

「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」

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

平成13年4月10日 策定

(目次)

I. 前文	・・・p3
II. 基本的考え方	・・・p6
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	・・・p10
IV. 守秘義務	・・・p12
V. 見直し	・・・p12
VI. 要望	・・・p12
VII. 注	・・・p13
VIII. 用語の定義	・・・p22
IX. 参考資料	・・・p24
X. 遺伝子関連検査受託倫理審査委員会委員名簿	・・・p35

*改定履歴

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
令和4年9月1日 改定

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、これら解析技術は遺伝子関連検査[注1 4]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、4]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・社会的諸問題(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、日衛協という)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、「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、これまで政府により取りまとめられた研究分野を対象とし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際しての倫理規範として「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」(以下、本指針という)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。

今回の本指針の改定に際しては、医療法等の改正、個人情報保護法の改正、以下に示した日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」(2011年2月策定2022年3月改定)(以下、日本医学会ガイドラインという)の改定等の最近の外部環境の変化を反映させることとした。

「医療法」・「臨床検査技師等に関する法律」等の改正に関しては、2018年(平成30年)3月に公表された「検体検査の精度管理等に関する検討会とりまとめ」を受けて、2018年12月1日に施行された。特に今回の改正では、検体検査の一次分類が見直され、微生物学的検査、免疫学的検査、血液学的検査、病理学的検査、生化学的検査、尿・糞便等一般検査、遺伝子関連・染色体検査の7つの一次分類となった。遺伝子関連・染色体検査は、さらに二次分類として病原体核酸検査、体細胞遺伝子検査、生殖細胞系列遺伝子検査、染色体検査の4つに分類された。

さらに、遺伝子関連・染色体検査については精度の確保のために設けるべき基準が以下のように示された。

1. 遺伝子関連・染色体検査の責任者の配置(遺伝子関連検査・染色体検査部門に精度の確保に係る責任者を配置する)
2. 内部精度管理の実施、適切な研修の実施義務適切な研修の実施
3. 外部精度管理調査の受検(代替方法(施設間における検査結果の相互確認)に係る努力義務)
4. その他、検査施設の第三者認定を取得すること(ISO 15189の取得)を当面、勧奨する。

また、個人情報保護法関係では、VIII.用語の定義に個人情報に関する用語を追加した。

次に、日本医学会ガイドライン改定の背景としては以下があげられる。

- ・次世代シーケンサー(NGS)を用いた網羅的遺伝学的検査(がん遺伝子パネル検査等)の実用化により複雑な結果の解釈と取扱いへの対応が求められるようになった。
- ・遺伝学的検査の結果や遺伝カウンセリング記録などの個人情報保護と医療情報としての関係者間の共有化への対応が求められるようになった。
- ・医療安全のために必要な診療記録の一元管理が求められるようになった。
- ・改正医療法による検査精度の確保が必要となった。等

また、今回の日本医学会ガイドライン改定により用語の整理等多くの見直しが行われ、例えば、以下があげられる。

- ・「遺伝子変異」を「病的バリエーション(変異)」に変更した。
- ・「優性遺伝、劣性遺伝」を「顕性遺伝(優性遺伝)、潜性遺伝(劣性遺伝)」に変更した。
- ・遺伝情報の特性に「あいまい性」を追記した。
- ・遺伝情報のあいまい性を多因子疾患の遺伝学的検査の留意点に反映させた。
- ・出生前遺伝学的検査と着床前遺伝学的検査を分けて整理した。
- ・患者名・被検者の匿名化を必須としないこととした。
- ・社会的不利益や差別の防止への配慮を記載した。等

これら日本医学会ガイドライン改定の背景を考慮して、今回本指針を改定することとした。

なお、今回の改定では、日本医学会ガイドライン改定により患者名の匿名化を必須としないこととしたなど、日衛協加盟各社が実施する遺伝学的検査の受託方法、結果の取扱い等にも大きく影響する内容であり、日本医学会ガイドライン及びQ&Aを熟読し理解を深めたいえで本指針の改定への対応を求めるものである。

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) 医療機関において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）の取得及び必要に応じて提供される遺伝カウンセリングの実施の確認
- (5) 個人情報保護の徹底
- (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 p8 表]

(1) 単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査

（遺伝性腫瘍の診断に関する遺伝学的検査を含む。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) 薬理遺伝学的検査（薬剤応答性診断に関する生殖細胞系列遺伝子検査）

（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）を調べる遺伝学的検査。ファーマコゲノミクス(PGx)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)診断に関する遺伝学的検査

（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学的検査。なお、HLA DNAタイピングを疾患感受性の遺伝学的検査（生殖細胞系列遺伝子検査）として実施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学的検査等

（肥満のリスクや、飲酒等に関連する遺伝型を調べる遺伝学的検査）[注4]

(5) 先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査

（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学的検査、及び非侵襲的出生前遺伝学的検査(NIPT; Noninvasive prenatal genetic testing)[注4 5])

<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)「人を対象とする生命科学・医学系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で実施される遺伝子関連検査・染色体検査

(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、リンチ症候群のスクリーニングに用いられる他、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。

[日本遺伝性腫瘍学会 [日本遺伝性腫瘍学会「悪性腫瘍に対するマイクロサテライト不安定性検査およびミスマッチ修復タンパク質に対する免疫組織化学検査の利用に関する見解」 ver.1 (2022.01.06) 参照]

(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学的検査

(骨髄移植後のキメリズム解析や移植のためのHLA DNAタイピンは遺伝学的検査(生殖細胞系列遺伝子検査)にあたるが、疾患の診断を目的としないので本指針の適用外とした。)

(6)親子鑑定(DNA鑑定)に関する遺伝学的検査

(本検査は、遺伝学的検査(生殖細胞系列遺伝子検査)にあたるが、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

(8)先天性疾患等の診断に関する遺伝生化学検査

(先天異常マスキ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等への配慮が求められる。

[日本遺伝性腫瘍学会 [日本遺伝性腫瘍学会「悪性腫瘍に対するマイクロサテライト不安定性検査およびミスマッチ修復タンパク質に対する免疫組織化学検査の利用に関する見解」 ver.1 (2022.01.06) 参照]

表 指針の適用範囲

出生前後 代表的な検査材料 検査分類	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学的検査	(1) ^{※1}	(6)
薬理遺伝学的検査	(2) ^{※1}	適用外
多因子疾患易罹患性遺伝学的検査	(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)	(5)
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
「人を対象とする生命科学・医学系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で実施される遺伝子関連検査・染色体検査	適用外	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検査及び染色体検査)	適用外 ^{※1}	適用外

※1 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った*BRCAl/2*遺伝子検査は、遺伝性腫瘍である遺伝性乳がん・卵巣がん(hereditary breast and ovarian cancer:HBOC)の確定診断につながる遺伝学的検査であるとの特性を十分に認識した上で検査を受託する必要がある。

また、リンチ症候群のスクリーニング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ことから、本検査が遺伝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検査を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。リンチ症候群のスクリーニング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、検査前の同意の取得と得られた結果の取扱い等への配慮が求められる。

[日本遺伝性腫瘍学会「悪性腫瘍に対するマイクロサテライト不安定性検査およびミスマッチ修復タンパク質に対する免疫組織化学検査の利用に関する見解 ver.1」(2022.01.06) 参照]

※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、本指針の適用外とした。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]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・社会的諸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[注4 10]。

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[注4 10]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。[注6]
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と共に倫理的・法的・社会的諸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各種倫理指針・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・社会的諸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体制に関する見解」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・認定遺伝カウンセラー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4 10]。
8. 衛生検査所は、遺伝学的検査を受託する際には、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、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[注12]。

また、衛生検査所においても、各種安全管理措置を講じ個人情報保護に努める。

これまで遺伝学的検査の受託に際して、個人情報保護の一環として行われてきた患者名の匿名化に関しては個人情報保護と医療安全の確保（匿名化符号を患者名に戻す際の変換ミス等のリスクへの対応）の両面から委託元である医療機関の意思を確認し、その取扱いを契約書に定める[注10 12]。

また、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の対応を行ってきたが、結果の親展扱いに関しても委託元である医療機関の意思を確認し、その取扱いを契約書に定める[注12]。
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、母体血を用いた非侵襲的出生前遺伝学的検査（NIPT: Non-Invasive Prenatal genetic Testing）では、日本医学会に新たに設置された「出生前認証制度等運営委員会」が認証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関わ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する。また、当該検査の受託に際して、医療機関において適切なインフォームド・コンセントの取得、必要に応じて提供される遺伝カウンセリングの実施を確認する担当医の署名を得た上で検査を受託する[注4 5]。

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、本指針では、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。

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

令和4年3月に改定された日本医学会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。

(以下、日本医学会ガイドライン本文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(将来的に病的バリエント(変異)に起因する疾患を発症する可能性はほとんどないが、当該病的バリエント(変異)を有しており、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の可能性についてほぼ確実に予測することができる場合があること
 - ・出生前遺伝学的検査や着床前遺伝学的検査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
 - ・あいまい性が内在していること（あいまい性とは、結果の病的意義の判断が変わりうること、病的バリエーション(変異)から予測される、発症の有無、発症時期や症状、重症度に個人差がありうること、医学・医療の進歩とともに臨床的有用性が変わりうること等である。）
-

[注3] 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)に関連する指針・ガイドライン等

- (1)「診療における薬理遺伝学検査の運用に関する提言」
(2022年5月9日) 日本臨床薬理学会 学術委員会
- (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
- (3)「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

[注4] 本指針の対象となる遺伝学的検査の特性

令和4年3月に改定された日本医学会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、日本医学会ガイドライン本文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が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

3-1)-(1) 遺伝学的検査を実施する前の準備

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提案され、説明と同意の上で

実施する。

複数の遺伝学的検査あるいは網羅性の高い遺伝学的検査が必要となる場合は、検査の順番や適用範囲及び限界等について、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。

被検者の診断確定とは直接関係のないバリエーションが検出される遺伝学的検査においては、検査を実施する前に、二次的所見(偶発的所見)が得られた場合の開示の方針を決めておき、十分な説明をしておくことが望まれる。

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。

3-1)-(2) 遺伝学的検査結果の伝え方

遺伝学的検査の結果は、一連の診療の流れの中で診療記録に記載され、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。

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。

次のような場合には、遺伝学的検査の結果を解釈し開示する際に、特段の注意が求められる。

- 1) 新規のバリエーションなどその病的意義を確定することが困難な場合
- 2) 浸透率が必ずしも100%ではないと考えられる場合
- 3) 網羅的遺伝学的検査により臨床的有用性が確立していない遺伝子に病的バリエーション(変異)が見つかった場合等

上記のようなバリエーションについては、その臨床的意義を慎重に判断する。また解釈が変わりうることを考慮し、必要に応じて患者に説明する。

網羅的遺伝学的検査において表現型から想定されていなかった目的外の遺伝子に病的バリエーション(変異)が得られた場合には、臨床的有用性を考慮し、患者に結果開示の意思を確認した上で、結果開示の実施を検討する。その実施に際しては、3-2)-(2)の項も考慮する。

浸透率は低いが病的意義があると考えられる場合は、低浸透率についても十分に説明した上で内容を伝える。

3-2) 非発症保因者遺伝学的検査、発症前遺伝学的検査、新生児マススクリーニング検査、出生前遺伝学的検査、着床前遺伝学的検査

3-2)-(1) 非発症保因者遺伝学的検査

非発症保因者遺伝学的検査は、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) 発症前遺伝学的検査

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遺伝学的検査においては、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。浸透率が低い、あるいは不明な場合でも、何らかの医学的介入が臨床的に有用である可能性がある場合には、同様の対応を行う。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遺伝学的検査においては、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) 新生児マススクリーニング

新生児マススクリーニングにおける遺伝学的検査の実施に当たっては、検査の実施前に保護者に十分な説明を行うこと、検査陽性であった場合には専門医療施設において遺伝カウンセリングを行った上で、確定検査としての遺伝学的検査を実施すること、診断が確定した場合には、遺伝カウンセリングを含む、疾患・治療に関する情報提供を行い、疾患への対応支援することが必要である。

3-2)-(4) 出生前遺伝学的検査、着床前遺伝学的検査

出生前遺伝学的検査には、広義には羊水、絨毛、その他の胎児試料等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、母体からの採取血で行う非侵襲的出生前検査(NIPT)、及び超音波検査などを用いた画像診断的方法などがある。

着床前遺伝学的検査(PGT)では、体外受精・顕微授精の手技によって得られた胚の割球や栄養外胚葉細胞を検体とし、細胞遺伝学的検査や分子遺伝学的方法が用いられる。重篤な遺伝性疾患を避ける目的のPGT-Mと、不育症、不妊症を対象として染色体異数性、構造異常に由来する不均衡染色体を検査することによって流産を避ける目的のPGT-A、PGT-SRに分けられる。

出生前遺伝学的検査及び着床前遺伝学的検査は、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、実施する場合は日本産科婦人科学会等関連学会の見解等を遵守し、産婦人科専門医、臨床遺伝専門医、小児科専門医等の意見を重視し、検査前後の被検者の心理への配慮および支援を含む適切な遺伝カウンセリング

[注4]を行った上で実施する。

3-3) 未成年者等や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。

未成年期に発症する疾患で発症前に診断を行うこと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、成年期以降に発症する疾患の発症前遺伝学的検査については、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) 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。

但し、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
- ・疾患発症と体質や特性には遺伝要因のみならず、環境要因の関与もありうること
- ・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
- ・多因子疾患の遺伝学的検査は、一般に因果ではなく相関を見ており、結果の臨床的意義が必ずしも明確ではないこと
- ・多因子疾患の遺伝要因は祖先系集団ごとに少しずつ異なる場合があり、同じ検査を行っても個人間での結果の解釈は異なること
- ・臨床的に多因子疾患だと考えられても、遺伝学的検査の結果、単一遺伝子疾患の病的バリエーション(変異)が見つかることがあること

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、新生変異率、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的検査の意義)、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
 - ・発症者の遺伝学的検査の情報に基づいた、血縁者の非発症保因者遺伝学的検査、発症前遺伝学的検査、出生前遺伝学的検査等の可能性、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・家族会、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:
 - ・生涯変化しないこと
 - ・遺伝学的情報が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確率で予測できること
 - ・発症する前に将来の発症の可能性について予測できる場合があること
 - ・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
 - ・あいまい性が内在していること(あいまい性とは、結果の病的意義の判断が変わりうること、病的バリエーション(変異)から予測される発症の有無、発症時期や症状、重症度に個人差がありうること、医学・医療の進歩とともに臨床的有用性が変わりうること等である。)

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
- ・検査を希望しなかったり、検査実施後に中断を申し出たり、結果を聞かないという選択をした場合でも以後の医療において不利な取り扱いを受けず、実施可能な範囲で最善の医療が提供されること
- ・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ない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]出生前診断に関する遺伝子検査に関する各種指針・ガイドライン等が公表されており、これらを遵守する必要がある。

- (1)日本産科婦人科学会 「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」参照
- (2)日本医学会 「NIPT等の出生前検査に関する情報提供及び施設(医療機関・検査分析機関)認証の指針」出生前検査認証制度等運営委員会
- (3)NIPT等の出生前検査に関する専門委員会(厚生科学審議会科学技術部会)「NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会報告書」

[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、「遺伝子関連検査の質保証体制についての見解」平成25年5月23日 策定平成30年12月1日 改定 令和3年4月1日改定(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)の別表1.「遺伝子関連検査の質保証に関する要件」に示された内容を参照する。

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、日本臨床検査標準協議会(JCCLS)が策定した以下を参照する。

- (1) 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)
- (2) 遺伝子関連検査 検体品質管理マニュアル(パート2)(平成29年10月)
- (3) 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)
- (4) 遺伝子関連検査のためのISO 15189ガイダンス文書(令和元年11月)

[注7]各種倫理指針、ガイドラインのうち、臨床・診断分野を対象とした日本医学会ガイドライン(2011年2月策定 2022年3月改定)については熟知しておくことが必要である。

[注8] 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。

なお、医療機関等から研究目的等で遺伝学的検査を受託する際には、文部科学省、厚生労働省及び経済産業省「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」(令和4年3月10日告示)等該当する指針、ガイドラインを遵守する。

[注9] 「臨床診断上の有用性」に関連する分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性は、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」(2011年2月策定 2022年3月改定)では以下のように定義されている。

- 1) 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を意味しており、病的バリエーション(変異)があるときの陽性率、病的バリエーション(変異)がないときの陰性率、品質管理プログラムの有無、確認検査の方法などの情報に基づいて評価される。
- 2) 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を意味しており、感度(疾患があるときの陽性率)、特異度(疾患がないときの陰性率)、疾患の罹患率、陽性適中率、陰性適中率、遺伝型と表現型の関係などの情報に基づいて評価される。
- 3) 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、患者・家族の疾患に対する理解、受容が進む、今後の見通しについての情報が得られる、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を意味しており、検査結果が被検者に与える影響や効果的な対応方法の有無などの情報に基づいて評価される。

[注10] 各衛生検査所は、医療機関及び臨床医が日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」(2011年2月策定 2022年3月改定)を遵守し、患者・被検者に対して適切なインフォームド・コンセントの取得や必要に応じて提供される遺伝カウンセリングの実施などの対応を行った上で衛生検査所に遺伝学的検査を委託するよう要請する。

また、患者の個人情報保護を目的とした検査委託時の匿名化及び結果報告時の親展報告の取扱いに関しては、医療機関が適切に個人情報を保護することを前提に、医療機関の指示に従い、個別にこれらの運用について契約で定めるものとする。

* 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」Q&A

(2011年2月2022年3月 改定)における関連する記載

Q 検査会社に遺伝学的検査を依頼する場合は、匿名化が必須と考えるべきでしょうか。
A 本ガイドラインでは、匿名化が必須とは考えていません。検査会社には個人情報をしっかりと守ることが法的に義務づけられています。個人情報保護法では検査のような「個人情報を扱う業務の委託」の場合、委託者(病院)の個人情報の取扱を受託者(検査会社)に守らせると委託契約に明記することを求めています。「匿名化」を行うと、

匿名の下で実施された検査において「取り違え」が発生する危険、場合によっては発生した取り違えが検知できなくなる危険があり、医療安全の確保が難しくなる可能性があります。

[注11]保管期間を経過した検体の一部を検査精度の維持・向上のための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ダンス」平成29年4月14日（令和4年3月一部改正）個人情報保護委員会 厚生労働省より以下引用

.....

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、その血縁者に関わる情報でもあり、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係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、臨床遺伝学の専門的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的社会的支援を行う必要がある。

別表5 医学研究分野における関連指針

- 「遺伝子治療等臨床研究に関する指針」(平成31年2月28日厚生労働省告示第48号)
- 「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」(令和3年文部科学省・厚生労働省・経産省告示第1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)
- 「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)

.....

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等
- 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)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。

(7)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。

(8)個人情報

生存する個人に関する情報であつて、当該情報に含まれる氏名、生年月日、その他の記述等により特定の個人を識別することができるもの(他の情報と容易に照合することができ、それにより特定の個人を識別することができるものを含む。)、又は個人識別符号が含まれるものをいう。

○医療機関等における個人情報の例 7 診療録、処方せん、手術記録、助産録、看護記録、検査所見記録、エックス線写真、紹介状、退院した患者に係る入院期間中の診療経過の要約、調剤録等

(9)個人識別符号

当該情報単体から特定の個人を識別できるものとして令に定められた文字、番号、記号その他の符号をいい、これに該当するものが含まれる情報は個人情報となる。

(10)要配慮個人情報

不当な差別や偏見その他の不利益が生じないようにその取扱いに特に配慮を要するものとして「個人情報の保護に関する法律」第2条第3項、令第2条及び規則第5条で定める記述等が含まれる個人情報をいう。なお、医療機関等及び介護関係事業者において想定される要配慮個人情報に該当する情報とは、診療録等の診療記録や介護関係記録に記載された病歴、診療や調剤の過程で、患者の身体状況、病状、治療等について、医療従事者が知り得た診療情報や調剤情報、健康診断の結果及び保健指導の内容、障害(身体障害、知的障害、精神障害等)の事実、犯罪により害を被った事実等が挙げられる。なお、要配慮個人情報の取得や第三者提供には、原則として本人同意が必要であり、法第23条第2項の規定による第三者提供(オプトアウトによる第三者提供)は認められていないので、注意が必要である。

(11)個人情報の匿名化

当該個人情報から、当該情報に含まれる氏名、生年月日、住所、個人識別符号等、個人を識別する情報を取り除くことで、特定の個人を識別できないようにすることをいう。顔写真については、一般的には目の部分にマスキングすることで特定の個人を識別できないと考えられる。なお、必要な場合には、その人と関わりのない符号又は番号を付すこともある。

(12)匿名加工情報

個人情報を個人情報の区分に応じて定められた措置を講じて特定の個人を識別することができないように加工して得られる個人に関する情報であつて、当該個人情報を復元して特定の個人を再識別することができないようにしたものをいう。

* (8)～(12)は、「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ダンス」平成29年4月14日(令和2年10月一部改正)個人情報保護委員会厚生労働省より一部を引用した。

IX. 参考資料

新たに公表された指針・ガイドライン等

2022年5月10日時点

1. 日本医学会関係

(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」

2011年2月策定 2022年3月改定

<https://jams.med.or.jp/guideline/index.html>

(2) 「遺伝情報・ゲノム情報による不当な差別や社会的不利益の防止」についての共同声明 2022年4月6日

日本医学会長・日本医学会連合会長 門田 守人 日本医師会長 中川 俊男

<https://jams.med.or.jp/news/063.pdf>

* 一般社団法人 全国がん患者団体連合会(全がん連)

遺伝情報・ゲノム情報による差別や社会的不利益の防止のための法規制を求める共同声明

http://zenganren.jp/wp-content/uploads/2022/04/jointstatement_20220406_01.pdf

2. 日本臨床検査振興協議会

(1) 「ctDNA検査の質保証に関する見解」 2022年3月10日

臨床検査振興協議会 医療政策委員会 遺伝子関連検査に関する小委員会

<https://www.jpclt.org/news/detail/20220314093506/>

* 「ctDNA検査の質保証に関する見解」

* 表1 ctDNA検査の留意点 * 表2 ctDNA検査の分類

* 表3 採血管と標準物質 * ctDNA検査に関する参考資料

(2) 「がん遺伝子パネル検査の品質・精度の確保に関する基本的考え方

(第2.1版 2019年6月4日)

https://www.jpclt.org/common/upload_data/websta00000301/file/【確定版】基本的考え方_ver2.1.pdf

3. 日本衛生検査所協会

「遺伝子関連検査の質保証体制についての見解」

平成25年5月23日 策定 平成30年12月1日 改定 令和3年4月1日 改定

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

別表1. 遺伝子関連検査の質保証に関する要件

別表2. NGSを用いた遺伝子解析において求められる分析的妥当性に関して考慮すべき事項

<http://www.jrcla.or.jp/info/info/030401.pdf>

4. 臨床検査医学会

臨床検査を終了した既存試料(残余検体)の研究、業務、教育のための使用について—
日本臨床検査医学会の見解—2021年改訂2021年10月16日

一般社団法人日本臨床検査医学会

[zanyokentai20211016.pdf \(jslm.org\)](https://www.jslm.org/zanyokentai20211016.pdf)

5. 日本小児遺伝学会 日本先天異常学会 日本人類遺伝学会

診療において実施するマイクロアレイ染色体検査ガイダンス(2019年3月31日)

[https://cmg.med.keio.ac.jp/cms/wp-](https://cmg.med.keio.ac.jp/cms/wp-content/uploads/2020/03/microarray_guidance.pdf)

[content/uploads/2020/03/microarray_guidance.pdf](https://cmg.med.keio.ac.jp/cms/wp-content/uploads/2020/03/microarray_guidance.pdf)

6. 厚生省研究班

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業「難病領域における検体検査
の精度管理体制の整備に資する研究班(研究代表者: 難波栄二)

「難病領域の診療における遺伝学的検査の指針」(2021年3月31日)

<http://www.kentaikensa.jp/files/35773.pdf>

7. AMED研究班(二次的所見への対応)

日本医療研究開発機構(AMED)のゲノム創薬基盤推進研究事業A-②:ゲノム情報患者
還元課題—患者やその家族等に対して必要とされる説明事項や留意事項を明確化する
課題「医療現場でのゲノム情報の適切な開示のための体制整備に関する研究」(研究代
表者:京都大学 小杉眞司)(平成29年5月～令和2年3月) 及び厚生労働科学研究費倫
理的法的社会的課題研究事業「国民が安心してゲノム医療を受けるための社会実現に
向けた倫理社会的課題抽出と社会環境整備」(研究代表者:京都大学 小杉眞司)

<https://www.amed.go.jp/news/seika/kenkyu/20211020-01.html>

【既掲載内容の更新】

●ゲノム医療におけるコミュニケーションプロセスに関するガイドライン—

その1:がんゲノム検査を中心に(改訂第3版)」

<https://www.amed.go.jp/content/000087773.pdf>

●「ゲノム医療におけるコミュニケーションプロセスに関するガイドライン—

その2:次世代シーケンサーを用いた生殖細胞系列網羅的遺伝学的検査における具
体的方針(改訂第2版)」

<https://www.amed.go.jp/content/000087775.pdf>

●がん遺伝子パネル検査二次的所見検討資料(Ver1.0_20210816)

<https://www.amed.go.jp/content/000087774.pdf>

8. 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ALK融合遺伝子検査の手引き」(第4.0版 2021年10月20日)
https://www.haigan.gr.jp/modules/important/index.php?content_id=243
- (2)「肺癌患者における次世代シーケンサーを用いた遺伝子パネル検査の手引き」
(第2.0版 2021年10月20日)
https://www.haigan.gr.jp/modules/important/index.php?content_id=243
- (3)「肺癌患者におけるEGFR遺伝子変異検査の手引き」(第5.0版 2021年12月16日)
https://www.haigan.gr.jp/modules/important/index.php?content_id=252

9. 日本泌尿器科学会

前立腺癌におけるPARP阻害剤のコンパニオン診断を実施する際の考え方(見解書)
<改訂第2版> 2021年8月

[前立腺癌におけるPARP阻害剤のコンパニオン診断を実施する際の考え方\(見解書\) 改訂第2版 2021年8月.pdf \(urol.or.jp\)](#)

10. 日本臨床腫瘍学会

「成人・小児進行固形がんにおける臓器横断的ゲノム診療のガイドライン 第3版」
(2022年2月)

<https://www.kanehara-shuppan.co.jp/books/detail.html?isbn=9784307102148>

11. 日本婦人科腫瘍学会 がんゲノム医療、HBOC診療の適正化に関するワーキンググループ

- (1)「卵巣癌患者に対してコンパニオン診断として*BRCA1*あるいは*BRCA2*の遺伝学的検査を実施する際の考え方」
<https://jsgo.or.jp/opinion/02.html>
- (2)「卵巣癌患者に対してコンパニオン診断として相同組換え修復欠損(homologous recombination deficiency:HRD)の検査を実施する際の考え方」
<https://jsgo.or.jp/opinion/06.html>

12. 日本遺伝子診療学会

解説書「はじめて新型コロナウイルス検査を行う方のために」
初版(7. 31. 2021) 改訂(11. 1. 2021)

日本遺伝子診療学会 新型コロナウイルス感染症検査委員会編

https://jshg.jp/wp-content/uploads/2022/03/gene_COVID19test001.pdf

13. 日本臨床薬理学会

「診療における薬理遺伝学検査に運用に関する提言」

(2022年5月9日) 日本臨床薬理学会 学術委員会

https://www.jscpt.jp/press/2022/220509press_release.html

14. 「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」の一部改正について

https://www.mext.go.jp/b_menu/houdou/mext_00950.html

指針本文(令和4年3月10日 一部改正)

https://www.lifescience.mext.go.jp/files/pdf/n2312_01.pdf

新旧対照表(令和4年3月10日 一部改正)

https://www.lifescience.mext.go.jp/files/pdf/n2312_02.pdf

指針本文(令和3年3月23日 制定)

https://www.lifescience.mext.go.jp/files/pdf/n2262_01.pdf

15. 厚生科学審議会科学技術部会全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会

https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/shingi-kousei_467561_00004.html

16. (1)NIPT等の出生前検査に関する専門委員会(厚生科学審議会科学技術部会)

https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/other-kodomo_145015_00008.html

(2)出生前検査認証制度等運営委員会(日本医学会)

<https://jams.med.or.jp/news/061.html>

17. その他

* 第11回遺伝子関連検査・染色体検査アンケート調査報告書(令和4年4月)

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

<http://www.jrcla.or.jp/info/info/040527.pdf>

参考資料集

(遺伝子関連検査・染色体検査の実施に関わる指針・ガイドライン・審議会・医療法改正等)

令和3年4月1日現在

1. 日本臨床検査医学会 遺伝子委員会

<https://www.jslm.org/committees/gene/index.html>

本サイトでは、関連する資料集が掲載されている。(2018年10月までの情報を掲載)

2. 最近公表された指針・ガイドライン・提言等

2018年以降公表された遺伝子関連検査、染色体検査、ゲノム医療及びゲノム研究等に関する各種関連情報サイトを以下に取りまとめた。

(1) 日本癌学会、日本癌治療学会、日本臨床腫瘍学会

「次世代シーケンサー等を用いた遺伝子パネル検査に基づくがん診療ガイドランス」

(第2.1版 2020年 5月15日)

<https://www.jsmo.or.jp/about/doc/20200310.pdf>

「血中循環腫瘍DNAを用いたがんゲノムプロファイリング検査の適正使用に関する政策提言」(令和3年1月20日)

<https://www.jsmo.or.jp/file/dl/newsj/2765.pdf>

(2) 日本医療研究開発機構(AMED)のゲノム創薬基盤推進研究事業 A-②:ゲノム情報

患者還元課題—患者やその家族等に対して必要とされる説明事項や留意事項を明確化する課題「医療現場でのゲノム情報の適切な開示のための体制整備に関する研究」

(研究代表者:京都大学 小杉眞司)(令和2年1月21日)

<http://sph.med.kyoto-u.ac.jp/gccrc/amedkosugi.html>

「ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言—

その1:がん遺伝子パネル検査を中心に(改定第2版)」及び「ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言—

http://sph.med.kyoto-u.ac.jp/gccrc/pdf/a10_teigen_sono1_20191211.pdf

その2:次世代シーケンサーを用いた生殖細胞系列網羅的遺伝学的検査における具体的方針(改定版)」

http://sph.med.kyoto-u.ac.jp/gccrc/pdf/a10_teigen_sono2_20191212.pdf

がん遺伝子パネル検査 二次的所見 患者開示 推奨度別リスト(Ver2.1_20200215)

http://sph.med.kyoto-u.ac.jp/gccrc/pdf/a10_teigen_hosoku_20200215.pdf

(3)日本病理学会

1)「がんゲノム医療」の開始にあたって がんゲノム医療における病理診断と病理組織検体取扱いの重要性に関する提言(平成30年1月)

http://pathology.or.jp/news/pdf/genome_180125.pdf

ゲノム研究用病理組織検体取扱い規程(平成28年3月1日)

<http://pathology.or.jp/genome/guidelineshingikai.html>

ゲノム診療用病理組織検体取扱い規程(平成30年3月1日)

http://pathology.or.jp/genome_med/pdf/textbook.pdf

2)ゲノム試料の収集及びゲノムデータの取扱いに関する提言(平成28年7月12日)

<http://pathology.or.jp/jigyuu/shishin/teigen-160712.html>

(4)日本肺癌学会 バイオマーカー委員会

「肺癌患者におけるEGFR遺伝子変異検査の手引き」(第4.3版 2020年 3月31日)

https://www.haigan.gr.jp/modules/guideline/index.php?content_id=7

「肺癌患者におけるALK融合遺伝子検査の手引き」(第3.1版 2019年 2月28日)

https://www.haigan.gr.jp/modules/guideline/index.php?content_id=6

「肺癌患者におけるBRAF遺伝子変異検査の手引き」(第1.0版 2018年4月5日)

https://www.haigan.gr.jp/modules/guideline/index.php?content_id=35

「肺癌患者における次世代シーケンサーを用いた遺伝子パネル検査の手引き」
(第1.1版 2019年12月23日)

https://www.haigan.gr.jp/modules/guideline/index.php?content_id=40

「肺癌患者におけるMETex14 skipping検査の手引き」(第1.0版 2020年9月15日)

https://www.haigan.gr.jp/modules/guideline/index.php?content_id=41

(5)日本小児遺伝学会 日本先天異常学会 日本人類遺伝学会

厚生労働省難治性疾患政策研究事業「先天異常症候群領域の指定難病等のQOLの向上を目指す包括的研究」研究班 「染色体微細欠失重複症候群の包括的診療体制の構築」研究班(研究代表者:慶應義塾大学 小崎健次郎)

「診療において実施するマイクロアレイ染色体検査のガイダンス」(2020年 3月30日)

https://plaza.umin.ac.jp/p-genet/downloads/20200330_microarray_guidance.pdf

(6)日本赤十字社HLA 委員会 日本造血細胞移植学会

「造血細胞移植のためのHLAガイドブック」(2019年 5月10日)

https://www.jmdp.or.jp/medical/familydoctor/hla_reference.html

(7)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

1)遺伝子関連検査の質保証体制についての見解」

平成25年5月23日 策定 平成30年12月1日 改定

別表1. 遺伝子関連検査の質保証に関する要件

別表2.NGSを用いた遺伝子解析において求められる分析的妥当性に関して考慮すべき事項

http://www.jrcla.or.jp/info/info/info_130.html

2)第10回遺伝子関連検査・染色体検査アンケート調査報告書(対象期間:平成30年度)

<http://www.jrcla.or.jp/info/info/020713.pdf>

(8)日本臨床検査標準協議会(JCCLS)関係

<https://www.jccls.org/active/public2/>

- 1) 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)
- 2) 遺伝子関連検査 検体品質管理マニュアル(パート2)(平成29年10月)
- 3) 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)
- 4) 遺伝子関連検査のためのISO 15189ガイダンス文書(令和元年11月)

(9)日本臨床検査振興協議会

「がん遺伝子パネル検査の品質・精度の確保に関する基本的考え方」
(第2.0版 2019年5月31日)

http://www.jamt.or.jp/data/asset/docs/20190531_ver2.0.pdf

(10)日本血液学会

「造血器腫瘍ゲノム検査ガイドライン」(2020年度版)

<http://www.jshem.or.jp/genomgl/home.html>

(11) 日本染色体遺伝子検査学会

「染色体遺伝子検査の品質保証のための指針(第3版 2020年4月10日)

[染色体遺伝子検査の品質保証のための指針-第3版.pdf\(jacga.jp\)](#)

(12) 日本臨床腫瘍学会

「大腸がん診療における遺伝子関連検査等のガイダンス 第4版」(2019年12月)

3. ゲノム医療に関わる審議会等の動向

(1)ゲノム医療協議会(2019年10月ゲノム医療実現推進協議会を改組)及び ゲノム医療実現推進協議会

<https://www.kantei.go.jp/jp/singi/kenkouiryou/genome/kaisai.html>

* ゲノム医療実現推進協議会 中間とりまとめ(平成27年7月)

* ゲノム医療実現推進協議会 中間とりまとめに対する最終報告書(令和元年8月1日)

https://www.kantei.go.jp/jp/singi/kenkouiryou/genome/genome_jitsugen.html

(2)ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース

https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/other-kousei_311652.html

「ゲノム医療等の実現・発展のための具体的方策について(意見とりまとめ)」

(平成28年10月19日)

<https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10601000-Daijinkanboukouseikagakuka-Kouseikagakuka/0000140440.pdf>

(3)検体検査の精度管理等に関する検討会(平成29年10月)

https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/other-isei_487624.html

「検体検査の精度管理等に関する検討会とりまとめ」(平成30年3月)

<https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10801000-Iseikyoku-Soumuka/0000200534.pdf>

(4)がんゲノム医療関係

1)がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会(厚生労働省)

<http://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/other-kenkou.html?tid=423605>

がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会 報告書(平成29年6月27日)

<https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi2/0000169238.html>

2)がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議

https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_00614.html

3)がん全ゲノム解析等連絡調整会議

https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/other-kenkou_514424_00004.html

4)がんゲノム医療中核拠点病院等の一覧表(令和2年4月1日現在)

<https://www.mhlw.go.jp/content/000597778.pdf>

(5)難病等希少疾患のゲノム医療関係

1) 厚生科学審議会(疾病対策部会難病対策委員会)

<http://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/shingi-kousei.html?tid=127746>

2) 未診断疾患イニシアチブ IRUD (Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases)

<https://www.irud.jp/>

3) 難病情報センター

<https://www.nanbyou.or.jp/>

* 指定難病

<https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000084783.html>

4)厚生労働科学研究費補助金(難治疾患政策研究事業)「難病領域における検体検査の精度管理体制の整備に資する研究」(研究代表者:鳥取大学 難波栄二)

* 研究班ホームページ <http://www.kentaikensa.jp/>

* 検体検査の精度管理とは <http://www.kentaikensa.jp/1391/>

* 遺伝学的検査 検索システム <http://www.kentaikensa.jp/search>

(6)全ゲノム解析等実行計画(令和元年12月20日)

https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_08564.html

全ゲノム解析等実行計画(第1版)概要

<https://www.mhlw.go.jp/content/10601000/000579015.pdf>

全ゲノム解析等実行計画(第1版)本文

<https://www.mhlw.go.jp/content/10601000/000579016.pdf>

1)がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会

https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/other-kenkou_514424_00001.html

2)難病に関するゲノム医療の推進に関する検討会

https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_07012.html

(7)NIPT等の出生前検査に関する専門委員会

https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/other-kodomo_145015_00008.html

* 母体血を用いた出生前遺伝学的検査(NIPT)の調査等に関するワーキンググループ

https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/other-kodomo_145015_00005.html

4. 医療法改正

(1)医療法改正等の経緯と検体検査の精度の確保に係る基準について

<https://www.mhlw.go.jp/content/10800000/000402691.pdf>

* 平成30年度JCCLSシンポジウム「検体検査の精度・品質に係る医療法等の改正: 背景と経緯」 2018年(平成30年)11月14日(水)主婦会館プラザエフ7階カトリアにおける講演資料

(2) 3. (3)検体検査の精度管理等に関する検討会(平成29年10月)も参照

5. 遺伝子関連検査の精度保証

(1)ACCEモデル:ACCEによるモデルクエスションリスト: 遺伝子検査の包括的なレビューのために(The ACCE Model's List of Targeted Questions Aimed at a Comprehensive Review of Genetic Testing)(アメリカ疾病管理予防センター: CDC; Centers for Disease Control and Prevention)

<https://www.cdc.gov/genomics/gtesting/acce/>

(2)ACCEによるモデルクエスションリスト: 遺伝子検査の包括的なレビューのために

(The ACCE Model's List of Targeted Questions Aimed at a Comprehensive Review of Genetic Testing) ver. 1.0 5 March 2007日本語訳: 白岩 健, 津谷 喜一郎 東京大学大学院薬学系研究科医薬政策学 <http://pgsi.umin.jp/list.pdf>

6. 令和2年度診療報酬改定説明資料等について(厚生労働省保険局医療課)

https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000196352_00001.html

令和2年度診療報酬改定の概要(技術的事項) (令和2年3月5日版)

<https://www.mhlw.go.jp/content/12400000/000616844.pdf>

7. 研究指針の見直し

(1)「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」

指針本文(令和3年3月23日 制定)

https://www.lifescience.mext.go.jp/files/pdf/n2262_01.pdf

ガイダンス(令和3年4月16日)

https://www.lifescience.mext.go.jp/files/pdf/n2265_01.pdf

様式集(令和3年4月16日)

https://www.lifescience.mext.go.jp/bioethics/seimeikagaku_igaku.html

公布通知(令和3年3月23日 制定)

https://www.lifescience.mext.go.jp/files/pdf/n2262_02.pdf

(2)科学技術・学術審議会 生命倫理・安全部会「ゲノム指針及び医学系指針の見直しに関する専門委員会(医学研究等に係る倫理指針の見直しに関する合同会議)

<https://www.lifescience.mext.go.jp/council/council017.html>

(3)医学研究等に係る倫理指針の見直しに関する合同会議タスク・フォース

<https://www.lifescience.mext.go.jp/council/council018.html>

X. 遺伝子関連検査受託倫理審査委員会 委員名簿

役 職	氏 名	施 設
担当副会長	河 田 與 一	(株)ファルコバイオシステムズ
委 員 長	中 山 智 祥	日本大学
副委員長	堤 正 好	(一社)日本衛生検査所協会
委 員	菅 野 康 吉	(公財)佐々木研究所附属杏雲堂病院
委 員	黒 澤 健 司	神奈川県立こども医療センター
委 員	清 水 辰 一 郎	船橋市立医療センター
委 員	甲 斐 田 信 嗣	(株)エスアールエル
委 員	小 原 収	(公財)かずさDNA研究所
委 員	鈴 木 誠	(株)ビー・エム・エル
委 員	釧 持 一 美	(株)ビー・エム・エル
委 員	福 井 崇 史	(株)ファルコバイオシステムズ
オブザーバー	畠 伸 策	厚生労働省
オブザーバー	岡 田 隆 志	リョマホ法律事務所

*委員は、令和4年6月1日現在を示す。