

# ゲノム指針 「遺伝情報の開示」 について（案）

# ゲノム指針第3の8 遺伝情報の開示

## 【論点】

ゲノム指針の「第3の8 遺伝情報の開示」における開示の意味を、より明確にする必要があるのではないか。

## 1. 現指針において基本として個人情報保護法等\*により規定される開示の意味として規定

(\*個人情報の保護に関する法律及び関連法令)

例) 指針第3の8(1) 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。

## 2. ただし、「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。

例) 指針第3の8(2) 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、提供者又は代諾者等からインフォームド・コンセントを受ける際には、その方針を説明し、理解を得なければならない。

### (2. の中で、診療との連携が必要と考えられるもの)

例) 指針第3の8(6) 研究責任者は、単一遺伝子疾患等(関連遺伝子が明確な多因子を含む。)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。

<注> 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く、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。したがって、診療を担当する医師が診断の一環として、研究責任者の依頼を受けて開示すること又はその医師の指示の下に研究責任者が開示すること等が考えられる。

# ゲノム指針第3の8 遺伝情報の開示に係る整理

	個人情報保護法等により規定されている開示	研究によって得られた情報を提供者に対して説明	診療との連携が必要
指針該当条文	<p>第3の8(1)                      &lt;遺伝情報の開示に関する細則&gt;                      1、2、5、6</p> <p>第3の8(5)                      &lt;提供者以外の人に対する開示に関する細則&gt;                      1</p>	<p>第3の8(1)                      &lt;遺伝情報の開示に関する細則&gt;                      2～4</p> <p>第3の8(2)                      &lt;偶発的所見の開示に関する細則&gt;全て</p> <p>第3の8(3)(4)                      &lt;遺伝情報の非開示に関する細則&gt;全て</p> <p>第3の8(5)                      &lt;提供者以外の人に対する開示に関する細則&gt;                      2～4</p> <p>第3の8(6)                      &lt;注&gt;</p>	<p>第3の8(6)                      &lt;注&gt;</p>
留意事項	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 提供者又は第三者の権利利益を害するおそれ</li> <li>○ 研究業務の実施に著しい支障を及ぼすおそれ</li> <li>○ 法令に違反するかどうか</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 情報の妥当性や信頼性(精度や確実性など)</li> <li>○ 健康等にとって重要な事実を示すか否か</li> <li>○ 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</li> <li>○ 提供者及び血縁者の生命に及ぼす影響</li> <li>○ 研究対象者の健康状態と有効な治療法・対処法の有無と</li> <li>○ 血縁者への影響(同一疾患等に罹患している可能性)</li> <li>○ インフォームド・コンセントに際しての開示に関する説明内容</li> <li>○ 医学的又は精神的な影響</li> </ul>	

# ゲノム指針第3の8 遺伝情報の開示に係る整理

## 指針で規定する範囲

	個人情報保護法等により規定されている開示	研究によって得られた情報を提供者に対して説明	診療との連携が必要
指針該当条文	第3の8(1) <遺伝情報の開示に関する細則> 1、2、5、6  第3の8(5) <提供者以外の人に対する開示に関する細則> 1	第3の8(1) <遺伝情報の開示に関する細則> 2～4  第3の8(2) <偶発的所見の開示に関する細則>全て  第3の8(3)(4) <遺伝情報の非開示に関する細則>全て  第3の8(5) <提供者以外の人に対する開示に関する細則> 2～4  第3の8(6) <注>	第3の8(6) <注>
留意事項	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 提供者又は第三者の権利利益を害するおそれ</li> <li>○ 研究業務の実施に著しい支障を及ぼすおそれ</li> <li>○ 法令に違反するかどうか</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 情報の妥当性や信頼性(精度や確実性など)</li> <li>○ 健康等にとって重要な事実を示すか否か</li> <li>○ 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</li> <li>○ 提供者及び血縁者の生命に及ぼす影響</li> <li>○ 研究対象者の健康状態と有効な治療法・対処法の有無と</li> <li>○ 血縁者への影響(同一疾患等に罹患している可能性)</li> <li>○ インフォームド・コンセントに際しての開示に関する説明内容</li> <li>○ 医学的又は精神的な影響</li> </ul>	

「個人情報の開示等」の項で、「遺伝情報の開示」を規定することが可能ではないか。

医学系研究指針にも同様の留意事項は適用されるため、遺伝情報に限らず、研究によって得られた情報を研究対象者に説明する項として示してはどうか。

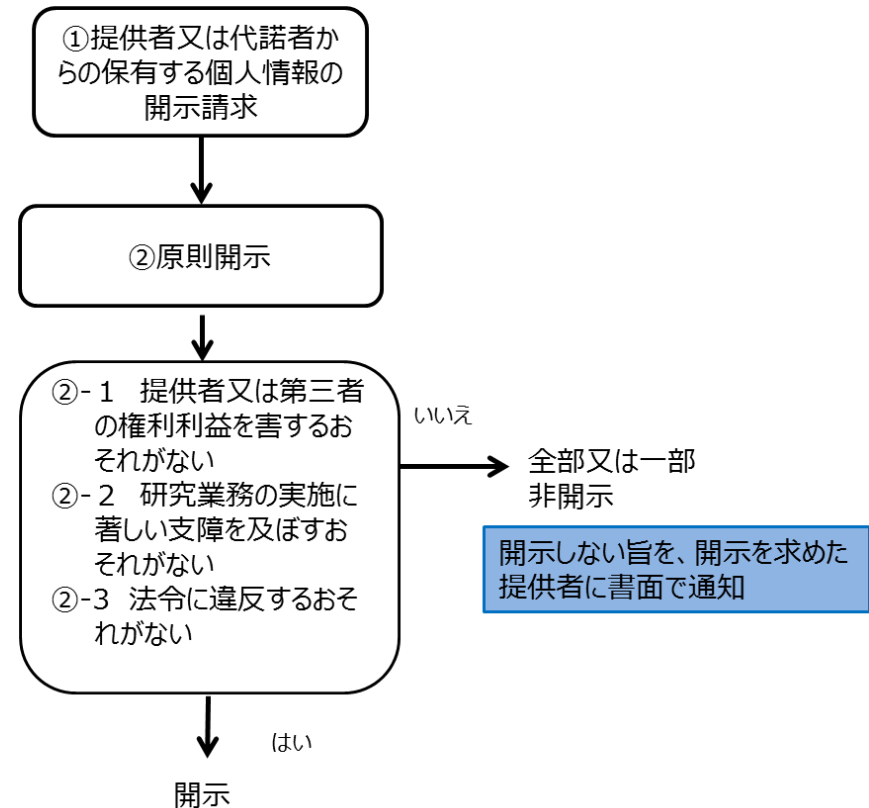
診療との連携が必要な項目はガイダンスに追記してはどうか

# ① 個人情報保護法により規定されている開示について

(開示)

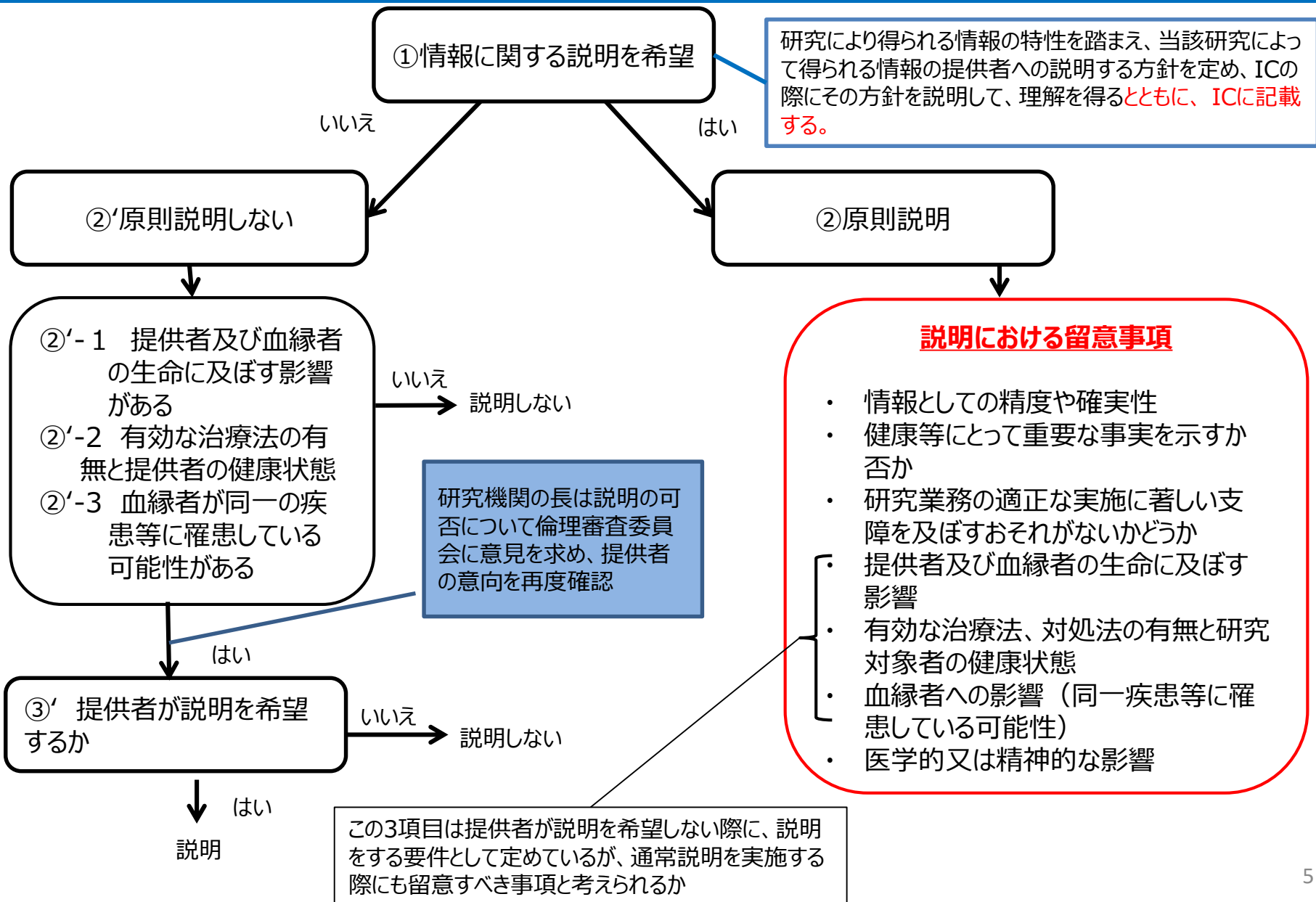
第28条 本人は、個人情報取扱事業者に対し、当該本人が識別される保有個人データの開示を請求することができる。

- 2 個人情報取扱事業者は、前項の規定による請求を受けたときは、本人に対し、政令で定める方法により、遅滞なく、当該保有個人データを開示しなければならない。ただし、開示することにより次の各号のいずれかに該当する場合は、その全部又は一部を開示しないことができる。
  - 一 本人又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合
  - 二 当該個人情報取扱事業者の業務の適正な実施に著しい支障を及ぼすおそれがある場合
  - 三 他の法令に違反することとなる場合
- 3 個人情報取扱事業者は、第一項の規定による請求に係る保有個人データの全部又は一部について開示しない旨の決定をしたとき又は当該保有個人データが存在しないときは、本人に対し、遅滞なく、その旨を通知しなければならない。

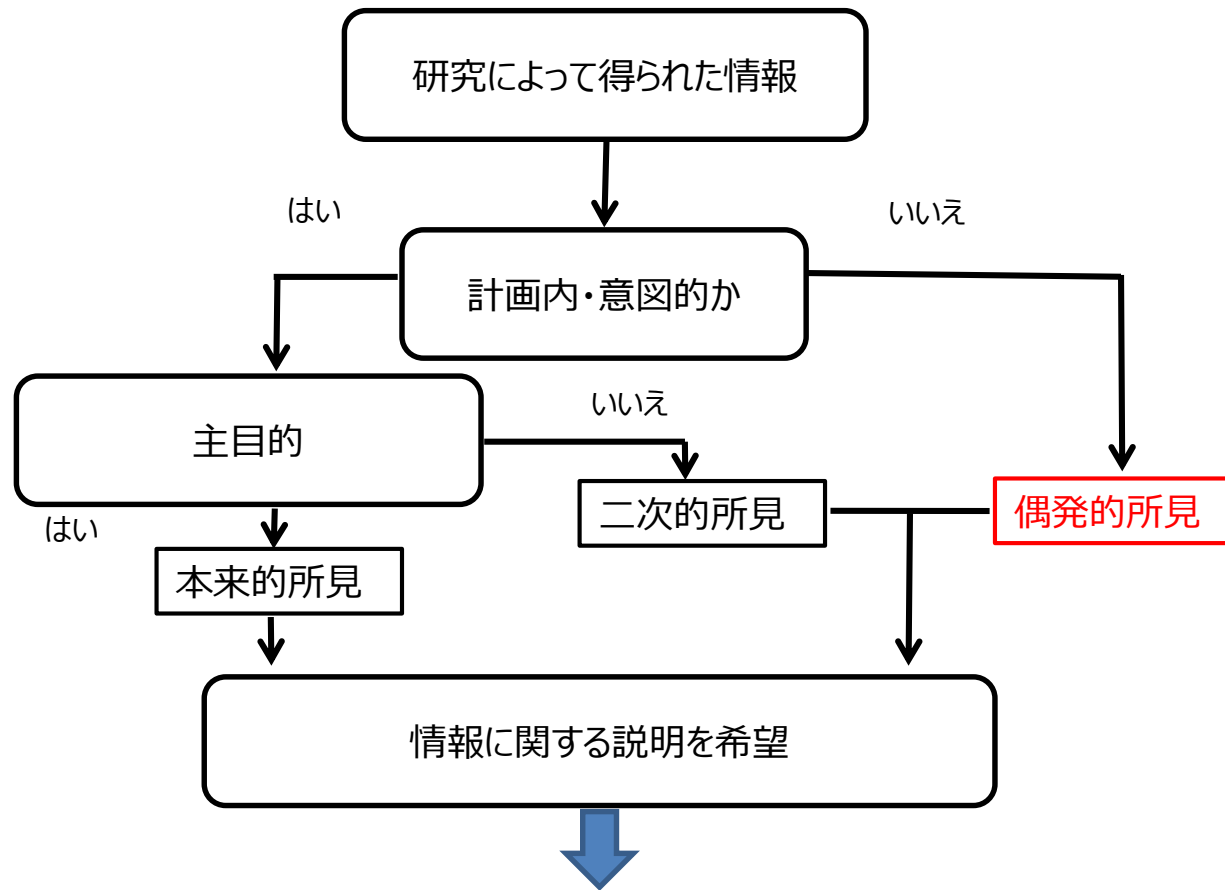


開示手続のイメージ

## ② 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順フロー



## ②' 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 (偶発的所見の取扱い)



以下の手続は前項の流れに準じて行う

### 【改正の方向性（案）】

- 偶発的所見の取扱いも、主目的から外れた他の研究結果により得られた所見の取扱いと同様でよいのではないか
- ガイダンスの中で偶発的所見の取扱いについて説明を加えることでよいのではないか

## (参考) 研究によって得られた所見の概念区分

研究により得られた所見は以下のように区分される。

- Primary findings: 研究者が検査の目的として意図的にみつける所見
- Secondary findings : 検査の目的から外れて意図的にみつける所見
- Incidental findings : 検査の目的から外れて偶然にみつかると見られる所見

目的別	本来の目的内	本来の目的外 = incidental findings (広義)	
意図別	意図的	意図的	非意図的
informed consent 時点の科学的知識を 前提にした発見の予 期可能性	予期可能	予期可能	予期可能 予期不可能
該当する概念	本来的所見 (Primary findings: PFs)	二次的所見 (Secondary findings: SFs)	狭義の Incidental findings: IFs



# 《参考》 ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針（第3の8抜粋）

## ゲノム指針（現行）における記載

### 8 遺伝情報の開示

(1) 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。

ただし、遺伝情報を提供することにより、提供者若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があり、かつ、開示しないことについて提供者のインフォームド・コンセントを受けている場合には、その全部又は一部を開示しないことができる。

なお、開示しない場合には、当該提供者に遺伝情報を開示しない理由を説明しなければならない。

#### ＜遺伝情報の開示に関する細則＞

1. 研究責任者は、提供者から自らの遺伝情報の開示の求めがあった場合において、遺伝情報の全部又は一部を開示した場合にはその旨、遺伝情報を開示しない場合にはその旨及びその理由を研究を行う機関の長に報告しなければならない。

2. 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若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、個々の事例への適用については個別具体的に客観的かつ慎重に判断することが必要である。

- ・当該遺伝情報がその人の健康状態等を評価するための情報としての精度や確実性が十分でなく、開示することにより提供者や血縁者に精神的負担を与えたり誤解を招くおそれがある場合
- ・当該研究を行う機関において、情報としての精度や確実性が十分でないものも含めて遺伝情報の全てを開示することにより、研究の実施に著しい支障を及ぼすおそれがある場合

3. 研究責任者は、開示しない理由を知らせることにより、提供者の精神的負担になり得る場合等、説明を行うことが必ずしも適当でないことがあり得ることから、事由に応じて慎重に検討の上、対応することとする。

4. 研究責任者は、未成年者の提供者が、自らの遺伝情報の開示を希望している場合には、開示した場合の精神的な影響等を十分考慮した上で当該未成年者へ開示することができる。ただし、未成年者が16歳未満の場合には、その代諾者の意向を確認し、これを尊重しなければならない。

また、研究責任者は、未成年者の遺伝情報を開示することによって、提供者が自らを傷つけたり、提供者に対する差別、養育拒否、治療への悪影響が心配される場合には、研究を行う機関の長に報告しなければならない。研究を行う機関の長は、開示の前に、必要に応じ倫理審査委員会の意見や未成年者とその代諾者との話し合いを求めた上、開示の可否並びにその内容及び方法についての決定をすることとする。

5. 遺伝情報を開示しない旨の決定をした場合には、その旨を、開示を求めた提供者に書面にて通知することとする。

6. 遺伝情報の開示の方法は、書面の交付又は開示の求めを行った者が同意した方法によることとする。

# 《参考》 ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針（第3の8抜粋）

## ゲノム指針（現行）における記載

- (2) 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、提供者又は代諾者等からインフォームド・コンセントを受ける際には、その方針を説明し、理解を得なければならない。方針の決定に際しては、以下の事項に配慮しなければならない。
- ア 当該遺伝情報が提供者の健康状態等を評価するための情報としての精度や確実性を有しているかどうか
  - イ 当該遺伝情報が提供者の健康等にとって重要な事実を示すものであるかどうか
  - ウ 当該遺伝情報の開示が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

### ＜偶発的所見の開示に関する方針に関する細則＞

研究責任者は、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の過程において当初は想定していなかった提供者及び血縁者の生命に重大な影響を与える偶発的所見（incidental findings）が発見された場合における遺伝情報の開示に関する方針についても検討を行い、提供者又は代諾者等からインフォームド・コンセントを受ける際には、その方針を説明し、理解を得るように努めることとする。

- (3) 研究責任者は、遺伝情報を開示する場合には、当該遺伝情報が提供者の健康状態等を評価するための情報としての精度や確実性を有しているか等についても可能な範囲で説明に努めることとし、提供者や血縁者の誤解を招くことがないように努めることとする。

- (4) 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ない場合には、開示してはならない。

### ＜遺伝情報の非開示に関する細則＞

研究責任者は、提供者が自らの遺伝情報の開示を希望していない場合であっても、その遺伝情報が提供者及び血縁者の生命に重大な影響を与えることが判明し、かつ、有効な対処方法があるときは、研究を行う機関の長に報告することとする。

研究を行う機関の長は、特に下記の事項についての考慮を含む開示の可否並びにその内容及び方法についての倫理審査委員会の意見を求め、それに基づき、研究責任者、提供者の診療を担当する医師及びその医師が所属する医療機関の長と協議することとする。その結果を踏まえ、研究責任者は提供者に対し、十分な説明を行った上で、当該提供者の意向を確認し、なお開示を希望しない場合には、開示してはならないこととする。

- ・提供者及び血縁者の生命に及ぼす影響
- ・有効な治療法の有無と提供者の健康状態
- ・血縁者が同一の疾患等に罹患している可能性
- ・インフォームド・コンセントに際しての研究結果の開示に関する説明内容

- (5) 研究責任者は、提供者の同意がない場合には、提供者の遺伝情報を、提供者以外の人に対し、原則として開示してはならない。

## 《参考》 ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針（第3の8抜粋）

### ゲノム指針（現行）における記載

#### ＜提供者以外の人に対する開示に関する細則＞

1. 代諾者（2.及び3.の者を除く。）が提供者の遺伝情報の開示を希望する場合には、その代諾者が開示を求める理由又は必要性を倫理審査委員会に示した上、当該委員会の意見に基づき研究を行う機関の長が対応を決定しなければならない。この決定に当たっては、次に掲げる要件のいずれかを満たしていることを確認することとする。
  - 1) 人の生命、身体又は財産保護のために必要である場合であって、提供者の同意を得ることが困難であること
  - 2) 公衆衛生の向上に特に必要である場合であって、提供者の同意を得ることが困難であること
2. 遺族（血縁者）が提供者の遺伝情報の開示を希望する場合には、その遺族（血縁者）が開示を求める理由又は必要性を倫理審査委員会に示した上、当該委員会の意見に基づき研究を行う機関の長が対応を決定することとする。
3. 研究責任者は、提供者が未成年者の場合に、その未成年者の代諾者から当該未成年者の遺伝情報の開示の求めがあった場合には、当該代諾者にこれを開示することができる。ただし、未成年者が16歳以上の場合には、その意向を確認し、これを尊重しなければならない。また、研究責任者は、未成年者の遺伝情報を開示することによって、提供者に対する差別、養育拒否、治療への悪影響が心配される場合には、研究を行う機関の長に報告しなければならない。研究を行う機関の長は、開示の前に、必要に応じ、開示の可否並びにその内容及び方法についての倫理審査委員会の意見や未成年者とその代諾者との話し合いを求めることとする。
4. 研究責任者は、提供者が自らの遺伝情報の血縁者への開示を希望していない場合であっても、次に掲げる要件の全てを満たす場合には、提供者の血縁者に、提供者の遺伝情報から導かれる遺伝的素因を持つ疾患や薬剤応答性に関する情報を伝えることができる。
  - 1) 提供者の遺伝情報が、提供者の血縁者の生命に重大な影響を与える可能性が高いことが判明し、かつ、有効な対処方法があること
  - 2) 研究責任者から1)の報告を受けた研究を行う機関の長が、特に下記の事項についての考慮を含む開示の可否並びにその内容及び方法についての倫理審査委員会の意見を求め、それに基づき、研究責任者と協議し、必要な情報を血縁者に提供すべきとの結論となること
    - a 血縁者が同一の疾患等に罹患している可能性
    - b 血縁者の生命に及ぼす影響
    - c 有効な治療法の有無と血縁者の健康状態
    - d インフォームド・コンセントに際しての研究結果の開示に関する説明内容
  - 3) 2)の結論を踏まえ、研究責任者は改めて提供者の理解を求め、血縁者に対する必要な情報の提供につき承諾を得られるよう努めること
  - 4) 提供者の血縁者に対し、十分な説明を行った上で、情報提供を希望する意向を確認すること

（注）青文字は「細則」の記載事項。

## 《参考》 ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針（第3の8抜粋）

### ゲノム指針（現行）における記載

（6）研究責任者は、単一遺伝子疾患等（関連遺伝子が明確な多因子疾患を含む。）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の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。

#### <注>

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く、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。したがって、診療を担当する医師が診療の一環として、研究責任者の依頼を受けて開示すること又はその医師の指示の下に研究責任者が開示すること等が考えられる。

（注）青文字は「細則」の記載事項。