

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
Tentative Guideline
(暫定文書)

特定非営利活動法人
JCCLS 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

平成 22 年 12 月

目 次

はじめに	3
第1章 「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」策定の背景	5
1. 背景	5
2. 国際的動向	6
3. 我が国の取組み	7
3.1 遺伝子関連検査標準化専門委員会及び作業部会の設置	7
3.2 質保証の必要性	7
3.3 質保証の目的	8
3.4 遺伝子関連検査の現状分析と課題	11
3.5 「遺伝子関連検査に関するベストプラクティス・ガイドライン」の策定と 今後の方向性	12
第2章 「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」	12
1 前文	12
2 適用範囲	14
3 「遺伝子関連検査の質保証に関するベストプラクティスガイドライン」	16
3.1 遺伝子関連検査のための一般原則	16
3.2 遺伝子関連検査における質保証システム	19
3.3 施設技能試験：検査施設の質のモニタリング	21
3.4 結果の報告の質	22
3.5 検査施設要員の教育と訓練の基準	24
4 用語集	25
第3章 参考資料	27
1 関連法規	27
2 公的指針・ガイドライン等	28
3 学会指針・ガイドライン等	29
4 遺伝子関連検査標準化専門委員会及び作業部会(WG-1委員会)委員名簿	31
5 脚注補遺	34

はじめに

特定非営利活動法人(NPO)日本臨床検査標準協議会¹(Japanese Committee for Clinical Laboratory Standards: JCCLS 以下、NPO 法人日本臨床検査標準協議会という)の遺伝子関連検査標準化専門委員会の作業部会(以下 WG-1 委員会)では、この度、「遺伝子関連検査²に関するベストプラクティス・ガイドライン」(以下、「本ガイドライン」という)を策定した。

今日、遺伝子関連検査は感染症を対象とした病原体遺伝子検査や白血病を対象とした体細胞遺伝子検査中心に医療で広く利用されている。また、遺伝子関連検査は、基礎研究から臨床応用または一般利用までの流れが速く、利用拡大が急速であり、臨床の領域のみならず、一般の社会生活に確実に浸透し始めている。

そのような中、本ガイドラインは、遺伝子関連検査を実施する検査施設の質保証の内容と方法について、我が国において初めて、包括的なガイドラインとして策定された。

本ガイドラインの背景として、遺伝情報や検体が国境を越えて活発な商取引の対象とされていることから、各国で実施される検査の精度保証のために必要な方策を示した「OECD³ Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing: 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⁴」(以下、「OECD ガイドライン」という)が作成され、2007 年 5 月に全 OECD 加盟国により採択、承認された。OECD ガイドラインの内容は、遺伝子関連検査を実施する検査施設の質保証のための原則とベストプラクティスから構成されている。

¹ NPO 法人日本臨床検査標準協議会は、臨床検査医学の標準化に長らく貢献しており、1985 年に米国の NCCLS (National Committee for Clinical Laboratory Standards: 米国臨床検査標準委員会、現在は名称を CLSI (Clinical and Laboratory Standards Institute) に変更) をモデルとして臨床検査医学の標準化を主な事業内容として設立された。また、NPO 法人日本臨床検査標準協議会は主に、特別会員 (官公庁)、正会員 (関連医学学会、協会、団体)、特別助成団体 (日本医師会)、特別維持会員 (企業)、個人会員等から構成されている。
<http://.jccls.org/index.html>

² 遺伝子関連検査の分類・定義 (①病原体遺伝子検査、②ヒト体細胞遺伝子検査、③ヒト遺伝学的検査 (生殖細胞系列遺伝子検査)) については、第 2 章 2 適用範囲の項を参照のこと。

³ OECD: Organisation for Economic Co-operation and Development: 経済協力開発機構。先進国間の自由な意見交換・情報交換を通じ、1) 経済成長、2) 貿易自由化、3) 途上国支援 (これを「OECD の三大目的」と称す) に貢献することを目的とする。現在加盟国は以下の 33 か国。

(1) EU 加盟国 (20 か国): イギリス、ドイツ、フランス、イタリア、オランダ、ベルギー、ルクセンブルク、フィンランド、スウェーデン、オーストリア、デンマーク、スペイン、ポルトガル、ギリシャ、アイルランド、チェコ、ハンガリー、ポーランド、スロバキア、スロベニア

(2) その他 (13 か国): 日本、アメリカ合衆国、カナダ、メキシコ、オーストラリア、ニュージーランド、スイス、ノルウェー、アイスランド、トルコ、韓国、チリ、イスラエル

⁴ OECD ガイドライン: OECD Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing: 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。

http://www.oecd.org/document/24/0,3343,en_2649_34537_1885208_1_1_1_1,00.html

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

わが国も OECD 加盟国の一員として同ガイドラインを承認したが、国内の現状としてはこれら精度保障のための環境整備が十分に進んでいるとは言えない。このため、OECD ガイドラインの原則を一律に適用することができない。そこで、OECD ガイドラインの原則を尊重、遵守しつつ、国内事情も考慮した形で遺伝子関連検査を実施する検査施設の質保証の実務に関する、「日本版ベストプラクティスガイドライン」として、本ガイドラインを作成するに至った。原則の部分で全体に適用できるものは残し、対応できない場合は原則を尊重しつつ我が国の現状に沿う表現で示した。

OECDガイドラインの適用範囲は、単一遺伝子病、疾患リスク、薬物の治療反応性の予測の遺伝学的検査を対象としている。しかしながら、遺伝子関連検査の全体で精度保証のしくみが必要なこと、検出対象が異なる場合でも、測定者や技術は共通することから、本ガイドラインは、ヒトより採取した検体に対する遺伝子関連検査（病原体遺伝子検査、体細胞遺伝子検査、遺伝学的検査）全てを対象とし、データを被検者個人にフィードバックする場合をその適用範囲とした。また、医療のみならず医療の枠組みを超えた範囲（ヘルスケア）で提供されるものも対象とした。さらに、データを被検者個人に直接フィードバックしない場合であっても、分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性を検証するための研究等、臨床応用を視野に据えた研究においては、本ガイドラインの考え方に配慮が必要とした。

本ガイドラインの構成は、第1章では、「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策定の背景」（質保証に関する国内外の動向、課題、方向性）、第2章では「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」、適用範囲、一般原則（法的・倫理的側面、科学的・技術的側面等）、質保証システム（施設認定等）、施設技能試験、結果報告、要員の教育と訓練）について記載した。各項目の記載の多くは、基本的に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、すべてが同様に該当する表現となっている。ただし、項目によっては、カテゴリーによって該当しない記述がある。このため、③遺伝学的検査に特有である場合、あるいは、③遺伝学的検査が主体で、場合によって、①病原体遺伝子検査、②体細胞遺伝子検査も想定される、等の注釈を付した。

本ガイドラインの利用者は、病院検査室、登録衛生検査所や遺伝情報取扱い事業者等の検査機関の指導監督者や測定実施者が対象となる。さらに、医療やヘルスケアでの実用化を目的とした検査の開発、検査試薬等の製造、臨床治験等研究として遺伝子解析を実施している施設においても、本ガイドラインの趣旨を十分認識し、遵守することを要望したい。

本ガイドラインの普及において、関連する学会や団体・組織（日本衛生検査所協会、個人遺伝情報取扱協議会、日本適合性認定協会、厚生労働省、経済産業省等）の役割は大きい。本ガイドラインに基づき、関連学会、関連団体・組織、民間企業が連携することが重要であり、NPO法人日本臨床検査標準協議会を中心として、我が国の遺伝子関連検査における精度保証のシステム整備が進むことが期待される。

本ガイドラインは、その活用と遵守により、各検査機関、研究機関とその測定者における精度保証、さらには遺伝子関連検査に基づく良質な医療またはヘルスケアの推進に寄与することが期待される。まずは、多くの機関にて御使用いただき、記述不足等指摘事項があれば当協議会宛にご連絡いただきたい。

第1章

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策定の背景

本章では、「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策定の背景」として、遺伝子関連検査の質保証に関する国内外の動向と、NPO 法人日本臨床検査標準協議会における検討により明らかとなった課題及び今後の方向性を示した。

1. 背景

ヒトゲノム全塩基配列の解読により、従来の単一遺伝子解析を中心とした研究は、長足の進歩を遂げ、それに呼応し生活習慣等環境要因と遺伝因子が複雑に関係する薬物反応、疾患感受性(易罹患性)、太りやすさ等の体質との関係を調べる研究へと拡大してきた。近年、その成果も報告されつつあり、疾患の早期診断、治療さらに予防への応用が期待される。このような中、遺伝子関連検査は、臨床の場のみならず、一般の社会生活に確実に浸透し始めており、今後ますます加速して広がっていくものと考えられる。

一方、遺伝子関連検査の分野では、医療機関を介さず、消費者からの依頼を受けて遺伝子を検査し、病気になりやすさを判断する体質遺伝子検査・リスク検査や検査結果に基づく食事・運動メニューの提供サービス等、多様な事業形態が出現しつつある。なかでも、遺伝学的検査は、生涯変化しない個人の遺伝情報を明らかにする検査であることから、検査実施時のインフォームド・コンセント、個人遺伝情報の保護、検査に用いる試料の管理、検査前後の遺伝カウンセリング体制等、慎重に取扱うべき課題が存在している。

また、これらの検査は検査の対象や目的すなわち、「ヒト内在の遺伝子か病原体等の外来遺伝子か」、「次世代に受け継がれる情報か否か(生殖細胞系列か体細胞か)」「臨床的有用性が確立しているか否か(治療法・予防法があるか否か)」等によって、検査の意義は大きく異なってくる。

我が国における遺伝子関連検査の実施状況については、社団法人日本衛生検査所協会におけるアンケート調査により明らかとなっている。前記協会に設置された「遺伝子検査受託倫理審査委員会」では、2001年に「ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針」(2007年4月改正)を策定するとともに、各種遺伝子・染色体検査の受託状況を把握するために、継続してアンケート調査を実施してきた。2007年12月には、2006年度の受託実績を調査するために、日本衛生検査所協会に加盟の143社を対象とし、第4回アンケート調査を実施した。本調査の結果、日衛協倫理指針対象となる各種遺伝学的検査は6,760件(単一遺伝子疾患等の診断のための生殖細胞系列遺伝子検査)、日衛協倫理指針対象外の遺伝子検査は4,007,873件(感染症診断に関わる病原体遺伝子検査(97.2%)及び体細胞遺伝子検査)が実施されていた。なお、本調査により得られた遺伝子関連検査の実施件数は、診療目的に医療機関から衛生検査所が受託した件数である。

今後は、治療法が確立され、保険収載された病原体遺伝子検査のみならず、分子標的治療薬の開発・実用化に伴う治療対象者の選定のための体細胞遺伝子検査や薬剤応答性や多因子疾患の易罹患性(疾患感受性)に関わるSNP⁵検査(遺伝子多型検査)の実用化に伴い、これら遺伝子関連検査が増大することが予想される。

⁵ SNP: Single Nucleotide Polymorphism: 一塩基多型

2. 国際的動向

遺伝子関連検査については、標準化や精度確保の必要性が従来から指摘されてきたが、この問題をめぐり最近の国際的な動きは活発になっている。

OECD⁶は、2000年2月にウィーンで、遺伝子関連検査に関するワークショップを開催し、本分野の技術の進展により、疾病発症の予防、適切な治療方法の開発が可能になるものの、他方では、検査結果が患者本人のみならずその家族の将来の生活にも深く関わる深刻な問題となりうることから、実施される検査の質保証、診断結果の取扱いは社会的に重要な課題と位置づけた。

その後の調査により、遺伝子関連検査の件数が着実に増加し、広範に普及していること、また、各国の検査施設が、国内外に存在する多様な委託ネットワークを利用して、国境を越えて試料を送付していることが明らかにされた。そこで、遺伝子関連検査に共通する課題を解決するため、国際的に調和された基準を作成する必要性が提起され、OECD加盟国は、専門家や利害関係者との協議のもとで、遺伝子関連検査の質的保障に関する勧告を採択し、遺伝子関連検査における質保証のための原則とベストプラクティスを定めるガイドラインを作成することに合意した。

そして、2007年5月に各国が行うべき政策等を明らかにする「OECD ガイドライン⁷」が全加盟国により合意・承認され、公開されるに至った。

一方、国際標準化機構(ISO⁸)の第212技術委員会(TC212⁹)でも、我が国の発議で2004年6月のISO/TC212総会において遺伝子検査の標準化が議論され、2005年2月に新規作業項目提案として正式に議題として上程された。その後、OECDにおけるガイドライン策定作業とISO/TC212における提案の連携を図るため、2005年12月に両機関は書簡を交換し、作業を加速させることに合意した。

そして、2007年5月に開催されたISO/TC212総会において、我が国の提案が承認され(Resolution No.209)、臨床検査分野の遺伝子関連検査の質保証と能力要求に関する標準化の検討を開始することとなった。

⁶ OECD : p3 脚注3参照

⁷ OECD ガイドライン: p3 脚注4参照

⁸ ISO: International Organization for Standardization. 電気分野を除く工業分野の国際的な標準である国際規格を策定するための民間の非政府組織。本部はスイスのジュネーヴ。スイス民法による非営利法人。日本からは日本工業標準調査会(JISC)が加盟。
<http://www.iso.org/iso/home.htm>

⁹ TC212: ISO technical committee for clinical laboratory testing and in vitro diagnostic test systems : 臨床検査及び体外診断検査システムに関する技術委員会
http://www.iso.org/iso/standards_development/technical_committees/list_of_iso_technical_committees/iso_technical_committee.html?commid=54916

3. 我が国の取組み

このような遺伝子関連検査を取巻く国内外の情勢の中で、我が国では、NPO 法人日本臨床検査標準協議会を中心として、次のような取組みを行ってきた。

3.1 遺伝子関連検査標準化専門委員会及び作業部会の設置

3.1.1 遺伝子関連検査標準化専門委員会の設置

NPO 法人日本臨床検査標準協議会では、遺伝子関連検査の質保証及び標準化に関する国内外の情勢を踏まえて、遺伝子関連検査の全体像を広くカバーし、幅広い視野から、今後、我が国が対処すべき方策等の検討を行うことを目的として、2006 年に新たに「遺伝子関連検査標準化専門委員会」を設置し、産学官(衛生検査所、関連学会、関連団体、厚生労働省、経済産業省等)が一同に参加する新たな検討体制を整備した。

「遺伝子関連検査標準化専門委員会」では、主に遺伝子関連検査の質保証及び標準化に関連する次の事項を実施することとした。

- (1) 国際情報、国内動向の情報収集と集約
- (2) 諸課題の抽出と検討
- (3) 国内各方面の意見調整と国際的な事項への対応

3.1.2 遺伝子関連検査標準化専門委員会の機能

遺伝子関連検査標準化専門委員会は、本委員会とその下に設置された二つの作業部会(WG-1 委員会及び WG-2 委員会)から構成される。

新たに設置された WG-1 委員会では、2007 年 5 月に勧告として採択された「OECD ガイドライン¹⁰」を受けて、我が国で実施されている各種遺伝子関連検査を実施する検査施設の質保証のための内容と方法について、包括的に示した「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」の検討を行い、WG-2 委員会では、検査結果に大きな影響を及ぼす検査前のプロセス(プレアナリシス)について検討し、「遺伝子関連検査における検体品質管理マニュアル¹¹」を策定することとした(委員については、第 3 章 参考資料 4 を参照)。

3.2 質保証の必要性

遺伝子関連検査については、キット化されている一部の感染症の診断を目的に実施される病原体遺伝子検査を除けば、医療機関、検査施設、民間企業等で独自に検査法が開発され、実施されている場合が多い。

このため、遺伝子関連検査については、次のような問題が指摘されており、有用性が確立した遺伝子関連検査の早期実用化が大きな課題となっている。

- (1) 検査方法、検査機器の違い、測定者の技術の相違等多様な理由から検査施設間でのデータの不整合が懸念されるため、文献検索、再現性の検証等のデータにつ

¹⁰ OECD ガイドライン: p3 脚注 4 参照

¹¹ 「遺伝子関連検査における検体品質管理マニュアル」

http://www.jccls.org/techreport/tentative_guideline.pdf

いて検証は行われているものの、検査の一部については、分析的妥当性のある検査データが十分に得られているとは言えない状況にある。

- (2) 遺伝子関連検査については、研究から臨床レベルまで達するために長期間を要すること、さらに分析的妥当性が保証されていても臨床的妥当性、臨床的有用性を評価するために必要な多数の症例を収集する必要があることから、施設間での比較分析が困難な場合がある。
- (3) 臨床的妥当性、臨床的有用性が確立しても、受益者負担の仕組みがない等の経済的・制度的な理由から検査実施体制の維持・継続が困難となり、ますます実用化が遠のいている状況にある。

3.3 質保証の目的

遺伝子関連検査標準化専門委員会では、上記のような問題意識に立ち、一定の精度保証システムの下で分析的妥当性のあるデータが早急に蓄積される体制の構築を進めることが、その後の臨床的妥当性、臨床的有用性の確立のために重要な課題であるとの認識を共有した上で、そのための取組みを強化することとした。

これにより、

- (1) ヒト遺伝子関連検査の実用化の促進と適切な導入の推進
- (2) 検査機器、試薬、測定者における施設間格差の解消と検査の標準化、精度の維持・向上
- (3) 遺伝子関連検査を実施する検査機関や測定者の質的レベルの向上
- (4) 遺伝子関連検査の適正な利用の促進と環境整備
- (5) 遺伝子関連検査が有する臨床的・倫理的・法的・社会的意義等に関する関係者、一般国民の理解向上と基盤整備
- (6) 遺伝子関連検査の精度保証体制をめぐる国際的環境との調整等が図られるものと考えられる。

3.4 遺伝子関連検査の現状分析と課題

遺伝子関連検査標準化専門委員会では、我が国で初めて、遺伝子関連検査分野の現状を俯瞰的に分析した「遺伝子関連検査の現状マップ」(図-1 参照)を作成し、関係機関で対応されていない課題を明らかにするとともに、その課題を踏まえた今後の検討方向を次のとおり取りまとめた¹²。

3.4.1 遺伝子関連検査の現状分析

遺伝子関連検査標準化専門委員会では、遺伝子関連検査に要素を挙げて、その中から優先事項を抽出するために、遺伝子関連検査の質保証に関わる仕組みを包括した現状マップを作成した。

本マップは、遺伝子関連検査をその定義に従い上段・横軸に示し、縦軸は検査の依頼、

¹² 平成 18・19 年度 遺伝子関連検査標準化調査研究成果報告書を参照

http://www.jccls.org/active/trust/18report_genetic.pdf

http://www.jccls.org/active/trust/19report_genetic.pdf

実施、報告の流れに従い、検査実施の実体となる依頼者、検査機関、測定装置等を示し、下段・横軸には対応する遺伝子検査の出口となる食品産業や診療及び遺伝医療、健康又は健康産業との関わりを示した。また、マップ中には、遺伝子関連検査の質保証に関わるガイドライン、基準、サーベイ(調査)、機関認定等の仕組みを示した。

図-1 遺伝子関連検査現状マップ(国内版:2007年度版)



本マップの作成により、マップの空白部分は、関連する質保証の仕組みがないことが明らかとなった。

まず、遺伝学的検査に関しては、民間企業が実施している疾患リスク・アルコール摂取・肥満等の体質遺伝子検査や個人識別等では、それらを監督指導する仕組み(機関、監督者等)や外部精度管理がない、また技術の標準化の観点では、測定方法、測定機器・試薬、標準物質が未だ整備されていない等の課題が明らかとなった。

3.4.2 遺伝子関連検査の課題

「遺伝子関連検査の現状マップ(2007年度版:国内版)」において、遺伝子関連検査の質保証に関する仕組みの現状を取りまとめた上で、課題を抽出した。この中で、我が国の現状について、(1)ほとんど対応されていない分野、(2)ある程度標準化の枠組みはあるが、十分に浸透していないと考えられる分野及び(3)ある程度の対応がなされている分野に分類し、課題を以下に整理した。

(1) ほとんど対応されていない分野の課題

- 1) 疾患リスク、アルコール代謝能、肥満体質、個人識別等の遺伝学的検査については、広告が自由で、また、個人契約で検査が行われているが、消費者へ適切な情報提供が行われていない等の問題がある。
- 2) 検査適用や有用性等の表示(ラベリング)が行われていない。
- 3) 検査実施機関の登録、許可、立入調査等がなく、指導監督が十分に行われていない。

- 4) 測定に必要なマニュアルや検査機器・試薬が供給されていない。
- 5) 一般に外部精度評価(管理)が行われていない。

(2) ある程度標準化の枠組みはあるが、十分に浸透していないと考えられる分野の課題

- 1) 現在、単一遺伝子病を適切に取り扱うことのできる専門医が不足しているが、今後、多因子疾患や薬剤の効果・副作用・代謝等に関する遺伝情報の実用化に対応できる専門家の不足が懸念される。
- 2) 一部の検査を除き、保険診療が適応されていないこと及び受益者負担の仕組みがないため、希少疾患の検査に対する経済的な保証がなく、検査の維持が困難である。
- 3) 検査機関の認定先や項目が限定されている。
- 4) 指導監督が一部の範囲に留まっている。
- 5) 測定者の認定や教育プログラムが整備されていない。
- 6) 測定法や機器・試薬の標準化は感染症に留まっている。
- 7) 外部精度評価(管理)は登録衛生検査所の一部の項目に留まっている。

(3)上記課題の要約

(1)及び(2)を要約すると次のように整理できる。

- 1) 単一遺伝子病、薬物代謝、疾患リスク、アルコール代謝能、肥満体質、個人識別等に関する検査について、標準化の取組がなされていない。
- 2) 一般消費者(一般医師)が遺伝子関連検査を適正に利用する仕組みがない。
- 3) 指導監督、測定者の資質を評価する仕組みがない。
- 4) 検査機関の登録、認可、立入調査の仕組みがない。
- 5) 外部精度管理調査の実施項目が限られている。
- 6) 実態調査と情報蓄積によるフィードバックの仕組みがない。
- 7) 利用者レポート、消費者レポート、エビデンス作成、保険収載のための資料作成が機能していない。
- 8) 一部の検査を除いて保険収載項目が限られている。
- 9) 希少な疾患の検査体制の維持が困難である。

3.5 「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」の策定と

今後の方向性

3.5.1. 「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」の策定

遺伝子関連検査標準化専門委員会では、OECD ガイドライン及び前記 3.4 に示した現状分析と課題を基に、次の事項(以下の(1)~(4))を検討し、遺伝子関連検査を実施する検査施設の質保証のための内容と方法を示した包括的な「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」が必要であるとの結論に至った。

- (1) 検査機関の指導監督、測定者の教育・訓練・資格要件
- (2) 検査機関の登録、認可、立入り調査等
- (3) 施設技能試験、適正利用・実施・報告
- (4) 実態のフィードバック

3.5.2 今後の方向性

「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」の策定に当たっては、今後は、以下の(1)~(6)に示した広範な分野にわたる検討が必要なことから、多様な分野の専門家が参画した検討が必要であることを確認した。

- (1) 標準化技術の開発
検体品質評価、検査の自動化・キット化、標準物質等の検討が必要である。
- (2) 施設技能試験
各学会・CAP¹³サーベイの調整、新規サーベイ等の検討が必要である。
- (3) 適正利用・実施・報告に関するマニュアル作成
有用性、適応、ラベリング、精度管理の手法・方法、報告等について検討が必要である。
- (4) 実態のフィードバックに関するマニュアル作成
利用者・消費者レポート、エビデンス作成、保険収載検討に必要な資料作成等の手順の作成が必要である。
- (5) 一般消費者・医師の啓発方法に関する検討、資料作成が必要である。

¹³ CAP: College of American Pathologists : 米国臨床病理医協会

第2章 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

本章では、「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」について、その適用範囲、一般原則(法的・倫理的側面、科学的・技術的側面等)、質保証システム(施設認定等)、施設技能試験、結果報告、要員の教育と訓練について記載した。

なお、本ガイドラインは、遺伝子関連検査を実施する検査施設の質保証のための内容と方法について、我が国において初めて、包括的なガイドラインとして策定されたものである。

1. 前文

この「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」(以下、本ガイドラインという。)は、「OECD ガイドライン」の一般的原則とベストプラクティスを基に、我が国の現状を踏まえた上で取りまとめたものである。

現在、遺伝子関連検査は、感染症の原因となるウイルス/細菌(HCV¹⁴、HBV¹⁵、結核菌、クラミジア/淋菌等)等の外因性因子を調べる病原体遺伝子検査¹⁶(病原体核酸検査)と、ヒトの遺伝子を検査するヒト遺伝子検査の2分野に大きく分けられる。

さらに、ヒト遺伝子検査は、白血病や各種固形癌細胞に見られる後天的遺伝子の変異を調べる体細胞遺伝子検査(ヒト体細胞遺伝子検査¹⁷)と、単一遺伝子疾患の診断や骨髄移植に関わる HLA¹⁸の遺伝子型・薬剤応答性・多因子疾患の易罹患性(疾患感受性)に関わる SNP¹⁹等・個人識別を検査する遺伝学的検査²⁰(生殖細胞系列遺伝子検査)の2分野に分類される。

これら遺伝子関連検査のうち、感染症の原因となるウイルス/細菌等を検出する病原体遺伝子検査においては、各種検査が保険収載されており、検査に用いる試薬のキット化が進んでいるものの、対象となる検体の種類や性状は多様で、また、検体前処理工程の多くは手作業である。このため、検査用試料から核酸を抽出する検査前のプロセス(プレアナリシス)の標準化や既知の標準物質を用いた検査の質保証体制の確立が重要な課題となる。

また、白血病や各種固形癌細胞に見られる後天的遺伝子の変異を調べる体細胞遺伝子検査においては、疾患病勢や治療効果の指標となる定量的測定値が広く利用されるようになり、より高い精度と感度が求められる。このため、病原体遺伝子検査と同様に検査前のプロセス(プレアナリシス)段階の標準化や検査により得られた結果の解釈や評価方法の標準化が重要な課題となる。

また、遺伝学的検査(生殖細胞系列遺伝子検査)においては、上記の課題に加え、個人遺伝情報に関わる倫理的・法的・社会的課題を念頭に置いた取扱いが求められる。すなわち、遺伝学的検査によって得られる結果は、個人の将来の健康状態を予見できる可

¹⁴ HCV: Hepatitis C Virus : C 型肝炎ウイルス

¹⁵ HBV: Hepatitis B Virus : B 型肝炎ウイルス

¹⁶ 病原体遺伝子検査 : p15 2.2.4.1 ① 参照

¹⁷ ヒト体細胞遺伝子検査 : p15 2.2.4.1 ② 参照

¹⁸ HLA: Human Leukocyte Antigen : ヒト白血球抗原

¹⁹ SNP: p. 4 脚注 3 参照

²⁰ ヒト遺伝学的検査 : p15 2.2.4.1 ③ 参照

能性がある。これは健康な人にも、何らかの疾患をもつ人にも、また、検査対象者の親族にも重要な意味を持つことになる。さらに、遺伝子型を確定するために行われる検査は、通常再検査されることなく、その結果が診療記録として永続的に引き継がれる。したがって、遺伝学的検査を実施する前や結果報告後に、患者とその家族に適切なレベルの各種の支援を提供することが重要となる。支援の中心となる情報提供には、十分な遺伝学的知識のある臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー等の専門家が関与すべきである。

なお、遺伝学的検査(生殖細胞系列遺伝子検査)は、生殖細胞系列の DNA 配列の変異又は遺伝するゲノム配列の変化(SNP²¹・CNV²²)を検出するものであり、単一遺伝子疾患の確定診断や病態の診断、発症前診断、保因者診断のための遺伝学的検査、移植の際の組織適合抗原²³の遺伝子型の解析、個人の薬剤応答性検査、個人の健康に対する影響(易罹患性)の予見、健康管理に影響するような遺伝素因(体質)の検査、親子鑑定等の個人識別検査等が現時点では挙げられる。さらに将来的に行われる可能性のあるエンハンスメント等も含む。発症前診断や保因者診断等のための遺伝学的検査は無症候の個人に対して実施されることがあり、その結果は検査対象者にとっても、その家族と子供にとっても、一生を左右する重要な決定に関係することがあるため、特別な配慮を必要とする。

このため、遺伝学的検査の特性を十分に考慮し、適切なレベルの遺伝カウンセリング及び各種専門家との連携を必要とし、検査の実施と報告に関連するすべてのプロセスにおいての質の管理を重視する必要がある。

これまで遺伝子関連検査は多様な課題に直面しながら、技術の進歩に合わせ、進展している。この中で、遺伝子関連検査は、臨床の場のみならず、一般の社会生活にも確実に浸透しはじめており、その動きは今後ますます加速するものと考えられる。例えば、一部では、医療機関を介さず、直接消費者から依頼を受けて遺伝子を検査し、病気へのかかりやすさ(疾患易罹患性、疾患感受性)を報告する体質遺伝子検査・リスク検査、検査結果に基づく食事・運動メニューの提供サービス等、多様な事業形態も出現しつつある。

一方、遺伝子関連検査については、保険診療の対象となる感染症病原体の特定等の一部の病原体遺伝子検査を除けば、医療機関、検査施設、民間企業等で独自に検査法が開発され、実施されている場合が多い。

このため、遺伝子関連検査については、検査の分析的妥当性の評価のみならず、臨床的妥当性、臨床的有用性の評価のための体制を一層整備する必要がある。また、臨床的有用性が確立された遺伝子関連検査であっても一部を除いて保険が適用されず、また、受益者負担の仕組みが整備されていない等経済的・制度的な理由から検査実施体制の維持・継続が困難となる状況も散見される。

このような情勢を踏まえ、遺伝子関連検査標準化専門委員会では、まず一定の精度保証システムの下で分析的妥当性のあるデータが早急に蓄積される体制の構築が、臨床的妥当性、臨床的有用性の確立のための体制作りのためにも重要な課題であると考えた。

²¹ SNP: p. 4 脚注 3 参照

²² CNV: Copy Number Variation: ヒトゲノムコピー数多型

²³ 組織適合抗原: p. 11 脚注 15 参照

2.適用範囲

本ガイドラインは、遺伝子関連検査を実施する検査施設の質保証の実務に関するものであり、適応範囲は次のとおりである。

2.2.1 ヒトより採取した検体を用いた遺伝子関連検査(病原体遺伝子検査、体細胞遺伝子検査、遺伝学的検査)全てを対象とし、データを被検者個人にフィードバックする場合をその適用範囲とする。

医療の枠組みを超えた範囲で提供されるものも含む。

2.2.2 遺伝学的検査に分類される細胞遺伝学的検査や生化学的遺伝学検査についても、本ガイドラインへの留意が必要である。

2.2.3 データを被検者個人に直接フィードバックしない場合であっても、分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性を検証するための研究等、臨床応用を視野に据えた研究においては、本ガイドラインの考え方に配慮が必要である。

2.2.4 対象とする遺伝子関連検査

2.2.4.1 「遺伝子関連検査標準化委員会」では、これまで用いられてきた「遺伝子検査」の用語を次のように分類・定義し、①～③を「遺伝子関連検査」として総称する。

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

がん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(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

以下、特に断らない限り、①②③をそれぞれ、①病原体遺伝子検査、②体細胞遺伝子検査、③遺伝学的検査と簡潔に表記することとする。

2.2.5. 「OECD のガイドライン」の適用範囲は、遺伝学的検査のうち単一遺伝子疾患及び薬物代謝の反応性を予見するものとされ、対象も保健・医療(ヘルスケア)の枠組みのなかで提供されるものに限定されている。しかし、ISO/TC212 の Medical/Clinical Laboratory の概念を踏まえつつ、遺伝子関連検査全体(病原体遺伝子検査、体細胞遺伝子検査、遺伝学的検査)を俯瞰的にかつ広くカバーする

ため、本ガイドラインでは、民間企業において医療の枠組みを超えた範囲（体質に関する遺伝子検査等、民間事業者により提供される検査等）で提供されている遺伝子検査も加えた遺伝子関連検査を適用範囲としている。

2.2.6 「医療」や「非医療」の用語及び分類は、誤解を生じやすいため、本ガイドラインでは可能な限り使用しないこととする。

3.遺伝子関連検査の質保証に関する原則とベストプラクティス

3.1 遺伝子関連検査のための一般原則

3.1.1 遺伝子関連検査の実施にあたっては、法的・倫理的側面を十分考慮し、科学的及び技術的に正しい方法で行われなければならない。

3.1.2 遺伝子関連検査は、その結果が被検者個人(消費者)に直接影響を及ぼすものであるという観点を重視し、その質の保証に対して、一定のルールあるいは枠組みが設定され、その下で実施されるべきである。

(解説)本ガイドラインの適用範囲である遺伝学的検査は、個人とその親族の健康と福祉に重大な影響をもたらす可能性があり、検査前からの適切な支援が重要である。遺伝学的検査は、確定診断、発症前診断、易罹患性診断等のほか、保因者診断や着床前診断、出生前診断等のために実施されることがある。さらに、薬理遺伝学的診断、親子鑑定、体質検査等のためにも実施される。

3.1.3 すべての遺伝子関連検査は質保証の枠組みの下で実施されるべきであり、検査施設は、解析方法の質を設定し維持することにより、検査結果がその目的にかなうこと、使用した方法が適切であることを保証する責任がある。またそのために、質保証の枠組みが遺伝子関連検査を提供する検査施設に適応できるかどうか、適宜検討されるべきである。

(解説)遺伝子関連検査の質保証の枠組みのなかには、技術者及び専門家の訓練、プロトコルの標準化等質保証計画の推進、標準物質の入手、検査施設を対象とする施設技能試験制度の推進及び遺伝子関連検査の適応と解釈に関する情報の提供等、検査業務の質に直接ないし間接的に影響するすべての業務が包含される。すなわち、単に検査の技術面のみならず、検査に関わる医療・ヘルスケア面の安全性・妥当性・有用性の担保も総合的に勘案されるべきである。

3.1.4 インフォームド・コンセントは、遺伝学的検査実施に必要なステップの一つであり、法的・倫理的・専門的規範に則って取得されなければならない。

インフォームド・コンセントは、①病原体遺伝子検査、②体細胞遺伝子検査において、必要に応じて実施する。

3.1.4.1 インフォームド・コンセントのプロセスは確立された規制や専門的ガイドライン^{参考文献 30)}³³⁾に従うべきである。

3.1.4.2 インフォームド・コンセントプロセスの書面による確認は記録に残されるべきである。

(解説)インフォームド・コンセントは被検者の自律性を確保し、遺伝学的検査の良い影響、悪い影響の両方に関する情報を知り、理解する機会を提供するための意義がある。インフォームド・コンセントは単なる契約上の合意ではなく、対話に続く1つのプロセスとしてみなされるべきで、被検者の理解を得るように努めるべきである。このプロセスの内容とこれにかかる時間は、被検者本人、被検者の年齢と同意する能力、そして遺伝学的検査の性質に応じて差がある。

一部の検査、特に予測的検査や発症前検査においては、遺伝学的検査のリスクと利益及び検査の限界を記載した書面を用いて説明し、被検者の署名による同意が必要であ

る。

説明文書には、試料が保存される期間、残検体の管理、廃棄の方法、試料の再検査が行われる場合(例えば、知識や技術の重要な進歩による)に再度連絡する可能性、精度管理の目的での匿名化での使用等の二次的使用の可能性、試料への第三者によるアクセスの可能性、秘密保護の方法(記号化/匿名化)等の情報も含まれる。関連したインフォームド・コンセントに関する国際宣言や協定には、「ヒトゲノムと人権に関する世界宣言」^{参考文献 17)}、「ヒト遺伝情報に関する国際宣言」^{参考文献 18)}、「生命倫理と人権に関する世界宣言」^{参考文献 19)}がある。

3.1.5 遺伝学的検査の検査前及び結果開示の際には、専門家による遺伝カウンセリングや意思決定の支援が受けられるように配慮されなければならない。これは、当該検査の特徴、検査の限界、そこから生じうる利益・不利益、並びに検査結果の個人とその親族への影響を配慮したものでなければならない。

(①病原体遺伝子検査 ②体細胞遺伝子検査においても必要に応じて類似の対応が必要である(例えば、①病原体遺伝子検査では HIV²⁴⁾検査等、②体細胞遺伝子検査では結果解釈、治療選択等)

(解説)遺伝学的検査の提供に合わせて、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラー等適切な力量を持った専門家による検査前と検査後の遺伝カウンセリングが必要である。遺伝カウンセリングとは、遺伝情報が医学的・心理学的・家族的にどのような意味を持つかを人々が理解し、それに適応するのを支援するプロセス全体をさす。

遺伝カウンセリングは、以下の要素からなるが、それぞれ独立して行われるものではなく統合的に行われる。

3.1.5.1 本人や血縁者における疾患発症の可能性、体質や身体的特性、血縁関係等を評価するために必要な情報の解釈、心理社会的状況の把握

3.1.5.2 遺伝様式、遺伝学的検査、健康管理、予防、社会的資源及び研究状況等についての情報提供

3.1.5.3 遺伝的確率や遺伝的状况を受容し、それに適応することに基づく自律的な選択の支援
(解説)遺伝カウンセリングの内容やそれに要する時間は、遺伝学的検査の種類、内容、予想される結果等によって様々である。遺伝カウンセリングは、個人及び家族に、遺伝に関する正確かつ十分に偏りのない情報を提供するとともに、彼らが直面する葛藤を克服し、意思決定することをサポートする複雑なプロセスである。これは予測的検査で特に重要である。遺伝カウンセリングにおいては、個人の権利として、検査を受けるか受けないかの選択の自律性、第三者の圧力からの自由、及び秘密が守られることが保証される。

3.1.6 個人遺伝情報は個人情報保護法とそれに基づくガイドライン^{参考文献 10) 11)}に従って保護されなければならない。

(解説)遺伝子関連検査では、検体試料と被検者の詳細情報が取扱われる。時にはそれらは国境を越えて移動する。これらは機密性があるとみなされる個人データである。こうした移動に際しては、OECDの個人情報保護ガイドライン安全管理措置の原則を守らなければならない。OECDの「個人情報保護と国境を越えたデータフローに関するガイドライン」及び「情報システムとネットワークのセキュリティのためのガイドライン」は、個人データの保護及

²⁴HIV: Human Immunodeficiency Virus: ヒト免疫不全ウイルス

びそれらの処理と移動のために使用されるシステムとネットワークのセキュリティの最低基準を規定している。OECD の個人情報保護ガイドラインでは、一般的に、加盟諸国は、このガイドラインが実質的に守られている場合は個人データの国境を越えた流れを制限することは控えるべきであると規定している。一方で、他の国で同等の保護が規定されていない場合は、一部の個人データ等の機密性データに関して制限を設けることも規定している。さらに、試料の保管、使用、記録及び報告はいずれも、法的・倫理的・専門的ガイドラインの対象となる。関連した国際宣言や協定には、「ヒトゲノムと人権に関する世界宣言」(ユネスコ、1997 年)^{参考文献 17)}、「ヒト遺伝情報に関する国際宣言」(ユネスコ、2003 年)^{参考文献 18)}、「生命倫理と人権に関する世界宣言」(ユネスコ、2005 年)^{参考文献 19)}がある。

3.1.7 検体試料と情報の国境を越えた移動に関しては、その必要性和問題点を認識すべきである。

(解説)何千種類もの単一遺伝性疾患の遺伝学的検査が、ハイリスクの人のために利用できる。これら疾患のほとんどは非常にまれである。遺伝子変異の種類が極めて多く、各々の変異同定のためには固有の検査試薬や条件を設計し、妥当性を確認する必要があることから、一国だけですべての遺伝子関連検査の提供をできる国はない。その結果、被検者試料と遺伝学的検査情報の国境を越えた移動が行われている。OECD の調査^{参考文献 21)}によると、少なくとも 18,000 件以上の試料が 2003 年に OECD18 カ国の国境を横断したと報告されている。このような国境を越える流れによって、数多くの国における希少疾患の検査の普及が促進されていることは明らかである。

3.1.7.1 被検者試料と遺伝学的検査情報の国境を越えた国家間の移動は、国際的に合意された基準と手順に基づいて行われるべきである。

(解説)ビジネスとして遺伝子関連検査が行われる場合、国境を越えて検体と情報が移動することで、一国の国内法では規制ないし制御することが困難または不可能な事態が生じることがある。この解決は極めて困難ではあるが、関連諸国による共同監視、検査水準の標準化その他の協同施策を以て対応することが求められる。^{参考文献 42)}

3.1.8 遺伝子関連検査のために収集した検体試料の使用、保管、移転及び廃棄は、法的・倫理的・専門的規範に則って行われなければならない。

3.1.9 遺伝子関連検査の検査施設は、提供される検査の性質と限界、すなわち分析的妥当性、臨床的妥当性及び臨床的有用性に関する情報を開示すべきである。検査に関する広告、宣伝が行われる場合にはこれらについて正確に記載される必要がある。

3.2 遺伝子関連検査における質保証システム

3.2.1 遺伝子関連検査の実施施設は原則としてすべて、質保証に関する認定をうけるべきである。

(解説) 研究施設は、新規検査の開発と評価、特に希少疾患の遺伝学的検査の提供に重要な役割を果たしている。希少疾患の変異の解析は、疾患頻度が極めて小さいためにコストパフォーマンス上の困難がある等、いくつかの理由により、認定を受けた検査施設であったとしても、提供可能であるとはいえない。そのため、希少疾患の遺伝子の解析は、原因遺伝子を研究し、患者とその家族の協力を得て、本分野の研究を進めることのできる、世界でもごく少数の研究施設でしか行われていない。したがって、頻度の高い疾患に対する検査と同等の質保証レベルを求めることは、希少疾患のヘルスケアに必要な遺伝子解析サービスを実施困難にする。しかし、被検者にフィードバックされる情報であるという観点からは常に念頭に置かれるべきである。質保証に関する何らかの代替措置を実施したり、結果報告書の記載に留意をする等の措置が必要である。希少疾患の遺伝学的検査の具体的なあり方については、本ガイドラインの趣旨を踏まえつつ、別途検討された^{参考文献44)}。

3.2.2 質保証システムに関して、国際的に容認された標準用語・命名法を採用し、一貫して使用すべきである。

3.2.3 検査施設は、実施する検査の分析的妥当性、臨床的妥当性及び臨床的有用性についての情報を文書で用意しておかなくてはならない。

3.2.4 検査施設は、施設内の質保証を定期的に評価する方針と手続きを備えておき、評価結果及び改善のために行った措置を文書化すべきである。

3.2.5 検査施設は、遺伝子関連検査用の標準物質を収集、開発、検証して、利用可能にするために、国内外の関連施設と協力すべきである。

3.2.6 検査施設は、入手可能な限り、標準物質や家族固有の変異対照を使用すべきである。

3.2.7 検査施設は、提供する検査の臨床的妥当性と有用性に関する最新の証拠を、サービス利用者にわかるようにすべきである。

3.2.7.1 こうした情報は、関連した指針や査読のある文献に基づくべきである。なお、データの出典は明記すべきである。

(解説) 遺伝学的検査の臨床的妥当性は、個人における疾患の状態またはリスク、体質や身体的特性、血縁関係等を正しく評価できることである。妥当性の評価には感度、特異性、陽性及び陰性結果の予測率が含まれる。予測率は、検査対象となる集団における頻度に依存する。ある検査をハイリスク集団の個人に適応した場合は臨床的に妥当であるが、一般集団に適応した場合には妥当でないかもしれない。したがって、誰を検査対象とすべきかの評価は臨床的妥当性評価の一部となる。臨床的有用性とは、多様な因子が発症に影響することを認めながらも、検査結果を利用することが、健康上あるいはライフプランの上で有益と期待されることをさす。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等

精度管理が適切に行われていることである。

3.2.8 検査の開発、検査試薬等の製造者、ヘルスケアの専門家及び検査施設は、その他の関係者とともに、検査の臨床的妥当性と有用性を確立するために協力すべきである。

3.3 施設技能試験：検査実施施設の質のモニタリング

- 3.3.1 施設技能試験実施機関と関連学会等の専門家集団は、遺伝子関連検査を提供する検査施設にとって必要な基準を確立するために協力しあうべきである。
- 3.3.2 施設技能試験機関は、遺伝子関連検査の実施施設が、基準を遵守しているか定期的に評価する。
- 3.3.3 施設技能試験制度は、結果の報告を含めて、検査施設で実施される分析過程のすべての段階を評価するように構成されるべきである。
- 3.3.4 施設技能試験実施機関は、分析方法の進歩を考慮して、施設技能試験制度を作成・更新すべきである。
- 3.3.5 検査施設は、施設技能試験制度が利用できない場合は、何らかの代替方法を実施すべきである。
(解説) 多くの遺伝病は希少であることから、疾患を持つ患者や家族を集め、検査を実施している施設が、世界に一つ、またはとても少ないこともある。そのため、このような希少疾患の遺伝学的検査の施設技能試験は非現実的である。施設技能試験の実施のためには、施設間で業務を比較し、試料を交換するために、ある程度の数の施設の参加と検査数が必要だからである。施設技能試験ができない疾患の場合、代替方法によるべきである。代替方法には、検査施設間での盲試料の交換、盲試料の反復検査、異なる独立した方法による検査の実施、及び他のパラメーター等との比較等がある。このような代替方法には、分析プロセス(シーケンス等)における個々のステップを調べる汎用的な施設技能試験も含むことができる。
- 3.3.6 施設技能試験機関の技術評価者は、遺伝子関連検査に関する資格・訓練・経験を備えていなければならない。
- 3.3.7 検査施設は施設技能試験へ参加したことを公表すべきである。
- 3.3.8 施設技能試験制度における個別検査施設の実績は、当該検査施設により自発的に開示されるべきである。
- 3.3.9 施設技能試験機関は、合意された基準に照らして、持続的に基準を満たさない場合それを明らかにし、対象施設が適宜、定期的モニタリング等、改善のための措置を実施していることについて、文書による報告を受けるべきである。
- 3.3.10 施設技能試験機関の上記等の対応によっても改善の措置が講じられない場合、同評価機関は、監督機関等へ報告をすべきである。監督機関等はそれを受け、適切な対応をおこなうべきである。

3.4 結果の報告の質

3.4.1 報告書は、その受領者が専門的医療従事者でない場合も考慮して、適切に情報を伝えることのできるものでなければならない。

(①病原体遺伝子検査、②体細胞遺伝子検査、③遺伝学的検査に共通であるが、原則として、③遺伝学的検査に主に適用する)

3.4.2 報告書は、正確、簡潔かつ包括的であるべきで、被検者や専門家等による適切な意思決定ができるように、すべての必須情報が記載されていなければならない。

3.4.3 報告書には、塩基配列の記載に標準的な方法を用いる等、国際的に容認された用語と命名法を使用すべきである。

(解説)歴史的理由により、多数の高頻度変異には標準的命名法と一致しない名称がついている。混乱を避けるために、そのような変異の一般的名称を標準的命名法とともに併用することを認める。また、報告書はどの命名法を使用しているかを示すべきである。

3.4.4 検査施設は、検査依頼が適正であることを確認し、検査結果を正確に解釈するためには、被検者・家族の情報が必要であることを、被検者に知らせるべきである。

(解説)検査施設に提供される情報の正確さと適切さに、検査結果の意義が左右されることも多い。検査施設への検体の搬送状況を含んだ、検査を実施するために必要なすべての情報が検体とともに検査施設に送られるべきである。

3.4.5 検査施設は、報告に関連するすべての情報を記録・保存しておかなければならない。期間は、医療法に従い最低5年間、ただし、検査実施施設の事情、技術要件によって可能な限り長期間とする。

3.4.6 最低限、以下の情報を報告書に含めること。

1. 被検者識別情報
2. 医師等検査依頼者の氏名とその連絡先
3. 検査の適用理由と、検査実施に必要な被検者の医学的情報
4. 実施した検査と方法(解析の範囲、検査の限界及び解析感度と特異性を含む)
5. 検体の種類
6. 検体採取日と受領日
7. 検体の状態に関する情報(必要に応じて、添加物、輸送や保存の状態等)
8. その検体を実際に検査した施設(再外注された場合は検査施設を含む)の名称と所在地
9. 検査結果(検査結果の中間報告を行った場合は、その内容を最終報告に反映させる。)
10. 検査結果の解釈に必要な情報(報告書には、臨床的意義を含めた適切な医学的解釈を記載するとともに、依頼元に対して十分な情報提供に努めること。)
11. 報告書の作成者及び最終責任者の所属、役職、氏名
12. 検査施設の連絡先情報

13. 報告書の発行日

(解説) 結果解釈に必要な情報とは、被検者の臨床データ・家系情報・人種等、及び検査の臨床的感度・特異度等である。報告書には、その受領者が臨床的有用性と検査結果の限界を理解できるように、分かりやすく記載されていなければならない。受け取った検体の量・質等が結果に影響する可能性のある場合、そのことを報告書に記載すべきである。

3.4.7 原則的に検査報告書には以下の情報も含めること。

1. 遺伝カウンセリングの有資格専門家による遺伝カウンセリングの必要性
2. 家族への影響の可能性
3. 必要な追加検査等の情報
(③遺伝学的検査が主体であるが、場合によっては、①病原体遺伝子検査 ②体細胞遺伝子検査 も想定される。)

3.4.8 検査が再委託された場合を含め、結果の解釈に関するすべての情報を最終報告書に添付すべきである。

3.5 検査施設要員の教育と訓練の基準

(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、すべてが同様に該当する。)

3.5.1 遺伝子関連検査における専門的能力を保証するシステムを確立すべきである。これは臨床検査医学の他の分野に適用されるものと同等のものでなければならない。加えて、遺伝子関連検査固有の教育・訓練、技能・資格についての要件の妥当性を確認する制度が含まなければならない。

3.5.2 遺伝子関連検査部門の責任者についての適切な教育・訓練基準、専門資格、を確立すべきである。教育上の要件には分子遺伝学に関する系統的な訓練、臨床検査の分子遺伝学、その他関連分野の専門科目を含めるべきである。

3.5.2.1 遺伝子関連検査部門の責任者は、同部門の遺伝子関連検査の質を保証するため、適切な教育と訓練を受けた者でなければならない。最低限、次の事項の知識と技能を持つべきである。1) 検査の要請が適切であるかを検討できる、2) 検査の妥当性を確認できる、3) 検査を実施し、その結果を解釈できる、4) 検査結果及び関連する情報を、専門家であるか、専門家以外であるかを問わず、依頼元に伝達できる、5) 遺伝子関連検査施設の運営に日常的に責任を負うことができる、6) 質管理システムを確立し維持できる。

3.5.3 検査部門の責任者は、遺伝子関連検査を実施する前に、すべての検査担当者が関連する訓練を受けており、その能力があることを確認しなければならない。

3.5.4 遺伝子関連検査を実施するためには、遺伝医学の教育・訓練が不可欠であることを、関係機関は認識せねばならない。

3.5.5 検査部門の責任者は、遺伝子関連検査の担当者が教育・訓練プログラムに継続して参加することを保証すべきである。

3.5.6 施設間差をなくすために、専門教育・訓練制度の比較が促進されるべきである。

4 用語集

次の定義は理解を容易にするためのものである。これらは国際的文書で一般に使用されている定義から抜粋しており、これら定義の解釈について合意を求めるものでも、新しい定義を作成するものでもない。出典は定義の後に角括弧で引用している。

4.1 認定 (Accreditation): ある団体が特定の職務を実行する能力を有するという正式な承認を、権威機関が与える手続きをいう。[ISO/IEC 17000: :2004]

4.2 監査 (Audit): 監査基準がどの程度満たされているかを独立かつ客観的に判定するための、系統的で、文書化されたプロセス。[ISO 9000:2000 質管理システム—基本と語彙]

4.3 能力 (Competence): 個人または施設がある特定の業務または仕事を実施する適性であり、[CLSI²⁵]、基礎的な学術教育、卒業後の専門的教育と研究、並びに、医療検査施設における数年間の訓練・経験の産物をいう。[ISO 15189:2003]

4.4 インフォームド・コンセント (Informed consent): 被検者がある検査行為に参加することを決定するために検査行為のすべての側面についての情報を提供された後、被検者が自主的に検査行為を受けを確認するプロセス。インフォームド・コンセントは、単なる契約だけに基づくのではなく、対話に基づくプロセスで、患者の理解のために努めるべきであり、確立された規制・専門的ガイドラインに従うべきである。[ICH の GCP ガイドライン E6]

4.5 検査施設責任者 (Laboratory director): 検査施設の責任と権限を持つ人。
[ISO 15189: 2003]

4.6 客観的証拠 (Objective evidence): あることを確認するあるいは支持するデータ。客観的証拠は、観察、測定、検査、その他手段を通して取得することができる。[ISO 9000: :2000]

4.7 施設技能試験 (Proficiency testing): 検査施設が、外部で妥当性を確認された材料を用いて、同等の施設の実績に比較して、その実績を計測する正式なプロセス。
[ISO/IEC 17000: :2004]

4.8 質保証 (Quality assurance): ある機関が品質に対する必要性を満足するために必要な、計画的な系統的活動のすべてを意味する。

4.9 委託検査施設 (Referral laboratory): 補助検査または確認検査の手順と報告のために試料を提供する外部の検査施設。[ISO/WD 15189 v1.05]

²⁵ CLSI: Clinical and Laboratory Standards Institute : 米国臨床検査標準委員会

4.10 標準物質 (Reference material): その特性の 1 つ以上が十分に均一かつ安定した物質であり、測定方法における使用が適していることが明確に確立されているもの。
[ISO ガイド 35: 2006]

注1: 標準物質は一般的な用語である。

注2: 定量的なものと定性的なものがある。すなわち、性質や種類が明らかになっている。

注3: 使用目的には、測定システムの校正、測定方法の評価、他材料への値の割当、質管理等が含まれる。

注4: 単一の目的のためにのみ使用されることがある。

4.11 技術評価者 (Technical assessor): 検査施設の技術的能力評価を実施する評価者、または認可が求められる特定領域に関わる監査機関。[ILAC²⁶ G11:07/2006 評価者及び技術専門家の資格及び能力に関する ILAC ガイドライン]

4.12 妥当性確認 (Validation): 特定の用途のための要件が満たされていることの検査及び客観的証拠の提供による確認。[ISO 8402: 1994、質管理と質保証一語彙(用語集)]

²⁶ ILAC: International Laboratory Accreditation Cooperation : 国際試験所認定協力機構

第3章 参考資料

本章では、本ガイドラインに関わる関連資料として、関連法規、指針・ガイドライン、遺伝子関連検査標準化専門委員会及びWG-1委員会名簿を示した。

1 関連法規

1. 医師法(昭和23年7月30日)
<<http://www.houko.com/00/01/S23/201.HTM>>
2. 医療法(昭和23年7月30日)
<<http://www.houko.com/00/01/S23/205.HTM>>
3. 薬事法(昭和35年8月10日)
<<http://www.houko.com/00/01/S35/145.HTM>>
4. 臨床検査技師等に関する法律(昭和33年4月23日)
<<http://www.houko.com/00/01/S33/076.HTM>>
5. 薬事法及び採血及び供血あっせん業取締法の一部を改正する法律参考資料
(平成14年7月31日)
<<http://www.mhlw.go.jp/topics/2002/09/tp0910-2.html>>
6. 個人情報の保護に関する法律(平成15年5月30日)
<<http://www5.cao.go.jp/seikatsu/kojin/houritsu/index.html>>
7. 食品衛生法(昭和22年12月24日)
<<http://law.e-gov.go.jp/htmldata/S22/S22H0233.html>>
8. 健康増進法(平成14年8月2日)
<http://www.ron.gr.jp/law/law/kenko_zo.htm>
9. 景品表示法(不当景品類及び不当表示防止法)(昭和37年5月15日)
<<http://law.e-gov.go.jp/htmldata/S37/S37H0134.html>>

2 公的指針・ガイドライン等

10. 「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>>
11. 「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>>
12. 「消費者向け電子商取引における表示の監視状況等について」
(平成15年1月17日)公正取引委員会
<<http://www.jftc.go.jp/pressrelease/03.january/030117.pdf>>
13. コーデックスにおける「健康食品」の表示基準について (平成15年5月9日)

- <<http://www.mhlw.go.jp/shingi/2003/05/s0509-5c.html>>
14. 「医療・介護関係事業者における個人情報適切な取扱いのためのガイドライン」
(平成 16 年 12 月 24 日通達、平成 18 年 4 月 21 日改正) 厚生労働省
<<http://www.mhlw.go.jp/topics/bukyoku/seisaku/kojin/dl/170805-11a.pdf>>
 15. 「遺伝学的検査に関する監視強化:保健衛生局長官直属委員会(SACGT)勧告」遺伝学的検査に関する保健長官 直属委員会
日本人類遺伝学会 <<http://jshg.jp/>>
 16. アメリカにおける安全且つ有効な遺伝学的検査の施行に関する見解-特別調査委員会による最終レポート 日本人類遺伝学会 <<http://jshg.jp/>>
 17. 「ヒトゲノムと人権に関する世界宣言」
(1997 年 11 月 11 日) ユネスコ:国際連合教育科学文化機関
<<http://www.bml.co.jp/corporate/ethic.html>>
 18. 「ヒト遺伝情報に関する国際宣言」
(2003 年 10 月 16 日) ユネスコ:国際連合教育科学文化機関
<http://www.mext.go.jp/b_menu/shingi/gijyutu/gijyutul/shiryo/001/04010701.htm>
 19. 「生命倫理と人権に関する世界宣言」
(2005 年 10 月 19 日) ユネスコ:国際連合教育科学文化機関
<<http://www.mext.go.jp/unesco/009/005/005.pdf>>
 20. ヘルシンキ宣言「ヒトを対象とする医学研究の倫理的原則」
(2008 年 10 月 22 日) 第 59 回 WMA(世界医師会)ソウル修正
<http://www.med.or.jp/wma/helsinki02_j.html>
 21. 「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」
(2007 年 5 月 10 日) OECD 理事会採決
<<http://www.oecd.org/dataoecd/43/6/38839788.pdf>>
 22. 「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>
 23. 「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>
 24. 「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
<<http://www.mhlw.go.jp/houdou/0103/h0329-3.html>>
 25. 「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 科学技術・学術審議会 生命倫理・安全部会
<http://www.mext.go.jp/a_menu/shinkou/seimei/03050103.pdf>
 26. 「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>

27. 「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) 文部科学省 厚生労働省

<<http://www.niph.go.jp/wadai/ekigakurinri/>>

28. 「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>>

3 学会指針・ガイドライン等

29. 「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/>>

30. 「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/>>

31. 「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/>>

32. 「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/>>

33. 「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/>>

34. 「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り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/>>

35. 「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/>>

36. 「DTC 遺伝学的検査に関する見解」

(2008 年 10 月 2 日) 日本人類遺伝学会

<<http://jshg.jp/dtc/index.html>>

37. 「循環器病の診断と治療に関するガイドライン」(2010 年 11 月 1 日)

日本循環器学会 <<http://www.j-circ.or.jp/guideline/index.htm>>

38. 「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指針)(2001年)
<[http:// www.e-kantei.org/DNA/012.htm](http://www.e-kantei.org/DNA/012.htm)>
(日本DNA多型学会 DNA鑑定検討委員会)(1997年)
<[http:// www.mhlw.go.jp/shingi/0111/s1115-2.html](http://www.mhlw.go.jp/shingi/0111/s1115-2.html)>
「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](http://www.meti.go.jp/committee/downloadfiles/g41001a61j.pdf)>
39. 「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](http://www.meti.go.jp/committee/downloadfiles/g41001a62j.pdf)>
40. 「出生前親子鑑定」について
日本産科婦人科学会 倫理委員会(平成18年12月7日)
<http://www.jsog.or.jp/news/html/announce_8DEC2006.html>
41. 「ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針」
(平成13年4月10日策定 平成16年9月16日改正 平成19年4月1日改正)
社団法人 日本衛生検査所協会
<<http://www.jrcla.or.jp/>>
42. 「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)
43. [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) NPO 法人個人遺伝情報取扱協議会
<<http://www.cpigj.or.jp/index.html>>
44. 「保険収載されたライソゾーム病 5 疾患の遺伝病的検査及び遺伝カウンセリングの実施に関するガイドライン」(2009年5月) 日本先天代謝異常学会 日本小児科学会雑誌 第113巻 789-790
45. 「遺伝子診断についてのガイドライン」(2009年10月) 日本神経学会
46. 「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16日) 日本人類遺伝学会 遺伝学的検査標準化準備委員会
<http://www.jshg.jp/news/data/news_101001.doc>
45. 「ファーマコゲノミクス検査の運用指針」(2009年3月 11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://jshg.jp/news/data/pgx.pdf>
46. 「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」(2010)
日本人類遺伝学会, 臨床検査医学会, 臨床薬理学会

4 遺伝子関連検査標準化専門委員会及び作業部会(WG-1 委員会)委員名簿

4.1 遺伝子関連検査標準化専門委員会 委員名簿

委員長

渡邊清明 国際医療福祉大学教授(日本臨床検査専門医会・会長、
NPO 法人日本臨床検査標準協議会・常任理事)

副委員長

宮地勇人 東海大学医学部基盤診療学系教授(日本臨床検査医学会・遺伝子委員会委員長、日本臨床検査同学院・遺伝子分析科学認定士制度試験委員会委員長、日本臨床検査自動化学会・遺伝子検査技術委員会委員)

堤 正好 株式会社エスアールエル学術情報部・担当課長(日本人類遺伝学会・遺伝学的検査標準化準備委員会委員、日本臨床検査医学会・遺伝子委員会委員、日本遺伝子診療学会・倫理問題委員会委員、日本衛生検査所協会・遺伝子検査受託倫理審査委員会委員、個人遺伝情報取扱協議会・理事長)

委員(五十音順)

濱崎直孝 NPO 法人日本臨床検査標準協議会・会長

上田國寛 神戸常盤大学学長(日本臨床化学会・監事、日本遺伝子診療学会・監事)

河合 忠 国際臨床病理センター所長(ISO/TC212 国内検討委員会委員長)

北村 聖 東京大学医学教育国際協力研究センター教授

小杉眞司 京都大学医学部教授(日本人類遺伝学会・遺伝学的検査標準化準備委員会委員長・評議員・倫理審議委員会委員・遺伝医学セミナー実行委員、日本遺伝子診療学会・理事・評議員・技術委員会委員、日本臨床検査医学会・評議員、日本遺伝カウンセリング学会・理事・評議員・将来計画委員会委員、全国遺伝子医療部門連絡会議・理事、臨床遺伝専門医制度委員会委員、認定遺伝カウンセラー制度委員会委員)

田澤義明 ロシュ・ダイアグノスティックス株式会社
IVD 事業本部 マーケティング部門 部門長

千葉光一 (独)産業技術総合研究所計測標準部門副部門長

登 勉 三重大学大学院医学系研究科臨床検査医学分野教授(日本臨床化学会理事長)

野村文夫 千葉大学大学院医学研究院教授(日本臨床検査自動化学会・遺伝子プロテオミクス技術委員会委員長、日本人類遺伝学会・遺伝学的検査標準化委員会委員、日本臨床検査同学院・遺伝子分析科学認定士制度委員会委員)

福嶋義光 信州大学医学部教授(日本衛生検査所協会・遺伝子検査受託倫理審査委員会委員長、日本人類遺伝学会理事・倫理審議委員会委員長、日本遺伝子診療学会副理事長、日本遺伝カウンセリング学会理事、全国遺伝子医

療部門連絡会議理事長)

- 船渡忠男 東北福祉大学健康科学部医療管理経営学科教授(日本臨床化学会・遺伝子検査専門委員会副委員長、日本臨床検査同学院・遺伝子分析科学認定士制度・教本作成委員会委員長、日本臨床検査自動化学会・遺伝子検査技術委員会副委員長、日本遺伝子診療学会・技術委員会委員長)
- 堀 友繁 (財)バイオインダストリー協会事業推進部部長
(日本遺伝子診療学会・技術委員会委員、EuroGentest 評議員)
- 山森俊治 三菱化学メディエンス株式会社遺伝子検査部長(日本遺伝子診療学会・技術委員会委員、日本衛生検査所協会・遺伝子検査受託倫理審査委員会委員)
- 横田浩充 東京大学医学部付属病院・臨床検査技師長(日本臨床検査医学会・遺伝子委員会委員、日本臨床検査同学院・遺伝子分析科学認定士制度あり方委員会・委員長、日本臨床検査自動化学会・遺伝子プロテオミクス技術委員会委員、日本臨床検査技師会関東甲信越地区遺伝子・染色体セミナー世話人代表、PCR 感染症研究会会長)
- 吉倉 廣 元国立感染症研究所長(名誉所員)

オブザーバー

- 石川智久 東京工業大学教授
- 作田竜一 経済産業省生物化学産業課事業環境整備室長
- 吉澤由香 経済産業省生物化学産業課知的財産・標準化係長
- 小倉 悟 経済産業省環境生活標準化推進室課長補佐
- 横瀬栄二 経済産業省知的基盤課課長補佐
- 上野弘昭 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
- 蛭間 功 (財)日本規格協会

事務局

- 種村守親 NPO 法人日本臨床検査標準協議会・事務局長

4.2 遺伝子関連検査標準化専門委員会 作業部会(WG-1 委員会)委員名簿

委員長

渡邊清明 国際医療福祉大学教授(日本臨床検査専門医会会長、
NPO 法人日本臨床検査標準協議会常任理事)

副委員長

宮地勇人 東海大学医学部基盤診療学系教授(日本臨床検査医学会・遺伝子委員会委員長、日本臨床検査同学院・遺伝子分析科学認定士制度試験委員会委員長、日本臨床検査自動化学会・遺伝子検査技術委員会委員)

堤 正好 株式会社エスアールエル学術情報部・担当課長(日本人類遺伝学会・遺伝学的検査標準化準備委員会委員、日本臨床検査医学会・遺伝子委員会委員、日本遺伝子診療学会・倫理問題委員会委員、日本衛生検査所協会・遺伝子検査受託倫理審査委員会委員、個人遺伝情報取扱協議会・理事長)

委員(五十音順)

河合忠 国際臨床病理センター所長(ISO/TC212 国内検討委員会・委員長)

小杉眞司 京都大学医学部教授(日本人類遺伝学会・遺伝学的検査標準化準備委員会委員長・評議員・倫理審議委員会委員・遺伝医学セミナー実行委員、日本遺伝子診療学会・理事・評議員・技術委員会委員、日本臨床検査医学会・評議員、日本遺伝カウンセリング学会・理事・評議員・将来計画委員会委員、全国遺伝子医療部門連絡会議・理事、臨床遺伝専門医制度委員会委員、認定遺伝カウンセラー制度委員会委員)

高田史男 北里大学大学院教授(日本人類遺伝学会・評議員・遺伝学的検査標準化準備委員会委員・倫理審議委員会委員・教育推進委員会委員・保険委員会委員・日本遺伝カウンセリング学会・理事・評議員・将来計画委員会委員長・保険委員会委員長・遺伝学的検査委員会担当理事・遺伝教育委員会委員・全国遺伝子医療部門連絡会議・理事・認定遺伝カウンセラー制度委員会委員、(財)バイオインダストリー協会・個人遺伝情報取扱審査委員会委員・遺伝子発現解析検査標準化調査委員会委員)、(独)日本学術振興会産学共同連絡会議第3期ゲノムテクノロジー第164委員会学会委員)

オブザーバー

作田竜一 経済産業省生物化学産業課事業環境整備室長

吉澤由香 経済産業省生物化学産業課知財・標準化係長

事務局

種村守親 JCCLS事務局長

5.6 脚注補遺

1. OECD

経済産業省HP

http://www.meti.go.jp/policy/trade_policy/oecd/html/index.html

より抜粋.

2. ISO TC212

http://www.iso.org/iso/standards_development/technical_committees/list_of_iso_technical_committees/iso_technical_committee.htm?commid=54916