

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）
令和4年度 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
研究協力者：渡部 沙織 国立大学法人東京大学 医科学研究所

研究要旨

本研究では、全ゲノム解析等実行計画の実施を見据え、適切なインフォームド・コンセントを実現するための方針を検討するとともに、難病の患者・家族を主な対象とした普及啓発及び、PPI（患者・市民参画、Patient and Public Involvement）の実践を通じて、当事者の視点を倫理的配慮のあり方に反映させながら倫理的法的社会的課題の論点の検討を行うことを目的とした。前年度までの検討で、患者への結果返却、産業界の二次利用、外国にある機関の二次利用などについて最新の法令・指針との適合性を確認してきたが、本年度はこれらの検討に基づいて難病の患者・代諾者・血縁者向け ICF（説明同意文書）のモデル文書案の素案を作成した。難病の患者・家族の協力を得て、本事業に必要な倫理的配慮の基本的な方針を検討した上で、患者・家族の視点から見た期待や懸念・リスクに配慮したインフォームド・コンセントのあり方について厚生労働省・研究班構成員とともに意見交換の機会を設けた。今後も PPI の促進に多様な方法で努め、当事者の視点を取り入れた計画の実践を継続する事が重要である。

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 ELSI（倫理的法的社会的課題）に適切に対応するために、法令・指針改正の状況を把握しつつ、産業界におけるデータ利活用や結果返却のあり方をはじめ、本事業の方針策定における倫理的法的社会的面の課題を整理検討する。がんに関する実施体制の整備も把握しつつ、また、本事業の本格的な運用にあたって、患者や家族・市民の理解を深め、継続的に PPI（患者・市民参画）を実装していくための体制整備を支援する。

B.研究方法

（1）研究倫理指針改正への対応とICFの検討

全ゲノム解析等に関連する法令・指針の適合性と必要な対応について検証を行い、新たな ICF（説明同意文書）のモデル文書案の素案を作成した。策定に先立って、難病の患者・家族から全ゲノム解析等に参加する際に想定されるリスクや懸念について聴取し、難病の方向けの ICF に必要な倫理的配慮の基本的な方針を策定した。患者・家族の視点から見えるリスク・懸念に配慮したインフォームド・コンセントのあり方を検証した。

（2）国民への普及啓発と 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 PPI の取り組みが重要とされている。難病の患者・家族会を通じて、本事業の倫理的配慮の方針の検討や、モデル文書案の査読に参画する患者・家族の立場の参加者を募集し、ICF 策定のプロセスを中心に PPI の実践を試みた。

（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ICFの検討

「全ゲノム解析等実行計画 2022（仮称）（案）」に基づき、産業界による利活用や海外の機関のデータの二次利用を前提とした、難病の患者・代諾者・血縁者のインフォームド・コンセント取得に用いる ICF のモデル文書案の素案を検討・

策定した。

モデル文書案の策定にあたっては、PPI を重視しながら本事業に関わるステークホルダーの意向や懸念の把握に努めた。具体的には、前年度から継続して難病の患者・家族との意見交換会を実施し、全ゲノム解析等実行計画に関する情報提供の場を設置した。ICF モデル文書案策定の前段階として本事業への参加によって想定される懸念について患者・家族の意見を聴取する場を設け、全ゲノム解析等の ICF に必要な倫理的配慮の基本的な方針を策定した。

(2) 国民への普及啓発と PPI

ICFのモデル文書案の策定に先駆け、2022年6月-7月に難病のICFに必要な倫理的配慮の基本的な方針を検討する、意見交換会を実施した。実施にあたっては、一般社団法人日本難病・疾病団体協議会(JPA)と認定NPO法人難病のこども支援全国ネットワークから協力を得て傘下の団体を通じて参加者を募集した。6月に参加者の募集を行い、7月に2回に渡ってICFの倫理的配慮の論点を議論する検討会を開催した。検討会には12名の患者・家族が参加し、当事者の視点から期待・懸念やリスクに関する主要な論点を検討した。

その後、検討会でまとめた論点に基づいて、7月末に開催された水澤班会議において、全ゲノム解析等に参加する事で想定されるリスクや懸念について患者・家族、厚生労働省と研究班員が対話する場を設けた。検討会と班会議での議論に基づいて、難病の全ゲノム解析等のICFに必要な倫理的配慮の基本方針を策定した。

患者・家族の知見を取り入れて策定した倫理的配慮の基本方針の内容に沿って、2022年8月-9月にかけて難病の患者向けICFのモデル文書の素案を作成した。

モデル文書案の素案の改訂の際には、一般社団法人日本難病・疾病団体協議会(JPA)と認定NPO法人難病のこども支援全国ネットワークを通じて、モデル文書案のレビューを担う患者・家族レビュアーを募集した。8名の患者・家族レビュアーがモデル文書案に助言を行い、それに加えて厚生労働省や本事業に関わる研究者や関係者からも意見を聴取した上で、モデル文書案の改訂を支援した。

また、2023年2月には、「ゲノム動画上映ナイト」と題し、諸外国の全ゲノム解析プロジェクトの説明動画や国内の難病ゲノムイニシアチブやC-CAT(国立がん研究センターがんゲノム情報管理センター)などの既存のゲノム解析関連説明動画について、専

門家と患者・家族と一緒に視聴し対話するイベントを開催した。参加者は難病の患者・家族会の関係者限定で、オンライン参加で8名が出席した。動画は国内外のゲノム解析を行う研究プロジェクトが一般に公表しているものから日本における説明補助動画の作成に参考となり得るものを選定した。海外のゲノム研究プロジェクトでは、英国・Genomics England、米国・All of USとカナダ・Genomics Canadaの普及啓発動画の内容を日本語に翻訳し、参加者が理解しやすいように日本語字幕を付けた。国内からは難病ゲノムイニシアチブ、C-CATがん遺伝子パネル検査などが公表している動画、厚生労働省小杉班にて制作中の全エクソーム検査に関する動画を参加者で視聴し、動画を製作した研究者2名(国立国際医療研究センター 徳永勝士先生、東京慈恵会医科大学付属病院 川目裕先生)が意見交換を行なった。この取り組みを通じて、今後全ゲノム解析等の説明補助資料や説明動画にどのような要素や配慮が求められるかについて意見を聴取した。

D. 考察

倫理的配慮の基本方針の策定を通じて、子どもの研究参加者が16歳以上に達した際の同意取得の望ましいあり方、子どもへの継続的な情報提供の必要性など、これまで十分に議論されていなかった未成年の参加者への配慮について倫理的な課題が明らかになった。また、従来から懸念されてきた遺伝学的情報に基づく差別や不当な取り扱いへの不安に加えて、難病の患者と医師の関係性による研究参加を依頼された際の患者の複雑な心情や、自らが提供したデータの利活用のトレーサビリティの重要性など、患者・家族の視点から全ゲノム解析等への信頼と理解を得るための多くの重要な示唆を得ている。

E. 結論

難病の患者・代諾者・血縁者を対象としたICFに関して、患者・家族の視点からリスクや懸念を再評価し、新たな倫理的な課題への配慮を考慮しながらモデル文書案の策定を支援した。また、全ゲノム解析等実行計画におけるPPI推進の望ましいあり方について、PPIの実践を行いながら検討してきた。恒常的なPPI推進体制の実現が検討される中で、今後一層の支援策の整備が求められる。

謝辞

本分担課題でのPPI実践に協力して下さった難病の患者・家族の皆様へ心から感謝いたします。

F.健康危険情報

なし

G.研究発表

1.論文発表

【論文（雑誌）】

1. 渡部沙織, 武藤香織, 李怡然. 全ゲノム解析等実行計画における ELSI（倫理的法的社会的課題）・PPI（患者・市民参画）の取り組みと課題. *Clinical Neuroscience*. 40(9): 1161-1165. 2022.

2.学会発表

1. 武藤香織: 医学研究への患者・市民参画 (PPI/E). 第 48 回日本保健医療社会学会大会 RTD 医学研究の ELSI（倫理的法的社会的課題）を考える. 松山. 2022.5.29
2. 武藤香織. 難病患者・家族の未来のために～難病対策の課題と今後の展望. 東京難病団体連絡協議会総会. 特別講演. 2022.5.29
3. Muto K. Concerns against genetic discrimination – A perspective from Japan. European Human Genetics Conference. Vienna, Austria. 2022.6.13.
4. 武藤香織. 解析結果の説明に関する倫理的課題と支援. 第 7 回クリニカルバイオバンク学会パネルディスカッション 2 全ゲノム解析の臨床実装. 岡山. 2022.7.9
5. 武藤香織. 全ゲノム解析を行う研究について、患者・市民はどのように考えている？. 認定 NPO 法人難病のこども支援全国ネットワーク・親の会連絡会. 講演. 2022.7.23
6. Muto K. Fears and concerns of genetic discrimination in Japan. 5th McGill -RIKEN IMS Symposium 2022. online. 2022.9.20
7. 武藤香織. 遺伝的特徴・遺伝情報に基づく差別禁止法の必要性. 第 12 回日本遺伝子診療学会遺伝子診断・検査技術推進フォーラム「ゲノム医療の新たな局面」. 東京. 2022.12.2
8. 武藤香織. 遺伝的特徴・遺伝情報に基づく差別禁止法の必要性. 日本難病・疾病団体協議会理事會. 講演. 2022.12.3
9. 武藤香織. インフォームド・コンセントと産学でのデータ利活用. 日本人類遺伝学会第 67 回大会. シンポジウム 11 ゲノム情報の産学での利活用と本人への不利益の防止を目指して. 横浜. 2022.12.16
10. 武藤香織. ゲノム研究・医療における 倫理的・法的・社会的課題. 日本人類遺伝学会第 67 回大会. 教育セッション 14. 横浜. 2022. 12.17

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

