

人識別情報を含む情報がその機関の外部に漏洩しないように個人識別情報を含む情報を管理し、匿名化を行う職員をいう。

#### (2-8) インフォームド・コンセント

試料等の提供を求められた人が、倫理審査委員会により認められた説明者から遺伝子解析研究に関する十分な説明を受け、その研究の目的、方法、予測される成果や不利益等を理解し、自由意思に基づいてする試料等提供の同意をいう。

#### (2-9) 代諾者

試料等の提供を求められた本人が、インフォームド・コンセントを与えるかどうかを決めることができない場合に、その人の代わりに決める人をいう。試料等提供者本人が死者の場合には遺族をいう。

なお、代諾者は、あくまでも試料等提供者の人権を守る観点から、その人の代わりに同意するかどうかを決める人であり、代諾者自身の遺伝的問題については、別途の対応の考慮が必要である。

(注) 代諾者は、

- (1)任意後見人、親権者、後見人や保佐人が定まっているときはその人 および
- (2)試料等提供者本人の配偶者、成人の子または父母、およびそれらの人に準ずると考えられる人

の中から選ばれるのが一般的と考えられる。しかし、代諾者の選定は、その試料等提供者が置かれている状況によって個別に判断されるべきであり、この指針で一義的に定義しない。

#### (2-10) 研究実施機関

遺伝子解析研究を実施する機関をいう。試料等の提供が行われる機関も含まれる。

#### (2-11) 試料等の提供が行われる機関

研究実施機関のうち、人々から試料等の提供が行われる機関をいう。通常は、医療機関または保健所が想定される。

#### (2-12) 共同研究機関

倫理審査委員会により認められた遺伝子解析研究を共同して行う国公立または民間の研究実施機関（大学を含む。）をいう。ある研究実施機関が、遺伝子解析の対象となる試料等をその機関以外の試料等の提供が行われる機関から提供してもらう場合には、その試料等の提供が行わ

れる機関も含まれる。

#### (2-13) 倫理審査委員会

研究実施機関の長の求めに応じ、遺伝子解析研究の実施の適否その他の事項について、試料等提供者またはその家族等の人権尊重等の倫理的観点を中心に、科学的観点を含めて調査審議するため、研究実施機関に置かれた合議機関をいう。

#### (2-14) 研究遂行者

研究責任者および研究実施担当者をいう。

#### (2-15) 研究責任者

個々の研究実施機関において、遺伝子解析研究を遂行するとともに、その研究に係る業務を統括する者であって、遺伝子解析研究の有用性と限界および生命倫理について十分な知識を有する研究者をいう。

#### (2-16) 研究実施担当者

研究責任者の指示や委託に従って遺伝子解析研究を実施する者であって、業務の内容に応じて必要な知識と技能を持つ研究者、医師、薬剤師、看護婦（士）、臨床検査技師等をいう。

#### (2-17) 試料等提供者

遺伝子解析研究のために試料等を提供した人をいう。第一群試料等提供者から第四群試料等提供者に分かれる。

(2-17-1) **第一群試料等提供者** 単一遺伝子疾患（一つの遺伝子の変化による遺伝素因の明らかな疾患）の患者など。すなわち、研究開始の時点において、遺伝素因の関与が明らかな、遺伝性疾患や重篤な薬剤反応性異常を有する人およびその可能性のある人をいう。ただし、試料等提供の依頼をできるのは、その病名などの告知を受けている人に限られる。遺伝子解析研究を通じた原因遺伝子の特定など新たな知見が、その人の健康状態の評価および疾病の予防、診断および治療方針に影響すると考えられる。

(2-17-2) **第二群試料等提供者** 第一群試料等提供者以外の疾患の患者など。すなわち、研究開始の時点においては、遺伝素因の関与の程度が明らかでない疾病や、薬剤反応性異常等を有する人、およびそれらの可能性のある人をいう。ただし、試料等提供の依頼をできるのは、その病名などの告知を受けている人に限られる。遺伝子解析研究の結果は、その人の健康状態の評価や疾病予防、診断または治療方針に直ちには影響しないと考えられる。

(2-17-3) **第三群試料等提供者** ふつうの健康状態の人。すなわち、集団検診等の健康診断受診者およびこの研究に自発的に協力する人であって、研究の対象となる病気にかかっているかどうか明らかでない人をいう。遺伝子解析研究の結果は、ほとんどの場合、その人の健康状態の評価や疾病の予防、診断または治療方針に影響しないと考えられる。

(2-17-4) **第四群試料等提供者** コホート研究への参加者など。すなわち、健康の維持や疾病にかかることについて、環境要因と遺伝素因との相互作用等の解明を目的としたコホート研究などに自発的に協力する人をいう。コホート研究などに参加後ある病気にかかった人は、集団の構成員の一人として引き続きコホート研究などに参加する場合には、第四群試料等提供者である。遺伝子解析研究の結果は、ほとんどの場合、その人の健康状態の評価や疾病の予防、診断または治療方針に影響しないと考えられる。

(注) コホート研究とは、特定の地域や集団に属する人々を対象に、長期間にわたってその人々の健康状態と生活習慣や環境の状態など様々な要因との関係を調査する研究をいう。

#### (2-18) 既提供試料等

研究実施機関において、この指針の作成前に集められ、保存されている試料等をいう。集められた時における同意の状況に応じてA群試料等からC群試料等に分かれる。

(2-18-1) **A群試料等** 試料等の提供時に、遺伝子解析研究での利用が明示された同意が得られた人から提供を受けた試料等をいう。

(2-18-2) **B群試料等** 試料等の提供時に、「医学的研究に用いることに同意する」などのように遺伝子解析研究での利用が明示されない同意のみを得られた人から提供された試料等をいう。

(2-18-3) **C群試料等** 試料等が集められた時に、研究に用いることの同意が得られていない人から収集された試料等をいう。

#### (2-19) 遺伝カウンセリング

遺伝医学に関する知識および遺伝カウンセリングの技能を用いて、患者やその家族等からの求めに応じ、対話と情報提供を繰り返しながら、遺伝性疾患をめぐる生じ得る倫理的、法的、社会的または精神心理的諸問題の解消または緩和を目指し、援助や支援をすることをいう。

#### (2-20) 細胞・遺伝子・組織バンク

匿名化された細胞・遺伝子・組織を一般的に研究用資源として分譲するために保存し、分譲する事業をいう。

### 3. 研究および審査の体制

#### (3-1) 研究実施機関の長の責務

(3-1-1) 研究実施機関の長は、その機関の研究遂行者および個人識別情報管理者に対し、遺伝子解析研究が、倫理的、法的または社会的問題を引き起こす可能性があること、それゆえに、試料等提供者の人権を最大限尊重しなければならないことを周知徹底しなければならない。

(3-1-2) 研究実施機関の長は、その機関の研究遂行者が、法令、この指針または研究計画に反して遺伝子解析研究を実施した場合には、その研究者に対して次に掲げるような不利益処分や措置がとられる可能性があることを周知徹底しなければならない。

(3-1-2-1) その研究に対する公的な研究費の返還。

(3-1-2-2) 職務上の処分。

(3-1-2-3) 試料等提供者に身体的、精神的または財産的損害を与えた場合には、民事上の損害賠償もしくは刑事上の処罰または両者。

(3-1-3) 研究実施機関の長は、その機関における遺伝子解析研究の実施の適否その他の事項に関する調査審議を行わせるため、倫理審査委員会を設置しなければならない。ただし、次に掲げる場合には、研究実施機関の長は、それぞれの規定に定める措置をとることができる。

(3-1-3-1) この指針の規定に従って審査を行う場合に、研究機関に既に設置されている類似の委員会の委員構成を特別に再編成することにより、この指針に適合する倫理審査委員会とすること。

(3-1-3-2) 試料等の提供が行われる機関が小規模であることにより倫理審査委員会を設置できない場合に、共同研究機関に設置された倫理審査委員会を活用すること。ただし、その倫理審査委員会の構成および運営は、この指針の規定に適合してなければならない。

(3-1-4) 研究実施機関の長は、その研究機関において遺伝子解析研究を行うときは、研究を始める前に研究責任者に研究計画を提出させ、研究の可否を審査し、許可するかどうかを決定しなければならない。

(3-1-5) 研究実施機関の長は、研究計画を許可するかどうかを審査し、決定する前に、倫理審査委員会の意見を求め、その意見を尊重しなければならない。研究実施機関の長は、倫理審査委員会の意見に反し、試料等提供者またはその家族等の不利益になるような決定をしてはならない。

(3-1-6) 研究実施機関の長は、試料等またはそれから得られた遺伝情報を国内外の営利を目的としている団体の研究実施機関が行う遺伝子解析研究のために提供する場合には、提供元にお

いて行われる匿名化の方法、提供先における利用目的、責任体制等について、書面で契約を結ばなければならない。

(3-1-7) 研究実施機関の長は、試料等またはそれから得られた遺伝情報を国内外の営利を目的としている団体、事業者等に提供して遺伝子解析研究の業務の一部を委託する場合には、委託する業務の内容、提供元において行われる匿名化の方法、提供先における責任体制等について、書面で契約を結ばなければならない。

(3-1-8) 研究実施機関の長は、契約に基づき試料等を提供し、または遺伝子解析業務の一部を委託した国内外の営利を目的としている団体、事業者等が契約に反する行為を遵守していないことを把握したときには、その団体、事業者等に対してとった措置および再発防止のための新たにとる措置を倫理審査委員会に報告し、意見を求めなければならない。

(3-1-9) 研究実施機関の長は、試料等提供者またはその家族等の人権を守るため、遺伝子解析研究の実施状況について、次のような措置をとらなければならない。

(3-1-9-1) 研究責任者に対し、定期的に、必要があると判断した場合にはその都度、遺伝子解析研究の実施状況を報告させること。

(3-1-9-2) 研究実施機関の長が指名する外部の有識者に、1年に1回以上、インフォームド・コンセントのための手続きの実施状況および個人識別情報の保護の状況について、遺伝子解析研究が研究計画書に沿って行われているかどうかを実地調査させること。調査を担当するその外部の有識者は、指名前の5年の間にその機関に所属していなかった人でなければならない。

(3-1-9-3) 研究実施機関の長は、報告または調査の結果、試料等提供者またはその家族等の人権を守るため必要と認められる場合には、許可した遺伝子解析研究の実施方法の改善、中止または研究計画の変更を命じなければならない。

(3-1-9-4) 研究実施機関の長は、中止を命じた遺伝子解析研究の再開または変更を命じた研究計画を許可する場合には、あらかじめ倫理審査委員会の意見を聴かななければならない。

(3-1-10) 研究実施機関の長は、試料等提供者またはその家族等から、提供した試料等の取扱い、個人識別情報を含む情報の取扱い、研究遂行者または遺伝カウンセリング部門の対応等についての苦情の適切な処理に努めなければならない。

(3-1-11) 試料等の提供が行われる機関の長は、遺伝子解析研究に係る個人識別情報を含む情報の保護を図るため、個人識別情報管理者を置かななければならない。

(3-1-12) 試料等の提供が行われる機関の長は、試料等提供者またはその家族等に対して、必要に応じ遺伝カウンセリングを行える体制を整備しなければならない。

### (3-2) 研究責任者の責務

(3-2-1) 研究責任者は、法令、この指針および研究計画に従って研究が進められるように、所属する機関において、研究実施担当者を指導し、遺伝子解析研究に係る業務を統括しなければならない。

(3-2-2) 研究責任者が、法令、この指針または研究計画に反して遺伝子解析研究を実施した場合には、次のような不利益処分または措置がとられる可能性がある。

(3-2-2-1) その研究に対する公的な研究費の返還。

(3-2-2-2) 職務上の処分。

(3-2-2-3) 試料等提供者に身体的、精神的または財産的損害を与えた場合には、民事上の損害賠償もしくは刑事上の処罰または両者。

(3-2-3) 研究責任者は、遺伝子解析研究の実施に当たって、あらかじめ、次の事項を記載した研究計画書を作成し、所属する機関の長に許可を求めなければならない。

研究計画を変更する場合にも同様に許可を求めなければならない。

(3-2-3-1) 試料等提供者を選ぶ方針、考え方または基準。

(3-2-3-2) 研究の目的、方法、期間、予測される成果、予測される試料等提供者に対する危険や不利益および個人識別情報を含む情報の保護の方法。

(注) 個人識別情報を含む情報保護の方法には、個人識別情報を取り扱う場合には、他のコンピューターと切り離されたコンピューターを使用し、個人識別情報はコンピューターの外部記憶装置に保管して厳重に保管することなど、具体的な方法が記載されるべきである。

(3-2-3-3) 共同研究機関の名称。あらかじめ共同研究機関を特定できない場合にはその理由および将来参加が予測される共同研究機関の類型。

(3-2-3-4) 提供を受けようとする試料等の種類とそれぞれの量。

(3-2-3-5) インフォームド・コンセントのための説明者の氏名およびその説明者に対する説明項目、その他の研究遂行者および遺伝カウンセリング部門の担当者の氏名および役割。試料等の提供依頼を他の研究機関と共同で行う場合には、関係する研究機関の中で中心となる研究機関の研究責任者が作成した説明項目を含む。

(注) 説明項目は、別添資料（第一群から第四群に対する説明者用説明資料例）を参考に、研究の対象や方法を考慮して研究責任者が個別に作成する。

(3-2-3-6) インフォームド・コンセントのための説明文書および同意文書。試料等の提供依頼を他の研究機関と共同で行う場合には、共同研究機関の中で中心となる研究機関の研究責任者が作成した説明文書および同意文書を含む。

(注) 説明文書は、別添資料（第一群から第四群用説明文書例および同意文書例）を参考に、研究の対象や方法を考慮して研究責任者が個別に作成する。

(3-2-3-7) 痴呆等により有効なインフォームド・コンセントを与えることができない人、未成年者または死者から試料等の提供を受けることをあらかじめ予定している場合には、その試料等が研究のために必須である理由および代諾者の選定に関する基本的な考え方。

(3-2-3-8) 既提供試料等を研究に用いる場合には、その試料等の提供を受けるときの同意の有無、同意を得ている場合にはその内容、同意がないか若しくは不十分な場合には研究対象として用いる必要性。

(3-2-3-9) 試料等またはそれから得られた遺伝情報を国内外の公的研究機関、営利を目的としていない団体の研究機関または大学に対して提供する場合には、次の事項。

(3-2-3-9-1) 提供の必要性。

(3-2-3-9-2) 提供先の機関名。

(3-2-3-9-3) 提供元において行われる匿名化の方法。

(3-2-3-9-4) 匿名化しない場合はその理由および個人識別情報を含む情報の保護の方法。

(3-2-3-9-5) 試料等を提供した機関において、提供した試料等の遺伝子解析研究を行う場合には、その旨。

(3-2-3-9-6) 反復、継続して提供する場合には、その旨。

(3-2-3-10) 試料等またはそれから得られた遺伝情報を、国内外の営利を目的としている団体の研究実施機関に提供する場合または国内外の民間の機関に遺伝子解析研究の一部の作業や研究用資材の作成を委託する場合には、次の事項。

(3-2-3-10-1) 提供の必要性。

(3-2-3-10-2) 提供先の機関名。

(3-2-3-10-3) 提供元において行われる匿名化の方法。

(3-2-3-10-4) 提供先における責任者の氏名、責任体制および予定する契約の内容。

(3-2-3-11) 研究期間の間または研究期間の終了後のそれぞれにおいて、研究遂行者が試料等を研究実施機関内で保存する場合には、保存の方法および保存の必要性。

(3-2-3-12) 試料等を細胞・遺伝子・組織バンクに寄託することを予定している場合には、そのバンクが運営されている機関の名称、試料等の匿名化の方法および責任者の氏名。

(3-2-3-13) 試料等を廃棄する場合には、廃棄の方法および匿名化の方法。

(3-2-3-14) 第一群試料等提供者から試料等の提供を受ける場合には、遺伝カウンセリングの体制。第二群から第四群試料等提供者から試料等の提供を受ける場合には、遺伝カウンセリング体制の必要性の有無、必要性がある場合にはその体制。

(3-2-4) 研究責任者は、定期的に、次に掲げる事項を所属する機関の長に報告しなければならない

い。

(3-2-4-1) 提供された試料等の数。

(3-2-4-2) 所属外の機関への試料等の提供数。

(3-2-4-3) 遺伝子解析が行われた試料の数。

(3-2-4-4) 遺伝子解析研究の実施に伴う問題の発生の有無。

(3-2-5) 試料等の提供が行われる機関においては、研究責任者は、上記の事項に加えて、匿名化を行った試料の数も所属する機関の長に報告しなければならない。

(3-2-6) 研究責任者は、インフォームド・コンセントのための説明者に対し、説明に当たり理解しておくべき説明項目を作成の上、周知しなければならない。

(3-2-7) 複数の研究機関が共同して遺伝子解析研究を行う場合には、その共同研究の中心となる研究実施機関の研究責任者は、他の共同研究機関の研究責任者が作成する説明項目、説明文書および同意文書の整合性を図らなければならない。

(3-2-8) 研究責任者は、試料等提供者およびその家族等の人権の尊重や、特許権などの知的財産権の保護に配慮しながら、試料等提供者、その代諾者および社会に対し、遺伝子解析研究の進み具合およびその成果を、定期的におよび求めに応じて説明し、または公表しなければならない。説明または公表のための資料は、一般の人に分かりやすいものでなければならない。

### (3-3) 研究遂行者等の責務

(3-3-1) 研究遂行者は、試料等提供者およびその家族等の人権を守る観点から重大な懸念が発生した場合等には、速やかに所属する機関の長および研究責任者に報告し、その対処方法について判断を仰がなければならない。

(3-3-2) 試料等の提供が行われる機関の研究遂行者は、所属外の研究機関に試料等を提供する場合には、所属する機関の個人識別情報管理者により匿名化された試料等を提供しなければならない。

試料等の提供が行われる機関の研究遂行者は、在職中またはその職を退いた後といえども、職務上知り得た個人に関する情報を漏らしてはならない。

試料等の提供が行われる機関が試料等の提供を受けると同時にその機関において遺伝子解析研究も行う場合には、その試料等を用いて遺伝子解析研究を行う部門は、所属外の研究機関とみなされる。

所属外の研究機関等への試料等の提供は、反復継続して提供するかどうかを問わない。



(3-3-3) 試料等の提供が行われる機関の研究遂行者は、倫理審査委員会が認めた研究計画書において匿名化をしないことが認められており、かつ、試料等提供者またはその代諾者が匿名化しない試料等の提供に同意している場合には、その研究計画書およびインフォームド・コンセントに従って、匿名化されていない試料等を提供することができる。匿名化されていない試料等を提供された他の研究遂行者も同様とする。

(3-3-4) 研究遂行者は、所属する機関の長が指名した外部の調査担当者が行う実地調査に協力しなければならない。

(3-3-5) 研究実施担当者は、法令、この指針、研究計画および研究責任者の指示や委託に従って遺伝子解析研究を行わなければならない。法令、この指針または研究計画に反して遺伝子解析研究を実施した場合には、次のような不利益処分または措置がとられる可能性がある。

(3-3-5-1) その研究に対する公的な研究費の返還。

(3-3-5-2) 職務上の処分を受ける可能性。

(3-3-5-3) 試料等提供者に身体的、精神的または財産的損害を与えた場合には、民事上の損害賠償もしくは刑事上の処罰または両者。

(3-3-6) 研究実施機関の長が指名した外部の調査担当者は、実地調査を行う上で知り得た個人に関する情報を、法令または裁判所の命令に基づく場合など正当な理由なしに漏らしてはならない。調査担当者を退いた後といえども同様とする。

#### (3-4) 個人識別情報管理者の責務

(3-4-1) 個人識別情報管理者は、試料等の提供が行われる機関に置かれ、刑法（明治40年法律第45号）により業務上知り得た秘密の漏示を禁じられている医師、薬剤師等であって、研究遂行者以外の者でなければならない。

(3-4-2) 個人識別情報管理者は、所属外の研究機関に試料等が提供される場合には、その試料等の匿名化を行わなければならない。

試料等の提供が行われる機関が試料等の提供を受けると同時にその機関において遺伝子解析研究も行う場合には、その試料等を用いて遺伝子解析研究を行う部門は、所属外の研究機関とみなされる。

所属外の研究機関等への試料等の提供は、反復継続して提供するかどうかを問わない。

(3-4-3) 個人識別情報管理者は、倫理審査委員会が認めた研究計画書において匿名化をしないことが認められており、かつ、試料等提供者またはその代諾者が匿名化しない試料等の提供に同意している場合には、その試料等の匿名化を行わないことができる。

(3-4-4) 個人識別情報管理者は、その所属する機関の長が倫理審査委員会に諮った上で許可しなければ、匿名化により取り除かれた個人識別情報を所属する機関の外部に提供してはならない。

個人識別情報管理者は、所属する機関の長に提供の許可を受けようとするときは、提供先の機関名、提供の目的および必要性を説明しなければならない。

(3-4-5) 個人識別情報管理者は、所属する機関の長が指名した外部の調査担当者が行う実地調査に協力する場合には、その者に個人識別情報を含む情報を開示できる。

(3-4-6) 個人識別情報管理者は、所属する機関の長の指示を受け、試料等提供者の個人識別情報が含まれている情報を厳重に管理しなければならない。個人識別情報管理者を退いた後といえども同様とする。個人識別情報管理者が、法令、この指針または研究計画に反して個人識別情報を含む情報を漏洩した場合には、次のような不利益処分または措置がとられる可能性がある。

(3-4-6-1) その研究に対する公的な研究費の返還。

(3-4-6-2) 職務上の処分。

(3-4-6-3) 試料等提供者に身体的、精神的または財産的損害を与えた場合には、民事上の損害賠償もしくは刑事上の処罰または両者。

### (3-5) 倫理審査委員会の責務および構成

#### (3-5-1) 倫理審査委員会の責務

(3-5-1-1) 倫理審査委員会は、研究実施機関の長から研究計画の実施の適否その他の事項について意見を求められた場合には、試料等提供者またはその家族等の尊厳、人権等の倫理的観点を中心に、科学的観点を含めて、厳格に調査審査し、文書により意見を述べなければならない。

(3-5-1-2) 倫理審査委員会は、運営方法等に関する規則を定め、それを公開しなければならない。規則では、次に掲げる事項が定められるべきである。

(3-5-1-2-1) 委員長の選任方法。

(3-5-1-2-2) 会議の成立要件。

(3-5-1-2-3) 議決方法。

(3-5-1-2-4) 審査に係る記録の保存期間。

(3-5-1-3) 倫理審査委員会は、研究実施機関の長から、遺伝子解析研究を遂行する上で生じた倫理上の疑問等につき意見を求められた場合には、意見を述べなければならない。

(3-5-1-4) 倫理審査委員会の議事要旨は、公開されなければならない。