

遺伝学的検査受託に関する倫理指針

平成13年 4月10日 策定

平成16年 9月16日 改正

平成19年 4月 1日 改正

平成23年10月 1日 改正

平成26年11月27日 改正

平成28年 3月24日 改正

平成28年11月24日 一部改正

一般社団法人日本衛生検査所協会
遺伝子関連検査受託倫理審査委員会

(目次)

I. 前文	・・・p3
II. 基本的考え方	・・・p4
1. 基本方針	
2. 本指針の適用範囲	
III. 遺伝学的検査受託における遵守事項	・・・p8
IV. 守秘義務	・・・p10
V. 見直し	・・・p10
VI. 要望	・・・p10
VII. 注	・・・p11
VIII. 用語の定義	・・・p20
IX. 参考資料	・・・p22
X. 遺伝子関連検査受託倫理審査委員会	・・・p31

I. 前文

検体検査は、科学技術の進歩とともに大きく発展し、新たな検査手法の確立、検査対象の拡大等日々改良が重ねられ、疾病の診断・治療、予防等への貢献を通じて広く国民の健康水準の向上に寄与してきた。

昭和45年に「臨床検査技師、衛生検査技師等に関する法律」において、検体検査を業として行う場所として衛生検査所が定められて以降、衛生検査所の不断の努力により迅速、高精度かつ効率的な検査実施が可能となり、検体検査は日常の検査としてその地位を確固たるものとし、疾病の診断に不可欠な存在となっている。

検体検査に用いられる様々な技術は、技術革新の波と共に進歩してきたが、中でも分子生物学的手法を用いたDNA、RNA等の解析技術は、検体検査の世界に革新を引き起こし、数々の画期的検査が出現することとなった。そして、これら解析技術は各種遺伝子関連検査[注1]として実用化され、様々な診断分野において利用されるようになった。

当初、感染症診断を目的に広がった遺伝子検査は、近年では白血病、リンパ腫等の疾病診断を目的に実施されるようになっており、さらにヒトゲノム・遺伝子解析研究の急速な進歩に伴う種々の新規遺伝子の発見等、様々な成果が遺伝子関連検査として応用されつつある。その結果、これまで主に疾病の診断目的で実施されてきた遺伝子検査は、被検者及びその血縁者の遺伝情報[注2]を解析する発症前診断、疾患感受性(易罹患性)の診断、薬剤応答性診断等、予防医学を前提とした遺伝学的検査[注1]にまでその役割を拡大しようとしている。

こうした状況の下、衛生検査所が関わる検体検査の中でも特に遺伝学的検査の一部は、被検者の遺伝情報[注2]を解析することから、患者個人の診断・治療に大きな利益をもたらす反面、その取扱いによっては様々な倫理的・法的・社会的問題(ELSI:Ethical, Legal and Social Issues)を招く可能性が他の検体検査と比べて高いことから、検査受託に当たっての規範となる倫理指針策定の必要性が認識されるようになった。

日本衛生検査所協会(以下「日衛協」)では、「遺伝子検査受託倫理審査委員会(平成28年3月24日:遺伝子関連検査受託倫理審査委員会へ改名)」を設置し、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」等、これまで政府により取りまとめられた指針や遺伝情報の特性[注2]を踏まえ、ヒトゲノム・遺伝子解析研究と表裏一体となる医療における遺伝学的検査を受託するに当たっての倫理規範として本指針を策定した。本指針は、被検者やその家族及び血縁者の人権が保障され、社会の理解の下に、衛生検査所が医療機関と密接に連携し、適正に遺伝学的検査が実施されることを目的としたものである。

衛生検査所が本指針を遵守することにより、個人の尊厳や人権を守りつつ適正に遺伝学的検査が実施され、今後の遺伝学的検査の進展が人類の健康と福祉の発展に大きく貢献することを期待するものである。

II. 基本的考え方

遺伝学的検査では、被検者及びその血縁者の遺伝学的情報[注2]等を取扱うことから、その扱い方如何によっては様々な倫理的・法的・社会的問題が生じる可能性があり、検査の実施及び受託に当たっては十分な配慮が求められる。

本指針は、被検者やその家族及び血縁者の人権が保障され、社会の理解の下に適正に遺伝学的検査が実施されることを目的としており、以下をその基本方針とする。

1. 基本方針

- (1) 人と遺伝情報の多様性と独自性の理解と尊重
- (2) 被検者やその家族及び血縁者の人権の保障
- (3) 遺伝学的検査の一次委託元を医療機関に限定
- (4) 医療機関における事前の十分な説明と被検者の自由意思による同意(インフォームド・コンセント)の確認
- (5) 個人情報の保護の徹底
- (6) 一般市民への宣伝広告の禁止
- (7) 適正な検査実施に向けた衛生検査所内の体制整備

2. 本指針の適用範囲

本指針は、現在実施されている遺伝学的検査を対象とし、衛生検査所にその遵守を求めるものである。本指針を適用する「遺伝学的検査」は、以下のとおり、ヒト生殖細胞系列の遺伝子検査[(1)～(4)・(6)]及び染色体検査[(5)・(6)]である。
[注1]

- (1) 単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝子検査
(家族性腫瘍の診断に関する遺伝子検査を含む。マイクロサテライト不安定性検査は体細胞遺伝子検査に含め、本指針の適用外とする。)
- (2) 薬剤応答性診断に関する遺伝子検査
(抗がん剤等の薬剤に対する応答性や副作用予測に関する遺伝型(遺伝子多型等)を調べる遺伝子検査。ファーマコゲノミクス検査のうち、生殖細胞系列遺伝子検査(*HLA* DNAタイピングを用いた薬剤応答性の解析を含む)をいう。)[注3]
- (3) 生活習慣病等の疾患感受性(易罹患性)診断に関する遺伝子検査
(糖尿病、高血圧等、生活習慣病のリスク診断に用いられる遺伝型を調べる遺伝子検査。なお、*HLA* DNAタイピングを疾患感受性の解析を目的として使用する場合には本指針の適用範囲とする。)[注4]
- (4) その他、個人の体質診断に関する遺伝子検査等
(肥満のリスクや、飲酒等に関連する遺伝型を調べる遺伝子検査)[注4]
- (5) 先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査[注5]

(本検査は、被検者の遺伝情報を取扱う遺伝学的検査に分類され、日本人類遺伝学会により策定された「遺伝学的検査としての染色体検査ガイドライン」に従い実施する。)

(6) 出生前診断に関する遺伝学的検査

(羊水・絨毛等を用いた染色体検査・FISH検査、CGHアレイ検査、個別の染色体の構造異常を解析する遺伝子検査、単一遺伝子疾患遺伝子検査、及び無侵襲的出生前遺伝学的検査(NIPT ; Noninvasive prenatal genetic testing)[注4] [注6])

<本指針の対象から除かれる遺伝子関連検査に関する細則>

以下の検査については本指針の対象から除く。

- (1)「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」に規定されたヒトゲノム・遺伝子解析を目的とした研究
- (2)「医薬品、医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保等に関する法律(薬機法)」に従い実施される遺伝子関連検査・染色体検査
(治験や市販後臨床試験における遺伝子関連検査及び染色体検査)
- (3)感染症診断に関する病原体核酸検査
- (4)体細胞遺伝子検査[注1]
(白血病/リンパ腫及び固形腫瘍の診断に関する遺伝子検査、及びファーマコゲノミクス検査のうち腫瘍組織等を用いる遺伝子検査をいう。)
マイクロサテライト不安定性検査は体細胞遺伝子検査に含まれるが、リンチ症候群の診断に用いられる他、薬剤応答性診断のためのバイオマーカー検査として実施される可能性があることから、これら検査の特性を十分に認識した上で受託する必要がある。[参考資料(5)日本家族性腫瘍学会②「家族性非ポリポーシス大腸癌におけるマイクロサテライト不安定性検査の実施についての見解と要望」③「マイクロサテライト不安定性検査説明同意文書」]
- (5)骨髄移植等における適合性やドナー/レシピエントを識別する遺伝子検査
(骨髄移植後のキメリズム解析や移植のためのHLA DNAタイピングは、疾患の診断を目的としていないので本指針の適用外とした。)
- (6)親子鑑定(DNA鑑定)に関する遺伝子検査
(医療目的以外で実施されることから本指針の適用外とした。)
- (7)白血病/リンパ腫及び固形腫瘍等の診断に関する染色体検査[注5]
- (8)先天性疾患等の診断に関する遺伝生化学検査
(先天異常マススクリーニング等に使用されるホルモンや酵素活性等の生化学検査。これら検査は被検者の遺伝学的情報を取扱う検査であるが、本指針の適用範囲が生殖細胞系列遺伝子検査・生殖細胞系列染色体検査であるため、適用外とした。)

(9) 病理組織標本を用いた組織化学染色及び免疫組織化学染色(腫瘍組織におけるミスマッチ修復蛋白質染色)等は本指針の適応適用外ではあるが、遺伝性疾患のスクリーニングに用いられる可能性があり、検査前の同意の取得と匿名化等への配慮が求められる。[参考資料(5)日本家族性腫瘍学会④「リンチ症候群の免疫染色に関する学会の見解と説明同意文書」]

表 指針の適用範囲

検査分類	出生前後 代表的な検査材料	出生後 末梢血・骨髄・リンパ節・腫瘍組織・口腔粘膜細胞等	出生前 羊水・絨毛・臍帯血・血液等
単一遺伝子疾患遺伝子検査		(1) ^{※1}	(6)
薬剤応答性診断遺伝子検査		(2) ^{※1}	適用外
疾患易罹患性遺伝子検査		(3)	適用外
体質診断遺伝子検査		(4)	適用外
病原体核酸検査		適用外	適用外
体細胞遺伝子検査		適用外 ^{※2}	適用外
移植関連検査(HLA)		適用外 ^{※3}	適用外
親子鑑定検査		適用外	適用外
先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査		(5)	(6)
先天性疾患に係る生化学検査		適用外	適用外
病理組織標本を用いた組織化学染色及び免疫組織化学染色		適用外 ^{※2}	適用外
「医薬品、医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保等に関する法律(薬機法)」に従い実施される遺伝子検査・染色体検査 (治験や市販後臨床試験における遺伝子検査及び染色体検査)		適用外 ^{※1}	適用外

※1 近年、遺伝性乳がん・卵巣がん症候群(Hereditary Breast and/or Ovarian Cancer Syndrome; HBOC)の原因遺伝子である*BRCA1・2*が薬剤応答性診断のためのコンパニオン診断として実施されるようになると考えられることから、本検査が単一遺伝子病(家族性腫瘍)の確定診断につながる原因遺伝子の生殖細胞系列の遺伝学的検査であるとの特性を十分に認識した上で受託する必要がある。

また、リンチ症候群の診断に用いるマイクロサテライト不安定性(Microsatellite Instability: MSI)検査が免疫チェックポイント阻害剤の薬剤応答性診断のためのバイ

オマーカー検査として実施される可能性があることから、本検査が単一遺伝子病（家族性腫瘍）の診断につながる可能性があるとの特性を十分に認識した上で受託する必要がある。

※2 II. 2. 本指針の適用範囲 (1) 単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝子検査の項を参照。リンチ症候群の診断に用いるマイクロサテライト不安定性 (Microsatellite Instability: MSI) 検査、及び *MSH2*、*MLH1*、*MSH6*、*PMS2* 等のミスマッチ修復蛋白質の免疫組織化学 (Immunohistochemistry: IHC) 検査は本指針の適用外ではあるが、遺伝性疾患のスクリーニングに用いられる可能性があり、検査前の同意の取得と匿名化等への配慮が求められる。

[参考資料(5)日本家族性腫瘍学会 ②「家族性非ポリポーシス大腸癌におけるマイクロサテライト不安定性検査の実施についての見解と要望」 ③「マイクロサテライト不安定性検査説明同意文書」 ④「リンチ症候群の免疫染色に関する学会の見解と説明同意文書」]

※3 *HLA* DNAタイピングは、遺伝学的検査（生殖細胞系列遺伝子検査）に分類されるが、本倫理指針を策定した当初は、移植時の組織適合性検査としての *HLA* DNAタイピングを想定し、分析的妥当性や臨床的妥当性が確立された検査であるとの理由で、倫理指針の適用対象外とした。近年は、患者を対象とした疾患感受性（易罹患性）診断や薬剤応答性診断を目的とした活用が拡大している。このため、これら目的で *HLA* DNAタイピングを受託する場合には、本指針の適用対象としたうえで、本指針の III. 遺伝学的検査受託における遵守事項 8 及び注 3、注 8 を確認する。

Ⅲ. 遺伝学的検査受託における遵守事項

衛生検査所が、医療機関から遺伝学的検査を受託するに当たっては、検査によって得られる遺伝情報の特性[注2]に鑑み、倫理的・法的・社会的問題に対する十分な配慮が必要である。

すなわち、遺伝学的検査の中には治療に直結しない疾患の診断を目的としたものが含まれること、検査結果が被検者個人のみならず家族及び遺伝学的情報を共有する血縁者にも影響を与える可能性があること、検査の実施前にはインフォームド・コンセントが必要であること、検査によっては実施前後に遺伝カウンセリングが必要であること等を十分に認識することが必要である。

また、遺伝学的検査を受託する際には、委託元である医療機関に対し、遺伝学的検査の特性について十分な説明を行い、受託に関する手順を事前に協議して適切な運用に努める必要がある。

以上を踏まえ、衛生検査所が遺伝学的検査を受託するに当たり、遵守すべき事項を以下に示す。

1. 衛生検査所は、検体検査受託業務を実施するに当たり、医療法及び臨床検査技師等に関する法律を遵守する。
2. 衛生検査所は、適正に検査を行い、検査結果については依頼した医師が疾患等の診断を行う際、重要な診療情報となることを十分に認識し、適切に委託元に情報提供することを使命とする。
3. 衛生検査所は、遺伝学的検査の実施に要する基盤技術及び精度保証体制の整備に努める。
また、遺伝学的検査に従事する者は、検査実施に必要なかつ十分な医学的知識及び技術の修得等の研鑽に努める[注7]と共に倫理的・法的・社会的問題に対する考察を深めるために、これまでに公表された倫理指針・ガイドライン等を熟知するよう努める[注8 参考資料]。
4. 衛生検査所は、遺伝学的検査を受託するに当たり、一次委託元を医療機関に限定する[注9]。さらに、衛生検査所が医療機関より受託する遺伝学的検査は、その臨床診断上の有用性が確立されている検査とする[注10]。
5. 衛生検査所は、遺伝学的検査を実施するに当たっては付随する倫理的・法的・社会的問題への配慮が必要であるという特性に鑑み、一般市民に対して出版物、インターネット等を用いて直接遺伝学的検査の勧誘及び受託を勧めるような宣伝広告を行わない。

6. 衛生検査所は、検体の受領から報告に至る一連の遺伝学的検査実施過程の精度保証体制等を標準作業書に基づき明確にするとともに、遺伝学的検査の技術上の限界及びその他不可抗力等により過誤が生じた場合の責任範囲について説明し、医療機関の長、または医療機関の長により任命された責任者及び担当医師の了解を得る。

なお、遺伝学的検査の精度保証体制の構築に際しては、遺伝子関連検査受託倫理審査委員会が策定した「遺伝子関連検査の質保証に関する見解」を遵守すること。

7. 衛生検査所は、遺伝学的検査の実施前に医師が被検者に対して、検査の目的、方法、精度、限界、結果の開示方法等について十分な説明をし、被検者の自由意思による同意（インフォームド・コンセント）を得ることを医療機関に要請する。

また、遺伝学的検査実施前後に遺伝カウンセリングが特に必要と考えられる検査の受託に際しては、関連学会等で示された指針・ガイドラインに従い、十分な遺伝医学的知識・経験を有する臨床遺伝専門医等が適切に遺伝カウンセリングを行う体制があることを医療機関に確認する[注3 注11 注13]。

8. 衛生検査所は、遺伝学的検査を受託するに当たり、医療機関において各種安全管理措置（組織的、人的、物理的、技術的安全管理措置）が講じられ、被検者の個人名等を、符号または番号によって匿名化するなど、個人情報の保護が適切に行われるよう医療機関に要請する。

また、衛生検査所では、匿名化された検体の安全管理ができる体制を整備し、特に単一遺伝子疾患の診断を目的とした遺伝学的検査の結果の報告に際しては、担当医師に対して親展扱いで報告する等、個人遺伝情報の保護に努める。

但し、薬剤応答性診断に関する遺伝学的検査（生殖細胞系列のファーマコゲノミクス検査）の取扱いに関しては、これまでに示された指針・ガイドラインに従い、医療機関と協議の上で適切な運用方法を決めることができる[注3 注11]。

9. 衛生検査所は、倫理的・法的・社会的諸問題を含む出生前診断に関わる遺伝学的検査を受託する際には、前述のⅢ. 4項「受託施設の限定」、Ⅲ. 7項の「遺伝カウンセリング体制ならびにインフォームド・コンセントの取得」について、受託する検査項目毎に依頼書や契約書等で確認を行うことが望ましい。

特に、母体血を用いた無侵襲的出生前遺伝学的検査では、日本医学会「母体血を用いた出生前遺伝学的検査」施設認定・登録部会が認定した施設などのように、臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー等が参加する遺伝カウンセリング体制が整備された施設からの受託に限定し、当該案件の委託にあたって遺伝カウンセリングの実施ならびにインフォームド・コンセントが得られたことを確認する担

当医の署名を得た上で受託することとする。

10. 衛生検査所は、受託した検体を検査の目的にのみ使用する。遺伝学的検査に用いた検体を所定の期間保管し、保管期間を経過した検体については速やかにかつ適切に処分する。

また、検査が終了した検体を第三者に分与してはならない[注12]。

IV. 守秘義務

衛生検査所は、検体検査受託業務の実施中はもとより終了後であっても、被検者の個人情報に関する秘密事項を秘匿する義務を負う。

V. 見直し

本指針は、必要に応じて、その全般に関して検討を加えた上で、見直しを行うものとする。

VI. 要望

本指針は日衛協会員に対し遵守を求めるものであるが、日衛協に所属していない衛生検査所及び研究として遺伝学的検査を実施している施設についても、本指針等関連する指針・ガイドラインの趣旨を十分認識し、遵守することを要望する。

VII. 注

[注1] 遺伝子関連検査の分類と定義

特定非営利活動法人日本臨床検査標準協議会(Japanese Committee for Clinical Laboratory Standards: JCCLS) に設置された「遺伝子関連検査標準化専門委員会」では、これまで一般的に用いられてきた「遺伝子検査」の用語を次のように分類・定義している。このため、今回の指針改正に当たっては、各種遺伝子検査の名称を前記分類と定義に従い表記した。

1) 病原体核酸検査

ヒトに感染症を引き起こす外来性の病原体(ウイルス、細菌等微生物)の核酸(DNAあるいはRNA)を検出・解析する検査。

2) ヒト体細胞遺伝子検査

癌細胞特有の遺伝子の構造異常等を検出する遺伝子検査及び遺伝子発現解析等、疾患病変部・組織に限局し、病状とともに変化し得る一時的な遺伝子情報を明らかにする検査。

3) ヒト遺伝学的検査(生殖細胞系列遺伝子検査)

単一遺伝子疾患、多因子疾患、薬物等の効果・副作用・代謝、個人識別に関わる遺伝学的検査等、ゲノム及びミトコンドリア内の原則的に生涯変化しない、その個体が生来的に保有する遺伝学的情報(生殖細胞系列の遺伝子解析より明らかにされる情報)を明らかにする検査。

1)~3)を総称して「遺伝子関連検査」とし、一般的にはそれぞれ、1) 病原体核酸検査、2) 体細胞遺伝子検査、3) 遺伝学的検査の用語を用いる。
なお、本指針は、3)遺伝学的検査を対象とする。

[注2] 遺伝情報の特性

平成23年2月に公表された日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」において、遺伝情報の特性は以下のように示されている。

(本文2項を引用)

2. 遺伝学的検査・診断を実施する際に考慮すべき遺伝情報の特性

遺伝情報には次のような特性があり、遺伝学的検査及びその結果に基づいてなされる診断を行う際にはこれらの特性を十分考慮する必要がある。

- ・生涯変化しないこと。
- ・血縁者間で一部共有されていること。
- ・血縁関係にある親族の遺伝型や表現型が比較的正確な確率で予測できること。
- ・非発症保因者(将来的に発症する可能性はほとんどないが、遺伝子変異を有

しており、その変異を次世代に伝える可能性のある者)の診断ができる場合があること。

- ・発症する前に将来の発症をほぼ確実に予測することができる場合があること。
- ・出生前診断に利用できる場合があること。
- ・不適切に扱われた場合には、被検者及び被検者の血縁者に社会的不利益がもたらされる可能性があること。

[注3] 薬剤応答性診断に関する遺伝子検査と用語の整理及び関連指針・ガイドライン

〈1〉薬剤応答性診断に関する遺伝子検査と用語の整理

「ゲノム薬理学における用語集」(厚生労働省)では、ゲノム薬理学(Pharmacogenomics: PGx)と薬理遺伝学(Pharmacogenetics: PGt)及び研究分野のゲノムバイオマーカーの用語を下記のように定義しており、遺伝子関連検査の分類とは異なる点に注意が必要である。

なお、薬剤応答性診断に関する遺伝子検査(ファーマコゲノミクス検査)には体細胞遺伝子検査と生殖細胞系列の遺伝子検査が含まれるが、本指針及び下記の「ファーマコゲノミクス検査の運用指針」では生殖細胞系列の遺伝子検査のみが適用となる。

以下「ゲノム薬理学における用語集」(厚生労働省)より引用

(1)ゲノム薬理学(Pharmacogenomics: PGx):

薬物応答と関連するDNA及びRNAの特性の変異に関する研究

(2) 薬理遺伝学(Pharmacogenetics: PGt):

ゲノム薬理学(PGx)の一部であり、薬物応答と関連するDNA配列の変異に関する研究

2.1 ゲノムバイオマーカー(GENOMIC BIOMARKER)

2.1.1 定義

ゲノムバイオマーカーは、次のように定義される:

正常な生物学的過程、発病過程、及び／または治療的介入等への反応を示す指標となる、DNAもしくはRNAの測定可能な特性

2.1.2 補足情報

1.ゲノムバイオマーカーは、例えば以下により測定される:

- ・遺伝子の発現
- ・遺伝子の機能
- ・遺伝子の制御

2. ゲノムバイオマーカーは、デオキシリボ核酸(DNA)及び／またはリボ核酸(RNA)の1つまたは複数の特性から構成され得る。

3. DNAの特性には以下が含まれる:

- ・一塩基多型
- ・短い繰り返し配列の多様性(繰り返し数の違い)

- ・ハプロタイプ ・DNAの修飾 例:メチル化
 - ・塩基の欠失(deletion)または挿入(insertion)
 - ・コピー数の変異
 - ・細胞遺伝学的な再配列 例:転座(translocation)、
重複(duplication)、欠失(deletion)、逆位(inversions)
4. RNAの特性には以下が含まれる(ただしこれらは限定するものではない):
- ・RNA配列 ・RNA発現 ・RNAプロセッシング例:スプライシング、
エディティング・マイクロRNA量
5. これら定義はヒト由来試料に限定するものではない
6. タンパク質あるいは低分子量代謝産物の測定値や特性は含まれない

〈2〉関連指針・ガイドライン

薬剤応答性診断に関する遺伝子検査(ファーマコゲノミクス検査)に関する指針・ガイドラインとしては以下が公表されており、これらを遵守する必要がある。

(1)「ファーマコゲノミクス検査の運用指針」

(平成21年3月、11月改定、平成22年12月改定)

日本人類遺伝学会 日本臨床検査医学会 日本臨床検査標準協議会

(2)「ゲノム薬理学を適用する臨床研究と検査に関するガイドライン」

(平成22年12月)及び

日本人類遺伝学会 日本臨床検査医学会 日本臨床薬理学会 日本TDM学会
日本臨床検査標準協議会

[注4] 本指針の対象となる(3)、(4)及び(6)の特性について

(3)生活習慣病等の疾患感受性(易罹患性)診断に関する遺伝子検査

(4)その他、個人の体質診断に関する遺伝子検査等の取扱いについて

(6)出生前診断に関する遺伝学的検査

平成23年2月に公表された日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」では以下のように示されており、これら遺伝学的検査を受託する際には、その特性を十分踏まえた上で実施する必要がある。(以下本文3項を引用)

.....

3. 遺伝学的検査の留意点

遺伝学的検査の実施に際しては、対象者と目的により留意点異なることを理解する必要がある。遺伝学的検査実施時に考慮される説明事項の例を[表1]に示す。

3-1)すでに発症している患者の診断を目的として行われる遺伝学的検査

すでに発症している患者を対象とした遺伝学的検査は、主に、臨床的に可能性

が高いと考えられる疾患の確定診断や、検討すべき疾患の鑑別診断を目的として行われる。遺伝学的検査は、その分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性[注3]などを確認した上で、臨床的および遺伝医学的に有用と考えられる場合に実施する。複数の遺伝学的検査が必要となる場合は、検査の範囲や順番について、臨床的に適切に判断した上で実施する。検査実施に際しては、検査前の適切な時期にその意義や目的の説明を行うことに加えて、結果が得られた後の状況、および検査結果が血縁者に影響を与える可能性があること等についても説明し、被検者がそれらを十分に理解した上で検査を受けるか受けないかについて本人が自律的に意思決定できるように支援する必要がある。十分な説明と支援の後には、書面による同意を得ることが推奨される。これら遺伝学的検査の事前の説明と同意・了解(成人におけるインフォームド・コンセント、未成年者等におけるインフォームド・アセント)の確認は、原則として主治医が行う。また、必要に応じて専門家による遺伝カウンセリング[注4]や意思決定のための支援を受けられるように配慮する。

遺伝学的検査の結果は、一連の診療の流れの中でわかりやすく説明される必要がある。診断は遺伝学的検査の結果のみにより行われるのではなく、臨床医学的な情報を含め総合的に行われるべきである。遺伝学的検査の結果は、診断の確定に有用なだけでなく、これによってもたらされる遺伝型と表現型の関係に関する情報も診療上有用であることにも留意する。一方で、新規の変異などその病的意義を確定することが困難な場合や、浸透率が必ずしも100%でないと考えられる場合などにおいては、遺伝学的検査の結果を解釈する際に、特段の注意が求められる。確定診断が得られた場合には、当該疾患の経過や予後、治療法、療養に関する情報など、十分な情報を提供することが重要である。

3-2) 非発症保因者診断、発症前診断、出生前診断を目的に行われる遺伝学的検査

非発症保因者診断、発症前診断、出生前診断を目的に行われる遺伝学的検査は、事前に適切な遺伝カウンセリング[注4]を行った後に実施する。

3-2)-(1) 非発症保因者診断

非発症保因者診断は、通常は当該疾患を発症せず治療の必要のない者に対する検査であり、原則的には、本人の同意が得られない状況での検査は特別な理由がない限り実施すべきではない。

3-2)-(2) 発症前診断

発症する前に将来の発症をほぼ確実に予測することを可能とする発症前診断においては、検査実施前に被検者が疾患の予防法や発症後の治療法に関する情報を十分に理解した後に実施する必要がある。結果の開示に際しては疾患の特性や自然歴を再度十分に説明し、被検者個人の健康維持のために適切な医学的情報

を提供する。とくに、発症前の予防法や発症後の治療法が確立されていない疾患の発症前診断においては、検査前後の被検者の心理への配慮および支援は必須である。

3-2)-(3) 出生前診断

出生前診断には、広義には羊水、絨毛、その他の胎児試料などを用いた細胞遺伝学的、遺伝生化学的、分子遺伝学的、細胞・病理学的方法、着床前診断、および超音波検査などを用いた画像診断的方法などがある。しかしながら、出生前診断には、医学的にも社会的および倫理的にも留意すべき多くの課題があることから、検査、診断を行う場合は日本産科婦人科学会等の見解を遵守し、適宜遺伝カウンセリング[注4]を行った上で実施する。

3-3) 未成年者など同意能力がない者を対象とする遺伝学的検査

すでに発症している疾患の診断を目的として、未成年者や知的障害者など同意能力がない患者に対して検査を実施する場合は、本人に代わって検査の実施を承諾することのできる立場にある者の代諾を得る必要があるが、その際は、当該被検者の最善の利益を十分に考慮すべきである。また、被検者の理解度に応じた説明を行い、本人の了解(インフォームド・アセント)を得ることが望ましい。

未成年者に発症する疾患で発症前診断が健康管理上大きな有用性があることが予測される場合も同様である。

一方、未成年者に対する非発症保因者の診断や、成年以降に発症する疾患の発症前診断については、原則として本人が成人し自律的に判断できるまで実施を延期すべきで、両親等の代諾で検査を実施すべきではない。

3-4) 薬理遺伝学検査

ゲノム薬理学検査に含まれる薬理遺伝学検査[注5]は、生殖細胞系列の遺伝情報を取扱うものであるが、以下の特性があるため、単一遺伝子疾患の遺伝情報とは異なり、診療の場においては、関連ガイドライン[注5]を参照した上で、通常の診療情報と同様に扱うことができる。

- ・危険な副作用をもたらす薬物、または有効性の乏しい薬物の投与を回避できること。
- ・適切な投与量を推定できること。
- ・遺伝型に基づく表現型の予測力が必ずしも高くないこと。

3-5) 多因子疾患の遺伝学的検査(易罹患性診断)

多因子疾患の遺伝要因の解明が進められており、これらを対象とする遺伝学的検査は疾患の発症予防等のために臨床応用への発展が期待される。

ただし、これら多因子疾患の発症予測等に用いられる遺伝学的検査には以下の

ような特性があるため、検査を実施する場合には、当該検査の分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性[注3]などの科学的根拠を明確にする必要がある。

また、必要に応じて遺伝カウンセリング[注4]の提供方法等について考慮した上で実施する。

- ・多因子疾患の発症には複数の遺伝要因が複雑に関わること。
- ・得られる結果は、疾患発症に関わるリスク(確率)であること。
- ・遺伝型に基づく表現型の予測力が必ずしも高くないこと。
- ・疾患発症には遺伝要因のみならず、環境要因の関与もあり得ること。
- ・疾患により、遺伝要因や環境要因の寄与度は多様であること。

表1. 遺伝学的検査実施時に考慮される説明事項の例

-
- 1) 疾患名: 遺伝学的検査の目的となる疾患名・病態名
 - 2) 疫学的事項: 有病率、罹患率、性比、人種差など
 - 3) 病態生理: 既知もしくは推測される分子遺伝学的発症機序、不明であればその旨の説明
 - 4) 疾患説明: 症状、発症年齢、合併症、生命予後などの正確な自然歴
 - 5) 治療法: 治療法・予防法・早期診断治療法(サーベイランス法)の有無、効果、限界、副作用など
 - 6) 遺伝学的事項:
 - ・遺伝形式: 確定もしくは推定される遺伝形式
 - ・浸透率、新規突然変異率、性腺モザイク等により生じる確率
 - ・再発(確)率: 同胞ならびに子の再発(確)率(理論的確率と経験的確率)
 - ・遺伝学的影響: 血縁者が罹患する可能性、もしくは非発症保因者である可能性の有無
 - 7) 遺伝学的検査:
 - ・遺伝学的検査の目的(発症者における遺伝学検査の意義)、検査の対象となる遺伝子の名称や性質など
 - ・遺伝学的検査の方法: 検体の採取法、遺伝子解析技術など
 - ・遺伝学的検査により診断が確定する確率: 検査精度や検査法による検出率の差など
 - ・遺伝学的検査によりさらに詳しくわかること: 遺伝型と表現型の関係
 - ・遺伝学的検査結果の開示法: 結果開示の方法やその対象者
 - ・発症者の遺伝学検査の情報に基づいた、血縁者の非発症保因者診断、発症前診断、出生前診断の可能性、その概要と意義
 - 8) 社会資源に関する情報: 医療費補助制度、社会福祉制度、患者支援団体情報など
 - 9) 遺伝カウンセリングの提供について
 - 10) 遺伝情報の特性:
 - ・遺伝学的情報が血縁者間で一部共有されていること
 - ・発症者の確定診断の目的で行われる遺伝学的検査においても、得られた個人の遺伝学的情報が血縁者のために有用である可能性があるときは、積極的に血

縁者への開示を考慮すべきであること

11) 被検者の権利:

- ・検査を受けること、受けないこと、あるいは検査の中断を申し出ることについては自由であり、結果の開示を拒否することも可能であること
- ・検査拒否、中断の申し出、結果の開示拒否を行っても、以後の医療に不利益を受けないこと
- ・検査前後に被検者が取りうる選択肢が提示され、選択肢ごとのメリット・デメリットが平易に説明されること

(注:ここに掲げた事項は、これらすべてを遺伝学的検査実施前に説明しなければならぬということではなく、被検者の理解や疾患の特性に応じた説明を行う際の参考として例示したものである。)

[注5]染色体検査の表記の変更

従来 of 表記:ヒト体細胞の診断に関する染色体検査

変更後の表記:白血病/リンパ腫及び固形腫瘍等の診断に関する染色体検査

従来 of 表記:ヒト生殖細胞系列の診断に関する染色体検査

変更後の表記:先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査

[注6]出生前診断に関する遺伝子検査に関する指針・ガイドラインとしては以下が公表されており、これらを遵守する必要がある。

(1)「出生前に行われる検査および診断に関する見解」(平成23年6月)

日本産科婦人科学会

(2)「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に関する指針」(平成25年3月)

日本産科婦人科学会

[注7]「基盤技術及び精度保証体制の整備」及び「医学的知識及び技術の修得等の研鑽」に関しては、米国臨床病理医協会(CAP)、日本人類遺伝学会の臨床細胞遺伝学認定士、日本臨床検査同学院の遺伝子分析科学認定士等の教育体制等を参照する。

また、遺伝子関連検査に用いる検体の品質管理については、「遺伝子関連検査検体品質管理マニュアル」[日本臨床検査標準協議会(JCCLS)遺伝子関連検査標準化専門委員会]を参照する。

[注8]各種倫理指針、ガイドラインのうち、研究分野を対象とした「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」(文部科学省・厚生労働省・経済産業省)及び臨床診断分野の「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」(日本医学会)、「遺伝学的検査に関するガイドライン」(遺伝関連10学会)、「遺伝学的検査としての染色体検査ガイドライン」(日本人類遺伝学会)等については熟知しておくことが必

要である。

[注9]医療機関以外から研究目的等で遺伝学的検査を受託する際には、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」等該当する指針、ガイドラインを遵守する。なお、遺伝学的検査を外注検査として衛生検査所から受託する場合には、一次委託元が医療機関であることを確認し、本指針に則り受託する。

[注10]「臨床診断上の有用性」とは、分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性について論文等で明らかになっていることをいう。なお、「遺伝学的検査に関するガイドライン」(遺伝医学関連10学会)では以下のように定義されている。「分析的妥当性とは、検査法が確立しており、再現性の高い結果が得られるなど精度管理が適切に行われていることである。臨床的妥当性とは、検査結果の意味付けが十分になされていること、すなわち、感度、特異度、陽性的中率などのデータが揃っていることである。臨床的有用性とは、検査の対象となっている疾患の診断がつけられることにより、今後の見通しについての情報が得られたり、適切な予防法や治療法に結びつけることができるなど臨床上のメリットがあることである。」

[注11]各衛生検査所は、医療機関及び臨床医が「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」(日本医学会)及び「遺伝学的検査に関するガイドライン」(遺伝医学関連10学会)を遵守し、患者・被検者に適切な対応を行った上で衛生検査所にヒト遺伝子・染色体検査を委託するよう要請する。なお、患者の個人情報保護を目的とした匿名化と親展報告に関して、医療機関が適切に個人情報を保護することを前提に、個別にこれらの運用について契約で定めることができる。

[注12]保管期間を経過した検体の一部を検査精度の維持・向上のため管理試料として用いる場合には、匿名化を厳格に行ない、倫理審査委員会の承認を受けた上で実施するなど各施設の責任のもと対処すること。

[注13]厚生労働省「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」(平成17年12月24日告示)より以下引用

10. 遺伝情報を診療に活用する場合の取扱い

遺伝学的検査等により得られた遺伝情報については、本人の遺伝子・染色体の変化に基づく体質、疾病の発症等に関する情報が含まれるほか、その血縁者に関する情報でもあり、その情報は生涯変化しないものであることから、これが漏えいした場合には、本人及び血縁者が被る被害及び苦痛は大きなものとなるおそれがある。したがって、遺伝学的検査等により得られた遺伝情報の取扱いについては、UNESCO国際宣言等(別表6参照)、別表5に掲げる指針及び関連団体等が定める指針を参考とし、特に留意する必要がある。

また、検査の実施に同意している場合においても、その検査結果が示す意味を正確に理解することが困難であったり、疾病の将来予測性に対してどのように対処すればよいかなど、本人及び家族等が大きな不安を持つ場合が多い。したがって、医療機関等が、遺伝学的検査を行う場合には、臨床遺伝学の専門知識を持つ者により、遺伝カウンセリングを実施するなど、本人及び家族等の心理社会的援助を行う必要がある。

別表5 医学研究分野における関連指針

○「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」

(平成16年12月28日 文部科学省・厚生労働省・経済産業省 告示第1号)

○「疫学研究に関する倫理指針」

(平成16年12月28日 文部科学省・厚生労働省 告示第1号)

○「遺伝子治療臨床研究に関する指針」

(平成16年12月28日 文部科学省・厚生労働省 告示第2号)

○「臨床研究に関する倫理指針」

(平成16年12月28日 厚生労働省 告示第459号)

別表6 UNESCO国際宣言等

○「ヒト遺伝情報に関する国際宣言」(UNESCO October 16 2003)

○「遺伝学的検査に関するガイドライン」

[平成15年8月 遺伝医学関連10学会 日本遺伝カウンセリング学会

日本遺伝子診療学会 日本産科婦人科学会 日本小児遺伝学会

日本人類遺伝学会 日本先天異常学会 日本先天代謝異常学会

日本マススクリーニング学会 日本臨床検査医学会(以上五十音順)

家族性腫瘍研究会]

VIII. 用語の定義

(1) 衛生検査所

臨床検査技師等に関する法律第20条の3において、人体から排出され、または採取された検体について検査を業として行う場所を開設しようとする者は、その衛生検査所について、厚生労働省令の定めるところにより、その衛生検査所の所在地の都道府県知事の登録を受けなければならない。

(2) 一次委託元

患者等から血液・組織等の採取を行う施設をいう。

(3) 検体

以下の1)～3)をいう。

- 1) 遺伝子関連検査に用いるために被検者やその家族及び血縁者より採取された血液、組織、細胞、体液及び排泄物やこれらから調製・精製されたDNA及びRNA
- 2) 遺伝子関連検査実施の中間工程で得られた遺伝子の複製・転写・増幅産物
- 3) 白血病、遺伝性疾患等に関する染色体検査実施の中間工程で得られたカルノア固定細胞等

(4) 生殖細胞系列遺伝子検査

その個体を形成するすべての細胞に共通する遺伝子の変異を明らかにするために、末梢血等を用いて遺伝子を検査することをいう。

(5) 遺伝子多型(SNP)

ヒトゲノム上のある遺伝子において、塩基配列の異なるアレル(対立遺伝子)が複数存在し、その頻度が1%以上特定の集団の中で存在する場合に多型と定義される。また、1塩基置換による遺伝子多型をSNP(single nucleotide polymorphisms: SNPs)という。

(6) 匿名化

ある人の個人識別情報が含まれている情報が外部に漏洩しないように、その人に関する情報から個人識別情報の全部または一部を取り除き、代わりにその人と関わりのない符号または番号を付すことをいう。検体に付随する情報のうち、ある情報だけでは特定の人を識別できない情報であっても、他で入手できる情報と組み合わせることによりその人を識別できる場合には、組合せに必要な情報の全部または一部を取り除いて、その人が識別できないようにすることをいう。

匿名化には、次に掲げるものがある。

ア 連結可能匿名化

必要な場合に個人を識別できるように、その人と新たに付された符号または番号の対応表を残す方法による匿名化

(注) 医療機関等において診療情報としてヒト遺伝子・染色体検査の結果を使用する場合には、連結可能匿名化されていなくてはならない。

イ 連結不可能匿名化

個人を識別できないように、上記アのような対応表を残さない方法による匿名化

(注) 患者個人を特定する必要がない研究の場合には、検体は連結不可能匿名化して用いられる。

(7) インフォームド・コンセント

被検者が、遺伝学的検査実施に当たり担当医師から検査に関する十分な説明を受け、その検査の目的、方法、精度、限界、結果の開示方法及び予測される不利益等を理解し、自由意思に基づいて検査実施について同意することをいう。

(8) 遺伝カウンセリング

遺伝医学に関する知識及びカウンセリングの技法を用いて、対話と情報提供を繰り返しながら、遺伝性疾患等をめぐり生じ得る医学的または心理的諸問題の解消または緩和を目指し、援助や支援をすることをいう。

IX. 参考資料

1. 学会による指針・ガイドライン

(1) 日本医学会

- ①「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」
(平成23年2月) 日本医学会
<http://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis.html>
- ②「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査」についての共同声明
(平成25年3月9日)
社団法人日本医師会 会長 横倉義武 日本医学会 会長 高久史磨
公益社団法人日本産科婦人科学会 理事長 小西郁生
公益社団法人日本産婦人科医会 会長 木下 勝之
一般社団法人日本人類遺伝学会 理事長 福嶋義光
http://jams.med.or.jp/rinshobukai_ghs/statement.pdf
- ◎「『母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査』指針」(平成25年3月9日)
公益社団法人日本産科婦人科学会倫理委員会
母体血を用いた出生前遺伝学的検査に関する検討委員会
http://www.jsog.or.jp/news/pdf/guidelineForNIPT_20130309.pdf
- ◎「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査」の指針等について(依頼)
雇児発母0313第2号 平成25年3月13日
厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課長
http://jshg.jp/news/data/news_130319.pdf
- ③「拡がる遺伝子検査市場への重大な懸念表明」(平成24年3月1日)
日本医学会臨床部会運営委員会「遺伝子・健康・社会」検討委員会
http://jams.med.or.jp/rinshobukai_ghs/pressconf_0301.html

(2) 日本人類遺伝学会(他学会との共同策定を含む。)

- ①「遺伝カウンセリング・出生前診断に関するガイドライン」
(平成6年12月5日) 日本人類遺伝学会 <http://jshg.jp/>
- ②「遺伝性疾患の遺伝子診断に関するガイドライン」
(平成7年9月21日) 日本人類遺伝学会 <http://jshg.jp/>
- ③「母体血清マーカー検査に関する見解」
(平成10年1月19日) 日本人類遺伝学会 <http://jshg.jp/>
- ④「遺伝学的検査に関するガイドライン」(平成13年3月27日)
日本遺伝カウンセリング学会、日本遺伝子診療学会、日本産科婦人科学会、
日本小児遺伝学会、日本人類遺伝学会、日本先天異常学会、
日本先天代謝異常学会、家族性腫瘍研究会
<http://jshg.jp/>
- ⑤「遺伝学的検査に関するガイドライン」(平成15年8月)
遺伝医学関連学会 [日本遺伝カウンセリング学会 日本遺伝子診療学会
日本産科婦人科学会 日本小児遺伝学会 日本人類遺伝学会
日本先天異常学会 日本先天代謝異常学会 日本マススクリーニング学会]

- 日本臨床検査医学会（以上五十音順） 家族性腫瘍研究会]
<http://jshg.jp/>
- ⑥「新生児マススクリーニング検査と生命保険における遺伝情報の取扱いに関する現状認識とそれに基づいた提言」(平成14年10月)
日本人類遺伝学会、日本マススクリーニング学会、日本先天代謝異常学会、日本小児内分泌学会
<http://jshg.jp/>
- ⑦「遺伝学的検査としての染色体検査ガイドライン」
(平成18年10月17日) 日本人類遺伝学会、
<http://jshg.jp/>
- ⑧「稀少遺伝性疾患の分子遺伝学的検査を実施する際のベストプラクティス・ガイドライン」(平成22年9月) 日本人類遺伝学会
<http://jshg.jp/>
- ⑨「ファーマコゲノミクス検査の運用指針」
(平成21年3月 11月改定 平成22年12月改定 平成24年7月改定)
日本人類遺伝学会 日本臨床検査医学会 日本臨床検査標準協議会
http://www.jccls.org/techreport/pgx_guideline.pdf
- ⑩「ゲノム薬理学を適用する臨床研究と検査に関するガイドライン」
(平成22年12月)
日本人類遺伝学会 日本臨床検査医学会 日本臨床薬理学会 日本TDM学会
日本臨床検査標準協議会
<http://www.jslm.org/others/news/genomics21001203.pdf>
- ⑪「企業・医療施設による遺伝子検査に関する見解」(平成12年5月)
日本人類遺伝学会 日本臨床遺伝学会 日本遺伝子診療学会
日本小児遺伝学会 日本先天代謝異常学会 家族性腫瘍研究会
<http://jshg.jp/>
- ⑫「DTC遺伝学的検査に関する見解」
(平成20年10月) 日本人類遺伝学会
<http://jshg.jp/dtc/index.html>
- ⑬「一般市民を対象とした遺伝学的検査(遺伝子検査)に関する見解」
(平成22年10月) 日本人類遺伝学会
http://jshg.jp/news/data/Statement_101029_DTC.pdf
- (3) 日本臨床検査医学会
「臨床検査を終了した検体の業務、教育、研究のための使用について」
—日本臨床検査医学会の見解—(平成14年5月 平成21年12月改訂)
<http://www.jslm.org/committees/ethic/kaikoku201002.pdf>
- (4) 日本病理学会
①「病理検体を学術研究、医学研究に使用することについての見解」

- (平成12年11月29日) 社団法人日本病理学会理事会
http://jspkinki.dent.osaka-u.ac.jp/com_work/gyoumu/gyomui.html
- ②「病理検体の目的外使用に関する提言」
(平成14年3月)社団法人日本病理学会 倫理委員会 理事会
http://jspk.umin.jp/com_work/gyoumu/moku.html
- ③「患者に由来する病理検体の保管・管理・利用に関する日本病理学会倫委員
の見解」
(平成 27 年 11 月)一般社団法人日本病理学会 理事会 倫理委員会
<http://pathology.or.jp/jigyou/shishin/guideline-20050401.html>
- (5)日本家族性腫瘍学会
- ①「家族性腫瘍における遺伝子診断の研究とこれを応用した診療に関するガイド
ライン」(2000年6月16日)
<http://jsft.umin.jp/guideline.html>
- ②家族性非ポリポーシス大腸癌におけるマイクロサテライト不安定性検査の実施
についての見解と要望(2007年7月5日)
<http://jsft.umin.jp/link1.html>
- ③マイクロサテライト不安定性検査説明同意文書
<http://jsft.umin.jp/hp/msirink/msiagree.pdf>
- ④「リンチ症候群の免疫染色に関する学会の見解と説明同意文書」
(2015年6月13日)
http://jsft.umin.jp/IHC_kenkai&setsume.pdf
- (6)日本循環器学会
「心臓血管疾患における遺伝学的検査と遺伝カウンセリングに関するガイドライ
ン」(平成18年11月)日本循環器学会
http://www.j-circ.or.jp/guideline/pdf/JCS2006_nakazawa_d.pdf
- (7)日本先天代謝異常学会
「保険収載されたライソゾーム病5疾患の遺伝病的検査および遺伝カウセリング
の実施に関するガイドライン」
(平成21年5月)日本小児科学会雑誌 第113巻4号 789-790
- (8)日本神経学会
「神経疾患の遺伝子診断ガイドライン」(平成21年10月)日本神経学会
http://www.neurology-jp.org/guidelinem/sinkei_glhtml
- (9)日本産科婦人科学会
「出生前に行われる検査および診断に関する見解」(平成23年6月)
http://www.jsog.or.jp/ethic/H23_6_shusseimae.html
- (10)日本産科婦人科学会
- ①「出生前に行われる遺伝学的検査および診断に関する見解」
(平成23年6月25日)

http://www.jsog.or.jp/ethic/H25_6_shusseimae-idengakutekikensa.html

- ②「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査」指針(平成25年3月9日)

公益社団法人日本産科婦人科学会倫理委員会

母体血を用いた出生前遺伝学的検査に関する検討委員会

http://www.jsog.or.jp/news/pdf/guidelineForNIPT_20130309.pdf

- (11)日本肺癌学会 バイオマーカー委員会

- ①「肺癌患者における*EGFR*遺伝子変異検査の手引き」

(第1.0版 2009年3月6日 第1.7版 2009年5月11日

第2版 2014年2月11日 第2.1版 2014年4月14日)

<http://www.haigan.gr.jp/uploads/photos/800.pdf>

- ②肺癌患者における*ALK* 遺伝子検査の手引き

(第1.0版 2011年8月1日 第1.1版 2011年10月12日

第1.2版 2011年11月2日)

<https://www.haigan.gr.jp/uploads/photos/366.pdf>

- (12)日本臨床腫瘍学会

「大腸がん患者における*RAS*遺伝子(*KRAS/NRAS*遺伝子)

変異の測定に関するガイダンス」(2014年4月)

http://www.jsmo.or.jp/about/doc/RAS_guidance_coi.pdf

- (13)日本肝臓学会 肝炎診療ガイドライン作成委員会 編

「C型肝炎治療ガイドライン」第3.2版(2014年12月)

http://www.jsh.or.jp/files/uploads/HCV_GL_ver3.2_Dec17_final.pdf

- (14)日本法医学会・日本DNA多型学会

- ①「ヒトDNA情報を利用した親子鑑定についての声明」(平成9年12月5日)

日本法医学会親子鑑定についてのワーキンググループ

日本DNA多型学会 DNA鑑定検討委員会

- ②「DNA鑑定についての指針(1997年)」(平成9年12月5日)

日本DNA多型学会 DNA鑑定検討委員会

<http://www.meti.go.jp/committee/downloadfiles/g41001a61j.pdf>

- ③「DNA鑑定についての指針(2012年)」

日本DNA多型学会 DNA鑑定検討委員会

<http://dnapol.umin.jp/contents/guideline-2012.pdf>

- ④「親子鑑定についての指針(1999年)」(平成11年6月12日)

日本法医学会親子鑑定についてのワーキンググループ

<http://www.meti.go.jp/committee/downloadfiles/g41001a62j.pdf>

2. 医療分野における公的ガイドライン・通知等

- (1)「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」(平成16年12月24日)(平成18年4月21日改正)(平成22年9月17日改

正)厚生労働省

<http://www.mhlw.go.jp/topics/bukyoku/seisaku/kojin/dl/170805-11a.pdf>

- (2) 「ゲノム薬理学における用語集について」(平成20年1月9日)
厚生労働省 医薬食品局 審査管理課 安全対策課
http://www.pmda.go.jp/ich/e/e15_08_01_09.pdf
- (3) 「ゲノム薬理学を利用した治験について」(平成20年9月30日)
「ゲノム薬理学を利用する医薬品の臨床試験の実施に関する Q&A」
厚生労働省 医薬品食品局 審査管理課
<http://www.ourei.mhlw.go.jp/hourei/doc/tsuchi/2028I200930007.pdf>
- (4) コンパニオン診断薬等及び関連する医薬品の承認申請に係る留意事項について(薬食審査発 0701 第 10 号)(平成25年7月1日)
厚生労働省医薬食品局審査管理課長
<http://www.pmda.go.jp/kijunsakusei/file/companion/companion20130701-10.pdf>
- (5) コンパニオン診断薬等及び関連する医薬品に関する質疑応答集(Q&A)について 事務連絡(平成25年7月1日) 厚生労働省医薬食品局審査管理課
http://www.pmda.go.jp/kijunsakusei/file/guideline/new_drug/companion-jimu.pdf
- (6) コンパニオン診断薬及び関連する医薬品に関する技術的ガイダンス等について 事務連絡(平成25年12月26日) 厚生労働省医薬食品局審査管理課
<http://www.pmda.go.jp/kijunsakusei/file/companion/companion20131226.pdf>
- (7) コンパニオン診断薬等に該当する体外診断用医薬品の製造販売承認申請に際し留意すべき事項について 薬食機発 0219 第 4 号(平成26年2月19日)
厚生労働省医薬食品局審査管理課医療機器審査管理室長
<https://www.pref.kumamoto.jp/uploaded/attachment/80273.pdf>
- (8) コンパニオン診断薬等に該当する体外診断薬の製造販売承認申請に際し留意すべき事項についての質疑応答 薬食機発 0328 第 7 号(平成26年3月28日)
厚生労働省医薬食品局審査管理課 医療機器審査管理室長
<http://www.pmda.go.jp/kijunsakusei/file/companion/companion20140328-7.pdf>
- (9) 治験における臨床検査等の精度管理に関する基本的考え方について
事務連絡 平成25年7月1日 厚生労働省医薬食品局審査管理課
http://www.jmacct.med.or.jp/plan/files/gcp130704_1.pdf
- (10) 遺伝子検査システムに用いる DNA シークエンサー等を製造販売する際の取扱いについて 薬生機発 0428 第 1 号 薬生監麻発 0428 第 1 号(平成 28 年 4 月 28 日) 厚生労働省大臣官房参事官(医療機器・再生医療等製品審査管理担当) 厚生労働省医薬・生活衛生局監視指導・麻薬対策課長
<https://www.pmda.go.jp/files/000213137.pdf>

3. 関連団体によるガイドライン

- (1) 特定非営利活動法人日本臨床検査標準協議会

(JCCLS; Japanese Committee for Clinical Laboratory Standards)

- ①「遺伝子関連検査に関する日本版ベストプラクティス・ガイドライン」
(承認文書)(平成24年3月)
日本臨床検査標準協議会 遺伝子関連検査標準化専門委員会
http://www.jccls.org/techreport/bestpractice_guideline.pdf
- ②「遺伝子関連検査に関する日本版ベストプラクティス・ガイドライン 解説版」
(平成28年3月)
日本臨床検査標準協議会 遺伝子関連検査標準化専門委員会
<http://www.jccls.org/active/MM6-A1.pdf>
- ③「遺伝子関連検査 検体品質管理マニュアル」(承認文書)(平成23年12月)
日本臨床検査標準協議会 遺伝子関連検査標準化専門委員会
<http://www.jccls.org/active/MM5-A1.pdf>

(2)日本製薬工業会

医薬品の臨床試験におけるファーマコゲノミクス実施に際し考慮すべき事項
(暫定版)(2008年3月14日) 日本製薬工業会 医薬品評価委員会
<http://www.jpma.or.jp/about/basis/guide/phamageno.html>

(3)日本臨床検査薬協会

- ① 体外診断用医薬品の適正な提供に関する考え方-多様化する医療ニーズを踏まえて- (2014年6月17日) 一般社団法人 日本臨床検査薬協会 (JACRI) 米国医療機器・IVD 工業会(AMDD) IVD(体外診断用医薬品)委員会 欧州ビジネス協会(EBC) 臨床検査機器・試薬(体外診断)委員会
<https://www.amdd.jp/pdf/activities/recommen/140620.pdf>
- ②「個別化医療及び先進的医療において体外診断用医薬品/臨床検査機器が抱える課題とその対策に関する提言書」(平成27年6月16日)
一般社団法人 日本臨床検査薬協会
<http://www.jacr.or.jp/doc/kobetukaiyouryounikanssuruteigensyo150616.pdf>

4. 研究分野における指針・ガイドライン等

- (1)「ヒトゲノム研究に関する基本原則」
(平成12年6月14日) 科学技術会議生命倫理委員会
http://www.mext.go.jp/a_menu/shinkou/shisaku/gensoku.htm
- (2)「遺伝子解析研究に付随する倫理問題等に対応するための指針」
(平成12年4月28日) 厚生省厚生科学審議会先端医療技術評価部会
http://www1.mhlw.go.jp/topics/idensi/tp0530-1_b_6.html
- (3)「大学等における遺伝子解析研究に係る倫理問題について」
(平成12年8月31日) 文部省学術審議会バイオサイエンス部会
- (4)「機関内倫理審査委員会の在り方について」
(平成15年3月20日) 文部科学省

http://www.mext.go.jp/a_menu/shinkou/seimei/03050103.pdf

(5)「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」

(平成13年3月29日)(平成16年12月28日全部改正)

(平成17年6月29日一部改正)(平成20年12月1日一部改正)

(平成25年2月8日全部改正)

文部科学省 厚生労働省 経済産業省

http://www.mext.go.jp/a_menu/shinkou/seimei/genome/04122801.htm

(6)①「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」

平成26年12月22日 文部科学省 厚生労働省 経済産業省

http://www.lifescience.mext.go.jp/files/pdf/n1443_01.pdf

②「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針ガイダンス」

平成27年2月9日(平成27年3月31日一部改訂)

http://www.lifescience.mext.go.jp/files/pdf/n1500_02.pdf

5. 国外の関連指針・ガイドライン

(1)世界医師会(WMA)

ヘルシンキ宣言「人間を対象とする医学研究の倫理的原則」

(平成20年10月)第59回WMAソウル総会 修正

<http://jshg.jp/news/data/helsinki.pdf>

(2)ユネスコ(国際連合教育科学文化機関)

①「ヒトゲノム及び人権に関する世界宣言」

(平成9年11月11日)第27回ユネスコ総会採択

<http://www.mext.go.jp/unesco/009/005/001.pdf>

②「ヒト遺伝情報に関する国際宣言」

(平成15年10月16日)第32回ユネスコ総会採択

<http://www.mext.go.jp/unesco/009/005/004.pdf>

③「生命倫理と人権に関する世界宣言」

(平成17年10月)第33回ユネスコ総会採択

<http://www.mext.go.jp/unesco/009/005/005.pdf>

(3)WHO関係

①「遺伝医学の倫理的諸問題および遺伝サービスの提供に関するガイドライン」

(平成7年)

(松田一郎監修、福嶋義光編集、日本語訳:小児病院臨床遺伝懇話会有志)

<http://jshg.jp/resources/data/WHOguideline.pdf>

②「遺伝医学と遺伝サービスにおける倫理的諸問題に関して提案された国際的ガイドライン」(平成10年)

(松田一郎監修、福嶋義光編集、日本語訳:松田一郎、友枝かえで)

③「遺伝医学における倫理的諸問題の再検討」(平成14年)

(松田一郎監修、福嶋義光編集、日本語訳: 日本人類遺伝学会会員有志)

(4)OECD関係

- ①「分子遺伝学的検査における質保証に関するOECDガイドライン」
(平成19年5月)

<http://www.oecd.org/dataoecd/43/6/38839788.pdf>

- ②「分子遺伝学的検査における質保証に関するOECD ガイドライン」
(JBA 仮訳)

http://mbrdb.nibio.go.jp/kiban01/document/OECD_Guideline_QA_final_Molecular_Genetic_Testing_ja.pdf

6. 日本衛生検査所協会

- (1)「遺伝学的検査の実施に関する指針」(平成28年4月1日)

(公社)日本小児科学会(一社)日本神経学会(一社)日本人類遺伝学会
(一社)日本衛生検査所協会 <http://www.jrcla.or.jp/>

<http://www.jrcla.or.jp/info/info/280707-3.pdf>

- (2)「遺伝子関連検査の質保証に関する見解」(平成25年5月23日)

日本衛生検査所協会 遺伝子検査受託倫理審査委員

<http://www.jrcla.or.jp/info/info/250726.pdf>

- (3)「検査済み検体の保管期間終了後の取扱いに関する見解」

(平成21年3月26日) 日本衛生検査所協会

7. 産業分野におけるガイドライン

- (1)「個人情報保護に関する法律についての経済産業分野を対象とするガイドライン」(平成16年10月)経済産業省

<<http://www.meti.go.jp/policy/bio/Cartagena/seimei-rinri/files/keisansho-oudan-guideline.pdf>>

- (2)「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」(平成16年12月) 経済産業省

<http://www.meti.go.jp/policy/bio/Cartagena/seimei-rinri/files/keisanshoguideline.pdf>

- (3)「個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準」

(平成20年3月 平成26年5月 改正)

特定非営利活動法人個人遺伝情報取扱協議会

<http://www.cpig.or.jp/jisyu/img/jisyu.pdf>

- (4)「遺伝子診断の脱医療化・市場化が来す倫理社会的課題」

(平成18・19年度 科学技術振興調整費調査研究報告 研究代表 高田史男
重要課題解決型研究等の推進プログラム)

- (5)「平成24年度中小企業支援調査(個人情報保護の環境整備に関する調

査) (遺伝子検査ビジネスに関する調査) 報告書」(平成25年2月)

委託元 経済産業省 委託先 株式会社三菱化学テクノロジー

http://www.meti.go.jp/policy/mono_info_service/mono/bio/24idenshibizinesu.pdf

(6)「平成25年度中小企業支援調査(再生医療による経済効果及び再生医療等の事業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」(平成26年2月)委託元 経済産業省 委託先 株式会社ドリームインキュベーター

http://www.meti.go.jp/policy/mono_info_service/mono/bio/pdf/140428idenshikensa-houkokusyo2.pdf

(7)平成26年度厚生労働科学研究費補助金厚生労働科学特別研究事業

「遺伝情報・検査・医療の適正運用のための法制化へ向けた遺伝医療政策研究」

平成26年度 総括・分担研究報告書

平成27年(2015年)3月 主任研究者:高田 史男

北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学講座

X. 遺伝子関連検査受託倫理審査委員会

担当副会長	平崎健治郎	株式会社ファルコバイオシステムズ
委員長	野村 文夫	千葉大学
副委員長	堤 正好	株式会社エスアールエル
委員	菅野 康吉	栃木県立がんセンター研究所
〃	渡邊 淳	日本医科大学
〃	藤本 英也	株式会社LSIメディエンス
〃	山口 敏和	株式会社ビー・エム・エル
〃	権藤 延久	株式会社ファルコバイオシステムズ
〃	神山 誠	株式会社保健科学研究所
オブザーバー	益田 泰蔵	厚生労働省
〃	吉田ゆま子	厚生労働省
〃	岡田 隆志	リョマホ法律事務所

委員は、平成28年3月24日現在を示す。