

独立行政法人日本スポーツ振興センターハイパフォーマンススポーツセンター
国立スポーツ科学センターにおけるヒトゲノム・遺伝子解析研究に関するポジションステートメント

令和6年5月31日

独立行政法人日本スポーツ振興センター
ハイパフォーマンススポーツセンター

目次

1. はじめに.....	2
2. JISSにおけるスポーツ医・科学分野に係るヒトゲノム・遺伝子解析研究の目的5	
(1) JISSにおけるスポーツ医・科学分野に係るヒトゲノム・遺伝子解析研究の現状及び課題.....	5
(2) JISSにおけるスポーツ医・科学分野に係るヒトゲノム・遺伝子解析研究のあるべき研究の目的.....	6
(3) JISSにおけるスポーツ医・科学分野に係る人を対象とした研究のリクルーティング.....	8
(4) JISSにおけるスポーツ医・科学分野に係るヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する研究結果の取扱い.....	8
(5) JISSにおけるスポーツ医・科学分野に係るヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する情報発信の重要性.....	9
3. JISSにおいてスポーツ医・科学分野に係るヒトゲノム・遺伝子解析研究に従事する研究者等の責務.....	9
4. JISSにおいてスポーツ医・科学分野に係るヒトゲノム・遺伝子解析研究を実施する際に遵守すべき指針等.....	11
5. JISSにおけるスポーツ医・科学分野に係るヒトゲノム・遺伝子解析研究の実施にあたっての留意事項.....	11
(1) 研究プロジェクトの企画・立案.....	11
(2) 研究対象者等への説明等とインフォームド・コンセント.....	12
(3) 未成年者を研究対象者とするについて.....	13
(4) 試料・情報及び研究データの取得・管理.....	13
(5) データの解析.....	14
(6) 試料・情報及び研究データの提供.....	14
(7) 研究実施状況の報告等.....	14
(8) 研究から生じる知的財産権の取扱い.....	15
(9) 研究成果の利用・公表.....	15
(10) 研究対象者等へのフィードバック及び遺伝カウンセリング.....	15
(11) 研究を中断すべき場合.....	16
6. DTC 遺伝学的検査に関する留意点.....	16

1. はじめに

ヒトゲノム¹・遺伝子解析研究の進展により、多くの単一遺伝子疾患の責任遺伝子の同定がなされるだけでなく、がん、心臓病、糖尿病といった多因子疾患の遺伝要因の解明も急速に進められている。医学分野では個々人の遺伝的背景に基づいて、最適な医療を提供する個別化ゲノム医療も実施され始めている。このようなヒトゲノム・遺伝子解析研究は、医療分野だけでなくスポーツ医・科学分野においてもその活用が期待されているところである。

一方で、ヒトゲノム・遺伝子解析研究は、新たな倫理上の問題、法的・社会的問題を含む問題を生じる可能性があり、それは、スポーツ医・科学分野においてその活用を考えるにあたっては決して例外ではない。スポーツ医・科学分野におけるヒトゲノム・遺伝子解析研究がこれらの問題に十分に配慮をし、適正な範囲で実施されるのであれば、遺伝情報に基づくアスリート²の選別や差別につながるなど、アスリートの人権や尊厳が害される可能性があるのみならず、アスリートの健康上の問題やスポーツの公正性に対する疑念等を生じさせ、ひいては、社会全体に悪影響を及ぼし、スポーツの健全な発展を阻害することになりかねない。

我が国において、人由来の試料・情報を用いて行うヒトゲノム・遺伝子解析研究は、「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」等に従い、適切に実施することとされている。

スポーツ医・科学分野においてヒトゲノム・遺伝子解析研究が実施されるにあたっては、他の医学分野の研究と同様に、倫理上の問題、差別や人権の侵害等が生じないように配慮して行われる必要がある。研究対象者の利益を十分に保護し、研究対象者が安心してヒトゲノム・遺伝子解析研究に参加することができるよう、アスリート及びその関係者を含め、スポーツ界全体が一丸となって、不当な遺伝情報の利用行為を排斥し、これを許容しない環境を整備することが重要となる。そのためには、研究者が適用ある法令及び指針等を遵守し研究を実施するとともに、研究で得られた遺伝情報等について関係者が適切に扱うことが重要である。特にトップアスリートに関する研究を取り扱う独立行政法人日本スポーツ振興センターハイパフォーマンススポーツセンター国立スポーツ科学センター（以下「JISS」という。）としては、スポーツ医・科学分野の特性に十分配慮しつつ、アスリートの権利の保護に重点をおき、研究を実施する必要がある。

このような状況を踏まえ、JISSは、我が国の国際競技力の向上を目指し、ハイパフォーマンススポーツ分野におけるスポーツ医・科学の効果的・効率的な支援とその基盤となる研究を担う中核機関として、スポーツ医・科学分野におけるヒトゲノム・遺伝子解析研究の現状認識をとりまとめるとともに、JISSが「世界一を競い合うレベルのアスリートが発揮する高度で卓越したパフォーマンスに関する研究」として実施又は関与するヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する立場表明として、あるべき研究の目

¹ ヒトゲノムとは、提供者の個体を形成する細胞に共通して存在し、その子孫に受け継がれ得る遺伝情報の総称を指す。

² なお、このステートメントにおいて「アスリート」とは、いわゆるトップアスリートのみならず、広くスポーツの競技者を含む意味で用いる。

的、活用方法及び実施手続に関する提言、並びにヒトゲノム・遺伝子解析研究に従事する研究者その他の関係者が特に留意すべき事項を明確にするために、この「独立行政法人日本スポーツ振興センターハイパフォーマンススポーツセンター国立スポーツ科学センターにおけるヒトゲノム・遺伝子解析研究に関するポジションステートメント」（以下「本ステートメント」という。）を策定した。

本ステートメントにおいて使用される以下の用語は、「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」（以下「倫理指針」という。）又は経済産業分野のうち個人遺伝情報を用いた事業分野における個人情報保護ガイドライン（以下「個人情報ガイドライン」という。）において定義された意味を有する。なお、倫理指針と個人情報ガイドラインとで定義された意味が異なる場合には、倫理指針の定義を優先するものとする。

- 遺伝カウンセリング
- 遺伝情報
- インフォームド・コンセント
- 仮名加工情報
- 既存試料・情報
- 研究機関
- 研究者等
- 研究責任者
- 研究対象者
- 研究対象者等
- 個人情報
- 試料
- 試料・情報
- 侵襲
- 要配慮個人情報
- 倫理審査委員会

また、次の用語について、本ステートメントでは以下のとおり定義する。

- DTC 遺伝学的検査
DTC 遺伝学的検査は「Direct-to-Consumer Genetic Testing」の日本語訳であり、医療機関を介さず直接消費者に提供される遺伝学的検査をいう³。
- ゲノム編集技術
生きた細胞の中で、予め定義した配列を有する特定のゲノム DNA 領域を切断し、外因性の遺伝子を追加・挿入することで自在に改変し、その生物の性質を変える遺伝子工学技術をいう⁴。

³ 一般市民を対象とした遺伝子検査に関する見解. 日本人類遺伝学会. 2010.

https://jshg.jp/wp-content/uploads/2017/08/Statement_101029_DTC-2.pdf

⁴ ゲノム編集技術の現状. 一般社団法人日本ゲノム編集学会. <http://jsgedit.jp/committee/552.html>

➤ 遺伝子ドーピング

遺伝子編集、遺伝子サイレンシング及び遺伝子導入技術等をはじめとした、何らかの作用機序によってゲノム配列及び／又は遺伝子発現を変更する可能性がある核酸又は核酸類似物質の使用により、競技パフォーマンスを高める可能性のある方法をいう⁵。

➤ 遺伝子治療

疾病の治療又は予防を目的とした次のいずれかに該当する行為をいう⁶。

- (1) 遺伝子又は遺伝子を導入した細胞を人の体内に投与すること。
- (2) 特定の塩基配列を標的として人の遺伝子を改変すること。
- (3) 遺伝子を改変した細胞を人の体内に投与すること。

➤ 競技パフォーマンス

競技に対する個人の行動能力を示す指標であり、生理的・身体的要因によつてのみではなく、知覚・判断・記憶・感情・情緒などを含む多くの心理的・精神的要因も関与して決定されるものをいう⁷。

なお、本ステートメントは、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の急速な進展や法令の整備状況等⁸に対応すべく、定期的に更新されることが想定されている。

⁵ 世界アンチ・ドーピング規程禁止表国際基準（2024年1月1日発効）.M3. 遺伝子および細胞ドーピング。

https://www.playtruejapan.org/entry_img/2024_prohibited_List_jpn.pdf

なお、世界アンチ・ドーピング規程には、「4.3 禁止表に物質及び方法を掲げる際の判断基準」として上記禁止表への掲載に関する判断基準が以下のとおり定められている。

4.3.1 物質又は方法が次に掲げる3つの要件のうちいずれか2つの要件を充足すると、WADAがその単独の裁量により判断した場合、その物質又は方法について禁止表に掲げることが検討される。

4.3.1.1 当該物質又は方法が、それ自体又は他の物質若しくは方法と組み合わせられることにより競技力を向上させ、又は、向上させようという医学的その他の科学的証拠、薬理効果又は経験が存在すること。

4.3.1.2 当該物質又は方法の使用が競技者に対して健康上の危険性を及ぼす、又は、及ぼしようという医学的その他の科学的証拠、薬理効果又は経験が存在すること。

4.3.1.3 当該物質又は方法の使用が本規程の序論部分にいうスポーツの精神に反するとWADAが判断していること。

⁶ 厚生労働省. 遺伝子治療等臨床研究に関する指針（令和5年3月27日一部改正）。

<https://www.mhlw.go.jp/content/001077219.pdf>

⁷ 多々納秀雄. スポーツ競技不安に関する初期的研究の動向—新たな競技不安モデル作成のために—. 健康科学, 17, 1-23, 1995.

⁸ 例えば、令和5年6月16日に「良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律」が公布・施行された。当該法律に基づき、今後、国が一定の施策を講ずることとされており、その動向を注視する必要がある。

2. JISS におけるスポーツ医・科学分野に係るヒトゲノム・遺伝子解析研究の目的

(1) JISS におけるスポーツ医・科学分野に係るヒトゲノム・遺伝子解析研究の現状及び課題

ヒトゲノム・遺伝子解析研究は現在発展途上にあるが、今後、その技術的進歩や適用範囲の拡大により、様々な分野において活用されていくことが想定される。

スポーツ医・科学分野においても、例えばドーピング検査結果が非定型で、ドーピングが疑われるような場合に、その背景に家族性の遺伝子変異など、遺伝的な差異があることがヒトゲノム・遺伝子解析研究により明らかにできれば⁹、あらぬドーピング疑惑からクリーンなアスリートを守ることに貢献できる可能性がある。

しかし、ヒトゲノム・遺伝子解析研究については、倫理上の問題、法的・社会的問題が生じないように、研究者が法令・指針等（下記 4. に定義する。以下同じ。）を遵守し研究を適正に実施するとともに、研究で得られた遺伝情報等について関係者が適切に扱うことが重要である。加えて、特にスポーツ医・科学分野での活用にあたっては、アスリートの遺伝情報は社会的にも関心の対象となりやすいと考えられること等を踏まえ、アスリートの権利の保護に一層の配慮が必要であるというスポーツ医・科学分野の特性に十分配慮して、研究を実施する必要がある。

また、例えば、ヒトゲノム・遺伝子解析研究においては、遺伝情報は、匿名化等を行ったうえで慎重に取り扱われる必要があるが、インターネット等に存在する他のデータとの照合を通じて遺伝情報の提供元である個人が再識別されることによるプライバシーの侵害の懸念もある¹⁰。倫理指針等においても十分な配慮が必要とされている事項ではあるが、国際的にも高いレベルの競技パフォーマンスを発揮しているアスリートの遺伝情報は社会的にも関心の対象となりやすいと考えられ、スポーツ医・科学分野におけるヒトゲノム・遺伝子解析研究の実施にあたっては、特に、プライバシーへの十分な配慮が求められる。

さらに、ゲノム編集技術も近年大きな進歩を遂げており、安価かつ容易に、また確実に標的とした遺伝子を編集する技術の開発が今後も進んでいくことが予測され、医療現場においても、例えばがんの治療等において今後活用されていくことが期待されている。一方で、ゲノム編集技術は、競技パフォーマンスの向上に転用されれば遺伝子ドーピングが問題となり、さらにはゲノム編集児の作出といった問題をももたらし得るものである。遺伝子ドーピングについては、世界ドーピング防止機構（World Anti-Doping Agency; WADA）が公表している「世界アンチ・ドーピング規程（World Anti-Doping Code）」の禁止表国際基準（International Standard - Prohibited

⁹ Zhou X, He S, Zezhou L, Jiayu W, Zhou W, Liu X, Zhao M, Zhang L. Discovery of c.577del in EPO: Investigations into endogenous EPO double-band detected in blood with SAR-PAGE. *Drug Test Anal*, 14(4): 622-63 2022.

¹⁰ 例えば、Gymrek M, et al. Identifying Personal Genomes by Surname Inference. *Science*, 339 (6117), 321-24, 2013 は、手元の遺伝情報をもとに、娯楽目的で作成された姓（surname）と Y 染色体マーカーを登録する複数の系譜情報データベースから姓の候補を特定し、これと年齢（出生年）・居住する州を組み合わせることで、当該遺伝情報が由来する個人をかなりの範囲まで絞り込めることを報告している。

List)¹¹においても、「常に禁止される (prohibited at all times)」項目として、「遺伝子および細胞ドーピング (gene and cell doping)」¹²が定められている。遺伝子ドーピングは、現時点で禁止への違反例は知られていないものの、ひとたび遺伝子ドーピングが行われれば、スポーツの公正性及び品位が損なわれることになる。また、アスリートが遺伝子ドーピングを試み、想定外の遺伝子改変が生じた場合の健康上のリスクも指摘されている¹³。関連して、ゲノム編集を行った受精胚を人の胎内に移植することも禁じられている^{14,15}。

このように、スポーツ医・科学分野においてもヒトゲノム・遺伝子解析研究が広がりつつあるが、現時点においてアスリートの競技パフォーマンスの適性、あるいは外傷・障害や疾患と特定の責任遺伝子との因果関係については、まだ実用に堪えるだけの十分な科学的根拠が得られているわけではない。また、そもそも、適性を踏まえたスポーツ競技の選定や、怪我の予測に関しては、練習方法、指導方法、環境的要因、心理的要因、生活習慣等、様々な要因から解決されるべき事項であり、遺伝子の情報のみで予測解決することはできない。そのような状況の中で、研究成果を安易にアスリートに適用することについては、倫理上・健康上等の様々な問題が指摘されているところである。

(2) JISS におけるスポーツ医・科学分野に係るヒトゲノム・遺伝子解析研究のあるべき研究の目的

以上に述べたスポーツ医・科学分野におけるヒトゲノム・遺伝子解析研究の現状及び課題を踏まえると、JISS におけるスポーツ医・科学分野に係るヒトゲノム・遺伝子解析研究が、いかなる目的を以て、いかなる事項を対象として行われる場合に許容されるかを予め明確に規定しておくことは極めて重要であるとともに、同分野における研究の発展にとって必要かつ有用であると考えられる。なお、上述のとおり、ヒトゲノム・遺伝子解析研究は、倫理指針等に基づき実施されており、以下で記載する事項は当該指針等と重なる事項もあるが、スポーツ医・科学分野の特性に鑑み、改めて記載するものである。

¹¹ https://www.wada-ama.org/sites/default/files/2023-09/2024list_en_final_22_september_2023.pdf。日本語訳は、公益財団法人日本アンチ・ドーピング機構が公表している 2024 年の日英併記版

(https://www.playtruejapan.org/entry_img/2024_prohibited_List_jpn.pdf) による。

¹² 2024 年版の禁止表においては、「以下の競技能力を高める可能性のある事項は禁止される：M3.1. 何らかの作用機序によってゲノム配列および／又は遺伝子発現を変更する可能性がある核酸又は核酸類似物質の使用。以下の方法が禁止されるが、これらに限定するものではない：遺伝子編集、遺伝子サイレンシングおよび遺伝子導入技術。M3.2. 正常なあるいは遺伝子を修飾した細胞の使用。」と規定されている。

¹³ Ishii T and Beriain I. D. M, Safety of Germline Genome Editing for Genetically Related “Future” Children as Perceived by Parents. CRISPR J, 2 (6), 2019.

¹⁴ こども家庭庁、文部科学省、厚生労働省。ヒト受精胚を作成して行う研究に関する倫理指針（令和 6 年 2 月 9 日一部改正）。

https://www.lifescience.mext.go.jp/files/pdf/n2409_01.pdf

¹⁵ こども家庭庁、文部科学省、厚生労働省。ヒト受精胚の提供を受けて行う遺伝情報改変技術等を用いる研究に関する倫理指針（令和 6 年 2 月 9 日一部改正）。

https://www.lifescience.mext.go.jp/files/pdf/n2409_04.pdf

このようなヒトゲノム・遺伝子解析研究のあるべき目的を特定するにあたっては、以下のような点にも配慮すべきである。

まず、スポーツを通じて幸福で豊かな生活を営むことは、全ての人々の権利であり、スポーツは自発的な参画を通じて人々が感じる楽しさや喜びに本質を持つものである。スポーツは、人それぞれが、各人の目的に応じて、自らの意思による選択によって行うべきものであり、競技会への出場やチームへの所属等、アスリートの選別が生じる場面においては、万人にその機会が与えられるべきである。

また、遺伝子ドーピングについては、過去にドーピング規則違反が繰り返されてきた事実からも分かるとおり、アスリートにおいてトレーニングによらずに自己の競技パフォーマンスの適性、ひいては競技パフォーマンスを向上させたいという願望が生じることは否定し難い一方で、それによりスポーツの公正性及び品位が損なわれることは、絶対に回避しなければならない。

医療分野におけるヒトゲノム・遺伝子解析研究の成果の人への応用については、遺伝子を操作した際の免疫応答に及ぼす影響や、標的遺伝子を誤った細胞及び配列に導入した際の発がん性リスクにも配慮しつつ、関連する指針等に基づき適正に実施する必要がある。これは、スポーツ医・科学分野においても当然のことである。このような状況の中で、遺伝子ドーピングを試みた結果、意図しない遺伝子改変が発生してしまい、健康上重大な問題が生じるリスクも大きい。また、遺伝子ドーピング・ゲノム編集技術が生殖医療の分野で使用されれば、ある特定の競技パフォーマンスに秀でたゲノム編集児の作出につながりかねない危険を孕むものである。

一方で、クリーンなアスリートを守る、という観点で考えると、上述のとおり、ドーピング検査結果が非定型である場合に、その背景に家族性の遺伝子変異などの遺伝的な差異があることがヒトゲノム・遺伝子解析研究により明らかにできれば、あらぬドーピング疑惑からクリーンなアスリートを守ることに貢献する研究分野ともなり得る。

以上を踏まえ、JISSにおけるスポーツ医・科学分野に係るヒトゲノム・遺伝子解析研究を行う場合の目的については、次のとおりとすべきである。

ア 以下のものを含む、スポーツのパフォーマンスを向上させる目的では、ヒトゲノム・遺伝子解析研究は行わない。

- 遺伝子ドーピングを行うこと。
- スポーツの才能を持った子供を作出すること。
- スポーツの才能を持ったアスリートを発掘・育成・強化すること。

イ アスリートを対象としたヒトゲノム・遺伝子解析研究を行う場合は、当面、クリーンなアスリートを守り、アンチ・ドーピングに資する観点から、ドーピングの偽陽性に関係する可能性がある家族性の遺伝子変異の特定につながるような科学的知見を得ることを目的としたものに限定して行う。

JISS では、我が国のハイパフォーマンススポーツ分野におけるスポーツ医・科学の効果的・効率的な支援とその基盤となる研究を担う中核機関としての機能及び責

務を踏まえつつ、上述したところに沿って、アスリート、そしてスポーツそのものの品格を守るという基本理念のもとで、アスリートの個人情報を守り、また差別が起きないように細心の注意を払いながら、ドーピングの偽陽性に関係する可能性がある家族性の遺伝子変異の特定につながるような科学的知見を得ることを目的として、遺伝子の研究・解析を行う。

(3) JISS におけるスポーツ医・科学分野に係る人を対象とした研究のリクルーティング

研究プロジェクト（下記 5. に定義する。）においては、サンプルサイズや対象遺伝子などを明確にし、研究計画に基づいて対象者のリクルーティングを行う。この点については、むやみに対象者をトップアスリートや JISS を利用するアスリートのみ限定することがないように十分配慮することが必要であり、世の中に広く公募するなど、研究の目的に沿った代表的なサンプルを選定することが重要である。この研究対象者の選定は、研究の目的や倫理的観点を考慮して行われるべきである。研究対象者のプライバシーと個人情報の保護に留意し、リクルーティングプロセスにおいて倫理的な配慮を十分に確保する。さらに、研究対象者に対する説明と同意の過程を明確化し、研究対象者が研究に参加する際の権利と責任を十分理解したことを確認する。これによって、研究結果の普遍性と信頼性を高めることができる。

以上の方針に基づき、JISS におけるスポーツ医・科学分野に係る人を対象とした研究に関して、倫理的かつ科学的なアプローチを取ることが求められる。

(4) JISS におけるスポーツ医・科学分野に係るヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する研究結果の取扱い

ヒトゲノム・遺伝子解析研究の結果に基づく差別（アスリートの選別を含む。）は、行ってはならないものとする¹⁶。

アスリートの競技パフォーマンスの適性と責任遺伝子との関係を解明する目的での研究や、そのような目的での研究成果の利用により、各人の自由な意思決定が歪められることがあってはならない。

とりわけ、アスリートの競技パフォーマンスの適性は、遺伝子のみならず、アスリートを取り巻く様々な環境や、心理的・身体的特性といった複合的な要因で構成され、かつ遺伝子に着目しても多因子遺伝性のものと考えられるうえ、責任遺伝子との因果関係について十分な科学的根拠が得られていない現段階において、誤った認識に基づいて、望むスポーツができなくなる、あるいは望まないスポーツの実施を事実上強制される状況が生じるようなことは厳に回避しなければならない。また、遺伝情報に基づきアスリートの選別がされることがあるとなれば、自らが左右し得ない事情のみを理由として、スポーツから特定の人を排除することにつながり、ひいてはスポーツの健全な発展を阻害することを十分に認識し、これを厳に回避しなければならない。

¹⁶ ゲノム情報による不当な差別は、「良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律」第 3 条第 3 号、第 16 条及び第 17 条第 2 項においても、防止されるべきものとして挙げられている。

(5) JISS におけるスポーツ医・科学分野に係るヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する情報発信の重要性

スポーツ医・科学分野においてヒトゲノム・遺伝子解析研究の結果に対する科学的根拠が十分に得られていないという現状にもかかわらず、そのような現状は一般社会で正しく認識されておらず、ヒトゲノム・遺伝子への知識不足から、遺伝子決定論、遺伝情報による差別、治療への過剰な期待などの誤解を招くおそれも考えられる。また、競技現場においても、遺伝情報を用いた不当で非合理的なアスリートの選抜や、遺伝子ドーピングに対する不当な期待が生じ、それらが転じれば、ヒトゲノム・遺伝子解析研究自体に対しても適正な評価が行われないことが懸念される。したがって、スポーツ医・科学分野におけるヒトゲノム・遺伝子解析研究を適切な目的・対象に限って実施するとともに、一般社会におけるヒトゲノム・遺伝子リテラシー向上に努めることが重要である。

このため、JISS においてスポーツ医・科学分野に係るヒトゲノム・遺伝子解析研究に従事する者は、当該研究に関連する適切かつ合理的な情報を、分かりやすく発信していくものとする。その際には、科学的根拠に基づく情報の発信を行うものとし、科学的根拠が十分に得られていない場合においては、その旨を明示するものとする。

3. JISS においてスポーツ医・科学分野に係るヒトゲノム・遺伝子解析研究に従事する研究者等の責務

スポーツ医・科学分野におけるヒトゲノム・遺伝子解析研究を適切に実施するためには、JISS に在籍する研究者等がその責務と、ハイパフォーマンススポーツ分野におけるスポーツ医・科学の効果的・効率的な支援を行うための研究であることを認識し、高い研究倫理性を持ち、研究の実施にあたっての基本原則を遵守することが重要である。したがって、本ステートメントでは、JISS においてスポーツ医・科学分野に係るヒトゲノム・遺伝子解析研究に携わる研究者等が遵守すべき事項として、以下の各事項を定める。なお、ヒトゲノム・遺伝子解析研究は、倫理指針等に基づき実施されており、以下で記載する事項は当該指針等と重なる事項もあるが、スポーツ医・科学分野の特性を鑑み、改めて記載するものである。

ア 研究者等は、クリーンなアスリートを守ることを目的として研究を実施することとし、スポーツのパフォーマンスを向上させることを目的に遺伝子を操作する研究を実施してはならない。

上述のとおり、JISS におけるスポーツ医・科学分野に係るヒトゲノム・遺伝子解析研究は、ドーピングの偽陽性に関係する可能性がある家族性の遺伝子変異の特定につながるような科学的知見を得ることで、クリーンなアスリートを守る目的でのみ行われるべきものであり、スポーツのパフォーマンスを向上させることを目的に遺伝子を操作する研究を実施してはならない。それぞれの研究者等がこの原則を認識することが重要である。

イ 研究者等は、アスリート・ファーストの視点に立ち、アスリートの生命、健康、人権及びあらゆる権利を尊重しなければならない。また、研究者等は、研究を行

う過程で取得した試料・情報がアスリートの選別や差別に結び付かないよう厳重に保護し、細心の注意を払って取り扱わなければならない。

JISSにおけるスポーツ医・科学分野に係るヒトゲノム・遺伝子解析研究は、上述した目的から明らかなとおり、あくまでアスリートの利益のために行われるものである。一方で、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の結果がアスリートの選別や差別に結び付く危険性があることも、上述のとおりである。研究者等は、研究を実施し、その成果を利用するにあたっては、そのことを再認識し、アスリートの権利を尊重するとともに、アスリートの利益に反する選別や差別が起こらないように細心の注意を払わなければならない。また、既存試料・情報の利用に際しても、関連する指針等に従い適切に扱う必要があることにも注意が必要である。

ウ 研究者等は、法令・指針等を遵守し、適正に研究を実施しなければならない。特にアスリートの個人情報漏洩することがないように、研究の全過程を通じて適切な手続のもとで当該個人情報を取り扱わなければならない。

上述のとおり、ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する研究者等が当該研究にあたって遵守すべき事項については、これまでも一定の議論が重ねられ、倫理指針や個人遺伝情報ガイドラインといった規範が策定されてきたところであり、また、研究は通常の社会活動の1つとして法令の適用対象となる。研究者等がこれらの法令・指針等を遵守すべきことはいままでもない。

さらに、遺伝情報は究極の個人情報であり、他の個人情報と同様に、好奇や関心の対象、ひいては取引の対象となりかねない。研究者等は、アスリートの利益を損なわないよう、研究の全過程において個人情報を適切に取り扱い、これを保護することの重要性を認識する必要がある。

エ 研究者等は、研究倫理に関する研修を受講し、これを遵守するとともに、ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する知識を常に学習し続けなくてはならない。また、アスリートの権利の保護に細心の注意を払うべく、倫理指針や個人情報の保護に関する法律その他の法令・指針等を理解しなければならない。

研究者等が、法令・指針等を遵守し、アスリートの利益を尊重して適切に研究の実施・研究成果の利用を行うためには、研究者等自身が、ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する科学的に正しい知識を習得し、それを絶えず更新するとともに、それらの法令・指針等に定められた事項をよく理解することが必要である。

オ 研究者等は、アスリートの健康及び人権保護のため、競技現場に携わっている医師や医療関係者との間において密に交流を行い、アスリートに対し、情報の提供及びリスクの提示を適切に行わなくてはならない。

研究者等がアスリートの利益を尊重しつつ適正にヒトゲノム・遺伝子解析研究を行うためには、研究者等と、研究対象者となるアスリートに直接関わっている医師や医療関係者との間で定期的な交流を行い、相互の理解を醸成するとともに、当該医師や医療関係者を通じて、アスリートに対して情報やリスクが適切に伝えられる状況を確認することが必要である。また、研究のメリットだけでなく、ど

のような問題が実際に生じ得るのか、その可能性について理解するためにも、指導者やアスリートに対する遺伝リテラシー教育の実施も重要な事項である。

4. JISS においてスポーツ医・科学分野に係るヒトゲノム・遺伝子解析研究を実施する際に遵守すべき指針等

JISS は、スポーツ医・科学分野に係るヒトゲノム・遺伝子解析研究を実施するにあたり、適用ある研究の実施に関する法令、指針、基準、原則、ガイドライン、ガイダンス等（以下のものを含むがこれらに限られない。以下「法令・指針等」という。）を遵守するものとする。また、研究者等も、これらの法令・指針等を遵守するものとする。

- 良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律（令和 5 年法律第 57 号）
- 人間を対象とする医学研究の倫理的原則（以下「ヘルシンキ宣言」という。）
- 人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針（「倫理指針」）
- 人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針ガイダンス（以下「ガイダンス」という。）
- 経済産業分野のうち個人遺伝情報を用いた事業分野における個人情報保護ガイドライン（「個人遺伝情報ガイドライン」）
- 世界アンチ・ドーピング規程、禁止表国際基準等及び日本アンチ・ドーピング規程

5. JISS におけるスポーツ医・科学分野に係るヒトゲノム・遺伝子解析研究の実施にあたっての留意事項

以上の基本原則のもと、以下では、JISS において、個別のスポーツ医・科学分野に係るヒトゲノム・遺伝子解析研究（以下「研究プロジェクト」という。）を実施するにあたって注意すべき事項について定める。

なお、研究の実施にあたっては、法令・指針等を厳密に遵守すべきであることは、いうまでもない。

(1) 研究プロジェクトの企画・立案

JISS において研究プロジェクトを実施する研究責任者は、研究プロジェクトを、正当な目的のために、適正な手続において実施するため、研究計画書を作成し、それについて倫理審査委員会の審査を受けることとし、倫理審査委員会で承認の上、JISS 所長の許可を受けるものとする。なお、全ゲノム配列 (Whole Genome Sequence; WGS) 解析に関し包括的同意を得ている研究について、倫理審査委員会の承認を得た後に、さらに標的遺伝子を絞った新たな研究・解析を実施する場合は、その都度倫理審査委員会の承認を受けることとする。また、倫理審査委員会で承認された研究について、それ以前に包括的同意を得て収集したサンプルを用いて新しい解析を実施する際は、倫理審査委員会の承認後、JISS のウェブサイトでは当該研究計画につ

いて公開し、オプトアウト¹⁷の機会を保障する。

さらに、研究プロジェクトの実施にあたっては、第三者から資金提供を受けることも考えられるが、これにより、研究倫理やアスリートの保護等が妨げられてはならない。例えば、研究プロジェクトの内容への理解や情報管理体制の整備が不十分な第三者との間で研究情報を共有した場合、研究プロジェクトに関する情報が不適切な形で社会に公表され、アスリートのプライバシー・名誉が害される危険性がある。また、提供した研究情報が正当な目的以外の目的（例えば、商用の遺伝情報データベースを作成する目的）に使われた場合、アスリートのプライバシーや権利が害されるだけでなく、一般社会におけるヒトゲノム・遺伝子解析研究に対する信頼を損なうことになりかねない。そのため、研究者等は、第三者から資金調達を行う際は、事前に当該第三者より、知的財産権の保護及び個人情報保護法の遵守を約する書面、その他法令・指針等の遵守のために適切な書面を取得する。また、資金支援の見返りに研究データの提供を求める者から資金提供を受けてはならないものとする。

(2) 研究対象者等への説明等とインフォームド・コンセント

研究プロジェクトは、研究対象者が当該研究プロジェクトの内容及びそれにより生じ得る影響を十分に理解したうえで行われる必要がある。ヒトゲノム・遺伝子解析研究は、極めてセンシティブな情報である、研究対象者の遺伝情報を対象として行うものであるから、その解析及び利用について、研究対象者の明確な同意が取得されており、かつそれが維持されていることが必要となる。また、遺伝子解析の結果、本人が望まない情報（例えば、特定の疾患リスクに関する情報）が判明する可能性もある。さらに、研究プロジェクトが遺伝子治療に関連する形で行われる場合には、意図しない遺伝子の改変や破壊が生じ、健康上のリスクを生じる可能性がある。

特に周囲における同調や上下関係に左右されやすい環境を踏まえ、研究対象者が上述の事項を的確に理解したうえで、研究対象となることに同意するかどうかの意思決定を、周囲に強制等されずに自ら行える環境を確保する必要がある。

まず、研究プロジェクトを実施するにあたっては、研究対象者等から予めインフォームド・コンセントを取得するものとし、インフォームド・コンセントは、いつでも撤回できるものとする。具体的な手続については、倫理指針第4章「インフォームド・コンセント等」及びその他倫理指針におけるインフォームド・コンセントに関する規定を遵守するものとするが、併せて、以下の事項も遵守するものとする。

ア 研究の内容及、研究のリスク・ベネフィット、その他説明すべき事項（倫理指針第4章第8の5「説明事項」によるものとする。）を、研究対象者等に対して明確に説明する。説明にあたっては、必ず個人ごとに説明し、原則として文書によりインフォームド・コンセントを受けるものとし、研究が実施又は継続されるこ

¹⁷ オプトアウト（情報の公開と研究対象者の拒否権の保障）とは、その研究の概要を実施医療機関等の掲示板やホームページなどに公開して、研究対象者が自身の試料もしくは情報をその研究に利用されることを拒否する機会を保障することを指す。

とに同意した場合であっても随時これを撤回できること、また同意を撤回又は拒否したことにより不利益な扱いを受けないことについても、説明を行う。

イ 研究プロジェクトの過程における偶発的な所見の取扱いについても、研究対象者等から予め同意を取得する。

ウ 研究データは研究対象者の遺伝情報を含むため、当該遺伝情報の管理は極めて重要である。そのため、当該遺伝情報及び研究データに関する具体的な取扱いについても、研究対象者等に十分な説明を行ったうえで、研究対象者等から同意を取得する。

エ 研究対象者等への説明や、研究対象者等からの質問に対する回答の際は、研究対象者等が理解しやすい言葉を用いて丁寧に対応するとともに、説明者が対応困難な場合には、研究責任者が対応する。

オ 研究プロジェクトの被験者は、研究対象者自身であるため、研究対象者自身の意思が尊重されるべきである。そのため、意思決定の際は、研究者等、コーチ及び所属団体を含めた周囲の者又は環境が、研究対象者の意思決定に不当な影響を与えてないかについて確認する。

(3) 未成年者を研究対象者とするについて

未成年者は、精神の発達が典型的に未熟であることを理由として民法上もその行為能力が制限されており、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の実施対象になることの意味を理解し、研究に参加するか否かの判断能力が不十分である場合がある。このため、現時点で、未成年者をヒトゲノム・遺伝子解析研究の対象とはしない。

(4) 試料・情報及び研究データの取得・管理

ヒトゲノム・遺伝子解析研究において取り扱われる情報は、極めてセンシティブな情報であって、その適切な取得・管理が重要であることはいうまでもない。そのため、以下の事項を遵守するものとする。

ア 取得した試料・情報は迅速に仮名加工情報へ加工し、仮名加工情報及びその対応表は、別個の場所に保管する。

イ 研究対象者が、JISS が保管する当該研究対象者に関するデータの削除・破棄を要請した場合には、JISS はこれに従うものとする。

ウ 収集サンプル数が学術的に意味のあるサンプルサイズに到達した場合には、収集を終える。

また、第三者に研究プロジェクトの一部を委託する場合には、個人情報に関するリスクを低減させるべく、研究者等は、当該委託を受ける第三者をして、書面による委託契約の締結及び第三者の内部規程の確認その他の適切な方法により、本ステートメントその他関連する法令・指針等を遵守させるものとする。

さらに、ヒトゲノム・遺伝子解析研究はアスリートの利益のために行われるべきものであり、試料・情報の取得にあたっては、アスリートの利益に十分に配慮する必要がある。したがって、**研究対象者から試料・情報を取得する際は、可能な限り最も侵襲的でない方法により行うものとする**。例えば、血液の採取に代えて、唾液の採取を行うことで足りる場合には、本人の意向も踏まえ、できる限り後者の方法によることが考えられる。

(5) データの解析

遺伝情報の解析には高度の専門性が必要であり、しかるべき専門機関・専門家の関与・監修のもとこれを行うことが重要である。

したがって、試料・情報の分析で得られた研究データの解析を行う場合は、外部専門機関・外部専門家と連携して解析を行うものとする。

(6) 試料・情報及び研究データの提供

ア 試料・情報の提供

JISS は、研究対象者から取得した既存試料・情報を他の研究機関に提供する場合は、倫理指針第4章第8の1(3)「他の研究機関に既存試料・情報を提供しようとする場合」に規定された事項及び以下の各事項を遵守する。

- 既存試料・情報及び要配慮個人情報を提供しようとする場合は、原則として文書によりインフォームド・コンセントを取得し、併せて、説明の方法及び内容並びに受けた同意の内容に関する記録を作成する。
- 提供する試料・情報は、研究対象者の識別をできないように加工を施すなど、必要な措置を講じたうえで提供する。ただし、情報を仮名加工情報に加工する場合、個人情報保護法上、JISS は、個人情報でない仮名加工情報を、法令に基づく場合を除くほか、当該仮名加工情報の取扱いの委託を受けた者以外の第三者に提供してはならないとされていることに留意する。

また、研究プロジェクトに用いられる試料・情報の提供及び受領に関する記録については、倫理指針第4章第8の3「試料・情報の提供に関する記録」を遵守するものとする。

イ 研究データの提供

JISS は、研究プロジェクトから得られた研究データについて、本ステートメントの規定に従い適切に公表する場合を除き、研究対象者等の事前の同意がない限り、当該研究データを第三者に対して提供しないものとする。

(7) 研究実施状況の報告等

JISS におけるスポーツ医・科学分野に係るヒトゲノム・遺伝子解析研究の適正性

確保のため、研究の実施状況の情報は JISS に集約される必要がある。

したがって、研究プロジェクトの責任者は、倫理指針第 6 章第 11 の「研究に係る適切な対応と報告」を遵守し、JISS 所長に 1 年に 1 回以上、定期的に文書で報告するものとする。また、研究活動内容やその進捗について、外部有識者会議等を開催し、外部点検・評価（必要に応じて事前に行うものを含む。）を受けるものとする。

(8) 研究から生じる知的財産権の取扱い

研究プロジェクトから生じる知的財産権については、原則として JISS に帰属するものとする。

(9) 研究成果の利用・公表

JISS におけるスポーツ医・科学分野に係るヒトゲノム・遺伝子解析研究は、アスリートの利益、ひいては社会公共の利益のために行われるべきものであるから、研究成果は、研究対象者のプライバシーに配慮しつつ、適切な形でアスリート及び一般社会に還元されるべきである。

したがって、研究プロジェクトの成果は、JISS スポーツ医・科学研究事業における他の研究プロジェクトと同様の成果発表手続に基づき公表するものとする。ただし、公表の際は、研究対象者を識別することができないものとする等、研究対象者のプライバシーに十分に注意するものとする。上述のように、遺伝情報自体が匿名化されていても、他のデータと照合することにより研究対象者が識別される危険性があるため、公表する情報の範囲及び公表の方法には、データの再識別を防止する観点からも慎重な配慮を要する。

取材及びプレス対応は、広報室以外に、担当理事及び JISS 所長の承認を得て行うものとする。

また、論文等の作成時には、利益相反の有無についても十分配慮し、必要事項を発表の際に公表する。特に企業から資金提供を受けた場合、その企業名を公表し、透明性の確保を図る。

(10) 研究対象者等へのフィードバック及び遺伝カウンセリング

スポーツ医・科学分野におけるヒトゲノム・遺伝子解析の結果の解釈は容易ではなく、また、結果の伝え方によっては、研究対象者等が内容を誤解する可能性もある。そのような誤解は、スポーツに関するアスリートの選択を歪める危険性を高めるほか、社会におけるヒトゲノム・遺伝子解析研究に対する誤った認識の醸成にもつながりかねない。

そのため、研究プロジェクトに係る研究結果をフィードバックする際には、競技現場の指導者、遺伝学や研究倫理等に関する専門的知見を有する外部有識者等にも意見を仰ぎながらその内容を精査し、研究対象者等の知る権利、知らないでいる権

利にも十分に留意しつつ、分かりやすく誤解のない説明、解釈を行うものとする。

なお、スポーツ医・科学分野におけるヒトゲノム・遺伝子解析研究では、特定の機能に資するような因果関係が科学的かつ明確に証明されている遺伝子は見つかっていない。このため、現時点では、研究の結果をフィードバックする際に、原則として、上述のような結果の説明を超える遺伝カウンセリングを実施する必要はない。

しかしながら、研究プロジェクトの過程で、解析の手法によっては偶発的な所見が見つかる可能性も考えられる。そのため、**研究プロジェクトの実施と並行して、偶発的な所見に対する遺伝カウンセリングの対応を行う体制を整備しておく必要がある。**遺伝カウンセリング体制については、JISS スポーツクリニックや他の医療機関とも連携し、その対応について検討するものとする。偶発的所見への対応については、医学分野においても課題とされており、我が国では下記 6. に述べる次世代シーケンサー（NGS）を用いた遺伝学的検査指針が示されていないのが現状である。今後、法令等の整備状況を踏まえ、他分野の事例を参考に、国内外の動向を注視しながら検討を進める。

(11) 研究を中断すべき場合

下記の事由が発生した場合、研究プロジェクトを中断し、有識者の意見を徴するとともに、JISS 所長の判断を仰ぐものとする。

- 遺伝情報や個人情報対応表のデータ漏洩など重大なインシデントが発生した場合
- 本ステートメントに違反する研究の遂行又は研究成果の目的外使用若しくは公表、その他本ステートメントへの重大な違反が判明した場合

6. DTC 遺伝学的検査に関する留意点

次世代シーケンサー（Next Generation Sequencer ; NGS）をはじめとする技術革新により、ヒトゲノム・遺伝子解析では従来に比べ飛躍的にヒト全ゲノム配列を安価にかつ高速で解析することが可能となった。これにより、医療現場において、プレジジョンメディシン¹⁸が促進されるなどの期待が高まる一方において、医療現場の外においても、個人の遺伝情報を明らかにする DTC 遺伝学的検査が、医師の診断を介さず消費者に直接提供されることへの懸念が高まっている。DTC 遺伝学的検査は、スポーツ医・科学分野及び関連領域においても広がりを見せ、個人の競技パフォーマンスをターゲットとした検査が実施され、その新奇性からマスメディア等への露出も増え、社会的関心を集めている。しかしながら、現状これらの検査で得られる結果の解釈や有用性は科学的に確認されているものではない¹⁹。そもそも競技パフォーマンスは（仮に遺伝子と関連性があるとしても）多因子遺伝性であると考えられるうえ、競技パフォーマンスと直接的な因果関係がある遺伝子も見つかっていないなど、個人の競

¹⁸ 個人にとって最適な治療方法を分析し、これを施すことを指す。

¹⁹ Webbourn N, Williams A, and McNamee M et al. Direct-to-consumer genetic testing for predicting sports performance and talent identification: Consensus statement. Br J Sports Med, 49(23): 1486-91, 2015.

技パフォーマンスをターゲットとし、競技パフォーマンスの予測や、アスリートのタレント発掘・育成・強化活動を目的とした DTC 遺伝学的検査は、現状においては科学的根拠に乏しいものである。そのような点に関する、医師や医療関係者、研究者による適切な説明なく検査結果が提供されている結果、DTC 遺伝学的検査が、あたかも個人の競技パフォーマンスの適性等を確実に予測でき、競技パフォーマンスの向上に有用であるかのように誤解を与え、鵜呑みにされる危険性がある。このことから、日本人類遺伝学会は警鐘を鳴らし、学会員及び関係者に対して科学的な検証や一般市民へのヒトゲノム・遺伝子リテラシー向上のための啓発を促している²⁰。

DTC 遺伝学的検査の結果の解釈及び利用については、以上のことを十分に踏まえる必要がある。

²⁰ 一般市民を対象とした遺伝子検査に関する見解. 日本人類遺伝学会. 2010.

https://jshg.jp/wp-content/uploads/2017/08/Statement_101029_DTC-2.pdf