

別添

遺伝子解析研究に付随する倫理問題等に
対応するための指針

平成12年4月28日
厚生科学審議会
先端医療技術評価部会

指 針 目 次

前 文	1
1. 基本方針	3
2. 用語の定義	4
(2-1) 試料等	4
(2-2) 診療情報	4
(2-3) 遺伝情報	4
(2-4) 遺伝子解析研究	4
(2-4-1) 遺伝子発現解析研究	5
(2-4-2) 体細胞遺伝子解析研究	5
(2-4-3) 生殖細胞系列遺伝子解析研究	5
(2-5) 個人識別情報	5
(2-6) 匿名化	5
(2-7) 個人識別情報管理者	5
(2-8) インフォームド・コンセント	6
(2-9) 代諾者	6
(2-10) 研究実施機関	6
(2-11) 試料等の提供が行われる機関	6
(2-12) 共同研究機関	6
(2-13) 倫理審査委員会	7
(2-14) 研究遂行者	7
(2-15) 研究責任者	7
(2-16) 研究実施担当者	7
(2-17) 試料等提供者	7
(2-17-1) 第一群試料等提供者	7
(2-17-2) 第二群試料等提供者	7
(2-17-3) 第三群試料等提供者	8

(2-17-4) 第四群試料等提供者	8
(2-18) 既提供試料等	8
(2-18-1) A群試料等	8
(2-18-2) B群試料等	8
(2-18-3) C群試料等	8
(2-19) 遺伝カウンセリング	8
(2-20) 細胞・遺伝子・組織バンク	8
3. 研究および審査の体制	9
(3-1) 研究実施機関の長の責務	9
(3-1-1) 生命倫理問題等の周知徹底	9
(3-1-2) 法令等違反の場合の研究者に対する制裁措置の徹底	9
(3-1-3) 倫理審査委員会の設置	9
(3-1-4) 研究計画の許可	9
(3-1-5) 倫理審査委員会の意見の尊重	9
(3-1-6) 営利団体等への試料等の提供	9
(3-1-7) 遺伝子解析研究の外部委託	10
(3-1-8) 営利団体等の契約違反に対する措置	10
(3-1-9) 報告聴取・実地調査	10
(3-1-10) 苦情処理	10
(3-1-11) 個人識別情報管理者の設置	10
(3-1-12) 遺伝カウンセリングの体制	10
(3-2) 研究責任者の責務	11
(3-2-1) 法令等の遵守	11
(3-2-2) 法令等違反の場合の制裁措置	11
(3-2-3) 研究計画書の作成	11
(3-2-4) 報告義務	12
(3-2-5) 試料等の提供が行われる機関における報告義務	13
(3-2-6) インフォームド・コンセントのための説明者に対する周知	13
(3-2-7) 共同研究計画における説明文書等の整合性	13
(3-2-8) 研究についての情報提供・公開	13
(3-3) 研究遂行者等の責務	13
(3-3-1) 重大な懸念発生時の対応	13

(3-3-2) 試料等の提供が行われる機関外部への試料等の提供	13
(3-3-3) 匿名化されていない試料等の機関外部への提供	14
(3-3-4) 実地調査への協力義務	14
(3-3-5) 法令等違反の場合の制裁措置	14
(3-3-6) 実地調査を行う者の守秘義務	14
(3-4) 個人識別情報管理者の責務	14
(3-4-1) 個人識別情報管理者の設置およびその資格	14
(3-4-2) 匿名化の実施	14
(3-4-3) 匿名化の例外	14
(3-4-4) 個人識別情報管理者の機関外部への提供禁止	15
(3-4-5) 実地調査への協力義務	15
(3-4-6) 個人識別情報の管理および法令等違反の場合の制裁措置	15
(3-5) 倫理審査委員会の責務および構成	15
(3-5-1) 倫理審査委員会の責務	15
(3-5-2) 倫理審査委員会の構成等	16
(3-5-3) 迅速審査手続き	16
4. 試料等提供者のインフォームド・コンセント	17
(4-1) インフォームド・コンセントの一般的な原則	17
(4-1-1) 試料等提供の依頼を受ける人	17
(4-1-2) 説明の原則	17
(4-1-3) 遺伝情報の開示に関する原則	17
(4-1-4) 説明事項	19
(4-1-5) 遺伝カウンセリングとの関係	21
(4-1-6) 代諾について	21
(4-2) インフォームド・コンセントに係る一連の具体的手続き等	22
(4-2-1) 第一群試料等提供者の場合	22
(4-2-2) 第二群試料等提供者の場合	23
(4-2-3) 第三群試料等提供者の場合	24
(4-2-4) 第四群試料等提供者の場合	24
5. 既提供試料等の研究利用	24
(5-1) A群試料等の場合	24

(5-2) B群試料等の場合	24
(5-3) C群試料等の場合	25
6. 試料等の保存および廃棄の方法	25
(6-1) 保存の一般原則	25
(6-2) バンクへの寄託	26
(6-3) バンクからの分譲	26
(6-4) 試料等の廃棄	26
7. 遺伝カウンセリング	26
(7-1) 業務	26
(7-2) 実施方法	26
(7-3) 情報提供	26
8. 見直し	27
(資料)	28

前 文

遺伝子の解明とヒトゲノムの全塩基配列の解読が進む中で、一人ひとりの遺伝情報の違いと疾病との関連を研究し、それを疾病の予防、早期発見、早期治療に結びつけ、さらには薬剤の開発にも役立たせる努力が開始されている。このような研究の成果は、患者一人ひとりの体質や薬剤の副作用の強さの違いなどをより科学的に明らかにし、その違いに応じた医療の提供（オーダー・メイド医療）、医薬品の適正使用などを通じて人々の福祉に大きく貢献することが期待されている。

このため、政府においても、新しい千年紀のプロジェクト（ミレニアム・プロジェクト）の一つとして、痴呆、がん、糖尿病等の高齢者の主要な疾患や薬剤の反応性に関連する遺伝子の解明とそれに基づくオーダー・メイド医療などの実現を目標とするプロジェクトを平成12年度から5か年計画で実施することとしている。

一方、遺伝子解析研究には、従来の医学研究が経験していない面がある。すなわち、ある種の病気では、試料等提供者が将来罹患するであろう疾病を予測できると同時に、遺伝子の一部を共有するその血縁者についても、疾病の罹患を予測できるという点である。この事実は、遺伝子解析研究の結果が様々な倫理的・法的・社会的問題を招く可能性を示している。このため研究に当たっては、試料等提供者、その家族や血縁者さらには同じような病気にかかっている他の患者の尊厳を尊重し、人権を守り、利益を保護することが重要である。しかしながら、我が国においては、遺伝子解析研究において倫理面を重視した統一的な指針がなく、研究機関および研究者が、独自の対応をとることを余儀なくされている。

このような状況を踏まえ、厚生省において、平成12年度から開始される「遺伝子解析による疾病対策・創薬等に関する研究」の実施に当たって、研究機関や研究者が遵守すべき統一的な指針の策定に着手することとされ、厚生科学特別研究事業として「遺伝子解析による疾病対策・創薬等に関する研究における生命倫理問題に関する調査研究」が実施された。この生命倫理に関する調査研究を行うに当たっては、国立高度専門医療センターや国立試験研究機関等の長、生命倫理に関する有識者からなる検討委員会が設けられ、具体的な指針起草の作業は検討委員会に設置された作業委員会で行われた。

上記のとおり、生命倫理に関する調査研究では、当初、ミレニアム・プロジェクトの一つである厚生省の「遺伝子解析による疾病対策・創薬等に関する研究」を念頭において指針の検討作業が進められた。しかしながら、検討委員会の報告においても、また、それについて募集された意見においても、この指針の基本理念と内容はミレニアム・プロジェクトとして行われるすべての遺伝子解析研究においても遵守されるべきであり、さらに、一般的な遺伝子解析研究に適用される指針の必要性が指摘されている。

当厚生科学審議会先端医療技術評価部会においても、生命倫理に関する調査研究の報告やその報告に寄せられた多数の意見も参考として審議を行った結果、ミレニアム・プロジェクトとして行われる遺伝子解析研究の共通の指針としてこの「遺伝子解析研究に付随する倫理問題に対応するための指針」を取りまとめたので報告する。

さらに、この指針の実際の適用状況を把握しつつ、国立、公立または私立を問わずすべての研究機関および研究者が一般に行っている遺伝子解析研究の指針についても、引き続き厚生科学審議会先端医療技術評価部会で審議することが適当との結論に至ったので、あわせて報告する。

この指針を契機として、生命倫理問題への理解が進み、人権を守り、生命の尊厳を守るための意識の高まりを期待したい。また、今後、医療および健康の保持・増進を責務とする厚生省が、関係省庁との緊密な連携の下に、遺伝子解析研究の適正な推進について積極的な取り組みを進めるべきこと、医療の場において行われる予防、診断または治療において行われる遺伝子診断の在り方やその結果の取扱い方針などについては別途の検討が必要であることを、指摘しておきたい。

1. 基本方針

遺伝子解析研究は、研究への協力を要望された人、その家族や血縁者、さらには同じような病気にかかっている他の患者の視点に立って進められるべきである。

この指針は、この考え方にに基づき、試料等を提供する人の人権を守ることと適切な研究の実施を両立させるため、以下の6点を基本方針としている。

この指針は、この基本方針が研究現場で理解され、遵守されるよう、具体的な表現を用いて作成されている。

(1-1) 試料等提供者の意思の尊重

研究への協力を要望された人は、研究を行う者から十分な情報の提供を受けるべきである。その上で、研究への協力を要望された人は、その自由意思に基づいて協力または非協力を決めるべきである。

(1-2) 倫理審査委員会の審査および外部の者の調査

研究責任者は、責任体制および実施体制を明確にした研究計画を策定し、事前に倫理審査委員会の審査を受けるべきである。試料等提供者またはその家族等の人権が守られるように、研究の実施状況は、外部の有識者によって実地に調査され、研究実施機関の長に報告されるべきである。

(1-3) 試料等提供者の人権

研究を行う者は、法令、この指針および研究計画を遵守し、研究の遂行に当たっては、適切なインフォームド・コンセント、身体的安全性およびプライバシー保護など、試料等提供者またはその家族等の尊厳および人権を尊重すべきである。

そのために、研究実施機関は、試料等提供者の個人識別情報保護のために、個人識別情報を厳重に管理する手続きおよび設備などの体制を整えるべきである。

(1-4) 既提供試料

既に収集されている試料等の研究利用の可否は、試料等が集められた時の同意の有無または内容を踏まえ、倫理審査委員会の審査に基づいて研究実施機関の長が決定するべきである。

(1-5) 遺伝カウンセリング

試料等の提供が行われる機関は、試料等提供者またはその家族等を対象とした遺伝カウンセリングを必要に応じて行えるよう、その体制を整備すべきである。

(1-6) 研究の透明性

研究を行う者は、遺伝子解析研究の実施状況について、試料等提供者またはその家族等に対し様々な機会をとらえて説明すべきである。研究に責任を持つ者は、試料等提供者またはその家族等の人権侵害が生じない範囲で、研究の状況を広く社会に公開すべきである。

2. 用語の定義

この指針のため、次のように用語を定義する。

(2-1) 試料等

研究に用いる血液、組織、細胞、体液および排泄物やこれらから抽出したDNAなど人の体の一部をいう。死者から提供された試料を含む。臓器の移植に関する法律（平成9年法律第104号）に基づいて脳死と判定された人からの試料等の提供は想定していない。試料等には、提供者の診療情報が含まれる。ただし、研究とその評価により学術的な価値が定まり、研究実績として十分に認められ、研究用に広く一般に利用され、さらに一般に入手可能な組織、細胞、体液および排泄物並びにこれらから抽出したDNAなどは含まれない。

(2-2) 診療情報

診断および治療を通じて得られた疾病名、投薬名、検査結果等の情報をいう。

(2-3) 遺伝情報

試料等を用いて行われる遺伝子の解析を通じて得られた情報をいう。

(2-4) 遺伝子解析研究

疾病の予防、診断および治療法の向上や新薬の開発を目的として行われる遺伝子の機能および構造を明らかにする研究をいう。この指針では、遺伝子発現解析研究、体細胞遺伝子解析研究および生殖細胞系列遺伝子解析研究が念頭におかれている。この指針でいう「遺伝子解析研究」には、試料等の提供も含まれる。

医療の場において診療のみを目的として行われる遺伝子解析は、この指針でいう「遺伝子解析研究」には含まれない。

(2-4-1) 遺伝子発現解析研究 ある特定の遺伝子の機能を調べるため、mRNA量を調べる研究をいう。

(2-4-2) 体細胞遺伝子解析研究 体細胞のDNAに起きた病的な変化を調べるため、DNAまたはmRNAから作られた相補DNAの塩基配列等の構造を解析する研究をいう。

(2-4-3) 生殖細胞系列遺伝子解析研究 生殖細胞系列におけるDNAの変化または個体差を調べるため、DNAまたはmRNAから作られた相補DNAの塩基配列等の構造を解析する研究をいう。遺伝子多型を調べる研究もこれに含める。

(2-5) 個人識別情報

個人の氏名、身元など、その人を特定する情報をいう。代表的な個人識別情報には、人の氏名、生年月日、住所、電話番号の他、患者一人ひとりに付された診療録番号等の符号などがある。試料等に関する情報のうち、それだけでは人を特定できない情報であっても、各種の名簿など他で入手できる情報と組み合わせることによりその人を特定できる場合には、その組合せに用いることができる情報は個人識別情報に含まれる。

(注) 死者について、その識別情報が法律上どのような理由に基づいて保護されるべきか議論がある。この指針においては、死者の人としての尊厳や遺族の感情を踏まえ、死者の識別情報も個人識別情報として保護すべきと考えた。

(2-6) 匿名化

ある人の個人識別情報を含む情報が法令、この指針または研究計画に反して外部に漏洩しないように、その人に関する情報から個人識別情報の全部または一部を取り除き、代わりにその人と関わりのない符号または番号を付すことをいう。試料等に付随する情報のうち、ある情報だけでは特定の人を識別できない情報であっても、各種の名簿など他で入手できる情報と組み合わせることによりその人を識別できる場合には、組合せに必要な情報の全部または一部を取り除いて、その人が識別できないようにすることをいう。

匿名化には、次の種類がある。

- (1) 連結可能匿名化：本人にさかのぼれるように、その人と新たに付された符号または番号の対応表を残す方法による匿名化。
- (2) 連結不可能匿名化：本人にさかのぼれないように、そのような対応表を残さない方法による匿名化。

(2-7) 個人識別情報管理者

試料等の提供が行われる機関において、所属する機関の長の指示を受け、試料等提供者の個