

ゲノムデータの持つ個人識別性に関して

- 厚生労働科学研究費補助金

「保険医療分野におけるデジタルデータのAI研究開発等への利活用に係る倫理的・法的・社会的課題の抽出及び対応策の提言のための研究」

報告書の内容を中心に

石川俊平 東京大学 大学院医学系研究科 衛生学分野

資料内容

1. 研究報告書の背景について
2. ゲノム研究の例
 - ゲノムデータの個人識別性とその該当する範囲について
3. 体細胞変の個人識別性について
4. 単一遺伝子疾患等の遺伝的バリエーションの個人識別性について
5. 包括的なDNAの配列データの匿名・仮名加工の難しさ
6. ゲノムデータの加工の困難さを前提とした利活用の方策
(その他の研究報告書の内容)
 - 現状の法規制や指針等での利活用の方策について
7. 公衆衛生目的による例外規定の利用
8. 学術機関におけるゲノムデータの利活用
9. 研究報告書の要旨

資料内容

1. 研究報告書の背景について

2. ゲノム研究の例

ゲノムデータの個人識別性とその該当する範囲について

3. 体細胞変の個人識別性について

4. 単一遺伝子疾患等の遺伝的バリアントの個人識別性について

5. 包括的なDNAの配列データの匿名・仮名加工の難しさ

6. ゲノムデータの加工の困難さを前提とした利活用のための方策 (その他の研究報告書の内容)

現状の法規制や指針等での利活用の方策について

7. 公衆衛生目的による例外規定の利用

8. 学術機関におけるゲノムデータの利活用

9. 研究報告書の要旨

背景と目的

ゲノムデータの利活用のあり方については、過去の報告(*)において国際的な議論動向を含め考えが取り纏められているものの、当時から一定期間も経過する中、科学技術の発展や社会受容性も変化していることからゲノムデータの個人識別性などに考え方に幾ばくかの変化があることなども考えられる。特に全ゲノム解析等実行計画の進展に伴ってそのデータの利活用を目的とした考え方の整理が求められる。

本調査研究の目的はゲノムデータの持つ個人識別性に関する調査を行い適切な利活用に向けた規制や指針の提言を行うことである。具体的には、ゲノムデータの利活用状況についての調査・分析を行い、国内外の動向を把握し、特に個人情報保護法下での学術研究や公衆衛生目的による例外規定に関する倫理的・法的・社会的な観点から検討し具体的な課題や留意事項を抽出する。またゲノムデータの個人識別性や体細胞変異、単一遺伝子疾患の遺伝的バリエーションの扱いに関して、科学的な観点や国内外の議論を総合的に解釈し、適切な方策を提案することが含まれている。

*平成28年10月のゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース「ゲノム医療等の実現・発展のための具体的方策について（意見とりまとめ）」

*平成29年4月の厚労科研「ゲノムデータの持つ個人識別性に関する研究（研究代表者;国立感染症研究所名誉所員 吉倉廣）」

研究計画・方法

調査研究の手法として、以下の様々なアプローチで行なった。

- 国内外のゲノム情報の利活用状況について、文献調査やデータベースの分析を行い具体的な事例や動向の把握を行った
- ゲノムデータの個人識別性や体細胞変異、単一遺伝子疾患の遺伝的バリエーションの扱いについて、科学的な研究結果や先行研究のレビューを行い、個人識別性の判断基準や規制の必要性について検討した。
- いわゆる学術研究例外や公衆衛生例外については、法的文献の分析や関係者へのインタビューを通じて、適用範囲や具体的な規制の解釈について調査した。併せて今後の規制の整備についても関係者のインタビューを通じて意見を整理した。
- 得られた情報や意見を総合し、ゲノムデータの持つ個人識別性や適切な利活用に関する提言の骨子となる論点の整理を行なった。

資料内容

1. 研究報告書の背景について

2. **ゲノム研究の例**

ゲノムデータの個人識別性とその該当する範囲について

3. 体細胞変の個人識別性について

4. 単一遺伝子疾患等の遺伝的バリエーションの個人識別性について

5. 包括的なDNAの配列データの匿名・仮名加工の難しさ

6. ゲノムデータの加工の困難さを前提とした利活用の方策
(その他の研究報告書の内容)

現状の法規制や指針等での利活用の方策について

7. 公衆衛生目的による例外規定の利用

8. 学術機関におけるゲノムデータの利活用

9. 研究報告書の要旨

疾患の遺伝要因の探索の方法

- Genome Wide Association Study (GWAS 全ゲノム関連解析)

A: 各個人の全ゲノムの遺伝子多型（典型的には SNP)をシーケンスやSNPタイピング等で取得する

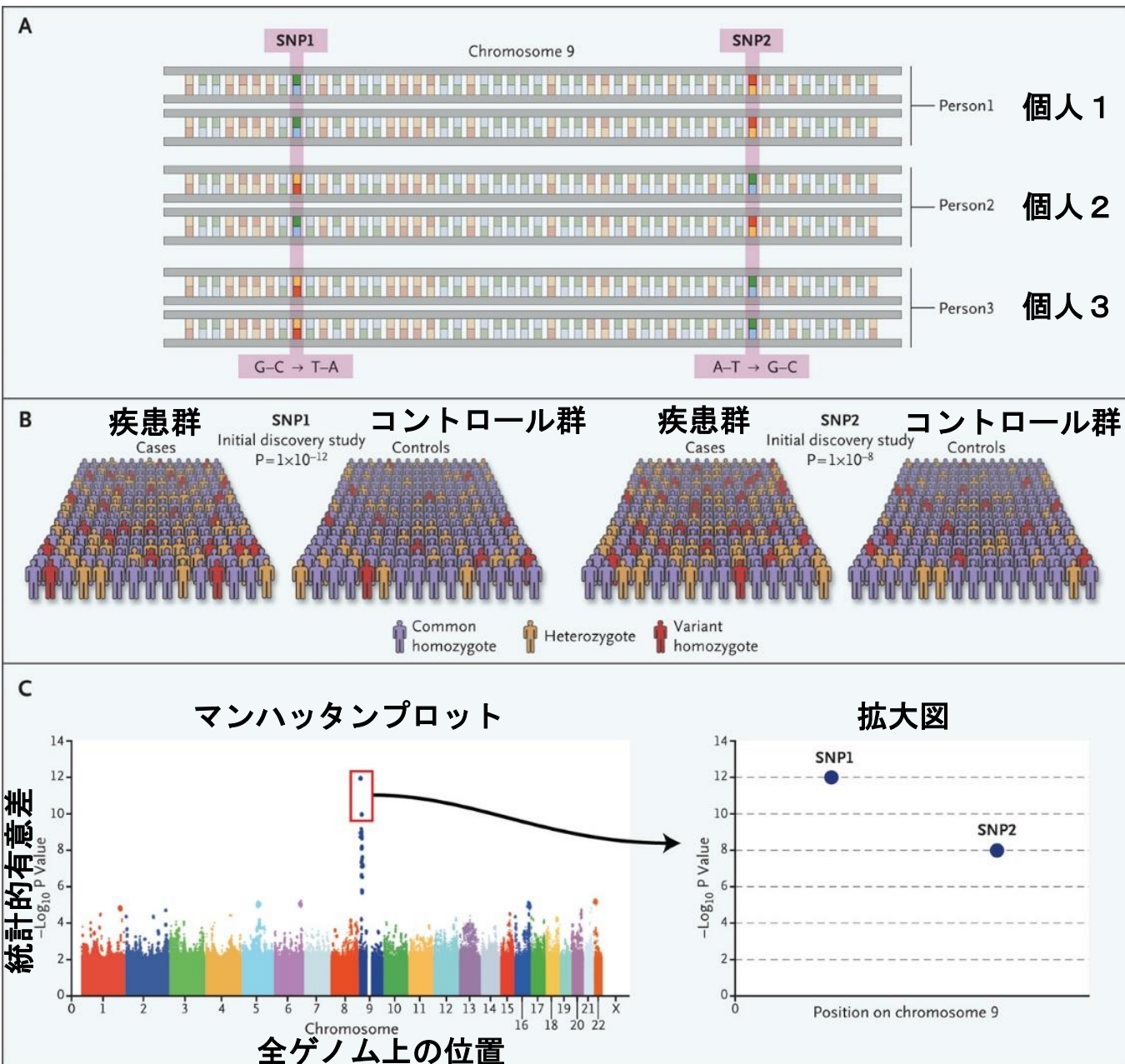
(SNPは配列によってAアレル、Tアレルといった表現をする)

B: 各SNPごとに、疾患群とコントロール群でSNPのアレルの存在頻度を比較する。

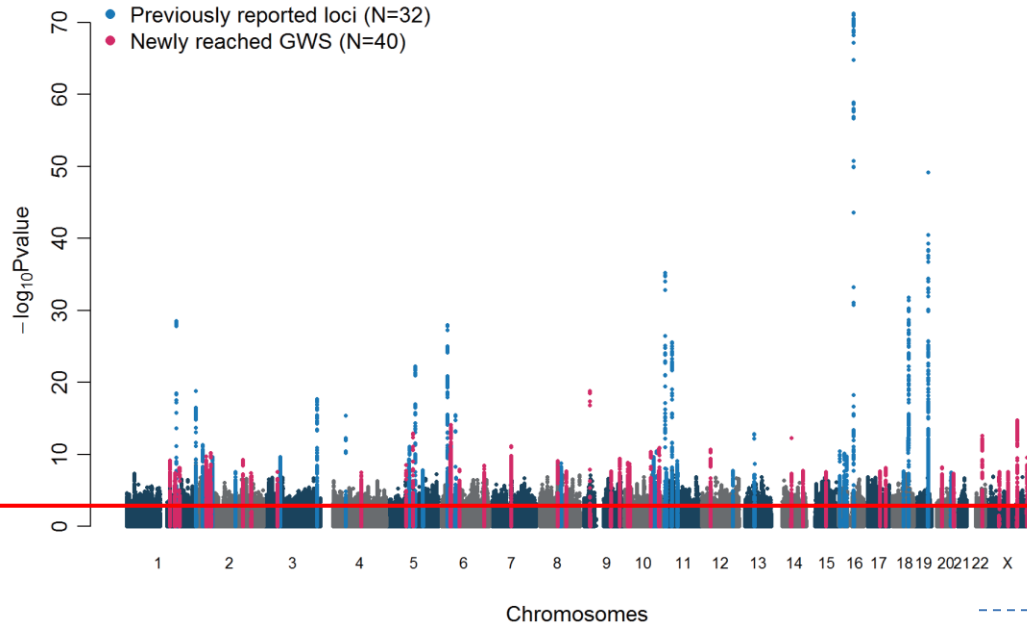
Common homozygous: AA
Heterozygous: AT
Variant homozygous: TT

C: 疾患群とコントロール群でアレルの存在頻度が統計的に有意に異なる（疾患と関連する）SNPを全ゲノムから探索する。

解析前にはどの領域が重要かわからない
(事前に一部をマスクすることが難しい)



GWASマンハッタンプロット



Nature Genetics volume 49, pages 1458–1467 (2017)

多遺伝子疾患による個人の疾患リスク判定 - Polygenic Risk Score (PRS ポリジェニックリスクスコア)

一定の統計的基準を満たす
多くのリスクSNPについてリスクを集計

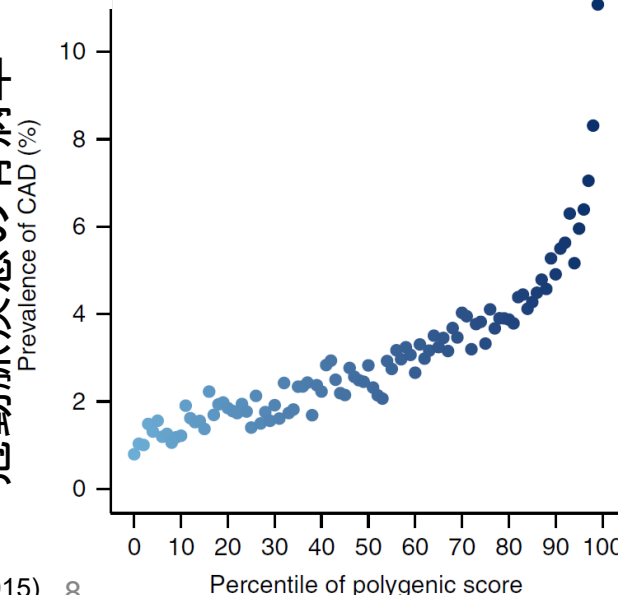
$$PRS = \sum_{i=\text{risk SNP}_1}^{\text{risk SNP}_n} \alpha_i \text{SNP}_i$$

各SNPのリスク

タイピング結果

冠動脈疾患（狭心症・心筋梗塞）
のPRSによるリスク評価

冠動脈疾患の有病率

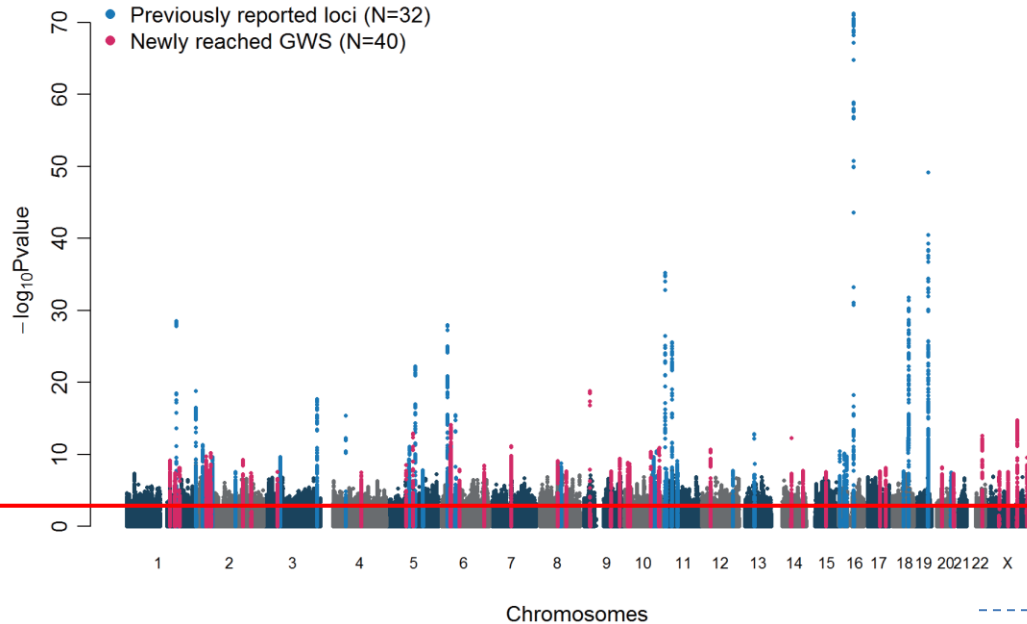


PRSで評価した上位0.5%の
集団は疾患罹患率が約5倍

PRSの分布

Nature Genetics volume 47, pages 1121–1130 (2015) 8

GWASマンハッタンプロット



Nature Genetics volume 49, pages 1458–1467 (2017)

冠動脈疾患（狭心症・心筋梗塞） のPRSによるリスク評価

Nature Genetics volume 47, pages 1121–1130 (2015)

PRSで評価した上位0.5%の集団は疾患罹患率が約5倍

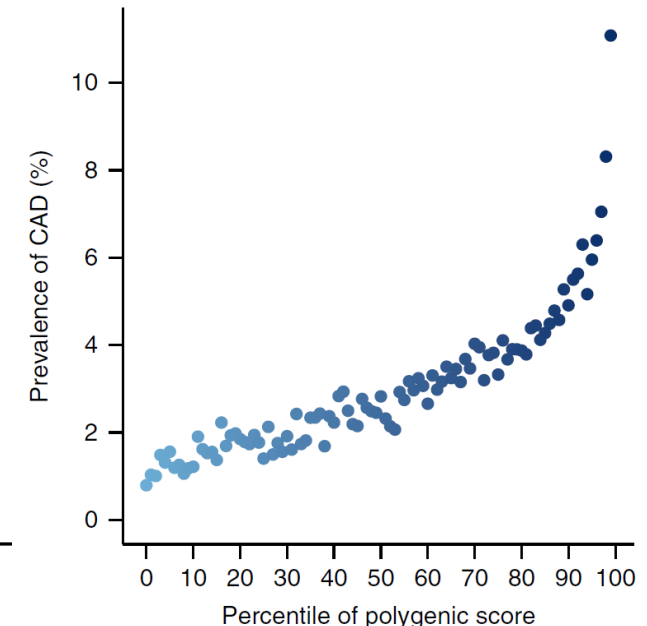
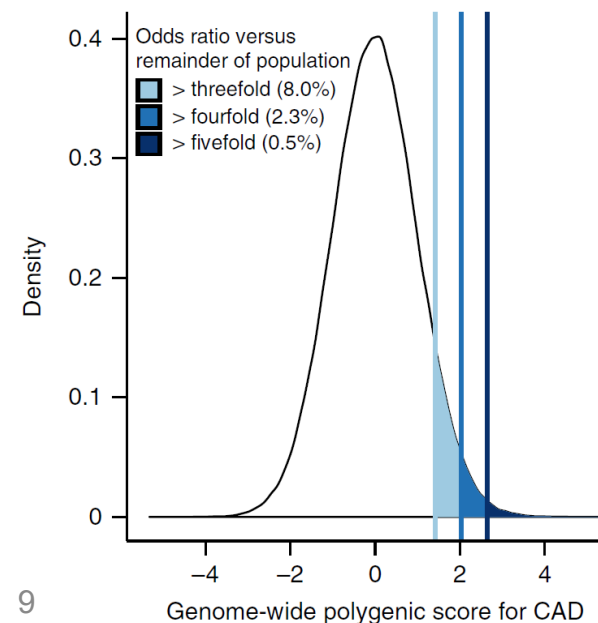
多遺伝子疾患による個人の疾患リスク判定 - PRS (polygenic Risk Score)

一定の統計的基準を満たす
多くのリスクSNPについてリスクを集計

$$PRS = \sum_{i=\text{risk SNP}_1}^{\text{risk SNP}_n} \alpha_i \text{SNP}_i$$

各SNPのリスク

タイピング結果



資料内容

1. 研究報告書の背景について

2. ゲノム研究の例

ゲノムデータの個人識別性とその該当する範囲について

3. 体細胞変の個人識別性について

4. 単一遺伝子疾患等の遺伝的バリエーションの個人識別性について

5. 包括的なDNAの配列データの匿名・仮名加工の難しさ

6. ゲノムデータの加工の困難さを前提とした利活用の方策
(その他の研究報告書の内容)

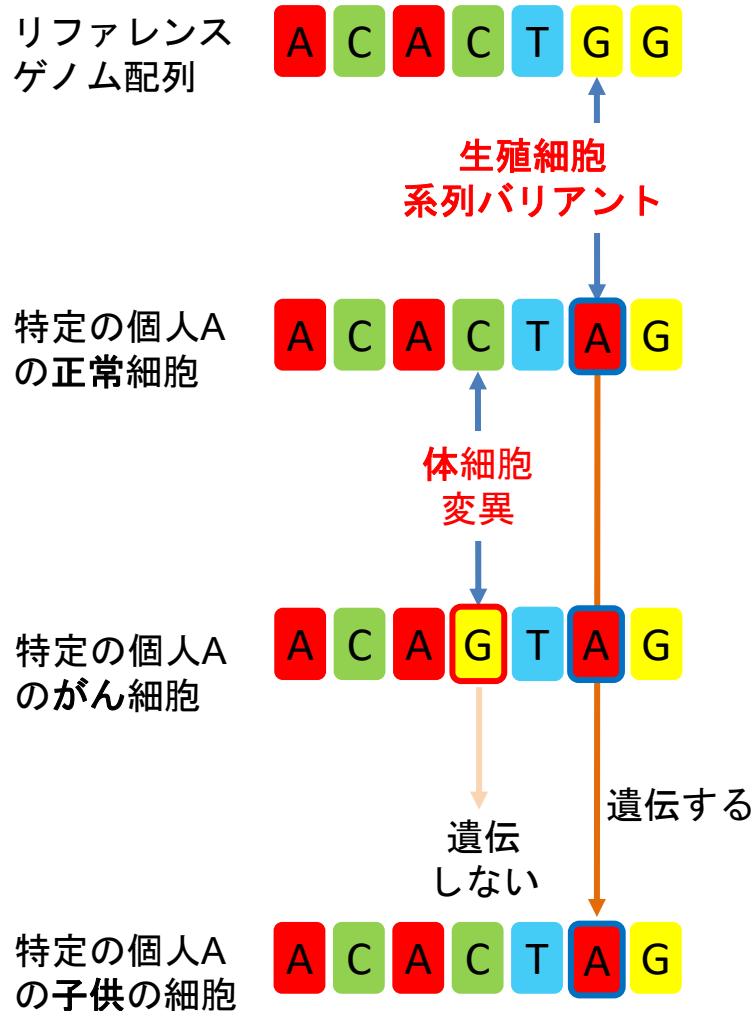
現状の法規制や指針等での利活用の方策について

7. 公衆衛生目的による例外規定の利用

8. 学術機関におけるゲノムデータの利活用

9. 研究報告書の要旨

個人情報保護法における体細胞変異の扱いについて



- 体細胞変異は受精後の細胞（典型的にはがん細胞などの疾患細胞）のみに起こる変異であり、子供に遺伝するいわゆる生殖細胞系列バリエーションとは医学・医療上では分けて考えられている。（体細胞変異は遺伝情報ではない）
- 現状では日本の個人情報保護法には生殖細胞系列バリエーションと体細胞変異の区別についての記載はない。
- 現在の指針統合前の「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」においては体細胞変異は指针对象外として別の扱いをしていた経緯がある*。
- がんの体細胞変異については、治療上のメリットが大きく研究コミュニティへの積極的な提供を望む患者がいる（聞き取り調査での意見）。

*: 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。（ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針より抜粋）

先行研究による体細胞変異の個人識別性に関する解釈

平成28年度厚生労働科学特別研究事業 ゲノムデータの持つ個人識別性に関する研究

分担研究報告書 がん研究におけるゲノムデータの個人識別性について

分担研究者 後澤 乃扶子（国立がん研究センター 研究支援センター研究管理部研究管理課長）

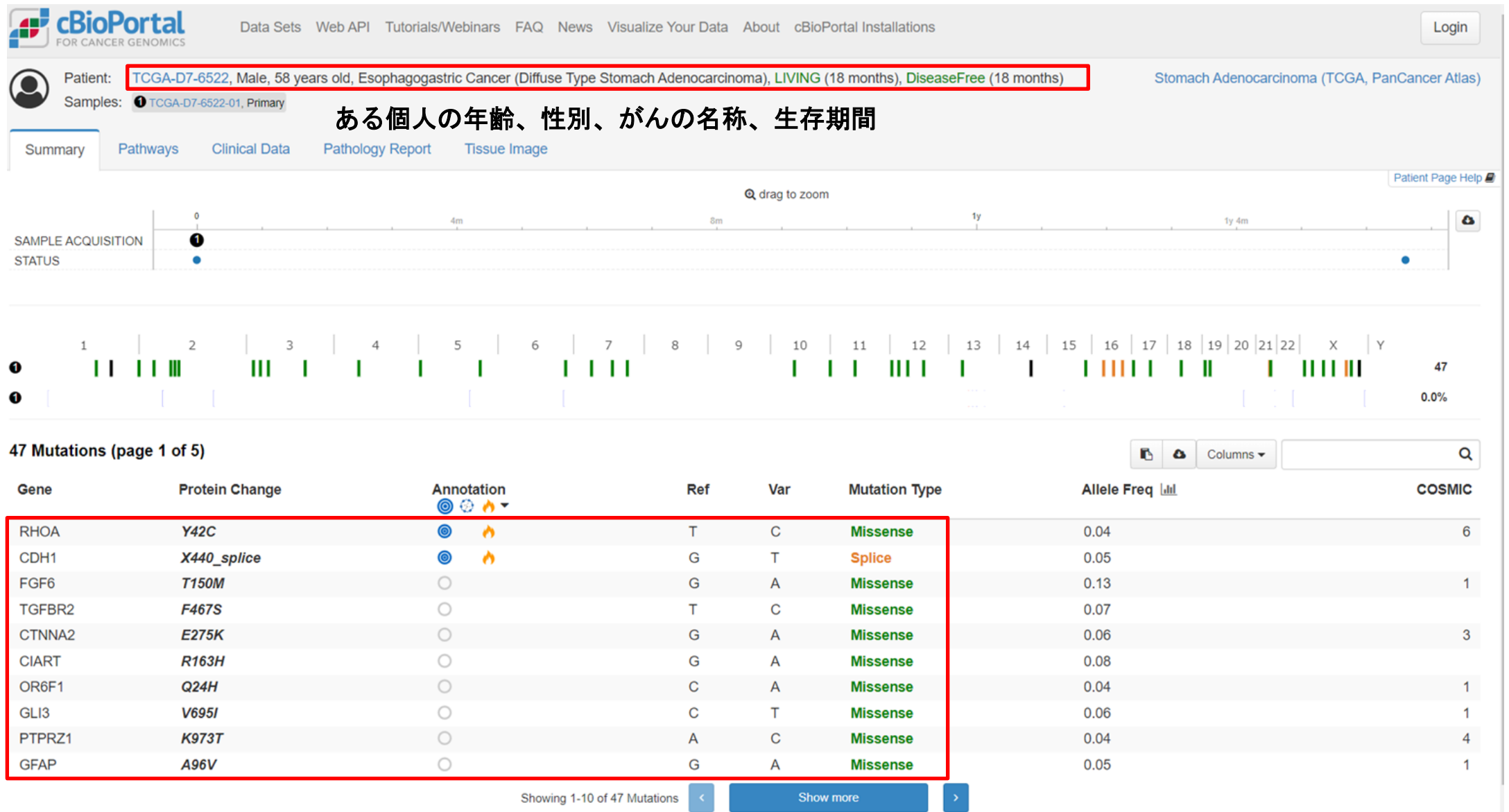
- がん研究等で用いるゲノムデータの特徴を、①個人と情報との結びつきの程度（一意性等）、②可変性の程度（情報が存在する期間や変更の容易さ等）、③本人到達性の観点から整理。
- ホットスポット以外の遺伝子変異は、特定の個人に限定的なデータである可能性があり、他の研究者が有する電算記号化されたそのゲノムデータのコピーと照合することにより①一意性があると言える（別の言葉で表現すればtraceabilityがある）。
- しかしながら、ゲノムデータのみから特定の個人に到達するには別途その本人の生体試料を用いてゲノム解析を行うか、あるいは当該個人のゲノムデータの全てあるいは一部が公開あるいは別途取得されている必要があり、現実的には③本人到達性は低い。
- ②可変性については、治療やがん自体の進展の影響により、現存する生体の特徴としての体細胞変異情報は、変化する可能性があり、可変性を持つ。

-以上より、ゲノムデータが適確かつ正確に取得されていることを前提とし、かつ過去の病歴としてのゲノムデータではなく、現存する生体個体の特徴としてのゲノムデータの個人識別性を考える場合、少なくとも以下のデータ（体細胞変異のゲノムデータおよびホットスポット型生殖細胞系列変異）は個人識別符号とは考えられない：

体細胞変異情報の利用の実情

<https://www.cbioportal.org/>

ある個人の体細胞変異の情報



- 複数の海外データベースにおいて個人ごとの体細胞変異情報についてIRBの承認の下でインターネットで誰でもアクセスし利用可能な状態で公開されている。

外国における体細胞変異の扱いについて

韓国 個人情報保護委員会 保健福祉部「保険医療データの活用に関するガイドライン（2021年）」

⑧(ゲノム情報) 下記のようないくつかの例外的な場合を除き、仮名処理が可能かどうかについて留保(例外を除き、本人同意のもとでのみ使用可能)

※ ゲノム情報は、その中に含まれている情報の内容をまだ全て解釈できずにより、両親・祖先・兄弟・姉妹・子孫・親戚などの第三者情報を含んでいるため適切な仮名処理の方法が開発されるまでは仮名処理が可能かどうかについて留保することが適切である

1) 周知の疾病に関する遺伝子変異の有無又は変異の類型：

- 具体的な変異情報(例：Loci)ではなく、大きな遺伝子(gene)単位の情報で提供することによって、個人が再識別される可能性は大きく減少する

*例：A 抗がん剤を使用する際、B 遺伝子変異患者の治療反応を研究

2) 生殖細胞の変異情報を除去した新生物固有(neoplasm) *の新規変異の情報

- 生殖細胞の変異(正常組織の変異)を除去した新規生成変異の情報は癌の原因になる変異情報のみ含むため個人識別の可能性がない

*新生物(neoplasm)：細胞の異常増殖現象から腫瘍(tumor)として知られている

- 韓国 個人情報保護委員会 保健福祉部が作成された「保険医療データの活用に関するガイドライン（2021年）」においてはがんにおける体細胞変異については個人識別の可能性はないとしている。

次世代医療基盤法におけるゲノムに関する記載

ガイドライン IV. 匿名加工医療情報の提供編 より抜粋

3-5-2 ゲノムデータ

、、、
全核ゲノムシーケンスデータ、全エクソームシーケンスデータ、
全ゲノム塩基多型（single nucleotide polymorphism：SNP）データ、
互いに独立な40箇所以上のSNPから構成されるシーケンスデータ、
等の遺伝型情報により

、、、
このような要素が一連のシーケンスデータの中に含まれる場合には、
「個人識別符号」（個人情報保護法第2条第2項）に該当するものとして削除する必要がある。

、、、
「互いに独立な30未満のSNPから構成されるシーケンスデータ、がん細胞等の体細胞変異、単一遺伝子疾患の原因遺伝子の（生殖細胞系列の）ホットスポット変異」については「個人識別性がほぼ無いと判断できる」レベルとされており、これらを考慮して匿名加工の方法を検討する必要がある。

、、、
【想定される事例】

「互いに独立な40箇所以上のSNPから構成されるシーケンスデータ、9座位以上の4塩基単位の繰り返し配列」を満たさず個人識別符号に該当しないゲノムデータについて、静的属性として再識別のリスクに応じて匿名加工の要否を検討し、必要な場合は匿名加工を行った上で提供する。

- 遺伝型情報という定義に関しては記載はないが、遺伝しない体細胞変異情報は除かれていると解釈することも可能
- 体細胞変異についての個人識別性については、個人識別性がほぼないと判断できるレベルと見解が述べられている。
- ゲノム情報の利用については40SNP等の個人識別符号に該当しないゲノムデータを使用するよう指針を示してあるが、具体的な方策は記載せず全ゲノム、全エクソームレベルのデータは実質的にこの法規制では使用できなくなっている。

個人情報保護法における体細胞変異をめぐる問題と解釈

- 体細胞変異は生殖細胞系列バリエーションとその医学・医療における扱いが異なるが、現状では個人情報保護法には両者の区別についての明確な記載はなくその利活用にあたって混乱が考えられる。
 - 体細胞変異については、従来「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」においても対象外として扱われ、データベース等で制限なくアクセス可能な運用の実態があるなど生殖細胞系列とは扱いが異なっていた経緯がある。
 - 過去の厚生労働科学特別研究事業「がん研究におけるゲノムデータの個人識別性について」においてはがんの体細胞変異のゲノムデータは個人識別符号とは考えられないという見解がされ次世代医療基盤法のガイドラインにも同様の見解が述べられている（後述）。
 - 韓国政府の「保険医療データの活用に関するガイドライン（2021年）」においては通常のゲノムデータと異なり個人識別の可能性はないという運用がされている。
- 
- 体細胞変異を個人識別符号に当たらない（もしくは仮名加工情報である）という見解が可能と考えられ、それらを関連法規（ガイドラインレベル）に明記することによりゲノム情報の利活用が進む可能性がある。特にがん領域における公衆衛生上の利益が大きい領域と考えられるが、GDPRの十分性認定に影響を及ぼす可能性を含め運用上問題ないか併せて検討する必要がある。

資料内容

1. 研究報告書の背景について

2. ゲノム研究の例

ゲノムデータの個人識別性とその該当する範囲について

3. 体細胞変の個人識別性について

4. 単一遺伝子疾患等の遺伝的バリエーションの個人識別性について

5. 包括的なDNAの配列データの匿名・仮名加工の難しさ

6. ゲノムデータの加工の困難さを前提とした利活用の方策
(その他の研究報告書の内容)

現状の法規制や指針等での利活用の方策について

7. 公衆衛生目的による例外規定の利用

8. 学術機関におけるゲノムデータの利活用

9. 研究報告書の要旨

単一遺伝子疾患等の遺伝的バリエーションの個人識別性について

- 平成28年度報告*の時点と比べると、遺伝学的検査を実施可能な遺伝子疾患の数が大きく増えている。
- 単一遺伝子疾患領域における医療応用や医学研究を進める際には、臨床的な形質と遺伝子バリエーション情報をデータベースとして共有することが重要と考えられる。
- たとえば、米国のデータベースClinVar、英国のデータベースHGMDでは単一遺伝性疾患の原因バリエーションがデータベース化されており、国際的に公衆衛生学的な見地から活用されている。
- 遺伝性疾患の発症には地域性があり、わが国においても同様のデータの蓄積が必要であるが、1遺伝子レベルの遺伝的バリエーションの個人情報性の有無に関して明記がなく扱いに迷う研究者・医療従事者がいると考えられる。

* 平成28年度厚生労働科学特別研究事業 ゲノムデータの持つ個人識別性に関する研究
分担研究報告書 がん研究におけるゲノムデータの個人識別性について

単一遺伝子疾患等の遺伝的バリエーションデータベースの例 - ClinVar (https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/)

NIH National Library of Medicine
National Center for Biotechnology Information

ClinVar Genomic variation as it relates to human health

About Access Submit Stats FTP Help

NM_007294.4(BRCA1):c.2800C>T (p.Gln934Ter)

We've updated the full submission template; previous versions are no longer supported. Download the latest version from the ClinVar FTP site and read more about the available templates.

Reviewed by expert panel
Pathogenic
for Breast-ovarian cancer, familial, susceptibility to, 1
Classification is based on the expert panel submission

Variant Details

Genes

Germline

Somatic

No data submitted for somatic clinical impact

No data submitted for oncogenicity

Variant Details

Identifiers: NM_007294.4(BRCA1):c.2800C>T (p.Gln934Ter)

Type and length: Variation ID: 54683 Accession: VCV000054683

Location: single nucleotide variant, 1 bp

Cytogenetic: 17q21.31 17: 43092731 (GRCh38) [NCBI] 17: 4344748 (GRCh37) [NCBI] [UCSC]

Timeline in ClinVar:

	First in ClinVar	Last submission
Germline	Sep 27, 2014	Apr 13, 2025

HGVs:

Nucleotide	Protein	consequence
NM_007294.4:c.2800C>T	NP_009225.1:p.Gln934Ter	nonsense
NM_001407571.1:c.2587C>T	NP_001394500.1:p.Gln863Ter	nonsense
NM_001407581.1:c.2800C>T	NP_001394510.1:p.Gln934Ter	nonsense

Protein change: Q934*, Q887*, Q807*, Q822*, Q864*, Q867*, Q907*, Q638*, Q823*, Q863*, Q892*, Q766*, Q846*, Q866*, Q893*, Q931*, Q933*, Q806*, Q845*, Q886*, Q908*

Other names: 2919C>T

Canonical SPD: NC_000017.11:43092730:G:A

インターネット
でログインなしで
アクセス可能

集まった情
報によるバリ
アンの病原
性の解釈

バリエーションの
配列情報

Submissions - Germline

Classification (Last evaluated)	Review status (Assertion criteria)	Condition	Submitter	Expand all rows
Pathogenic (Apr 22, 2016) Contributing to aggregate classification	★★★★☆ (ENIGMA BRCA1/2 Classification Criteria (2015))	Breast-ovarian cancer, familial, susceptibility to, 1	Evidence-based network for the interpretation of Germline Mutant Alleles (ENIGMA) Accession: SCV000282290.1 First in ClinVar: Jun 24, 2016 Last updated: Jun 24, 2016	Comment: show Observation: 1 Collection method: curation Allele origin: germline Affected status: unknown
Pathogenic (Mar 18, 2019) Not contributing to aggregate classification	☆☆☆☆ (ACMG Guidelines, 2015)		Clinical Genetics and Genomics, Karolinska University Hospital Accession: SCV001449951.1 First in ClinVar: Dec 11, 2020 Last updated: Dec 11, 2020	Observation: 1 Collection method: clinical testing Allele origin: germline Affected status: yes more
Pathogenic (Dec 15, 2020) Not contributing to aggregate classification			Women's Health and Genetics/Laboratory Corporation of America, LabCorp Accession: SCV000916748.2 First in ClinVar: May 31, 2019 Last updated: Jan 09, 2021	Publications: PubMed (3) Comment: show Observation: 1 Collection method: clinical testing Allele origin: germline Affected status: unknown
Pathogenic (Oct 02, 2015) Not contributing to aggregate classification	☆☆☆☆ (CIMBA Mutation Classification guidelines May 2016)	Breast-ovarian cancer, familial, susceptibility to, 1	Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1/2 (CIMBA), c/o University of Cambridge Accession: SCV000325465.4 First in ClinVar: Nov 05, 2016 Last updated: Dec 11, 2022	Observation: 1 Collection method: clinical testing Allele origin: germline Affected status: unknown
Pathogenic (Dec 01, 2023)	☆☆☆☆ (ACMG Guidelines, 2015)	Breast-ovarian cancer, familial, susceptibility to, 1	Baylor Genetics Accession: SCV005058314.1	Observation: 1 Collection method: clinical testing

検査の企業を
含めた多数の
国からの個別
の情報提出

Citations for germline classification of this variant

Title	Author	Journal	Year	Link
Mutational spectrum in a worldwide study of 29,700 families with BRCA1 or BRCA2 mutations.	Rebbbeck TR et al.	Human mutation	2018	PMID: 29446198
Detection of BRCA1 and BRCA2 germline mutations in Japanese population using next-generation sequencing.	Otsu Y et al.	Molecular genetics & genomic medicine	2015	PMID: 25802882
RNA splicing. The human splicing code reveals new insights into the genetic determinants of disease.	Xiong HY et al.	Science (New York, N.Y.)	2015	PMID: 25525159
A comprehensive focus on global BRCA1 and BRCA2 mutations in cancer.	Karami F et al.	BioMed research international	2013	PMID: 24312913
Characterization of BRCA1 deleterious mutations in Japanese population.	Borg A et al.	Human mutation	2010	PMID: 20104584
	and Sugano K et al.	Cancer science	2008	PMID: 19016756
	John EM et al.	JAMA	2007	PMID: 18159056
Mutational analysis of BRCA1 and BRCA2 and clinicopathologic analysis of ovarian cancer in 82 ovarian cancer families: two common founder mutations of BRCA1 in Japanese population.	Sekine M et al.	Clinical cancer research : an official journal of the American Association for Cancer Research	2001	PMID: 11595708
Frequency of BRCA1 and BRCA2 germline mutations in Japanese breast cancer families.	Ikeda N et al.	International journal of cancer	2001	PMID: 11149425
Screening of BRCA1 mutation using immunohistochemical staining with C-terminal and N-terminal antibodies in familial ovarian cancers.	Kashima K et al.	Japanese journal of cancer research : Gann	2000	PMID: 10804288
Reduction of BRCA1 protein expression in Japanese sporadic breast carcinomas and its frequent loss in BRCA1-associated cases.	Yoshikawa K et al.	Clinical cancer research : an official journal of the American Association for Cancer Research	1999	PMID: 10389907

日本でも同じバ
リエーションが多
く同定されている

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/variation/54683/

- 国際的にバリエーションと形質の情報を集積することで、疾患のカテゴリの確立や正確な診断がなされており、特にレアバリエーションについては集積が重要となる。

先行文書の単一遺伝子疾患等の遺伝的バリエーションに関する記載

平成28年度厚生労働科学特別研究事業
ゲノムデータの持つ個人識別性に関する研究
分担研究報告書「がん研究におけるゲノムデータの
個人識別性について」

(抜粋)、、、、、、、、、、
『少なくとも下記のデータは個人識別符号とは考えられない：（中略）生殖細胞系列変異のゲノムデータであって、単一のホットスポット変異のみのデータ。 ※①一意性が無いため。』
、、、、、、、、、、

次世代医療基盤法
ガイドライン II. 認定作成事業者編

(抜粋)、、、、、、、、、、
『互いに独立な30未満のSNPから構成されるシー
クエンスデータ、がん細胞等の体細胞変異、単一遺
伝子疾患の原因遺伝子の（生殖細胞系列の）ホット
スポット変異については「個人識別性がほぼ無い
と判断できるレベル」とされており』
、、、、、、、、、、

- 生殖細胞系列のホットスポット変異についてはこれまでの文書において、それぞれ「一意性がない」「個情報性がほぼないと解釈できるレベル」と解釈されている。

単一遺伝子疾患等の遺伝的バリエーションの個人識別性について

- 単一遺伝子疾患等の遺伝的バリエーションについては、個人情報保護法のガイドライン通則編2-2に記載の以下の個人識別符号の定義からは当てはまらない（以下よりも情報量が少ない）解釈される。
 - 全核ゲノムシーケンスデータ
 - 全エクソームシーケンスデータ
 - 全ゲノム一塩基多型（single nucleotide polymorphism : SNP）データ
 - 互いに独立な40箇所以上のSNPから構成されるシーケンスデータ
 - 9座位以上の4塩基単位の繰り返し配列（short tandem repeat : STR）
- 一見個人に特異的に見える1遺伝子バリエーションであっても、集団における正確な頻度を測定することは難しく、また観測されるレアバリエーション多くがシーケンスのエラーである可能性もあることから個人情報符号として扱うのが難しいと判断される。
- 生殖細胞系列のホットスポット変異についてはこれまでの文書*において、それぞれ「一意性がない」「個人情報性がほぼないと解釈できるレベル」と解釈されており、今回はホットスポット以外の単一遺伝子疾患等の遺伝的バリエーションについても解釈を再確認する位置付けとなる。
- 利活用促進と公衆衛生上の利益を考え、上記についてガイドラインやQ&Aへ明記することで利活用を促進することが期待される。

留意すべき点：氏名や生年月日など、個人を特定する他の情報と一体となっている場合には、個人情報となる。

* 平成28年度厚生労働科学特別研究事業 ゲノムデータの持つ個人識別性に関する研究
分担研究報告書 がん研究におけるゲノムデータの個人識別性について

* 次世代医療基盤法 ガイドラインII. 認定作成事業者編

資料内容

1. 研究報告書の背景について
2. ゲノム研究の例
 - ゲノムデータの個人識別性とその該当する範囲について
3. 体細胞変の個人識別性について
4. 単一遺伝子疾患等の遺伝的バリエーションの個人識別性について
5. 包括的なDNAの配列データの匿名・仮名加工の難しさ
6. ゲノムデータの加工の困難さを前提とした利活用の方策
(その他の研究報告書の内容)
 - 現状の法規制や指針等での利活用の方策について
7. 公衆衛生目的による例外規定の利用
8. 学術機関におけるゲノムデータの利活用
9. 研究報告書の要旨

ゲノムデータの仮名加工の技術的難しさ

- 特定のゲノム領域をマスクすることは可能*だが、疾患の原因遺伝子の探索などの場合は、ゲノム上のどの部分に変異等があるか事前に予測がつかず全ゲノム領域を解析することが必要となる。

* (例) James Watsonのゲノム公開時にはアルツハイマー発症に関連するAPOE領域 をマスク

- 将来的に新しい人口集団や疾患患者のゲノムデータが蓄積すると、個人識別や疾患のリスクに重要なゲノム領域が新たに出現するため、現在マスクの必要がなくても将来的に必要性が生じる。
- ゲノム情報を個人同定できないようにいわゆる匿名化(de-identification)する技術は試みられているが、遺伝子発現解析目的に配列バリエーションを消す等の使用が極めて限定されたものとなる(図)。



ゲノムのいわゆる匿名加工に関するEUでの議論（総説より）

1. Re-identifiability of genomic data and the GDPR（ゲノムデータの再識別性とGDPR）

EMBO Reports (2019) 20: e48316

- GDPRでは、単に擬似匿名化された（名前を削った）ゲノムデータは個人データとされる。
- 規制の対象外となる匿名データは、直接間接に識別につながる情報を全て不可逆に削除が必要。

=>100SNPが個人識別性に十分であるという目安は引用しつつ、「GDPRでは匿名化プロセスがどのように実施されるべきか、または可能であるかに関して手続き的な指針を提供していない。」と述べている。

2. Computational tools for genomic data de-identification: facilitating data protection law compliance

（ゲノムデータの非識別化のための計算ツール：データ保護法の遵守を促進する）

Nature Communications volume 12: 6949 (2021)

- GDPRではデータの匿名化を実現するために、データの特定化リスクをゼロにする必要はない。
- データが「合理的に使用される可能性がある(reasonably likely to be used)」特定手段を管理者、処理者、または近接する第三者が持っている場合にのみ、特定可能な個人データと見なされる。

=> ゼロリスクでない匿名化の可能性とその有用性を述べているが、具体的な技術としては前ページのような発現解析為のツール等を提示するのみで、疾患の探索に使用できる状態でのゲノム情報の匿名化技術の具体的な提案はなし。

資料内容

1. 研究報告書の背景について

2. ゲノム研究の例

ゲノムデータの個人識別性とその該当する範囲について

3. 体細胞変の個人識別性について

4. 単一遺伝子疾患等の遺伝的バリエーションの個人識別性について

5. 包括的なDNAの配列データの匿名・仮名加工の難しさ

6. **ゲノムデータの加工の困難さを前提とした利活用のための方策**
(その他の研究報告書の内容)

現状の法規制や指針等での利活用の方策について

7. 公衆衛生目的による例外規定の利用

8. 学術機関におけるゲノムデータの利活用

9. 研究報告書の要旨

ゲノムの仮名加工の困難さを前提とした議論

- ゲノムデータ自体の仮名加工が技術的には難しいという前提で、被験者の保護を前提としつつ利活用の促進を促す手段についても議論すべき。
- ゲノムデータの特殊性に鑑み、特に加工を行わずに代わりに被検者保護のための追加の規制を設けることにより、仮名加工情報相当とすることが一案と考えられる。
- 追加の規制については、ゲノムデータに特異的な個人識別行為やセキュリティに関わる具体的な禁止項目等*の追加、その他データの存在場所当に関する管理項目の追加、罰則の強化などが考えられる。
- 追加の規制の中核は、ゲノムデータの転々流通を防止する機密性の担保である。英国やEHDSでは、ゲノムデータを含む医療データを、visiting環境であるTrusted Research Environmentで解析することで機密性を担保し、一定程度の個人特定性があることは許容している。
- 上記のセキュリティ基準やコンプライアンス基準をある程度担保する考え（例えば次世代医療基盤法の認定事業者のような仕組み）はあり得る。

*具体的には 1)様々な配列検索ツールをインハウスで構築せずインターネット上で個人のゲノム情報を入力して検索を行うこと、2)また個人以外にも個人の血縁者のゲノムのゲノム配列が他に存在するかどうかを検索する行為、3)個人の詳細な人種的背景を特定する行為。などが考えられる。

ゲノムデータ・情報を扱うための特別法の考え方

- ゲノムデータの仮名加工が原則難しいという特殊性に鑑み、ゲノムデータ・情報を個人識別符号としたまま利活用を促進するための新しい法規（特別法）を作るという考えもあり得る。
- 現在の規制は情報の加工や同意取得など最初の提供段階で入口規制をかけており、実際のエンドユーザーがどういう目的でどれだけの情報を使うのかによって規制する出口規制の考えも取り入れると良い（有識者ヒアリング）。
- 次世代医療基盤法のような「データ利活用の取り決めのルールを趣旨とするもの」のみでは利活用されるデータのスケールが小さく、認定匿名加工医療情報作成事業者の数も伸びていないという状況（有識者ヒアリング）。
- ゲノムは他の人との共通のデータを持っているという共有性があり、通常の個人情報・プライバシーのルールでは適切な問題解決にならないという意見もある（有識者ヒアリング）。

公共財という考え方はどうか？



国レベルの十分な利活用が可能で国民が十分にメリットを享受できるゲノムに特化した特別法（医療のためのゲノム解析を後押しするような趣旨）のようなものを策定することが考えられる。並行して国民の理解を得るために日本においては、セキュリティに加えて国レベルでデータを使うことのメリットについて、社会的な認知を促進することも必要と考えられる。

特別法や公衆衛生例外を考える上での基本的な考え方

<https://www.mext.go.jp/unesco/009/1386506.htm>

(ユネスコ世界宣言日本語訳)

● UNESCO「ヒトゲノムと人権に関する世界宣言」1997年

- 第1条「ヒトゲノムは、人類社会のすべての構成員の根元的な単一性並びにこれら構成員の固有の尊厳及び多様性の認識の基礎となる。象徴的な意味において、ヒトゲノムは、人類の遺産である。」
- 第15条「国は、人権、基本的自由及び人間の尊厳の尊重を保障し、公衆の健康を保護するため、この宣言に述べられている諸原則を十分に尊重しつつ、ヒトゲノムに関する研究の自由な実施のための枠組みを提供するための適切な措置を講ずべきである。」
- 第18条「国は、この宣言に述べられている諸原則を十分かつ適切に尊重しつつ、ヒトゲノム、ヒトの多様性及び遺伝学的研究に関する科学的知識の国際的普及を引き続き促進し、そのことに関し、科学的、文化的協力、特に先進国と開発途上国の間のそのような協力を促進するため、あらゆる努力を払うべきである。」

=> 利活用を促進する特別法における基本的考え方をUNESCO宣言に近いものとする考え

①共有財産という考え ②公衆の健康の向上のメリット ③国際的貢献

- 特に②の点の認知を図ることが重要と考えられる。

資料内容

1. 研究報告書の背景について

2. ゲノム研究の例

ゲノムデータの個人識別性とその該当する範囲について

3. 体細胞変の個人識別性について

4. 単一遺伝子疾患等の遺伝的バリエーションの個人識別性について

5. 包括的なDNAの配列データの匿名・仮名加工の難しさ

6. ゲノムデータの加工の困難さを前提とした利活用の方策

(その他の研究報告書の内容)

現状の法規制や指針等での利活用の方策について

7. 公衆衛生目的による例外規定の利用

8. 学術機関におけるゲノムデータの利活用

9. 研究報告書の要旨

個人情報保護法における公衆衛生目的における例外規定について

個人情報保護法において個人情報を「目的外利用」・「第三者提供」する際の基本的な規律

✓ 本人の同意

※ 「医療情報」は要配慮個人情報に該当し、取得においても同意が必要

✓ 例外規定の適用

- ・ 法令に基づく場合
- ・ 人の生命、身体等の保護のために必要で、本人の同意を得ることが困難な場合
- ・ 公衆衛生の向上のために特に必要がある場合であって、本人の同意を得ることが困難な場合 等

○個人情報の保護に関する法律(平成十五年法律第五十七号)抄

(利用目的による制限)

第十八条 個人情報取扱事業者は、あらかじめ本人の同意を得ないで、前条の規定により特定された利用目的の達成に必要な範囲を超えて、個人情報を取り扱ってはならない。

2 (略)。

3 前二項の規定は、次に掲げる場合については、適用しない。

一 法令に基づく場合

二 人の生命、身体又は財産の保護のために必要がある場合であって、本人の同意を得ることが困難であるとき。

三 公衆衛生の向上又は児童の健全な育成の推進のために特に必要がある場合であって、本人の同意を得ることが困難であるとき。

四 国の機関若しくは地方公共団体又はその委託を受けた者が法令の定める事務を遂行することに対して協力する必要がある場合であって、本人の同意を得ることにより当該事務の遂行に支障を及ぼすおそれがあるとき。

五 当該個人情報取扱事業者が学術研究機関等である場合であって、当該個人情報を学術研究の用に供する目的(以下この章において「学術研究目的」という。)で取り扱う必要があるとき(略)。

六 学術研究機関等に個人データを提供する場合であって、当該学術研究機関等が当該個人データを学術研究目的で取り扱う必要があるとき(略)。

(第三者提供の制限)

第二十七条 個人情報取扱事業者は、次に掲げる場合を除くほか、あらかじめ本人の同意を得ないで、個人データを第三者に提供してはならない。

一 法令に基づく場合

二 人の生命、身体又は財産の保護のために必要がある場合であって、本人の同意を得ることが困難であるとき。

三 公衆衛生の向上又は児童の健全な育成の推進のために特に必要がある場合であって、本人の同意を得ることが困難であるとき。

四 国の機関若しくは地方公共団体又はその委託を受けた者が法令の定める事務を遂行することに対して協力する必要がある場合であって、本人の同意を得ることにより当該事務の遂行に支障を及ぼすおそれがあるとき。

五 当該個人情報取扱事業者が学術研究機関等である場合であって、当該個人データの提供が学術研究の成果の公表又は教授のためやむを得ないとき(略)。

六 当該個人情報取扱事業者が学術研究機関等である場合であって、当該個人データを学術研究目的で提供する必要があるとき(略)。

七 当該第三者が学術研究機関等である場合であって、当該第三者が当該個人データを学術研究目的で取り扱う必要があるとき(略)。

16

公衆衛生例外に関するガイドラインの記載 1

- 「個人情報の保護に関する法律についてのガイドライン」に関するQ & Aより

(利用目的による制限の例外)

Q2-14 製薬企業が過去に臨床試験等で取得した個人情報を、有効な治療方法や薬剤が十分でない疾病等に関する疾病メカニズムの解明を目的とした研究のために、自社内で利用することを考えています。個人情報に係る本人の連絡先を保有しておらず、本人の同意を得ることが困難なのですが、本人同意なしに利用することは可能ですか。

A2-14 個人情報取扱事業者は、あらかじめ本人の同意を得ないで、特定された利用目的の達成に必要な範囲を超えて、個人情報を取り扱うことができませんが、公衆衛生の向上のために特に必要がある場合であって、本人の同意を得ることが困難であるときには、あらかじめ本人の同意を得ないで、個人情報を当初の利用目的の達成に必要な範囲を超えて取り扱うことが許容されています（法第16条第3項第3号）。

製薬企業が過去に臨床試験等で取得した個人情報は、取得の際に特定された利用目的の範囲で取り扱う必要があり、この範囲を超えて取り扱う場合には、あらかじめ本人の同意を得る必要があります。

しかし、一般に、製薬企業が行う有効な治療方法や薬剤が十分でない疾病等に関する疾病メカニズムの解明、創薬標的探索、バイオマーカー同定、新たな診断・治療方法の探求等の研究は、その結果が広く共有・活用されていくことで、医学、薬学等の発展や医療水準の向上に寄与し、公衆衛生の向上に特に資するものであると考えられます。

また、連絡先を保有していないため本人への連絡ができない等の場合には、「本人の同意を得ることが困難であるとき」に該当するものと考えられます。

したがって、製薬企業が過去に臨床試験等で取得した個人情報を、有効な治療方法や薬剤が十分でない疾病等に関する疾病メカニズムの解明を目的とした自社内の研究のために用いる場合であって、連絡先を保有していないため本人からの同意取得が困難であるときには、同号の規定によりこれを行うことが許容されることが考えられます。

なお、当該製薬企業においては、当初の利用目的及び当該研究のためという新たな利用目的の達成に必要な範囲を超えて、当該データを取り扱うことは原則できません。

この外、製薬企業には、倫理審査委員会の関与、研究対象者が拒否できる機会の保障、研究結果の公表等について規定する医学系研究等に関する指針や、関係法令の遵守が求められていることにも、留意が必要です。

(令和3年6月追加)

- ・ 製薬企業が行う探索的研究開発が公衆衛生に資するとの見解がなされている。
- ・ この目的のために本人の同意なしに利用目的の範囲を超えて取り扱うことが許容されるとの記載がある。

Q 7-25 医療機関が保有する患者の臨床症例について、有効な治療方法や薬剤が十分でない疾病等に関する疾病メカニズムの解明を目的とした研究のために、製薬企業へ提供することを考えています。本人の転居により有効な連絡先を保有しておらず、本人の同意を得ることが困難なのですが、本人同意なしに提供することは可能ですか。

A 7-25 個人情報取扱事業者は、あらかじめ本人の同意を得ないで、個人データを第三者に提供してはなりません、公衆衛生の向上のために特に必要がある場合であって、本人の同意を得ることが困難であるときには、あらかじめ本人の同意を得ないで、個人データを第三者へ提供することが許容されています（法第27条第1項第3号）。

医療機関等は、あらかじめ患者の同意を得ないで、当該患者の個人データを第三者である製薬企業へ提供することはできません。

しかし、一般に、製薬企業が行う有効な治療方法や薬剤が十分でない疾病等に関する疾病メカニズムの解明、創薬標的探索、バイオマーカー同定、新たな診断・治療方法の探求等の研究は、その結果が広く共有・活用されていくことで、医学、薬学等の発展や医療水準の向上に寄与し、公衆衛生の向上に特に資するものと考えられます。

また、医療機関等が、本人の転居等により有効な連絡先を保有していない場合や、同意を取得するための時間的余裕や費用等に照らし、本人の同意を得ることにより当該研究の遂行に支障を及ぼすおそれがある場合等には、「本人の同意を得ることが困難であるとき」に該当するものと考えられます。

したがって、医療機関等が保有する患者の臨床症例に係る個人データを、有効な治療方法や薬剤が十分でない疾病等に関する疾病メカニズムの解明を目的とした研究のために製薬企業に提供する場合であって、本人の転居等により有効な連絡先を保有しておらず本人からの同意取得が困難であるときや、同意を取得するための時間的余裕や費用等に照らし、本人の同意を得ることにより当該研究の遂行に支障を及ぼすおそれがあるときには、同号の規定によりこれを行うことが許容されることが考えられます。

なお、当該製薬企業においては、提供を受けた際に特定された利用目的の範囲内で個人データを取り扱う必要があり、上記研究のためという利用目的の達成に必要な範囲を超えて、提供を受けた個人データを取り扱うことは原則できません。また、法第27条第1項第3号の規定において個人データを提供できるのは「特に必要がある場合」とされていることから、当該医療機関等が提供する個人データは、利用目的の達成に照らして真に必要な範囲に限定することが必要です。具体的には、利用目的の達成には不要と考えられる氏名、生年月日等の情報は削除又は置換した上で、必要最小限の情報提供とすることなどが考えられます。

この外、医療機関等及び製薬企業には、倫理審査委員会の関与、研究対象者が拒否できる機会の保障、研究結果の公表等について規定する医学系研究等に関する指針や、関係法令の遵守が求められていることにも、留意が必要です。

(令和3年6月追加・令和4年5月更新)

公衆衛生例外に関する ガイドラインの記載2

- ・ 製薬企業が行う探索的研究開発が公衆衛生に資するとの見解がなされている。
- ・ この目的のために本人同意なしに第三者提供が可能との記載あり。
- ・ 費用や時間に照らして本人同意を得ることが現実的でない場合にも「本人の同意を得ることが困難であるとき」と解釈できるとの見解がなされている。

個人情報保護法 公衆衛生例外に関するQ&A

Q7-25 医療機関等が保有する患者の臨床症例について、有効な治療方法や薬剤が十分でない疾病等に関する疾病メカニズムの解明を目的とした研究のために、製薬企業へ提供することを考えています。本人の転居等により有効な連絡先を保有していない場合や、同意を取得するための時間的余裕や費用等に照らし、本人の同意を得ることにより当該研究の遂行に支障を及ぼすおそれがある場合は、本人同意なしに提供することは可能ですか。

A 7-25 個人情報取扱事業者は、あらかじめ本人の同意を得ないで、個人データを第三者に提供してはなりませんが、公衆衛生の向上のために特に必要がある場合であって、本人の同意を得ることが困難であるときには、あらかじめ本人の同意を得ないで、個人データを第三者へ提供することが許容されています（法第23条第1項第3号）。

医療機関は、あらかじめ患者の同意を得ないで、当該患者の個人データを第三者である製薬企業へ提供することはできません。

しかし、一般に、製薬企業が行う有効な治療方法や薬剤が十分でない疾病等に関する疾病メカニズムの解明、創薬標的探索、バイオマーカー同定、新たな診断・治療方法の探求等の研究は、その結果が広く共有・活用されていくことで、医学、薬学等の発展や医療水準の向上に寄与し、公衆衛生の向上に特に資するものと考えられます。

また、医療機関等が、本人の転居等により有効な連絡先を保有していない場合や、同意を取得するための時間的余裕や費用等に照らし、本人の同意を得ることにより当該研究の遂行に支障を及ぼすおそれがある場合等には、「本人の同意を得ることが困難であるとき」に該当するものと考えられます。

したがって、医療機関が保有する患者の臨床症例に係る個人データを、有効な治療方法や薬剤が十分でない疾病等に関する疾病メカニズムの解明を目的とした研究のために製薬企業に提供する場合であって、本人の転居により有効な連絡先を保有しておらず本人からの同意取得が困難であるときには、同号の規定によりこれを行うことが許容され则认为されます。（後略）

⇒ 企業の医薬品の研究開発が公衆衛生に資するとの公式見解で画期的！

公衆衛生例外の運用上の問題点と解決策

- ガイドラインに応用例は少数あるのみで、具体的な適用の可否を判断する基準が不明瞭
 - 既存薬を使った適用拡大などが適用になるのかなどが議論になるが趣旨に照らすと状況により可能と考えられる。
 - 個人情報委員会に個別に問い合わせることになるが担当者や問い合わせの時期により変わりうる。
- 現在は医療機関など使用者が独自に判断するため使用の範囲を規制するのが困難
 - 真に必要な範囲への線引きが難しくなり、患者や被験者の保護が課題となる。



- より明確な運用指針の作成
 - 具体的なユースケースのような形でガイドラインやQ&Aに盛り込むことが効果的と考えられる。
- 審査や助言を行う組織の設置など、運用の促進をはかるための施策が必要
 - 学術研究においては3省指針の下で倫理審査委員会が判断している。

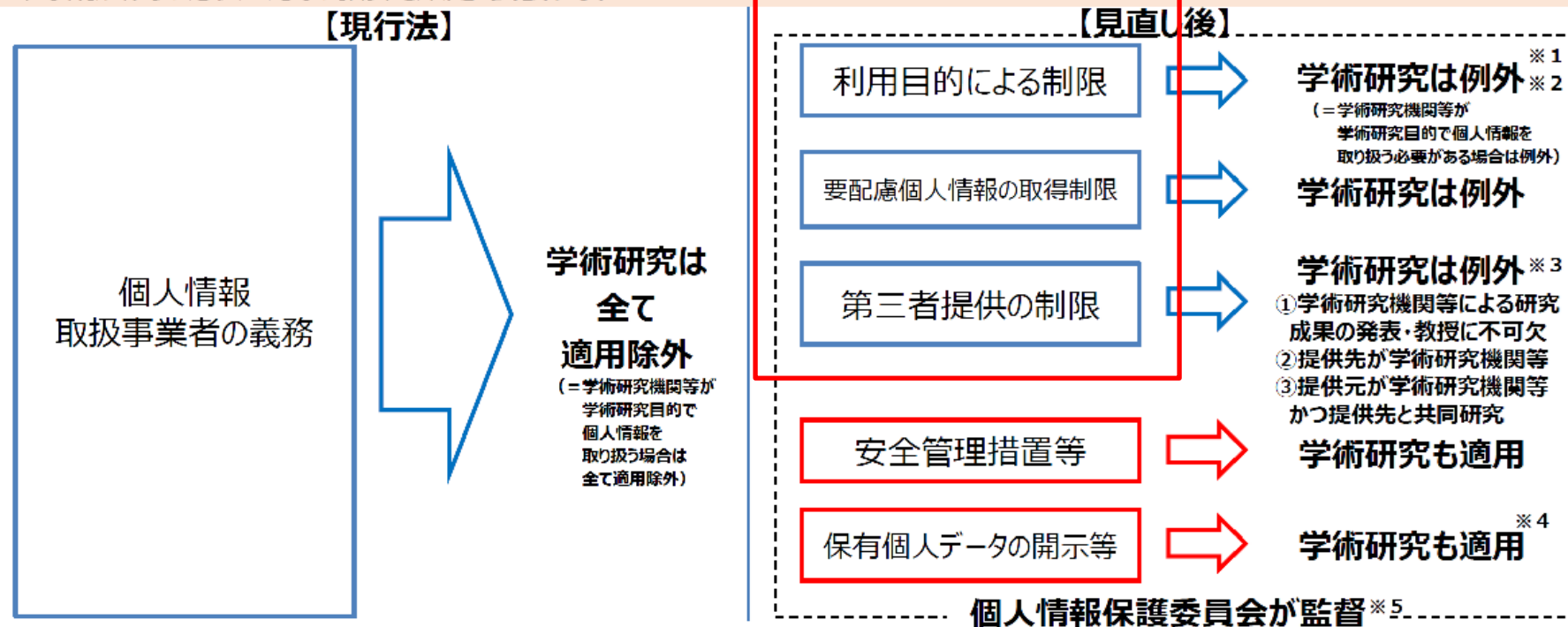
資料内容

1. 研究報告書の背景について
2. ゲノム研究の例
 - ゲノムデータの個人識別性とその該当する範囲について
3. 体細胞変の個人識別性について
4. 単一遺伝子疾患等の遺伝的バリエーションの個人識別性について
5. 包括的なDNAの配列データの匿名・仮名加工の難しさ
6. ゲノムデータの加工の困難さを前提とした利活用の方策
(その他の研究報告書の内容)
 - 現状の法規制や指針等での利活用の方策について
7. 公衆衛生目的による例外規定の利用
8. 学術機関におけるゲノムデータの利活用
9. 研究報告書の要旨

改正個人情報保護法における学術研究に係る適用除外

〔参考〕学術研究に係る適用除外規定の見直し（精緻化）

- ・ EUから日本の学術研究機関等に移転された個人データについてもGDPRに基づく十分性認定を適用可能とすることを視野に、一元化を機に、現行法の学術研究に係る一律の適用除外規定を見直すこととし、個別の義務規定ごとに学術研究に係る例外規定を精緻化する。
- ・ 大学の自治を始めとする学術研究機関等の自律性を尊重する観点から、第146条第1項の趣旨を踏まえ、学術研究機関等に個人情報を利用した研究の適正な実施に関する自主規範の策定・公表を求めた上で、自主規範に則った個人情報の取扱いについては、個人情報保護委員会は、原則として、その監督権限を行使しないこととする。また、個人情報保護委員会は、自主規範の策定を支援する観点から、必要に応じ、指針を策定・公表する。



※1 学術研究機関等：大学（私立大学、国公立大学）、学会、国立研究開発法人 等（下線は今回追加されるもの）

※2 個人の権利利益を不当に侵害するおそれがある場合（例：民事上の不法行為となり差止請求が認められるような場合）は、例外とならない

※3 その他、外国第三者提供の制限（第28条）、第三者提供の確認記録義務（第29条・30条）等についても例外

行政機関と同じ規律を適用

0条1項）、漏えい報告（第26条）も適用

第三者提供に関する学術研究例外の説明

【参考】 第三者提供の制限の例外

法第27条第1項第5号

(5) 当該個人情報取扱事業者が学術研究機関等である場合であって、当該個人データの提供が学術研究の成果の公表又は教授のためやむを得ないとき（個人の権利利益を不当に侵害するおそれがある場合を除く。）。

- 学術研究機関等が個人データを提供する場合であり、かつ、当該個人データの提供が学術研究の成果の公表又は教授のためやむを得ない場合（個人の権利利益を不当に侵害するおそれがある場合を除く。）には、第三者への個人データの提供に当たって、本人の同意は不要である。

事例1) …顔面の皮膚病に関する医学論文において、症例に言及する場合であって、写真全体にモザイク処理を施す等の対応をすることにより当該論文による研究成果の公表の目的が達せられなくなるとき

事例2) …実名で活動する特定の作家の作風を論ずる文学の講義において、当該作家の実名を含む出版履歴に言及する場合であって、作家の実名を伏せることにより当該講義による教授の目的が達せられなくなるとき

法第27条第1項第6号

(6) 当該個人情報取扱事業者が学術研究機関等である場合であって、当該個人データを学術研究目的で提供する必要があるとき（当該個人データを提供する目的の一部が学術研究目的である場合を含み、個人の権利利益を不当に侵害するおそれがある場合を除く。）（当該個人情報取扱事業者と当該第三者が共同して学術研究を行う場合に限る。）。

- 学術研究機関等が個人データを提供する場合であり、かつ、当該学術研究機関等と共同して学術研究を行う第三者（学術研究機関等であるか否かを問わない）に当該個人データを学術研究目的で提供する必要がある場合（当該個人データを提供する目的の一部が学術研究目的である場合を含み、個人の権利利益を不当に侵害するおそれがある場合を除く。）には、第三者への個人データの提供に当たって、本人の同意は不要である。

- 上記の学術研究例外とは別に特定した利用目的の範囲内における共同利用下では、企業（国内）を含む第三者への個人データ提供が本人同意不要となっている。

学術研究機関での委託・共同利用による第三者提供

三省倫理指針第8の1(3)（インフォームドコンセント等の手続き） に関するガイダンスより抜粋

(3)他の研究機関に既存試料・情報を提供しようとする場合

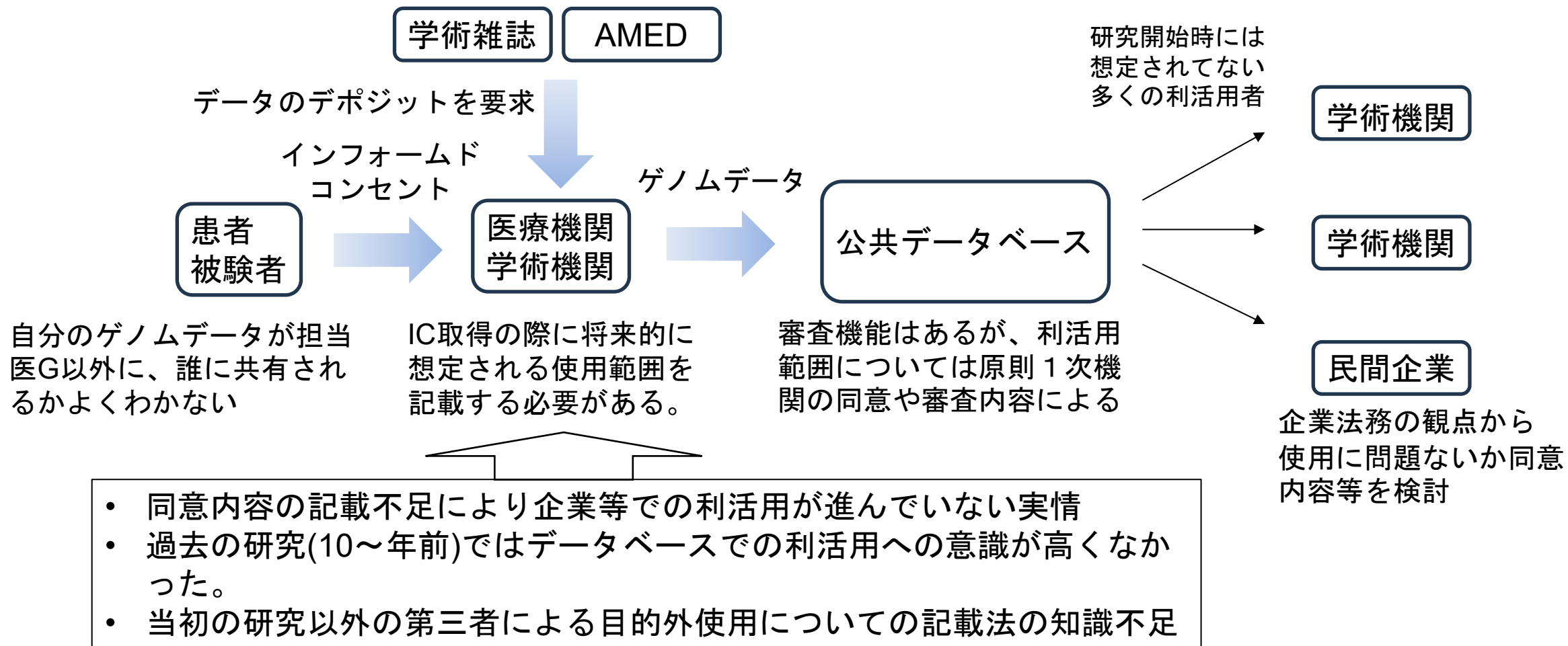
2 研究者等は、他の研究機関に既存試料・情報を提供する場合、第8の1の(3)の手続を履行する必要があるが、①委託に伴って提供する場合（個人情報保護法第27条第5項第1号参照）、②共同利用に伴って提供する場合（個人情報保護法第27条第5項第3号参照）には、第8の1の(3)の手続を履行する必要はない。ただし、①委託に伴う提供の場合、提供先の機関は、委託された業務の範囲内で試料・情報を取り扱う必要があり、また、②共同利用に伴う提供の場合、提供先の研究機関は、その特定された利用目的の範囲内でのみ試料・情報を取り扱う必要があるため、留意すること。多機関共同研究の場合、研究者等は、基本的には、個人情報保護法第27条第1項に基づいて第三者に提供することが考えられるが、②共同利用に伴い試料・情報を提供することも妨げない。

人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針ガイダンス 令和3年4月16日（令和5年4月17日一部改正）
<https://www.mhlw.go.jp/content/001087864.pdf>

共同して学術研究を行う場合

- 倫理指針下における適切な管理のもと、学術研究機関等が取得したゲノム情報を共同研究契約下で企業と情報を共有して行う学術研究については本人のインフォームドコンセントや適切な同意を必要とせずに進めることができる。ここでの学術研究についてはその目的の一部が学術研究であるものを含む（ガイダンスp93記載）。
- この記載については現場の研究者や倫理審査担当者に必ずしも浸透しているわけではない。 38

公共データベースにおける2次利用の問題



- 個人情報保護法では、第三者提供先を必ずしも個別に特定する必要はなく「製薬企業」「医薬品の開発」のような提供者に伝わるように利活用範囲を限定した表現が可能で、企業法務の観点から見ても問題のない記載を説明文書に含めることで将来にわかって利活用が進むと考えられる。

第3者の利活用を促進するためのICモデル書式

- ゲノムデータ等の研究データを企業への第三者提供を含めた幅広い利活用の目的のため、説明文書に盛り込むべき項目を「AMED説明文書用モデル文案」としてとりまとめた。

https://www.amed.go.jp/koubo/data_sharing_template.html
令和5年7月公開

関連部抜粋

データの利用について

[AMED/研究機関名]は、国内外の健康・医療に関する研究及び開発に携わる研究機関・研究者や企業の間でデータを広く共有して研究及び開発に活用するための仕組みを設けてデータの利活用を推進します。

この仕組みを通して、国内外（米国を含む）の研究機関、医療機関、企業、および承認審査機関が、健康・医療に関する研究、薬事申請を含む医薬品等の開発、科学的なエビデンスに基づく予防等、これらの研究開発に関わる人材の育成、ならびに保健医療政策の検討を行うことを目的に、データを利用させていただく場合があります。これにより、国内での研究開発、新しい医薬品や診断技術等の開発における促進が期待されます。

知的財産権の帰属について

この研究及び開発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、研究開発に携わった研究機関、企業および研究者等に帰属します。

公的データベースへの登録

あなたから提供いただいたデータを、公的データベース（公的機関・大学等が運用するデータベースや、法律に基づく許可・認定等を受けたデータベース）へ登録もしくは提供する場合があります。

試料・情報の取扱い

ご提供いただいたあなたの[試料及び情報]は、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。

個人情報の保護に関する法律（平成15年法律第57号。以下「個人情報保護法」という。）においては、ゲノム配列情報等は特定の個人を識別できるものと規定されています。このため個人の特定につながる情報の除外については「できる限り」と限定せざるを得ません。しかしながら学術的には、個人特定性は個人識別性と個人到達性に分けて議論すべきであると考えられています。ゲノム配列情報は、個人識別性があるが、個人到達性はありません。将来、本件に関して同法律の改正がなされた際には、本AMED文案についても見直しを検討します

- ユーザーズガイドより

- 全ゲノム等解析計画におけるモデル説明文案にも反映される予定。
- 学術機関の研究者や倫理委員会への浸透は十分とは言えず、今度周知が効果的であると考えられる。

学術機関等におけるゲノム情報利活用の問題点と解決策

- これまで学術研究機関のみで当初の目的に沿って使われていたゲノム研究が多く、企業での利活用やバイオバンクにおける幅広い第3者利用に対応した同意取得等の手続きがなされていないケースが存在する。
- 特定した利用目的の範囲内における共同利用下では、個人の再同意なく民間企業とゲノムデータを共有して行うことが可能である（個人情報保護法第27条第5項、指針第8の1(3)ガイダンスp90）。
- 生体試料やゲノムデータについて研究当初想定していなかった新たな学術機関への第三者提供、学術研究用途でのバイオバンク・公共データベース等への提供は多くの場合倫理審査を経てオプトアウトにて可能となっている（指針第8の1(3)ガイダンスp88）。
- 学術研究でない企業利用を想定したバイオバンク・公共データベースへの生体試料やゲノムデータの提供にでは、企業法務の視点でも問題のないインフォームドコンセントを取得することが可能であり現在策定が行われている（AMED等）。



このような利用法については、学術機関の研究者や倫理担当部署に周知されているとは必ずしも言えない状況であり、こうした使用をユースケースやQ&Aのようにして示すことが有効と考えられる。

資料内容

1. 研究報告書の背景について
2. ゲノム研究の例
 - ゲノムデータの個人識別性とその該当する範囲について
3. 体細胞変の個人識別性について
4. 単一遺伝子疾患等の遺伝的バリエーションの個人識別性について
5. 包括的なDNAの配列データの匿名・仮名加工の難しさ
6. ゲノムデータの加工の困難さを前提とした利活用の方策
(その他の研究報告書の内容)
 - 現状の法規制や指針等での利活用の方策について
7. 公衆衛生目的による例外規定の利用
8. 学術機関におけるゲノムデータの利活用
9. 研究報告書の要旨

1. ゲノムデータの仮名加工は技術的に困難と考えられる

- 重要な領域を解析前に予見することが困難であり、一部をマスクすることが困難
- 個人識別性や疾患リスクと関わる領域が経時的に変化

2. 体細胞変異については個人識別符号には該当しないという解釈が可能

- 到達性、可変性等から考えて通常のゲノムデータと異なるという解釈。
- 韓国では個人識別性はない情報での運用がされ、次世代医療基盤法のガイドラインにも記載。

3. 単一遺伝子疾患等の遺伝的バリエーションについては個人識別符号には該当しないという解釈が可能

- 「互いに独立な40箇所未満のSNP、、」の定義でない場合は、個人識別符号ではないことを再確認した
- 「ホットスポット変異」であるかどうかに関わらずこの考え方を適用できる。

4. ゲノムデータの利活用のためには新しい規制を作ることも有効

- 一定の手続きを規定することにより仮名加工（相当）情報とする考え方
- より幅広く促進するためのゲノムデータ・情報に特化した特別法に組み込む選択肢

5. 公衆衛生例外の周知や体制整理で利活用を促進できる状況が存在

- 新薬開発等における公衆衛生目的による例外規定の利用
- より明確な運用指針の策定や運用を支援する審査助言を行う組織の設置が必要

6. 学術研究において共同利用や説明文書の周知で利活用促進可能な状況が存在

- 共同利用の仕組みを利用できれば再同意を必ずしも必要とせず企業利用が可能
- 企業法務視点でも問題のないIC書式が利活用促進に必要と考えられる。