

パーソナルゲノム時代の解析データの共有

—データ公開・共有方針と倫理的対応—

三成 寿作

(大阪大学大学院医学系研究科助教、医の倫理と公共政策学)

0. はじめに

生命科学の中でも、ヒトの遺伝情報を解析する「ヒトゲノム研究」は急速に発展してきている。ヒトゲノム研究は、従来、単一遺伝子疾患を対象とする、家系に基づく「連鎖解析」が主流であったが、2000年以降は、多因子疾患を対象とする「ゲノムワイド関連解析 (Genome-Wide Association Studies: GWAS)」が注目を集めている。ゲノムワイド関連解析では、その性質上、多数の患者・健常者集団を対象とするため、研究に参加する「研究協力者」の対象は、患者だけでなく健常者にも及ぶとともに大規模化している。また 2005 年以降には、次世代シーケンサーを代表とする技術革新が進み、個人のゲノム配列 (パーソナルゲノム) を網羅的に解析する「全ゲノム解析」や「全エクソーム解析」が新たな研究手法として加わり始めている。このようなパーソナルゲノム解析が、単一遺伝子疾患及び多因子疾患の原因解明にむけて汎用されるにつれ、「パーソナルゲノム時代」の到来が浮き彫りとなっている¹⁻³⁾。

一方で、従来、ヒトゲノム研究の推進においては、研究者間における解析データの迅速な公開・共有が大役を担ってきている。このような取り組みを実施してきた国際的な研究プロジェクトには、1990 年頃より開始された「ヒトゲノム計画」を筆頭に、「国際ハップマップ計画」、さらには、近年の「1000 ゲノムプロジェクト」や「国際がんゲノムコンソーシアム」などが挙げられる。このような一連の研究プロジェクトを通じては、解析データの質や量が研究の発展とともに大きく変化しており、最近では、個人の全遺伝情報を国際的かつ大規模に公開・共有する状況にいたっている。この種の研究プロジェクトがデータ公開・共有を積極的に採用してきた理由としては、端的には、解析データの二次的利用、つまり、データ駆動型研究を介したゲノム研究の促進がある。しかしながら、現在、パーソナルゲノム時代の到来とともに、データ公開・共有がもたらす社会への影響度は増しており、特にプライバシーや機密性といった観点から、そのあり方を再考する必要性が高まっている。言い換えれば、パーソナルゲノム時代には、研究の発展にむけた解析データの迅速な公開・共有だけでなく、研究協力者への配慮を含めた倫理的対応も同時に検討することが急務となっている。

本稿では、ヒトゲノム研究におけるこれまでの国際的なデータ公開・共有方針について概説し、次に、データ公開・共有方針の策定に積極的な米国の動向を詳述し、最後に、パーソナルゲノム時代のデータ公開・共有のあり方について倫理的観点から考察・展望する。

1. 国際的なデータ公開方針

本節においては、ヒトゲノム研究における国際的なデータ公開・共有方針について概説するが、とりわけ、主要な国際協定である、1996 年の「バミューダ協定 (Bermuda Agreement)」, 2003 年の「フォート・ローダーデール協定 (Fort Lauderdale Agreement)」, 2009 年の「トロント協定 (Toronto Agreement)」に焦点をあてる。

ーバミューダ協定ー

国際的な解析データの迅速公開は、1990年に始まった「ヒトゲノム計画」に、その契機を見出すことができる。ヒトゲノム計画では、最初のヒトゲノム配列の解読を、日・米・英・仏・独・中の6カ国の連携の下、13年の歳月を経て達成している。この計画では、プロジェクトの立案当初から、研究の円滑かつ効率的な推進のために、研究で得られた解析データを迅速に公開する施策に取り組んでいる。中でも、1996年に開催された英領バミューダ諸島での会合（バミューダ会議）は、国際的なデータ公開方針の策定において極めて重要な出来事になっている。バミューダ会議では、ヒトゲノム計画に関わる日・米・英・仏・独の5カ国（中国は1999年より本計画に参加）の主要関係者が集まり、議論の末に、ゲノム配列の登録と公開に関する協定（バミューダ協定）を採択している⁴⁾。バミューダ協定では、解析データは、科学研究の推進と社会への還元に向けて誰でも自由に利用されるべきであり、パブリックドメインに位置付けること、またこのようなデータは解析後すぐに公的なデータベースを介して公開すること（特に、いくつかの施設においては、1 kb以上の配列データは24時間以内に公開すること）などを取り決めている。また同会議での議論では、いくつかの施設が、その国の法的規制を理由にこの協定を順守できない場合があることを指摘している。なお、バミューダ会議は、1996年以降も、1997年と1998年に継続的な開催をみることができる。

ーフォート・ローダーデル協定ー

次に、第二の国際協定として知られるフォート・ローダーデル協定について取りあげる。この協定は、2003年に、米国・フロリダ州のフォート・ローダーデルで開催された国際会議を通じて採択されたものである⁵⁾。「Sharing Data from Large-scale Biological Research Projects」と題された同会議には、実験研究者やバイオインフォマティシャン、ジャーナルの編集者、データベースセンターの代表者などを含む、約40名の専門家や関係者が参加している。会議の主旨は、バミューダ協定にみられる解析データの迅速な公開方針を踏まえ、今後の生物医学研究のデータ公開方針のあり方を検討することである。議論の中でも特筆すべき点は、研究者が論文を発表する前に解析データを公開する「論文発表前のデータ公開（prepublication data release）」手法が、ヒトゲノム計画のような大規模な研究プロジェクトの推進、ひいては、科学研究の発展に大いに貢献することを、大多数の参加者が合意したことである。なお、この議論は、データの迅速公開において、データ登録者が研究上のインセンティブを確保することの必要性にも言及している。最終的なフォート・ローダーデル協定は、「論文発表前のデータ公開」方針を採用すること、また協定の実践では、データ生産者やデータ利用者、研究資金配分機関を対象とする「三者の責任（tripartite responsibility）」を明確に位置付けることについて規定している。他にもこの協定は、三者の協力関係や順守事項、バミューダ協定の適用範囲の拡大（一部の配列情報から全ての配列情報へ）、また公共性の高い解析データを取り扱う他の研究プロジェクト（community resource projects）への、「論文発表前のデータ公開」手法の適用なども明記している。

ートロント協定ー

続いて、第三の国際協定であるトロント協定について詳述する。この協定は、バミューダ会議やフォート・ローダーデル会議の流れを汲む、2009年のトロント会議（カナダ・オンタリオ州）で締結されたものである⁶⁾。この会議は、正確には「Toronto International Data Release Workshop」と題されており、その主たる参加者は、科学者、倫理学者、法学者、ジャーナルの編集者、研究資金配分機関の関

係者などである。会議の中心議題は、ゲノム研究において合意されてきた迅速なデータ公開方針を一部の大型研究施設以外の施設にも幅広く普及すること、またゲノム研究・プロテオーム研究（2008年のアムステルダム会議にて採択）以外の生物医学研究にも「論文発表前のデータ公開」手法を適用することである。この対応として、最終的なトロント協定では、フォート・ローダーデール会議の際に提示された、データ生産者やデータ利用者、研究資金配分機関に対する「三者の責任」の中に、「ジャーナルの編集者の責任」を新たに加え、さらに、それぞれの立場でのベスト・プラクティスを明示している。また同協定は、迅速なデータ公開を他の生物医学研究でも推進するため、公開が推奨される解析データの種類を、ヒトゲノム研究だけでなく、メタボローム研究やRNAi研究、化合物の三次元構造解析などといった研究領域・手法ごとに提示している。さらに注目すべき点は、同協定がヒトを対象とするデータの公開・共有において、プライバシーの保護と解析データの悪用におけるリスクに細心の注意を払うように強調していることである。この取り組みについて、同協定は、ヒトゲノム解析などを実施する研究プロジェクトが、その計画の立案当初より、研究の枠組みやガバナンスを構築する中で検討するように定めるとともに、個人識別可能性が低い集団データは一般公開する一方で、個人識別可能性が高いゲノム情報や臨床情報は限られた研究者間で共有するという、二段階の公開・共有手法を提案している。

このような3つの国際協定にみられるように、ヒトゲノム研究における解析データの迅速公開・共有は、1990年以降、徐々に普及してきている一方で、近年は、プロテオーム研究やメタボローム研究などの他の生物医学研究にも波及し始めている。また最近では、プライバシーの観点から、個人識別可能性の高い解析データは、全ての研究者に対する「公開」ではなく、限られた研究者への「共有」として位置付けていることが読みとれる。

2. 米国におけるデータ公開・共有方針

前述の通り、ヒトゲノム研究では、国際的なデータ公開・共有方針を策定する動きがある。これと連動する形で、米国を筆頭に英国、また最近では日本でも、研究で得られた解析データを積極的に公開・共有する施策に取り組んできている⁷⁻¹⁰。本節では、その中でも、1990年頃より積極的なデータ公開・共有を推進し、また2015年よりパーソナルゲノムの取り扱いを含む新規データ共有方針を施行した米国の動向について詳述する。

ーヒトゲノム計画ー

米国がデータ公開方針の策定に積極的に取り組み始めたのは、ヒトゲノム計画の開始された1990年頃に遡る。1992年には、米国の国立衛生研究所（National Institute of Health: NIH）とエネルギー省（Department of Energy: DOE）が共同で、「NIH-DOE Guidelines for Access to Mapping and Sequencing Data and Material Resources」を策定している¹¹。この方針は、両機関への研究費の申請者に対して、データ解析からデータ公開までの期間を最長でも6ヶ月以内に設定すること、また研究費の申請書ではデータ公開の時期や方法を明記することなどを定めている。1997年には、NIH内に属する国立ヒトゲノム研究所（National Human Genome Research Institute: NHGRI）が、前述のバミューダ協定（特に、1997年のバミューダ会議）の影響を受け、研究費の申請者に対し、「NHGRI Policy on Release of Human Genomic Sequence Data」というデータ公開方針を打ち出している。この方針は、研究資金の獲得者に対し、2 kb以上の配列データを解析後24時間以内に公開すること、また具体的なデータ公開手法を明記した計画書を提出することなどを義務付けている。そして2000年には、1997年

のデータ公開方針を改定することにより、新規に開発された「全ゲノム・ショットガン法」で産出される短いゲノム配列(従来のデータ公開方針では適用範囲外)にもデータ公開を求める施策を取っている。また改定された方針は、データ登録者が解析データを用いた最初の論文を発表できるように、データ公開に一部制限を設けることにも触れている。

ーポスト・ヒトゲノム計画ー

「フォート・ローダーデール会議」の開催や「ヒトゲノム計画」の終了と同時期にあたる 2003 年には、NIH が「NIH Data Sharing Policy and Implementation Guidance」を公表している¹²⁾。この公開方針は、NIH の年間 50 万ドル以上の研究資金(直接経費)に応募する全ての研究者に対し、解析データをすぐに公開すること(研究費申請書におけるデータ公開計画の記載)、また公開できない場合には、明確で正当な理由を提示することなどを課している。これは、「フォート・ローダーデール協定」の通り、データ公開方針を、ヒトゲノム研究だけでなく他の様々な生物医学研究にも適用していることを意味する。解析データの公開時期については、研究の領域や分野ごとの特性に配慮しつつも、論文の発表時期に遅延しない迅速公開を進めるため、研究者が具体的な時期を計画・提示するように位置付けている。さらに、同方針は、プライバシーや機密性の観点から、解析データからの氏名や住所などといった個人識別子(personal identifiers)の削除、小規模の地域や稀な集団からの試料や個人識別が可能で解析データへの十分な配慮、またデータ登録者がデータ利用者に利用制限などを提示するためのデータ公開協定書(data sharing agreement)などについても記載している。加えて、申請者が研究協力者に対し、データ公開による潜在的なリスクを説明すること、またその対応方法を事前に検討しておくことについて強調している。他にも、データ公開に必要な経費の計上や、データ利用者による謝辞の記載方法などについて言及している。

ーゲノムワイド関連解析(GWAS)時代ー

2007 年には、NIH が GWAS のためのデータ公開・共有方針「Policy for Sharing of Data Obtained in NIH Supported or Conducted Genome-Wide Association Studies (GWAS)」を発表している¹³⁾。この方針は、NIH の GWAS プログラムに申請する全ての研究者を対象とし、各研究者に対して、解析データは品質の確認後すぐに公開するように義務づけている(但し、データ公開・共有ができない場合への例外措置はある)。その一方で、データ登録者への研究のインセンティブを確保するため、データ登録者には、データ登録後 12 ヶ月間(最長)に及ぶ、研究発表のための優先期間を与えている¹⁴⁾。この間、他のデータ利用者は公開・共有データを用いた研究を実施できるものの、研究発表は実施できない。また解析データの公開・共有方法は、従来とは異なり、一般公開(open access)と制限付き共有(controlled access)という二段階アプローチを採用している。特に、後者は、プライバシーへの配慮から、個人識別可能性の高い解析データに対して用いるもので、データ利用者は、利用時に、NIH 内に設置されたデータアクセス委員会(Data Access Committee: DAC)の審査・承認を受ける必要がある(承認されたデータ利用者の情報は公開)。この DAC は、NIH の担当プログラムごとに設置されているため、その数は多数に及び(登録データごとに担当 DAC が指定)、各 DAC では連邦職員や有識者などが委員を務めることになっている。また DAC の審査は、機関承認書(institutional certification)やデータ利用承認書(Data Use Certification: DUC)の内容などに基づき実施することになっている。なお、機関承認書とは、データ登録を行う所属研究機関が NIH に提出する資料(インフォームド・コンセントの範囲や倫理審査委員会の責務などを記載)であり、DUC とは、NIH の担当者がデータ利用者に対して作成す

る資料（解析データの利用制限や悪用禁止、情報漏洩時の対応などを記載）である。この他にも同方針は、データ登録者に対する解析データの匿名化（個人識別子の削除）や、データ利用者への年次成果報告書の提出などを規定している。

ーパーソナルゲノム時代ー

2014年には、NIHが最終的な「NIH Genomic Data Sharing Policy」を公表している（2015年1月25日以降の研究申請に適用）^{15,16}。この方針は、前述のGWASのためのデータ公開・共有方針を拡張する意味で約5年間検討されてきたが、結果としては、NIHのプログラムに関わる大規模なゲノム研究を全て対象とする内容になっている（但し、GWAS方針と同様に、公開・共有ができない場合への例外措置はある）。これは、「ヒトを対象とする研究」だけでなく、「ヒトを対象としない研究」までも含む。また同方針の補足情報（Supplemental Information to the NIH Genome Data Sharing Policy）は、対象となる研究をその解析手法や試料規模に応じて詳しく設定している。パーソナルゲノム解析に関しては、100名以上の研究協力者が参加する研究を対象としており、このような研究では、一般に、データ解析後3ヶ月以内のデータ登録、さらにデータ登録後6ヶ月以内のデータ公開・共有を求めている（但し、最終的な研究結果はその作成時に登録、論文発表時に公開）¹⁷。加えて同方針は、「制限付き共有」で取り扱う全ての解析データに対し、一年間の利用期限を設けている（利用期限は、終了時に一年ごとの延長が可能）。さらに今回の方針は、インフォームド・コンセントについても、試料や解析データの多目的かつ将来的な研究利用や、一般公開もしくは制限付き共有といった公開・共有手法といった事項を記載するように言及している。また、細胞株の作成や臨床検体の採取においても、幅広い目的での将来的な研究利用を明記するインフォームド・コンセントの取得を推奨している。加えて、既存試料から得られる解析データの公開・共有にあたっては、インフォームド・コンセントの内容に基づく、倫理審査委員会の判断に委ねる形となっている。なお、GWAS方針にみられる機関承認書やDUCなどについての規定内容は、今回もほぼ同様である。

このように、米国は、1990年以降、積極的なデータ公開・共有を進めてきており、その対象は、大規模なヒトゲノム研究から他の生物医学研究へと拡大している。また公開・共有方針の対象範囲については、時に研究費の申請額、時に試料数や研究手法というように、様々な判断基準に基づいて定めている。加えて2007年のGWAS方針以降、プライバシーへの配慮から、解析データの公開・共有には、一般公開と制限付き共有という二段階アプローチを採用するようになり、後者では、データアクセス委員会がその運用において大役を担っていることがわかる。さらに各公開・共有方針は、解析データの生産から登録、登録から公開・共有、公開・共有から研究発表という3つの期間を必要に応じて変えている。この一連の過程からは、NIHが研究の迅速な発展とともに各利害関係者の立場を慎重に考慮していることが推察できる。

3. パーソナルゲノム時代のデータ公開・共有のあり方

前述してきたデータ公開・共有方針からも明白なように、ヒトゲノム研究では、解析データの迅速な公開・共有を進める慣習が見てとれる。本節では、データ公開・共有における利益と不利益を整理した後、近年、注目されている解析データの「再識別可能性（reidentifiability）」の問題について触れ、最後に、今後必要となる倫理的対応について述べる。

－迅速なデータ公開・共有の利益と不利益－

解析データの迅速な公開・共有にあたっては、様々な利益と不利益が存在する。利益としては、第一に、特定集団ごとの参照ゲノム配列の作成や多様な疾患の原因・関連遺伝子のデータベースの拡充といった研究基盤の構築がある。第二には、新規アルゴリズムの探索や複数の研究プロジェクトの成果を用いた高次データ解析といったデータ解析研究の推進がある。第三には、このような活動や研究を通じた、バイオインフォマティクスの育成と定着がある。第四には、不必要な重複研究の回避、そして第五には、研究資金の交付における付加価値の増大及び透明性の確保がある。このような取り組みは、ヒトゲノム研究の躍進に寄与し、結果として、個人の遺伝情報に基づく医療の発展に多大に貢献するものと期待できる。従って、ゲノム医学・医療の発展には、解析データを迅速かつ広範に共有していくことが望ましい。

その一方で、データ公開・共有の不利益としては、とりわけ、研究協力者に対するプライバシー面でのリスクがある。このリスクは、究極的には、個人が、遺伝情報やそれに付随する医療情報に基づき差別（結婚や雇用、保険などの分野）を受けることに繋がり得る。それ故、いくつかの国では、この対応として、遺伝情報差別禁止法などの法律を制定するにいたっている。このようなリスクが生じ得る発端としては、データ公開・共有を実施しない場合であれば、第三者によるコンピューターの窃盗やデータのハッキング、また偶発的なデータ漏洩などが挙げられる。この懸念への対応として、ヒトゲノム研究では、通常、セキュリティ面での対応に加えて、氏名や住所などが削除された「匿名化された解析データ」の利用を実施している。その一方で、データ公開・共有を実施する場合、そのリスクの度合は、データの公開・共有方法に大きく依存することになる。例えば、「匿名化された解析データ」であっても、そのリスクの度合は、一般に、「制限付き共有」よりも「一般公開」を採用することで高くなる。このため、現行の主要なデータ公開・共有方針では、多くの場合、「一般公開」ではなく「制限付き共有」を採用している。この理由は、次節で説明するように、遺伝情報が「再識別可能性」を有しているためであり、パーソナルゲノム時代のデータ公開・共有では、この「再識別可能性」をどのように取り扱うかが重要な倫理的課題となっている。

－解析データの再識別可能性－

パーソナルゲノム時代の解析データの公開・共有においては、「再識別可能性」の問題が浮上している¹⁸⁻²⁰⁾。従来、データの匿名化は、研究協力者のプライバシーへの配慮から、様々な生物医学研究によって伝統的に採用されてきた手法である。ところが、遺伝情報では、遺伝情報それ自体が個人識別子となる場合があり、匿名化された状態でも個人識別可能性を有していることがある。パーソナルゲノム時代においては、個人の全ての遺伝情報を大規模に公開・共有することから、データベース上の「匿名化された解析データ」においても、別ルートから入手したその情報の一部とその保有者に関する情報（姓や生年月日などを含む）を用いることで、情報の保有者を同定できる可能性が高まる。個人が同定された場合、研究協力者の秘匿性が消失するという問題だけでなく、機能が未解明の情報を多分に含むパーソナルゲノムを対象としていることから、解析データそれ自体やその付随情報（遺伝子関連情報や臨床情報など）の質や量に応じて、研究協力者が不利益を被るおそれがある。

「匿名化された解析データ」の再識別可能性を指摘した実証報告は、海外において、いくつか存在している。例えば、一塩基多型（Single Nucleotide Polymorphisms: SNPs）解析結果については2004年に、GWAS 結果は2008年に、またパーソナルゲノム解析結果は2013年というように、様々な解析デ

ータにおいてその再識別可能性を認めることができる²¹⁻²³⁾。このような報告は、今後、解析データ量やデータ利用者数の増大に伴って増加する懸念があるため、現行の主要なデータ公開・共有方針は、「匿名化された解析データ」に対し、「制限付き共有」手法を採用している。特に米国においては、この共有を、データアクセス委員会や機関承認書、DUCなどの施策を駆使することにより進めている。その一方で、最近、「匿名化された解析データ」の一般公開を実施する「1000 ゲノムプロジェクト」や、解析データの匿名化を推奨しない「パーソナルゲノムプロジェクト」といった研究プロジェクトが出現している^{24,25)}。解析データの一般公開や匿名化の不実施といった手法は、現時点では、その研究協力者への具体的な不利益を特定できないというリスクがあるものの、「制限付き共有」に比べて、労力や時間、経費を大幅に削減するとともに、極めて迅速に解析データを利活用できるという利点を有している²⁶⁾。従って、これまで奨励されてきた迅速なデータ公開・共有方針は、最近、研究の発展と研究協力者のプライバシー保護について厳密な比較衡量を求める性格を帯び始めていることがわかる。

ーパーソナルゲノム時代における倫理的対応ー

データ公開・共有においては、当然ながら、研究協力者への配慮が極めて重要な倫理的課題となる。この取り組みとしては、近年、適切なインフォームド・コンセントの実施が大役を果たしている。本稿において、インフォームド・コンセントの要件を全て明示することは困難であるが、少なくとも、最新のNIHの公開・共有方針が記載している、解析データの多目的かつ将来的利用や、一般公開もしくは制限付き共有といったアクセス方法に加えて、公的なデータベースの利用目的や研究協力者による同意撤回時の対応、登録・利用される解析データの特徴、プライバシーに関するリスク（特に、再識別可能性について）、企業での研究・商業利用の可否などが検討事項として挙げられる。さらに、将来的には、解析データの二次的利用の過程で偶然見つかる、研究協力者の健康や生命に著しく関与する「偶発的所見」への対応も、その検討事項に加わり得る²⁷⁾。また紙媒体を用いた従来通りのインフォームド・コンセントの手法だけでは、このような記載事項を予め特定し難いため、現在、情報通信技術を用いることで、研究協力者の継続的かつ柔軟な意思決定を可能とする、「動的同意 (dynamic consent)」にも注目が集まっている^{28,29)}。加えて、データ公開・共有を介した研究活動は、研究協力者の視点からは不鮮明であり、かつ、容易に認識し難いという性質を持つため、研究協力者との信頼構築という観点から、適切なインフォームド・コンセントの実施に加え、データ公開・共有に関する意義の説明や研究成果の公表なども重要な活動となる。

また同時に、データ登録者とデータ利用者との間にある利害対立についても慎重に取り組んでいく必要がある。迅速なデータ公開・共有は、データ登録者、つまり、解析データの一次利用者の立場からは、一概に歓迎される施策ではない。これは、データ公開・共有を通じて、他の多くの研究者がその解析データを利用することによって、一次利用者が研究上のインセンティブを失うおそれがあるためである。その一方で、迅速なデータ公開・共有は、二次的利用者による研究の促進、ひいては、データ駆動型研究の躍進により、公益の最大化とも結び付く。これらを踏まえ、両者の対立を緩和していく上では、理想的には、NIHが進めるように、解析データの内容や規模に基づいた、データの生産から登録、登録から公開・共有、そして公開・共有から論文発表といった期間の調整に加えて、データアクセス委員会の審査における公平性及び透明性の確保、さらには、データの二次的利用者がデータ登録者を評価できる、バイオリソース・リサーチ・インパクト・ファクター (Bioresource Research Impact Factor: BRIF) のような評価手法の導入を図っていくことが望ましい³⁰⁾。

4. おわりに

本稿では、国際的なデータ公開・共有方針の歴史的経緯を、「バミューダ協定」、「フォート・ローダーデール協定」、「トロント協定」といった国際協定を中心に取りあげている。これらの協定においては、ヒトゲノム計画以降の迅速なデータ公開・共有といった一つの慣習を見出すことができる。また米国の積極的なデータ公開・共有方針の策定経緯からは、研究の進捗や内容に応じて、登録期間、公開・共有期間、論文発表優先期間の調整を慎重に検討していることが見てとれる。中でも、パーソナルゲノム時代の公開・共有方針では、解析データを登録する個々の研究者の利益よりも、むしろ、データ駆動型研究を介した公益を優先していることが浮き彫りとなっている。この点に関しては、方針の策定にあたって、どこまでを政府主導で、どこまでを研究者主導で進めるかという政策的な問いを見出すことができる。この問いへの検討には、より根本的に、どのような解析データをどの程度集積し、どのように公開・共有していくかといった、データベースの意義や持続可能性についての再考が必要になるだろう。さらに、研究協力者との信頼構築にむけては、データ公開・共有を通じて、研究協力者が不利益を被らないように十分に配慮するとともに、そのような不利益が生じた際には、たとえ、それが海外で生じた場合であっても、迅速に対応できる体制や仕組みを構築していくことが不可欠である。このような研究ガバナンスの構築は、社会との信頼の下に、グローバルなデータ公開・共有を促し、ひいては、パーソナルゲノム医療の実現に拍車をかけることに繋がるだろう。

〈謝辞〉

本研究は、文部科学省科学研究費補助金新学術領域研究「ゲノム支援」(課題番号: 221S0002)、及び、日本学術振興会科学研究費補助金若手研究(B)(課題番号: 25860381)の成果によるものである。

〈参考文献〉

1. Green ED, Guyer MS; National Human Genome Research Institute. Charting a course for genomic medicine from base pairs to bedside. *Nature* 470, 204–213, 2011.
2. 三成寿作, 加藤和人. パーソナルゲノム時代の研究ガバナンス. *医薬ジャーナル*. 50, 55–58, 2014.
3. 山本奈津子. ヒトゲノム情報は 21 世紀の“新しい石油”となるか? *医学のあゆみ*. 251, 207–212, 2014.
4. Summary of principles agreed at the International Strategy Meeting on Human Genome Sequencing. Bermuda, 25 to 28 February 1996.
http://web.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/research/bermuda.shtml#1
5. Wellcome Trust, Sharing data from large-scale biological research projects: a system of tripartite responsibility. Ft. Lauderdale, FL, 14 to 15 January 2003.
<http://www.genome.gov/Pages/Research/WellcomeReport0303.pdf>
6. Toronto International Data Release Workshop Authors. Prepublication data sharing. *Nature* 461, 168–170. 2009.
7. 高橋貴哲, 加藤和人. ゲノム医療の発展に向けた研究体制と市民との対話に関する考察: 全ゲノム関連解析とデータ共有を例にして. *医学のあゆみ*. 225, 891–894, 2008.
8. 小池麻子, 徳永勝士. ゲノムワイド関連解析データベースとデータ共有. *実験医学*. 29, 160–166, 2011.

9. 川嶋実苗. ヒト由来試料を用いた生命科学研究とデータ共有化: 倫理面に留意したデータ共有への取組み. *医学のあゆみ*. 251, 227–232, 2014.
10. 箕輪真理, 川嶋実苗, 三橋信孝, 堀尾徹. NBDC ヒトデータベース: 運用開始から1年で見えてきた新しい課題. *情報管理*. 57, 910–917, 2015.
11. NIH-DOE, NIH-DOE guidelines for access to mapping and sequencing data and material resources, 1992.
<http://www.genome.gov/10000925>
12. NIH, NIH data sharing policy and implementation guidance, 2003.
http://grants.nih.gov/grants/policy/data_sharing/data_sharing_guidance.htm
13. NIH, Policy for sharing of data obtained in NIH supported or conducted genome-wide association studies (GWAS), 2007.
<http://grants.nih.gov/grants/guide/notice-files/NOT-OD-07-088.html>
14. Contreras JL. Prepublication data release, latency, and genome commons. *Science* 329, 393–394, 2010.
15. NIH, NIH genomic data sharing policy, 2014.
<http://grants.nih.gov/grants/guide/notice-files/NOT-OD-14-124.html>
16. Paltoo DN, Rodriguez LL, Feolo M, Gillanders E et al. Data use under the NIH GWAS data sharing policy and future directions. *Nat. Genet.* 46, 934–938, 2014.
17. Contreras JL. NIH's genomic data sharing policy: timing and tradeoffs. *Trends Genet.* 31, 55–57, 2015.
18. McGuire AL, Gibbs RA. No longer de-identified. *Science* 312, 370–371, 2006.
19. Lowrance WW, Collins FS. Identifiability in genomic research. *Science* 317, 600–602, 2007.
20. Rodriguez LL, Brooks LD, Greenberg JH, Green ED. The complexities of genomic identifiability. *Science* 339, 275–276, 2013.
21. Lin Z, Owen AB, Altman RB. Genomic research and human subjects privacy. *Science* 305, 183, 2004.
22. Homer N, Szlinger S, Redman M, Duggan D et al. Resolving individuals contributing trace amounts of DNA to highly complex mixtures using high-density SNP genotyping microarrays. *PLoS Genet.* 4, e1000167, 2008.
23. Gymrek M, McGuire AL, Golan D, Halperin E et al. Identifying personal genomes by surname inference. *Science* 339, 321–324, 2013.
24. Clarke L, Zheng-Bradley X, Smith R, Kulesha E et al; 1000 Genomes Project Consortium. The 1000 Genomes Project: data management and community access. *Nature Methods* 9, 459–462, 2012.
25. Ball MP, Bobe JR, Chou MF, Clegg T et al. Harvard Personal Genome Project: lessons from participatory public research. *Genome Med.* 6:10, 2014.
26. Pereira S, Gibbs RA, McGuire AL. Open access data sharing in genomic research. *Genes* 5, 739–747, 2014.
27. Wolf SM, Crock BN, Van Ness B, Lawrenz F et al. Managing incidental findings and research results in genomic research involving biobanks and archived data sets. *Genet. Med.* 14, 361–384,

2012.

28. Kaye J, Curren L, Anderson N, Edwards K et al. From patients to partners: participant-centric initiatives in biomedical research. *Nat. Rev. Genet.* 13, 371–376, 2012.

29. Kaye J, Whitley EA, Lund D, Morrison et al. Dynamic consent: a patient interface for twenty-first century research networks. *Eur. J. Hum. Genet.* 23, 141–146, 2015.

30. Cambon-Thomsen A, Thorisson GA, Mabile L; BRIF Workshop Group. The role of a bioresource research impact factor as an incentive to share human bioresources. *Nat. Genet.* 43, 503–504, 2011.