

# 医学研究等に係る倫理指針の見直しに関する合同会議

## タスク・フォース(第6回)

文部科学省 科学技術・学術審議会 生命倫理・安全部会ゲノム指針及び医学系指針の見直しに関する専門委員会  
厚生労働省 厚生科学審議会 科学技術部会ヒトゲノム・遺伝子解析研究倫理指針に関する専門委員会  
経済産業省 個人遺伝情報保護研究会

### 議事録

1. 日時 令和元年7月12日(金曜日)15時00分～17時00分
2. 場所 経済産業省別館1階101-2共用会議室
3. 出席者  
(委員) 徳永座長、磯部委員、田代委員、三成委員、山縣委員  
(事務局) 文部科学省：前澤安全対策官、石橋生命倫理・安全対策室室長補佐  
厚生労働省：黒羽厚生科学課企画官、平厚生科学課課長補佐、  
官本厚生科学課課長補佐、渡邊研究開発振興課課長補佐  
経済産業省：田中生物化学産業課長、北角生物化学産業課課長補佐
4. 議事  
(1) 遺伝情報の開示について  
(2) 遺伝カウンセリングについて  
(3) その他
5. 閉会

#### 配布資料

- 資料1 ゲノム指針「遺伝情報の開示」について(案)
- 資料2 ゲノム指針「遺伝カウンセリング」について(案)
- 参考資料 ゲノム指針と医学系指針との整合について(案)

## 6. 議事内容

○徳永座長　それでは、ほぼ定刻になりましたので、ただいまから「医学研究等に係る倫理指針の見直しに関する合同会議タスク・フォース」、第6回になりますけれども、これを開催させていただきます。

本日は、お忙しい中、ご出席を賜り、ありがとうございます。

最初に、事務局から本日の出席者の状況と配付資料について、説明をお願いします。

○北角生物化学産業課課長補佐　経済産業省生物化学産業課の北角からご説明いたします。

本日は、5名全ての委員の皆様のご出席をいただく予定ですが、磯部委員につきましては、遅れてのご出席となる旨を連絡いただいております。

続きまして、配付資料の確認をさせていただきます。

本日はペーパーレス会議とさせていただきますので、皆様に配付してありますタブレットで資料をご参照ください。操作でご不明な点がございましたら、事務局にお問い合わせください。

また、傍聴者におかれましては、経済産業のホームページに資料を掲載しておりますので、そちらをご参照ください。

本日の資料は、資料1「ゲノム指針「遺伝情報の開示」について(案)」、資料2「ゲノム指針「遺伝カウンセリング」について(案)」となります。

これより先は、議事に入ります。会議冒頭のカメラ撮影はここまでとさせていただきますので、ご協力をお願いいたします。

○徳永座長　ありがとうございます。

それでは、議事1の「遺伝情報の開示について」、入ります。

今回のタスク・フォースにおいては、ゲノム指針特有の規定を中心に議論をしたいと思います。まずは、事務局で議事1として、「遺伝情報の開示について」、論点を整理してもらいましたので、事務局から一通り説明いただいて、その後、ご議論いただきたいと思います。

それでは、事務局から説明をお願いいたします。

○平厚生科学課課長補佐　事務局、厚生労働省の平でございます。よろしくお願いいたします。

それでは、資料1をご覧ください。

資料1は、前半、事務局のほうで、遺伝情報の開示についての論点をまとめさせていただきました。後半8ページ以降に、ゲノム指針の該当する条文を掲載させていただいておりますので、適宜後ろの参考条文をみながらご説明をさせていただきます。

ページをおめくりいただきまして、1 ページ目になります。

「ゲノム指針第3の8 遺伝情報の開示」というところになりますけれども、まず論点としましては、ゲノム指針の遺伝情報の開示におけるこの「開示」という意味を、より明確にする必要があるのではないかということで、大きく分けて、以下の2点に分けさせていただきました。

また、2つ目のポイントに関しては、若干コメントもつけさせていただいておりますので、細かくいいますと、3点になるかなと考えております。

まず1つ目のポイントとして、今現在、開示という意味がどのような形で使われているかということですが、1つ目として、現指針において、基本としては個人情報保護法等により規定される、請求されたことによる、開示請求があったときの開示の意味として規定されてございます。

例えば、ここに指針の「第3の8(1)」と書かせていただきましたけれども、ここで記載されております「研究責任者は、個々の提供者の遺伝情報が明らかとなるヒトゲノム・遺伝子解析研究に関して、提供者が自らの遺伝情報の開示を希望している場合には、原則として開示しなければならない。」、ここでいう「開示」というのは、法律に基づいて開示請求が行われたときに行う手続のことが記載されているのではないかと考えております。

また、2つ目に記載させていただいておりますように、「研究目的で得られた情報を提供者に対して説明する」という意味での開示に近いものとして規定されているものがあるのではないかとということで、1つ目の法による開示請求の手続の開示というものと、若干意味合いが異なる。研究によって得られた情報、結果等に少々意味づけをすることによって、提供者に説明をするという意味合いを含んだ開示というような記載があると思われまます。

例えば、この規定にある「(2)」のところ該当する条文になると思われまますが、「研究責任者は、実施しようとするヒトゲノム・遺伝子解析研究及び当該研究により得られる遺伝情報の特性を踏まえ、当該研究によって得られる遺伝情報の提供者への開示に関する方針を定め」という以下の条文が、これに該当するのではないかと考えまます。

その下に括弧書きで書かせていただいておりますのが、3つ目のポイントになろうかと思ひます。

これまでタスク・フォースもそうですし、合同会議の中でも、さまざまな委員の先生方から、研究と診療の境が非常に難しいと。診療の中で遺伝情報の検査をするという中で、研究という形態で実施する場合であったりというような境が、現状、非常に難しくなっているということもございましたが、それに関係するようなことで、研究の中で実施された遺伝の解析であったとしても、返却といひまますか、開示する際に、診療との連携が必要と考えられるものという意味づけのある開示が含まれ

ているのではないかということで、最後のところに例として記載させていただいております。

該当する条文が（６）に相当しますが、「研究責任者は、単一遺伝子疾患等に関する遺伝情報を開示しようとする場合には、医学的又は精神的な影響等を十分考慮し、診療を担当する医師と緊密な連携の下に開示するほか、必要に応じ、遺伝カウンセリングの機会を提供しなければならない」ということで、冒頭に記載されております「単一遺伝子疾患等」に関しましては、また議論がございますが、ここでまず開示のところに着目していただければと思います。下にある注意書きがございますように、開示する遺伝情報がいかなる意味を持つかは、診療に属する部分が大きということで、診療の中で担当されている医師とか、専門家と連携が必要な部分という意味で、事務局のほうで大きく２つ、その中にもう１つ加えて、３つの開示という意味合いがあるのではないかということで、論点を挙げさせていただきました。

ページをおめくりいただきまして、その部分を表に整理させていただきました。

左から、法により規定されている開示、法により開示請求が行われたときに実施する手続の流れ、真ん中に研究によって得られた情報を提供者に対して説明するという意味での開示。その中に、一番右にございますように、診療との連携が必要な部分という形で整理させていただいておりますけれども、指針に該当する条文のところをこのような形で整理させていただきました。

少し後ろの条文に行ってください、８ページをみていただければいいかと思います。先ほどの例で挙げさせていただきましたけれども、遺伝情報の開示の（１）のところに関しては、先ほど例示で挙げさせていただきましたように、この部分は法により規定されている開示と考えられます。

ただ、一部細則の部分には、２ページの表にも記載させていただいておりますが、両方とも往復するような内容も記載されておりますので、例えば細則の２番に関しては、「遺伝情報の全部又は一部を開示しないことができる提供者もしくは第三者の生命、身体、財産、その他の権利利益を害するおそれ又は当該研究を行う機関の研究業務の適正な実施に著しい支障を及ぼすおそれの具体的事例は以下のとおりとするが、個々の事例については」というようなことで、慎重に判断することが必要であるということで記載されております。

ここの部分は、一部は研究によって得られた情報を提供者に対して説明するときの留意事項でもありつつ、法に定めた開示請求のときに留意すべきことも、両方含まれておりますので、２ページ目の資料に戻っていただきますと、両方のところに細則の２という形で整理をさせていただいております。

このような形で整理をした中で、一番左端のほうに規定されている開示というところの一番下の留

意事項のところには3つの項目がございまして、実はこれは医学系指針でもそうですし、ゲノム指針の中で「保有する個人情報等の開示」というところの法による開示請求があったときの規定の中にも、同じ文言が記載されてございます。

具体的には、「提供者又は第三者の権利利益を害するおそれ」「研究業務の実施に著しい支障を及ぼすおそれ」、また「法令に違反するかどうか」というポイントが記載されてございます。

また、右のほうにいらっしゃりまして、研究によって得られた情報を提供者に対して説明する上での留意事項は、ここに記載されておりますように、情報の妥当性や信頼性（精度や確実性など）といった問題、健康等にとって重要な事実を示すか否か、または研究業務の適正な実施に著しい支障を及ぼすおそれがないかどうか、以下のような記載されている項目等が留意事項になっております。

次のページに移っていただきますと、向かって一番左側の青で囲っている部分が、基本的にはここは遺伝情報の開示という項目の中で規定することではなく、個人情報の開示——先ほど申し上げました保有する個人情報の開示等の項目のところに含まれるという判断で整理できるのではないかとということが、1つの論点でございます。

また、真ん中の欄にあるオレンジ色で囲まれた部分に関しましては、もちろん現行のゲノム指針においては、遺伝情報の開示という項目の中で整理はされておりますが、実は内容的には医学系研究にも留意して適用されるべきものではないかと考えますので、研究によって得られた情報を研究対象者に説明するという項目で、遺伝情報の開示の項目を示す形で、両指針に共通するものとして記載してはどうかというのが、事務局案の提案でございます。

また、一番右の診療との連携が必要な部分に関しては、本来、指針では研究に関する注意事項を記載するというところで、考えるならば条文には落とさないにしても、ガイダンスで一部説明するという形で、この部分を記載してはどうかということでございます。

それぞれの手続につきまして、次のページから少し簡単に説明をさせていただきますけれども、まず4ページ目の「①」のところですが、個人情報保護法により規定されている開示については、先ほどの表でいうと一番左の部分になります。該当条文を向かって左側に記載させていただいております。

これは、開示というところで、個人情報保護法に定められたものが、現在の医学系指針にも、ゲノム指針にも同じように記載されており、手続のイメージを簡単にフローにさせていただきましたが、あくまでもイメージですので、留意するポイントとしては、下の「②」の1、2、3というところに書かせていただいておりますけれども、提供者又は第三者の権利利益を害するおそれがない、研究業

務の実施に著しい支障を及ぼすおそれがない、法令に違反するおそれがない、というところが留意事項として、ここでは規定されているという形でございます。

次のページに移っていただきまして、ここが研究によって得られた情報を、単に開示ということではなくて、中に少し意味づけをすることによって、研究対象者——ゲノム指針では「提供者」という定義になっておりますけれども、提供者に対して説明するフローとしまして、まずはインフォームド・コンセントのところで規定はしないといけないと考えておりますが、一番上のところで、「情報に関する説明を希望」されるということであれば、右にいていただいて、原則説明をするということになろうかと思えます。

もちろん右側の青で四角書きで書かせていただいているところに移りますが、「研究により得られる情報の特性を踏まえ、当該研究によって得られる情報の提供者への説明する方針を定め、I Cの際にその方針を説明」することが前提になろうかと思われます。

原則説明というところの下に、留意事項を再掲させていただいておりますけれども、これは先ほどの表にあった真ん中の部分の留意事項と合致するものと思われます。

現行のゲノム指針の中では、上から4個目のポツから6個目のポツ、この3項目に関しては、実は開示しない際に留意する事項というふうに、特別に項を設けて記載されておりますけれども、実際に説明という形で言い換えるならば、提供者が説明を希望しない際に説明する要件として定めているということですが、通常、説明を実施する際にも留意すべき事項ではないかと考えましたので、一まとめにして留意する事項という形でまとめさせていただきました。

向かって左側は、説明を希望されない場合というのは、原則説明しないということになりますが、その中でも以下の②'の1から3のような条件があるならば、説明をするというようなフローを、倫理審査委員会等の意見を求めて、提供者の意思を最後は確認するという形になるのではないかとというふうにまとめさせていただいております。

もう1ページおめくりいただきまして、6ページのところには、ゲノム指針の中に、「偶発的所見」というものの取り扱いについて記載がございます。この部分について、少し整理をさせていただきましたので、ご説明申し上げます。

少し前後しますけれども、もう1枚めくっていただいて、7ページ目の資料をご覧いただきたいのですが、ゲノム医療実用化推進研究事業の中で、これは医療の中でということになるのですが、偶発的所見というものをまとめたようなものがございます。これを参考につけさせていただいたので、すけれども、ここでは3つの概念です。Primary findings、Secondary findings、そして Incidental

findings ということで、それぞれの定義を記載させていただいております。

まず一番上の Primary findings に関しては、研究者が検査の目的によって意図的にみつける所見、2つ目、Secondary findings は検査の目的から外れて意図的にみつける所見、Incidental findings というのは検査の目的から外れて偶然みつかるといふことで、下にあるような表の整理となっております。

今回、一番下の段にありますように、該当する概念と、本来の所見、二次的所見、狭義の Incidental findings、ここが指針でいう偶発的所見に相当するものではないかということで、この文言を参考に、1つ前のページのフローチャートを作成しております。

研究によって得られた情報というのは、研究計画書の中の計画内に入っているものであり、また意図的である場合には、主目的というところにおいていただいて、本来の所見なのか、もしくは主目的でなければ二次的所見なのかということ。

もしそこが意図的でなく見つかったものとしては、偶発的所見というふうに整理できるのではないかと考えております。

実際には、情報に関する説明を希望された場合には、実は1つ前の情報の提供者に対する説明という手続の流れに準じて行っていただくというふうに考えますと、特別に偶発的所見というところを特出しせずに、偶発的所見の取り扱いに関しても、主目的から外れた他の研究結果によって得られた所見の取り扱いと留意事項は基本的に同じではないかということで、この部分に関しては偶発的所見の解釈をガイダンスの中で説明を加えるということで、基本的には手続、留意事項は共通でいいのではないかという形でまとめさせていただきました。

後半は、冒頭に申し上げましたとおり、指針の条文を載せてございますので、適宜、議論の中で参考にしていただければいいかと思っております。

資料1の説明は、以上でございます。

○徳永座長     ありがとうございました。

「開示」という言葉につきまして、個人情報保護法でいわれている開示というものと、実際に研究の成果、結果をお伝えするという意味で、これまで「開示」という言葉が使われていた、これは中身が違おうだろうという非常に画期的な見解を——私どもも心配していたところで、画期的な立場をあらわしていただいたわけですが、先生方からご意見をいただければと思います。

○田代委員     説明、ありがとうございました。

今回、個人情報保護法上の開示請求があつて塩基配列データを示すというような話と、意味情報と

しての遺伝情報を本人の希望に沿って説明するという話を分けるということは画期的なので、ぜひこの方向で進めていただければと思うのですが、少し細かいところで確認させてください。

1点目は、確認というか提案ですが、3ページ目の、先ほど研究によって得られた情報を提供者に対して説明するというところについて、ここも結局、個別の研究結果を研究対象者の方に返却するという場面は、当然、医学系指針の研究でもあり得るので、ここを医学系指針に展開するということは、私は賛成です。

その際に、書きぶりとしてですが、現状これはゲノム指針に即して書かれているので、留意事項のところで、例えば「血縁者への影響」というふうに書かれています。もちろんこれはゲノム指針だと血縁者になるのですが、例えば感染症とかだと別に血縁者でなくても共有されている情報ということがあり、それに対する留意事項なので、そのあたりは、医学系指針と統合するときに、どちらでも読めるような形で書いていただくのがいいかなと思います。それが1点目です。

もう1つは、質問ですけれども、5枚目の研究によって得られた情報を提供者に対して説明する手続フローのところで、表現の確認ですが、一番上の「①」のところに、「情報に関する説明を希望」と書かれていて、分かれていくという図になっています。それで、「①」はどちらかという、「希望」ということの意味がわからなかったのですが、ここはむしろ研究者が、右の説明のボックスの中がそうだと思いますが、提供者に要するに情報に関する説明をするかしないかというところが恐らく出発点ですよね。方針を決めて、提供するかしないかというところで、「はい」「いいえ」になっていって、この研究では原則的に説明しない、説明するというふうに流れていくのではないかと思うのです。

また、下の流れがよくわからないところがあって、原則説明するというか、この研究では、例えばこういう個別の所見が得られる可能性があって、これは本人の健康にとっても非常に意味があるので、お返ししようという方針を決めたら、通常はそれを説明文書に落とし込んで、例えば同意文書の中で聞きたいか、聞きたくないかみたいなことで選んでもらって、「はい」といったらお返しするか、そういう方針ではないかと思ったのですが、ここの説明をもう一度していただいても良いでしょうか。

○平厚生科学課課長補佐　　まず一番上の部分に関しては、これはもともと条文の中では、ここも「開示」という文言が使われております。条文の中でも、「開示を希望する場合には」というところで、そのまま「開示」というものを、「条文に関する説明」という形に置き換えましたので、少し表現がご指摘のとおり曖昧かなという形ですので、今、田代先生からご指摘があったように、開示というか、情報を説明するかどうかということの方針を決定するという形でいいのかなと考えています。



○田代委員　　ありがとうございます。

大きな違いとしては、個人情報保護法上の開示は、要するにみせてくれといわれて、それに対してある意味では消極的かというと、いわれたら反応するという話だと思うのですが、「②」のところの話は、むしろ研究者の責務として、自分たちの研究で、これは返すことも難しくないし、意味があるのではないかとすることがあれば、ぜひ返そうという話から始まり、それについての希望を説明の中で確認しながら、同意を得て返していくという方向ではないかと思うのです。ですから、ぜひそういう流れがわかるような形で整理していただければと思いました。

とりあえず以上です。

○徳永座長　　先生、どうぞ。

○山縣委員　　今の点が一番重要で、まずは研究に参加するという参加者にとっては、インフォームド・コンセントの段階で意思表示をするというのが大原則になると思いますので、そこに結果に関してどうするのかということに関して明確にして、その上で参加していただいているということを前提にした、その後の「②'」という形がわかるように書く必要があると思います。

それから、結果に関しては、人を対象とする医学系の指針に関しても、必ずしも健康に関する情報とは限らないので、結果をとにかく返すかどうかについてきちんとガイドラインの中に入れて、広い意味での Incidental findings に関してどうするかという、そういう2本立てで書く。現状では、結果を返却するという項目に関してガイドラインにきちんと明記されていないように、思っていたぐらいで、そこをわかりやすく、今回お示しいただいたような形で、項目を分けて示していくというのは、とてもいいと思います。

以上です。

○徳永座長　　ほかに、いかがでしょうか。

○三成委員　　今の流れに対しては私も賛同するのですが、「研究によって得られた情報」を指針上でどのように表現するかについてはもう少し検討が必要かと思いました。

もう1つ気になっているところは、3ページのところの一番左のところ。「遺伝情報の開示」を規定することが可能ではないかと下の青い四角の中に入っています。この場での議論においては、配列情報＝遺伝情報といったような印象を受けましたが、他方では、配列情報の特に遺伝性に着目した情報を遺伝情報と定義する必要もあるかと思います。つまり、今のような認識で改定してしまうと、遺伝情報に関わる他の規定において齟齬が生じるかと思います。ゲノム配列やゲノム情報に関して、個人情報の範囲として対応するところと、それ以外のもの、具体的には「研究によって得られた情報」

を返すところの切り分けは、もう少し検討する必要があるかと思いました。

医学系指針の論点も賛同するのですが、偶発的所見といっても必ずしも対応する必要のない研究もあるかと思います。このような研究も視野に入れ、偶発的所見が起り得るということが少しでも予期できる場合にはその規定を踏まえることはよいと思いますが、全ての研究がその規定を踏まえる必要はないかとも思います。指針上、このあたりの柔軟性は担保する必要があるかと思います。

○田代委員　今の三成先生の最初のほうの指摘は、私も少し気になります。事務局に今後の方針を聞きたいのですが、つまりは、遺伝情報の定義を変えるか変えないかということに少しかかわるかなと思っています。

個人情報保護法等により規定されている開示というもののなかで読み込むのは、いわゆる意味情報ではない、塩基配列情報みたいなものだけだと考えると、それは一体何なのかということをし少し定義する必要が出てくるかもしれません。

「遺伝情報」という言葉は、あくまでも今回、「②」のほうの意味とか解釈が入った情報として、それこそゲノム・タスク・フォースで使ったような意味で使うということになれば、現行の指針の中の遺伝情報の定義でも読めなくはないのですが、よりはっきりとそのニュアンスを出していく必要があるかもしれないと思います。

そこは基本的な概念の整理が、あわせて必要になるのかなと思って伺っていましたけれども、もしそのあたりは、考えられていることがありましたら、ぜひと思いました。

○平厚生科学課課長補佐　ありがとうございます。

まだ具体的に整理をしているわけではないのですが、今回、その考え方というか、概念だけお示しさせていただいたのですが、おっしゃるとおりで、ここは「遺伝情報」という言葉を使うのか、もしくは「ゲノムデータ」という言葉を使うのか、いろいろ議論はあると思います。法律に則って、開示請求という説明であるならば、正しい用語を使うべきかなというところと、真ん中の部分に相当する部分は、医学系研究にもあわせて、1つの指針になったときに、その中で医学系研究にも読めるような形になるということになると、「遺伝情報」という言葉が少なくとも題目にはなくなる可能性はありますし、中で説明する上で、何か定義をしっかりとしないといけないという整理は必要なのかなと思います。

いろいろご指摘いただいております留意事項に関しても、恐らく1つ1つ、これまではゲノム指針のみ記載されていた項目ですので、医学系指針の中に入れ込んで、医学系研究にも当てはめられるような文言は、これから考えていけないといけないと考えています。

○徳永座長　　ありがとうございます。

ほかに何かご指摘の点は……。

やはり個人情報保護法の対象としての開示というのが、どんなものをどういうふうに伝えるのかというのは、具体的に、研究者がわかるような表現というか、あるいはガイダンスかもしれませんが、それは提示しないと、勘違いされる方がすごく多いのではないかという気がします。

何かほかにありますか。

〔磯部委員出席〕

○徳永座長　　磯部先生にもコメントをいただきたいと思いますが、今、個人情報保護法でいう開示というのと中身が違う、ゲノム解析研究の成果、結果としての意味のある情報を、提供者に伝える、説明するという言葉を変えて扱うという、基本的にはそういうご提案をされているのですが……。

○磯部委員　　遅れてごめなさい。

全くその趣旨に大賛成です。もともとゲノム指針ができた後にできた個人情報保護法制に引きずられて、あまりにも個人情報保護法制にいう開示という意味で捉えられ過ぎてきたと思うのです。それは未加工の情報をそのまま出すということを目的としている制度だったわけで、事柄の性質は全く違うだろうと思います。

私は、「開示」という言葉自体を変えなければいけないかどうかは、それは総合判断かなと思って、どっちのほうで混乱が小さいのかどうかだろうと思いますけれども、ここでいっているのは、加工しない情報をそのまま出すということではなく、むしろそれがどういう意味を持つのかの説明を研究者側がするという場面であって、そこは明確に分けるべきだということさえ確認させていただければ、私はこれで仕事は済んだぐらいのつもりでおります。

そうでないと、もともと遺伝情報の開示請求については、代諾者がどういう人が認められるかといったところで、やや個人情報保護法の議論を誤って転用してしまったようなところ、代諾者なのに第三者提供の形で、開示、非開示の範囲を決めるというふうな混乱もあったところですので、この際、きちんとそこは分けて、個人情報と個人情報と、ここは説明のところというふうにしていただければいいのではないかと考えています。

以上です。

○徳永座長　　ありがとうございます。

ほかに何かお気づきの点、ございますか。

非常にすんなりと、事務局からのご提案に委員の先生方、基本的に同意ということになりました。

よろしいですかね。

○田代委員　これは私のほうでいいアイデアがあるわけではないのですが、6 ページの偶発的所見に関して、以前の会議で、「予期可能」という意味が、どうしても日本語の「偶発的」という言葉では想定できず、「予期不可能」なものだけを指してしまいかねないので、「付随所見」にしたらどうかといったようなこともお伝えしました。それで、個別の結果をどうするかという方針として整理して、その中で、特に「予期不可能」な偶発的所見みたいなものは、扱えば少しガイダンスで書くようなこと自体はいいのかなと思います。

研究の場合、どういう整理がいいのかというのは、私も自分の中でまだはっきりとした意見がないのですけれども、恐らくここで「計画内」と書かれているように、研究計画書に結局、定めているか否かが、一番線が引きやすいところだと思います。研究計画書の中に定めてあるものというのは、研究対象者への説明にも反映しているので、当初、参加する時点で研究対象者もある程度わかっているものと、それが後から全然違う話として出てきたものは、少し性質が違うという気がします。いずれにしても、既存の分類はあるのですが、あまり混乱が起きないような形で、「二次的所見」とか、「偶発的所見」とかいう言葉に引きずられない形で、今いったような整理をするというのが1つかなと思いますので、ここは引き続き記載の整備をお願いできればと。

以上です。

○三成委員　これまでの議論の確認になるかもしれませんが、指針ではこれまで開示に関しては原則開示方針でしたが、今回の指針の改定では原則開示とか、原則非開示といった方針をあえて取らない方がよいと個人的には思っています。もちろん、開示、非開示の対応について規定することはよいと思うのです。しかしながら、原則返すか、原則返さないかには言及しない方が指針の柔軟な運用のためにはよいと思っているのですが、このあたりはいかがでしょうか。

○山縣委員　それが最初のインフォームド・コンセント、それが原則ではないでしょうか。そこでどういうふうな同意を得てこの研究に参加をしたのかというのが原則です。それとは別個に、個人情報保護法上での原則があるという、そういう話ですね。

それとは別に、今の田代先生の話もすごく重要で、例えば偶発的所見で、予期せずみつかるというのには、本当にたまたまみつかるものを指すと、同じ所見があっても、ある人にはたまたまみつかって、ある人にはたまたまみつからないこともあって、例えばそういうものを原則返していくととなると、そこに何か不公平みたいなものとか、そういうものが生じる可能性もあるのだということも考えておく必要があるのではないかと、思います。

二次的所見のように、一応そこもみますということが最初からわかっていたら、それは主目的でなくともみることができるわけですが。この偶発的所見というのは、本当にたまたまみつかったということで、そういう意味では、これが最初に出てきたときには、脳のMRの、要するに脳科学で機能をみていく。本来、日本では医師がそのような研究をやることが多いのですが、ほかの国では医師ない人が脳の画像を使った研究をやっていくときに、何か腫瘍がみえちゃったとか、動脈瘤がみえてしまったというときに、どうするのかというのが始まりだったと理解しています。見つかった所見は専門家でなければ、大きさによってわかたりわからなかったりとか、みる人によって違ってくるので、たぶんそういう言葉遣いがあったのだと思います。

なので、こういう議論をしていくときに、そういうことも配慮する必要があるのかなと、という気がいたします。

○徳永座長　いかがでしょうか、ほかに何かございますか。

私のほうから、特に今日の話題ではないと思いますが、先ほど平さんからご説明いただいた1ページの下の方の「指針第3の8（6）」の第1行目ですね。「単一遺伝子疾患等（関連遺伝子が明確な多因子を含む）」、この表現には議論があるかと思いますがというふうにちゃんといただいていたのですが、ここの中に踏み込む意図は今日はないと、それは理解しているのですが、現在の世界的というか、欧米を中心とした研究の現状は、実は多因子については、関連が明確なものも、明確でないものも、とにかくゲノム全体の情報を使って、さまざまといいますか、何種類かの多因子疾患に対する1人1人の遺伝的リスクをかなり信頼度高く予測できるようになってきています。

国によっては、具体的にいうとフィンランドですが、その結果をパイロット的に個人に返しています。ハイリスクの方は人口の中で、リスクの高い方から何%ぐらいに入っていますよという意味で。

そういう状況があるので、いずれこの書き方は、数年以内に、日本でも対応しなければいけないという状況があると思います。幸か不幸か、日本ではそういうリスク予測ができるためのいろいろなデータの整備、バイオバンクの整備がまだできていないので、すぐに起こることではないかと思われませんが、でも一部、頻度の高い疾患に関しては、可能になるだろうと思います。そういう状況であることを、つけ加えておきたいと思います。

ほかに何か……。よろしいですか。

では、議事の2ですが、「遺伝カウンセリングについて」、入ります。

こちら事務局で論点を整理していただきましたので、この資料をもとに議論を進めたいと思います。

それでは、事務局から説明をお願いいたします。

○平厚生科学課課長補佐　それでは、資料2をご覧ください。

資料2は、ゲノム指針「遺伝カウンセリング」の項目について、まとめさせていただいております。

1ページおめくりいただきまして、資料2の1ページ目は、ゲノム解析研究に求められる遺伝カウンセリングに関する検討事項ということで、今回、論点としまして、「第3の9 遺伝カウンセリング」の項目において定義を再検討するとともに、指針本文に記載する内容を精査して、その解釈に係る部分等についてはガイダンスに記載するべきではないかということで、論点を挙げさせていただいております。

現在、向かって左側でございます、現行のゲノム指針における記載では、遺伝カウンセリングというものの定義がございます。遺伝カウンセリングとは、「遺伝医学に関する知識及びカウンセリングの技法を用いて、対話と情報提供を繰り返しながら、遺伝性疾患をめぐり生じ得る医学的又は心理的諸問題の解消又は緩和を目指し、支援し、又は援助することをいう。」と定義されてございます。

今回、改正に当たってどのような方向性がよいかということで、事務局としましては、定義そのものはこのままでいいのではないかと考えております。これもまた細かい点につきまして、事務局案に対してご議論いただければと考えております。

また、先ほどの資料1のところでもご議論がございましたけれども、現行のゲノム指針の条文の注釈の部分になります。この部分にも実は記載されておりますが、少し前後しますけれども、3ページ目のところに、指針の条文を入れさせていただいておりますが、9の(2)の「注」の部分です。――申しわけないです。ここではないです。1ページ目に戻っていただいて、遺伝情報がいかなる意味を持つかというのは、診療に属する部分が大きい。申しわけないです。これは資料1の注の部分になります。

行ったり来たりしますけれども、先ほどの資料1に戻っていただいて、資料1の一番最後のページになります。11ページ目の一番最後の条文になります。

実は、遺伝情報がいかなる意味を持つかというのは、診療に属する部分が非常に大きいということで、先ほどの議論の中でも診療との連携が必要というようなことを申し上げさせていただきました。診療を担当する医師、特に遺伝医学を専門とする医師との緊密な連携が求められるという記載がございます。

そういったことの観点から考えますと、資料2のまた1ページ目に戻っていただきますと、これも遺伝カウンセリングの中で診療に属する部分が大きいということを踏まえますと、診療として行われ

る遺伝カウンセリングとの適切な連携、影響力についても、ガイドランスとして説明を加えるという形が必要なのではないかと事務局としては考えております。

また、先ほど資料1に戻っていただきましたけれども、基本的には研究で得られた情報の説明というところと、カウンセリングは同時に行われまして、当然、その流れで行われるものと想定されます。特にゲノム情報に関する説明を行う場合に、専門的な知識や経験を必要として、特有な配慮を要するということで考えますと、この遺伝カウンセリングの前のところに、現状では「遺伝情報の開示」という項目になっておりますけれども、新たに「研究によって得られた情報の説明」という項を設定するかどうかという案がございますが、その中に遺伝カウンセリングの説明をきっちりと別途記載するという案にして、合わせてしまってもいいのではないかとというのが、3つ目の事務局からの提案でございます。

ページをおめくりいただきまして、2ページ目には、ゲノム解析研究に求められる遺伝カウンセリングにおける検討事項の参考として、実際に研究における遺伝カウンセリングについて求められる事項ということをまとめさせていただきました。

実際にカウンセリングを実施する者——カウンセラーと考えてよいかと思いますが——に求められる支援は、実際にどういったものかというのを幾つか例示させていただいております。実際には遺伝カウンセリングが、診療の中で行われる遺伝カウンセリングと境界がかなり不明確になっているところもあって、現行の指針の中では、診療の中でのカウンセリングの項目も記載されているようにも見受けられますが、実際に研究というところで必要なものと考えますと、実施される研究そのもの、その内容に関する説明と情報提供が求められるものであり、研究参加にかかわる手続等の支援も必要になってくるのではないかと。また、研究者の協力とか、必要に応じて医療従事者への協力を求めることが、ゲノム解析研究におけるカウンセリングを実施する者に求められる支援ではないかということで、その中で求められる知識としては、下の欄に記載されていますように、当然、ゲノム研究、医学系研究に関する知識が必要でありますし、研究に係る手続——当然、今議論していただいております指針の内容等に関する知識が必要になってきます。

遺伝カウンセリングということで特別に申し上げますと、やはり遺伝医学等に関する知識とか、遺伝情報を説明する上での留意事項、先ほど遺伝情報の開示のところでご議論いただきました、説明をする上での、現在開示する上でのという記載になっておりますけれども、その留意事項が十分に必要な知識として求められるのではないかとというふうにまとめさせていただきました。

ページをおめくりいただきまして、3ページ目の資料が、これまで両指針の整合の中でお出しして

きた資料の遺伝カウンセリングのところを抜粋してきておりますが、改正の方向性ということで、一番右のほうにこれまで書かせていただいております。

青字の部分に関しましては、基本的にはガイダンスに移行してはどうかという方向性で良いかなと考えております。

(3)の緑のところ、先ほどの議論の中で徳永先生からご指摘いただきました、「単一遺伝子疾患等」、この部分ですね。ここでご議論になるかなということで、先ほどご指摘いただきましたように、現状の単一遺伝子疾患等について特別に記載しているものということに関しても、今後、ガイダンスの中でいろいろと説明する中で検討が必要な項目ではないかということで、改正していく方向でいいのではないかというふうに事務局ではまとめさせていただいております。

資料2の説明は、以上です。

○徳永座長     ありがとうございました。

それでは、この遺伝カウンセリングについて、ご意見をお願いいたします。

○山縣委員     遺伝カウンセリングは、非常に重要な項目だと理解しておりますが、一方で、このガイドラインができた当時と今とでは、遺伝医療に関する環境が本当に大きく変わり、それは日本遺伝カウンセリング学会、日本人類遺伝学会など、関連の学会による医療としての整備がすごく行われてきたということがあって、逆にいうとそれぐらい整備しなければ、こういう大切な情報に関して本人に伝えたり、その後の方向性のようなものを一緒に考えていくことは非常に難しいのだということになったときに、研究の中でそういう整備を全部してしまうのはかなり困難が生じてきて、むしろきちんとした遺伝カウンセリングなりをやっていくためには、今ある既存の診療体制を活用していけるような形で研究計画の中にしっかりと書き込めるように、ガイダンスで規定していくということに関しては賛成であります。

以上です。

○徳永座長     ほかにいかがでしょうか。

○田代委員     私も今の山縣先生のご意見に賛成いたします。先ほど個人に対する結果を説明するところで、事務局から診療と連携してやっていく部分が既に出てきていて、そこをしっかりと区別していきましょうという話が出てきたわけです。ですので、実際に遺伝カウンセリングを紹介するというの、そういう場面に近いところだと思いますので、1ページ目の改正の方向性で書いていただいたように、研究で得られた情報の説明のところ、特に遺伝性疾患に関するような情報を提供する場合、遺伝カウンセリングと連携してやっていくということを書いていただく。そこから、ある意味で



は研究から診療のほうにつながっていくという、そこさえ示していただければまずはいいのかなと思っています。

あと細かい点で、今回、改めてこの項目をみていて少し思ったのですが、私も1ページ目の遺伝カウンセリングの定義自体は特に変えなくてもいいかなとは思ったのですが、改めて3ページにお示しいただいた、現行の遺伝カウンセリングの規定をみたときに、9の(1)は、遺伝カウンセリングの定義を長く書いているだけなので、もしこちらのほうがより親切な表現になっているのであれば、これは定義のほうに入れてしまえば良いのではないかという気もします。ですので、改めてみたときに、(1)は遺伝カウンセリングの定義を説明している文章とほとんど同じですから、後ろにある用語の定義をこの形に少し置き換えるなり、あるいはシンプルに今の定義のほうだけでいくというか、それをしていただくほうが、記載としてはあまり長くない方向にということを見ると、いいのかなと思いました。

以上です。

○徳永座長　ほかに、いかがでしょうか。

○三成委員　1ページ目のところの右側の改正の方向性に関して、今の議論に基本的に賛同しています。ただ遺伝カウンセリングを、研究で得られた情報の説明と一緒に規定するときには、おそらく他の委員の方も認識されているかと思いますが、事務局も資料の2ページに記載しているように、遺伝カウンセリングの役割の1つに研究参加に係る手続などの支援があることに留意し、遺伝カウンセリングが、結果の返却のみに関わるのではなく、研究への参加の段階から重要な役割を担っていることが指針上抜けないように配慮いただきたいと思っています。

○徳永座長　ほかにいかがでしょうか。

○磯部委員　研究における必要な説明と、必要に応じて医療従事者との協力というところを分けるというか、その違いに留意して改めて整理するのはいいと思うのですが、誰が当事者、カウンセリングの場に来るかという、田代さんがおっしゃった9の(1)に出てくるように、提供者だけではなくて、家族または血縁者という方々が来るわけですね。そういう方々は、私、遺伝カウンセリングとか、現場はよくわからないのですが、それは診療で行くとなると、外来とかそういうところに行って、従って自己負担分を払うとか、そういう話になってくるのですか。ですよ、きっと。

研究に参加していただけたらいいのですが、否応なくといいますか、診療の場面に行かなければいけないものなのか、それはそれとして、「どうされますか？」ということで、1つ説明が間にあるべきのかなと思うのですが、どんなものなのでしょう。

○山縣委員　　もちろんそのところも、恐らく研究計画のインフォームド・コンセントの中に、結果を返却するかどうかというところから入ってくると思いますし、先程、三成委員が言われたようなことも、基本的に遺伝カウンセリングというのは、検査をする前から始めるのが大原則なので、結果を返す段になって始めるわけではないので、そういったようなことを含めて研究計画の中に記載する必要があると思います。

　　なので、最初からそれを返すとなったときには、かなり早い時期から医療との連携を行うなり、研究組織の中にそういったことがきちんと担保されるようなものがないとできないというように理解をしています。

○田代委員　　今、磯部先生がおっしゃった点で、費用負担の話ですが、みつかった後に本当に精査が必要になったりとか、より細かい診断的なことが必要になったりしたときの費用負担について、書いてある説明文書はあります。費用負担の話はトラブルになることもあり、つまり、どこまでが研究で、どこから先が医療なのかということで、そこは実際には費用負担が発生しますが、紹介するという形でつないでいきますよというふうに書かれているわけです。個別の結果の返却とか、偶発的所見について、最初に計画を練られている研究計画書に関しては、当初から費用負担に関しては、こういう場面になったら発生するということは書いてあると思います。

○徳永座長　　ほかにはいかがでしょうか。

○山縣委員　　余計なことですけども、先程、家族と一緒にというのがありましたが、これも血縁者も知る権利もあれば、知らないでいる権利とか、知らされずにいる権利のようなものもあるので、そういう意味では、こういったような情報を本人がどういうふうに入手したり、逆に拒否できるかということがきちんと研究計画の中にも書かれるように、実際にはなっていると思いますので、そういう意味でも、そういうところがちゃんと医療の現場で行われたほうが、きちんとできる。中途半端なカウンセリングとか、そういうものを避ける意味でも、きちんと医療につなげていくことが重要で、こういう形で入るのはいいのではないかと思います。

○徳永座長　　磯部先生のご指摘というか、ご懸念に対して現在、研究が医療に近づいたところというか、医療の中に入っていく状況がゲノム医療という分野では始まっている。どちらも本当によくわかる、そのとおりだと思うので、結局、そこが指針に、この段階でこういう対応というのが書き込まれていることが、それを利用する方——利用という言葉はよくないかもしれませんが、指針をみる方の判断、理解に、誤解を招かないという意味で大事だと思うので、そこがきっちり書かれてあるということをご希望したいと思います。

ほかに何かお気づきの点は、ないでしょうか。

非常にスムーズに進んでおりまして、時間がありますけれども、よろしいですか。

○三成委員 徳永委員が先程言及されていた、3ページの9(3)の「関連遺伝子が明確な多因子疾患を含む」というところです。本日の主な議論の対象ではないと言われておりますし、私もこの場で議論するつもりはないのですが、遺伝カウンセリングの対象を、遺伝性が極めて強い疾患に限定するのであれば現行のままでよいような気がします。一方で、「関連遺伝子が明確な多因子疾患」が今後拡大したり、先の議論のように、これから医学系指針に結果を返す規定が加わったりするのであれば、遺伝性疾患における返却と、このような結果の返却との間をどのように調整していくかが課題になるかと思えます。つまり、遺伝性疾患に関しては、遺伝カウンセリングが大事だと特別に位置づける一方で、その他の対応に関してはどのように対応するのかが気になっています。全く規定しないのか、「結果の返却」の規定のところでも多少言及するのか等です。

また先程、山縣委員が指摘された「知らないでいる権利」というのは、指針上は具体的に明記されていないと思いますが、遺伝医療の現場では周知されている気もしています。ゲノム指針では、読みづらいかもかもしれませんが、結果の返却では知りたくない方の意向を重視することも極めて重要なことだと思っています。ここであまり議論したいわけではないのですが、コメントとして述べさせていただきたいと思えます。

○徳永座長 今回の点については結構重要で、今の指針の書きぶりは、単一遺伝子疾患ですし、今、ゲノム医療として進んでいるのは単一遺伝子疾患、がんゲノムなのだと思いますが、診断をはっきりさせて、あるいは癌であれば原因の変異をはっきりさせて、どういう治療が適するかというような、そういう対応というか、医療につながる形になります。

多因子の場合は、先ほど触れました多因子の最近の研究の潮流は、結局、ハイリスクの方を予測する。で、その発症をなるべく予防する、あるいは予防初期にみつけるといいますか、そういう形で、なるべく早く適切な治療を開始するとか、そういう方向につなげるので、少し性格が違うのです。

ですので、どういう書き方が一番いいのか。でも、恐らくそういう時代は確実に来るのだと思いますので、どういう書き方がいいのかというのはかなり議論していくというか、それぞれ考えつつ、この指針の改訂にあわせて、ここの書きぶりも変えられたほうが望ましいと個人的には思っていますので、そこは事務局の方々、タスク・フォースの委員の方々のご議論で、知恵を絞っていい表現をみつけたほうが良いと思っています。

○山縣委員 本当にそういうことだと思います。

一方で、研究としての情報と実践としての情報の質の違いとか、例えば単一遺伝子でも、偶発所見でみつかったものが、これが本当の変異なのか、ミスによるものなのかを、もう1回調べるのかということも含めて、実際に出てきたときには、結構大変なことなのです。なので、最初のインフォームド・コンセントが、情報に対して提供するのかもしれないかというところで、しっかりと研究への参加の意思を示していく必要が、なおさらこれから出てくるような気がします。

私は、そういう意味では、出生コホート研究をある程度専門にやっていますが、それに参加している方々は、実は結果が出たときには、自分にとってのメリットはほとんどないですよ。つまり、研究に参加するというのは基本的にはそういうことで、研究参加者となることそのものが非常に崇高なことで、そういうことをまずは前提に置きながら、でも一方で、参加された方に返せる情報もあるのだという、決してそれが一義的ではないということを、何らかの形で、最初の研究に参加していただくときに参加者の方に十分に理解していただき、そういう意味では、参加者も研究者だということなのだろうと思っています。

○徳永座長 重要なポイントですね。

○三成委員 本日の議題とは直接は関係しないのですが、大型の研究プロジェクト、特に、バイオバンクやデータベースを介して研究を実施する場合、例えばデータベースに関しては、データをオープンアクセスにするか、マネージドアクセスにするか等、いろいろな議論はあるのですが、このような研究を通じて得られる偶発的所見や二次的所見に関しても、参加者に結果を返却するのが難しい、場合によっては返却するといったことを、予めインフォームド・コンセントで規定しておく方がよいと思います。今後、研究データが二次的に解析される場合にこのような所見は見い出される可能性が高まるためです。個人的には、研究は、目的や意義において医療とは異なるために、必ずしも返却する必要はないと思っていますが。これを明示化しないことで生じるリスクもあるかもしれませんので、このような点も留意してはどうかと思いました。

○徳永座長 バイオバンクとか、データベースを使った場合は、直接参加者に到達することができないということは、確かにございますね。

いかがでしょうか。ほかにはよろしいでしょうか。

○磯部委員 知らないでいる権利というのは、今、どういうふうな扱いになっているのですか。

○山縣委員 例えば治療法のないようなものに関して、例えば常染色体の優性というか、顕性というか、そういう遺伝性疾患で、親にそれがみつかって、レイトオンセット (late onset) のセットで、では自分もその遺伝子を調べるか。2分の1の確率でそうなる可能性があるのですが、そういうもの

を知るか知らないか。それは本人が決めていくという、それだけだと思います。

○磯部委員　　そうすると、研究に参加していただくときに、説明文書の中で、そういうことがわかるかもしれない、わかると利益があるかもしれないが、負担もあるかもしれない、どちらにしますかということ、その人ごとに同意文書に何か書くということになりますか。

○山縣委員　　1ついうと、実は医療の現場でも、障害を持ったお子さんが生まれたときに、両親のいずれかが原因である可能性があるときに、調べてほしいけれども、それは次のお子さんのリスクを評価するために。でも、どちらがその変異を持っているかということに関しては知りたくないといわれるご家族もいらっしゃいます。

○磯部委員　　抽象的に知りたいという感じなのですか。

○山縣委員　　いや、つまり2人で次のお子さんを産むときには、リスクは一緒ですので、本当に突然変異なのか、自分たちのどちらかに変異があったためにそのお子さんが生まれたのかという情報を知りたい。けれども、どちらがその変異を持っていたかということに関しては知りたくない。現場では、さまざまな健康観や意思を持たれている方がいらっしゃるのです。

最初の話になりますが、本当に研究と医療の現場でのそういうものをちゃんと分けていかないと、研究そのものがすごく混乱してきたり、かなりの体制をつくらないとできないとなってくると、研究ができなくなってくる可能性があるのです、むしろ連携を軸に置いて、そういったものやっていく必要があるような気がします。

○徳永座長　　ありがとうございます。

はい、どうぞ。

○石橋生命倫理・安全対策室室長補佐　　文科省の石橋でございます。

お時間も結構残っていますので、多因子疾患のところに関しては事務局で検討させていただきたいと思っておりますが、方向性を考えるに当たってもう少しご議論をいただきたいと思っています。

1つは、今、徳永先生のおっしゃるように、多因子疾患であっても、common diseaseのようなものについては、かなりの確度でということであると。山縣先生については、そこは入口のICの部分でちゃんと規定していくべきだという話がある。そうすると、今の関連遺伝子が明確な多因子疾患を含むということで限定していますが、例えばハイリスクで現状のサイエンスでわかっているものに関しては、当然、その解釈を拡大して通知してもいいですよ。ただし、そこはICの中でちゃんと説明して、合意をとりなさいという形で拡大しておけば、ある程度のところまで広がるのではないかと思います。今のような書き方で、今のご議論を聞いていると、限定する必要はないのではないかと

思ったのですが、そこはいかがなものなのでしょう。

○徳永座長　私の考えは、限定しておく、今の研究の新しい流れには対応できないというのは、おっしゃるとおりだと思います。もう少し幅広い可能性を想定した書き方になっていないとうまくないなと思っています。

ただ、どういう書き方が適するか。得られたゲノム情報、あるいはリスク予測が、単一遺伝子疾患とか、がんゲノム医療と、多因子の場合はちょっと使われ方が違うということで、研究者あるいは研究参加者が理解できるような言葉にうまくできるかどうか。自分が現在まだちゃんと考えていないので、お答えできないのですが、やはりかなり工夫したほうがいいのではないかと考えています。

○石橋生命倫理・安全対策室室長補佐　逆に文書で書くと、「研究の進捗により、相当程度確度高く」という書きぶりになってしまうので、「相当程度」と書くと、それはどのくらいだという話になり、たぶん徳永先生がおっしゃるようなところの誤解というか、どこまでがマルで、バツなんだという話になってしまうというはあるような気がします。

○田代委員　今の点に関してはですが、ここに該当する場合は、遺伝カウンセリングの機会を提供しようという書きぶりになっています。三成先生からも先ほどお話があったのですが、個人的にはこの範囲を広げるのはなかなか難しいと思います。

例えば、今のがんゲノムでも、認定遺伝カウンセラーが全て関与してがん遺伝子パネル検査を開始するわけではなく、結果として遺伝性腫瘍がわかったときにかかわってくるのが通常で、あくまでも主治医がまずはかかわるという形でやっていると思います。

今後、ゲノム医療が広がっていくと、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーが全て対応するというのは現実的に難しくなり、むしろ医師や看護師が遺伝のことを勉強して、少しずつ対応に慣れていくという方向になると思います。とにかく全部専門家がかかわらないと一切始まらないというのはなかなか厳しく、ここを現時点で本当に広げるかというのは、少し慎重にした方が良く考えます。その意味で、まずは絶対に専門家が必要なところをはっきりさせておくのは、あまり悪いことではないのではないかと。

○三成委員　私の述べたかったことは、遺伝カウンセリングの解釈を広げていくという意味ではなく、遺伝カウンセリングの話はこれまでの遺伝医学の話の延長で議論されていることなので現行のままでもよいと思う一方で、他のところはどうに対応するのかというところなんです。例えば、研究への参加や結果の返却に関して、相談を受ける担当者の配置や相談窓口の設置などを、必要に応じて記載する必要があるか等になります。

ゲノム指針の対象範囲は、遺伝情報に限定されているため、体細胞がんは指針の対象から基本的には外れています。今後の対応として、ゲノム指針において、つまり遺伝カウンセリングの対応として、例えば体細胞がんの結果の返却を視野に入れていくべきなのか、医学系指針において、ゲノムに限定せず、幅広く結果の返却のあり方を規定する際に、結果の返却に関する担当者や相談窓口を規定するか等について検討する必要があると思っています。

○山縣委員　たぶん遺伝情報で、徳永先生がいわれるように、例えば調べたときには単なる変異だと思っていたものが、後に何かの疾患に関連しているかもしれないということがわかってきたり、つまり、いつのタイミングでそういう疾患とつながっているかというのもわからないようなものは、これまでもたくさんあったわけで、そういう意味で、たぶん単一遺伝子の疾患の遺伝子研究とは違うところがあるのだと思います。

そういうようなことを含めて、研究ってそういうものなので、なので、研究に参加したときの情報の返却の仕方と、医療をきちんと分けていくという方向でむしろ考えていく必要があると思っています。

もうちょっと突っ込んでいうと、研究で得られた情報に関して、実はこんなことがわかりましたといったようなことを、何らかの形で重要なものに対しては公表して、それに対して一般の医療につなげていくときに、研究参加者も、研究に参加していなかった人も、同じようにそういうものにアクセスができるような形で、その研究成果を享受できるような形にむしろするほうがすっきりしていると思いますし、基本的には今、そうあるべきなのではないかと個人的には思っています。

なので、研究と医療をどういうふうに分けるか、研究に参加するということはどう考えるか。我々は、ICをやるとどうしても患者さんに対して何かを返したいとか、あと研究に参加していただくときに、フォローアップ率を上げるには、結果を返すというのが一番のキーになるので、返さないというインフォームド・コンセントをとるというほうが、むしろ難しくなってきた、こういう情報は返しますから参加していただけますかみたいな形のほうが、ひょっとしたら多くなってくるときに、あくまでもそれは研究として返すんですということをご理解いただく必要があります。医療については、重篤なものは医療にちゃんとつなげていきますということが担保されていないと、両方が難しい状況になるような気がしています。

○田代委員　これは前にもした話ですが、今回新しくつくる、研究によって得られた情報を提供者に対して説明というときに、本当は全体の結果を説明するというほうが、研究としては全く筋が通っています。つまり、皆さんに研究していただいて、こういう成果が出ましたよという、aggregateな結果を説明するというのが本来筋であって、プラスアルファで個別の結果についても、今回はこのも

のについては個別に返すこともありますということになるはずですが、つまり、本来的には研究者の責務としては、社会に対して全体の研究結果を示すのが本筋だというのが、どこかで一言わかったほうが、わかりやすいメッセージではあると思うのです。医療ではないので、知識をつくることが研究の本来の目的だという、それが伝わるのが大事で、その上で、個々の結果があるという、本当はそういう整理かなと思います。

○徳永座長 おっしゃるとおりだと思います。

ただ、1つだけ、さっきの田代先生のご指摘につきましては、多因子に関しては比較的ハイリスクの方だけに、場合によってはお伝えするというのを想定しているのだと思います。私の記憶が正しければ、例えばある論文、アメリカのグループがイギリスのデータなどを使いながらやった study で、例えば2型の糖尿病に4倍以上のリスクのある方が、一般集団の中で0.5%ぐらいの頻度なのです。あるいは5倍以上のリスクを持っている方は、恐らく0.0何%。そういう方に遺伝的なリスクは高いですよ、予防したほうがいいでしょうみたいな、まずはそういう感じなのかなと思います。もちろん稀少疾患よりは頻度がやや高いですけども、非常に多くの方という想定ではないと思います。そのことだけちょっと……。

ほかにいかがでしょうか。大体よろしいでしょうか。

それでは、予定よりかなり早く、スムーズに終わりました。事務局の準備もよく考慮されたものを準備していただいたということで、予定より早く終わりましたけれども、議事3のその他ということですね。これにつきまして、事務局から何かありますでしょうか。

○石橋生命倫理・安全対策室室長補佐 文部科学省の石橋でございます。

その他について、ご説明申し上げます。

本日のこれまでの議論——参考資料のほうをお開きいただきたいのですが、「ゲノム指針と医学系指針の整合について」という、毎回アップデートしてお出ししているものがお手元でございますが、これの2ページ目をご覧くださいと、一応タスク・フォースで協議したもので全部赤字になってございまして、本日で、完全にこうすべし、ああすべしというものが——どこまでという問題はありますけれども、議論の俎上には一通り上ったということと理解しております。

一通り議論いたしましたので、今後、ある程度まとめの方向に入っていきたいと思っておるのですが、これまでタスク・フォースが6回、それから上の合同会議もございまして、あとは現場等々から意見も頂戴したりしております、非常に多くのご意見を頂戴しております。そこをまとめるということこれからしていかなければならないのですけれども、その前に、今日、お時間をありがたいことに



残しておりますので、参考資料をおめくりいただきまして、順番に大きなところの項目からご紹介していきたいと思いますが、今後、まとめに入るに当たりまして、それぞれの大きな項目に対して、方針として定まっているもの、特段の問題はないが、これこれの議論が残っているというところを、それぞれご紹介させていただきたいと思います。

特に我々がそれぞれの項目で、各委員等々のご意見をまとめるに当たって、こういうことには特に留意すべしとか、こういうところには気をつけてほしいとか、そういうものがあれば、ぜひこの場でお伺いしておきたい。実は、それをいただけますと、ご意見等が多いわけですので、それをまとめる上での柱にもできるかなという、事務局としてははずるいお願いではございますが、その辺をさせていただきたいと思っています。

おめくりいただきまして、1ページの「基本方針」ですけれども、適宜後ろのほうをご覧くださいければと思いますが、「基本方針」では、ゲノム指針、医学系指針も、統合が前提となっておりますけれども、基本的には医学系指針に合わせたような形にするということは定まっていると理解しております。

ただ、医学系指針、ゲノム指針、それぞれできた時期、それから背景になっているものが違いますので、現状の「基本方針」をパッとみたときに、これを簡単にまとめられるかというのはなかなか難しいところではありますが、そこはうまくそれぞれの理念を大事にしながら書いていきたいと思っておりますが、特に「基本方針」のところ、こういうところには留意してほしいという点が、もし委員各位のほうからございましたら、いただければと思いますが、いかがでございましょうか。

○田代委員　確認ですけれども、それぞれのというよりも、医学系指針に合わせるということで合意していますので、人を対象とした研究の基本理念が、研究の種類によって違うというのはおかしいことですから、しっかり合わせていただきたいと思います。

あと、これは実際親委員会でも出たのですが、ゲノム研究に関する抽象的な理念は、本来はヒトゲノム基本原則の方に書くような話が、そちらは修正されずに今も残っているわけです。ですので、もしユネスコの宣言みたいなものを盛り込むのであれば、そちらのほうだと思うので、そういうものがもし必要だったら基本原則を修正する、という整理の仕方もあるはずです。

○石橋生命倫理・安全対策室室長補佐　ありがとうございます。

そのほか、もしご意見があれば……。よろしいでしょうか。また後でいただいても構いませんので。

次、「用語の定義」で、5ページのところです。「用語の定義」は、いろいろなところで、この定義を見直すべきというところはそれぞれ問題がありますが、そこも踏まえまして、どのように定義をす

るかということについて問題が残っていると思いますが、現状のものについては、特段問題ないようには考えています。

ただ、10 ページのところをおめぐりいただきまして、通常の診療を超える医療行為に関する規定が医学系指針にありますけれども、ゲノム指針に該当するものがあるか。基本これは、恐らくないだろうということにはなっていると思いますが、そこがちょっと残っているのかなというところです。

あと、明確に定義のところに出ていたコメントとして、研究者等の定義として、プロジェクトに直接参加していない者まで含まれるように読めてしまうので、そこはちょっと考えたほうがいいねというところが残っている。

あと、今日出ましたけれども、遺伝情報の定義を考え直す必要があるよねというところで、後ろのほうの議論で前に戻ってくるところがありますので、そういうところは当然改訂していきますけれども、今のところでは大きな問題はないと理解しておりますが、「用語の定義」のほうでは大体そのぐらいだと思いますが、いかがでございましょう。

○山縣委員 全くおっしゃるとおりで、現場で一番困るのは、専ら試料、情報を提供する機関が、どういうふうな手続をとればいいのかというのが、クリニックの場合と研究機関の場合とでどうも異なっているように読めてしまい、そういうふうな形で運用されていることがあると思いますので、そこをはっきりわかりやすく書くようにする必要があると思います。

もう1つ、これはどこに入るのかわからないのですけれども、前にもちょっといいましたが、今、混乱していると私が思っているのは、施設認定のための情報提供でデータベースをつくって、それを研究に使うという場合に、どこが診療の部分で、どこが研究の部分かというのが曖昧で、それぞれの倫理委員会のあり方のようなものがちゃんとできているのかどうかというのが、これをきちんと読んで、じゃ自分たちはこういうふうにすればいいのだということがわかるようにしなければいけないのではないかと考えています。

○石橋生命倫理・安全対策室室長補佐 ありがとうございます。

○田代委員 10 ページ目の「通常の診療を超える医療行為」ですけれども、ここはそもそも最初に議論したころは、ゲノム指針と医学系指針は別々にという話でしたので、ゲノム指針において、実際には介入を伴う研究もあるのだけれども、とりあえず規定しないでいいだろうということで、そうすると、必然的にこれも規定しないでいいだろうということになった経緯があります。実際には現状でいうゲノム指針対象研究だったとしても、ここに該当するものがないわけではないのですが、統合したときには特に問題が生じないので、このまま進めていただいてもいいのかなと思います。

○石橋生命倫理・安全対策室室長補佐　　ありがとうございます。

よろしいですか。どうぞ。

○磯部委員　　定義ではなくて、その前の「基本方針」のところで、小さい意見なのですが、微妙に言葉が、臨床研究法の施行規則と違うところがあるなど思っていて、3ページですが、「③」が「比較考量」という言い方だったと思うのです。考えながら量る、比較考量。それが「総合的評価」でもいいのですが、そこだけ違うというのが気になるなど思いました。

あと、「社会的に弱い立場」というのも、そういう言い方はやめて、「特別な配慮を要する方々」みたいな、そういう言い方をしていたようですけども、そこも、より新しい臨床研究法をつくったときに議論を経ずそうなったというのであれば、そっちに合わせるという考えもあるのかなと思ったので、コメントまでです。

○山縣委員　　そういう意味では、ここの「通常の診療を超える医療行為」も、臨床研究法のほうは「医行為」という言葉は出ます？　その辺の……。

○渡邊研究開発振興課課長補佐　　ご指摘、ありがとうございます。研究開発振興課の渡邊と申します。

この指針の範囲をしっかりと考えていただいて、もう少しその議論をする必要がありまして、臨床研究法の研究責任者は、医師、歯科医師ということ想定していますので、この場合、指針のフィールドと少し異なる背景がありますので、その点をご配慮いただいて、整理していく必要があるかと考えております。

○石橋生命倫理・安全対策室室長補佐　　よろしいでしょうか。

では、またおめくりいただきまして、今度は21ページまで飛びますけれども、「適用範囲」になります。

「適用範囲」についても大きな問題はないと理解していますが、まず24ページの上の四角の一番下ですね。「ゲノム指針特有の適用範囲を維持しつつ、医学系指針上の既に匿名化されている情報等として扱える範囲について整合性を図る方向で検討」というところを、どのようにするかというところが残っていると思っております。

それから、適用範囲となる、試料の範囲はどこまでなのかということとか、あと死者の試料をどうするのかという議論が残っていたかと思えます。

それから、データ、情報についても、ゲノム指針の対象外となる基準はどうしたらいいのかというもの、どこかに意見として残っていたかと思えます。

そういう形で意見をまとめていきたいと思っておりますが、この場で特に留意すべき点がございましたら、よろしくお願いたします。

大体、よろしいでしょうか。

それでは、27 ページ、28 ページまで飛んでいただきまして、ここは「研究者・研究責任者・研究機関の長の責任」でございますが、これまで十分な議論がまだできていませんで、行為主体別規定から行為別規定への変更というところが、そういう形に規定し直したいという話が残っていますので、これは次回のTFのほうで中心に議論をさせていただきたいと思っております。そこはまた改めて事務局で資料を取りまとめまして、ご相談申し上げたいと思っております。

次でございますけれども、45 ページ、46 ページになりますが、「研究計画書に関する手続」です。これについても大きな問題はないと思っておりますが、50 ページにある謝礼の話で、「謝礼」という言葉が適切であるかというのを委員会の場で議論すべきというのが、1つ残っています。

もう1つ、本日あった、51 ページ、その下にございますが、「遺伝情報の開示」と「カウンセリング」というところで議論が必要というところが残っていましたが、本日も議論いただきまして、この件については片づいていると理解しています。

それ以外、まとめる上で何か留意すべきという点があれば、お願いたします。

○山縣委員 確認ですが、研究計画の中に、偶発所見のところはどこでしたっけ、22 を読めば、要するに偶発的所見を含むと書いてあるので、ここで結果の返却に関しては基本的には記載をしなければいけないと読むのだというのが現状だと思いますが、ちょっと限定されているような気がするので、この書きぶりに関して、先ほどの議論をもとにして少し考えていただけないかと思っております。

○石橋生命倫理・安全対策室室長補佐 もちろんそのように、基本的には戻って修正させていただきたいと思っております。

○田代委員 「謝礼」については、もし何かほかに適当な言葉があれば差し替えていただければと思います。私は自分では「金銭的な支払い」という中立的な言い方を使います。

○石橋生命倫理・安全対策室室長補佐 ありがとうございます。

それでは、続きまして、55 ページの「研究に関する登録・公表、倫理審査委員会の設置等」がございまして、これも特段の問題はないと思っておりますので、飛ばさせていただきます。

一番大きな議論があります、64 ページから「インフォームド・コンセントの手続」でございますが、ここは今までの議論をまとめて、もう一度事務局の中でもきっちりもんだ上でご提示させていただきたいと思っておりますが、この中で配慮すべきというか、意見として頂戴しているものとして、包括同

意を得ている検体を使用した研究手続がどうなのか、さらに進んで、死者の取り扱いについてどうするのかというものがあると思います。

それから、今の状態ですと、既存試料・情報を扱うにもかかわらず、新規取得のものよりも要件が厳しくなっているものが見受けられるので、どうするのかというところ。

それから、同意困難な場合の例外規定に対しては見直し。

加えて、適切な同意というのは入れるのもいいけれども、そこはちゃんとわかりやすく説明するべきだというところ。

あとは共同研究あるいは試料の他機関提供の際の死の解釈——先ほど山縣先生からあったお話だと思いますが、そういうものももつと……。

もう1つは、ダイナミック・コンセント、e コンセントの話がまだご提示できていませんので、これも次回のTFに間に合わせるべく、事務局からの案としてご提示したいと思っておりますが、特にインフォームド・コンセントの意見が出ているところがございますので、特に留意してほしいというところのご意見をこの場でもし賜れば承っておきたいと思いますが、いかがでございましょうか。

○田代委員　今の点ではないのですが、一括審査を原則とするという形に審査体制のあり方自体を大きく変えるとしたら、その場合、臨床研究法のように、原則として説明文書も1つとするという方針を設けるかどうかというところが大きいと思います。結局、それを設けないと、一括審査を原則にしたとしても、施設分のバリエーションのある説明文書を全て審査しなければいけなくなるので、中央審査は非常に負担が大きいわけです。その部分は、むしろこのインフォームド・コンセントの手続なのか、あるいは別のところかわからないですけれども、ここにかかわってくる場所ですので、基本的には1つとして、1回の審査で終わらせるという方針を書けるようであれば、そこをはっきりしていただくのが重要だと思います。

○石橋生命倫理・安全対策室室長補佐　ありがとうございます。

他に何かございますか。

○山縣委員　倫理審査委員会に、今の中央審査をやる、やらないも含めて、現在、本学でも基本的に迅速審査が相当量です。一方、フルスペックで必要な審査というのは、一部は臨床研究法のほうに移ってしまったりして、実際には迅速審査でやっているものが多くなったときに、最初からフルスペックできちんとできているところはいいのですが、それを維持していくのがとても大変なところに配慮した、そういった倫理委員会の設置のあり方を、これはグランドデザインにかかわることではあるのですが、そのようなことは今回なかなか難しいのでしょうか。

○石橋生命倫理・安全対策室室長補佐　もともと倫理審査委員会自体の設置は、研究機関の責務なので、我々はそもそもそういうものが信頼に足るべきもの、あるいはそうあるべきとして設置されるべきものという認識の上に指針をつくっています。なぜそういうベースになっているかという、ご案内のとおり、学問の自由であるとか、そういうもののベースになっているのでということで、なかなかそこまで書くのは難しいかなと思っていますけれども。

今おっしゃったような、迅速審査みたいなものでも可能とするというようなところは、ガイダンス等でも、そういうやり方も当然できるでしょうということは説明できるようなところがあるかと思えますので、できる部分については検討させていただければと思います。

その他、ございますでしょうか。よろしゅうございますでしょうか。

あと、代諾者等からインフォームド・コンセントを受ける場合がございますけれども、これも先ほどのインフォームド・コンセントの話の中でやっていこうと思っていますので、その他は、今いただいたご意見のところでも足りているのかなと思います。

全体を通じて、何かございますでしょうか。

それでは、事務局としては頭が痛くなる宿題をいっぱいいただいているのですが、何とか頑張って議論の俎上に乗せられるものを出させていただいて、その上でまたご議論を賜ればと思いますので、また引き続きよろしくお願ひしたいと思ひます。

それでは、座長にお返しいたします。

○徳永座長　ありがとうございます。

それでは、本日予定していた議事は、以上となります。

委員の皆様から何かつけ加えたいことはございせんか。——はい、ありがとうございます。

それでは、最後に、事務局から連絡事項等があればお願ひいたします。

○北角生物化学産業課課長補佐　次回のタスク・フォース、第7回につきましては、8月29日、木曜日の開催を予定しておりますが、詳細につきましては、改めてご連絡をさせていただきます。

以上です。

○徳永座長　それでは、本日のタスク・フォース、閉会とさせていただきます。

ありがとうございました。

——了——