

「全ゲノム解析等実行計画」説明文書用モデル文案 (2021/10/04)

本文案使用の際にご注意いただきたいこと

| | |
|-----------------------------|---------------|
| 第12回全ゲノム解析等の 推進に関する専門委員会 | 参考 資料 7 |
| 令和4年11月15日 | |

- 本文書は「全ゲノム解析等実行計画」の下でAMED革新的がん医療実用化研究事業として実施される研究において用いるために作成したものです。
- 本文書では、研究班ごとに説明文書を準備することを前提として、「全ゲノム解析等実行計画」にかかわる**共通記載として説明文書中に挿入する必要がある部分に限って**モデル文案を示しています。
- したがって、**本文案のみで倫理指針が定める説明事項を網羅するものではありません。**
- モデル文案を利用して作成した説明文書が必要な記載を備えているかどうか、またモデル文案を挿入した箇所とそれ以外の箇所の記述との間に不整合が生じていないかどうかについて、各研究班で十分にご確認ください。

本研究は、国の「全ゲノム解析等実行計画」に基づく事業の一環として実施されます。

本研究は国が推進する「全ゲノム解析等実行計画」の下で、患者さん等からご提供いただいた検体・情報を用いた全ゲノム等解析を実施してデータベースを構築し、専門家による解析結果の解釈・検討を行った上で、その結果等を患者さんの診療に適切に活用するための体制を構築することを主な目的としています。

なお、本研究で実施する全ゲノム等解析については、AMED（国立研究開発法人日本医療研究開発機構）の支援による研究事業として実施され、研究にご参加いただいた方に費用負担は発生しません。

以下では「全ゲノム解析等実行計画」に関してご説明いたします。

「全ゲノム解析等実行計画」の背景と目的

近年、遺伝子を解析して、人が生まれた時から持つゲノム情報の個人差と病気との関わりや、細胞ごとに異なるゲノム情報の特徴と治療法の関わりなどを詳しく調べることができるようになってきました。こうした技術を応用して、その人の体質や病状に適したより効果的・効率的な医療を行うことを「ゲノム医療」と呼びます。

今後の「ゲノム医療」の基盤となる解析技術が「全ゲノム解析」です。これまでは少数の遺伝子に対象を絞って解析することが一般的でしたが、技術の発達により、ゲノム全体を一度に解析できるようになりました。

がんや難病等のより良い医療のために国家戦略として全ゲノム解析等を推進することを目的として、2019年12月に厚生労働省から「全ゲノム解析等実行計画（第1版）」が発表されました。

全ゲノム解析等を用いた診療・研究開発

「全ゲノム解析等実行計画」は、国内で安全かつ円滑に「全ゲノム解析」を実施して診療や研究・創薬等に役立てるための体制の構築を目指すものです。

全ゲノム等解析を用いた「ゲノム医療」を実現するためには、できるだけ多くの患者さん等のデータ（全ゲノム解析等データおよび臨床情報）を収集して大規模に解析し、診療や研究・創薬等に役立てるための仕組みが必要です。「全ゲノム解析等実行計画」では、日本に住む方々のデータを使ってこのような仕組みを構築し、国内の環境に適したゲノム医療の基盤を構築します。

具体的には、多数の医療機関・研究機関から患者さん等のデータを収集してセキュリティの頑強なデータベースを構築し、国内外の医療機関・研究機関および企業が診療や研究・創薬等に活用するための拠点（「解析・データセンター」）を整備します。多くの患者さん等のデータを集めることで、その違いや特徴をより詳細に比較・分析して多様な研究に活用することが可能になります。

これにより、病気についての理解を深め、医薬品や診断技術等の開発につなげることが期待されます。

また、蓄積されたデータや研究の成果を診療に活用することにより、医療の現場では最新の信頼できるデータの評価を参照しながら患者さんのデータの解釈を行い、診断や治療方針の決定に役立てることが可能となります。

ご提供いただきたい試料・情報（青字の箇所は各研究班で記載）

（１）試料

細胞からDNA等を抽出し、全ゲノム解析をはじめ、タンパク質やDNAの変化や遺伝子の指示でつくられるたんぱく質の詳しい解析（オミックス解析）などの方法により解析を行います。そのため、以下のような試料を使わせていただきたいと思います。

[各研究班で記載]

- 例) 手術中に切除したがん細胞と、その周辺の正常な細胞をご提供いただくこと
- 検査などの診療上必要な採血において余った血液約1ml分を〇〇回ご提供いただくこと
- 検査などの診療上必要な採血とは別に、血液約〇ml分をご提供いただくこと

（２）情報

全ゲノム解析等データを解釈する上で、あなたの病歴や現在の病状、投薬等に関する情報（臨床情報）が必要です。以下のような情報を利用させていただきたいと考えています。これらの情報は氏名など個人の特定につながる情報をできる限り取り除き、代わりに新しく研究用のIDをつけた上で、解析・データセンターに提供され、データベースに登録されます。

- 性別、年齢、身長・体重等の基本的な情報
- 既往歴、家族歴など病気の背景に関する情報
- 病気の診断（検査・病理・画像診断等）や治療内容（投薬等）、治療経過に関する情報
- あなたの被保険者番号*

*将来、がん登録をはじめとして、国が管理・保有する医療・介護のさまざまなデータベースに登録されたあなたの情報との照合を行ってデータを拡充する可能性があります。その際は、法律に基づく申請を行い、許可を得た上で、被保険者番号を鍵として利用させていただきます。照合は解析・データセンターで行い、データベースを利用する医療機関や研究機関、企業等が被保険者番号にアクセスすることはありません。）

[上記以外に各研究班で収集する情報があれば記載。解析・データセンターに提供されない情報についてはその点が明確になるよう区別して記載。]

試料・情報の取扱い（青字の箇所は各研究班で記載）

ご提供いただいた試料（血液や組織）は、あなたのものとは直ちに判別できないように、個人の特定につながる情報をできる限り取り除き、代わりに新しく研究用のIDをつけて管理されます。

そのうえで、試料については（* 検体の保管場所を記載）で保管され、解析の際には（* 検体送付の手段を記載。記録媒体の使用や、送付方法などをわかりやすく示す）で（* 解析機関または解析委託先事業者の名称）に送付され、血液やその他の細胞に含まれるDNA・RNAから「全ゲノム等解析データ」が生成されます。* 自施設で解析する場合は送付に関する記載不要

生成された「全ゲノム等解析データ」は、（* データの送付手段を記載）の方法によって「解析・データセンター」に送られ、データベースに登録されます。そして、臨床情報とあわせて詳しい解析が行われます。

[各研究班で記載]（* 残余検体の取扱いについて 例・医療機関で保管、解析委託先で保管など）

解析結果から得られた、あなたのご病気に関連する所見については、（* 所見返却先を記載 例：医療機関、担当医等）に返却されます。

① あなたのご病気に関連する所見

本研究で得られたあなたのご病気に関連する所見については、医師からあなたにお伝えする予定です。あなたのご病気の診断・治療にとって参考となる所見が得られた場合には、診療に役立てることが可能です。

ただし、全ゲノム解析の結果を診療や健康管理に活用する仕組みは、現在、研究開発の段階にあります。参考となる所見が得られるかどうかを予測することは容易でなく、そのような所見が得られる割合や時期についてお約束するものではありません。また、解析技術の違いにより、他の手法を用いた検査では見つかる遺伝子の変化が全ゲノム等解析では検出されない場合もあります。

【各研究班で記載】診療に用いる場合に想定される具体的対応について確認検査・遺伝カウンセリングの必要性、費用等含めて記載

② その他あなたや血縁者の健康管理の参考になる所見が得られた場合

全ゲノム等解析では、あなたのご病気だけでなく他の疾患と関連する遺伝子の変化等が見つかる可能性があります。

本研究によりこのような遺伝子の変化が判明し、あなたやあなたの血縁者の健康管理の参考となる所見が得られた場合に、その情報をお知りになりたいかどうかについてのご希望をお知らせください。

【各研究班で記載】情報提供の対象（例：遺伝性腫瘍）および確認検査・遺伝カウンセリング等の想定される具体的対応について費用も含めて記載

以下は同意書に記載

②についての希望の確認（同意書に記載）

② その他あなたや血縁者の健康管理の参考になる所見が得られた場合について

情報提供を希望する ・ 情報提供を希望しない

本研究で得られた所見をお伝えする方についての希望の確認（同意書に記載）

本研究で得られた所見に関する情報をご家族等にお伝えすることについて

ご家族等に伝えてよい ・ 自分以外誰にも伝えないでほしい

情報を伝えたい方の連絡先等

氏名

続柄

連絡先

以下は希望変更申出書に記載

②についての希望の変更（希望変更申出書に記載）

② その他あなたや血縁者の健康管理の参考になる所見が得られた場合について

「情報提供を希望する」から「情報提供を希望しない」に変更する

「情報提供を希望しない」から「情報提供を希望する」に変更する

本研究で得られた所見をお伝えする方についての希望の変更（希望変更申出書に記載）

本研究で得られた所見をお伝えする方についての希望を

「自分以外誰にも伝えないでほしい」から「ご家族等に伝えてよい」に変更する

情報を伝えたい方の連絡先等

氏名

続柄

連絡先

「ご家族等に伝えてよい」から「自分以外誰にも伝えないでほしい」に変更する

「全ゲノム解析等実行計画」におけるデータの利用

「全ゲノム解析等実行計画」では、ご提供いただいた試料・情報を用いて「解析・データセンター」に全ゲノム等解析データおよび臨床情報のデータベースを構築し、国内外の研究者や企業の間でデータを広く共有して診療や研究・創薬等に活用するための仕組みを構築します。この仕組みは、日本の患者さんや市民の皆さんのゲノム医療を日本に住む方々のデータを使って実現するための基盤であるとお考えください。

そのため、以下の目的で多様な疾患に関する研究・創薬等にデータを活用させていただきます。

- ①全ゲノム解析等の成果を患者さんに還元すること
- ②新たな個別化医療等を実現し、日常診療への導入を目指すこと
- ③全ゲノム解析等の結果を研究・創薬などに活用すること
- ④上記①～③に関わる人材の育成や保健医療政策の検討を行うこと

データの適正な利用のための取り組み

本研究では、データの適正な利用を確保するため、関連法令・指針、AMEDとの契約および「全ゲノム解析等実行計画」に基づいてデータ共有ルールを定め、第三者も加わったデータ利活用審査委員会が公正な立場からデータの利用を審査・監督する仕組みを設けます。

データの利用者には、関連法令・指針、データの利用条件、およびセキュリティに関するガイドラインの遵守が義務づけられます。

ゲノム研究は急速に進歩しており、今後さらに研究が進むと、現時点では想定されていない新たな研究に試料や情報を活用させていただくことが必要となる可能性があります。その場合には、新たに研究計画を作成し、関連法令・指針に基づき、データ利活用審査委員会や研究機関の倫理審査委員会による審査で改めて承認を受けた上で研究に利用させていただきます。なお、AMED研究開発データ統合利活用プラットフォームを通じてデータが利活用される場合があります。その場合も、上記に準じて取り扱われます。

「全ゲノム解析等実行計画」ではデータの利活用に関する状況をできる限り公開し、透明性の確保に努めます。

* データ利活用に関する情報公開の方法等については詳細決定次第記載

誰がどのようにしてデータを利用するか

医療機関や研究機関の努力だけで、新しい医薬品や診断技術等を開発することは困難です。また従来、こうした製品・技術の開発に携わる企業が、日本の患者さん等のゲノムデータを収集・解析する環境が整備されておらず、課題とされてきました。

そのため、「全ゲノム解析等実行計画」では、研究機関・医療機関だけでなく、医薬品や医療機器等の研究開発に携わる国内外の企業が、研究、医薬品等の開発、科学的なエビデンスに基づく予防等の目的で、データを利用できる環境を整備します。これにより、国内での研究開発を促進することが期待されます。

具体的には、以下のような形でデータを利用させていただきます。

①「全ゲノム解析等実行計画」に参画する研究機関・医療機関およびこれらの機関との共同研究を行う機関による利用

本研究の実施機関を含む多数の医療機関・研究機関が「全ゲノム解析等実行計画」に参画し、データの収集や解析を行います。得られたデータを効率的に解析するために、参画機関が共同でデータを利用して診療、研究・創薬等を行います。また、参画機関との共同研究を行う機関（企業を含む）がデータを利用させていただく場合もあります。

これらの機関が自機関以外で収集されたデータを利用して詳しい解析を行う場合には、具体的な研究計画を立案した後、倫理審査委員会の承認を得た上でデータを利用します。利用に際しては、データ利活用審査委員会への報告が義務づけられます。

② 上記①以外の機関による利用

上記①以外の機関は、有償でデータを利用することが可能です（おもに企業による利用が想定されています）。データの利用を希望する研究機関、医療機関、企業等は、具体的な研究計画を立案し、倫理審査委員会の承認を得るとともに、データ利用を申請し、データ利活用審査委員会による審査を受けます。審査により、適切な利用を行うと認められた場合にのみデータの利用が許可されます。

国内外の公的データベースへの登録と活用

「解析・データセンター」で保管されるあなたのデータのうち、全ゲノム等解析データおよび一部の臨床情報は、公的な研究用データベース（国外のものを含む）にも提供・登録されます。

公的データベースに登録することにより、類似した研究の重複を防いだり、解析するデータの量や規模を大きくして研究結果の信頼性を高めることが可能になります。また、データベースから国内外の研究者に対して、研究、医薬品等の開発、科学的なエビデンスに基づく予防等を目的としてデータが提供され、さまざまな病気について、原因の解明や診断・治療法などの効率的な研究が期待できます。

公的データベースに登録されたデータは、日本国内の研究機関に所属する研究者だけではなく、国内外の製薬企業等の民間企業や海外の研究機関に所属する研究者も利用する可能性があります。将来、どの国の研究者から利用されるか、現時点ではわかりません。しかし、どの国の研究者に対しても、その国の法令に沿って作成されたデータベースのガイドライン等に準じた利用が求められます。

データベースに登録されたデータの利用には、データの種類によって異なるアクセスレベル（制限公開、非制限公開）が設定されます。個人の特定につながらない情報（頻度情報・統計情報等）は非制限公開データとして不特定多数による利用が可能な形で提供され、個人ごとのゲノムデータ等は制限公開データとして、科学的観点と研究体制の妥当性に関する審査を経た上で、データの利用を承認された研究者のみに利用されます。

知的財産権の帰属について

この研究の結果として特許権等の知的財産権が生じる可能性があります。その権利は、研究機関（民間企業を含む）および研究者などに帰属します。

あなたに連絡を取らせていただく可能性について

この研究では、研究開始後、研究で得られた所見をお伝えする場合の他、以下のような場合にあなたに連絡を取らせていただく可能性がありますのでご了承ください。

- 研究・創薬等の目的で新たに臨床情報のご提供をお願いしたい場合
- 研究・創薬等の目的で新たに試料のご提供をお願いしたい場合
- 本研究で得られたデータに基づいて新たな臨床研究・治験等への参加をご案内する場合

共通クレジット

本説明文書の「全ゲノム解析等実行計画」に関する説明は、「全ゲノム解析・患者還元説明文書検討会」を通じて患者さんおよびご家族の立場から内容についてご意見やご提案をいただいた上で案を作成し、厚生労働省の「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」において了承を得たものです。

作成：厚生労働科学研究「がん全ゲノム解析等の推進に向けた患者還元、解析・データセンター、ELSI等に係る技術評価、体制構築についての研究」班（研究代表者 中釜斉）