

ゲノム研究バイオバンク事業
「利活用を目的とした日本疾患バイオバンクの運営・管理」
2020年度 第4回 E L S I 検討委員会
議事要旨

1. 日時 2021年3月12日（金）14：00～16：30
2. 場所 東京大学医科学研究所1号館 2-1会議室、Zoomによるウェブ会議
3. 出席者（敬称略）
 - （委員）北澤 京子委員、隅藏 康一委員、田村 智英子委員
 - 増井 徹委員、丸山 英二委員、横野 恵委員（五十音順）
 - （理化学研究所）桃沢 幸秀
 - （バイオバンク・ジャパン（BBJ））
 - 森崎 隆幸（東京大学医科学研究所人癌病因遺伝子分野）
 - 松田 浩一（東京大学大学院新領域創成科学研究科）
 - 鎌谷 洋一郎（東京大学大学院新領域創成科学研究科）
 - 武藤 香織（東京大学医科学研究所公共政策研究分野）
 - 井上 悠輔（東京大学医科学研究所公共政策研究分野）
 - 永井 亜貴子（東京大学医科学研究所公共政策研究分野）
 - 山下 恭司（バイオバンク・ジャパン事務局）
 - 西久保 祐輔（バイオバンク・ジャパン事務局）

4. 要旨

（1）追跡調査システムの導入について

- ・ 松田から、追跡調査システムの導入について、説明があった。令和3年度の予算でSIMPRESEARCHシステムを導入して臨床情報を更新する。12医療機関の順天堂と日大が導入しているシステムで親和性が高い。医療機関をまたぎデータの検索等ができるため、研究の時間短縮や研究者の負担を減らすことが可能になる。
- ・ 多施設を共同で連携して検索でき、複数施設で何例いるかなど、複数施設が研究参加しているような場合は、非常に連携等が進めやすくなる。経営分析等にも使え、病院もシステム導入のメリットが高い。
- ・ 現在の想定は、医療機関でSIMPRESEARCHのシステムを導入し、病院の患者全体のデータベースを構築する。地域の情報など、個人同定のリスクを高めるような情報は除く。
- ・ このシステムの導入は、医療機関に相談している。医療機関側は、患者情報を電子カルテから切り出し、匿名化する。患者情報がクラウド上に乗ることへのセキュリティの懸念をされる施設も多い。
- ・ 患者データの匿名化は、通常の匿名化に加えて、日付ずらしと、生体情報のカテゴリ処理によって、個人同定のリスクは低減される。集計値が表示され、個人情報 は 厳重に

保護される。

- ・ 臨床情報のクラウド保存は、日本大学、順天堂大学の運用実績がある。BBJの検索システムも試料の在庫情報、DNA・血清の有無の情報を基に、臨床情報は匿名化され、アクセス制限された国内のクラウドに保存される。クラウド保存は、適切な手続により問題ないとする。
- ・ 本システムで研究を完結して、公開や論文化は困難であり、研究活動には該当しない。本システムを導入している医療機関では、研究を開始するには個別に倫理委員会に申請を行い、通常の手法で病院情報システムから取得したデータを研究に利用する。
- ・ 必要な手続として、研究計画書の作成・承認がある。BBJの研究計画書をベースに継続する。ポスターやホームページ等での情報開示を行う。同意撤回の受付の再開、同意書の保管を継続する。対応表も患者の紐付けのため、継続管理を行ってもらう。
- ・ BBJ登録者を対象とした臨床情報の追加収集と疾患関連遺伝子研究の枠組みとして研究計画書を作成し、各医療機関で承認を得る。東大からSIMPRESRESEARCHへのアクセスは、研究計画の一部として実施する。

(委員からの意見・応答)

- ・ 4DINはメーカーの名前か。
 - ・ BBJのデータクリーニングを担当していた企業で理解がある。
- ・ 匿名化で日付をずらすということだが、最近の匿名化をする操作の中で一般的に行われているのか。最近の匿名化で必須なのか。
 - ・ データ更新時のエラーになるので行わないのが一般的である。これは企業が特許を取っており、一括匿名化でデータが更新されても対応でき、クラウドにデータを置いて、セキュリティをより高める処理である。
 - ・ その機能を使うが、使わないという選択肢もある中で行うということか。
 - ・ 日付が重要な場合もある。コロナ感染拡大では日付が重要だが、大腸がん発症後の経過や糖尿病の発症からの経過であれば、重要な情報ではない。生年月日は個人同定のリスクが高めるが、そこをマスクする措置だと考える。
 - ・ 匿名化、個人情報を保護することは重要だが、データの価値を低下させないようにしたほうがよい。
 - ・ システム上は使うことは可能だが医療機関の判断になる。
- ・ 順天、日大の使い方は、BBJのデータと一緒に全部使うのか。あるいは、BBJに登録した人だけを抜き出して使うことを考えているのか。
 - ・ 病院として研究、経営分析などに使うのがこのシステムのスコープで、まずは病院全部のデータベースを作る。BBJ側は関係ない方のデータを見る必要性はなく、BBJのユーザーは、BBJの登録者のみのデータだけ検索・分析ができるように設定をする。
 - ・ 例えばBBJの協力医療機関の方がこれを使われたという場合に、ほかの医療機関の

情報もBBJ全体の情報を一緒に見られるのか。

- ・ IDで設定でき、システムを導入した機関を横断的に見る設定もできる。
- ・ BBJのサイトからBBJの参加者を機関横断的に見ることができると、BBJの参加機関がBBJの参加者を機関横断的に見られるというのは大分意味が違う。全員に導入しているところでは、BBJ利用が大丈夫なのか。
- ・ 医療機関の予算で実施する場合に、アクセス範囲の設定、共同研究契約をしてアクセスできるユーザー数を限定するなど、医療機関の合意に基づいて行う。
- ・ BBJの参加者だけならば、事故の範囲は限定されるが、全患者を対象とした場合には、事故に気がつかない可能性も含めてチェックは大変である。BBJの人を全体から抽出したデータベースを作るのか、その都度中に入るのか、どのような設計か。設計の部分でリスクヘッジできることはある。
- ・ システム上でBBJ専用の解析室を作り、BBJの登録者のデータのみしか入れないようなセキュリティガードを導入すると思う。
- ・ 医療機関側がカルテデータベースとSIMPRESRESEARCHのデータベースをつないで動くと、コントロールをどうするのかは大事な問題になる。
- ・ 電子カルテから切り出してSIMPRESRESEARCHに上げており、システムを組めば1か月に1回ぐらいでアップデートできる。タイムリーにデータが連携できるものがよいが、医療機関側の意向次第である。
- ・ 直接つなぐような構造で、画期的であると同時に注目を集めると思う。研究利用と機関内での医療利用あるいは医療政策利用と違うので、内部にも理解してもらう必要がある。
- ・ データがカルテから定期的に吸い上げられてデータベースに入るときは、どの段階で匿名化されるのか。
 - ・ 電子カルテから切り出しは、医療機関の担当部署が行う。切り出されたデータをSIMPRESRESEARCHの担当業者が受け取り、クラウドに上げる段階で匿名化をする。
 - ・ その段階では誰かに戻れない匿名化なのか。匿名化の処理をし、SIMPRESRESEARCHに入った段階で、個人情報でなくなるのか。
 - ・ 機械の中では戻ることができる。個人情報はこのシステムの中には含まれているが、画面上は集計値が出てくる。
 - ・ 一般的に臨床データを分析するときに、アウトサイダーの確認のために、元の症例に戻るがそれはできないのか、集計されるのか。
 - ・ このデータを基に研究する人は研究計画を立てる。個人別データは医療機関から改めてデータの提供を受けて再集計する。集計値は保存できるが、個人別データはダウンロードできない。
 - ・ カルテを切り出してデータベースに上げているときには、匿名化され個人情報ではないと思っても、どのようなものが見えているのかよく分からない。日付ずらしも皆同じでは、普通に計算したら戻れる。どのぐらい個人情報なのか。

- ・ BBJ保有試料検索システムがイメージには近い。
- ・ その内容の項目がたくさん吸い上がっているのか。使える項目が多いと個人が特定できるのではないか。
- ・ 可能性はある。例えば5人以下の場合は出さない、その他に全部カテゴリー化するなど医療機関側で条件設定をしてもらう。
- ・ 完全に個人情報ではないと言えるレベルにはなっていない。5人以下だったら出さない仕組みを必ず事前に設けるなど、リスクがゼロになっていない以上は個人情報であるならば、外部アクセスの手続を踏まなくてよいのか。
- ・ 外部アクセスの人数部分の上限・下限値の設定する必要性があるというのは重要な意見である。
- ・ クラウドに上げるとき匿名化がなされるという説明だが、このシステムが匿名化を行うというような感じにも受け取れる。
 - ・ CoNaxsで匿名化し、それからSIMPRESARCHの流れである。
 - ・ 誰がSIMPRESARCHを使用して研究の最初の段階で活用するか、ユーザーとして念頭に置かれているのは、バイオバンク関係者、東大と理研と協力医療機関なのか。利用申請された外のユーザーも使えるのか。
 - ・ BBJの検索対応者のみにアクセス権限を付与する。多施設共同研究で日大、順天、日本医大間で合意があり、チャンネルをどこまで開けるかは医療機関側の判断になる。
 - ・ 情報公開、情報開示による参加者等の了解については、ユーザーを絞ることを想定してシステムを使うという情報を公開するということでよいか。
 - ・ そのように考えている。

(2) GANNDs (Controlled Sharing of Genome and Clinical Datasets) について

- ・ 松田から、GANNDsについて、説明があった。ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラムとして、BBJ、東北メディカル・メガバンク (ToMMo)、ゲノム医療実現推進プラットフォームは別々のプロジェクトだが、サンプル収集とゲノム解析では、親和性がある。ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラムとして大きな一括りになる。
- ・ BBJは、バンクの維持・運営に特化し、このプログラムの中に入ることで、試料・情報を使った試料の解析、研究の予算も一部配分される。
- ・ このプロジェクトは4層構造であり、解析基盤のスパコン連携の背景にあるのがGANNDsである。解析基盤としては、医科研の白金、ToMMoのスパコン、がんセンターと遺伝研のスパコンを連携して、ゲノムデータを保管して、共同で解析するシステム全体を通じてGANNDsと呼ぶ。
- ・ ゲノム解析が進んでいるところで、今年度中に約2万4,000人の解析が終了した。BBJの500検体が含まれ、ゲノムコントロール、目標2万8,000人のうちの検討中6,000症例のところにはBBJの検体が入る。

- CANNDsの開発目的に、産業界も含めた医学研究を目的としたデータ利活用基盤を構築し、臨床情報、研究利用の促進、バイオインフォマティクスの研究者の育成がある。
- AGDというAMEDゲノムデータベースの後継になるものが、CANNDsの位置づけである。ToMMoと遺伝研に設置してデータベースとして使われている。それを拡充して医科研と国がんが入る。Visiting型の計算環境を設置して、すぐ公開できないようなデータをここに保存し、CANNDsの中で承認を受けた様々な研究者が研究に利活用する。
- 先行してコントロール群の2万4,000人の中にBBJの500人が入っている。対象になる研究範囲は、多くが医学研究を対象とし、BBJは広義の個別化医療に資する研究という位置づけになっている。
- CANNDsで登録される臨床情報のデータアクセスコミュニティは、将来的にはCANNDsの中にデータの利用を承認する審査機関が設けられて、一括して承認したものが使える。現在検討しているのは、CANNDs事務局にデータ利用申請を行って、CANNDs事務局は、利用者に代わってデータ提供組織へ利用申請を行う。提供組織が審査を行って、承認されたら、データアクセス権限を付与する。
- 現在BBJでは、ゲノムデータはNBDCもしくはAGDに登録して、そこでの審査を経て提供する。臨床情報はBBJから提供するというスキームである。CANNDsの運用としては、来年度からユーザーはCANNDsに申請し、CANNDsからデータ提供機関に代理申請で、各機関からの承認後にデータアクセス権を付与するこれまでと違う、新たな流れが出来る。
- ユーザー側のメリットは、解析環境が提供され、1申請で多施設のゲノムデータ・臨床情報の利用が可能なことである。

(委員からの意見・応答)

- 試料等利用審査会は将来的になくなるのか。
 - CANNDsで使える臨床情報が限られ、審査の移行は考えにくい。CANNDs事務局が申請を代行するだけで、BBJ試料等利用審査会には申請が来る。
- 基本的に、コントロール群のデータとして使われるということか。
 - BBJの検体はいずれかの疾患にかかっている方ではあるが、その中に何らかの病気にかかっている方はいるので、コントロールとして、もしくは疾患研究としても恐らく使っても構わないということになる。
 - 臨床研究では、大規模のデータを扱うときには、細かいことの差異は見えなくなるが、小規模な比較研究のコントロール群は、慎重にバイアスがかからないよう選ぶ。BBJは疾患コホートでバイアスがかかった集団であり、コントロールとしての質はよいのだろうか。
 - がんや難病のコントロールとして使いたいと依頼が来ている。BBJは、がん、難病、遺伝性疾患と思われるものは最初に抽出する段階で除外している。がんや難病以外に使いたいという方は、罹患情報を全例つけている。
 - 最適なコントロールを選ぶのは簡単な話ではない。誰でも使える一般的なコント

ロールを選ぼうと考えた時点で最適なコントロールは作れないと思ったほうがよい。米国のノマドというコントロールのデータベースは、希少疾患、難病などは入らない。大きなコントロールを作る方向で動く際には、何かの目的を持ってしまうと、結局何かのためにしか使えない。

- ・ どういうリミテーションのあるコントロール群なのかが分かるようなデータ集団を作ると、スタディ結果を読み解くときにも役に立つのではないか。
- ・ 去年の秋にこの計画を知ったが、BBJがコントロールとされる設定が理解できなかった。がんと難病の全ゲノム実行計画に対するコントロール群という呼びかけ方と使い方が、サイエンティフィックに変だという気がする。疾患のバンクのNCBNもコントロール群、地域のコホートのJ-MICGも含まれ、そのセクションが理解できない。
 - ・ BBJをそこに含める話は違うと思うが、当初から認知症は入っていた。たくさん行ったほうがよい結果は出る
 - ・ 何かできるかもしれないからたくさん集めておこうとはっきり言ってくれたほうがよい。認知症コホートは、認知症の研究のためにといて同意をいただいているが、対象者は、がんと難病のコントロールに使われるなんて全然知らない。BBJも、外のがんと難病のコントロール群としてしか使われない。
 - ・ BBJはこれまで、統合失調症、躁うつ病など外の研究のコントロールとして実際に使われてはいる。
 - ・ 自分の疾患の研究に役立つと思って協力しているのに、コントロールにも使うことをBBJは説明していない。第1コホートは結局使われている。
 - ・ 結果的に最も重要な視点は、コントロールなんて存在しない。どんな研究にも使えるコントロールが存在するという考え方自体がポリジェニックモデルに対する挑戦で、多分そんなものはない。ゲノムデータにおいては、サンプルに内在するバイアスをゲノムデータそのものが語るという特徴があり、遺伝的解析におけるバイアスは、データそのもので改善できる。データが出たときにどれだけバイアスを解消するように品質管理をしたデータを出して解析するかになる。うまくいったグループが取っている戦略である。
 - ・ 患者さんへの説明として、自分の病気の研究に使われるはずだったのが、全然違う難病研究のために使われて、納得いかない人は出てくる。説明の仕方として、難病のコントロールに使うとの表現の仕方はよくない。日本人全体の集団のデータとして使う、ポピュレーションデータの構築にも貢献していただきますなら、少しましではないか。
 - ・ 何でそう言わずにコントロールと言うのか、すごく気持ちが悪く、全然倫理的ではない。
 - ・ 実際に最初からゲノムデータだけ出ているプラットフォームのでこぼこはいろいろな形で残るということが議論されたのか。論理的には補正がされて、データが使われているが1つの均一のプラットフォームで大きなデータが出て、寄せ集めのデ

ータと違うと思う。ある程度均質なデータが出てくるようなものと、研究費でいろいろな技術を使って出てきたデータを寄せ集めることと、もちろん補正をする技術は出てきてはいるがカバーできるのかどうか。

- ・ バイアスを起こす最大の要因は、サンプルよりも、どういうプラットフォームで実験したか、検体の準備の仕方、どこの施設で行ったか、それが最大のバイアス要因になる。これはシークエンスプラットフォームを一致させるところに気を払っていると把握している。
- ・ コントロール群としているのは、何か1つの取りあえずコントロール群と名づけているのか、それとも、何かコントロール群にすると運用が限定されてしまうのか。データももらってしまえば、それを解析するかはその人次第のような気もする。
 - ・ 実際にケースとして使われるサンプルも十分入っている。がんセンターの検体は遺伝性腫瘍の患者さんになっていきますので、恐らくその辺りは、実際にコントロール、疾患としての研究としても使われていくものだと思う。
 - ・ 要は、コントロール群という名目でそこに入っている、どう使おうと構わないという、許諾された範囲ではいろいろな研究に使ってよいのか。
 - ・ 疾患情報を使って研究者が除外する、フィルターをかけて使う。

(3) 次期事業の計画について

- ・ 鎌谷から、次期事業の計画について、説明があった。大規模ゲノム解析の要望をしていく。SNPアレイのデータはBBJのうち、18万人分は既にある。残り8万人分生成中である。SNPアレイは、50万程度のバリエーションしかない技術だが、遺伝統計学的手法を用いて数千万バリエーションに増幅し、全ゲノム解析並みの解析をしている。推測の正しさにばらつきがありレアバリエーションは正確率が落ちる。
- ・ レアバリエーションはUKバイオバンクの結果で、SNPアレイを用いるとレアな機能欠失型変異が1万程度見つかるが、エクソームシークエンスをすると22万個見つかる。機能欠失型変異は創薬や、遺伝的変異のある方の疾患発症予測という意味でも重要である。次世代に伝達する可能性があり、遺伝カウンセリングの意味でも大事である。
- ・ 精密医療に向かって、ポリジェニックリスクも考えないと層別化ができない。バリエーションを測定するためにはエクソームシークエンスまたは全ゲノムシークエンスが必要である。主にノンコーディングのバリエーションから構成されるポリジェニックリスクスコアを捕捉するには、SNPアレイまたは全ゲノムシークエンスが必要である。
- ・ TOPMedの研究で、1万人の糖尿病患者の全ゲノムシークエンスを行い、糖尿病の遺伝因子に影響するバリエーションを詳細に調べた。遺伝子コード領域上のエクソン上よりも非エクソン領域に最も強いバリエーションがあると分かった。全ゲノムシークエンスで多因子疾患調べると多くのことが分かる可能性がある。
- ・ BBJで全ゲノムシークエンスをしたら、創薬支援などができるのか。バリエーションの頻度が小さくなればなるほど、病気に対する効果が大きいと確認している。レアバリエーション

は若いバリエーションが多く、日本人で全ゲノムシーケンスを行うことで新たな発見につながる人が多いだろう。

- BBJが行う意義の1つに、疾患バンクであり患者数が多くレアバリエーションの発見効率がよいこと。現時点で糖尿病、不整脈、脳梗塞、冠動脈疾患を合わせて10万人を行う意義がある。人数が多いだけでなく、日本人の死因の2位と3位を対象とすることで、日本人の健康改善に向けた研究をしたい。2つ目は、日本全国を対象に収集されているため、レアバリエーションは地域に散った後で発生していることから網羅性が高まる。
- 文科省によれば、デジタルトランスフォーメーション（DX）が重要だそうだ。既に第5期BBJのデジタルバイオバンクという提案をしてきた。医療現場で使えるようなデジタル技術の実装へと向けた研究をしていきたい。人間のデジタル化である全ゲノムシーケンスを用意し、BBJのバイオDXを加速する意味がある。
- ToMMoは既に10万人全ゲノムシーケンスが決まった。ToMMoの10万人とBBJの10万人、この2つは絶対両方やるべきである。BBJは、病気の方が多いので発見には効率がよい。2つは両輪であると説明したい。
- 全ゲノムシーケンスは、特異的なバリエーション、機能欠失型変異が見つかる。BBJは参加者に結果を返却しないという同意であるため、直接問題はないかもしれない。
- BBJの第5期の提案で、デジタルバイオバンクの提案をしている。包括的な電子カルテ情報や画像データ、DNA、組織などのデータセットを作り、デジタルデータ化した後、クラウドから日本各地でアクセスできるようにしたい。その同意は改正ゲノム指針に従うがオンラインのリアルタイム同意をしていきたい。電子カルテ以外の情報も入れ、リッチなデジタルバイオバンクに貢献する。
- データバンクで何が実現できるのか。1つ目は、遺伝要因であり、遺伝要因、環境要因、あらゆるデータをデジタル化してプレジジョン医療の確立へ向けた研究を行う。病院データをクラウドでリアルタイム更新すると新たな脅威に迅速に対応ができるのではないか。AIで、人々の健康をさらに守れる情報が出てくるのではないか。AIの最先端の企業と協調し、AIホスピタルとの綿密な連携をしていきたい。
- まずクラウドにデジタルバイオバンクのデータを置きたい。オンライン同意システム、生活ログ取得など大丈夫だろうか。また、通常の医療行為で得られるような検体を対象とするほかに、医療上の特に理由のない検体を取得できるだろうか、あるいは剖検の検体を取得することができるだろうか。オンラインの同意システムを整備することで双方向性が生まれて、研究成果の御連絡なども非常にしやすくなると思うが、その際に参加者へのデータ返却がこのオンラインシステムで可能だろうか。

（委員からの意見・応答）

- エクソームでのバリエーションのポリジェニックスコアが大事との話だが、この結果はどの程度の信用性があるのか。
 - ブロード研究所の研究で大体信用できるとは思っている。実験的に確認をするの

は難しい。別のデータセットでこの結果の再現を繰り返さないといけない。

- ・ ダイナミックコンセンツ的なものを入れるときに、オプトアウトを考えているのか。
 - ・ オプトインを考えている。
 - ・ オプトインは、ダイナミックコンセンツシステムは非常に難しいだろう。生活ログ取得は、面倒な人は無理だろうから、バイアスのかかったものになる。その点に関して、研究者側はどのように考えて主張されているのか。
- ・ 最初のゲノムシーケンシングの話で、検体を大きなお金をかけて保管しているが、全ゲノムシーケンシングをしたら、検体は要らないと考えてよいのか。
 - ・ ショートリードの全ゲノムシーケンシングの研究で、ロングリードのシーケンシングをすると新しいものが見つかる。維持費とのバランスで考えていく。
- ・ 時間が経ち、患者が同意したときには想定しなかったような使われ方をしていくときに何をよしとするかは難しい。いつの間にか自分の検体が全ゲノムシーケンシングされていて、それがクラウドに乗っている。有効利用されるならば、患者が反対しないだろうが、インフォームド・コンセンツの範囲はどうなるのか。
 - ・ 第1コホートに関して多型の研究をするという同意だったが、それに関してDNA、全ゲノムシーケンシングを取れるようなDNAの情報の研究だと再同意を取っていると聞いている。第2コホートは、最初から全ゲノムシーケンシングできるように取っていると認識している。公的データベース登録への同意でCANNDsを公的データベースに登録をするものと説明している。
 - ・ 公的データベースに登録する、生データは出してよいのか議論していたが、するのか。集計データならよいが、生のシーケンシングはどこまで公的に出すかは解決した話なのか。
 - ・ 臨床情報ではなくて、ゲノム解析のデータのことか。
 - ・ 全ゲノム解析は初めてではない。NBDCのデータベースにも既に制限公開している。
 - ・ これは臨床情報と紐付く形で載っているのか。
 - ・ 何も情報はつけていない。
 - ・ 患者の貴重な検体なので、臨床情報も切り離さないで使ったらよいと思うが再同意は要らない範囲なのか、よく分からない。
- ・ オンライン同意システムで、これまでは基本的に新たなことをするのは情報公開とオプトアウトの体制で進めてきた。本当にダイナミックコンセンツの体制が取れるとなったら、それを希望する方は多くないと思う。希望される方には、一定の時点で申出いただいで、本人とダイナミックコンセンツを進める。ほかの方は、これまでどおりオプトアウトの体制を進めるというようなことも可能ではないか。生命科学指針がその辺りどのように取り扱うだろうかというところ。
 - ・ 同意に関して、昨日の新聞に個人情報保護法の改正で、製薬目的なら同意不要になるとか、患者のデータを活用しやすくなるという、個人情報保護委員会の話と、研究開発目的でも、本人の同意が取れない場合は使えるなど、随分使いやすくなるよ

うに改正しそうなことが書いてあった。ここで議論している手順がそんなに要らなくなるということなのか。

- ・ 昨日の新聞記事について、BBJの中でも確認をしている。今後確認していきたい。
- ・ DXとデジタル化という言葉が両方出てきて、その両者の違いが明確でない。DXは、イメージとして大規模な行動変容、社会変容を伴うようなものとか、データを解析して、それが活用されるようなものだとは思う。
- ・ 双方向性を利用したという中に、参加者へのデータは個別返却を考えているのか。それによってデータの返却は、いろいろな取り方ができ、倫理的な問題、計画の設計から違ってくる。
 - ・ ゲノムデータに関して2通りあり得る。意味づけをした結果の返却とゲノムシーケンスを返すこと。マストはどこまでか、可能のところはどこまでかを考え進めていきたい。
 - ・ BBJの収集では標準化をされてなかったと思う。また、標準化は遺伝子検査のレベルでの話を研究のレベルまで上げられるのかどうか。個人のデータの返却を考えていることは分かったが、研究体制がもつのか不安に思う。
 - ・ ToMMo、海外もそうだが、エキスパートパネルによる判断を必ず挟んでいる。全ゲノムシーケンスだけではなくて、再度検査をしたり、別のモダリティを使って確認をしたりなどの方法、あるいは返すといっても本人ではなく担当医に返す方法があり、考えなければいけない。
- ・ 今後の計画について、1つは、前者の全ゲノム解析をやるという対象と、後者の第5期の対象というのは全然違うのか、重なる部分があるのかによって、結果返却は別の考え方をしなければならない。後者の第5期の方向性は、このやり方でBBJの持つ財産が活かされるのかどうかを慎重に考える必要がある。枠を決めてその中でやると感じがよいかもしれない。リアルタイムでの双方向のコミュニケーションをする場合に、返却しない同意なので返さないということと齟齬がある。その設計をどうするかは、長期的な視点で考える必要がある。後者のデジタルバイオバンクは、はやりがあり、楽しそうだが少し経つと陳腐化しそうである。
- ・ 医療法の改正後、診療に使う遺伝子の解析結果は、衛生検査所で調べたものしか使えなくなった。モデル構築や提案は楽しくてよいが、取り違えがないかの確認も必要で、研究データを診療に使えない現時点の法制度の中では診療には使えない。

(4) DB（データベース）に登録前の同意撤回者のデータの削除対応について

- ・ 永井から、DBに登録前の同意撤回者のデータの削除対応について、説明があった。説明文書での同意撤回に関する記載について、第1コホートでは、同意を取り消したときに既に研究結果が論文などで公表されていた場合や、外部の研究を行う機関に提供した場合などは廃棄することはできないとしている。第2コホートについても、既に外部機関にDNAが提供されている場合やデータ解析が進んでいる場合には取り除けないと説

明している。

- ・ 匿名化と同意撤回の対応は、BBJでは、他機関に提供する際に二重匿名化を行い、対応表を削除はせず保管している。提供後に同意撤回がされた場合も、BBJ側の試料・情報は廃棄するが、他機関に提供済みの試料・情報については、廃棄や削除の依頼はしない。一部の共同研究機関に全ての臨床情報を提供しているが削除の依頼はしていない。
- ・ DB登録後のデータは、学術研究目的以外の利用、企業の利用、海外からの利用の可能性はある。非制限公開データは、誰でも利用可能である。理研などから制限公開で登録されているが、データセットごとに付加された制限事項に示されるデータ利用者要件を満たす研究者が利用可能である。現状では、提供先機関が試料を解析して得たデータは、研究期間終了後もガイドラインでの削除は求めている。
- ・ 前回のELSI検討委員会が出された議論から、MGeNDへのデータ登録は、次のように対応する。東大医科研と理研でMGeNDへのデータ登録について、倫理審査委員会に変更申請を行い、承認を得る。理研からBBJの試料等利用審査会に、MGeNDへのデータ登録に関する変更申請を行う。そして、同意撤回者のデータを削除した上で、MGeNDを運営している京都大学にデータを送る。BBJのウェブサイトにも、NBDCやMGeNDで公開されているデータに関する参加者・一般向けページを作成し、公開予定である。
- ・ 同意撤回時の廃棄等の対応として、第1コホートでは、撤回があれば、試料・臨床情報を廃棄・削除し、その後の生存調査や追跡調査の対象から除外する。第2コホートの場合は3パターンに分かれる。
- ・ 2018年度以降は、DB登録を条件に無償で試料・情報の提供を行っているが、18年度が2課題、19年度が7課題、20年度が11課題である。同意撤回がされた場合、提供先機関に削除の依頼はしていない。

(委員からの意見・応答)

- ・ 何年か経っても自分のデータを使った研究や配列情報などが論文やDBで公開されることがあり、そこは我慢してもらうのか。忘れられる権利、消去を求める権利ということの議論もGDPR等で以前よりは厳密になされている。特に公開されているものについては、データ管理者の対応は一定程度求められる。希少疾患等であれば、個人データではないと言いつても難しい場合もあるかもしれないので、慎重な対応をしていただくのがよい。
- ・ 自分のデータがまだ使われているということを知り得るのか。
 - ・ 米国の事例で、養子に出された子供が、自分のゲノムデータを取って、それで公的DBで自分の親を見つけたという話があった。
 - ・ クラウドで自分のシーケンスも読めれば、分かるかもしれないということか。
 - ・ ゲノムデータと他のデータの結びつきが重要である。ゲノムデータだけでは、あるかないかしか分からない。
 - ・ できない範囲の削除はできないが、できる範囲の削除は頑張るしかないということか。

- ・ 試料等利用ガイドラインでは、DBに登録する際にBBJ側に申し入れるように規定されているので、DB登録時にこちらに相談いただいた時点で同意撤回の削除がある方については公開しないように依頼はできる。
- ・ 先ほどの米国の事例は、本人が同意撤回していたということではなく載っていたのと、結果的に匿名化されていなかったということなのか。
 - ・ 結構時間が経ち、その中に誰々さんをDBの中で見つけることは可能なのかについて、特殊なケースだが、ゲノムの性質上、自分の親がいるということは分かるという例としてお示しした。
- ・ 自分の実親がDBに入っているかどうか発見するのに、費用はさほどかからずにできたのか。それとも、かなり費用をかけて調べた結果できたのか。
 - ・ 費用は分からないが、DBが無料であるなら10万円以下でできるだろう。
 - ・ 費用がかかるので我慢しなさいとは言えない対応ということか。
- ・ 例えばBBJに登録していた方が罪を犯して、警察に捕まりたくないから、自分のデータを撤回してくれとなって、警察が残留物から出したDNAシーケンシングをDBに当てて捕まることはあるのか。
 - ・ 個人同定のための利用は認めていないが、可能性としてはあり得る。
- ・ 今日はこの件について、意見集約するのか。
 - ・ MGeNDについては、前回の先生方の意見を基に対応は決まっている。今後、DBに登録されるという研究者には削除してもらったほうがよいのか。大体、提供から2、3年後ぐらいから成果が出始めるので、来年度ぐらいから登録したいという研究者が現れ始めるのではないか。
 - ・ DB登録の申出の際に、この対応を考えるよう研究者に求めないといけないということ。
 - ・ 今は削除依頼をしていないがDB登録の申出があった場合に、BBJとして削除をできる範囲でお願いするべきなのかというところ。
- ・ 同意撤回が多発しないことも大事である。昨今サイバー攻撃でデータブリッジが医療機関含めて起こっている。そういうことがあれば、同意撤回する人が多発する。捜査機関に情報は渡さないということも明文の規定になっているのか、ポリシーを公開して共有する、データブリッジに対する対策の部分をセキュリティについて情報公開するなどの取組も重要である。

(5) その他

- ・ 来年度のELSI検討委員会は、4回の開催を予定している。

(了)