

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」
2024年度 第2回ELSI検討委員会
議事要旨

1. 日時 2025年3月6日（木）13：00～15：00

2. 場所 Zoom開催

3. 出席者（敬称略）

（委員）北澤 京子委員、甲畑 宏子委員、隅藏 康一委員、
三成 寿作委員、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（東京大学大学院新領域創成科学研究科）

松田 浩一（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）

永井 亜貴子（東京大学大学院新領域創成科学研究科）

河田 純一（東京大学医科学研究所公共政策研究分野）

西村 奈津子（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）

4. 要旨

（1） 事業の進捗状況について

- まず松田から研究の進捗状況について説明があった。BBJは2003年から開始し、現在は第5期の2年目が終わるところである。第5期では、BBJが保有する試料と臨床情報のオミックス解析やその利活用を精力的に進めている。オミックス解析情報は、公的データベースで順次公開しており、2024年度はNBDCでメタボロームデータ4万5千人分、GANNDsで全ゲノムシーケンスデータ6千人分を公開した。プロテオームデータ3千人分についても公開に向けて手続き中である。
- 利用実績について、第4期からの累計で新規問合せ570件、そのうち海外からの問合せを除き審査に進んだものが381件であった。年間約50件を継続的に受け入れている。
- 提供実績について、今年度はゲノムデータの提供件数の増加がみられた。今年度6月からデータパッケージの案内を始め、企業の利用が増えたためと考えられる。データパッケージは、公開しているゲノムデータ・オミックスデータと基礎的な臨床情報をパッケージにして提供する取り組みである。BBJの保有する試料・情報のうち9割弱（約23万人）がデータパッケージの対象になっており、BBJの対象疾患はデータパッケージでもほぼ網羅されている。

- 利活用推進の一方で、企業や学術機関に対して、試料の保管受託も行っており、空いたスペースの有効活用を進めている。
- 研究成果について、毎年30数件の論文を報告できている。今年度は、BBJで中心的に行っている疾患研究に関する論文のほか、日本人のゲノム情報から日本人の祖先を推定する論文や、受精卵のゲノム予測サービスへの懸念を表明した論文も発表した。日本人の遺伝的起源の論文に関しては、以前ELSI検討委員会で、病院情報の使用について相談した際、プレスリリース等で研究成果を発表することによって地域スティグマをもたれるのではないかと懸念があがったので、プレスリリースの内容を事前に関係者で確認してから発表している。
- 医療機関と連携した追跡調査について、徳洲会、日本医大、順天堂、日大、飯塚病院の5医療機関において、年に1回、電子カルテのデータを提供してもらっている。データには保険病名が含まれているため多少バイアスがかかるものの、省力・低コストで、1回の追跡調査につき数百万のデータを得られる体制ができている。
- BBJはバイオバンク事業が基本であるが、ここ数年は収集した試料の解析にも予算をもらえるようになった。今年度は、BBJ登録者のうちブレインバンクにも登録された方、約100名について多層オミックス解析を行ったり、解析が進んでいない疾患を中心にプロテオーム解析のデータを補足したりしている。
- 国内では様々なコホートがそれぞれゲノム解析を進めているという状況の中、BBJの試料と公開データ、全ゲノム解析等実行計画のがん領域の検体を統合して解析を行った。国内最大規模、4万2千人のWGSデータを統一プロトコルで解析することで、今後ゲノム医療を行う上で重要な、日本人の疾患変異データベースが構築された。こうした解析から、疾患リスク因子の同定や疾患リスクの予測等を進めていきたい。
- 文部科学省のバイオバンク関連事業では、バイオバンク間の連携が重要視されている。BBJでは東北メディカル・メガバンク（ToMMo）との定期的なミーティングを実施し、連携を強化している。BBJは疾患コホート、ToMMoは一般集団コホートであるという大きな違いがあるが、両方のデータを統合することで日本人の大きなデータセットをつくることできる。来年度の予算では、BBJとToMMoのデータの標準化と統合解析を行う。
- 海外のバイオバンクが保有するデータは50万人～100万人であり、国民全員を対象にしたバンクを作ろうとしている国もある。BBJのデータは27万人で、海外と比べると規模的な優位性は薄れているが、BBJのデータを100万人にするのは予算的にも厳しいため、まずは国内のバイオバンクの連携を促進することで、100万人規模のバイオバンクネットワークを構築したい。
- 双方向バイオバンクプロジェクトについて、今年1月からリクルートを開始した。すでに2つの医療機関（徳洲会と順天堂）で開始しており、今月中に日本医大でも開始する見込みである。
- BBJが持つデータはこれまでDNAの情報が中心であったが、現在は血清や組織・細胞を使ったデータも蓄積されている。今後、双方向バイオバンクで収集するライフログ等も統

合して、より多くの研究者がアクセスして解析できる体制を整える。

- このプロジェクトでは、対象者の来院時に、まずは医師から協力を依頼し、リサーチ・コーディネーター（RC）立ち合いのもと、タブレットを使って説明し、電磁的方法により同意をもらっている。そのような同意取得の形から、徐々にセルフ同意への移行を考えている。プロジェクト対象者には、現在通院されていない方も多いので、郵送物で呼びかけをして、自宅などでウェブ上で同意できるようにしたい。基本的な流れは対面で行うのと同じだが、本人認証の手段としてマイナンバーカードを使うことを想定している。現在、セルフ同意のシステム構築とIC資材作成を進めている。
- 双方向バイオバンクプロジェクトは今年度の計画通り、アンケートや健康調査が実施できる状態まで進めることができた。来年度は、セルフ同意の導入、ライフログの収集、採血とそのメタボローム解析を検討している。再来年度以降は、協力者に解析結果を返していきたい。結果を説明する情報の候補として、遺伝性腫瘍関連の遺伝子変異を考えている。有用性が高い情報であるが、遺伝カウンセリングの体制整備が必須になるので、大学病院など遺伝カウンセリングの体制をとれる医療機関での説明になると思う。2つめの候補は、血清を使ったメタボロームデータに基づく健康スコアである。こちらはゲノム情報を含まないため、比較的ハードルが低い。人間ドッグのオプションとしてすでに実装されているマイナITエンゲールのように、健康スコアや心血管疾患リスクや糖尿病リスクなどを提供したい。いずれにしても実際にゲノム解析の結果の説明を行っているToMMoの先生方とも意見交換しながら進める。
- 現状は研究と臨床には大きな壁があり、それぞれ別々に行ってきたが、将来のバイオバンクの在り方として、試料や解析データは研究者に所属するのではなく、個人が管理するようになるのではないか。各個人が管理するデータを、各個人の同意に基づき、研究機関や企業が利活用するとうい新しいバイオバンクの枠組みを構築できれば、利活用された際のポイントなどの形でのフィードバックや、ライフログの連携、行政データとの紐づけによる生存調査の簡略化などもできると考えている。
- 続いて河田より、双方向バイオバンクプロジェクトにおけるPPI活動について説明があった。今年度はインフォームド・コンセント（IC）のプロセスについてPPIを実施した。
- 患者・市民の方との意見交換会では、IC文書・同意書・撤回文書について、102点の指摘を受け、専門用語の解説の追加や、表記の改善など90箇所の修正を行った。タブレット版IC文書では、本文と用語集を相互リンクし、常に参照できる形をとり、目次にもリンクをつけて、すぐに該当箇所に飛べるようにした。また電子資料は、白内障の後遺症などで、白を中心とした配色が見つらいという意見があり、ダークモード版などいくつかの視覚対応版を作成した。さらにウェブサイト「みんなのBBJ」にはウェブアクセシビリティ対応機能を実装した。院内に掲示するポスターや、医師から渡すリーフレットについても、意見交換会で出た意見をできる限り反映し作成した。
- 12月に開催したPPI結果報告会には意見交換会の参加者全員が出席し、今回のPPIやBBJの取り組みに好意的なレビューであった。また参加者全員が、今後もBBJのPPIに協力す

ると回答している。来年度は、BBJの広報・情報発信に関することや、双方向バイオバンクプロジェクトのセルフ同意・Fitbitの導入について、PPIの実施を検討している。

- PPIでの意見は、講習会やトレーニングでRCにも伝え、意見を踏まえて実際のICにあたってもらっている。実際にICを受けた患者さんの理解度や不安などの経験談が重要なので、今後、研究参加者を対象とした質問紙やインタビュー調査を実施し、研究にフィードバックしていきたい。

(委員からの意見・応答)

- PPI参加者10名はこれからも協力すると回答している一方で、自由記述アンケートでは、どのような参画していけばいいのかまだよくわからないという意見もあった。参画することに対して自分としての意義が明確でないということなのか、プロジェクトとして、PPIが意味あることか疑問を持っているということなのか、補足があればお願いしたい。
 - その回答者は、対面での参加がかなわず、オンラインでの参加だったので、コミュニケーション上の問題もあるかもしれない。ファシリテーターが入ったことで、ある程度は意見を引き出せたが、本人としては、意見を出すのが難しいという感想をもっていたようである。またこの方は手が不自由なため、セルフ同意の際のインターフェースについて意見が出せれば、ともお答えになっている。今後のPPIで、自身の特性や経験を生かせる分野があると考えていると思う。
- セルフ同意について、今の時点での想定を詳しく伺いたい。RCが説明するパターンとセルフ同意というパターンと、両方の選択肢があり、どちらかを研究参加者が選ぶという理解でよいか。またセルフ同意を選んだ場合、チラシを配布する際に簡単な説明は行われるが、詳しい具体的な説明は端末上で行うのか。
 - セルフ同意は、対象者に郵送等でチラシを送り手続きしてもらう場合、または医療機関で声掛けをするが、時間がない等の理由でその場で手続きができず、帰宅してから手続きしてもらう場合の2パターンになる想定である。チラシ郵送の場合は、自宅でQRコードを読み込みセルフ同意手続きを進めてもらうほか、次の来院時にRCが立ち会って同意してもらうことも考えられる。RCが立ち会う場合と大きく異なるのは、セルフ同意では本人確認のためにマイナンバーカードを使う点である。セルフ同意については、今後PPIを実施して、患者・市民の方からも意見をいただきたい。
- 双方向バイオバンクプロジェクトの対象者はBBJ登録者で、スマホの操作にも比較的慣れた人、さらにセルフ同意となるとマイナンバーカードを持っていることが必須になる。特に第1コホートはかなり前のことで、登録者も歳をとっていると思うが、その条件で、研究に参加してくれそうな人数の目処を伺いたい。
 - ご指摘のとおり、第1コホートはリクルート時期が約20年前で、当時の平均年齢は60歳以上だったので、現在は80歳以上となり、スマホを使っただけのセルフ同意は難しい方も多と思う。調査によれば、登録者のうち現在定期的に通院中の方は2割

程度である。追跡対象になっているのが、BBJ登録者全体の半分（約12万人）に減っていて、そのうち双方向プロジェクトに参加できそうな方を仮に2割とすると2万数千人。さらにその2割が定期的な通院患者数とすると、病院での声掛けは5千人程になる。それだけだと規模として厳しいので、郵送でのアプローチをするつもりだが、通院していない方に病院まで来てもらうのは負担になるので、セルフ同意の導入で参加者を増やせればと考えている。

- 5千人だとしても、これまでになかった双方向の仕組みができることは重要である。
- 5千人規模のリクルートを目指す上で、参加者のインセンティブが将来的な結果の返却だとすると、それまで繋がっておくためには、一緒につくったことで生まれる愛着が必要である。どうやってリクルートするかも考えなくてはならないが、参加者が貢献を実感できることも大事である。また結果を返却する前に、予備的情報を周知しておかないと、いきなり結果を返すと驚かれてしまう可能性がある。ゲノムとは何か、バイオバンクでどう役立っているか等の情報を少しずつ更新することで、ただ結果の返却を待つのではなく、一緒につくっている、参加してよかったと思えるのではないか。
- PPI報告会の参加者アンケート結果について、ウェアラブルデバイスの活用に対して10名中2名がポジティブ、8名はポジティブではないと認識してよいか。
 - 該当の設問では、ウェアラブルデバイスを実装する際にPPIを実施する必要があるかということに関して、10名中2名の方が、その必要があるという回答であった。逆に言えば、選択肢の中では、PPIの必要性が一番低い項目であると認識している。
 - アンケート結果は大事なエビデンスだが、回答数が少ないからPPIをしなくてもよいという判断でいいのか。回答数が多いものと少ないものの扱いをどう捉えていく予定か伺いたい。
 - ウェアラブルデバイスを実装する場合、山梨大学の既存のシステムを導入する想定である。PPIの実施を検討する際には、アンケート結果だけでなく、PPIで出た意見を山梨大のシステムに反映できるのか、どのプロジェクトの中にPPIを組み込むべきか、PPI参加者の年間を通じた負担等を考慮しながら優先度をつけたい。
- 双方向バイオバンクプロジェクト参加者に対して、同意を得た後に行われる研究についてオプトアウトの情報が提供されたり、現在のオプトアウトの仕組みが変わったりすることは想定しているか。
 - 既存データを使った研究と、双方向バイオバンクプロジェクトで新しく集めるデータを使った研究は、切り分けて取り扱う。新しく集めたライフログや健康調査の情報をを使った研究をしたいという提案があったときは、参加者に情報開示して、オプトアウトもしくはオプトインの形で、参加する／しないを選択できるようにする予定である。
- 発表の中で度々登場した「セルフ同意」という単語について、意味するところは、オンラインで自力で同意していただく、Do It Yourself同意であり、BBJ内で流通しつつある単語だが、世の中で理解を得られないのは避けたいと思っている。何と呼ぶべきなの

か、いい言葉があれば教えてほしい。

- 同意というのは必ず自分でするものと考え、「セルフ」と「同意」が同じような意味だと捉えられる可能性もある。
- セルフ同意という言葉は、若干安かろう悪かろう的な感じを受ける。本当はもう少し良いものがある、それに対してセルフは少し良くないもの、というイメージになると残念なので、他の表現があればいいと思う。
- ガソリンスタンドでセルフ給油の方がちょっとだけ安い、という感覚かもしれない。
- 「前向き同意」「自律的同意」「自主的同意」「主体的同意」
- 「おうちで同意」「おうちでつながる同意」
- 「自力同意」

(2) 非公開

(3) 血清試料の提供における倫理審査要否について

- 永井から血清試料の利用促進に関する経緯について説明があった。BBJ第2期（2008～2012）では、試料提供に関して、外部機関への一層の提供努力が求められ、多様な利用目的に応じた手続きの簡素化や費用軽減の必要性が指摘された。第3期では血清試料の有効活用や研究機関・製薬企業への積極的提供が望まれるとされた。これらを受け、第4期（2018～2022）では、試料等利用審査委員会の新設、電子審査の導入による審査期間の短縮、少量の血清パネル試料の提供開始など、提供体制の整備を進めた。また2020年にはナイチンゲールヘルスジャパン社と共同で、65万の血清試料のメタボローム解析を行い、そのデータを利活用できるようにした。さらに現在の第5期（2023～）では、臨床情報・ゲノムデータ・オミックスデータをパッケージにして提供する「BBJデータパッケージサービス」を導入し、さらなる手続きの簡素化・迅速化を図っている。
- 続いて松田より、バイオバンクにおける倫理審査の簡略化に関して、先月行われたゲノム研究プラットフォーム利活用システム（第2期）第5回全体会議での議論の紹介があった。海外では、禁止する研究を明示した上で倫理審査を不要とするバイオバンクが増えている。日本では、新たに同意を得て研究利用する場合、倫理審査での承認が必要だが、すでに同意が得られているバイオバンクの検体利用に、同じような審査プロセスが必須かどうか、簡略化できないか議論された。バイオバンクの利用促進と倫理審査の簡略化を両立するための重要な課題として、リスク管理、法制度や指針の改定、eラーニングシステムの充実などが挙げられた。
- さらなる利用促進を目指すBBJでは、倫理審査を不要とする前段階として、少量の血清パネル試料を使って解析の実施可否を評価検討する場合、つまりフィージビリティスタディ（FS）の場合には倫理審査を不要とすることが可能かどうか検討したい。医学系の倫理指針の中では、指針の適用範囲が明示されていて、「既に学術的な価値が定まり、

研究用として広く利用され、かつ、「一般に入手可能な試料・情報」は対象外とされている。疾患の血清は、すでに市販されていること、海外企業から入手可能であることから、「一般に入手可能な試料・情報」に該当すると考えて、血清パネル試料の利用については倫理審査の対象外としてよいだろうか。

(委員からの意見・応答)

- 包括的に検討して倫理審査が必要ないと決めるのはどこなのか。また規程のようなものを新たに作るのか。
 - ELSI検討委員会や他の場でも意見をいただき、BBJ内部の実務者で協議の上、決定する。進めることになれば、BBJの試料等利用ガイドラインの中に、倫理審査対象外についての文言を入れるという対応になると思う。
 - 補足になるが、倫理指針ガイダンスにおける倫理指針の対象外についての解釈は何年もまったく変わっていない。「既に学術的な価値が定まり、研究用として広く利用され、かつ、一般に入手可能な試料・情報」について、必ずしも販売されているものに限らず、提供機関に依頼すれば研究者等が入手可能なもの、と記述されており、バイオバンクを想定することができる。また一般に入手可能か否かは国内の法令等に準拠して判断する、とあるが、誰が判断するのか記されていない。判断の主体はわからないものの、倫理指針の対象外として進めるのであれば、BBJとしての考えをどこかで示さないといけない。参考までに、国立精神・神経医療研究センターのバイオバンクでは、条件検討用試料を簡単な申請・迅速審査で提供する取り組みがあり、ホームページにも記載がある。
 - 諸外国の例、他機関の例とも比べて、合理的と認められるのであればよいと思う。後から、審査なしで進めたことが問題になるとよくないので、根拠を定めて、規程を作り、ルールに則ってやっているとわかるようにする必要がある。
- BBJの計画書の中に、倫理審査を受けた研究機関にしか提供しない旨の記載があるならば、変更する必要がある。また当初の同意の際、患者さんへの説明の中で、倫理審査のプロセスなく提供することについての説明はあるか。倫理指針の対象外として倫理審査を不要とすると、個人情報保護法に触れることが出てくる可能性はないか。
 - 同意説明との整合性については、倫理審査をする旨が明記されているのであれば検討しなくてはならない。BBJとして計画書の変更申請を行う必要もあるかもしれない。ただ、少量の試料を使って解析の実施可否を評価検討する場合というのは、FSなのでそもそも研究ではないとして提供する考え方と、研究ではあるが一般的に汎用されているものとして倫理審査を免除して提供するという考え方があり、どちらが説明しやすいか判断しかねている。
 - 確認したところ同意説明の中で、研究については倫理審査を行うと記載があった。またこれまで人を対象とした研究は倫理審査にかかる前提でやってきたところ、特定の研究に対して倫理審査を不要とするのはハードルが高いので、BBJとしては、

FSを研究として考えないと整理する方が、説明が付きやすい。研究ではない活動については明記していないので、提供する場合、個人情報あるいは個人情報が生まれるようなものは提供しない等の条件をつけることは可能である。

- 倫理指針の対象外の研究として整理すると、FSでなくても血清試料を提供してほしい、ということになるかもしれない。研究ではないもの、研究計画書を作る前の段階という整理がいいと思う。
- これまでBBJ試料等利用審査会は、研究実施機関で倫理審査を受けていてOKが出たものに対して、BBJとして試料提供していいかを審査してきた。倫理審査をせずに、いきなりBBJの試料等利用審査に来るとなると、それがどのような研究であるのか、研究計画書のようなもので誰かがチェックしないといけないのではないかと。
 - 審査委員の大きな負担にならないよう、BBJ試料等利用審査会では、そのFSのために試料提供することの妥当性についてのみ評価を行うことになると思う。将来的な研究計画はこの段階では不要で、単純に、この血清パネルを使って、この測定手法で、このマーカーの評価を行うために利用したい、というシンプルな内容で利用申請してもらうことを想定している。
 - 可能性は低いとは思いますが、でたらめな申請内容で血清を悪用されるようなことはないか。
 - 不適切な利用のリスクは、BBJの試料等利用ガイドラインの遵守にサインしてもらうことで回避できると考える。
- 申請者個人のサインで提供を進めることに問題はないか。所属組織ではなく個人の責任で契約をかわすことを意味するので、BBJとしてはOKだとしても、所属先での倫理審査のようなものやそれに代わる所属長のサイン等が必要ではないだろうか。
 - BBJでは提供の前にMTAを結んでいる。その際、施設代表者のサインが必要になるので、それをもって所属先で許可されていると言えると思う。
- BBJにおいて、少量の血清パネルは、FSとしての利用だけでなく、研究に利用されることもある。研究の場合、必要な基本情報（例えばがん患者の血清なら、年齢・性別・ステージ分類など）も提供しているが、FSとしての利用の場合には、そうした情報は提供しないか制限があると、研究ではないことがより明確になる。もし倫理審査を不要とした場合でも、研究計画書とまではいかずともFSの概要について、審査の際に話題にする必要があると思う。
- UKバイオバンクの試料は倫理審査不要で研究に利用できるが、そもそもそれは正しいのだろうか。本来は、提供機関が不要としても、研究実施機関で個別に判断されるべきではないか。UKバイオバンクを利用する場合、日本の各機関はどこも確認していないのだろうか。
 - 日本の各機関がどうしているか調べたいと思う。バイオバンク試料の扱いは英国と日本で異なっているので、英国と日本の共同研究となったら、ルールが厳しい日本側に合わせてもらわないといけない。

- 判断は研究機関であるべきだが、もし提供機関が決めたルールで通ってしまうのだとしたら、より慎重に判断しなければならない。
- 何か問題が起きたときに、どこの責任になるかということにもなるので、重要な論点である。
- FSを希望する利用者の中には、学術機関だけでなく民間企業もあるとのことだが、企業にも倫理審査をするところがあるのか伺いたい。
 - ないところがほとんどである。倫理委員会が設置されていない企業から相談があった場合には、医科研の倫理審査委員会等への審査委託を案内している。

(4) その他

- 事務局から次年度委員会の開催予定について連絡があった。

(了)