

「全ゲノム解析研究に関する一般市民を対象とした意識調査」

の結果報告

大橋 範子

(大阪大学大学院医学系研究科特任研究員、医の倫理と公共政策学)

大北 全俊

(東北大学大学院医学系研究科助教、医療倫理学)

研究の背景

ビッグデータ時代を迎え、社会のあり方が大きく変わろうとしている。医療の世界も例外ではなく、既に情報のデータ化や第三者との共有が始まっており、この流れは加速化していくと思われる。

遺伝子解析研究の分野では目覚ましい進展が見られ、遺伝子変異と疾病との関連性のほか、薬剤反応性、体質等さまざまな情報が得られるようになってきた。特に近年の技術革新は、全ゲノム領域の解析を高速かつ安価に行うことを可能にし、多くの人を対象にした全ゲノム解析研究や、遺伝子解析研究の臨床応用が現実のものとなってきた。

こうした動きに伴い、ゲノム情報の共有（データ共有）や個人遺伝情報の返却（結果開示）をどうするかが新たな問題として浮かび上がってきている。ところが、一般の市民にとっては、この分野における目覚ましい発展は必ずしも身近なものでない可能性があり、研究自体やそれに参加すること、そして自らのゲノム情報を提供することの意義が十分に理解されているかは不明である。

研究の目的

このような中で、市民の協力を得ながら健全な形で全ゲノム解析研究を進めていくためには、まず、研究に対する市民の意識を調査し、検討すべき課題を明らかにしなくてはならない。先に述べたデータ共有や結果開示といった問題に関する市民の意識を明らかにすることで、これからの全ゲノム解析研究が進むべき方向性と、進めていく際に配慮すべき事柄を示すことが可能になると考えるからである。

ただし、現状では「全ゲノム解析研究」は市民に周知されているとは言いがたく、研究に対する理解度も不明である。したがって、どのような調査手法・調査内容によれば的確に市民の意識を把握できるのか自体が明らかでないので、より適正な調査実施のためには、まず、これらについて検討する必要がある。

当研究室では、将来的に、全ゲノム解析研究におけるポリシーの策定を目指しており、その前段階として、市民を対象とした意識調査の実施を計画しているのであるが、現状ではその手法等も模索中と言わざるを得ない。そこで、今回の調査では、全ゲノム解析研究に関する市民の意識を調査するとともに、今後予定している、より広範な市民を対象とした本調査のための予備調査として、適切な調査手法等検討の手がかりを得ることを目的とする。

研究の方法

web 上での自記式質問紙による量的調査を実施した。スクリーニングとして属性等を質問したのち、調査の概要を説明し、その後、回答者が「全ゲノム解析」「ゲノム研究」「結果の開示」についての説明文（後注）を確認した上で回答するように設計。

(1) 調査時期

2014年3月7日15時0分～3月7日19時16分

(2) 研究参加者

インターネット調査会社に登録する公募モニター16歳以上の男女を対象に実施。男女については均等に、年齢については平成22年度国勢調査に基づく割り付けを行った。サンプルサイズは計500名を目標とした。

(3) 変数

変数については、下記の結果の報告にて質問内容を併記。質問項目は本稿末尾掲載の参考文献を参照し作成した。

(4) 倫理的配慮

web 上での自記式質問紙調査のため、研究参加および中断の自由は確保されている。また、収集したデータは連結不可能匿名化された情報のみである。

調査結果

回答者の属性および主な質問項目の単純集計結果は以下のとおりである。なお、サンプルの実際の回収数は608であった。

(1) 回答者の属性

表 1-1 性別

	N	%
男性	310	51.0%
女性	298	49.0%
合計	608	100.0%

表 1-2 年齢

	N	%
16-19 歳	41	6.7%
20-29 歳	98	16.1%
30-39 歳	121	19.9%
40-49 歳	108	17.8%
50-59 歳	118	19.4%
60-69 歳	122	20.1%
合計	608	100.0%

表 1-3 未婚／既婚

	N	%
未婚	240	39.5%
既婚（死別・離別を含む）	368	60.5%
合計	608	100.0%

表 1-4 子どもの有無

	N	%
いる	274	45.1%
いない	334	54.9%
合計	608	100.0%

表 1-5 学歴

	N	%
中学校	12	2.0%
高校	156	25.7%
専門学校	79	13.0%
高専・短大	70	11.5%
大学	262	43.1%
大学院	29	4.8%
その他	0	0.0%
合計	608	100.0%

(2) 主な質問項目の単純集計結果

① リテラシーや関心

「ゲノム」「遺伝子」という言葉を見聞きすることがある（「とてもある」「ある」）と回答した者の割合は70%を超えたが、関心を示す（「とてもある」「ある」）者は50%に満たなかった。（表 2-1、2-2）

個人の全ゲノム解析については「知らなかった」とした者が約70%おり、当初予想したように、「全ゲノム解析研究」が一般市民に周知されているとは言いがたい現状がうかがえた。（表 2-3）

しかしながら、周知度は高くないものの、関心がある（「とてもある」「ある」）と回答した者は60%を超えた。一方で、不安を感じる（「とてもある」「ある」）とした者も40%を超える。（表 2-4-1、2-4-2）

Q1 「ゲノム」「遺伝子」という言葉を見たり聞いたりすることがありますか。

表 2-1

	N	%
とてもある	64	10.5%
ある	363	59.7%
どちらでもない	60	9.9%
あまりない	86	14.1%
ない	35	5.8%
合計	608	100.0%

Q2 あなたは、「ゲノム」「遺伝子」について関心がありますか。

表 2-2

	N	%
とてもある	42	6.9%
ある	242	39.8%
どちらでもない	162	26.6%
あまりない	125	20.6%
ない	37	6.1%
合計	608	100.0%

Q3 個人の全ゲノム解析（個人の遺伝情報を全部解読すること）ができるようになっていてることを知っていましたか。

表 2-3

	N	%
知っていた	190	31.3%
知らなかった	418	68.8%
合計	608	100.0%

Q4 全ゲノム解析ができるようになったことについてどのように思いますか。

・ 関心がある

表 2-4-1

	N	%
とてもある	94	15.5%
ある	275	45.2%
どちらでもない	137	22.5%
あまりない	72	11.8%
ない	30	4.9%
合計	608	100.0%

・ 不安を感じる

表 2-4-2

	N	%
とてもある	58	9.5%
ある	201	33.1%
どちらでもない	202	33.2%
あまりない	106	17.4%
ない	41	6.7%
合計	608	100.0%

② 全ゲノム解析に対する態度

「全ゲノム解析を受けたいか」という質問では、「受けたい」（「とても受けたい」「受けたい」）、「どちらでもない」、「受けたくない」（「受けたくない」「あまり受けたくない」）の各回答がほぼ拮抗していた。

（表 2-5）

全ゲノム解析を受けた場合に知りたい情報としては、「病気に関する情報」だけが半数を超える回答者によって選ばれている。薬剤反応性や体質に関する情報を選んだ者もそれぞれ 35.5%、46.5%おり、身体に関する情報への関心が高いことが示唆された。（表 2-6）

Q7 では、遺伝情報がどれほどセンシティブであるかを知る一端として、遺伝情報より知られたくない情報について質問した。経済情報を知られたくないとする回答者が約 70%と群を抜いて多かった。（表 2-7）

Q5 全ゲノム解析を受けたい（自分の遺伝情報を調べたい）ですか。

表 2-5

	N	%
とても受けたい	48	7.9%
受けたい	169	27.8%
どちらでもない	203	33.4%
あまり受けたくない	114	18.8%
受けたくない	74	12.2%
合計	608	100.0%

Q6 全ゲノム解析で明らかになる個人の情報のうち、どのような情報を知りたいと思いますか。下記にあげたものから 3 個以内でお選びください。

表 2-6

	N	%
病気に関する情報	380	62.5%
薬の効果・副作用の出方に関する情報	216	35.5%
体質に関する情報（太りやすさ・アルコールの強さ）	283	46.5%
素質や才能に関する情報	193	31.7%
祖先や血縁に関する情報	114	18.8%
その他	1	0.2%
特に知りたい情報はない	127	20.9%
合計		

Q7 遺伝情報は、一人ひとり異なり、またそれによって病気をはじめとした身体に関することや親子関係などさまざまなことを知ることができるため、個人情報の一つと言われています。しかし、他人に知られると困る個人情報は他にもいろいろとあります。遺伝情報より知られたくないものをすべてお選びください。

表 2-7

	N	%
カード利用や貯蓄など経済情報	424	69.7%
病歴	206	33.9%
出自や親子関係など家族の諸事情	186	30.6%
犯罪歴	92	15.1%
交友／交際関係	148	24.3%
学歴／職歴	120	19.7%
その他	14	2.3%
どんな情報を知られても構わない	110	18.1%
合計		

③ ゲノム情報を共有する研究について

ゲノム情報を共有する研究については、「意義がある」と考える（「とてもある」「ある」）者と危険性を感じる（「とてもある」「ある」）者がともに60%前後存在する。（表 2-8-1、2-8-2）

それでは、何に対して意義を見いだしているのかという点、科学や医療の進歩については意義を認める（「とてもある」「ある」）者が圧倒的に多かったが、「経済効果や国際競争力」では意義を見出す者と態度を留保する（「どちらでもない」）者がともに半数近く存在していた。（表 2-9-1、2-9-2、2-9-3）

危険性に関しては、80%前後の回答者が「個人のゲノム情報の漏洩」や「何らかの差別の発生」をゲノム研究に伴う危険として認識している（「とてもある」「ある」）ことが判明した。（表 2-10-1、2-10-2、2-10-3）

また、研究者間のデータ共有（国内／国際）に関しては、まったく認めない（「国内であってもデータを共有するべきではない」）と回答した者は16.8%のみであったが、制限は不要（「国際的に限定なく共有してもよい」）と考える者もほぼ同数にとどまっており、66.6%の者が共有を認めつつも何らかの制限は必要と考えていることが判明した。（表 2-12）

研究機関以外がアクセスすることについては、「いっさい認めるべきでない」と回答した者が60%近くおり、Q12でたずねた研究者間の共有に対する意識とはかなり異なることが読み取れた。（表 2-13）

保険会社、その他の企業がデータを得ることに否定的な態度が目立つのは、保険加入や雇用の際の差別に対する懸念が影響している可能性がある。（表 2-14）

Q8 遺伝情報を広く共有するゲノム研究についてどのように思いますか。

- ・ 意義がある

表 2-8-1

	N	%
とてもある	98	16.1%
ある	307	50.5%
どちらでもない	160	26.3%
あまりない	28	4.6%
ない	15	2.5%
合計	608	100.0%

- ・ 危険性を感じる

表 2-8-2

	N	%
とてもある	102	16.8%
ある	259	42.6%
どちらでもない	196	32.2%
あまりない	37	6.1%
ない	14	2.3%
合計	608	100.0%

Q9 仮に、ゲノム研究に意義があるとしてどのような意義があると思いますか。

・科学の発展

表 2-9-1

	N	%
とてもある	160	26.3%
ある	331	54.4%
どちらでもない	102	16.8%
あまりない	7	1.2%
ない	8	1.3%
合計	608	100.0%

・医療の進歩

表 2-9-2

	N	%
とてもある	233	38.3%
ある	294	48.4%
どちらでもない	68	11.2%
あまりない	6	1.0%
ない	7	1.2%
合計	608	100.0%

・経済効果や国際競争力

表 2-9-3

	N	%
とてもある	54	8.9%
ある	215	35.4%
どちらでもない	271	44.6%
あまりない	47	7.7%
ない	21	3.5%
合計	608	100.0%

Q10 仮に、ゲノム研究に危険性があるとしてどのような危険性があると思いますか。

- ・個人のゲノム情報の漏洩

表 2-10-1

	N	%
とてもある	216	35.5%
ある	278	45.7%
どちらでもない	91	15.0%
あまりない	12	2.0%
ない	11	1.8%
合計	608	100.0%

- ・何らかの差別の発生

表 2-10-2

	N	%
とてもある	190	31.3%
ある	290	47.7%
どちらでもない	103	16.9%
あまりない	16	2.6%
ない	9	1.5%
合計	608	100.0%

- ・研究コストの大きさ

表 2-10-3

	N	%
とてもある	102	16.8%
ある	235	38.7%
どちらでもない	226	37.2%
あまりない	36	5.9%
ない	9	1.5%
合計	608	100.0%

Q11 データ共有する研究は科学や医療の進歩の可能性を秘めていると同時にゲノム情報の漏洩というリスクもあると言われています。科学や医療の進歩とプライバシーの保護、どちらを優先すべきだと考えますか。

表 2-11

	N	%
科学や医療の進歩を優先すべき	43	7.1%
どちらかといえば科学や医療の進歩を優先すべき	169	27.8%
どちらともいえない	178	29.3%
どちらかといえばプライバシーの保護を優先すべき	152	25.0%
プライバシーの保護を優先すべき	66	10.9%
合計	608	100.0%

Q12 研究者がデータ共有をする範囲を国内に限定したほうが良いと考えますか、それとも国際的に共有しても良いと考えますか。

表 2-12

	N	%
国内に限定すべきである	127	20.9%
国際的に限定なく共有してもよい	101	16.6%
国際的に共有しても良いがある程度限定をするべきである	278	45.7%
国内であってもデータを共有するべきではない	102	16.8%
合計	608	100.0%

Q13 多くの人々のゲノム情報を研究機関だけではなく、その他の機関や事業者もアクセスできるようにして良いと考えますか。

表 2-13

	N	%
どの機関や事業者もアクセスできるようにして良い	44	7.2%
一定の機関や事業者には認めるべきではない	211	34.7%
研究機関以外にいっさい認めるべきではない	353	58.1%
合計	608	100.0%

Q14 さきほどの質問で「一定の機関や事業者には認めるべきではない」を選んだ方におたずねします。以下のうちデータへのアクセスを認めるべきではないと思う機関や事業者を選んでください。

表 2-14

	N	%
製薬会社	58	27.5%
保険会社	120	56.9%
その他の企業（マーケティングや雇用）	153	72.5%
政府／行政	63	29.9%
その他	10	4.7%
合計		

④ 結果の開示について

研究で得られた成果（「研究全体の成果」「自分自身の遺伝情報」）に関する意識を問う Q15 では、「どちらでも知りたくない」と回答した者は 10%に満たず、回答者の 76.0%は何らかの成果を知ることを希望しており、さらにそのうちの過半数は「研究全体の成果」、「自分自身の遺伝情報」の両方を知りたいと考えていた。「研究全体の成果」と「自分自身の遺伝情報」では後者について知りたいと考える者の方が多かった。（表 2-15）

「研究全体の成果」、「自分自身の遺伝情報」のいずれについても、回答者が「知りたくない」と考えた理由の上位 2 つは「難しく理解できない」と、「生活の中で役立てていくことはない」であった。（表 2-16-1、2-16-2）

個人の遺伝情報返却に際しての懸念事項については、自分自身の発症可能性を選んだ者が他の項目を引き離して 60%を超えており、自らの健康に対する関心や不安の大きさをうかがわせた。次世代への遺伝を選んだ者は 2 番目に多かったが、全体の 3 分の 1 程度であった。（表 2-17）

遺伝性疾患のリスクが判明したときに、そのリスクの確からしさがどの程度あれば知りたいかについては、「90%以上」を選んだ者が 26.5%、「70%程度」を選んだ者が 34.5%おり、併せて全体の 60%以上を占めた。一方、「50%程度」以下の選択肢では各回答者はいずれも 1.3～15.8%にとどまり、「70%程度」以上の確からしさを、情報の有益性を判断する際の基準としている者が多いことが示唆された。

（表 2-18）

判明した病気が重篤で予防法・治療法がない場合の遺伝情報の返却に関する質問では、そのような場合でも「情報を知らせてほしい」（「非常に思う」「やや思う」）と考える者が 58.4%おり、「情報を知らせてほしくない」（「まったく思わない」「あまり思わない」）と考える者（17.4%）の 3 倍以上であった。

（表 2-19）

Q15 あなたが全ゲノム解析研究に参加するなら、研究で判明したことのうちどのようなことを知りたいと思いますか。

表 2-15

	N	%
研究全体の成果だけを知りたい	80	13.2%
自分自身の遺伝情報だけを知りたい	135	22.2%
研究全体の成果も、自分自身の遺伝情報も知りたい	247	40.6%
どちらも知りたくない	56	9.2%
わからない	90	14.8%
合計	608	100.0%

Q16-1 Q15で「自分自身の遺伝情報だけを知りたい」または「どちらも知りたくない」を選んだ方におたずねします。「研究全体の成果」を知りたくないと考えた理由を下記にあげたものから2個以内でお選びください。

表 2-16-1

	N	%
知らされても難しく理解できないから	79	41.4%
自分の健康には直接結びつかないと思うから	36	18.8%
研究の成果がそれほど信頼できると思わないから	20	10.5%
知ったとしても、それを生活の中で役立てていくことはないから	73	38.2%
その他	0	0.0%
特になし	34	17.8%
合計		

Q16-2 Q15で「研究全体の成果だけを知りたい」または「どちらも知りたくない」を選んだ方におたずねします。「自分自身の遺伝情報」を知りたくないと考えた理由を下記にあげたものから2個以内でお選びください。

表 2-16-2

	N	%
知らされても難しく理解できないから	35	25.7%
研究の成果がそれほど信頼できると思わないから	16	11.8%
知ったとしても、それを生活の中で役立てていくことはないから	56	41.2%
自分の将来のことがわかるようでこわいから	27	19.9%
自分だけでなく家族にも影響が及ぶことだから	29	21.3%
その他	3	2.2%
特になし	23	16.9%
合計		

Q17 個人に、病気のリスクに関する遺伝情報が返されるとしたら、気にかかるのはどのようなことですか。下記にあげたものから3個以内でお選びください。

表 2-17

	N	%
病気になる可能性がどれくらいあるか、ということ	379	62.3%
病気について相談できる体制（遺伝カウンセリングなど）が整っているか、ということ	186	30.6%
病気のリスクが明らかになったことで起こりうる差別（雇用・保険・結婚など）	136	22.4%
病気のリスクが明らかになったことで起こりうる血縁者間の不和や動揺	76	12.5%
次世代への影響（どれくらいの確率で遺伝するか）	217	35.7%
結婚・妊娠・出産等への影響	84	13.8%
子どもの人生への影響	96	15.8%
その他	1	0.2%
特に気にかかることはない	86	14.1%
合計		

Q18 あなたが遺伝性疾患のリスクを抱えていることが判明したとき、どの程度の確からしさがあればその情報を有益と考えて知ることを希望しますか。

表 2-18

	N	%
90%以上	161	26.5%
70%程度	210	34.5%
50%程度	65	10.7%
30%程度	8	1.3%
何らかの可能性のある限り知りたい	96	15.8%
知りたくない	68	11.2%
合計	608	100.0%

Q19-1 病気が重篤で、予防法や治療法がない場合でも、あなたは情報を知らせてほしいと思いますか。

表 2-19

	N	%
非常に思う	172	28.3%
やや思う	183	30.1%
どちらともいえない	147	24.2%
あまり思わない	48	7.9%
まったく思わない	58	9.5%
合計	608	100.0%

Q19-2 さきほどの質問で「非常に思う」「やや思う」を選んだ方はその理由を記述して下さい。

◇回答は概ね以下の類型に分類できた。

- ・将来に対する心構えができるから
- ・自分のことなのでいかなることでも知っておきたいから
- ・その後の人生をどのように生きるかの判断材料になるから
- ・知らないことの方が怖いから
- ・残された人生を有効に使いたいから
- ・本当のことをしりたいから

Q19-3 さきほどの質問で「あまり思わない」「まったく思わない」を選んだ方はその理由を記述して下さい。

◇回答は概ね以下の類型に分類できた。

- ・運命をあるがままに受け入れたいから
- ・自然／天にまかせたいから
- ・科学や情報を信頼しようと思わないから
- ・知ったら希望を失うから
- ・人間には知らなくてもいいことがあるから
- ・治療法・予防法がなければ知っても意味がないから

⑤ 研究参加について

全ゲノム解析研究への参加に関する意識を問う質問では、「参加したい」（「参加したい」「どちらかといえば参加したい」）、「どちらともいえない」、「参加したくない」（「参加したくない」「どちらかといえば参加したくない」）の各回答がほぼ拮抗し、Q5（「全ゲノム解析を受けたいか」を問う。回答は「受けたい」「どちらでもない」「受けたくない」がほぼ等しく分布）と同様の傾向が見られた。「どちらともいえない」と回答する者が約3分の1いるのは、一般市民にとって「全ゲノム解析」がどのようなものかよくわからず、受検や参加について判断しにくい状況があるものと推察される。（表 2-5、2-20）

子どもの研究参加に関しては、自分自身の参加について問う Q20 と比較すると、「参加させたい」「どちらかといえば参加させたい」を選んだ者の数がともに減り、逆に「参加させたくない」「どちらかといえば参加させたくない」を選ぶ者、態度を留保する者が増えている。子どもの研究参加には、自分自身の場合より消極的な姿勢がうかがわれる。（表 2-20、2-21-1）

同じく子どもの研究参加に関する質問で、ゲノム解析を受けた子どもの「どのような情報を知りたいか」については、Q6（自分自身について知りたい情報を問う）と似た傾向が見られ、「病気に関する情報」と回答した者が最も多く、66.0%に達した。薬剤反応性や体質に関する情報を選んだ者がそれに続き、ここでもやはり、身体に関する情報への関心が高いことが明らかになった。（表 2-6、2-21-2）

研究により子どもに重篤な遺伝性疾患が見つかった場合に知りたいかを問う Q21-3 においても、Q19-1（自分自身に見つかった場合を問う）と似た分布になったが、自分自身の場合と比較すると、「情報を知らせてほしい」（「非常に思う」「やや思う」）という回答が微減し、「情報を知らせてほしくない」（「あまり思わない」「まったく思わない」）が微増した。（表 2-19、2-21-3）

研究に参加する際の同意の方式については、包括同意方式である A と答えたものはわずか 8.2%しかおらず、回答者の約3分の2は新たな研究ごとに同意する方式 B を選んでいる。最初に1回同意するだ

けで、その後は自分の意思が反映されない方式には抵抗感を持つ人が多いことがうかがわれる。

Q20 あなたは全ゲノム解析研究に参加したいと思いますか。

表 2-20

	N	%
参加したい	62	10.2%
どちらかといえば参加したい	136	22.4%
どちらともいえない	211	34.7%
どちらかといえば参加したくない	73	12.0%
参加したくない	126	20.7%
合計	608	100.0%

Q21-1 あなたの子ども（未成年者）を全ゲノム解析研究に参加させようと思いますか。

表 2-21-1

	N	%
参加させたい	16	2.6%
どちらかといえば参加させたい	67	11.0%
どちらともいえない	258	42.4%
どちらかといえば参加させたくない	89	14.6%
参加させたくない	178	29.3%
合計	608	100.0%

Q21-2 ゲノム解析で明らかになる子どもの遺伝情報のうち、どのような情報を知りたいと思いますか。
下記にあげたものから3個以内でお選びください。

表 2-21-2

	N	%
病気に関する情報	401	66.0%
薬の効果・副作用の出方に関する情報	247	40.6%
体質に関する情報（太りやすさ・アルコールの強さなど）	242	39.8%
素質や才能に関する情報	169	27.8%
祖先や血縁に関する情報	32	5.3%
その他	1	0.2%
特に知りたい情報はない	154	25.3%
合計		

Q21-3 ゲノム解析で子どもに遺伝性疾患が判明したとき、その病気が重篤で、予防法や治療法がない場合でも、あなたは情報を知らせてほしいと思いますか。

表 2-21-3

	N	%
非常に思う	171	28.1%
やや思う	163	26.8%
どちらともいえない	147	24.2%
あまり思わない	51	8.4%
まったく思わない	76	12.5%
合計	608	100.0%

Q22 研究に参加するときには、研究についての情報を提供されて納得したら同意をして参加するという流れになります。ただし、研究が進むことでそのときにはわからなかった課題が見えてきて、また別の研究をする必要が生じることがあります。このとき、新たな研究に同意をする方法として大きく二つの方法があります。あなたはどちらの方法が望ましいとお考えですか。

A：はじめの1回の同意で、そのときには予定されていなかった新たな研究にあなたの試料や遺伝情報を利用することまで認める方法（ただし、新たな研究が適切なものかどうか第三者機関で審査される）

B：予定されていなかった新たな研究を実施するたびにもう一度研究に関する情報を提供されて同意をする（あるいは同意しない）方法

表 2-22

	N	%
Aが望ましい	50	8.2%
Bが望ましい	397	65.3%
どちらでもよい	80	13.2%
その他	2	0.3%
わからない	79	13.0%
合計	608	100.0%

おわりに

以上が、今回の予備調査の集計結果概要である。調査の主要な質問項目は掲載したが、自由記述形式による回答などの一部を省略している。また、この後に予定している本調査を、より精度の高いものにするための予備的な調査という性質上、データの分析は差し控え、結果の概要報告にとどめる。

冒頭で述べたように、一般市民を対象とした全ゲノム解析研究の健全な推進のためにはこうした研究に対する市民の意識を調査し、検討すべき課題を把握する必要がある。しかし現状は、この意識調査の適正な方法自体をまず模索しなくてはならない段階であり、それを明らかにするためこの予備調査を行った。今後はこの結果をもとに、2015年春に実施する本調査の質問項目及び質問内容の精選、調査の精度を担保するサンプルサイズの設定を行い、市民意識のよりの確な抽出を可能にする調査の実施に結びつけたい。

〈注〉

今回の調査は、以下の各説明を読んでから、回答者が質問に答えるように設計されている。(1)は Q3の前に、(2)は Q8の前に、(3)は Q15の前に配置した。

(1)【説明】 全ゲノム解析について

人の身体は細胞から出来ていますが、その細胞の中には核という場所があり、そこに DNA という物質があります。そこに身体をつくるもとの情報がおさめられていると言われていて、その全情報を「ゲノム」といい、なかでも細胞など身体を形作り身体の機能をささえるタンパク質をつくる情報のもとなるものを「遺伝子」といいます。(詳しくは「そもそもゲノム」 制作：京都大学大学院生命科学研究科生命文化学分野 2008・1 (第2版))

ゲノムを解析することで、進化の問題など科学的な事柄をはじめ、祖先や血縁関係、体質や運動能力などの素質、薬への反応の仕方(効果や副作用の出方)、そして病気の原因など個人についてさまざまなことを知ることができると言われています。

これまでひとりの「ゲノム」を読むのに、年単位の時間がかかりましたが、ここ数年の解析技術の発展により、読む速度は速くなり、およそ一日でひとりの全ゲノムを解析することができるようになりました。同時に、解析にかかるコストも低下してきています。そのため、多くの人の全ゲノムを解析することが可能になってきました。

このような解析技術の発展により、病気の原因となる遺伝子も少しずつわかるものが増えてきました。最近ではアメリカのハリウッド女優アンジェリーナ・ジョリーのニュースがよく知られていると思います。ただし、遺伝が関係すると言われている病気についても遺伝子だけを要因とするかどうかまだ分からないものも多く、解析した情報の精度が必ずしも高くなく不確かなところが残ります。

(2)【説明】 ゲノム研究について

さきほど説明したように、ゲノムを解析することによって、病気と遺伝子との関わりなどさまざまなことがわかるのではないかとされています。そして、多くの人たちのゲノム情報を比べると、より多くの病気と遺伝子との関わりがわかる可能性があります。

そのため、ゲノム研究では、なるべく多くのゲノム情報を共有し(データ共有)研究することが有効であり、必要でもあるとされています。一つの研究機関を超えて国内、さらには国際的な規模で共有することで、病気と遺伝子との関わりがより詳細にわかるようになるとも言われています。

ただし同時に、ゲノム情報の共有が広がると外に情報が漏れないように管理することが難しくなり、プライバシーの保護という点で課題が出てくるという議論もあります。

(3)【説明】 結果の開示とその問題点について

遺伝子解析研究の進歩により、既にいくつかの遺伝性疾患については、それを引き起こす変異の有無や発症の可能性を知ることができるようになりました。病気のこと以外にも、薬への反応の仕方、体質や素質、祖先や血縁関係に関する情報などがわかってきています。

近年では全ゲノム解析研究が行われるようになり、より多くの病気の原因究明や、一人ひとりに合わせた病気の予防・治療という成果が期待されるようになってきました。ただ、全ての遺伝情報を調べると、研究参加者やその血縁者の生命に重大な影響を与える所見が、偶然見つかることも起こってきます。

このような場合、研究により判明した研究参加者の遺伝情報を、本人に知らせるべきかどうかという難しい問題が生じます。

そもそも研究は、医療や健診とはちがって、参加者個人の健康のための検査や診断を目的としているわけではありません。また、遺伝情報の中には精度や確からしさの点で十分といえないものもあります。

たとえば、遺伝子変異が見つかったとしても、実際に発症する確率は病気によって異なりますし、発症のリスクがないのに「ある」と判定されたり、リスクがあるのに解析上は「ない」と判定されたりすることもあります。そのため、判明した遺伝情報を参加者に知らせることは、病気の予防や早期治療につながりうる一方、病気のリスクがない人に、発症に対する不安を抱かせたり、不要な精密検査を受けさせたりすることにもなりかねません。逆に、本当は病気のリスクがあるのに見過ごされる場合もあるでしょう。

こうしたメリットやデメリットをふまえて、後の質問にお答えください。

〈参考文献〉

- 1 S. B. Haga et al. Public perspectives regarding data-sharing practices in genomic research, *public health genomics*, 14: 319-324, 2011
- 2 A. A. Lemke et al. Public and biobank participant attitudes, *public health genomics*, 13: 368-377, 2010
- 3 S. B. Trinidad et al. Genomic research and wide data sharing, *Genetics in Medicine*, 12(8): 486-495, 2010
- 4 A. L. McGuire et al. Social networkers' attitude toward direct-to-consumer personal genome testing, *American journal of bioethics*, 9(6-7): 3-10, 2009
- 5 A. L. McGuire et al. DNA data sharing: Research participants' perspectives, *Genetics in Medicine*, 10(1): 46-53, 2008
- 6 Global Alliance for Genomics & Health. White Paper: Creating a Global Alliance to Enable Responsible Sharing of Genomic and Clinical Data, 2013
(http://genomicsandhealth.org/files/public/White%20Paper%20June%203%20final_0.pdf)
- 7 経済産業省, 平成24年度中小企業支援調査(個人遺伝情報保護の環境整備に関する調査)報告書, (遺伝子検査ビジネスに関する調査) 報告書
(http://www.meti.go.jp/policy/mono_info_service/mono/bio/24idenshibizinesu.pdf)
- 8 松井健志・喜多義邦「一般地域住民にみるゲノム疫学研究への参加・不参加行動選択の理由」『日本公衆衛生雑誌』, 57(11); 977-987, 2010
- 9 J. Murphy et al. Public Expectations for Return of Results from Large-cohort Genetic Research, *American journal of bioethics*, 8(11): 36-43, 2008
- 10 T. M. Meulenkamp et al. Researchers' opinions towards the communication of results of biobank research: a survey study, *European journal of human genetics*, 20: 258-262, 2012
- 11 A. A. Lemke et al. Perspectives of clinical genetics professionals toward genome sequencing and incidental findings: a survey study, *Clinical Genetics*, 84: 230-236, 2013