

厚生労働行政推進調査事業費補助金（難治性疾患政策研究事業）  
分担研究報告書  
難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究

同意書の検討・国民への普及啓発について

研究分担者：武藤香織 国立大学法人東京大学 医科学研究所  
研究協力者：李 怡然 国立大学法人東京大学 医科学研究所

**研究要旨**

全ゲノム解析実行計画の開始にあたり、希少疾患・難病の当事者の信頼を得ながら、試料・情報を円滑に利活用できるようにする体制を整備するため、倫理的な方針や説明・同意文書の構成を検討した。既存試料・情報の利活用に向けた同意の範囲に関する調査では、厚生労働省から提供を受けた、オミックス解析拠点及び IRUD 解析拠点の計 8 本の説明・同意文書（ICF）の内容を確認し、説明内容を確認した。

これを踏まえて、既存試料・情報の利用に関する倫理面での対応方針の検討を行い、将来の他の研究の利用について同意がある方と、データベース登録について同意がある方が利用対象にすべきと判断した。また、企業への試料・情報提供については明示的な同意が必要であること、企業との共同研究等の記述が不十分な場合には倫理審査の変更申請を要する点等が留意点である。

新規試料・情報の収集については、「難病全ゲノム解析実行計画（仮）」説明文書・同意書・同意撤回書のモデル書式第 0.4 版（2021.1.16）を作成した。ただし、現時点では事業全体の構想が未定な部分もあり、事業計画の細部が決定されるのに合わせて変更が必要である。

2021 年 3 月に遺伝性難病当事者向けの対話イベントを開催し、全ゲノム解析実行計画への期待や懸念を確認した。全ゲノム解析実行計画への参画を促すため、意見交換の場やわかりやすい情報発信が不可欠である。

**A.研究目的**

全ゲノム解析実行計画の開始にあたり、希少疾患・難病の当事者の信頼を得ながら、試料・情報を円滑に利活用できるようにする体制を整備するため、倫理的な方針や説明・同意文書の構成を検討する。

**B.研究方法**

オミックス、IRUDで使用されている同意書の同意の範囲の調査を行ったうえで、オプトアウトの方針、説明・同意文書のひな形を作成した。

（倫理面への配慮）

人を対象とした研究ではないため、該当しない。

**C.研究結果**

1. 既存試料・情報の利活用に向けた同意の範囲に関する調査

厚生労働省から提供を受けた、オミックス解析拠点及びIRUD解析拠点の計 8 本の説明・同意文書（ICF）の内容について、ゲノム解析の方法、データの第三者提供や業務委託、将来の利用方法、企業による利用などの記載ぶりを確認した。

ただし、個々のプロジェクトごとに検体採取期間やその時期に利用していたICFの種類が異なるが、全てを収集したわけではない。確認すべきICFの範囲は、実際にどこまでの時期に遡って検体を解析するかによる。さらに開始時期が古い研究においては、

個人情報保護法改正に伴う倫理指針改正で、海外提供についてどのような措置をとっていたのかは不明である。当初の用途を超える活動に使用できるかどうかは、最終的には、倫理審査委員会の判断による。

現行の説明・同意文書でカバーされていた内容は、以下の通りであった。

- ・ 網羅的なゲノム解析の実施
- ・ 将来、他の研究目的での研究実施
- ・ 解析結果の取扱い。偶発的・二次的所見は関連疾患や研究目的の範囲内で、本人の希望があれば説明と明示
- ・ バイオバンクやデータベースへの提供方針  
他方で、具体的な内容については、以下のような項目で記載のばらつきが見られた。
  - ・ エキスパートパネルによる検討の記載が少なく、診療情報やゲノムデータの一部を他の医療機関とも共有する旨の説明が必要である
  - ・ 一次所見の返却に関する言及をしている事例とそうでない事例があった
  - ・ 他の研究目的での研究実施について、任意の同意項目としている事例、研究期間終了後と名言されている事例、目的を制限している事例、細胞株化すると明言している事例がみられた
  - ・ 企業との連携に関する記載（共同研究の可能性、企業への提供、クラウド上に置いたデータの企業による利用等）
  - ・ バンクやデータベースに関する記載について、

登録先の名称を限定している事例、「●●が指定した場所への登録」と限定している事例などがあった

## 2. 倫理面での対応方針の検討

1の結果を踏まえて、対応方針を検討した。

まず、先行解析においては、事業の性質を考慮し、以下の両方を満たす方の検体を使用することを提案する。

- ・ 将来の他の研究の利用について同意がある方（制限・条件の解除等は要検討）
- ・ データベース登録について何らかの同意がある方（国内外で利用可能に）

以下は留意すべき論点である。

### (1) 倫理審査

説明・同意文書毎に、倫理審査の変更申請の内容と公開すべき情報の精査が必要となる。既に進んでいる研究が多いことから、変更申請にあたっての一括審査は困難であると考えられる。

### (2) 再同意の要否

本人から同意を得た試料・情報の場合、すべての研究で全ゲノム領域に渡る解析について言及しており、また中長期にわたる利用やデータベース登録に関する同意が取得されていれば、再同意の取得には及ばないと判断した。

ただし、先行解析計画として必要な活動の範囲が具体的にどうなるか、当初の同意の範囲から乖離する場合には、不足する情報をわかりやすく提供し、熟慮期間も含めたうえで、拒否の機会を保障する必要があると考えられる。

また、小児の検体については、同意取得当時の時間の経過を踏まえ、ご本人が健在でアクセス可能な場合には、成長段階に応じた対応が必要である。基本的には再説明・再同意が検討されるが、倫理審査委員会の判断によるところである。

### (3) 企業による利用

現行の個人情報保護法においては、企業による非学術研究目的での利用については、明示的な同意の取得が必要であり、オプトアウトでの実施は認められないので留意する必要がある。企業との利用について言及していない研究計画の場合には、共同研究が可能となるような変更申請をすべきである。

データベースについての記載も多様であったが、「ゲノム基盤」を含む様々なデータベースへの提供が認められるように変更申請が必要である。

### (4) 解析結果の返却

先行解析計画においても、主治医や、主治医を介した検体提供者本人への結果説明を前提とする場合には、結果伝達方針を全体としてとりまとめるかどうか、再検討する必要がある。

## 3. 新規試料・情報の収集に向けたICFひな形案の作成

以上のような検討を踏まえ、新規試料・情報の収

集に向けて、「難病全ゲノム解析実行計画（仮）」説明文書・同意書・同意撤回書のモデル書式第0.4版（2021.1.16）を作成した。

ただし、現時点では事業全体の構想が未定の部分があること、電子的電磁的な同意取得の手法を導入する場合には同意取得後の再連絡方針についても検討が必要である。事業計画の細部が決定されるのに合わせた変更が必要である。

## 4. 遺伝性難病当事者を対象としたオンライン対話イベントの開催

遺伝性難病の当事者団体を招聘し、対話イベント「全ゲノム解析と患者・市民参画～ゲノム医療の基盤づくりに向けて、私たちが望むこと」を2021年3月15日、22日に開催した。本イベントは一般社団法人遺伝性疾患当事者団体連合会の全面的な協力を得て実施した。

第1回目は、多様な目的に試料や情報が使われることについての意見交換を行った（キーワード：オプトアウト、インフォームド・コンセント、ベネフィット・シェアリング）。

第2回は、遺伝的特徴・情報に基づく差別の禁止をめぐるルール作りについての意見交換を行った（キーワード：解析結果の受領をめぐる論点、差別をめぐる論点、患者・市民の不安を軽減する仕組み）。

議論の大前提として、遺伝性疾患の団体であっても、全ゲノム解析実行計画の認知度は非常に低く、コミュニティ全体に丁寧な説明が不可欠であることがうかがえた。全体として、計画の意義には期待するものの、継続的な意見交換の場、わかりやすい資料の提供などの要望があった。

## D. 考察

本分担任では、既存のICFの精査を行いながら、既存試料・情報を用いる場合の留意事項に加え、新規試料・情報を収集する場合のICFひな形の作成を行った。

新規試料・情報の収集に関する手続きについては、現在、人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針と個人情報保護法がいずれも改正中であるため、その状況を踏まえた対応が必要である。

既存試料・情報の利活用と並行して、できるだけ早い機会に、全ゲノム解析実行計画の実施のアナウンスを広く難病の当事者コミュニティ全体への情報発信しておく必要がある。さらに、新規試料・情報を収集するためのICFひな形については、患者の意見も聞きながら協働のうえ作成すべきである。

## E. 結論

先行解析に必要な既存試料・情報の利活用についてはオプトアウトによる実施が可能であると考えられる。

新規試料・情報の収集については、事業計画の細部が決定してから説明・同意文書を確定させる必要がある。

**F.健康危険情報**

特記事項なし

**G.研究発表**

1.論文発表 なし

2.学会発表 なし

**H.知的財産権の出願・登録状況**

1.特許取得 なし

2.実用新案登録 なし

3.その他 なし