

令和 4 年度厚生労働科学研究費補助金
(政策科学総合研究事業 (倫理的法的社会的課題研究事業) 事業)
分担研究報告書

ゲノムデータの持つ個人識別性に関する研究

研究分担者 石川 俊平

国立大学法人東京大学 大学院医学研究科衛生学分野 教授

研究要旨

本研究では、ゲノムデータの利活用に関する背景として、個人識別性や社会受容性の考え方が変化していることや全ゲノム解析計画の進展があげられる。本研究では、国内外の利活用事例や個人識別性の範囲に関する調査を行い、科学的観点や海外動向を考慮して個人識別性等の解釈や利活用における論点を総合的に整理する。具体的には各国の利活用状況調査、改正個人情報保護法の学術研究と公衆衛生目的の適用除外範囲や判断基準、体細胞変異の個人識別性の検討、海外大規模データベースの企業利用や IC 取得の規制根拠、倫理指針や公的データベースの運用など幅広く調査と有識者ヒアリングを行なった。これらの調査結果をもとに個人情報保護を考慮しつつゲノムデータの利活用に向けた課題とその解決に向けた運用面からのアプローチを提案する基礎となる論点整理を行なった。

A. 研究目的：

ゲノムデータの利活用のあり方については、平成 28 年 10 月の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「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)」や平成 29 年 4 月の厚労科研「ゲノムデータの持つ個人識別性に関する研究 (研究代表者;国立感染症研究所名誉所員 吉倉廣)」により、国際的な議論動向を含め当時の科学技術水準における個人識別性などに考え方が取り纏められているものの、当時から一定期間も経過する中、科学技術の発展や社会受容性も変化していることからゲノムデータの個

人識別性などに考え方に幾ばくかの変化があることなども考えられる。特に全ゲノム解析計画の進展に伴ってそのデータの利活用を目的とした考え方の整理が求められる。本調査研究の目的はゲノムデータの持つ個人識別性に関する調査を行い適切な利活用に向けた規制や指針の提言を行うことである。具体的には、各国のゲノム情報の利活用状況についての調査・分析を行い、国内外の動向を把握する、改正個人情報保護法における学術研究や公衆衛生目的に関する適用除外について、倫理的・法的・社会的な観点から検討し、具体的な課題や留意事項を抽出する。ゲノムデータの個人識別性や体細胞変異の扱いに関して、科学的な観点や国内外の議論を総合的に解釈し、適切な方策

を提案することが含まれている。

B. 研究方法：

調査研究の手法として、以下の様々なアプローチで行なった。まず各国のゲノム情報の利活用状況について、文献調査やデータベースの分析を行い、具体的な事例や動向の把握を行なった。改正個人情報保護法における学術研究や公衆衛生目的に関する適用除外については、法的文献の分析や関係者へのインタビューを通じて、適用範囲や具体的な規制の解釈を明らかにした。ゲノムデータの個人識別性や体細胞変異の扱いについて、科学的な研究結果や先行研究のレビューを行い、個人識別性の判断基準や規制の必要性について検討した。得られた情報や結果を総合し、ゲノムデータの持つ個人識別性や適切な利活用に関する提言の骨子となる論点の整理を行なった。

(倫理面への配慮)

本研究は、文献調査と有識者へのヒアリングに基づくものであり、求められる倫理面への配慮はない。

C. 研究結果：

1.各国のゲノム情報の利活用状況について

各国のゲノム情報の利活用状況については英国保健社会福祉省が全額出資する企業である Genomics England が the National Genomic Research Library の運用に関与し、英国国民の全ゲノム解析データ含む健康医療情報を日本を含む海外の企業が明確な料金設定のもとでアクセスしているという現状がある。一方で IC 取得については包括同意で行われており、企業など個別の利用

者に対して再同意・オプトインなどで同意を取っている状況ではない。その根拠の一つとして GDPR においては 9 条において the processing of genetic data (遺伝学的データの取り扱い) は Processing of special categories of personal data (健康に関するデータや性的指向などが含まれる) として原則禁止されているものの、scientific research(科学研究)においてはその取り扱いが認められ、89 条に詳細が規定されているが第三者提供もその中に含まれると解釈される。同様に 9 条においては、予防医学若しくは産業医学の目的(for the purposes of preventive or occupational medicine)を含めて公衆衛生向上のためにもその取り扱いが認められている。また EU では GDPR に基づいて個人情報を扱われているがその中でも、健康データについては EDHS(the European Health Data Space) に基づいて運用することが提案されているが、調査時点においては GDPR や EHDS についてゲノムデータの仮名加工、匿名加工については具体的に触れられてはおらず、ゲノムデータをそのまま扱うことが想定されていると解釈される。

2.改正個人情報保護法における学術研究に係る適用除外について

改正個人情報保護法においては、利用目的による制限、要配慮個人情報の取得制限、第三者提供の取得制限について学術研究は例外とされて、代わりに三省指針による運用が学術機関を中心に行われている。第三者提供については「学術研究機関等が個人データを提供する場合であり、かつ、当該学術研究機関等と共同して学術研究を行う第三

者（学術研究機関等であるか否かを問わない。）に当該個人データを学術研究目的で提供する場合（当該個人データを提供する場合の一部が学術研究目的である場合を含み、個人の権利利益を不当に侵害するおそれがある場合を除く）」については、あらかじめ本人同意を得ないで第三者提供を行うことが可能（第27条第1項第6号）とされており、共同研究契約に基づいてゲノム情報を取得した学術研究機関等が企業と情報を共有して研究開発を行うことが可能と考えられ、実際にそのように運用していると思われる施設も見られる。三省指針においても、同様の趣旨の記載があり（倫理指針ガイダンスの第8-1(3)該当部）、①委託に伴って提供する場合（個人情報保護法第27条第5項第1号参照）、②共同利用に伴って提供する場合（個人情報保護法第27条第5項第3号参照）には、第8の1の(3)の手続を履行する必要はないとされている。ただし、①委託に伴う提供の場合、提供先の機関は、委託された業務の範囲内で試料・情報を取り扱う必要があるため、また、②共同利用に伴う提供の場合、提供先の研究機関は、その特定された利用目的の範囲内でのみ試料・情報を取り扱う必要があるため、共同利用の契約や実態の確認の可能性を含めた適切な運用が求められる。また企業の治験に伴う付随研究のようなケースに対しても、営利目的への転用可能性などを考慮しながら学術研究として解釈されるケースも考えられその適切な基準が運用の為に今後求められると考えられる。

近年ゲノム情報を用いた学術論文等では学術的検証や幅広い利活用のために公共データベースにゲノムデータを入れることが

求められるようになって来ている。また大規模な医療機関を中心に、バイオバンクに患者の血液や組織またはそこから得られたゲノム DNA 等の試料を収集し、機関内外の研究に用いる状況が増えて来ている。個人識別符号となるゲノムデータを入れた公共データベースは原則コントロールアクセスと呼ばれる審査を受けて認められるユーザーのみがアクセス可能であるが、研究開始もしくは提供者の同意取得時には想定していなかった多くのユーザーの利活用が行われ、バイオバンクの場合も同様である。個人情報保護法では、第三者提供先を必ずしも個別に特定する必要はなく「製薬企業」のような提供者に伝わるように範囲を限定した表現が可能と解釈される。このような利活用範囲を特定せずともある程度限定した同意を例えば包括同意として取得することにより、提供したバイオバンクや公共データベースから試料やゲノムデータを各学術機関や民間企業等に提供して利活用することが可能である。これに関しては説明文書、同意書の作成の際に、倫理的視点だけでなく企業法務から見ても利用が可能であることが明確に読み取れる内容になっていることが利活用の促進に必要と考えられる。このような利用法については、各医療機関や学術機関にそのような使用法が周知されているとは必ずしも言えない状況であり、こうした使用を事例として示すことが有効であると考えられた。

3.改正個人情報保護法における公衆衛生目的における適用除外について

個人情報保護法においてはいわゆる公衆衛生目的における適用除外があり「公衆衛

生の向上のために特に必要がある場合であって、本人の同意を得ることが困難な場合」においては、あらかじめ本人同意をえないで個人情報を取り扱ってよいことが規定されている。またその基準についてガイドラインにおいては「製薬企業が行う有効な治療方法や薬剤が十分でない疾病等に関する疾病メカニズムの解明、創薬標的探索、バイオマーカー同定、新たな診断・治療方法の探求等の研究は公衆衛生の向上に特に資するもの」公衆衛生の向上に特に資すると解釈されている。また「本人の同意を得ることが困難な場合」についても、「医療機関等が保有する患者の臨床症例に係る個人データを、同意を取得するための時間的余裕や費用等に照らし、本人の同意を得ることにより当該研究の遂行に支障を及ぼすおそれがあるときには、同号の規定により本人の同意なしに製薬企業に提供可能」とガイドラインに記載されている。これらの解釈により、ゲノム情報を適切な扱いによって学術研究機関や医療機関から民間企業に提供することが可能と解釈される。一方で、これ以上の具体的判断根拠が明記されているものではなく、聞き取り調査においてもその運用基準が明確でないのをこれを根拠にして個人情報を扱うことの難しさが明らかになった。公衆衛生目的における適用除外については学術研究における三省倫理指針のような運用指針や学術機関における倫理委員会のような審査や助言を専門に行う組織が運用されている状態ではなく、個別の医療機関や民間企業が対応できるような現実的な運用指針と共に頻りに問題点となりやすい点については明確な見解の記載や、審査や助言を行う組織を設けるなど運用をはかる

ことが重要と考えられた。

4.改正個人情報保護法における体細胞変異の扱いについて

ゲノム情報の利活用においてその運用が明確に定まっていなかったものの一つはがんなどの疾患における体細胞変異情報である。体細胞変異はがん等の疾患組織・細胞のみが持つ変異であり、遺伝して生涯にわたって不変な胚細胞変異情報とは異なる扱いが可能である。先行研究「平成28年度厚生労働科学特別研究事業 ゲノムデータの持つ個人識別性に関する研究 分担研究報告書 がん研究におけるゲノムデータの個人識別性について」においてはがんの体細胞変異を①一意性等、②可変性、③本人到達性の観点から整理して、少なくとも体細胞変異のゲノムデータは個人識別符号とは考えられないという見解をしている。韓国では「保険医療データの活用に関するガイドライン(2021年)」においてがんにおける体細胞変異については通常のゲノムデータと異なり特別な配慮を必要としない運用がされており、体細胞変異については海外のデータベースを見ても個人ごとのがんの体細胞変異がインターネット上で制限なくアクセス可能な状態であり胚細胞変異と異なる運用の実態がある。がんの体細胞変異については、特に広く共有することで分子標的療法の開発が加速する事例もあり公衆衛生上の利益が大きい領域と考えられ利活用促進が求められると考えられる。このような状況を鑑み、がんの体細胞変異を個人識別符号に当たらないという見解が可能であり、それらを個人情報保護法や関連法規に明記することによりゲノム情報の利活用が進

む可能性がある。調査時点において GDPR には体細胞変異について特別に胚細胞多型と別に扱う記載はないが、今後の GDPR 適合性や EHDS における運用を含めて EU や米国の諸外国の状況について確認し運用上問題ないか検討することが必要となる。

D. 考察:

ゲノム情報の利活用の目的のためには現行の法令や指針において、その条件やその範囲が明確でないことにより企業や学術研究機関における利活用の阻害要因になっていることが考えられる。そのためにゲノム情報が利活用できる条件、範囲を現行の法令や指針により明確に記載するとともに、各機関の倫理委員会を含めてその知識普及に努めることが必要と考えられた。ゲノム情報は現行の個人情報保護法下においては個人識別符号とされ、限定的な領域の情報を除いては仮名加工・匿名加工が難しい情報となるため、個人情報としての取扱いが必要となる。個人情報保護法には学術研究に係る適用除外、公衆衛生目的における適用除外といった例外規定があり、ゲノム情報の利活用という点で、ある程度解決可能と考えられるもの、解決が難しいはもしくはさらなる議論が必要なことが見られた。現行の規則に従って解決可能なこととしては、学術研究機関と民間企業との共同研究等においても学術研究に係る適用除外の対象と考えられ、ゲノム情報を含めた個人情報を一定の条件のもとで患者の直接の同意なく第三者提供や目的外利用できる状況が存在することである。また公衆衛生目的における適用除外については「製薬企業が行う有効な治療方法や薬剤が十分でない疾病等に

関する疾病メカニズムの解明、創薬標的探索、バイオマーカー同定、新たな診断・治療方法の探求等の研究」すでに個人情報保護委員会より公衆衛生の向上に特に資するものという見解が出ており、適切に管理する体制を作ることでゲノム情報を患者の直接の同意なく第三者提供や目的外利用できる状況が存在する。利活用をさらに促進するためにこのような情報が学術研究機関等の倫理委員会委員や研究者、企業に周知されていない状況では、利活用の可否の判断に迷う結果ゲノム情報が有効に役立てられないことが考えられる。そのため今後具体的な Q&A やユースケースのような形で利活用の条件や必要な書類と共に積極的に想定される利活用者に提示することが有効と考えられる。さらなる議論が必要な点としてこれらの適用除外は個人情報の提供者、例えば患者、個人の権利利益を不当に侵害しないということが条件であり、再同意取得なしで第三者に渡ったゲノム情報が規定された範囲内の中で適切に共有されているかを保証する仕組みを合わせて整備し、提供者側のゲノム情報の散逸に対する不安のないような運用を行う必要がある。特に公衆衛生目的における適用除外については学術研究における三省倫理指針のような運用指針がなく個別の医療機関が対応できるような現実的な運用指針と共に頻繁に問題点となりやすい点については明確な見解の記載や、審査や助言を行う専門の組織をもうけるなどが考えられる。

ゲノム情報の運用に関して、がんなどの疾患に起こる体細胞変異についての取り扱いが明確でなかったため、本調査研究でも論点整理を行い利活用という面で解決可能

な面があることがわかった。体細胞変異は疾患細胞のみが持つ変異情報で遺伝的には不変の胚細胞変異とは異なる扱いが可能であり、過去の研究でも体細胞変異のゲノムデータは個人識別符号とは考えられないと指摘されている。外国では体細胞変異は通常のゲノムデータと異なり特別な配慮を必要としない運用が行われている例があり、がんの体細胞変異情報についてはインターネット上で制限なくアクセス可能な運用の実態もあることがわかった。これらに鑑みて体細胞変異は個人識別符号には当たらないとする考え方は妥当と考えられ、その明記がゲノム情報の利活用を促進する可能性がある。これについては広く共有することで分子標的療法の開発が進む可能性がありその利活用が求められているため。議論の継続及び調査が必要な点としては、GDPR等の規制に適合するためには、他の国の状況を確認し運用上問題がないか検討することが必要である。

また引き続き議論が必要な点としては、ゲノム情報は現在個人情報保護法下で個人識別符号として扱われており仮名加工、匿名加工が難しい情報としてその利活用に関する基準が、現在改正が進んでいる次世代医療基盤法においてもその運用方法が定まっていない。ゲノム情報は、一意性はともかく個人の名前や住所などと同等の到達性は持たないという議論はこれまでもあり、またその個人識別を目的とするか否かによってその解釈は変わり得るという議論もあることからいわゆる個人情報に該当する情報であるかは引き続き検討する必要がある。また仮名加工、匿名加工が難しい情報ということであれば、利活用を促進するために

例えば現行の法規の中に特別な項目を盛り込むなどの可能性も引き続き議論する必要がある。

令和5年度においては、これまでの調査で継続的な議論や論点整理が必要な点、すなわち改正個人情報保護法における学術研究に係る適応除外、公衆衛生目的における適用除外を用いて適用拡大できる項目についてどのような方法で提示・周知していくか、提供者・患者の保護を保障するか、具体的な運用組織について調査と提言作りを進めるとともに、体細胞変異の解釈については外国の状況を確認し運用上問題がないか検討する。またゲノム情報で個人識別符号という解釈で問題ないかという点についても論点整理と有識者へのヒアリングを行っていく予定である。

E. 結論:

現行の法令や指針では、ゲノム情報の利活用条件や範囲が明確でなく、これが企業や学術研究機関の活用を妨げていると考えられた。ゲノム情報は現状では個別の状態(体細胞変異/生殖細胞変異、単一遺伝子病/多因子性疾患)は議論されず総じて個人識別符号として扱われており、現場では個人情報保護法に従った個人情報としての運用が必要となっている。学術研究や公衆衛生目的での適用除外規定が存在しこれにより一定条件下で患者の直接同意なしに情報提供や目的外利用が可能とされている。こうした情報については、提供者の権利を保護しゲノム情報の適切な共有を担保するという条件のもと、具体的な Q&A やユースケースを提示し利活用者に情報を伝えることが有効で、状況により具体的な運用指針の

策定や専門組織の設立も必要と考えられた。さらにはゲノム情報がどの程度個人情報とみなすべきかについても、引き続き議論が必要である。

F. 健康危険情報 なし

G. 研究発表 なし

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
(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

文献

1. 中野壮陸. 厚生労働科学研究費補助金政策科学総合研究 (臨床研究等 ICT 基盤構築・人工知能実装研究)「AIを活用した医療機器の開発・研究におけるデータ利用の実態把握と課題抽出に資する研究」令和3年度総括研究報告書. 2022.
2. 諸外国におけるゲノム医療の制度・体制・運用等に関する調査 (概要版) (2019年12月 デロイトトーマツコンサルティング 合同会社 による)
https://www.kantei.go.jp/jp/singi/kenkou/ryou/genome/genome_dai2/sankou3.pdf
3. 令和3年改正個人情報保護法について

https://www.soumu.go.jp/main_content/00790352.pdf

4. 人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針ガイドンス 令和3年4月16日 (令和4年6月6日一部改正)

<https://www.mhlw.go.jp/content/000946358.pdf>

5. 生命科学・医学系研究等における個人情報の取扱い等に関する合同会議資料

https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_30487.html

6. 資料1「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」一部改正案 (概要) に対するパブリック・コメント結果について

<https://www.mhlw.go.jp/content/10601000/001044155.pdf>

7. 令和3年改正個人情報保護法について 個人情報保護委員会事務局 (令和4年6月2日)

https://www.meti.go.jp/shingikai/sankoshin/shomu_ryutsu/bio/kojin_iden/life_sciences_tf/pdf/006_s01_00.pdf

8. 「個人情報の保護に関する法律についてのガイドライン」に関するQ&A

https://www.ppc.go.jp/all_faq_index/

9. 平成28年度厚生労働科学特別研究事業ゲノムデータの持つ個人識別性に関する研究 分担研究報告書 がん研究におけるゲノムデータの個人識別性について

https://mhlw-grants.niph.go.jp/system/files/2016/161031/201605001A_upload/201605001A0007.pdf

(資料) 令和4年度研究成果：暫定的な考察を踏まえた国内外の議論や総合的解釈に必要な骨子

分担研究「ゲノムデータの持つ個人識別性に関する研究」 現時点における論点まとめ

令和4年度研究成果：暫定的な考察を踏まえた国内外の議論や総合的解釈に必要な骨子

I. 現状で比較的解決の道筋が立ったもの

1. 学術研究や公衆衛生目的に関する例外規定を利用できる状況が存在。
 - 共同研究における学術研究に係る適用除外の利用（これらの周知を図る）
 - 新薬開発等における公衆衛生目的の適用除外の利用（基準の明確化）
2. 体細胞変異については個人識別符号に当足らないという解釈が可能で、法規制への明記により利活用促進の可能性。

II. 今後の継続的な調査・議論が必要なこと

1. 個人情報保護法の適用除外について提供者の権利利益を保護する仕組みの整備
 - 公衆衛生目的の適用除外についての明確な運用指針の作成と運用組織の設置の検討
2. 体細胞変異の扱いについてのGDPR等を含めた外国での運用との適合性。
3. ゲノム情報を個人情報に相当するかについての議論の継続。

分担研究者：石川俊平（東京大学 医学部・大学院医学系研究科 衛生学教室教授）
