

# 医学研究で扱う遺伝情報について

## 分子疫学コホート研究への参加で知っておきたい遺伝情報の知識 (よく知られている遺伝情報の3つの特徴を手掛かりに)

文部科学省 社会システム改革と研究開発の一体的推進

21世紀、遺伝学や医学は、世界中で進歩し続けています。現代に生きる私たちには、遺伝情報を使った医学検査を利用することで、より適切な予防法・治療法を受けられる可能性があります。その一方で、倫理的・法的な立場から、医学研究で遺伝情報を扱うことの難しさも指摘されています。どこがどう問題なのか、3つの特徴を手掛かりに考えてみることにしましょう。

### 人類共通の、そして、あなただけの遺伝情報

ヒトゲノムの個人差は約0.1%にすぎないのに、その組み合わせは無限度で、一卵性双生児でなければ同じものはありません。ただし、匿名化された遺伝情報だけを見ても、誰のものかはわかりません。それでも、遺伝学の知識を持っている人によって、あなたの名前の付いた別の遺伝情報とあてて照合された場合には、それがあなたのものだとして特定される可能性があります。

### 将来の病気の発生を予告することがある遺伝情報

通常、病気はまず症状があって受診した後に診断され、治療を受けるといふ順番になります。ところが、特定の病気の原因遺伝子がある場合には、現在何の症状もなく健康であると自覚していても、将来の遺伝性疾患の発症について予測できる場合があります。

### 知るべきか、知らざるべきか

そのような原因遺伝子のうち治療法が確立しているもののリストを作り、研究の中で偶然見つかった場合には速やかにお知らせするような仕組みを作るべきであるという専門家がいます。逆に、そのような対応は余計なことであり、お知らせすべきではないという考え方をする専門家もいます。ユネスコの宣言では、そのような場合に研究結果を知らされるか知らされないかを定める権利は、研究参加者本人にあるとされています。

### この研究では (研究者からのメッセージ)

研究段階にある遺伝子検査の結果はお返しておりません。あなた個人の遺伝病やその他の病気の診断を行うことは、「本研究の目的外」ということになります。特に、研究用の分析で得られた遺伝情報については、臨床検査に比べると精度や確実性にかけられている場合があり不確かな結果は返すべきではないと考えております。ただし、専門の委員会を設けて、遺伝子解析を含む解析結果が個人の健康に重大な影響を与えることがあるかどうか、有効な対処方法があるかどうかなどを検討し、適正に対応いたします。

### ゲノムとは genome

ひとつの生物が持つ全遺伝情報のことを、ゲノムといいます。人間のゲノムは、ヒトゲノムと呼ばれています。

### この研究では (研究者からのメッセージ)

研究資料として提供していただいた個人情報、遺伝情報は厳重に保護され、研究者は匿名のデータを扱います。データは、原則として集団単位で検討されます。研究者があなたを遺伝情報から特定することはできません。



### あなたの家族にも関わることがある遺伝情報

- ◆あなたに、左記のような特定の病気の原因遺伝子があった場合などには、家族にも関わることがあります。
- ◆また、血液型のように一般的な遺伝子のタイプから、血縁関係の有無を推定できる場合があります。
- ◆さらに、家族だけでなく、特定の居住地や民族などのグループ単位で多くみられる、病気には関係ない遺伝子のタイプがあります。

### 遺伝性疾患とは

遺伝性疾患とは染色体や遺伝子の変異によって起こる病気のことです。変異は、親から伝わる場合と、突然変異で発生する場合があります。1つの変異ではほぼ完全に発生を予測できるものから、いくつかの変異など複数の要因の組み合わせで将来の病気のなりやすさを推定するにとどまるものまでがあります。



### この研究では (研究者からのメッセージ)

病気に関係のない遺伝子タイプは、この研究の目的には含まれません。また、この研究では原則的に遺伝子検査の結果はお知らせしていません。

## さらに、遺伝情報のデータ公開と統合的な利用促進の流れがあります

医学研究で扱う遺伝情報は、人類全体にとって健康福祉に役立つ研究を行うために欠かせない大切な資源です。それらを用いてより多くの研究の機会を得て大きな成果が実るように、1つ1つの研究施設で適切な審査を受けたうえで、非営利の事業であるバイオバンクへの提供やバイオデータセンターへの登録を行うことで統合し、収集試料やデータを有効活用しようとする流れがあります。

**バイオバンクとは**、複数の施設から提供された生体試料について、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の事業  
**バイオデータセンターとは**、複数の施設から登録された遺伝情報を含むデータを研究用資源として蓄積し、不特定多数の研究者に公開、または、データの質によってはアクセスできる者を制限して公開を行う公的データベース

### この研究では (研究者からのメッセージ)

個人情報の取り扱い、提供先の機関名、利用目的について適切な審査を受けた上で、この研究のためにご提供いただいた試料・情報を用いる共同研究を実施したり、バイオバンクを含む他の研究に提供したりすることがあります。また、遺伝子解析などのデータを公的データベースに登録することがあります。



## 遺伝情報の特徴を知ったうえで、正しい有効活用の促進に向けて働きかけていきます!

いまや、日本でも、インターネットで簡単に遺伝子検査をオーダーできる時代です。今後、医療に限らず、遺伝情報がさまざまに活用される機会が増えることでしょう。あちこちに遺伝情報があふれてくれば、通常であれば予想していなかったような取り扱いを受けるリスクも高まる可能性があります。

皆様から医学研究のために提供していただいた血液試料などから得られた遺伝情報を活用させていただく研究者として、私たちは、社会全体における遺伝情報の適切な取り扱いの基準や、差別につながらないような何らかの仕組みづくりに向けて働きかけていきます。

### 同意の撤回への対応の限界について

研究協力への撤回はいつでもできますが、その時点ですでに学会などで発表されたデータ、公的データベースに登録されたデータ、匿名化され研究用のデータセットとして固定されてしまったデータなど、特定が非常に困難だったり廃棄作業が極めて過大であったりする等の事情がある場合には、破棄できないことがあります。