

## 第2回 東北メディカル・メガバンク計画 遺伝情報等回付検討委員会 議事概要

1. 日時 平成27年9月28日(月) 13:00～15:00
2. 場所 日本医療研究開発機構 205 会議室
3. 出席者 (委員長) 福嶋委員, (副委員長) 要委員, 久保委員, 辰井委員, 堤委員,  
山田委員, 山内委員, 福島委員, 鈴木委員  
陪席者 文部科学省, 日本医療研究開発機構  
(東北大) 山本東北メディカル・メガバンク機構長, 境田客員教授, 川目教授,  
布施教授, 川口特任教授, 長神特任教授, 田中特任教授  
(岩手医科大) 人見いわて東北メディカル・メガバンク機構副機構長, 清水  
特命教授
4. 議事
  - (1) 倫理・法令全国WGでの遺伝情報回付に関する検討の報告
  - (2) 遺伝情報回付の論点整理
  - (3) 遺伝情報回付に関するパイロット研究について
  - (4) その他

### <配付資料>

#### 配席表

#### 第1回遺伝情報等回付検討委員会議事概要

資料1-1 倫理・法令全国WGにおける遺伝情報回付についての議論

1-2 遺伝情報の返却/回付について

倫理・法令面での主要な論点と考え方

資料2 東北メディカル・メガバンク計画における遺伝情報回付の位置づけ

資料3 個人への遺伝情報の回付の課題の探索に関する研究

遺伝情報回付のパイロット研究

### <参考資料>

資料1 東北メディカル・メガバンク計画 全体計画

資料2 説明同意文書および同意書

資料3 「健康及び遺伝についての住民意識調査」調査報告書

資料4 いわて東北MMB調査票1

資料5 いわて東北MMB調査票2

資料6 遺伝情報回付検討タスクフォース報告書

- 資料 7 生理学的検査結果報告書
- 資料 8 遺伝情報等検討委員会規則
- 資料 9 遺伝情報回付検討委員会と関連組織
- 資料 10 今後の委員会の進め方
- 資料 11 ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針
- 資料 12 ゲノム医療推進協議会 中間とりまとめ
- 資料 13 ACMG56 遺伝子 各疾患の概要まとめ

## 5. 議事概要

議事に先立ち、川目教授から配付資料に基づき、第 1 回遺伝情報等回付検討委員会議事概要について説明があり、これを確認した。

なお、議事概要については公開する旨の説明があった。

- (1) 倫理・法令全国 WG での遺伝情報回付に関する検討の報告  
長神特任教授から、資料 1-1 及び 1-2 に基づき説明があった。
- (2) 遺伝情報回付の論点整理  
川目教授から、資料 2 に基づき説明があった。

以下、委員長の進行により意見交換があった。

- 委員から、資料記載の「レアバリエントの一般公開は **Incidental Findings** (以下「IF」) を構成する可能性」が、議題範囲外ではと指摘があった。
- 事務局から、本委員会の主要議題ではないが、参考として記した旨の説明があった。また、ゲノムで 2,100 万個ほどの SNV, SNP を公開していくが、研究が進むことにより、遺伝子変異が重篤な病気とリンクしていたことが分かり、コホート参加者の中にその重篤な変異を持った人が存在するという情報が蓄積してくることになるため、新たな IF が現れてくる可能性があるとの説明があった。
- 委員から、ゲノム情報は、解析をしてデータベースに入れているだけなら IF は発生しないが、解析の人がフィルターなり解釈をして、病的変異と気づいた瞬間に IF であり、情報公開の場合は、公開しただけでは IF ではなく、公開したデータを見て気付いた人がコンタクトしてきて IF になるのではとの意見があった。  
また、IF の定義が甘くなると、責任が発生する時点なども曖昧になるので、法的にはどう解釈されるのか議論し、どこまでが ToMMo としての IF なのか明らかにしたほうがよいとの意見があった。
- 委員から、積極的な回付といっても、何を返すか決まっているわけではなく、偶発的所見との違いをどのように認識しているのか説明してほしい旨の発言があった。
- 事務局から、多因子疾患に関しては現状では計画の回付の要件に合致しないので、

難しい。積極的な回付をするためには、単一遺伝子を選んで、パイロット研究ができないかを検討していて、それらの単一遺伝子疾患は、IF に相当する疾患とかなり重複すると考えられるとの説明があった。

- 委員から、IF は、あくまで **Incidental** という捉え方で、**Secondary Findings** ということで見にいくのであれば、それは積極的ということになる。介入法が明らかな単一遺伝子性疾患で行うと、医療の範疇に入ってくると思うとの意見があった。

また、PGx が医療に入らないのであれば、積極的に見にいてもよく、IF で、どれが病的かというのは時代とともに増えていくので、その時点で議論してもよいとの意見があった。

- 委員から、遺伝情報を返すということは、医療であるとの整理をしないと、後の対応が曖昧になるが、返すということは医療という定義をするのでよいかとの発言があった。
- 事務局から、ToMMo では健康調査を行い、重症高血圧などを返しているのので、積極的な回付は、その延長にあると考えることができると説明があった。
- 委員から、参考資料 13 に整理してあるように、家族性腫瘍については対応する医療としての枠組ができているので、医療としての取組を最初からしておいたほうが考えやすいのではないかとの意見があった。
- 事務局から、我々が行っているのは研究事業なので、診療行為を伴った診断の一步手前の参考資料として、疑いがあるというところまでの情報を提供するのが現在の整理であり、いずれは医療の枠組の中で行うことが時代の流れであるが、現時点では医療かと言われると、回付については研究であると答えるしかない旨の説明があった。
- 福嶋委員長から、非常に医療に密接であり、研究成果として分かっているのに伝えなくてよいのかという倫理的なところから来ていると思うとの発言があった。
- 委員から、後で議題となっているパイロット研究も、研究から医療にどう結び付けるかということもあり、そういう意味では研究であるが、医療情報として扱うような体制をとったほうが研究から医療に行くときの道筋も見えてくるとの意見があった。
- 福嶋委員長から、現在、コレステロールが極めて高いと分かったとき、どのような体制で情報を戻しているかとの発言があり、事務局から、本人に文書で通知を行い、場合によっては紹介状も作成するが、そこから先は地域医療の中で診断治療をしてほしいという扱いにしているので、研究事業であるとの線引きをしているとの説明があった。
- 福嶋委員長から、基本的には同じ考え方になると思うが、遺伝情報をどう扱うかとなると、その理解が、研究者側と住民あるいは医療者が同じレベルになるかが課題となりえるとの発言があった。
- 委員から、研究事業とのことであるが、明らかに病的だと分かった時点で対応し、

再同意をとるので、その時点から医療という考えでよいとの意見があった。

- 委員から、肺機能が低下しているような場合は返しているのに、遺伝情報についても、その延長上で医療機関に行っていただくというスタンスだと思うとの意見があった。

また、東北メディカル・メガバンク機構としては、医療機関にかかってもらうまでの枠組みで、パイロットレベルや比較的頻度の低い遺伝性の疾患であれば、今のところはモデルケースとして東北大学病院の遺伝診療部で受け取ってもらうような体制がよいと思うとの意見があった。

- 委員から、医療は、参加している人が平等に扱われているかが重要なファクターになるのではないかと思うとの発言があった。

### (3) 遺伝情報回付に関するパイロット研究について

川目教授から、資料3に基づき説明があった。

以下、委員長の進行により意見交換があった。

- 福嶋委員長から、逆匿名化という言葉は正式なものかという質問があり、事務局から、英語で **re-identification** という言葉を訳したが、正式な日本語名を教示願いたいとの発言があった。

この件については、他の委員から、再連結でよいとの発言があった。

また、再連結と **re-identification** は全く違う意味であるので、混同しないほうがよいとの発言もあった。

- 委員から、再連結は、通常、対応表があるので、その検証が一部困難と記載があるのに違和感を覚えたとの発言があり、委員から、東北メディカル・メガバンクの複雑さは匿名化が二重になっていることと、ゲノム情報を解析するために匿名化したものを戻すことは倫理的に問題ではないかとの指摘を受けたという困難さを含んでいるとの説明があった。
- 事務局から、システムを作らなければいけないが、遺伝情報と本人を連結するのはバリアが多く簡単にはできないとの説明があった。
- 委員から、遺伝情報の回付について、認定遺伝カウンセラー、専門医などが関わってくると医療そのものの形であるが、それを含めて全体を研究の枠組みで行うということではいかとの質問があり、事務局からそのとおりであるとの発言があった。
- 委員から、通常、偶発的所見というのは、研究で調査する事項から外れ、分かってしまった場合に使う。しかし、このプロジェクトでは、何を調べるかが当初からそれほど明確になっておらず、どんどんいろんなことがわかったら返していきましょうということ自体を積極的に研究目的に加えているプロジェクトだと考えられる。従って、何か新しくどんどん出てきて、どうやって返しましょうか、そしてそれを返すというのは、まさに研究の本体そのものであって、それは少なくとも、この研

究にとっては、偶発的所見という言い方では、少し混乱を招くのではないかとの意見があった。

また、そうやっているんなことをどんどん返すという研究を、このプロジェクトでやることによって、世間一般で行われているさまざまな研究において、偶発的所見が出てきてしまった場合に、どうやって返すのがいいのかということに対して、何らかの有益な知見を提供することができるという意味で、偶発的所見を含むという言葉が出てくるべきところには出てきてもよいとの意見があった。

- 事務局から、最終的な目標は、例えば多因子疾患で、あなたは病気にかかりやすいですよと、気をつけてくださいというようにリスクを返せば一番いいのだが、それまではまだ道が遠い。よって私たちの研究の中でわかってきたことでお返しできることがあるのだったら返していこうというスタンスで、コホート内の臨床研究という枠組みで、医療とも密接に関わりながらの、研究としての枠組みで進めたいとの説明があった。

- 委員から、データが試料提供者に返されたときに、どういう影響が及ぶのかという研究になるので、研究という大きなフィールドの中で医療としての扱いということに考えればよいとの意見があった。

また、臨床的妥当性と臨床的有用性は外してはいけないが、その前に分析的妥当性があり、そのためには再検査、再同意、さらに再採血や再度の試料採取まで含め、医療に近い入口が整理されると考えるとの意見もあった。

- 福嶋委員長から、パイロット研究の目的については議論が進み、理解されたと思うが、コホート参加者のうち全ゲノムを解析した人が対象となるのか確認させてほしい旨の発言があった。

- 事務局から、3,000人を超える全ゲノム解析を行った人を基本に、ジャポニカアレイでインピュテーションを行った人までも検討の対象と説明があったが、インピュテーションは、遺伝子型予測であり、検討対象とするのはハイリスクではないかとの意見があり、パイロット研究では、含まないこととした。

- 福嶋委員長から、参考にする先行事例について、具体的にはどういうものがあるかとの質問があり、事務局から、回付を行い、その参加者に対する意識調査についての海外の論文で **publish** されているものを参考にしたいとの説明があった。

- 委員から、岩手医科大で意識調査を実施したが、知識は均一ではなく、理解できない人に返すことによる混乱も危惧するので、遺伝情報の知識を周知する作業は必要と思うとの意見があった。

- 事務局から、事前遺伝カウンセリングというようなことも含んで遺伝講習会などを参考にさせていただき、種々の方法で理解、丁寧に周知することを計画したいとの説明があった。

- 委員から、逆に、パイロットなので、混乱が起きたということもプロダクトとしては大事かと思ったとの意見があった。

- 委員から、遺伝カウンセリングの現場には、様々に誤解した立場で来られる人には、多くの時間を要しており、人材が少ない中で3,000人規模を対象に行った場合、どうなるか危惧があるとの意見があった。
- 委員から、講習会のときに質問できなくても、小さな質問でも問合せのできる窓口が必要にてその設置をお願いしたいとの意見があった。
- 福嶋委員長から、これからパイロット研究の骨組みをしていくことでよいかとの発言があり、事務局から、パイロット研究を行うことを了解いただけたら、研究デザインをあらためて考えるとの説明があった。
- 委員から、再検査からなのか、どこからが医療の中で行うかについては、棲み分けをしたほうがよいとの意見があった。
- 福嶋委員長から、あくまで研究で、健康の増進に役立つかもしれないと分かったものは返していくという倫理的な取組みであり、グレーなものは医療機関で白か黒か決めてもらい、その情報を得ることができると、分析的妥当性の評価にもなるとの発言があった。  
また、パイロット研究は、回付でどういうことが起こり得るかとのアンケート調査も含めて実施することなので、ほかのコホート研究を実施しているところにも、非常に大きな意味があるとの発言があった。
- 委員から、回付の道筋がある程度できあがった場合、遺伝学的検査等の自由診療と保険医療の部分、研究の部分があるが、自由診療の費用負担は研究の中で担保していただきたいとの意見があった。
- 事務局から、ある程度自信を持って結果を伝えるところまでは研究でカバーできるが、医療の世界に入るので自由診療とならざるをえないのではないかと発言があった。
- 福嶋委員長から、お金のことを含めて事前に理解していただき、メリットも示し最終的には自己決定していただくしかないとの発言があった。
- 委員から、今回の中間取りまとめは大きなインパクトがあり、ゲノム医療を進めていこうという大きな流れに舵を切っているわけで、いずれやらなければいけないモデルという意味でも、今後の東北メディカル・メガバンク計画の重要性を再認識してもらえる、それくらい重要なプロジェクトであるとの意見があった。
- 福嶋委員長から、パイロット研究が重要だということで基本的な了解は得られたと思うので、今後の予定について説明してほしいとの発言があり、事務局から、12月に開催予定の第3回の委員会にパイロット研究の計画書を提出するよう進めたいとの説明があった。
- 福嶋委員長から、パイロット研究で扱う遺伝情報についても提案してほしいとの発言があった。
- 文部科学省から、厚生労働省、文部科学省、経済産業省で協力し、内閣官房のゲノム医療実現推進協議会の下にゲノム医療実現のためのタスクフォースが設置され、

10月から議論が始まるので、パイロット研究の計画については整合性を取りながら検討していくことが望ましいとの発言があった。

また、ここで決定するより、そのタスクフォースに提案して進めるような連携が重要と考えているので、そちらのほうが動き始めたら紹介したいとのことであった。

- 福嶋委員長から、タスクフォースとのコミュニケーションはどうしたらよいかとの発言があり、文部科学省から、その事務局に入っているのも、東北メディカル・メガバンクとも連絡を取りながら、タスクフォースの中で、こちらの検討状況を説明する機会をつくりたいとの説明があった。
- 委員から、日本には遺伝子差別禁止法がないが、そういう中で遺伝情報を返すことについて、法的に注意すべき点はないのかという論点で検討したことはあるのかとの発言があった。
- 委員から、議員の勉強会が始まっており、大きな論点として、遺伝情報による差別があってはならないという柱が一つ入っているとの発言があった。
- 委員から、アメリカで法律があるといっても、差別が防げるという性質のものではないので、遺伝情報の取扱いという観点では、返す時に本人に対し、迂闊に会社に出すとか、ブログに書くとかは非常に危険であると伝えることが大事であり、そのような検討は必要であるとの発言があった。
- 福嶋委員長から、本日の委員会では、遺伝情報回付の論点整理とパイロット研究について議論を行い、大筋合意を得たので、次回は具体的な計画を示してほしいこと、また、ゲノム医療等実現推進タスクフォースの報告もいただくことで12月に開催したいとの発言があった。

(4) その他  
特になし

以上