

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。従って、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。

10 遺伝カウンセリング

(1) 目的

ヒトゲノム・遺伝子解析研究における遺伝カウンセリングは、対話を通じて、提供者及びその家族又は血縁者に正確な情報を提供し、疑問に適切に答え、その人たちの遺伝性疾患等に関する理解を深め、ヒトゲノム・遺伝子解析研究や遺伝性疾患等をめぐる不安又は悩みにこたえることによって、今後の生活に向けて自らの意思で選択し、行動できるように支援し、又は援助することを目的とする。

(2) 実施方法

遺伝カウンセリングは、遺伝医学に関する十分な知識を有し、遺伝カウンセリングに習熟した医師、医療従事者等が協力して実施しなければならない。

<注>

試料等の提供が行われる機関の長に対する遺伝カウンセリング体制の整備等に関する事項は4 (11) に、研究計画書における遺伝カウンセリングの考え方の記載に関する事項は5 (3) に、インフォームド・コンセントを受ける際の説明事項及び遺伝カウンセリングの機会提供に関する事項は8 (6) に、遺伝情報の開示の際の遺伝カウンセリングの機会提供に関する事項は9 (4) に、それぞれ規定されている。

第4 試料等の取扱い

11 研究実施前提供試料等の利用

(1) 研究機関において、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の実施前に提供され、かつ、保存されている試料等の利用の可否は、提供者又は代諾者等の同意の有無又はその内容及び試料等が提供された時期を踏まえ、(2)から(4)

までに定めるところにより、倫理審査委員会の承認を得た上で、研究機関の長が決定する。

- (2) 本指針の施行後に提供された研究実施前提供試料等については、本指針の理念を踏まえて、研究機関の長及び研究責任者は、その利用について慎重に判断し、また、倫理審査委員会は、研究における利用の可否を慎重に審査しなければならない。
- (3) A群試料等（試料等の提供時に、ヒトゲノム・遺伝子解析研究における利用を含む同意が与えられている試料等）については、その同意の範囲内でヒトゲノム・遺伝子解析研究に利用することができる。
- (4) B群試料等（試料等の提供時に、ヒトゲノム・遺伝子解析研究における利用が明示されていない研究についての同意のみが与えられている試料等）及びC群試料等（試料等の提供時に、研究に利用することの同意が与えられていない試料等）については、原則として、本指針において定める方法等に従って新たに提供者又は代諾者等の同意を得ない限り、ヒトゲノム・遺伝子解析研究に利用してはならない。

<細則1（本指針施行後に提供されたA群試料等の利用に関する細則）>

研究機関の長及び研究責任者は、A群試料等が提供された時点における同意が、他のヒトゲノム・遺伝子解析研究への利用に関し、そのヒトゲノム・遺伝子解析研究の意義、研究目的又は匿名化等の方法等に、どの程度言及された同意であったか、また、同意が得られた時期等にも配慮して、その利用の取扱いを判断し、また、倫理審査委員会も、同様の事項に配慮して、その利用の取扱いを審査しなければならない。

<細則2（本指針施行前に提供されたB群試料等の利用に関する細則）>

本指針施行前に提供されたB群試料等については、以下のいずれかの要件を満たす場合として、倫理審査委員会でその利用を承認し、研究機関の長により許可された場合に限り、ヒトゲノム・遺伝子解析研究に利用することができる。

- 1) 連結不可能匿名化されていることにより、提供者等に危険や不利益が及ぶ可能性がない場合
- 2) 連結可能匿名化されており、かつ、ヒトゲノム・遺伝子解析研究により提供者等に危険や不利益が及ぶ可能性が極めて少なく、研究に高度の有用性が認められ、他の方法では實際上研究の実施が不可能又は極めて困難である場合

<細則3（本指針施行後に提供されたB群試料等の利用に関する細則）>

本指針施行後に提供されたB群試料等については、上記<細則2>に記載された要件に加えて、試料等の利用を拒否する機会が保障されており、特に連結可能匿名化の上で実施される研究については、B群試料等が提供された時点における同意が、他の研究への利用に関し、研究目的や匿名化等の方法等にどの程度言及された同意であったか、また、同意が得られた時期等にも配慮して、倫理審査委員会がヒトゲノム・遺伝子解析研究への利用を承認し、研究機関の長により許可された場合に限り、ヒトゲノム・遺伝子解析研究に利用することができる。

<細則4 (本指針施行前に提供されたC群試料等の利用に関する細則) >

本指針施行前に提供されたC群試料等については、以下のいずれかの要件を満たす場合として、倫理審査委員会がその利用を承認し、研究機関の長により許可された場合に限り、ヒトゲノム・遺伝子解析研究に利用することができる。

- 1) 連結不可能匿名化されていることにより、提供者等に危険や不利益が及ぶ可能性がない場合
- 2) 連結可能匿名化されており、かつ、次のすべての要件を満たしている場合
 - a ヒトゲノム・遺伝子解析研究により提供者等に危険や不利益が及ぶ可能性が極めて少ないこと
 - b その試料等を用いたヒトゲノム・遺伝子解析研究が、社会の利益に大きく貢献する研究であること
 - c 他の方法では實際上、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の実施が不可能であること
 - d ヒトゲノム・遺伝子解析研究の実施状況について情報の公開を図り、併せて提供者又は代諾者等に問い合わせ及び試料等の研究への利用を拒否する機会を保障するための措置が講じられていること

<細則5 (本指針施行後に提供されたC群試料等の利用に関する細則) >

本指針施行後に提供されたC群試料等については、上記<細則4>に記載された要件に加えて、特に連結可能匿名化の上で実施される研究については、症例数が限られており、かつ、緊急に研究を実施する必要がある場合等、倫理審査委員会が真にやむを得ないとその利用を承認し、研究機関の長により許可された場合に限り、ヒトゲノム・遺伝子解析研究に利用することができる。

12 試料等の保存及び廃棄の方法

(1) 保存の一般原則

研究責任者は、研究機関内で試料等を保存する場合には、提供者又は代諾者等の同意事項を遵守し、研究計画書に定められた方法に従わなければならない。

(2) ヒト細胞・遺伝子・組織バンクへの提供

研究責任者は、試料等をヒト細胞・遺伝子・組織バンクに提供する場合には、当該バンクが試料等を一般的な研究用試料等として分譲するに当たり、連結不可能匿名化がなされることを確認するとともに、バンクに提供することの同意を含む提供者又は代諾者等の同意事項を遵守しなければならない。

(3) 試料等の廃棄

研究責任者は、研究計画書に従い自ら保存する場合及びヒト細胞・遺伝子・組織バンクに提供する場合を除き、試料等の保存期間が研究計画書に定めた期間を過ぎた場合には、提供者又は代諾者等の同意事項を遵守し、匿名化して廃棄しなければならない。

第5 見直し

13 見直し

この指針は、必要に応じ、又は施行後5年を目途としてその全般に関して検討を加えた上で、見直しを行うものとする。

第6 用語の定義

14 用語の定義

(1) 試料等

ヒトゲノム・遺伝子解析研究に用いようとする血液、組織、細胞、体液、排泄物及びこれらから抽出したDNA等の人の体の一部並びに提供者の診療情報（死者から提供されたものを含む。）をいう。ただし、学術的な価値が定まり、研究実績として十分に認められ、研究用に広く一般に利用され、かつ、一般に入手可能な組織、細胞、体液及び排泄物並びにこれらから抽出したDNA等は、含まれない。

<注1>

臓器の移植に関する法律（平成9年法律第104号）に基づいて脳死と判定された人からの試料等の提供については、臓器の摘出により心臓の拍動停止、呼吸停止及び瞳孔散大という「死の三徴候」の状態を迎えた後に試料等の提供を受けることで足りることを前提としている。

<注2>

受精卵、胚、胎児、ES細胞等の提供を受けて研究を実施することについては、本指針の趣旨を踏まえることは必要であるが、別途、倫理上の観点等からの慎重な検討が必要であり、本指針を充足しているのみでそれらの研究を実施することを適当とする趣旨ではない。

(2) 診療情報

診断及び治療を通じて得られた疾病名、投薬名、検査結果等の情報をいう。

(3) ヒトゲノム・遺伝子解析研究

提供者の個体を形成する細胞に共通して存在し、その子孫に受け継がれ得るヒトゲノム及び遺伝子の構造又は機能を、試料等を用いて明らかにし

ようとする研究をいう。本研究に用いる試料等の提供のみが行われる場合も、含まれる。

<本指針の対象とするヒトゲノム・遺伝子解析研究の範囲に関する細則>

- 1) 本指針の対象とするヒトゲノム・遺伝子解析研究は、提供者の白血球等の組織を用いて、DNA又はmRNAから作られた相補DNAの塩基配列等の構造又は機能を解析するものであり、その主たるものとして、いわゆる生殖細胞系列変異又は多型 (germline mutation or polymorphism) を解析する研究がある。一方、がん等の疾病において、病変部位にのみ後天的に出現し、次世代には受け継がれないゲノム又は遺伝子の変異を対象とする研究 (いわゆる体細胞変異 (somatic mutation) を解析する研究をいい、変異の確認のために正常組織を解析する場合を含む。)、遺伝子発現に関する研究及びたんぱく質の構造又は機能に関する研究については、原則として本指針の対象としない。ただし、このような研究であっても、子孫に受け継がれ得るゲノム又は遺伝子に関する情報を明らかにする目的で研究が実施される場合には、本指針の対象とする。なお、本指針の対象としないこれらの体細胞変異、遺伝子発現及びたんぱく質の構造又は機能に関する研究においても、本指針の趣旨を踏まえた適切な対応が望まれる。
- 2) 主たる内容がヒトゲノム・遺伝子解析研究ではないが、一部においてヒトゲノム・遺伝子解析研究が実施される研究を含む。
- 3) 診療において得られた試料等又は遺伝情報を二次的に利用する研究を含む。
- 4) 薬事法 (昭和35年法律第145号) に基づき実施される医薬品の臨床試験及び市販後調査については、同法に基づき、既に「医薬品の臨床試験の実施の基準に関する省令 (平成9年厚生省令第28号)」及び「医薬品の市販後調査の基準に関する省令 (平成9年厚生省令第10号)」により規制されており、本指針の対象としない。薬事法の規定による医療用具の製造、輸入承認申請のために実施される臨床試験及び市販後調査についても同様である。
- 5) 教育目的で実施される生物実習等、構造や機能が既知の遺伝子領域について実施される遺伝子構造解析実習で、実習目的以外には試料等や解析結果の利用が行われないものについては、本指針の対象としない。

(4) 遺伝情報

試料等を用いて実施されるヒトゲノム・遺伝子解析研究の過程を通じて得られ、又は既に試料等に付随している個人の遺伝的特徴や体質を示す情報をいう。

(5) 個人情報

個人に関する情報であって、当該情報に含まれる氏名、生年月日その他の記述等により特定の個人を識別することができるもの (他の情報と容易に照合することができ、それにより特定の個人を識別することができることとなるものを含む。) をいう。

<注1>

死者について、その個人情報が法律上どのような理由に基づいて保護されるべきか議論がある。本指針においては、死者の人としての尊厳や遺族の感情及び遺伝情報が血縁者と共通して

いることを踏まえ、死者の個人情報も保護すべきと考えた。

<注2>

代表的な個人情報には、人の氏名、生年月日、住所、電話番号のほか、患者1人1人に付された診療録番号等の符号を含む情報等が考えられるが、本指針にいう個人情報となるか否かは、具体的な状況に応じて個別に判断することとなる。

(6) 匿名化

ある人の個人情報が法令、本指針又は研究計画に反して外部に漏洩しないように、その個人情報から個人を識別する情報の全部又は一部を取り除き、代わりにその人と関わりのない符号又は番号を付すことをいう。試料等に付随する情報のうち、ある情報だけでは特定の人を識別できない情報であっても、各種の名簿等の他で入手できる情報と組み合わせることにより、その人を識別できる場合には、組合せに必要な情報の全部又は一部を取り除いて、その人が識別できないようにすることをいう。匿名化には、次に掲げるものがある。

a 連結可能匿名化

必要な場合に個人を識別できるように、その人と新たに付された符号又は番号の対応表を残す方法による匿名化

b 連結不可能匿名化

個人を識別できないように、上記 a のような対応表を残さない方法による匿名化

(7) 個人情報管理者

試料等の提供が行われる機関を含め、個人情報を取り扱う研究機関において、研究機関の長の指示を受け、提供者等の個人情報がその機関の外部に漏洩しないように個人情報を管理し、かつ、匿名化する責任者をいう。

(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、研究責任者から事前にヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する十分な説明を受け、その研究の意義、目的、方法、予測される結果や不利益等を理解し、自由意思に基づいて与える試料等の提供及び試料等の取扱いに関する同意をいう。本指針においては、文書によることが求められる。

(9) 代諾者等

試料等の提供を求められた本人にインフォームド・コンセントを与える

能力がない場合に、その人の代わりにインフォームド・コンセントを与える人をいう。提供者本人が死者である場合にあっては、遺族をいう。なお、遺族を含めずに使用する場合は、「代諾者」という。

<注>

代諾者等は、あくまでも提供者の人権を守る観点から、その人の代わりに試料等の提供等に同意するかどうかを決める人であり、代諾者等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。

(10) 未成年者

婚姻をしていない満20歳未満の人をいう。

(11) 研究機関

ヒトゲノム・遺伝子解析研究を実施する機関（試料等の提供が行われる機関を含む。）をいう。

(12) 試料等の提供が行われる機関

研究機関のうち、医療機関や保健所のように、人々から試料等の提供が行われる機関をいう。

(13) 共同研究機関

研究計画書に記載されたヒトゲノム・遺伝子解析研究を共同して行う大学を含む国公立又は民間の研究機関をいう。ある研究機関がその機関以外の試料等の提供が行われる機関から試料等の提供を受ける場合には、その試料等の提供が行われる機関を含む。

(14) 外部の機関

所属する研究機関以外の研究機関等をいう。なお、試料等の提供が行われる機関がその機関内の別の部門において当該試料等を用いてヒトゲノム・遺伝子解析研究も実施する場合には、その研究部門は、外部の機関とみなす。

(15) 倫理審査委員会

ヒトゲノム・遺伝子解析研究の実施の適否その他の事項について、提供者等の人権の保障等の倫理的観点とともに科学的観点を含めて調査審議するため、研究機関の長の諮問機関として置かれた合議制の機関をいう。

(16) 研究者等

研究機関において、研究責任者、研究担当者（試料等の提供を受ける業務を行う者を含む。）、遺伝カウンセリングを実施する者、個人情報保護の業務を行う者、研究機関の長その他のヒトゲノム・遺伝子解析研究に携わる関係者をいう。

(17) 研究責任者

個々の研究機関において、ヒトゲノム・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、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の有用性と限界及び生命倫理について十分な知識を有する研究者をいう。

(18) 研究担当者

研究責任者の指示や委託に従ってヒトゲノム・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。

(19) 提供者

ヒトゲノム・遺伝子解析研究のための試料等を提供する人をいう。なお、提供者の家族、血縁者、代諾者等のように、提供者の遺伝情報に関わりがあると考えられる人を含める場合には、「提供者等」という。

(20) 遺伝カウンセリング

遺伝医学に関する知識及びカウンセリングの技法を用いて、対話と情報提供を繰り返しながら、遺伝性疾患をめぐり生じ得る医学的又は心理的諸問題の解消又は緩和を目指し、支援し、又は援助することをいう。

(21) 研究実施前提供試料等

研究機関において、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の実施前に提供され、かつ、保存されている試料等をいう。試料等の提供時における同意の状況に応じて、次に掲げるものに分かれる。

a A群試料等

試料等の提供時に、ヒトゲノム・遺伝子解析研究における利用を含む同意が与えられている試料等をいう。

b 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」等のよう
に、ヒトゲノム・遺伝子解析研究における利用が明示されていない研究
についての同意のみが与えられている試料等をいう。

○ C群試料等

試料等の提供時に、研究に利用することの同意が与えられていない試
料等をいう。

(22) ヒト細胞・遺伝子・組織バンク

提供されたヒトの細胞、遺伝子、組織等について、研究用資源として品
質管理を実施して、不特定多数の研究者に分譲する非営利的事業をいう。

第7 細則

15 細則

本指針に定めるもののほか、本指針の施行に関し必要な事項は、別に定め
る。

第8 施行期日

16 施行期日

本指針は、平成13年4月1日から施行する。