonatal medicine: ehitcal issues”をよりどころにして、先天異常症候群領域における出生および乳児の治療の問題について検討した。

令和元年度は、直接的な先天異常症候群領域から離れ、2016 年から 2018 年まで激しく動いた国際的個人情報枠組みの中で、ゲノム情報の共有と研究利用の状況がどうなっているかを、英

国の Public Health Genetics Foundation の報告書 ”Identification and genomics data”を足掛かりとして、現状を検討した。

以下に研究結果をまとめる。

個人情報保護の枠組みを護りつつ、ゲノム情報を共有と研究利用への動かすために必要な旗印は、被験者（代諾者）の同意と社会が認める公衆衛生の用である。特に後半の公衆衛生の用を考える場合に、患者の QOL の向上を一つに目的とすることは理にかなっている。この検討において明らかとなったことは、QOL とは誰かが、優先順位の判断の入る世界に患者を連れ込む構造を持っている点である。逆に考えると、優先順位なく、平等な患者の福祉という考えの課題も明らかになっている。この問題は、明確に存在しつつ、通常は慣れ、無視して、意識から外している。しかし、QOL という言葉の持つ 2 面性（生活の質、生きるに値する生命）を考える場合に、どのような生活が患者にとって良いことなのかと考えることが、我々に取捨選択、優先順位付けを求めるものである。この視点は、今後の検討において、公衆衛生の用という言葉に逃げ込むことを正当化する場合の重要な課題である。

次に、先天異常症候群領域での出生および乳児の治療における親・親権者・医療者の決断とそれに対する社会の支えの問題を検討した。足掛かりは英国 Nuffield Council on Bioethics

(NCOB) の報告書である。本報告書は、胎児、乳児の「最善の利益」を基本しながらも、母親の人権への配慮を図っている点は、興味深い。この報告書が書かれた時期は遺伝子診断がまだ広くは用いられていない状態であったの

で、ゲノム情報の共有の話題はない。ゲノム診断が明確になってきても、基本的状況が変わらないと思われるのは、子供の異常とその状況、治療の効果等の情報を共有することによって、証拠による判断が医療と親をそして、障害を持つ子供を支えるものであるというこの報告書の主張である。

この領域の証拠による判断の基礎となるゲノム情報は、個人識別符号として個人情報として取り扱うことが求められる。現在は、被験者（代諾者）のインフォームド・コンセントに基づいて、ゲノム情報を医学研究に用いている。しかし、現在の情報環境の中での識別性が高まり、個人到達性と識別性を区別しない個人情報保護の議論の中で、同意の範囲を超えたゲノム情報の利用を困難にする「匿名性の破れの危険性」が指摘されている。本研究では、2017年12月に英国の Public Health Genomics Foundation が公表した報告書をもとにして、識別性とゲノム情報についての議論を整理した。これは課題であるゲノム情報の匿名性の破れとその事例検討を元として、それでは、どのように現在の情報環境の中でゲノム情報の共有と研究利用を支えるかについて論点整理である。日本の中での今後の検討に資する課題を抽出する。

重要な点は、匿名性の脆弱化を意識して、①どのような研究設計ができるかと、②将来のために、被験者へ匿名性の脆弱性を説明し、納得して研究に参加してもらうためにどのような基盤が必要であるかを、③患者・被験者のみならず、社会、研究者、医療者が理解する基盤を作成することである。

#### D. 考察

我々は日常的に QOL という言葉を使っているが、その持つ2面性（生活の質、生きるに値する生命）、特に「生きるに値する生命」という側面については意識をしていない。この視点を前提から避ける理由は、診療において、費用対効果という価値観と判断が入ってしまうからである。そして、この問題は、本当は患者・医療の情報共有においても重要な考慮点である。今回の日本の個人情報保護法の改正において、「公衆衛生の向上」が除外規定を定める重要な判断基準とされている。ただ、現在に至っても倫理委員会での議論を見ると、被験者保護との比較考量の対象としては十分に議論に乗ってこない。

一方 EU の GDPR の議論においては、常に「公衆衛生の向上」が除外規定の議論の項目として出てくる。この違いは、日本において検証され、克服されるべきものであると考える。

多くの要因の比較衡量の延長上としてゲノム情報の共有の問題を議論しているのが PHGF の報告書である。

#### E. 結論

重要な点は、我が国の研究倫理指針が述べているように、被験者保護、社会の理解の上に健全な研究を行うこと、それと公衆衛生の向上の3つの要素を明確に意識して議論することである。

そして、悩ましいのは、患者の集団としての利益の問題を公衆衛生の向上として読むための基盤となる、患者個人と患者集団の関係についての議論が、現状では不十分なことである。この問題は、患者会の性質の問題、患者・患者家族の意識の問題を含み、欧米と日本とでかなり違いのある課題でもある。かなりの偏りがあるとはいえ、神の元での平等という議論が、日本ではし難いといわれている。ただ、「今後の難病対策の在り方（中間報告）」（平成24年8月16日）が示す、「いわゆる難病は、ごくまれではあるが国民の中に一定の割合で発症する可能性のあるものである」という認識は、難病の社会性と社会が責任を持つ根拠を示す。そのことは、難病という領域でのゲノム情報だけではない情報の共有の問題を議論するためには、足掛かりとなると予想されるが、現状ではその方向での議論へは膨らんでいない。

#### F. 研究発表

1. 論文発表
1. 増井徹、バイオバンクの自己点検票、AMED 研究班成果物、2019.
2. 増井徹、Biobanking and Biomolecular Resources Research Infrastructures-European Research Infrastructure, Consortium (BBMRI-ERIC). Modern Media,66(1), 表紙 3p, 2020.
3. 増井徹、UK Biobank. Modern Media,66(2), 表紙 3p, 2020.
4. ISO/TC276 WG2 (A member: T. Masui), ISO/DIS 21899 General requirements for the validation and verification of processing methods for biological material in biobanks, ISO/DIS 21899: 2019, ISO.
5. 増井徹、ゲノム創薬におけるバイオバンクの役割、Precision medicine, 2019、2 (6) ,508-511.
6. ISO/TC276 WG2 (International member, Masui, T.), Draft International Standard, Biotechnology-Biobanking-Process and

quality requirements for establishment, maintenance and characterization of mammalian cell lines: ISO/DIS 21709: 2019. ISO.

2. 学会発表

G. 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