

「ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針」の改正・改名に際して
「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」へ

社団法人日本衛生検査所協会（以下、「日衛協」という）では、平成12年以降、遺伝子・染色体検査の受託実績等の把握を目的としてアンケート調査を継続的に実施し公表してきた。本アンケート調査を実施したことにより遺伝子・染色体検査の動向と推移が明確となり、現在では非常に重要な調査結果として位置付けられるものとなった。また、「遺伝子検査受託倫理審査委員会」を設置し、遺伝子検査を取り巻く社会動向の変化に注目しつつ倫理指針の実務運用に関する各種課題の抽出とその対応方針について検討を行っている。

近年の動向としては、平成18年4月の診療報酬改定に際し、初めて遺伝学的検査（生殖細胞系列遺伝子検査、平成13年の当指針では「ヒト遺伝子検査」と表記）として「進行性筋ジストロフィーのDNA診断」が保険適用となり、その後、平成20年4月には、それまで先進医療として実施されてきた栄養障害型表皮水痘症やムコ多糖Ⅰ型等10疾患の診断に関わる遺伝学的検査が新たに保険収載（2,000点）された。また、平成22年4月には、保険適用項目の表記として「遺伝病的検査」の名称が「遺伝学的検査」に変更され保険点数も4,000点に増点され、新たにハンチントン舞踏病及び球脊髄性筋萎縮症の診断に関わる遺伝学的検査が追加され、同時に染色体検査についても保険点数が2,400点から3,000点に増点された。

さらに、近年その実用化に期待が高まっている薬剤応答性診断に関わる遺伝子検査（ファーマコゲノミクス検査）についても、平成20年には抗がん剤イリノテカンによる副作用の可能性を調べるUGT1A1遺伝子多型検査が保険適用（2,000点）され、平成21年には「ファーマコゲノミクス検査の運用指針」（平成21年3月、11月改正、平成22年12月改正）が、その後、平成22年には「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）が新たに策定され公表された。

さらに、平成23年2月には日本医学会より「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）が公表された。

このような状況の下、日衛協においても「ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針」の見直しを再度図る必要があると考え、改正の検討を行なった。「ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針」の策定を行った平成13年当時は、まだ遺伝子検査に関する用語の統一が図られていなかったため、日衛協では臨床診断における生殖細胞系列遺伝子検査を「ヒト遺伝子検査」と定義して用いてきたが、平成21年2月に公表された日本臨床検査標準協議会（JCCLS）により定義された「遺伝学的検査」が広く用いられるようになったので、今回、指針の名称を「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」変更するに至った。また、内容に関する主な改正点としては、「ファーマコゲノミクス検査の運用指針」に対応した遵守事項の解説を加えた。

平成23年10月1日

社団法人日本衛生検査所協会
遺伝子検査受託倫理審査委員会

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

社団法人 日本衛生検査所協会
遺伝子検査受託倫理審査委員会

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学的情報[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、被検者の遺伝学的情報[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。

社団法人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」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学的情報の特性[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子関連検査のうち、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」はヒト生殖細胞系列の遺伝子検査であり、以下が対象となる [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)
- (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(SNP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)[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]

<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) 薬事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遺伝子検査
- (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、及びフュ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。)
- (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
(移植のためのHLA検査及びキメリズム解析検査等があり、これらは被検者の遺伝学的情報を取扱う遺伝子検査に当たるが、遺伝性疾患の診断を目的としたものではないので、本指針の対象外とした。)
- (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対象外とした。)
- (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、被検者の遺伝学的情報を取扱う遺伝学的検査に分類されるが、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」に従い実施されることから、本指針の対象外とした。)
- (9) 先天性疾患等の診断に関する生化学検査
(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の遺伝子検査であるため、適用外とした。)

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学的情報の特性[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6]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7 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8]。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9]。
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、又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。

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10]。

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、符号又は番号によって匿名化するなど、個人情報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子検査(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、単一遺伝子疾患が考えられる場合でも、原則として、健康障害をもたらさない場合は、匿名化や親展報告の取扱いについてはその限りでなく、医療機関と協議の上で適切な運用方法を定めることができる[注3 注10]。

9. 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11]。

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ヒト遺伝子解析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) 病原体遺伝子検査(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および遺伝子発現解析等、疾患病変部・組織に局限し、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

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、ゲノムおよ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)病原体遺伝子検査、2)体細胞遺伝子検査、3)遺伝学的検査の用語を用いる。本指針の適用対象は3)遺伝学的検査を対象とする。

[注2] 遺伝学的情報の定義と遺伝情報の特性

平成15年8月に公表された「遺伝学的検査に関するガイドライン」(10学会)では、「遺伝学的情報とは、遺伝学的検査により、DNA、RNA、染色体、タンパク質(ペプチド)、代謝産物などから直接得られる医療情報の他、家族歴などからそれらの存在を推定し得る家系情報も含まれる。」と定義されている。

また、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、遺伝学的検査およ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、被検者およ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対象となる。

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および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)

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)及び(4)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

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。(本文3項を引用)

3. 遺伝学的検査の留意点

3-5) 多因子疾患の遺伝学的検査(易罹患性診断)

多因子疾患の遺伝的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。

[注5]染色体検査の表記の変更

従来の表記: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

従来の表記: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]「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7]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8]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9]「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10]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。

[注11]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12]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]

IX. 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、又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をいう。

(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又は一部を取り除き、代わりにその人に関わりのない符号又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又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又は心理的諸問題の解消又は緩和を目指し、援助や支援をすることをいう。

参考資料

1. 学会による指針・ガイドライン

(1) 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」

(平成23年2月) 日本医学会

<<http://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis.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)
 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
 「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>
- (5) 日本家族性腫瘍学会
 「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」(平成12年6月16日)
 <http://jsft.bcasj.or.jp/guideline_top2000.htm>
- (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ン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
「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)日本法医学会・日本DNA多型学会
「DNA鑑定についての指針」
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
「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鑑定検討委員会有志
<<http://www.meti.go.jp/committee/downloadfiles/g41001a61j.pdf>>
- (11)「親子鑑定についての指針」(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. 関連団体によるガイドライン

- (1) 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」
(平成23年6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 検体品質管理マニュアル」(平成21年2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/tentative_guideline.pdf>

3. 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/idensti/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)
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)「疫学研究に関する倫理指針」
(平成14年6月17日)(平成17年6月29日一部改正)
(平成19年8月16日全部改正)(平成20年12月1日一部改正)
文部科学省 厚生労働省
<<http://www.niph.go.jp/wadai/ekigakurinri/>>
- (7)「臨床研究に関する倫理指針」
(平成15年7月16日)(平成16年12月28日全部改正)
(平成20年7月31日全部改正)
厚生労働省
<<http://www.imcj.go.jp/rinri/main/02.htm>>

4. 医療分野におけるガイドライン

- 「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)
厚生労働省
<<http://www.mhlw.go.jp/shingi/2004/12/s1224-11.html>>

5. 産業分野におけるガイドライン

- (1)「個人情報の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>>

6. 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

「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>〉

7. その他

(1)「検査済み検体の廃棄に関する統一見解について」

(平成12年3月20日)社団法人日本衛生検査所協会

(2)「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)社団法人日本衛生検査所協会

遺伝子検査倫理検討委員会 委員名簿

芦原 義久	株式会社三菱化学ビーシーエル 研究企画管理部 研究管理グループリーダー
石神 文嗣	大塚製薬株式会社大塚アッセイ研究所研究開発部課長
太田 昭弘	株式会社エスアールエル 技術法務部部長
兼重 俊彦	塩野義製薬株式会社 診断医学事業部課長
小路 滋	株式会社ファルコバイオシステムズ 遺伝子事業部部長
高野 昇一	株式会社ビーエムエル 研究開発本部副本部長
堤 正好	株式会社エスアールエル 技術法務部 技術企画チーム担当課長
成澤 邦明	日本遺伝子研究所 学術顧問
橋本 幸藏	株式会社東洋紡ジーンアナリシス敦賀ラボラトリー管理者
◎ 巴山 顕次	株式会社エスアールエル 学術顧問
○ 福嶋 義光	信州大学医学部衛生学教室教授
ラーリ W・ハンキンズ	株式会社保健科学研究所 研究開発室室長
オブザーバー	
西山 哲治	厚生労働省医政局経済課医療関連サービス室 室長
太田 裕之	厚生労働省医政局経済課 課長補佐
梶野 浩司	厚生労働省医政局経済課医療関連サービス室 技術管理係長

◎は委員長、○は顧問、五十音順(敬称略)

本委員会は、「ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針」(平成13年4月10日)の公表をもって解散し、その機能を「遺伝子検査受託倫理審査委員会」に引き継いだ。

遺伝子検査受託倫理審査委員会

担当副会長 工藤 敬甫	株式会社エスアールエル
顧問 佐守 友博	株式会社日本医学臨床検査研究所
委員長 福嶋 義光	信州大学医学部社会予防医学講座遺伝医学分野 信州大学医学部附属病院遺伝子診療部
副委員長 巴山 顕次	株式会社エスアールエルラボクリエイト
委員 岡田 隆志	リョマホ法律事務所
〃 後藤 俊博	株式会社シオノギバイオメディカルラボラトリーズ 営業本部 営業企画管理室
〃 菅野 康吉	栃木県立がんセンター研究所 がん遺伝子研究室/がん予防研究室
〃 堤 正好	株式会社エスアールエル 法務部 コンプライアンスチーム
〃 成澤 邦明	株式会社日本遺伝子研究所
〃 橋本 幸藏	株式会社東洋紡ジーンアナリシス 敦賀ラボラトリー
〃 ラーリ W・ハンキンズ	株式会社保健科学研究所第3検査部研究開発室
〃 宮本 力	株式会社ビー・エム・エル 先端技術開発本部
〃 山森 俊治	株式会社三菱化学ビーシーエル 遺伝子検査部
〃 横山 士郎	株式会社ファルコバイオシステムズ 遺伝子事業部
オブザーバー 眞鍋 馨	厚生労働省医政局経済課
〃 日巻 義徳	厚生労働省医政局経済課医療関連サービス室

本委員会は平成13年4月新たに設置された。

委員は、平成16年3月31日現在を示す。

遺伝子検査受託倫理審査委員会

担当副会長 宮 哲正	株式会社保健科学研究所
顧問 佐守 友博	株式会社日本医学臨床検査研究所
委員長 福嶋 義光	信州大学医学部社会予防医学講座遺伝医学分野 信州大学医学部附属病院遺伝子診療部
副委員長 巴山 顕次	株式会社エスアールエルラボクリエイト
委員 岡田 隆志	リョマホ法律事務所
〃 後藤 俊博	株式会社シオノギバイオメディカルラボトリーズ 営業本部 営業企画管理室
〃 菅野 康吉	栃木県立がんセンター研究所 がん遺伝子研究室/がん予防研究室
〃 堤 正好	株式会社エスアールエル 法務部 コンプライアンスチーム
〃 成澤 邦明	株式会社日本遺伝子研究所
〃 橋本 幸藏	株式会社東洋紡ジーンアナリシス 敦賀ラボトリー
〃 ラーリ W・ハンキンズ	株式会社保健科学研究所第3検査部研究開発室
〃 宮本 力	株式会社ビー・エム・エル 先端技術開発本部
〃 山森 俊治	株式会社三菱化学ビーシーエル 遺伝子検査部
〃 横山 士郎	株式会社ファルコバイオシステムズ 遺伝子事業部
オブザーバー 一戸 和成	厚生労働省医政局経済課
〃 上野 明宏	厚生労働省医政局経済課医療関連サービス室

委員は、平成16年4月1日現在を示す。

遺伝子検査受託倫理審査委員会

担当副会長 宮 哲正	株式会社保健科学研究所
委員長 福嶋 義光	信州大学医学部社会予防医学講座遺伝医学分野 信州大学医学部附属病院遺伝子診療部
副委員長 巴山 顕次	株式会社エスアールエルラボクリエイト
委員 菅野 康吉	栃木県立がんセンター研究所 がん遺伝子研究室/がん予防研究室
〃 堤 正好	株式会社エスアールエル
〃 成澤 邦明	株式会社日本遺伝子研究所
〃 橋本 幸藏	株式会社東洋紡ジーンアナリシス
〃 ラーリ W・ハンキンズ	株式会社保健科学研究所
〃 宮本 力	株式会社ビー・エム・エル
〃 山森 俊治	株式会社三菱化学ビーシーエル
〃 横山 士郎	株式会社ファルコバイオシステムズ
オブザーバー 中谷 祐貴子	厚生労働省医政局経済課
〃 峰岸 健	厚生労働省医政局経済課医療関連サービス室
〃 岡田 隆志	リョマホ法律事務所

委員は、平成19年3月31日現在を示す。

遺伝子検査受託倫理審査委員会

担当副会長	宮 哲正	株式会社保健科学研究所
委員長	福嶋 義光	信州大学
副委員長	巴山 顕次	社団法人日本衛生検査所協会
委員	井上 浩明	東洋紡バイオロジックス株式会社
〃	菅野 康吉	栃木県立がんセンター研究所 がん遺伝子研究室/がん予防研究室
〃	堤 正好	株式会社エスアールエル
〃	ラーリ W・ハンキンズ	株式会社保健科学研究所
〃	藤本 英也	三菱化学メディエンス株式会社
〃	山口 敏和	株式会社ビー・エム・エル
〃	横山 士郎	株式会社ファルコバイオシステムズ
オブザーバー	高山 研	厚生労働省
〃	萱原 美和	厚生労働省
〃	岡田 隆志	リョマホ法律事務所

委員は、平成23年4月1日現在を示す。

遺伝子検査受託倫理審査委員会

担当副会長	宮 哲正	株式会社保健科学研究所
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	井上 浩明	東洋紡バイオロジックス株式会社
〃	菅野 康吉	栃木県立がんセンター研究所 がん遺伝子研究室/がん予防研究室
〃	ラーリ W・ハンキンズ	株式会社保健科学研究所
〃	藤本 英也	三菱化学メディエンス株式会社
〃	山口 敏和	株式会社ビー・エム・エル
〃	横山 士郎	株式会社ファルコバイオシステムズ
オブザーバー	高山 研	厚生労働省
〃	小松 和典	厚生労働省
〃	萱原 美和	厚生労働省
〃	岡田 隆志	リョマホ法律事務所

委員は、平成23年10月1日現在を示す。

付録

指針策定・改正の経緯と遺伝子検査を取り巻く動向

(平成12年度)

政府の関係省庁では、ミレニアム・プロジェクトにおいてヒトゲノム・遺伝子解析研究が開始されるのを受けて、研究に付随する倫理問題等に対応するための検討を開始し、「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)、「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)及び「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)等を策定した。そして平成12年度末には、これまでの検討の結果として、適用範囲をミレニアム・プロジェクト以外にも拡大し、ヒトゲノム・遺伝子解析研究一般に適用されるべき倫理指針として、「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日文部科学省・厚生労働省・経済産業省)を策定した。

ヒト遺伝子検査については、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の進展に伴い疾患に関わる遺伝子の同定や機能等の解明が進む中で、今後急速に対象が拡大されることが予想され、その取扱いによっては倫理的、法的、社会的問題を招くと考えられることから、日本人類遺伝学会、家族性腫瘍研究会等から遺伝子診断に関するガイドライン・見解が示され、遺伝医学関連8学会による「遺伝学的検査に関するガイドライン(案)」(平成13年3月27日)が公表された。

日衛協では、平成12年5月に衛生検査所における遺伝子検査実施状況の把握を目的として、日衛協に所属する衛生検査所を対象に第1回アンケート調査(対象期間;平成11年4月1日～平成12年3月31日)を実施した。

その結果、遺伝子検査は大部分が感染症関連検査であること、遺伝学的検査(当時は「ヒト遺伝子検査」と表記)については遺伝子検査全体の約2%であり、委託元は、製薬会社、裁判所・弁護士等特殊な場合を除きすべて医療機関であることが明らかになった。

また、遺伝学的検査を実施している衛生検査所の約8割では、倫理委員会が既に設置されているか又は設置に向け準備中であり、自主的に遺伝学的検査に付随する倫理的・法的・社会的問題への配慮を行っていることがうかがえた。

日衛協では、第1回アンケート調査の結果及び今後のヒトゲノム・遺伝子解析研究の進展により、遺伝学的検査が急速に拡大すると予想されることを踏まえ、衛生検査所が遺伝学的検査を受託するに当たっての共通した倫理指針を策定することの必要性を認識し、平成12年10月に「遺伝子検査倫理検討委員会」を設置した。

(平成13年度)

日衛協では、「ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針」を策定し、平成13年4月10日に公表した。同時に、「遺伝子検査倫理検討委員会」を改組し、委員会の名称を「遺伝子検査受託倫理審査委員会」とした。

(平成14年度)

平成14年5月には、再度遺伝子・染色体検査の平成13年受託状況の把握を目的として、協会に所属する衛生検査所を対象に第2回アンケート調査(対象期間;平成13年11月1日～12月31日)を行ないその結果を公表した。

また、新たに指針・ガイドラインが策定され、「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)、研究分野に関しては「疫学研究に関する倫理指針」(平成14年6月17日 文部科学省・厚生労働省)、「臨床研究に関する倫理指針」(平成15年7月16日 厚生労働省)が公表されてきた。

(平成15年度)

臨床診断分野では、遺伝関連8学会による「遺伝学的検査に関するガイドライン」(案)についても、新たに2学会が参加し「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)として平成15年8月に公表された。

(平成16年度)

平成17年4月1日の「個人情報保護法」の全面施行に向けて、各種倫理指針の見直しや新しくガイドラインの策定が行われた。

まず、研究分野においては「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」の見直しが行われた。

また、医療・介護分野においては「個人情報保護法」に基づく「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」が新たに策定された。本ガイドラインでは、「I 本ガイドラインの趣旨、目的、基本的考え方」に「10 遺伝情報を診療に活用する場合の取扱い」が記載され、法に基づくガイドラインに初めて遺伝カウンセリングの必要性が記載された[注12]。

さらに、経済産業分野においては、新たに個人遺伝情報及び遺伝情報を取扱う親子鑑定・DNA鑑定/体質検査/遺伝子解析等受託事業者(衛生検査所を除く)を対象とした「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」が策定された。

(平成17年度)

日衛協では、遺伝子・染色体検査の受託状況を把握するために、平成17年12月に、第3回アンケート調査を実施した。調査対象期間は、平成16年1月1日から12月31日までとし、前回第2回アンケートと同様に「日衛協倫理指針」の対象となるヒト生殖細胞系列の遺伝子・染色体検査と「日衛協倫理指針」の対象外の遺伝子・染色体検査に区分し、分野別の集計を行った。また、遺伝子・染色体検査の受託に関する体制として、各社で用いられている検査方法、専用施設の有無、検査終了後の検体の取扱規程や倫理指針(ガイドライン)等、自主規範の有無、倫理審査委員会の設置状況等についても調査を行い、平成18年6月に公表した。

(平成18年度)

平成18年4月の診療報酬改定に際し、初めて遺伝学的検査(生殖細胞系列の遺伝子検査)として「進行性筋ジストロフィーのDNA診断」が保険適用となった。

平成18年11月には「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」(日本循環器学会)が公表された。

(平成19年度)

日衛協においてもこれら経緯を踏まえ、平成19年4月に「ヒト遺伝子検査受託倫理指針」の改正を行った。なお、指針の改正に際しては、これまで前記倫理指針の適用範囲としてきたヒト生殖細胞系列の診断に関する染色体検査(先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査)は日本人類遺伝学会において新たに「遺伝学的検査としての染色体検査ガイドライン」が公表されたことから、これを遵守することとし、本指針適用範囲には含めないこととした。しかし、ヒト生殖細胞系列の診断に関する染色体検査(先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査)においても、検体受託の方法、匿名化等による個人遺伝情報保護の方法、インフォームド・コンセント及び遺伝カウンセリングのあり方等については、本指針と同様に実施すべきであるとした。

平成19年6月1日にあった厚生労働省保険局からの事務連絡で、その前年4月に保険収載された悪性腫瘍遺伝子検査についての解説があり、*EGFR*遺伝子、*K-ras*遺伝子、*EWS-Fli1*遺伝子、*TLS-CHOP*遺伝子、*SYT-SSX*遺伝子、*c-kit*遺伝子及びマイクロサテライト不安定性検査が算定できることが明らかになった。

その後行われた第4回アンケート調査(平成18年度実績)及び第5回アンケート調査(平成20年度実績)では、前記保険適用の拡大に伴い、薬剤応答性診断に関わる体細胞遺伝子検査(*EGFR*遺伝子検査)が急増していることが確認された。

(平成20年度)

平成20年4月には、それまで先進医療として実施されてきた栄養障害型表皮水痘症やムコ多糖 I 型等10疾患の診断に関わる遺伝学的検査が新たに「遺伝病的検査」として保険収載(2,000点)された。

平成20年6月には、薬剤応答性診断に関わる遺伝学的検査(ファーマコゲノミクス検査)として、抗がん剤イリノテカンによる副作用の可能性を調べるヒト遺伝子診断薬〔UDP-グルクロン酸転移酵素をコードする遺伝子(*UGT1A1*)多型検査]が初めて厚生労働省から製造販売承認を取得し、11月には保険適用となった。

(平成21年度)

平成21年10月には「神経疾患の遺伝子診断ガイドライン」(日本神経学会)が公表された。

平成21年には今後その利用が拡大するであろう薬剤応答性診断に関わる遺伝学的検査に関する「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)が公表された。

(平成22年度)

平成22年4月には、薬剤応答性診断に関わる体細胞遺伝子検査として、*K-ras*遺伝子検査が保険適用となった。さらに、「遺伝病的検査」の名称が「遺伝学的検査」に変更され、保険点数も4,000点に増点されるとともに、新たにハンチントン舞踏病及び球脊髄性筋萎縮症の診断に関わる遺伝学的検査が追加された。同時に染色体検査についても保険点数が2,400点から3,000点に増点された。

平成22年12月には「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」(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)が新たに策定され公表された。

平成22年11月には、日本人類遺伝学会から「一般市民を対象とした遺伝子検査に関する見解」(平成22年)が公表された。その背景として、遺伝学的検査の一部は、一般市民や子供を対象として、個人の能力(知能、文系・理系、音感)、性格(外向的、内向的)、進路(音楽、美術、運動適性)などの非医療分野にまで広がりを見せ、企業のホームページでの過大な広告やマスメディアでも広く取り上げられるようになった。しかしながら、現状では、これら遺伝学的検査により得られる結果の解釈や有用性が科学的に確認されていないにもかかわらず、企業の広告宣伝活動を通じて、あたかも疾患の発症、体質、能力、性格、進路適性等を確実に予測でき、有用であるかのように誤解を与えている場合も少なく、適切で節度ある遺伝学的情報の取扱いを求めて公表されたものである。

平成23年2月には日本医学会より「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)が公表された。「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」は、医療の場において遺伝学的検査・診断を、その特性に留意した上で、適切かつ有効に実施するための要件を総括するものであり、かつ診断対象領域の特性を踏まえた留意点を取りまとめたものである。

平成23年2月には「臨床検査技師等に関する法律施行規則および医療法施行規則」が改正された。「臨床検査技師等に関する法律」は昭和33年に制定されたが、臨床検査業務及び外部委託する際の臨床検査業務分野の標榜分野・行政監査上の必要機器・精度管理基準等が当時の6分野(①微生物学的検査、②血清学的検査、③血液学的検査、④病理学的検査、⑤生化学的検査、⑥寄生虫学的検査)しか存在せず、遺伝子関連検査等に代表される現状の診断技術の進歩に対応した分野がなかったことから、6分野を14分野に細分化し、それぞれの分野に必要な機器・精度管理基準等が追加される中で、病原体遺伝子検査、体細胞遺伝子検査、生殖細胞系列遺伝子検査の遺伝子検査が明記された。