

科学研究費助成事業 研究成果報告書

平成 27 年 6 月 18 日現在

機関番号：14401

研究種目：若手研究(B)

研究期間：2013～2014

課題番号：25860381

研究課題名(和文) パーソナルゲノム時代のデータ共有における調査・研究

研究課題名(英文) Investigation of sharing personal genome data

研究代表者

三成 寿作 (Minari, Jusaku)

大阪大学・医学(系)研究科(研究院)・助教

研究者番号：60635332

交付決定額(研究期間全体)：(直接経費) 2,000,000円

研究成果の概要(和文)：本研究では、ヒトゲノム計画以降の国際的なデータ共有方針、及び、ヒトゲノム研究の推進国におけるデータ共有方針の変遷・経緯を明らかにするとともに、データ共有方針に関するルールや方法論について抽出・整理した。加えて、匿名化された遺伝情報の再識別可能性を中心に、データ共有に関連する倫理的・法的・社会的課題を特定し、この対応手法について提案を行った。

研究成果の概要(英文)：In this study, I have investigated previous international agreements on data sharing as well as policies for genomic-data sharing in leading countries, and thus categorized practical methods and rules in data sharing policies. Furthermore, I have identified some ethical, legal and social issues related to data sharing, in particular, the identifiability of anonymized genomic data, and proposed some approaches to manage the identifiability.

研究分野：バイオエシックス

キーワード：倫理的・法的・社会的課題 パーソナルゲノム データシェアリング 研究ガバナンス 科学技術政策

1. 研究開始当初の背景

近年、ゲノム科学では、次世代シーケンサーの登場により、個人の(全)遺伝情報を取扱うパーソナルゲノム時代が到来している。米国では、すでに遺伝情報と電子カルテとの連携を進めることにより、ゲノム医療の礎を築き始めている。また研究面では、米国 NCBI の dbGaP (database of Genotypes and Phenotypes) や欧州 EMBL/EBI の EGA (European Genome-phenome Archive) といった公的データベースを筆頭に、研究で得られた遺伝情報を研究者間で共有する施策を進めており、データ駆動型研究の推進に拍車をかけている。

このようなデータ共有施策は、生物医学研究の中でも、ヒトゲノム研究において拡大・普及してきている。この一つの契機は、1990年頃より始まる「ヒトゲノム計画」に見出すことができ、最初のヒトゲノム解読にあたっては、迅速なデータ共有が大役を果たしている。この成果を受け、後続の「国際ハップマップ計画」や「1000 ゲノムプロジェクト」、「国際がんゲノムコンソーシアム」などといった主要な国際研究プロジェクトが、データ共有方針の導入を積極的に進めてきている。また一連の研究プロジェクトを通じては、共有される解析データの質や量が研究の進展とともに大きく変化してきており、最近では個人の(全)遺伝情報を国際的かつ大規模に共有し得る状況に至っている。

一方で、データ共有施策への対応は、「インフォームド・コンセント」や「研究結果の開示」などの対応とともに、パーソナルゲノム時代に取組むべき倫理的・法的・社会的課題(Ethical, Legal and Social Issues: ELSI)の1つに挙がっている。これは、データ共有の推進がプライバシーや機密性などの面で高い社会的影響をもたらす可能性があるためである。より具体的には、共有される解析データが個人の(全)遺伝情報であるため、悪用された場合、究極的には、研究協力者に雇用や婚姻、保険加入などの面で不利益を与え得るといった懸念がある。パーソナルゲノム時代には、このようなリスクが徐々に高まってきており、データ共有の推進においては、従来通りの、迅速かつ広範なデータ共有施策に加えて、研究協力者への十分な配慮を含めた倫理的対応が急務となっている。

2. 研究の目的

ゲノム科学では、次世代シーケンサーの登場により、研究協力者の(全)遺伝情報を国際的に共有し得る時代に入り、データ共有のあり方を再考する必要性が生じている。本研究では、ヒトゲノム計画以降の国際的なデータ共有方針、及び、ヒトゲノム研究の推進国におけるデータ共有方針の変遷を明らかにすることにより、今後のデータ共有方針のあり方を検討・展望することを目的としている。

3. 研究の方法

本研究においては、主要な政策的・倫理的論点の明確化を図るため、国際的なデータ共有方針が検討・策定されてきた国際会議に関する資料・文献を詳細に調査する。なお、具体的な国際会議としては、1996年のパミュダ会議、2003年のフォート・ローダーデル会議、2009年のトロント会議に焦点を当てる。

またヒトゲノム研究の推進国におけるデータ共有方針に関して、詳細かつ網羅的な資料・文献調査を実施する。特に、ヒトゲノム研究を積極的に推進してきた米国のデータ共有方針の変遷を明らかにし、データ共有方針の策定にあたっての方法論や選択肢の抽出を行う。さらに、データ共有方針の実質的な運用を担う公的データベースのガバナンス・運用面における実態についても、資料・文献調査に加え、適宜、関係者にヒアリング調査を実施するにより、データ共有施策の実践面を補完する。

なお、「データ共有」に関連する ELSI についても適宜検討する。

4. 研究成果

研究成果欄においては、本研究を通じて得られた主要な成果について取り上げた。

(1) 国際的なデータ共有方針

3つの国際会議において締結されたデータ共有方針(協定)について調査し、これまでの策定経緯や主要論点を特定した。

1996年のパミュダ協定以降、ヒトゲノム研究においては迅速なデータ共有方針が慣習化していく一方、2003年のフォート・ローダーデル協定以降は、ヒトゲノム研究での成果を受け、同様の方針がプロテオーム研究やメタボローム研究などの他の生物医学研究にも波及していた。また2009年のトロント協定では、解析・情報技術の発展により、個人識別可能性の高い解析データに関しては、プライバシー面への配慮を尊重する立場が明確化していた。この他、フォート・ローダーデル協定以降、研究者が論文を発表する前に解析データを公開する「論文発表前のデータ公開 (prepublication data release)」手法の導入や、データ生産者やデータ利用者、研究資金配分機関を対象とする「三者の責任 (tripartite responsibility)」(トロント会議ではジャーナルの編集者の責任も追加)の位置付け・具現化が主要課題であることを突き止めた。

(2) 米国のデータ共有方針の変遷

米国において締結されてきたデータ共有方針(主に NIH の施策)について分析を深め、具体的なデータ共有施策の推進にあたっての歴史的展開と政策的特徴を浮き彫りにした。

米国は、1990年以降、積極的なデータ共有

施策を進めてきており、その対象は、ヒトゲノム研究から、ヒトを対象としないゲノム研究、また他の生物医学研究へと拡大の一途を辿っていた。また具体的なデータ共有方針の対象は、研究費の申請額や試料数、解析手法といったように、状況に応じながら様々な基準に照らして策定・変更していた。特に、2007年のゲノムワイド関連解析 (Genome-Wide Association Studies: GWAS) を対象とする共有方針以降、解析データの共有には、プライバシーへの配慮から、「一般公開」と「制限付き共有」という二段階アプローチを採用しており、後者においては、データ共有における利用者の審査を担うデータアクセス委員会の設置・運用を積極的に推進していた。加えて、これまでのデータ共有方針の策定にあたっては、迅速なデータ共有とともに各利害関係者の立場を配慮するため、解析データの生産から登録、登録から共有、共有から研究発表 (論文発表を含む) という3つの期間を調整することにより対応していることを見出した。

(3) データ共有における利益と不利益

国内外のデータ共有方針の検討に加えて、解析データの共有に伴う利益と不利益について明確化した。

主たる利益としては、研究基盤の構築、データ解析研究の推進、バイオインフォマティクスの育成と定着、不必要な重複研究の回避、研究資金の交付における付加価値の増大及び透明性の確保などを抽出した。一方、不利益としては、とりわけ、研究協力者に対するプライバシー面でのリスク、中でも「再識別可能性」の問題を特定した。これは、研究協力者のプライバシー保護のため、遺伝情報を匿名化した場合でも、遺伝情報それ自体が個人識別子となり得るため、個人識別可能性が残存するという問題であった。このような実証報告としては、SNPsについては2004年、GWAS結果は2008年、パーソナルゲノム解析結果は2013年といったように、いくつもの海外事例を確認できた。パーソナルゲノム時代においては、解析・情報技術が発展する一方、臨床情報の付随した個人の(全)遺伝情報を幅広く共有し得るため、再識別可能性へのリスク対応を喫緊の課題として選定した。

(4) 遺伝情報の再識別可能性への対応

再識別可能性への対応手法について動向・実態を調査し、データ共有の今後の展望について考察を深めた。

従来、迅速なデータ共有が進められてきた一方、現行の主要なデータ共有方針は、「匿名化された遺伝情報」に対し、「制限付き共有」手法を採用していた。しかしながら、最近では、「匿名化された遺伝情報」の一般公開を実施する「1000ゲノムプロジェクト」や、遺伝情報の匿名化を必ずしも推奨しない「パーソナルゲノムプロジェクト」といった研究

プロジェクトが出現していた。これに関しては、解析データの一般公開や匿名化の不実施といった手法は、現時点では、その研究協力者への具体的な不利益を明確化できないというリスクがあるものの、「制限付き共有」に比べ、労力や時間、経費を大幅に削減し、かつ、極めて迅速なデータ共有を推進するために有用、といった論調が目立った。こうした一連の経緯を踏まえ、現行の「制限付き共有」手法を軸に、今後、必要となる倫理的・政策的対応を提示するに至った。

5. 主な発表論文等

(研究代表者、研究分担者及び連携研究者には下線)

[雑誌論文](計 6件)

三成寿作、パーソナルゲノム時代の解析データの共有 データ公開・共有方針と倫理的対応、医療・生命と倫理・社会、査読無、Vol.12、2015、pp.105-114

Minari J, Teare H, Mitchell C, Kaye J and Kato K. The emerging need for family-centric initiatives for obtaining consent in personal genome research. *Genome Medicine*, 査読有、6:118, 2014. doi:10.1186/s13073-014-0118-y

Minari J, Chalmers D. and Kato K. Return of genetic research results: the Japanese experience and its implications for the international debate. *SCRIPTed*, 査読有、11:2, 2014, pp.180-192. doi: 10.2966/scrip.110214.180

Yoshizawa G, Ho CW, Zhu W, Hu C, Syukriani Y, Lee I, Kim H, Tsai DF, Minari J, Kato K. ELSI practices in genomic research in East Asia: implications for research collaboration and public participation. *Genome Medicine*. 査読有、6:39, 2014. doi:10.1186/gm556

Minari J, Shirai T and Kato K. Ethical considerations of research policy for personal genome analysis: the approach of the Genome Science Project in Japan. *Life Sciences, Society and Policy*. 査読有、10:4, 2014. doi:10.1186/s40504-014-0004-9

三成寿作、加藤和人、パーソナルゲノム時代の研究ガバナンス、医療ジャーナル、査読無、Vol.50、2014、pp.55-58

[学会発表](計 5件)

Minari J, Hanabusa Y, Toda S, Nagami F and Kato K. Analysis of ethical and social issues of large scale genome cohort/biobanking projects in Japan. The 64th American Society of Human Genetics (ASHG) Annual Meeting. 2014年10月18-22日 San Diego (US)

Ishiyama I, Yamagata Z, Minari J, Yoshizawa G, Muto K and Kato K. People's opinion toward informed consent/assent of children participating birth cohort study in Japan. British Sociological Association Medical Sociology Group 46th Annual Conference 2014.

2014年9月10-12日 Birmingham (UK)

Minari J and Kato K. The research policy regarding disclosure of genetic research results: a historical perspective in Japan. European Society of Human Genetics (ESHG) 2014 Annual Meeting.

2014年5月31日-6月4日 Milan (Italy)

三成寿作、加藤和人

Ethical issues of sharing personal genome data through public databases. 日本人類遺伝学会第58回大会(招待講演)

2013年11月23日宮城県仙台市

Minari J and Kato K. Research policy of the Genome Science Project in Japan. The 63rd American Society of Human Genetics (ASHG) Annual Meeting.

2013年10月22-26日 Boston (US)

〔図書〕(計 件)

〔産業財産権〕

出願状況(計 件)

名称:

発明者:

権利者:

種類:

番号:

出願年月日:

国内外の別:

取得状況(計 件)

名称:

発明者:

権利者:

種類:

番号:

出願年月日:

取得年月日:

国内外の別:

〔その他〕

ホームページ等

6. 研究組織

(1) 研究代表者

三成 寿作 (JUSAKU MINARI)

大阪大学大学院・医学系研究科・助教

研究者番号: 60635332

(2) 研究分担者

()

研究者番号:

(3) 連携研究者

()

研究者番号: