

データ保護に関する規制動向調査報告 ～海外におけるゲノムデータベースに関する規制動向～

加藤尚徳^{†1‡2} 鈴木正朝^{†3‡2} 村上陽亮^{†1}

概要: ゲノムデータベースの有用性に益々注目が集まる中、海外ではゲノムデータベース保護に関する規制の議論が行われている。英国では、「Guidance GENOME UK The future of healthcare」が公開され、今後のヘルスケア領域におけるゲノムの活用について議論が開始された。また、欧州全域で見ると GDPR とゲノムデータベース関係性が論じられている。これらの議論に着目しつつ、我が国においてゲノムデータベースをどのように捉えるべきか検討を行う。

キーワード: ゲノム, 医療情報, プライバシー, 個人情報保護

Report on regulatory trends in data protection International Regulatory Trends in Genome Databases

NAONORI KATO^{†1} MASATOMO SUZUKI^{†3‡2} YOSUKE MURAKAMI^{†1}

Abstract: While the usefulness of genome databases is attracting more and more attention, there are discussions on regulations concerning the protection of genome databases overseas. In the United Kingdom, the "Guidance GENOME UK The future of healthcare" was released, and discussions began on the future use of genomes in the healthcare field. In addition, the relationship between the GDPR and the genome database is discussed across Europe. Focusing on these discussions, we will examine how to capture genome databases in our country.

Keywords: Genome, Medical information, Privacy, Data protection

1. はじめに

ゲノムデータベースの有用性に益々注目が集まる中、海外ではゲノムデータベース保護に関する規制の議論が行われている。英国では、2020年9月26日に「Guidance GENOME UK The future of healthcare」が公開され、今後のヘルスケア領域におけるゲノムの活用について議論が開始された。ここでは、ゲノムの活用を中心としたイギリスの国家的な医療情報活用に関する戦略、またそれらの戦略に基づいた社会保障制度に関する方針が示されている。データ保護、プライバシー保護についても触れられており、英国における医療情報とデータ保護の関係を整理する上での端緒となる可能性がある。

欧州全域で見ると GDPR とゲノムデータベース関係性が論じられている。一方で、GDPR と医療情報の活用に関する論点は、まだ議論の途上にあり、予定されているガイドラインやガイドライン等についても方向性が示されていない。一部は、COVID-19 に関連する議論として示されているが、最終的な EDPB (European Data Protection Board)、EDPS (European Data Protection Supervisor) による情報公開にはまだ時間がかかることが予想される。他方で、英国のデータ保護当局である ICO (The Information

Commissioner's Office) は GDPR を意識したデータ保護制度の整備を進めている。GENOME UK においては、今後、データ保護当局 (ICO) と協議の上で新たな情報公開が行われることが示されており、GENOME UK の議論が参考になる。そのため、本稿では、これらの議論に着目しつつ、我が国においてゲノムデータベースをどのように捉えるべきか検討を行う。

2. GENOME UK の背景・概要

GENOME UK の背景・概要について概観する。

2.1 背景

GENOME UK の背景については、Minister for Innovation の Lord Bethell of Romford によって以下のように解説されている。

英国は遺伝学とゲノム学の世界的リーダーとしての地位を確立している。基礎科学における独創的な発見から、臨床診療への応用、そして患者の転帰の改善に至るまで、英国はこの急速に発展するエキサイティングな分野に多大な貢献をしてきた。この戦略では、医療の未来を実現するために、リーダーシップの地位を維持し、拡大する計画を立てた。英国および世界中の患者に世界をリードするゲノム

†1 (株)KDDI 総合研究所
KDDI Research, Inc.
‡2 理化学研究所
RIKEN

†3 新潟大学
Niigata University

医療を提供できるようになる。

この戦略を通じて、ゲノミクスが英国及び世界中の何百万人もの人々の心身の健康を大きく改善する未来にコミットしている。これは、病気の遺伝的原因をよりよく理解し、患者が自分に合った治療法やアドバイスを受けられるように、個別化された治療法を提供することを意味する。予測的介入（病気が現れる前に対処する）もまた、大規模な予防医学としても成果を出し始めている。

我々は現在、転換点に立っている。ゲノムのシーケンシングのコストは低下しており、迅速かつ効率的であるため、臨床的にも、さらには救命救急医療にも十分な情報を提供できる。ゲノム研究はもはや実験室の科学研究の領域に留まっていない。最大のメリットは、臨床医、エンジニア、社会学者、数学者、データ・サイエンティストなどの幅広い専門知識を活用したコラボレーションによってもたらされる。COVID-19 をより良く理解するための世界をリードする研究プロジェクトや、新たな刺激的なゲノミクス産業と組み合わせることで、英国はゲノミクス革命における主導的役割を維持することができ、またそうしなければならない。

人々の寿命が延び、長期的で複雑な疾患の有病率が上昇するにつれて、医療の社会的コストは上昇している。疾患の予防と早期診断を増加させるために、ゲノミクスの発展を利用しなければならない。英国の医療制度がすべての患者に可能な限り最高のケアを提供することを保証するために、臨床、科学、産業の革新は、信頼された技術を通じて拡大され、NHS（National Health Service、英国の国民健康保険サービス）を通じて提供され続けなければならない。これは大胆なステップと慎重な考慮を必要とする。患者、公衆及び臨床コミュニティとの適切なパートナーシップを必要とするため、これらのコミュニティと協働して、信頼を構築し、懸念を理解し、対処する必要がある。我々のアプローチがアクセスの公平性、データセキュリティ及びプライバシーに根ざしていることを確保し、科学的理解及び直接的な治療を促進するために患者データが使用される場合には、常に責任と透明性を有する。

この戦略は、最新の科学的進歩と国民のより良い健康成果を提供するための公的支援に支えられて、世界で最も先進的なゲノムヘルスケアエコシステムをどのように構築するかについての野心的で説得力のあるビジョンを提示する。

2.2 概要

この戦略の野望は、次の10年間で、最新の科学的進歩に支えられ、より低コストでより良い健康成果を提供するために、世界で最も先進的なゲノム医療システムを創出することである。これを実現するために、私たちは4カ国で協力し、臨床治療と研究の境界を縮小していく。早期の検出及び迅速な診断を支援し、特定の患者グループへの介入を標的とするためにゲノミクスを利用し、ゲノミクスが患者

の健康にとって何を意味するかを理解する上で患者を支援し、新たな世界的流行病及び公衆衛生に対する脅威に対処するために、この分野における我々の能力を最大限に発揮する。これは、2019年のConservative manifest (Unleash Britain's Potential (The Conservative and Unionist Party Manifesto 2019)) に基づくもので、研究を支援し、英国を生命科学のための世界的なハブにすることができる世界クラスのコンピューティングと健康データシステムに投資するというコミットメントをサポートする。

この戦略では、次の3つの主要な分野（柱）に焦点を当てており、刺激的で説得力のある将来のビジョンを設定した。1つ目が診断と個別化された医療である。疾患の診断、層別化および治療を改善するために、日常的なヘルスケアに最新のゲノミクスの進歩を組み込むことを意味する。2つ目が予防である。公衆衛生および健康状態を改善するための予測的および予防的ケアを可能にすることを意味する。3つ目が研究である。基礎研究およびトランスレーショナルリサーチ（橋渡し研究）を支援し、研究と医療提供の間のシームレスなインターフェースを確保することを意味する。これら3つの柱に沿って、5つの横断的なテーマに焦点を当てる。各セクションでは成功の指標を示している。

具体的な目標と、このビジョンの実現に向けた進捗状況を監視する長期的な野望を組み合わせることで、500万のゲノム検査と解析に到達するという政府の全体的なコミットメントを実現することになる。英国では、これらの目標を達成するために2020年度予算でのコミットメント研究開発への公共支出を220億ポンド2025年までに増加させ、英国をGDPの2.4%が研究開発に費やされる2027年までに軌道に乗せること、熟練した人々へのアクセスを持つ世界をリードする学術・科学ベース、そして患者に最大限の効果をもたらすための技術・金融の専門知識を拡充することを行う。

この戦略は英国全体を対象としているが、4カ国の医療におけるゲノミクスの進化と発展の違いに注目することが重要だ。健康政策は各政府に委譲されるので、この戦略の特定の要素を実施するかどうか、どのように実施するかについての決定は、必然的に4つの政府によって別々になされる。これらの決定は、4カ国の国民の異なるニーズと、各行政機関における国民保健サービスの構造及びシステムに対応するために異なる。これは、専門知識とベストプラクティスを共有する大きな機会をもたらすが、特にデータ共有とアクセスの公平性に関するいくつかの課題ももたらず。共同作業を通じて、ゲノミクスが英国及び世界のヘルスケアを改善する可能性を実現することを助けることができる。

3. GENOME UK における 3 つの柱と 5 つの横断的テーマ

GENOME UK では 3 つの柱と 5 つの先進的なテーマが設定されている。これらを確認する。

3.1 3 つの柱

3.1.1 第 1 の柱：診断及び個別化された医療 (Diagnosis and personalised medicine)

病気の診断、層別化および治療を改善するために、最新のゲノミクスの進歩を日常の医療に組み込むことを意味する。希少疾患、感染症および癌の遺伝的決定因子を日常的に同定するために、新しいゲノム技術を使用することにより、人々がより長く健康な生活を送ることを支援する。がんを早期発見し、病気に合わせた治療を行う。具体的な適用分野としては、癌 (Cancer)、希少な先天性疾患 (Rare and Inherited Diseases)、ゲノム薬理学 (Pharmacogenomics)、感染症 (Infectious Disease)、が挙げられている。

3.1.2 第 2 の柱：予防 (Prevention)

公衆衛生および健康状態を改善するための予測的および予防的ケアを可能にする。慢性疾患のリスクを正確に予測するためにゲノミクスを使用する。英国のスクリーニングプログラムは、リスクのある集団を同定するためにゲノミクスを使用する。具体的な適用分野としては、若年期におけるスクリーニングの拡大 (Expanding screening in early life)、生殖ゲノムスクリーニング (Reproductive genomic screening)、成人スクリーニング (Adult screening)、が挙げられている。

3.1.3 第 3 の柱：研究 (Research)

基礎研究とトランスレーショナルリサーチ(橋渡し研究)を支援し、研究と医療提供の間のシームレスなインターフェースを確保する。発見主導のトランスレーショナル・ゲノミクス研究の最前線における英国の世界的な主導的地位を拡大し、我々の集合ゲノミクス知識ベースを継続的に拡大する。世界をリードする安全なゲノミクスデータセットのエコシステムを開発し、国際的な研究を強化し、強固な実施研究プログラムに裏打ちされた医療施設への影響力のある研究成果のシームレスな移行を支援する。具体的な適用分野としては、データ主導の革新とデータ使用に関する患者の期待への対応 (Data-driven innovation and meeting patients' expectations about data use)、研究への参加を最大化するための同意枠組みの調和 (Harmonising consent frameworks to maximise participation in research)、ゲノム変異の機能解析 (Functional analysis of genomic variation)、情報科学 (Informatics)、公平性と遺伝的多様性 (Equity and genetic diversity)、臨床研究への参加の機会 (Opportunities to participate in clinical research)、橋渡し (Translation)、が挙げられている。

3.2 5 つの横断的テーマ

3.2.1 公衆・患者・医療従事者との関わりと対話 (Engagement and dialogue with the public, patients, and our healthcare workforce)

この戦略の中心に患者と英国の人々を置くことを意味する。患者、公衆及び NHS の労働者とのゲノム医療における信頼を構築し、維持し、彼らが関与し、データの利用及び倫理的考慮を含むゲノム医療の設計及び実施方法に関与することを確保する。

3.2.2 訓練・教育・新しいケアの基準を通じた労働力開発とゲノミクスへの関与 (Workforce development and engagement with genomics through training, education and new standards of care)

NHS の労働者、学界及び産業界の労働者が、バイオインフォマティクスを含むゲノミクスに関する必要な科学的及び臨床的スキル・セット及び理解を開発し、習得することを支援する。全ての部門の労働者がアクセス可能な方法でゲノムに関する情報を伝達することを支援する。支出及び政策上の考慮において、労働力及び訓練を優先させる。各分野における主要な技能不足を特定しつつ、分野横断的な技能の枠組みを実施し、需要に対応するための新たな訓練方法を提案する。最新のゲノム検査と結果を完全に組み込んだクリニカルパス(診療計画表)と標準治療を開発する。また、具体的な適用分野としては、人材育成、臨床経路、技術的ソリューション、を挙げている。

3.2.3 データと分析のための全国的に調整されたアプローチを提供し、医療専門家と承認された研究者が世界をリードするゲノムデータセットに容易にアクセスし、解釈できるようにする (Delivering nationally coordinated approaches to data and analytics, enabling healthcare professionals and approved researchers to easily access and interpret our world-leading genomic datasets)

ケアと研究の両方で高度な分析の使用をサポートし、患者のゲノムデータが生涯を通して彼らのケアに繰り返し情報を提供できることを保証するために、ゲノム、表現型、ヘルスケアデータを記録し、保存する方法を標準化する。具体的な適用分野としては、ゲノムと健康のための国際的な協力、機械学習と人工知能、を挙げている。

3.2.4 英国の産業成長を支援し、共通の基準、資金調達、調達、研究開発構造を通じて、あらゆる規模のプロジェクトや企業の起業家精神とイノベーションを促進する (Supporting industrial growth in the UK, facilitating entrepreneurship and innovation for projects and companies of all sizes, through common standards, funding, procurement, and R&D structures)

世界のライフサイエンス業界によるゲノミクスへの直接投資を誘致し、英国における臨床試験のシェアを増加させることにより、英国を、新しいゲノミクスヘルスケア企業

とイノベーションを立ち上げ、拡大するための世界的に最良の場所にする。具体的な適用分野としては、活発なスタートアップ経済、産業界・慈善団体・政府が連携した活動、を挙げている。

3.2.5 強固な倫理的枠組み、データセキュリティ、強固な技術基盤及び適切な規制を通じて信頼を維持する (Maintaining trust through strong ethical frameworks, data security, robust technical infrastructure and appropriate regulation)

全てのゲノムデータシステムはデータセキュリティに関連した一貫した高い基準を引き続き適用し、迅速な医療革新を支援し、法的枠組みを遵守し、公衆及び専門家の信頼を維持する強固で一貫した倫理的及び規制の基準を適用するためのゴールドスタンダードとして認識されることを目指す。

4. GENOMEUK におけるデータ保護

以上のように、GENOME UK ではゲノム情報を中心とした医療情報の活用について考察が行われている。それでは、これらの考察中において、データ保護はどのように捉えられていたか確認する。

第3の柱におけるデータ主導の革新とデータ使用に関する患者の期待への対応 (Data-driven innovation and meeting patients' expectations about data use) においては、ゲノミクスや人工知能 (AI) のような新しい分野の主流化は医学の様相を変えることを前提とし、進歩は、患者や一般市民を巻き込んだ形で導入されなければならない、データの使用方法について透明性があり、すべての法律や規制の要件を満たすものでなければならないとしている。データ駆動型の新しい技術を導入しようとしているプロバイダーは、データ保護と機密性のための法的枠組みの尊重について、より明確なガイダンスを要求している。情報コミッショナー (ICO 等) などと協力して、イノベーションが安全に行われるように、利用可能な助言を改善する予定であることが言及されている。同時に、医療技術の開発における患者データの合法的使用に関するガイダンスを明確にし、更新すると説明されている。また、ゲノミクスが、患者の利益のために健康データを責任を持って利用するための模範となることを望むとしている。患者さんや社会からの信頼を軽視することがあってはならない。責任ある患者データを、ゲノミクスに対する我々のアプローチの中心的な信条を用いて作成する。システム全体の調整は、これらの目的を達成するために不可欠であり、重要な最初のステップは、主要な健康データ管理者のための標準化されたデータアクセスプロセス、ツール、および慣例の開発と採用を調整し、研究と革新のための健康データのより多くの利用を推進することを目的とする健康データ研究アライアンスの設立で

ある。英国健康データ研究協会(英国 HDR)と協働しているすべての組織は、労働慣行を指導し、国内および国際的なベストプラクティスの枠組みを利用するために、彼らの参加のための原則に署名する。これには「5つの安全(safe)」が含まれているとされる。①安全(safe)な人々、②安全(safe)なプロジェクト、③安全(safe)な設定、④安全(safe)な出力、⑤安全(safe)なデータ、であり、患者の健康データのセキュリティとプライバシーを確保するための複数の保護手段が提供されることを意味する。これにより、プライバシーとデータの使用方法を監査する機能が保証される。HDR UK は、データをデータ・コントローラからデータ・ユーザーに送信するのではなく、「信頼できる研究環境」または「セーフヘイブン」として知られる場所で健康データの研究を行うよう推奨するガイダンスを作成している。このアプローチは Genomics England research library によってゲノムデータのために開始されたことが紹介されている。

第3の柱における情報科学 (Informatics) では、統一された情報科学戦略の実施は、英国のゲノミクスエコシステムの調整における決定的なステップである。ゲノミクスコミュニティは、臨床医と研究者がゲノムやその他の健康データを使用することで得られる影響を最大化するために協力する。研究者及び臨床医が患者の転帰を改善するために協働できるように、共通の基準を用い、システムが相互運用可能であることを確保する。患者と公衆は自分のデータが安全であり、適切かつ責任を持って使用されているという確信を持たなければならない。患者及び公衆を我々のプロジェクトに関与させる必要がある。そして、プライバシー及びセキュリティは、我々の共有された成功にとって極めて重要である。微生物バイオインフォマティクスのための MRC クラウドインフラストラクチャ (CLIMB) は、微生物ゲノミクスを支援する国家的な能力を提供し、新しい抗生物質のために細菌ゲノムを採掘することから、リアルタイムでエボラ出血熱の流行を調べることで、多様な問題を調べる 1,000 人以上の研究者を支援してきた。COVID-19 の一部として、CLIMB の世界的流行は、ウイルス配列データと患者メタデータの分析と共有のためのコアプラットフォームを英国中に提供してきた。最近の世界的流行の研究は、CLIMB と HDR-UK の間で密接に行われており、病原体ゲノムデータと他の患者メタデータのより良い統合のためのプラットフォームを提供している。英国のバイオバンク、NHS、Genomics England のデータセットへのアクセスは、研究とヘルスケアの領域にまたがる英国ゲノミクスのための連合標準主導のインフォマティクスインフラストラクチャを通じて改善される。この情報科学基盤は、学術研究領域から研究のためのヘルスケアデータの二次利用へのゲノミクスの統合を可能にする。その中核には、可能な限り世界標準と整合した、相互運用可能な標準の調整されたネットワークがあると説明されている。

5. まとめと今後

以上のように、本稿では GENOME UK に着目して、今後の英国、欧州におけるゲノムデータ、医療データの利活用の在り方について概観した。GENOME UK では、今後の英国におけるゲノムを中心とした医療データ活用に向けた具体的な戦略を理解出来た。特に、ゲノムデータの活用を社会保障制度と一体的に捉えて、積極的なゲノムデータの活用を前提としていることが伺える。GENOME UK において注目すべき点は、データ保護の問題がゲノムデータ活用のサブセットのような位置づけをされていることだろう。つまり、ゲノムデータの活用がまず前提としてあって、そのためのデータ保護やセキュリティを考える、個人の関与仕方を考えるというものである点である。我が国の議論においては、ともすればデータ保護の必要性からゲノムデータの活用や医療データの活用に慎重になりがちであるが、このような英国の姿勢から学べることは多いだろう。特に、何を戦略の要とするのか、戦略を達成するための具体的な手段はなんなのかについては我が国も考え直す必要があるのではないかと。

今後、英国では、GENOME UK に基づいた具体的な行動が予想される。その上では、データ保護当局である ICO との協議や、その協議の上でのガイダンス等、データ保護における具体的な考え方が示されることが予定されている。これらの検討においては、EU との関係性、データ保護においては GDPR との関係性についての具体的な議論がなされることが予想される。引き続きこれらの議論を注視していきたい。

参考文献

- [1] UK Government Guidance Genome UK: the future of healthcare”
(<https://www.gov.uk/government/publications/genome-uk-the-future-of-healthcare/genome-uk-the-future-of-healthcare>) (参照 2020-10-29).