

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・東京大学医科学研究所

研究要旨

ゲノム基盤実証事業と本格解析の実施を見据えて、オプトアウト及びインフォームド・コンセントに関する方針を検討するとともに、難病患者・家族への普及啓発及び当事者の視点を導入した論点の検討を行うことを目的とした。「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」の施行を踏まえ、実証事業の説明同意文書のひな型を点検し、患者への結果返却、産業界を含めた二次利用の同意のあり方等についての検討事項を示した。厚労科研中釜班が作成したがん領域での解析向け説明文書モデル文案が、難病においても適合するかどうかの検証を行った。これらの方針やひな型は、各種法令・指針の改正に合わせ、適宜見直しをはかることが必要である。また、難病・患者家族を対象としたゲノム勉強会および厚生労働省・研究班構成員との意見交換会を実施し、当事者の視点からみた期待感や懸念点、疑問点を把握することで、今後の難病ゲノム医療におけるよりよい患者・市民参画（Patient and Public Involvement: PPI）の出発点とした。今後も、多様な方法によって、継続して意見交換の機会を設け、当事者の信頼を得るとともに、当事者の視点を入れた計画を実現することが重要である。

A.研究目的

難病領域における全ゲノム解析等の実施における倫理的法的社会的課題に適切に対応するために、令和2年度に検討した実証事業におけるオプトアウト及びインフォームド・コンセントの方針に即して、本格的な解析実施に向けた対応を検討する。また、難病患者・家族への普及啓発及び当事者の視点を導入した論点の検討を行うことを目的とする。

B.研究方法

（1）研究倫理指針改正への対応と説明同意文書の検討

「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」の施行を踏まえ、ゲノム基盤実証事業の説明同意文書のひな型を点検し、対応が必要な事項を検討した。また、厚労科研中釜班が作成したがん領域での解析向け説明文書モデル文案が、難病においても適合するかどうかの検証を行った。

（2）国民への普及啓発、患者・市民参画（PPI）

医学研究・臨床試験プロセスの一環として、研究者が患者・市民の知見を参考にする患者・市民参画（Patient and Public Involvement: PPI）の取組みが、重要とされている。そこで、希少難治性疾患の患者・家族からみた本計画への期待や懸念を把握し、

今後のよりよいPPIの出発点とするために、難病患者・家族と厚生労働省および水澤班構成員との意見交換会を実施した。

（倫理面への配慮）

難病患者・家族との意見交換会の参加者募集にあたっては、事前に開催の趣旨や目的、参加しないことでいかなる不利益も生じることはない旨を説明した。許可を得たうえで録画録音をし、当日の会議録やアンケートの調査結果等は、個人を特定できない形でとりまとめ、研究班の成果報告等に使用することを説明した。

C.研究結果

（1）研究倫理指針改正への対応と説明同意文書の検討

2021年6月に施行された「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」を踏まえ、ゲノム基盤実証事業の説明同意文書のひな型を点検した。患者への結果返却、産業界を含めた二次利用の同意のあり方等についての検討事項を示した。具体的には、企業による単独利用の想定、国内外の公的データベースへの登録・共有等について、論点を示した。また、厚労科研中釜班が作成したがん領域での解析向け説明文書モデル文案が、難病においても適合するかどうかの検証を行い、患者・家族

に説明すべき事項や同意撤回の論点をまとめた。

(2) 国民への普及啓発、患者・市民参画 (PPI)

2021 年 3 月に遺伝性疾患の患者・当事者会からなる一般社団法人ゲノム医療当事者団体連合会に加盟する 13 団体を対象に参加を募集し、対話・意見交換会を実施した。遺伝情報に基づく差別的取り扱いやデータ共有をテーマに、参加者同士でディスカッションを実施してもらい、後日アンケートを実施した。具体的に想定される重大な倫理面での課題の一つとして、生命保険における遺伝情報の取扱いに着目し、諸外国における差別禁止の法規制や日本の状況、患者・市民の態度を、論点としてとりまとめた。

これらの基礎的な検討を踏まえて、①難病全ゲノム解析等実行計画に関して希少難治性疾患の当事者が厚生労働省から直接説明を聞く機会を設ける、②厚生労働省・水澤班と当事者との顔の見える関係をつくる、③よりよい PPI の出発点とすることを目的に、2022 年 2 月 26 日に、オンラインでの意見交換会を企画した。

その事前準備として、2022 年 1-2 月に、日本難病・疾病団体協議会 (JPA)、難病の子ども支援全国ネットワークから募集した幹部・役員の方、NPO 法人 ASrid を通じて募集したウルトラオーファン疾患患者会の方を対象に、PPI の意義と意見交換会の目的を共有し、実行計画を理解するための基礎知識を提供するために、専門家によるオンラインでのゲノム勉強会を 2 回開催した (第 1 回講師：理化学研究所 桃沢幸秀先生、第 2 回講師：東京大学 鎌谷洋一郎先生)。リアルタイム参加と動画配信の視聴を合わせて、38 名が参加した。ゲノム勉強会の終了後、患者や家族からみた疑問点を共有し、気になる論点を確認するため、同 2 月に打ち合わせの機会を設け、意見交換会に参加してもらうためのステップを整えた (オーガナイザー：武藤香織)。

意見交換会には当日、患者・家族 19 名が参加した。まず、厚生労働省健康局難病対策課より、難病の遺伝学的検査実施体制の歴史と現状、全ゲノム解析等実行計画について説明を行い、その後患者会側からの指定発言と質疑応答を行った。終了後のアンケート結果では、基本的な知識についての理解が深まったこと、全ゲノム解析への期待感、時間をかけて取り組む姿勢が伝わったといった好意的な意見が寄せられた。他方で、遺伝情報に関する取扱いに関する法整備の遅れへの不安、難病の当事者や子どもにとってのメリットの判断の難しさ、

当事者になんらかの不利益があるのではないかなど、疑問が残る点が、挙げられた。

意見交換会の過程と論点の概要は、「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」(第 8 回、2022 年 3 月 2 日)にて、厚生労働省健康局難病対策課より、報告された。

D. 考察

産業界での二次利活用の想定や、国内外でのデータベース登録・共有、二次的所見の取り扱いを含む患者への結果返却など、実証事業と本格解析の進展を踏まえて、方針を策定し、各種指針や法令の改正状況に合わせて、見直しをはかることが必要である。

難病患者・家族との意見交換会から、全ゲノム解析への期待と同時に、当事者にとってのメリット／デメリットの不明確さの指摘、遺伝情報の取り扱い等への不安も見られた。本計画の目的や全体像をわかりやすく説明するとともに、国民が安心して研究に参加しゲノム医療を享受するためにも、遺伝情報に基づく差別を防止するための手立てを講じることが急務と考えられる。

今回の試みは、日本の難病ゲノム医療の推進にあたり、よりよい PPI を進めるための出発点と位置付けられる。今後、継続して希少難治性疾患の患者・家族の方々と、多様な方法で意見交換の機会を設け、当事者の信頼を得るとともに、当事者の視点を入れた計画を実現することが重要である。

謝辞

本分担課題は、研究協力者として東京大学医科学研究所の李怡然先生、渡部沙織先生の多大なご支援を得て実施した。ここに感謝申し上げる。

E. 結論

説明同意文書に関して、二次的所見を含む患者への結果返却方針、産業界を含めたデータの二次利用の同意のあり方について、がん領域での状況も見据えながら検討した。今後も各種法令・指針の改正に合わせ、適宜見直しをはかり、適切に倫理的・社会的課題に対応することが必要である。

患者・市民との信頼関係を構築し、当事者の視点を取り入れる PPI の重要性が示唆された。ゲノム基盤実証事業と本格解析の実施にあたり広く普及啓発をはかるとともに、難病ゲノム医療において恒常的に運用可能な PPI の体制整備が求められる。

F.健康危険情報

該当なし

G.研究発表

1.論文発表

1. 武藤香織, 李怡然, 飯田寛, 河田純一, 永井亜貴子. 生命保険における遺伝情報の取扱いをめぐる倫理的法的社会的課題 (ELSI). 腫瘍内科. 29(1): 78-84, 2022

2.学会発表

1. 武藤香織. 人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針の改正. 第7回日本人類遺伝学会 GMRC アドバンストセミナー. Web, 2022.3.29
2. 武藤香織. Patient Engagement を創薬の研究段階から一緒に考えてみませんか? 第18回 DIA 日本年会. Web, 2021.10.24
3. 武藤香織. 被験者保護の観点からみた eConsent. 第21回 CRC と臨床試験のあり方を考える会議. シンポジウム9「インフォームド・コンセントの本質から紐解く eConsent の概念とその実際」. Web/横浜, 2021.10.2
4. 武藤香織. 「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」のポイント. 第63回日本婦人科腫瘍学会学術講演会. Hybrid/大阪, 2021.7.18
5. 武藤香織, 河合香織. 難病患者・家族に向けた遺伝に関する情報提供の課題. 第26回日本難病看護学会. Hybrid/熊本, 2021.7.17
6. 武藤香織. 人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」について. 第6回日本人類遺伝学会 GMRC アドバンストセミナー. Web, 2021.6.22

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