

# ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する 倫理指針

平成13年3月29日

文 部 科 学 省  
厚 生 労 働 省  
経 済 産 業 省

# 目次

前文	-----	1
第 1	基本的考え方 -----	2
1	基本方針 -----	2
2	本指針の適用範囲 -----	2
第 2	研究者等の責務 -----	3
3	すべての研究者等の基本的な責務 -----	3
4	研究機関の長の責務 -----	4
5	研究責任者の責務 -----	7
6	個人情報管理者の責務 -----	9
7	倫理審査委員会の責務及び構成 -----	10
第 3	提供者に対する基本姿勢 -----	12
8	インフォームド・コンセント -----	12
9	遺伝情報の開示 -----	15
10	遺伝カウンセリング -----	17
第 4	試料等の取扱い -----	17
11	研究実施前提供試料等の利用 -----	17
12	試料等の保存及び廃棄の方法 -----	19
第 5	見直し -----	20
13	見直し -----	20
第 6	用語の定義 -----	20
14	用語の定義 -----	20
( 1 )	試料等 -----	20
( 2 )	診療情報 -----	20
( 3 )	ヒトゲノム・遺伝子解析研究 -----	20
( 4 )	遺伝情報 -----	21
( 5 )	個人情報 -----	21
( 6 )	匿名化 -----	22
( 7 )	個人情報管理者 -----	22
( 8 )	インフォームド・コンセント -----	22
( 9 )	代諾者等 -----	22
( 10 )	未成年者 -----	23
( 11 )	研究機関 -----	23

	(12) 試料等の提供が行われる機関	23
	(13) 共同研究機関	23
	(14) 外部の機関	23
	(15) 倫理審査委員会	23
	(16) 研究者等	24
	(17) 研究責任者	24
	(18) 研究担当者	24
	(19) 提供者	24
	(20) 遺伝カウンセリング	24
	(21) 研究実施前提供試料等	24
	(22) ヒト細胞・遺伝子・組織バンク	25
第 7	細則	25
	15 細則	25
第 8	施行期日	25
	16 施行期日	25

## 前文

科学研究の推進は、人々が健やかで心豊かに生活できる社会を実現するための重要な課題である。その中で、20世紀後半に開始されたヒトゲノム・遺伝子解析研究は、生命科学及び保健医療科学の進歩に大きく貢献し、人類の健康や福祉の発展、新しい産業の育成等に重要な役割を果たそうとしている。

一方、ヒトゲノム・遺伝子解析研究は、個人を対象とした研究に大きく依存し、また、研究の過程で得られた遺伝情報は、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）及びその血縁者の遺伝的素因を明らかにし、その取扱いによっては、様々な倫理的、法的又は社会的問題を招く可能性があるという側面がある。そこで、人間の尊厳及び人権を尊重し、社会の理解と協力を得て、適正に研究を実施することが不可欠である。そのため、世界医師会によるヘルシンキ宣言等に示された倫理規範を踏まえ、提供者個人の人権の保障が、科学的又は社会的な利益に優先されなければならないことに加えて、この側面について、社会に十分な説明を行い、その理解に基づいて研究を実施することが求められる。しかしながら、ヒトゲノム・遺伝子解析研究一般に関して、我が国では上記のような要請にこたえることのできる規範は十分には確立されていないことから、人間の尊厳が尊重され、提供者及びその家族又は血縁者の人権が保障され、研究が適正に実施されるための具体的な指針の策定が緊急の課題となっている。

本指針は、国際連合教育科学文化機関（ユネスコ）の「ヒトゲノムと人権に関する世界宣言」等を踏まえて策定された「ヒトゲノム研究に関する基本原則」（平成12年6月14日科学技術会議生命倫理委員会取りまとめ）に示された原則に基づき、また、「遺伝子解析研究に付随する倫理問題等に対応するための指針」（平成12年4月28日厚生科学審議会先端医療技術評価部会取りまとめ）を参考としつつ、ヒトゲノム・遺伝子解析研究一般に適用されるべき倫理指針として、文部科学省、厚生労働省及び経済産業省において共同で作成し、社会に提示するものである。

ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関わるすべての関係者においてこの指針を遵守することが求められる。

### <注>

「遺伝子解析研究に付随する倫理問題等に対応するための指針」については、本指針の施行に伴い、廃止され、本指針に一本化されるものである。

# 第1 基本的考え方

## 1 基本方針

本指針は、ヒトゲノム・遺伝子解析の特色を踏まえ、すべてのヒトゲノム・遺伝子解析研究に適用され、研究現場で遵守されるべき倫理指針として策定されたものである。本指針は、人間の尊厳及び人権が尊重され、社会の理解と協力を得て、研究の適正な推進が図られることを目的とし、次に掲げる事項を基本方針としている。

<注>

本指針においては、研究の過程で得られる遺伝情報が提供者本人及び血縁者の遺伝的素因を明らかにすることがある結果、様々な問題を提起する可能性があるというヒトゲノム・遺伝子解析研究の特色を踏まえ、14(3)において、本指針の対象とすべき研究の定義及び範囲を定めている。

- (1) 人間の尊厳の尊重
- (2) 事前の十分な説明と自由意思による同意（インフォームド・コンセント）
- (3) 個人情報の保護の徹底
- (4) 人類の知的基盤、健康及び福祉に貢献する社会的に有益な研究の実施
- (5) 個人の人権の保障の科学的又は社会的利益に対する優先
- (6) 本指針に基づく研究計画の作成及び遵守並びに独立の立場に立った倫理審査委員会による事前の審査及び承認による研究の適正性の確保
- (7) 研究の実施状況の第三者による実地調査と研究結果の公表を通じた研究の透明性の確保

## 2 本指針の適用範囲

本指針は、ヒトゲノム・遺伝子解析研究を対象とし、その研究に携わる研究者等に遵守を求めるものである。

<細則1（本指針施行前の研究に関する細則）>

本指針施行前に既に着手され、現在実施中のヒトゲノム・遺伝子解析研究に対しては適用しないが、可能な限り、本指針に沿って適正に実施することが望まれる。

<細則2（海外との共同研究に関する細則）>

- 1. 海外研究機関と共同研究を実施する場合、海外研究の相手国においても試料等の提供の取扱い及び

ヒトゲノム・遺伝子解析研究の意義等に関して、本指針の定める考え方が遵守され、人間の尊厳及び人権が尊重されなければならない。

- 2．海外研究の相手国で定める法令、指針等を遵守しつつ、原則として本指針の基準に従って研究を実施しなければならない。
- 3．海外研究の相手国における基準が、本指針よりも厳格な場合には、その厳格な基準に合わせて研究を実施しなければならない。

なお、診療において実施され、解析結果が提供者及びその血縁者の診療に直接生かされることが医学的に確立されている臨床検査及びそれに準ずるヒトゲノム・遺伝子解析は、医療に関する事項として、今後、慎重に検討すべき課題であり、本指針の対象としない。ただし、これらのヒトゲノム・遺伝子解析についても、診療を行う医師の責任において、関係学会等において作成される指針等を参考に、本指針の趣旨を踏まえた適切な対応が望まれる。

## 第2 研究者等の責務

### 3 すべての研究者等の基本的な責務

- (1) すべての研究者等は、生命現象の解明、疾病の予防、診断及び治療の方法の改善、健康の増進等を目的として、ヒトゲノム・遺伝子解析研究を実施しなければならない。
- (2) すべての研究者等は、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の社会的有益性を確認するとともに、個人の人権の保障を科学的又は社会的な利益に優先して配慮しなければならない。
- (3) すべての研究者等は、提供者又は代諾者等への事前の十分な説明とその自由意思による同意（インフォームド・コンセント）を受けて、ヒトゲノム・遺伝子解析研究を実施することを基本としなければならない。
- (4) すべての研究者等は、職務上知り得た個人情報を正当な理由なく漏らしはならない。その職を辞した後も、同様である。
- (5) すべての研究者等は、個人情報の保護を図るとともに、個人情報の取扱いに関する苦情等に誠実に対応しなければならない。

- ( 6 ) すべての研究者等は、個人情報 の 予期せぬ漏洩等の提供者等の人権の保障の観点から重大な懸念が生じた場合には、速やかに研究機関の長及び研究責任者に報告しなければならない。
- ( 7 ) すべての研究者等は、倫理審査委員会の承認を得て、研究機関の長により許可された研究計画書に従って研究を実施する等、本指針を遵守し、人間の尊厳及び人権を尊重して、適正にヒトゲノム・遺伝子解析研究を実施しなければならない。
- ( 8 ) すべての研究者等は、研究実施に当たっての適正な手続の確保、外部の有識者による実地調査、提供者等からの研究の進捗状況の問い合わせへの的確な対応、研究結果の公表等、研究の透明性の確保を図らなければならない。
- ( 9 ) すべての研究者等は、試料等の提供が善意に基づくものであることに留意し、既に提供されている試料等を適切に保存し、及び活用すること等により、人からの試料等の提供を必要最低限とするよう努めなければならない。

#### 4 研究機関の長の責務

- ( 1 ) 研究機関の長は、その機関におけるヒトゲノム・遺伝子解析研究の実施に関する最終的な責任を有し、研究責任者及び研究担当者が研究計画に従って適正に研究を実施するよう監督しなければならない。その際、研究機関の長は、提供者等の人権を最大限保障すべきこと及び本指針、研究計画等に反した場合に懲戒処分等の不利益処分がなされ得ることについて、その機関の関係者に対する周知徹底を図らなければならない。

< 研究機関の長の例示に関する細則 >

研究機関の長とは、例えば、以下のとおりである。

- ・ 病院の場合は、病院長
- ・ 保健所の場合は、保健所長
- ・ 大学医学部の場合は、医学部長
- ・ 企業等の研究所の場合は、研究所長

- ( 2 ) 研究機関の長は、個人情報の漏洩防止のための十分な措置を講じなければならない。

<個人情報保護のための措置に関する細則>

個人情報を厳重に管理する手続、設備、体制を整備し、例えば、コンピュータを利用する場合には、個人情報を処理するコンピュータは、他の一切のコンピュータと切り離す等の措置を講じなければならない。

- (3) 試料等の提供が行われる機関等の個人情報を取り扱う研究機関の長は、ヒトゲノム・遺伝子解析研究において、個人情報の保護を図るため、個人情報管理者を置かなければならない。また、必要に応じ、指揮命令系統を明確にした上で、分担管理者又は個人情報管理者の監督の下に実際の業務を行う補助者を置くことができる。

<個人情報管理者の要件に関する細則>

1. 個人情報管理者及び分担管理者は、刑法（明治40年法律第45号）第134条、国家公務員法（昭和22年法律第120号）第100条その他の法律により業務上知り得た秘密の漏洩を禁じられている者（医師、薬剤師等）でなければならない。
2. 個人情報管理者及び分担管理者は、その提供する試料等を用いてヒトゲノム・遺伝子解析研究（試料等の提供を除く。）を実施する研究責任者又は研究担当者を兼ねることはできない。

- (4) 研究機関の長は、ヒトゲノム・遺伝子解析研究実施の可否等を審査するため、その諮問機関として、倫理審査委員会を設置しなければならない。ただし、試料等の提供が行われる機関が小規模であること等により、倫理審査委員会の設置が困難である場合には、共同研究機関、公益法人又は学会によって設置された倫理審査委員会をもってこれに代えることができる。

<細則1（倫理審査委員会の設置に関する細則）>

研究機関に既に設置されている類似の委員会を本指針に適合する倫理審査委員会に再編成すれば、名称の如何を問わない。

<細則2（共同研究の取扱いに関する細則）>

共同研究の場合には、研究計画についてそれぞれの研究機関において設置された倫理審査委員会の承認を得ることが原則であり、研究機関の長は、研究実施の可否の諮問に当たって、他の研究機関における研究計画の承認の状況、インフォームド・コンセントの状況、匿名化の状況等の重要な情報を得て、当該研究機関の倫理審査委員会にその情報を提供しなければならない。

- (5) 研究機関の長は、すべての研究計画又はその変更について、倫理審査委員会の意見を尊重し、許可するか否かを決定しなければならない。この場合において、倫理審査委員会が不承認の意見を提出した研究については、その実施を許可してはならない。



( 6 ) 研究機関の長は、研究責任者から研究の実施状況について 1 年に 1 回以上定期的な報告を受けるほか、外部の有識者による定期的な実地調査を 1 年に 1 回以上実施する等、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の実施状況を把握し、必要に応じ、又は倫理審査委員会が研究の変更若しくは中止の意見を述べた場合にはその意見を踏まえ、その変更又は中止を命じなければならない。

< 外部の有識者による実地調査に関する細則 >

1. 研究機関の長は、インフォームド・コンセントの手続の実施状況及び個人情報の保護の状況について、研究計画書に従って適正に実施されているか実地調査させるものとする。
2. 研究機関の長は、研究責任者及び研究担当者を、実地調査へ協力させなければならない。
3. 外部の調査担当者は、実地調査の中で知り得た情報を正当な理由なく漏らしてはならない。その職を辞した後も、同様である。

( 7 ) 研究機関の長は、許可した研究計画書の写し、研究の実施状況に関する定期的な報告書の写し及び外部の有識者による実地調査結果の写しを個人情報管理者に送付しなければならない。

( 8 ) 研究機関の長は、倫理審査委員会に、研究の実施状況に関する定期的な報告書の写し及び外部の有識者による実地調査結果の写しを送付しなければならない。

( 9 ) 研究機関の長は、提供者等からの苦情等の窓口を設置する等、提供者等からの苦情や問い合わせ等に適切に対応しなければならない。

( 10 ) 試料等の提供が行われる機関の長は、試料等を外部の機関（試料等の提供が行われる機関において、同時にヒトゲノム・遺伝子解析研究も行う場合は、その研究部門は外部の機関とみなす。）に提供する際には、原則として試料等を匿名化しなければならない。

< 匿名化せずに行う外部の機関への提供に関する細則 >

提供者又は代諾者等が匿名化を行わずに外部の機関へ提供することに同意し、かつ、倫理審査委員会の承認を受け、研究機関の長が許可した研究計画書において匿名化を行わずに、外部の機関に提供することが認められている場合には、試料等の匿名化を行わないことができる。

( 11 ) 試料等の提供が行われる機関の長は、必要に応じ、適切な遺伝カウンセリング体制の整備又は遺伝カウンセリングについての説明及びその適切な

施設の紹介等により、提供者及びその家族又は血縁者が遺伝カウンセリングを受けられるよう配慮しなければならない。

< 遺伝カウンセリング実施施設の紹介に関する細則 >

試料等の提供が行われる機関において、遺伝カウンセリング体制が整備されていない場合に、提供者及びその家族又は血縁者から遺伝カウンセリングの求めがあったときには、そのための適切な施設を紹介しなければならない。

## 5 研究責任者の責務

(1) 研究責任者は、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の実施に当たって、あらかじめ研究計画書を作成し、研究機関の長に許可を求めなければならない。研究計画書を変更しようとする場合も、同様である。

(2) 研究責任者は、研究計画書の作成に当たり、実施しようとしているヒトゲノム・遺伝子解析研究に伴い提供者等に予想される様々な影響等を踏まえ、研究の必要性、提供者等の不利益を防止するための研究方法等を十分考慮しなければならない。

< 提供者が精神障害、知的障害等を伴う疾患等を有する場合に関する細則 >

提供者が、治療又は予防方法が確立していない単一遺伝子疾患等であって、精神障害、知的障害又は重篤な身体障害を伴うものを有する場合には、研究の必要性、当該提供者に対する医学的・精神的影響及びそれらに配慮した研究方法の是非等について、研究責任者は特に慎重に検討し、また、倫理審査委員会は、特に慎重に審査しなければならない。

(3) 研究責任者は、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の特殊性に十分配慮して研究計画書を作成しなければならない。特に、インフォームド・コンセントの手續及び方法、個人情報保護の方法、研究により予測される結果及びその開示の考え方、試料等の保存及び使用の方法並びに遺伝カウンセリングの考え方については、明確に記載しなければならない。

< 研究計画書に記載すべき事項に関する細則 >

研究計画書に記載すべき事項は、一般的に以下のとおりとするが、研究内容に応じて変更できる。

- ・ 提供者を選ぶ方針（合理的に選択していることがわかる具体的な方法、提供者が疾病や薬剤反応性異常を有する場合等にあっては、病名又はそれに相当する状態像の告知方法等。）
- ・ 研究の意義、目的、方法（対象とする疾患、分析方法等。将来の追加、変更が予想される場合はその旨。単一遺伝子疾患等の場合には研究の必要性、不利益を防止するための措置等の特記事項等。）期間、予測される結果及び危険、個人情報保護の方法（匿名化しない場合の取扱いを含む。）
- ・ 試料等の種類、量

- ・ 共同研究機関の名称
- ・ 研究責任者等の氏名
- ・ インフォームド・コンセントのための手続及び方法
- ・ インフォームド・コンセントを受けるための説明文書及び同意文書
- ・ 提供者本人からインフォームド・コンセントを受けることが困難な場合、その研究の重要性及び本人から試料等の提供を受けなければ研究が成り立たない理由並びに代諾者等を選定する考え方
- ・ 遺伝情報の開示に関する考え方
- ・ 研究実施前提供試料等を使用する場合の同意の有無、内容、提供時期、本指針への適合性
- ・ 他の研究機関から試料等又は遺伝情報の提供を受ける場合のインフォームド・コンセントの内容
- ・ 試料等又は遺伝情報を外部の機関に提供する場合や研究の一部を委託する場合の匿名化の方法等の事項（契約の内容を含む。）
- ・ 試料等の保存方法及びその必要性(他の研究への利用の可能性と予測される研究内容を含む。)
- ・ ヒト細胞・遺伝子・組織バンクに試料等を提供する場合には、バンク名、匿名化の方法等
- ・ 試料等の廃棄方法及びその際の匿名化の方法
- ・ 遺伝カウンセリングの必要性及びその体制
- ・ 研究資金の調達方法

(4) 研究責任者は、許可された研究計画書に盛りこまれた事項を、すべての研究担当者に遵守させる等、研究担当者が適正にヒトゲノム・遺伝子解析研究を実施するよう監督しなければならない。

(5) 研究責任者は、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の実施状況について、研究機関の長に1年に1回以上、定期的に文書で報告しなければならない。

<報告事項に関する細則>

研究責任者が研究機関の長に行う研究の実施状況の定期報告事項は、一般的に以下のとおりとするが、研究内容に応じて変更できる。

- ・ 提供された試料等の数
- ・ 外部の機関への試料等又は遺伝情報の提供数、提供理由
- ・ ヒトゲノム・遺伝子解析研究が実施された試料等の数
- ・ 研究結果、研究の進捗状況
- ・ 問題の発生の有無
- ・ 試料等の提供が行われる機関にあっては、上記のほか、匿名化を行った試料等の数

(6) 研究責任者は、原則として、匿名化された試料等又は遺伝情報を用いて、ヒトゲノム・遺伝子解析研究を実施しなければならない。

<匿名化を行わない研究に関する細則>

提供者又は代諾者等が同意し、かつ、倫理審査委員会の承認を受け、研究機関の長が許可した研究計画書において匿名化を行わないことが認められている場合には、試料等又は遺伝情報の匿名化を行わないことができる。

- (7) 研究責任者は、匿名化されていない試料等又は遺伝情報を原則として外部の機関に提供してはならない。

<匿名化せずに行う外部の機関への提供に関する細則>

提供者又は代諾者等が匿名化を行わずに外部の機関へ提供することに同意し、かつ、倫理審査委員会の承認を受け、研究機関の長が許可した研究計画書において匿名化を行わないことが認められている場合には、匿名化されていない試料等又は遺伝情報を外部の機関へ提供することができる。

- (8) 研究責任者は、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の業務の一部を委託する場合には、受託者に対しては、試料等又は遺伝情報を原則として匿名化しなければならない。

<匿名化せずに行う委託に関する細則>

提供者又は代諾者等が同意し、かつ、倫理審査委員会の承認を受け、研究機関の長が許可した研究計画書において匿名化を行わないことが認められている場合には、試料等又は遺伝情報の匿名化を行わないことができる。

- (9) 研究責任者は、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の進捗状況及びその結果を、定期的に及び提供者等の求めに応じて、分かりやすく説明し、又は公表しなければならない。ただし、提供者等の人権の保障や知的財産権の保護に必要な部分については、この限りでない。

## 6 個人情報管理者の責務

- (1) 個人情報管理者（分担管理者を含む。以下6において同じ。）は、原則として、研究責任者からの依頼に基づき、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の実施前に試料等又は遺伝情報を匿名化しなければならない。ただし、研究担当者等が補助者として匿名化作業を行う場合にあっては、それが適正に行われるよう、監督しなければならない。

<試料等の匿名化の例外に関する細則>

提供者又は代諾者等が同意し、かつ、倫理審査委員会の承認を受け、研究機関の長が許可した研究計画書において匿名化を行わないことが認められている場合には、試料等の匿名化を行わないことができる。

- (2) 個人情報管理者は、匿名化の際に取り除かれた個人情報を、原則として外部の機関に提供してはならない。

<個人情報の外部の機関への提供に関する細則>

提供者又は代諾者等が同意し、かつ、倫理審査委員会の承認を受け、研究機関の長が許可した研究計画書において匿名化を行わないことが認められている場合には、個人情報を外部の機関へ提供することができる。

- (3) 個人情報管理者は、匿名化作業の実施のほか、匿名化されていない試料等を使用する研究担当者を適切に監督する等、個人情報が含まれている情報が漏洩しないよう厳重に管理しなければならない。

## 7 倫理審査委員会の責務及び構成

- (1) 倫理審査委員会は、本指針に基づき、研究計画の実施の適否等について、倫理的観点とともに科学的観点も含めて審査し、研究機関の長に対して文書により意見を述べなければならない。
- (2) 倫理審査委員会は、研究機関の長に対して、実施中の研究に関して、その研究計画の変更、中止その他必要と認める意見を述べることができる。
- (3) 倫理審査委員会の委員は、職務上知り得た情報を正当な理由なく漏らしはならない。その職を辞した後も、同様である。
- (4) 倫理審査委員会は、独立の立場に立って、学際的かつ多元的な視点から、様々な立場からの委員によって、公正かつ中立的な審査を行えるよう、適切に構成し運営されなければならない。

<細則1（倫理審査委員会の構成に関する細則）>

- ・ 倫理・法律を含む人文・社会科学面の有識者、自然科学面の有識者、一般の立場の者から構成されなければならない。
- ・ 外部委員を半数以上置くことが望ましいが、その確保が困難な場合には、少なくとも複数名置かなければならない。
- ・ 外部委員の半数以上は、人文・社会科学面の有識者又は一般の立場の者でなければならない。
- ・ 男女両性で構成されなければならない。

<細則2（倫理審査委員会の運営に関する細則）>

- ・ 審議又は採決の際には、人文・社会科学面又は一般の立場の委員が1名以上出席していなければならない。
- ・ 研究機関の長、審査対象となる研究の研究責任者及び研究担当者は、その審議又は採決に参加してはならない。ただし、倫理審査委員会の求めに応じて、会議に出席し、説明す

ることができる。

< 細則 3 ( 運営規則に関する細則 ) >

以下の事項に関する運営規則が定められなければならない。

- ・ 委員長の選任方法
- ・ 会議の成立要件
- ・ 議決方法
- ・ 審査記録の保存期間
- ・ 公開に関する事項

( 5 ) 倫理審査委員会は、その決定により、委員長があらかじめ指名した委員又はその下部組織による迅速審査手続を設けることができる。迅速審査の結果については、その審査を行った委員以外のすべての委員又は上部組織である倫理審査委員会に報告されなければならない。

< 迅速審査手続に関する細則 >

1. 迅速審査手続による審査に委ねることができる事項は、一般的に以下のとおりとする。
  - ・ 研究計画の軽微な変更の審査
  - ・ 既に倫理審査委員会において承認されている研究計画に準じて類型化されている研究計画の審査
  - ・ 共同研究であって、既に主たる研究機関において倫理審査委員会の承認を受けた研究計画を他の分担研究機関が実施しようとする場合の研究計画の審査
2. 迅速審査の結果の報告を受けた委員は、委員長に対し、理由を付した上で、当該事項について、改めて倫理審査委員会における審査を求めることができる。この場合において、委員長は、相当の理由があると認めるときは、倫理審査委員会を速やかに開催し、当該事項について審査することとしなければならない。

( 6 ) 倫理審査委員会については、その組織に関する事項や運営に関する規則が公開されるとともに、議事の内容についても原則として公開されなければならない。

< 細則 1 ( 組織に関する事項の公開に関する細則 ) >

組織に関する公開すべき事項は、以下のとおりとする。

- ・ 倫理審査委員会 ( 下部組織を含む。 ) の構成
- ・ 委員の氏名、所属及びその立場

< 細則 2 ( 議事内容の公開に関する細則 ) >

1. 議事の内容は、それが具体的に明らかとなるように公開されなければならない。
2. 提供者等の人権、研究の独創性、知的財産権の保護に支障が生じる恐れのある部分は、倫理審査委員会の決定により非公開とすることができる。この場合、倫理審査委員会は、非公開とする理由を公開しなければならない。

## 第3 提供者に対する基本姿勢

### 8 インフォームド・コンセント

(1) 研究責任者（他の研究機関から試料等の提供を受けて研究を実施する者を除く。以下8（(4)）及び（7）を除く。）において同じ。）は、試料等の提供の依頼を受ける人を、不合理、不当又は不公平な方法で選んではならない。

< 提供者が疾患等を有する場合の告知に関する細則 >

試料等の提供の依頼を受ける人が、疾病や薬剤反応性異常を有する場合及びそれらの可能性のある場合には、その人が病名又はそれに相当する状態像等の告知を受けていなければならない。

(2) 研究責任者は、提供者に対して、事前に、その研究の意義、目的、方法、予測される結果、提供者が被る可能性のある不利益、試料等の保存及び使用方法等について十分な説明を行った上で、自由意思に基づく文書による同意を受けて、試料等の提供を受けなければならない。

(3) 研究責任者は、提供者本人から（2）によるインフォームド・コンセントを受けることが困難な場合には、その実施しようとしている研究の重要性が高く、かつ、その人からの試料等の提供を受けなければ研究が成り立たないと倫理審査委員会が承認し、研究機関の長が許可した場合に限り、提供者本人の代諾者等からインフォームド・コンセントを受けることができる。

< 細則1（代諾者等からインフォームド・コンセントを受ける場合の取扱いに関する細則） >

提供者本人からインフォームド・コンセントを受けることが困難であり、代諾者等からのインフォームド・コンセントによることができる場合及びその取扱いは、以下のとおりとし、いずれの場合も、研究責任者は、研究の重要性、提供者本人から試料等の提供を受けなければ研究が成り立たない理由及び代諾者等を選定する考え方を研究計画書に記載し、当該研究計画書は倫理審査委員会により承認され、研究機関の長に許可されなければならない。

- ・ 提供者が痴呆等により有効なインフォームド・コンセントを与えることができないと客観的に判断される場合
- ・ 未成年者の場合。ただし、この場合においても、研究責任者は、提供者本人にわかりやすい言葉で十分な説明を行い、理解が得られるよう努めなければならない。また、提供者が16歳以上の場合には、代諾者とともに、提供者本人からのインフォームド・コンセントも受けなければならない。
- ・ 提供者が死者であって、その生前における明示的な意思に反していない場合

< 細則 2 (代諾者の選定の基本的考え方に関する細則) >

研究責任者は、代諾者について、一般的には、以下に定める人の中から、提供者の家族構成や置かれている状況等を勘案して、提供者の推測される意思や利益を代弁できると考えられる人が選定されることを基本として、研究計画書に代諾者を選定する考え方を記載しなければならない。

1. 任意後見人、親権者、後見人や保佐人が定まっているときはその人
2. 提供者本人の配偶者、成人の子、父母、成人の兄弟姉妹若しくは孫、祖父母、同居の親族又はそれらの近親者に準ずると考えられる人

< 細則 3 (遺族の選定の基本的な考え方に関する細則) >

研究責任者は、遺族について、一般的には、以下に定める人の中から、死亡した提供者の家族構成や置かれていた状況、慣習等を勘案して、提供者の生前の推測される意思を代弁できると考えられる人が選定されることを基本として、研究計画書に遺族を選定する考え方を記載しなければならない。

- ・ 死亡した提供者本人の配偶者、成人の子、父母、成人の兄弟姉妹若しくは孫、祖父母、同居の親族又はそれらの近親者に準ずると考えられる人

(4) 提供者又はその代諾者等は、自らが与えたインフォームド・コンセントについて、いつでも不利益を受けることなく文書により撤回することができる。

(5) 研究責任者は、提供者又はその代諾者等からインフォームド・コンセントの撤回があった場合には、原則として、当該提供者に係る試料等及び研究結果を匿名化して廃棄しなければならない。

< 廃棄の例外に関する細則 >

1. 試料等及び研究結果の廃棄をしなくても差し支えない場合は、以下のとおりとする。
  - ・ 当該試料等が連結不可能匿名化されている場合
  - ・ 廃棄しないことにより個人情報明らかになるおそれが極めて小さく、かつ廃棄作業が極めて過大である場合等やむを得ない場合
2. 既に研究結果が公表されている場合は、研究結果については、廃棄しなくても差し支えない。

(6) 研究責任者は、提供者又は代諾者等からのインフォームド・コンセントを受けるとする際には、提供者又は代諾者等に対し、十分な理解が得られるよう、必要な事項を記載した文書を交付して説明を行わなければならない。提供者が単一遺伝子疾患等である場合には、遺伝カウンセリングの利用に関する情報を含めて説明を行うとともに、必要に応じて遺伝カウンセリングの機会を提供しなければならない。

< 説明文書の記載に関する細則 >



提供者又は代諾者等に対する説明文書に記載すべき事項は、一般的に以下のとおりとするが、研究内容に応じて変更できる。

- ・ 試料等の提供は任意であること
- ・ 試料等の提供の依頼を受けた人は、提供に同意しないことにより不利益な対応を受けないこと
- ・ 提供者又は代諾者等は、自らが与えたインフォームド・コンセントについて、いつでも不利益を受けることなく文書により撤回することができること
- ・ 提供者又は代諾者等により同意が撤回された場合には、当該撤回に係る試料等及び研究結果が連結不可能匿名化されている場合等を除き、廃棄されること
- ・ 提供者として選ばれた理由
- ・ 研究の意義、目的及び方法（対象とする疾患、分析方法等。将来の追加、変更が予想される場合はその旨。単一遺伝子疾患等の場合には研究の必要性、不利益を防止するための措置等の特記事項等。）期間
- ・ 提供者本人からインフォームド・コンセントを受けることが困難な場合、その研究の重要性及び本人から試料等の提供を受けなければ研究が成り立たない理由
- ・ 研究責任者の氏名及び職名
- ・ 予測される研究結果及び提供者等に対して予測される危険や不利益（社会的な差別等社会生活上の不利益も含む。）
- ・ 提供者及び代諾者等の希望により、他の提供者等の個人情報の保護や研究の独創性の確保に支障が生じない範囲内で研究計画及び研究方法についての資料を入手又は閲覧することができること
- ・ 提供を受けた試料等又はそれから得られた遺伝情報についての連結可能匿名化又は連結不可能匿名化の別及び匿名化の具体的方法。匿名化できない場合にあっては、その旨及び理由
- ・ 試料等又はそれから得られた遺伝情報を他の機関へ提供する可能性及びその場合は、倫理審査委員会により、個人情報の取扱い、提供先の機関名、提供先における利用目的が妥当であることについて、審査されていること
- ・ 研究の一部を委託する場合の匿名化の方法等
- ・ 遺伝情報の開示に関する事項
- ・ 将来、研究の成果が特許権等の知的財産権を生み出す可能性があること。特許権等の知的財産権を生み出した場合の想定される帰属先
- ・ 試料等から得られた遺伝情報は、匿名化された上、学会等に公表され得ること
- ・ 試料等の保存及び使用方法
- ・ 研究終了後の試料等の保存、使用又は廃棄の方法（他の研究への利用の可能性と予測される研究内容を含む。）
- ・ 試料等をヒト細胞・遺伝子・組織バンクに提供し、一般的に研究用資源として分譲することがあり得る場合には、バンクの学術的意義、当該バンクが運営されている機関の名称、提供される試料等の匿名化の方法及びバンクの責任者の氏名
- ・ 遺伝カウンセリングの利用に係る情報（単一遺伝子疾患等の場合には、遺伝カウンセリングが利用可能であること等）
- ・ 研究資金の調達方法
- ・ 試料等の提供は無償であること
- ・ 問い合わせ、苦情等の窓口の連絡先等に関する情報

（ 7 ）他の研究機関から試料等又は遺伝情報の提供を受ける研究責任者は、当該試料等又は遺伝情報に関するインフォームド・コンセントの内容を当該他の研究機関からの文書等によって確認しなければならない。

- ( 8 ) 研究責任者は、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の実施前に、ヒトゲノム・遺伝子解析研究又は関連する医学研究に使用することを想定して、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場合には、その時点において予想される具体的研究目的を明らかにするとともに、個人情報、匿名化の可能性を含めて、どのように管理され、かつ、保護されるかを説明し、理解を得なければならない。

## 9 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十分な意義がなく、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、この限りでない。

### < 遺伝情報の開示に関する細則 >

1. 研究責任者は、提供者からインフォームド・コンセントを受ける際に、遺伝情報の開示をしないことにつき同意が得られているにもかかわらず、当該提供者が事後に開示を希望した場合は、以下の場合を除き、当該提供者の遺伝情報を開示しなければならない。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分かりやすく説明しなければならない。
  - ・ 多数の人又は遺伝子の遺伝情報を相互に比較することにより、ある疾患と遺伝子の関連やある遺伝子の機能を明らかにしようとするヒトゲノム・遺伝子解析研究等であって、当該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に欠けており、提供者個人に知らせるには十分な意義がない研究であることにつき、研究計画書に記載され、当該研究計画書が倫理審査委員会の承認を受け、研究機関の長により許可された場合
2. 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に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、研究機関の長に報告しなければならない。研究機関の長は、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ようにしなければならない。

- ( 2 ) 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、研究機関の長に報告しなければならない。研究機関の長は、特に下記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しなければならない。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。

- ・ 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

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

< 提供者以外の人に対する開示に関する細則 >

1. 提供者の代諾者等（未成年者の代諾者を除く。）が提供者本人の遺伝情報の開示を希望する場合には、その代諾者等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で、当該委員会の意見に基づき研究機関の長が対応を決定しなければならない。
2. 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、研究機関の長に報告しなければならない。研究機関の長は、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ようにしなければならない。
3. 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、次のすべての要件を満たす場合には、提供者の血縁者に、提供者本人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) 提供者本人の遺伝情報が、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

(4) 研究責任者は、単一遺伝子疾患等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。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 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。