

「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	・・・p10
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	・・・p14
IV. 守秘義務	・・・p16
V. 見直し	・・・p16
VI. 要望	・・・p16
VII. 注	・・・p17
VIII. 用語の定義	・・・p31
IX. 参考資料	・・・p36
X. 遺伝子関連検査受託倫理審査委員会委員名簿	・・・p61

*改定履歴

平成13年(2001年)4月10日 策定
平成16年(2004年)9月16日 改正
平成19年(2007年)4月1日 改正
平成23年(2011年)10月1日 改正
平成26年(2014年)11月27日 改正
平成28年(2016年)3月24日 改正
平成28年(2016年)11月24日 一部改正
令和4年(2022年)9月1日 改定
令和8年(2026年)6月1日改定

I. 前文（令和8年(2026年)6月改定に際して）

日本衛生検査所協会（以下、日衛協という）では、遺伝子関連検査受託倫理審査委員会」を設置し、「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」（平成13年（2001年）4月1日策定）（以下、倫理指針という）について外部環境の変化に応じて改定を重ねてきた。特に、令和4年（2022年）9月1日の改定では、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」（平成23年（2011年）2月策定）の令和4年（2022年）3月改定を受け、それまで行われてきた遺伝学的検査受託時に患者名を匿名化する対応を、患者名（実名）で受託できるよう受託体制を大きく変更する旨を明確に示した。

前記倫理指針改定後、当委員会では「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）（以下、精度管理の見解という）を令和6年（2024年）6月1日に改定し、次世代シーケンサー（NGS:Next-generation sequencer）を用いた全エクソームシーケンシング（WES:Whole-exome sequencing）や全ゲノムシーケンシング（WGS:Whole-genome sequencing）において得られるゲノムデータの質の確保に関する要件を再整理するとともに、遺伝学的検査（ゲノム解析）を受託した検査分析機関の責任範囲を明確にした。
[注13]

また、前記見解の前年には「良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律」（以下、ゲノム医療推進法という）が令和5（2023）年6月10日に可決・成立し、令和5（2023）年6月16日に公布及び施行された。
[注14]

その後、前記ゲノム医療推進法に示された基本計画については、厚生労働省のゲノム医療推進法に基づく基本計画の検討に係るワーキンググループにより検討が行われ、「ゲノム医療施策に関する基本的な計画」として2025年11月21日に閣議決定がなされた。

[参考資料:1. ～13.]

なお、ゲノム医療推進法及び基本計画では、遺伝子関連検査の質の担保が求められている。
[注14]

さらに、ゲノム医療を推進するための施策として全ゲノム解析を臨床実装するための「全ゲノム解析等実行計画」（令和4年（2022年）9月30日）（第2版）が、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より公表された。その後、当該専門委員会において検討が継続され、令和8年（2026年）2月16日に「全ゲノム解析等に係る事業の運営に関する基本的な考え方（運営方針・戦略）（案）」が公表され、「全ゲノム解析等実行計画」を推進する事業実施組織を令和8年（2026年）3月30日に「日本ゲノム医療推進機構」（略称:GeMJ（ジェムジェイ））の名称で発足した。

一方、各種遺伝子関連検査の質の担保（精度の保証）に関わる事項としては、令和7年度厚生労働行政推進調査事業費補助金（厚生労働科学特別研究事業）「LDTの臨床実装に向けた研究」での議論が進められ、令和7年12月26日に厚生労働省医政局総務課と厚生労働省医政局地域医療計画課より「LDTsの臨床実装に係る精度管理の基準等について」を表題とする事務連絡が発出された。これを受けて、日衛協では「遺伝子関連検査の質保証体制についての見解」（2013（平成25）年5月23日策定 2024（令和6）年6月1日改定）の改定を行うこととした。

こうした背景を踏まえた今回の倫理指針改定の要点を以下に示す。

1. 指針本文のⅡ. 基本的考え方 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に示した基本姿勢に変更はない。なお、今回の改定では、固形腫瘍及び造血器腫瘍を対象としたがん遺伝子パネル検査の普及により課題として明らかになってきた生殖細胞系列のバリエーションの取扱いやLDT(Laboratory Developed Tests)の取扱いに関する事項を追記した。

2. 外部環境の変化と今回の指針改定箇所について

(1)Ⅶ.注 注5 非侵襲性遺伝学的出生前検査(NIPT:Non-Invasive Prenatal Genetic Testing)関連

現在、日衛協加盟衛生検査所において再委託によるNIPTを受託する施設が増加している。これら施設は2021年(令和3年)6月に日本医学会に設置された「出生前検査認証制度等運営委員会」が決めた枠組み(注5)に沿って受託を行っているが、新たにNIPT受託を開始するに際しての審査申請やこれまでNIPTを受託していた施設がNIPT受託継続のための更新申請を行う際に、一次委託元としての責任が希薄な施設が多数見受けられる状況にある。このため、改めてNIPTの出生前検査としての倫理的な意味を考慮し、NIPTは自社に責任がなく再委託すればよいというような単なる外部委託検査ではないとの認識に立ち、以下に示したNIPTに関わる枠組みの検討に関するこれまでの経緯を考慮し、なおかつ「技術的にできることはすべてやってよいのか？」との原点に立ち返り、NIPTは人の生命の選択に関わっているという倫理的な意味を持つ検査であると認識した上でNIPTの受託を進めるよう強く要望する。

＊これまでの経緯：

NIPTは、2013年4月より5年間、NIPTコンソーシアムによる臨床研究の枠組みで我が国に臨床実装されたが、その後の日本医学会「出生前認証制度等運営委員会」による認証を受けない非認証施設によるNIPTの提供の拡大による混乱(遺伝カウンセリング無しに単なる採血のみによるNIPTの提供、臨床的有用性の明確でない13、18、21トリソミー以外の検査対象疾患の拡大、妊婦の年齢を問わない等)が生じたことから、2019年(令和元年)10月～2020年(令和2年)7月まで「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」が設置され、2020年(令和2年)8月に「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報告」が公表された。その後、ワーキンググループの報告をもとに「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)」が設置され、2020年(令和2年)10月～2021年(令和3年)3月までNIPTを取巻く様々な課題について検討が行われ、2021年(令和3年)5月に「NIPT等の出生前検査に関する専門委員会報告書」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)が公表された。さらに前記専門委員会の報告書を受けて2021年(令和3年)6月に日本医学会に設置された「出生前検査認証制度等運営委員会」が決めた枠組みに沿って日衛協加盟衛生検査所による受託が進められるようになった。これらの経緯を経て現在のNIPTの受託体制

が整備されてきたことを十分に認識した上でNIPTの受託が進められる必要がある。なお、日衛協では2016年(平成28年)9月1日改正時に初めて本倫理指針のⅢ.遺伝学的検査受託における遵守事項の9項にNIPTの受託に関する姿勢を明確に示した。また、現時点において本姿勢に変更はない。

(2) 注12(2) 情報セキュリティに関する3省2ガイドラインを追記

個人情報の保護に関しては、個人情報保護法の遵守が基本であるが、情報セキュリティに関する取組みがこれまで以上に求められる状況にあることから、今回、注12(2)に3省2ガイドラインを追記した(3省:厚生労働省、総務省、経済産業省を指す)。

なお、日衛協加盟衛生検査所に遵守を求められるガイドラインは「総務省及び経済産業省策定:医療情報を取り扱う情報システム・サービスの提供事業者における安全管理ガイドライン第2.0版」(令和2年(2020年)8月 令和7年(2025年)3月改定)である。

(3) 注13 精度管理の見解より「WES・WGSのゲノム検査としての整理」に関する記載を引用した。なお、近年がん遺伝子パネル検査の普及により、米国で検査された結果報告書において、結果の解釈のみならず診断結果まで記載された報告書が広く利用されることにより、国内でも同様のがん遺伝子パネル検査を実施した場合や難病等単一遺伝子疾患患者診断のための遺伝学的検査の結果報告書に診断まで踏み込んだ記載を求める風潮があるが、我が国においては、診断行為は医師の専権事項と医師法に定められていることから、医師法の改正がない限り、がん遺伝子パネル検査や遺伝学的検査等の結果報告書に診断に関する情報を記載しないことを日衛協会員の衛生検査所では確認しておく必要がある。

(4) 注14 ゲノム医療推進法及び基本計画より関連箇所を引用した。

注14(1)項では、ゲノム医療推進法に記載された第一章 総則 基本理念(第三条)を示すとともに、第三章 基本計画(第八条)等を掲載した。また、(2)項は、ゲノム医療施策に関する基本的な計画の関連として、その概要及び分野別施策として示された表を掲載した。さらに(2)項では、基本計画 第2 分野別施策と個別目標 (2)検査の実施体制の整備の項に示された記載を引用した。

(5) Ⅷ.用語の定義

(8)個人情報保護法関連

現在、個人情報保護法について3年ごとの見直し中であるが、法律内容が大きく変わる方向性がないことから、1)個人情報の項は記載内容を追記、2)個人識別符号の項の①項は説明を追記、②項は個人識別符号の定義を追記、③項は医療等の実用化タスクフォースにおいて示された用語の整理(別紙1)を掲載、5)項は仮名加工情報、6)項は匿名加工情報に関する記載を追記した。

(6) 本倫理指針に掲載してきたⅨ.参考情報は、令和4年(2022年)9月1日の改定以降記載すべき指針・ガイドライン等が大幅に増加してきたこと、また倫理指針改定年ごとの取りまとめであったため、一部重複等があったことから、今回は全面的に構成を見直して

掲載することとした。なお、ここに示した遺伝子関連検査・ゲノム医療に関わる枠組みに関する情報は、単に遺伝子関連・染色体検査を受託する際に考慮すべき情報ではなく、今後一層進展すると想定されるゲノム医療への取組みを考える上で重要な情報として認識されるべきである。

以上、今回の倫理指針改定の概要を示した。

I. 前文(令和4年(2022年)9月1日 改定時)

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、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」等、厚労省等により取りまとめられた研究分野を対象とした指針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)を策定し公表した。

さらにその後公表された、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」(2011年2月策定)(以下、日本医学会ガイドラインと略す。)に示された遺伝情報の特性等を踏まえ、これら外部環境の変化に対応するために複数回の改定を重ねた。

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。[参考資料 30. (2)の 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 遺伝子関連検査・染色体検査の精度の確保に係る留意事項についての記載より引用]

1. 遺伝子関連・染色体検査の責任者の配置(※原則、業務経験を有する医師または臨床検査技師。ただし、専門性・経験を勘案して他の職種の者が責任者になることを妨げない)
 2. 内部精度管理の実施(内部精度管理(施設内における検査の精密度・再現性などの管理)、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)
- 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)を当面勧奨とすることとする

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・被検者名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上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「悪性腫瘍に対するマイクロサテライト不安定性検査及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]

固形腫瘍及び造血器腫瘍を対象としたがん遺伝子パネルを実施した際に検出されたバリエーションが生殖細胞系列由来である場合があることから、これまでに示された二次的所見の取扱いに関する指針・ガイドラインに従い、本指針の対象として取扱う必要がある。

(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

(骨髄移植後のキメラ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ていないので本指針の適用外とした。)

(6)親子鑑定(DNA鑑定)に関する遺伝学的検査

(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

(先天異常マススクリーニング等に使用されるホルモンや酵素活性等の生化学検査。これら検査は被検者の遺伝学的情報を取扱う検査であるが、本指針の適用範囲が生殖細胞系列遺伝子検査・生殖細胞系列染色体検査であるため、適用外とした。)

(9)病理組織標本を用いた組織化学染色及び免疫組織化学染色(腫瘍組織におけるミスマッチ修復蛋白質染色)等は本指針の適用外ではあるが、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「悪性腫瘍に対するマイクロサテライト不安定性検査及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

検査分類 \ 出生前後 代表的な検査材料	出生後 末梢血・骨髄・リンパ 節・腫瘍組織・口腔粘 膜細胞等	出生前 羊水・絨毛・臍帯血・ 血液等
単一遺伝子疾患遺伝学的検査	(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*BRCA1/2*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「免疫チェックポイント阻害薬(具体的な薬剤名を記載)適応判定のためのマイクロサテライト不安定性(MSI)検査について(MSI 検査に関する説明文書・同意書 Ver.1.3 (2019.05.14))」参照]

固形腫瘍及び造血器腫瘍を対象としたがん遺伝子パネルを実施した際に検出されたバリエーションが生殖細胞系由来である場合がある。この場合は、遺伝学的検査により得られた結果と同様の意味を持つことから、その取扱いに関しては、これまでに示された二次的所見の取扱いに関する指針・ガイドラインに従い、本指針の対象として検査前の遺伝カウンセリングや同意の取得及び得られた結果の取扱いについての配慮が求められる。

※3 *HLA* DNAタイピングは、遺伝学的検査(生殖細胞系遺伝子検査)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上で、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。

また、IVD((In Vitro Diagnostics))がなくLDTs(Laboratory Developed Tests)として遺伝子関連検査を実施する際には、「LDTsの臨床実装に係る精度管理の基準等について」(通知)を参考にする。[参考資料 32. (1)]

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、個人情報の保護が適切に行われるよう医療機関に要請する。

また、衛生検査所においても、各種安全管理措置を講じ個人情報の保護に努めるとともに情報セキュリティの向上に努める。[注12(1)(2)]

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の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(1)]。

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(1)]。

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」が認証した施設のように、臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー等に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・組織に限局し、病状とともに変化し得る一時的な遺伝子情報を明らかにする検査。

3) ヒト遺伝学的検査(生殖細胞系列遺伝子検査)

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

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

[注2] 遺伝情報の特性

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

- ・生涯変化しないこと
- ・血縁者間で一部共有されていること
- ・血縁関係にある親族の遺伝型や表現型が比較的に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ーション(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、当該病的バリエーション(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、被検者及び被検者の血縁者に社会的不利益がもたらされる可能性があること
- ・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 2026年4月5日改定) 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)(令和4年(2022年)廃止)

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)(令和4年(2022年)廃止)

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、臨床的及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、及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及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、医学的にも社会的及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及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、同じ検査を行な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。特に非侵襲性遺伝学的出生前検査 (NIPT; Non-Invasive Prenatal Genetic Testing) に関しては、検査の実施に際して以下の(1)～(4)が示されている。

- (1) 「NIPT等の出生前検査に関する専門委員会報告書」(令和3(2021)年5月)
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)
- (2) 「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」(令和4(2022)年2月)
日本医学会出生前検査認証制度等運営委員会
* 医療機関認証細則(令和7年(2025)4月改定)
* 検査分析機関認証細則(令和7年(2025)9月改定版)
* 「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」に関するQ&A(令和7年(2025)4月改定)
- (3) 「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)
- (4) 「出生前に行われる遺伝学的検査及び診断に関する見解」
(令和5年(2023)12月14日)日本産科婦人科学会

[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)
- (5) 造血器腫瘍遺伝子パネル検査における検体品質管理マニュアル(2026年2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守り、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)の個人情報の取扱いを受託者(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] (1)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)

(2) 情報セキュリティ関連(3省(厚労、総務、経産省)2ガイドライン)

1) 医療機関においては、以下のガイドラインの遵守が求められる。

厚労省:医療情報システムの安全管理に関するガイドライン 第6.0版
(令和5年(2023年)5月)

2) 事業分野においては、以下のガイドラインの遵守が求められる。

総務省及び経済産業省:医療情報を取り扱う情報システム・サービスの提供
事業者における安全管理ガイドライン第2.0版
(令和2年(2020年)8月 令和7年(2025年)3月改定)

[注13]「遺伝子関連検査の質保証体制についての見解」2024(令和6)年6月1日改定の背景と概要より、以下5. 項を引用

5. NGS を用いた全エクソームシーケンシング(WES)や全ゲノムシーケンシング(WGS)において得られるゲノムデータの質の確保に関して、ゲノム解析を受託した検査分析機関の責任範囲について以下のように整理した。すなわち、検査分析機関としての最重要課題は、分析的妥当性を確保した上で得られたデータを受託先に報告すること、さらに報告するデータの質を確保するためには、分析能力の向上とともに、得られたデータ解釈能力の向上も必要であると考えた。

WES・WGSのゲノム検査としての整理			
	臨床・アカデミアによる ゲノム解析・解釈	検査分析機関による WES・WGS検査	検査として保険適用の範囲
* 検体の採取(医療機関)	◎	×	①検体の回収、各種サンプル(血液、唾液等)からDNAを抽出する工程、
① サンプルの全国集配	△	◎	②さまざまなキットを用いてDNAから全ゲノム領域・エクソン領域・ターゲットとする領域などを濃縮し、次世代シーケンサーに対応するライブラリを作成する工程、
① DNA抽出	△	◎	③次世代シーケンサーを用いて生データ(fastq ファイル)を作成する工程、
② シーケンシング(ウェット)	○だが可能ならアウトソースしたい	◎確立された方法で精度保証されたデータを産生する	④生データ(fastq ファイル)をマッピングし、バリエーションを検出しリスト(vcf ファイル)を作成するin silico の工程、
③シーケンシング変異の検出(ドライ)	◎結果の受領	◎生データ(fastq ファイル)を報告する	⑤得られたバリエーション群にさまざまな情報を付与(アノテーション)し、結果を解釈する工程
④ 変異の臨床的意義づけ(ドライ)	◎最新の知見・方法により解析	×～=難病ゲノムの場合	
⑤ 報告書:患者臨床情報を反映した変異の解釈と報告書の作成	◎最新の知見・方法により解析	△ 定型的なものに限る	
⑤ 臨床医から患者に結果を還元する(EPによる検討も含む)	◎	×	

希少疾患分野における次世代シーケンサーを使用した網羅的遺伝子解析のバリエーション解釈に係るガイダンス
(2023年10月5日 第1.0版) 日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会・日本遺伝子診療学会
<http://www.jsge.jp/files/pdf/guidance2023.pdf>

[注14]良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律(ゲノム医療推進法)

(令和5年(2023年)6月10日可決・成立 令和5(2023)年6月16日公布及び施行)関連

(1)ゲノム医療推進法関連

基本理念 基本計画 検査の実施体制の整備等及び差別等への適切な対応の確保に関する条文を抜粋して以下に示す。

第一章 総則(第一条―第七条)

(基本理念)

第三条 ゲノム医療施策は、次に掲げる事項を基本理念として行われなければならない。

- 一 ゲノム医療の研究開発及び提供に係る施策を相互の有機的な連携を図りつつ推進することにより、幅広い医療分野における世界最高水準のゲノム医療を実現し、その恵沢を広く国民が享受できるようにすること。
- 二 ゲノム医療の研究開発及び提供には、子孫に受け継がれ得る遺伝子の操作を伴うものその他の人の尊厳の保持に重大な影響を与える可能性があるものが含まれることに鑑み、その研究開発及び提供の各段階において生命倫理への適切な配慮がなされるようにすること。
- 三 生まれながらに固有で子孫に受け継がれ得る個人のゲノム情報には、それによって当該個人はもとよりその家族についても将来の健康状態を予測し得る等の特性があることに鑑み、ゲノム医療の研究開発及び提供において得られた当該ゲノム情報の保護が十分に図られるようにするとともに、当該ゲノム情報による不当な差別が行われることのないようにすること。

第二章 基本計画(第八条)

第八条 政府は、ゲノム医療施策を総合的かつ計画的に推進するため、ゲノム医療施策に関する基本的な計画(以下この条において「基本計画」という。)を策定しなければならない。

2 基本計画は、次に掲げる事項について定めるものとする。

- 一 ゲノム医療施策についての基本的な方針
 - 二 ゲノム医療施策に関し政府が総合的かつ計画的に実施すべき施策
 - 三 前二号に掲げるもののほか、ゲノム医療施策を総合的かつ計画的に推進するために必要な事項
- 3 基本計画に定める施策については、原則として、当該施策の具体的な目標及びその達成の時期を定めるものとする。
- 4 政府は、基本計画を策定し、又は変更したときは、遅滞なく、これを公表しなければならない。
- 5 政府は、適時に、第三項の規定により定める目標の達成状況を調査し、その結果を公表しなければならない。

第三章 基本的施策(第九条―第二十一条)

(検査の実施体制の整備等)

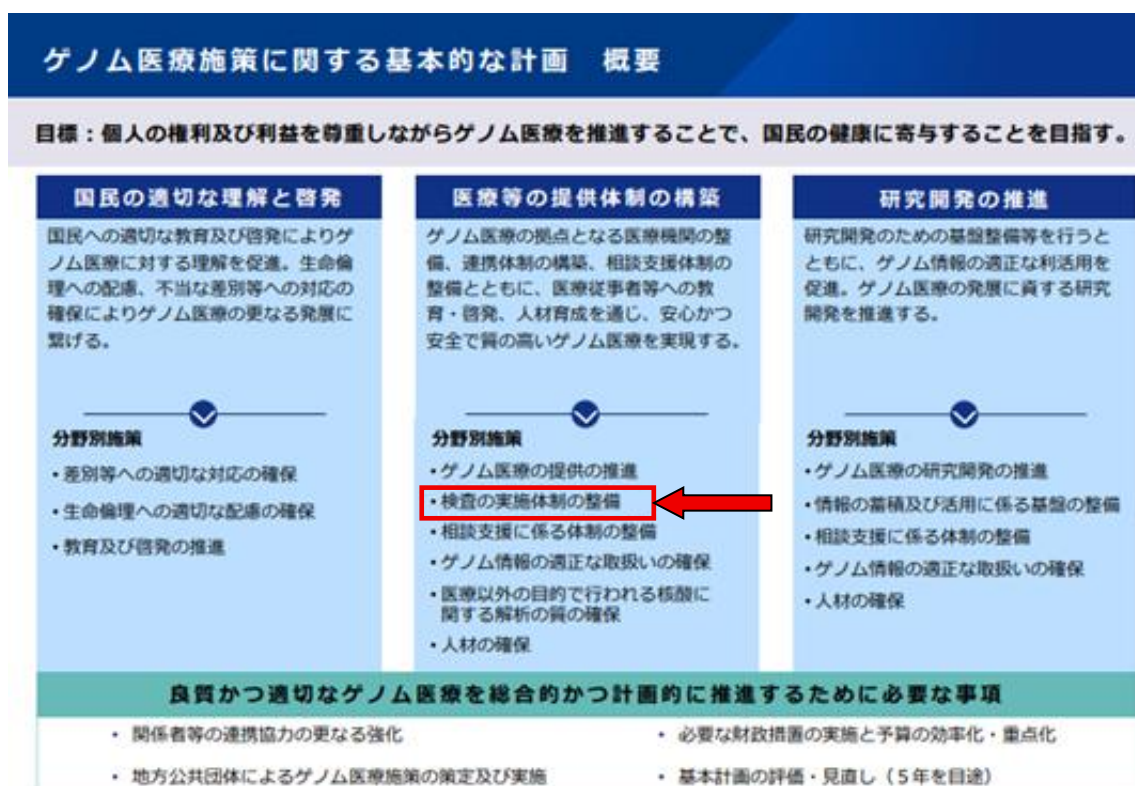
第十二条 国は、ゲノム医療の提供に際して行われる個人の細胞の核酸に関する検査について、ゲノム医療を提供する医療機関及びその委託を受けた機関における実施体制の整備及び当該検査の質の確保を図るために必要な施策を講ずるものとする。

(差別等への適切な対応の確保)

第十六条 国は、ゲノム医療の研究開発及び提供の推進に当たっては、生まれながらに固有で子孫に受け継がれ得る個人のゲノム情報による不当な差別その他当該ゲノム情報の利用が拡大されることにより生じ得る課題(次条第二項において「差別等」という。)への適切な対応を確保するため、必要な施策を講ずるものとする。

(2)ゲノム医療施策に関する基本的な計画関連

前記(1)ゲノム医療推進法に示された基本計画は、「ゲノム医療施策に関する基本的な計画(以下、基本計画という)」として2025年11月21日に閣議決定がなされた。以下は、基本計画に示された、概要及び分野別施策について取りまとめられた表及び基本計画 第2 分野別施策と個別目標 (2)検査の実施体制に示された文章を以下に示す。



ゲノム医療施策に関する基本的な計画 分野別施策		
国民の適切な理解と啓発	医療等の提供体制の構築	研究開発の推進
差別等への適切な対応の確保 - ゲノム情報による不当な差別等の事例を収集・共有し、防止に係る対策を実施・周知。【厚、保、金、法】 - 労働分野や保険分野におけるゲノム情報による不当な差別等への対応に関するQ&Aを周知。内容の追加等を継続的に検討。【厚、金】 - ゲノム情報による不当な差別等を受けた者が相談できる窓口や救済制度を周知。【厚、保、金、法】 生命倫理への適切な配慮の確保 - ゲノム医療の新技术に伴う生命倫理の課題を踏まえ、必要に応じて関係法令の見直し等を検討。【厚、こ、文、研】 - 関係学会と連携し、遺伝情報改変技術等に係る課題への対応や、NIPT等の出生前検査の臨床研究等について検討。【厚、こ、文、研】 教育及び啓発の推進 - 国民全体にゲノム医療への関心と理解を深めるための啓発資料を作成。教育・啓発を行う。【厚、文】	ゲノム医療の提供の推進 - 必要な患者等がゲノム医療にアクセスしやすい体制を整備。【厚】 - エキスパートパネルの効果的かつ効率的な運用方法について継続的に検討。【厚】 - 患者が適切な治療を受けるよう、ドラッグ・ラグ及びドラッグ・ロスの解消に向けた取組を推進。【厚】 - ゲノム医療の提供方法等に関し、患者・市民視点の意見を反映する取組を促進。【厚】 検査の実施体制の整備 - 検査の質向上のため、精度管理や施設認定、人員体制を検討。【厚】 相談支援に係る体制の整備 - 必要な患者や家族がアクセスしやすい相談体制を整備。【厚】 ゲノム情報の適正な取扱いの確保 - ゲノム情報と臨床情報の利用促進策を検討。医療従事者・研究者等に情報の適正な取扱いを周知。【厚、保、文、研】 医療以外の目的で行われる解析の質確保 - 医療以外の遺伝子検査サービスに係る関係法令の取扱いを整理。ゲノム情報の取扱い方法を周知。【厚、研】 人材の確保 - 関係学会と連携し、ゲノム医療の専門人材の確保や医療従事者のゲノム医療への理解を深めるための啓発を行う。【厚】 - 養成過程を通じて医療従事者のゲノム医療に係る知識の向上を図る。【文、研】	ゲノム医療の研究開発の推進 - ゲノム解析やオミックス解析等の新技术、それらを用いたAMED研究を支援。【厚、文】 - ゲノム研究に患者・市民視点の意見を反映させる取組を促進。【厚】 情報の蓄積及び活用に係る基盤の整備 - 大規模バイオバンクの整備、国際連携を検討。【保、文、厚】 - 試料やゲノム情報等の適切な保管・管理方法を検討し、利活用を促進。【保、文、厚】 相談支援に係る体制の整備 - ゲノム研究の対象者が十分な説明を受けて参加の意思決定ができるよう徹底。【厚、こ、文、研】 - ゲノム研究の対象者が必要な相談支援を受けられるよう、相談体制を整備。【厚、こ、文、研】 ゲノム情報の適正な取扱いの確保 - ゲノム情報と臨床情報の利用促進策を検討。医療従事者・研究者等に情報の適正な取扱いを周知。【厚、保、文、研】 人材の確保 - 関係学会と連携し、ゲノム研究の専門人材確保を検討。【厚、文】

(2) 検査の実施体制の整備

(現状・課題)

医療で実施される遺伝子関連検査には、既に発症している患者の診断を目的とした検査のみならず、発症前の予測を目的とした検査も含まれることから、患者等に遺伝子関連検査を提供するに当たっては、医師をはじめとする医療従事者が、その特徴を理解する必要がある。

検査の質に関しては、医療法(昭和23年法律第205号)等に基づき、遺伝子関連・染色体検査の精度の確保のための責任者の配置、内部精度管理の実施、外部精度管理調査の受検及び適切な研修の実施を求めているほか、通知により第三者認定の取得に必要な体制整備に努めることを求めている。検査の質を担保することは、利活用されるゲノム情報の質の担保にもつながるものであり、現在、検査を行う機関等においては検査の精度管理基準及びガイドラインを遵守することが求められている。

【個別目標】

診療に用いられる遺伝子関連検査については、医療法等に則った上で、必要な精度管理基準の検討等を通じて、その精度の担保を目指す。

(取り組むべき施策)

国は、ゲノム医療の提供に際して行われる個人の細胞の核酸に関する検査について、精度管理に関する検討や検査施設の第三者認定の勧奨、データ解釈(アノテー

ション)における人員体制の検討等を通じ、検査の質の向上を図る。具体的には、令和7年度以降、検査施設の第三者認定(ISO 15189 等)の取得状況を調査・確認の上、関係学会等と連携し、がん・難病等の検査の質の向上に係る課題を把握しながら、必要に応じて遺伝子関連検査の実施施設における精度管理基準を整える等の取組を進める。また、令和7年度新たに発足する全ゲノム解析等に係る事業実施組織においては、解析や検査の質に関する基準案の素案を策定し、関連組織と協議を開始する。【厚生労働省】

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)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)個人情報保護法関係

1)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。「個人に関する情報」は、氏名、住所、性別、生年月日、電話番号、メールアドレス、マイナンバー、パスポート番号、免許証番号、顔画像等個人を識別する情報に限られず、ある個人の身体、財産、職種、肩書等の属性に関して、事実、判断、評価を表す全ての情報であり、評価情報、公刊物等によって公にされている情報や、映像、音声による情報も含まれ、暗号化等によって秘匿化されているか否かを問わない。

○医療機関等における個人情報の例

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

2)個人識別符号

①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。

具体的な内容は、令第1条及び個人情報の保護に関する法律施行規則（平成28年個人情報保護委員会規則第3号。以下「規則」という。）第2条から第4条までに定められており、例えば、細胞から採取されたデオキシリボ核酸（別名DNA）を構成する塩基の配列、健康保険法に基づく保険者番号や被保険者等記号・番号などが該当する。

したがって、当該保険者番号及び被保険者番号・記号のいずれもが含まれる情報は、個人情報となる。

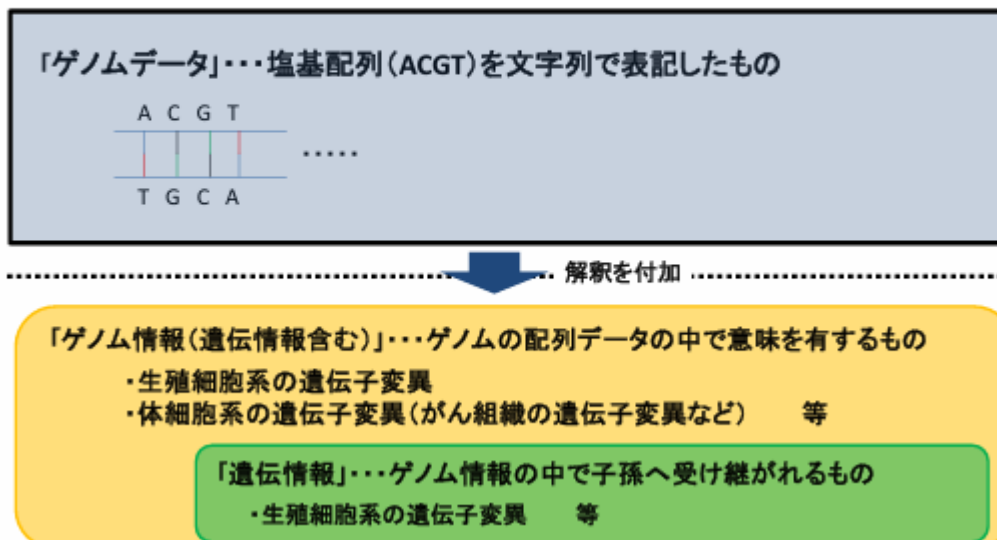
②平成29年5月、改正個人情報保護法施行令が施行された。個人識別符号の一つとして、「細胞から採取されたデオキシリボ核酸（別名DNA）を構成する塩基の配列」を電子計算機の用に供するために変換した文字、番号、記号その他の符号であつて、特定の個人を識別するに足りるものとして個人情報保護委員会規則で定める基準に適合するもの」が定義された。また、個人情報保護法ガイドライン（通則編）において、上記の具体的な定義として「ゲノムデータ（細胞から採取されたデオキシリボ核酸（別名DNA）を構成する塩基の配列を文字列で表記したもの）のうち、全核ゲノムシーケンスデータ、全エクソームシーケンスデータ、全ゲノム一塩基多型（single nucleotide polymorphism: SNP）データ、互いに独立な40箇所以上のSNPから構成されるシーケンスデータ、9座位以上の4塩基単位の繰り返し配列 short tandem repeat: STR）等の遺伝型情報により本人を認証することができるようにしたもの」とされた。

③医療等の実用化推進タスクフォースにおける整理

本TFにおける用語の整理

(別紙1)

- 「ゲノムデータ」…塩基配列を文字列で表記したもの
- 「ゲノム情報」…塩基配列に解釈を加え意味を有するもの
- 「遺伝情報」…ゲノム情報の中で子孫へ受け継がれるもの



＊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）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（平成28年10月19日）資料より引用

3) 要配慮個人情報

「要配慮個人情報」とは、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法第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個人データの第三者提供には、原則として本人同意が必要である。また、要配慮個人情報である個人データについては、法第27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。

4) 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。

5) 仮名加工情報

個人情報と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って、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。

仮名加工情報の加工基準等については、仮名加工情報・匿名加工情報ガイドラインを参照のこと。

6) 匿名加工情報

「匿名加工情報」とは、個人情報と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って、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。

匿名加工情報を作成するため、個人情報から、当該情報に含まれる氏名、生年月日、住所等の、特定の個人を識別する情報を取り除く場合や、顔写真について、一定のマスキングを行って特定の個人を識別できないよう加工する場合でも、当該個人情報を規則で定める基準に従って加工しておらず、当該個人情報を復元することができる場合には、匿名加工情報に該当しないため、注意が必要である。

匿名加工情報の加工基準等については、仮名加工情報・匿名加工情報ガイドラインを参照のこと。

なお、法別表 第2 法人及び病院経営等地方独立行政法人については、匿名加工情報取扱事業者等の義務に関する規定（法第4章第4節）の適用が除外され（法第58条第1項関係）、匿名加工情報の取扱いについて独立行政法人等又は地方独立行政法人による取扱いとみなして公的部門における規律（法第5章第5節）が適用される（法第12条第2項関係）。

* (8)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等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

2026 年6月1日現在 (更新箇所:アンダーライン)

*ゲノム医療推進法関連

*令和五年法律第五十七号

良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律

令和 5(2023)年 6 月 10 日可決・成立 令和 5(2023)年 6 月 16 日公布及び施行

<https://elaws.e->

[gov.go.jp/document?lawid=505AC10000000057_20230616_0000000000000000](https://elaws.e-gov.go.jp/document?lawid=505AC10000000057_20230616_0000000000000000)

*「ゲノム医療施策に関する基本的な計画」

「ゲノム医療施策に関する基本的な計画」について(2025 年 11 月 21 日閣議決定)

https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_65957.html

1.「良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策 総合的かつ計画的な推進に関する法律」に関する提言について

(令和 6 年 3 月 13 日)

日本医学会長・日本医学会連合会長 門脇孝 日本医師会会長 松本吉郎

<https://jams.med.or.jp/news/065.pdf>

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 日本医師会会長 中川俊男

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

(1) 一般社団法人 全国がん患者団体連合会(全がん連) (2022 年 4 月 6 日)

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) 一般社団法人 生命保険協会

生命保険の引受・支払実務における遺伝情報の取扱について

(2022 年 5 月 27 日)

<https://www.seiho.or.jp/info/news/2022/20220527.html>

(3) 一般社団法人 日本損害保険協会

損害保険の引受・支払実務における遺伝情報の取扱について

【No.22-03】(2022.05.27)

https://www.sonpo.or.jp/news/release/2022/2205_01.html

(4) 国会議員の皆様「良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにする ための施策の総合的な推進に関する法律」第 211 国会(通常会)での早期成立に向

けたご支援のお願い(2023 年 4 月 1 日)

【賛同団体の募集】ご賛同くださる団体を、引き続き募集しております。

こちらの URL からご入力頂けます(参考資料へのリンクもございます)。

<https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLScoTB9HjIDrAtz43QYwIz8DhyKANxB3fmzaqH7bBD8OiJ6gg/viewform>

3.「良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合ゲノム基本法成立におけるコメント(令和 5 年 6 月 9 日)

日本人類遺伝学会理事長 小崎 健次郎

日本遺伝カウンセリング学会理事長 櫻井 晃洋

日本遺伝子診療学会理事長 中山 智祥

東京大学医科学研究所 公共政策研究分野 武藤 香織

<https://jshg.jp/wp-content/uploads/2023/06/3778264b62d12e85a919b6b7d3f5ded3.pdf>

4.衆議院・参議院における審議等(2023 年)

(1)衆議院 厚生労働委員会関係

https://www.shugiintv.go.jp/jp/index.php?ex=VL&deli_id=54644&media_type=

* 衆議院厚生労働委員会全会一致で可決(起立総員)

https://www.shugiintv.go.jp/jp/index.php?ex=VL&deli_id=54644&media_type=

■中島 克仁 議員(医師、立憲民主党・無所属、超党派議連事務局長)による質問
13 時 59 分から 22 分間

加藤勝信・厚生労働大臣 城 克文・厚生労働省・医薬産業振興・医療情報審議官
田中 一成・経済産業省・商務・サービス政策統括調整官

■宮本 徹 議員(日本共産党、超党派議連副会長)による質問
15 時 08 分から 16 分間

堀井奈津子・厚生労働省高齢・障害者雇用開発審議官

■三ッ林 裕巳(厚生労働委員長、超党派議連幹事長)による法律案起草に関する説明
と採決 5 時 35 分から 03 分

(2)衆議院 本会議 2023 年 6 月 1 日(木)

https://www.shugiintv.go.jp/jp/index.php?ex=VL&deli_id=54647&media_type=

(3)参議院 厚生労働委員会

<https://www.webtv.sangiin.go.jp/webtv/index.php>

(4)参議院 本会議 2023 年 6 月 9 日

<https://www.webtv.sangiin.go.jp/webtv/index.php>

* 参議院で提出された法律案(PDF)。

<https://www.sangiin.go.jp/japanese/joho1/kousei/gian/211/pdf/t0902110182110.pdf>

＊参議院 議案状況 第 211 回国会(常会)

件名:良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策
の総合的かつ計画的な推進に関する法律案

種別:法律案(衆法)

提出回次:211 回 提出番号:18

https://www.sangiin.go.jp/japanese/joho1/kousei/gian/211/meisai/m211090211018.htm?hm_ct=928ef592261e41923150c93f5b3508e7&hm_cv=3e4491202c38f4584a156f4cc80573dc&hm_cs=20294360706110e2fd23f172.76946588&hm_mid=m526o&hm_id=m526o&hm_h=a08.hm-f.jp

5.「ゲノム医療推進法に基づく基本計画に関する要望書」

塩崎 彰久 厚生労働大臣政務官への手交のお知らせ(2024 年 6 月 19 日)

一般社団法人全国がん患者団体連合会 理事長 天野 慎介

https://zenganren.jp/wp-content/uploads/2024/06/news_20240619_02.pdf

6.厚生労働省

ゲノム情報による不当な差別等への対応の確保(労働分野における対応)

https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/koyou_roudou/roudouzenpan/42095.html (令和6年8月 20 日)

＊ゲノム情報による不当な差別等への対応の確保(労働分野における対応)に関する Q&A を公表しました

https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_42269.html

<https://www.mhlw.go.jp/content/11200000/001292552.pdf>

7. 金融庁・損保・生命保険関係

(1) 金融庁

ゲノム情報による不当な差別等への対応の確保(保険分野における対応)

(令和 7 年 3 月 25 日付)

<https://www.fsa.go.jp/news/r6/hoken/20250325/20250325.html>

金融サービス利用者相談室 皆様の「声」をお寄せください！

<https://www.fsa.go.jp/receipt/soudansitu/index.html>

以下は、損保・生命保険協会関係

(2) 損害保険協会の「損害保険の引受・支払における遺伝情報の取扱に関する Q&A の公表について」

https://www.sonpo.or.jp/news/release/2024/g34l0i000000065a3-att/250227_01.pdf

(3) 生命保険協会による「生命保険の引受・支払における遺伝情報の取扱に関する Q&A」の公表

<https://www.seiho.or.jp/info/news/shared/mt-item/20250227.pdf>

(4) 生命保険協会から「生命保険とゲノム医療:WG 資料(追補版)」

<https://www.seiho.or.jp/data/billboard/genome/>

https://www.seiho.or.jp/data/billboard/genome/pdf/genome_wg2.pdf

8. 法務省 啓発活動強調事項(令和 7 年 4 月)

https://www.moj.go.jp/JINKEN/jinken04_00005.html

法務省の人権擁護機関では、毎年その年度の「啓発活動重点目標」を定めるとともに、具体的な課題として、「啓発活動強調事項」を掲げ、人権啓発活動を実施しています。

令和7年度 啓発活動強調事項

(18)ゲノム情報(遺伝情報)に関する偏見や差別をなくそう

「良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律」により、今後、ゲノム医療が普及し、ゲノム情報の活用が拡大されていくことが見込まれます。その中でゲノム情報(遺伝情報)に関する知識や理解の不足から、日常生活や、就職、保険の加入等の社会生活の様々な場面で、不当な差別やプライバシー侵害などの人権問題が発生するおそれがあります。ゲノム情報(遺伝情報)に関する正しい知識に基づいて冷静に判断することが重要であるとの理解を深めていくことが必要です。

9. 関連事項(DTC 遺伝子検査関係)

(1)「ヘルスケアスタートアップ等の振興・支援策検討プロジェクトチーム」最終とりまとめ

2024 年 6 月厚生労働省ヘルスケアスタートアップ等の振興・支援策検討プロジェクトチーム

<https://www.mhlw.go.jp/content/10807000/001318210.pdf>

(2) 健康寿命延伸産業分野における新事業活動のガイドラインについて

https://www.mhlw.go.jp/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryoku/iryoku/kenkoujyumyou/index.html

健康寿命延伸産業分野における新事業活動のガイドライン 平成 26 年 3 月

31 日改正 平成 29 年 5 月 30 日 最終改正令和 7 年 3 月 28 日

厚生労働省 経済産業省

<https://www.mhlw.go.jp/content/001467329.pdf>

健康寿命延伸産業分野における新事業活動のガイドライン(概要)

https://view.officeapps.live.com/op/view.aspx?src=https%3A%2F%2Fwww.mhlw.go.jp%2Fseisakunitsuite%2Fbunya%2Fkenkou_iryoku%2Firyoku%2Fkenkoujyumyou%2Fdl%2Fkenkoujyumyou02.ppt&wdOrigin=BROWSELINK

(3)事業分野における個人情報保護ガイドライン(経済産業省個人遺伝情報保護ガイドライン)平成 29 年 3 月 29 日(令和 3 年 3 月 23 日一部改正、令和 4 年 3 月 23 日一部改正、令和 5 年 3 月 31 日一部改正、令和 6 年 3 月 1 日一部改正)

個人情報保護委員会 経済産業省

https://www.ppc.go.jp/personalinfo/legal/gentec_data_guideline/

https://www.meti.go.jp/policy/mono_info_service/healthcare/seimeirinri/2024guideline_rev.pdf

(4)「遺伝子検査ビジネス実施事業者の遵守事項」

https://www.meti.go.jp/policy/mono_info_service/mono/bio/zyunshu.pdf

10. 厚生労働省 ゲノム医療推進法に基づく基本計画の検討に係るワーキンググループ

https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/other-isei_210261_00008.html

(1)ゲノム医療施策に関する基本的な計画(素案)に関する御意見の募集について

令和7年7月4日 厚生労働省医政局研究開発政策課

<https://public-comment.e-gov.go.jp/pcm/download?seqNo=0000295255>

(2)パブリックコメントの公表について

本日の閣議決定に合わせて、パブリックコメント結果を公示いたします。

URL:ゲノム医療施策に関する基本的な計画(素案)に関する御意見の募集の結果について 令和7年11月21日厚生労働省医政局研究開発政策課

<https://public-comment.e-gov.go.jp/pcm/download?seqNo=0000302543>

(3)「ゲノム医療施策に関する基本的な計画」について

(2025年11月21日閣議決定)

https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_65957.html

11. 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

(1)「日本ゲノム医療推進機構の発足」について(令和8年3月27日(金))

https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_71993.html

(2)全ゲノム解析等実行計画(令和元年12月20日)

全ゲノム解析等実行計画 2022(令和4年9月30日)(第2版)

<https://www.mhlw.go.jp/content/10901000/001069218.pdf>

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(令和元年12月20日)

<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

(3)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(厚生労働省)

https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryuu/kenkou/gan/gan_byoin.html

5)国立研究開発法人 国立がん研究センター がんゲノム情報管理センター

<https://for-patients.c-cat.ncc.go.jp/>

(4)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://plaza.umin.ac.jp/irud/>

3) 難病情報センター

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

4) 指定難病

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

5)「難病の患者に対する医療等に関する法律」(難病法)

https://www.mhlw.go.jp/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryuu/kenkou/nanbyou/dl/140618-01.pdf

https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryuu/kenkou/nanbyou/

6)「難病の医療提供体制の在り方について」(報告書)

厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会(平成 28 年 10 月 21 日)

<https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10601000-Daijinkanboukouseikagakuka-Kouseikagakuka/0000140785.pdf>

難病の医療提供体制の在り方について(参考)

<https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10601000-Daijinkanboukouseikagakuka-Kouseikagakuka/0000140786.pdf>

7)「がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会 報告書～国民参加型がんゲノ医療の構築に向けて～」(平成 29 年 6 月)

<https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10901000-Kenkoukyoku-Soumuka/0000166310.pdf>

12. 健康・医療戦略本部

<https://www.cas.go.jp/jp/seisakukaigi/kenkouiryuu/suisin/kaisai.html>

* 旧ゲノム医療協議会

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

(1)ゲノム医療推進実現協議会 「中間とりまとめ」(平成 27 年 7 月)

https://www.kantei.go.jp/jp/singi/kenkouiryuu/genome/pdf/h2707_torimatome.pdf

(2) ゲノム医療実現推進協議会 平成 28 年度報告 平成 29 年 7 月 31 日
内閣官房健康・医療戦略室

<https://www.kantei.go.jp/jp/singi/kenkouiryou/genome/dai10/sankou2.pdf>

(3) ゲノム医療実現推進協議会 2017(平成 29)年度報告
2018(平成 30)年 8 月 10 日

https://www.kantei.go.jp/jp/singi/kenkouiryou/genome/pdf/h29_houkoku.pdf

13. 「ゲノム医療について」(厚生労働省)

URL: https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_59050.html

＊個人情報保護法関係

14. 個人情報保護法改正関係

(1)個人情報保護委員会

<https://www.ppc.go.jp/>

個人情報保護法 いわゆる 3 年ごとの見直しについて

<https://www.ppc.go.jp/personalinfo/3nengotominaoshi/>

(2)ゲノムデータの個人識別性に関する検討会

https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/other-kousei_311652_00001.html

(3)個人情報の保護に関するガイドライン関係

1)厚生労働分野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等

<https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000027272.html>

2)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 日通知、令和 7 年 6 月 1 日施行)

<https://www.mhlw.go.jp/content/001470633.pdf>

3)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

(新旧対照表)【令和 7 年 6 月 1 日施行】

<https://www.mhlw.go.jp/content/001470634.pdf>

4)「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」に関する Q&A(事例集)(平成 29 年 5 月 30 日適用、令和 7 年 6 月 1 日改正)

<https://www.mhlw.go.jp/content/001470635.pdf>

(4)個人情報保護法のガイドラインに関する Q&A の更新について

(2022 年 5 月 27 日)日本医学会連合会長 門田 守人

<https://www.jspnm.com/topics/data/kaiin20220530.pdf>

(5)情報セキュリティ関係(3 省(厚労、総務、経産省)2 ガイドライン)

1)厚労省:医療情報システムの安全管理に関するガイドライン 第 7.0 版

(令和 8 年 6 月)

https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/0000516275_00006.html

2)総務省及び経済産業省:医療情報を取り扱う情報システム・サービスの提供

事業者における安全管理ガイドライン第 2.0 版 令和 2 年 8 月(令和 7 年 3 月改定)

https://www.meti.go.jp/policy/mono_info_service/healthcare/01gl_20250328_rev1.pdf

***医療情報の利活用関連**

15. 医療等情報の利活用の推進に関する検討会(2025 年 9 月～)

<https://www8.cao.go.jp/iryou/studygloup/index.html>

16. データ利活用制度・システム検討会

https://www.cas.go.jp/jp/seisaku/digital_gyozakaikaku/data1/data1.html

17. 次世代医療基盤法

*** 次世代医療基盤法について**

<https://www8.cao.go.jp/iryou/gaiyou/gaiyou.html>

次世代医療基盤法の全体像

<https://www8.cao.go.jp/iryou/gaiyou/pdf/zentaizou.pdf>

***人を対象とする生命科学・医学系研究**

18. 人を対象とする生命科学・医学系研究

*** 生命科学・医学系研究等における個人情報の取扱い等に関する合同会議**

https://www.mext.go.jp/b_menu/shingi/gijyutu/gijyutu1/mext_00013.html

19. 厚生労働省 医学研究に関する指針一覧

<https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/hokabunya/kenkyujigyou/i-kenkyu/index.html>

20. 文部科学省

*** 生命科学・医学系研究等における個人情報の取扱い等に関する合同会議**

(令和 7 年 2 月～)

https://www.mext.go.jp/b_menu/shingi/gijyutu/gijyutu1/021/index.htm#pageLink4

*** 「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」の一部を改正する件(概**

要)に関するパブリック・コメント(意見公募手続)の実施について

(令和 7 年 12 月 26 日～令和 8 年 1 月 25 日)

<https://public-comment.e->

[gov.go.jp/pcm/detail?CLASSNAME=PCMMSTDDETAIL&id=495250321&Mode=0](https://public-comment.e-gov.go.jp/pcm/detail?CLASSNAME=PCMMSTDDETAIL&id=495250321&Mode=0)

*** (アーカイブ)ライフサイエンスの広場 生命倫理・安全に対する取り組み**

https://www.mext.go.jp/a_menu/lifescience/bioethics/mext_02626.html

*AMED 研究班関係

21. 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) 2021 年 9 月 8 日

<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) 2021 年 9 月 8 日

<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(Ver4.2_20231003)

https://www.ncc.go.jp/jp/c_cat/jitsumushya/030/Potentially_Actionable_SF_Gene_List_Ver4.2_20231003.pdf

22. PPI

「ゲノム医療・研究推進社会に向けた試料・情報の利活用 PPI 施策に関する研究開発」

研究代表者: 東京医科歯科大学 吉田 雅幸

研究実施期間: 令和 4 年～令和 6 年

<https://genomeppi.jp/>

23. 令和 7 年度厚生労働科学研究費補助金(がん対策推進総合研究事業)

「ゲノム情報に応じたがん予防にかかる指針の策定と遺伝性腫瘍に関する医療・社会体制の整備および国民の理解と参画に関する研究」

*研究代表者 平沢晃 分担研究者 桑田健

*がん遺伝子パネル検査における GPV/PGPV 対応手順に関する指針(2025 版)

<https://www.iden-gan.jp/pgpv>

https://www.iden-gan.jp/_files/ugd/3b1d4f_4d714657f6fb43149dc12b8c1946d5a1.pdf

GPV/PGPV 手順書に関するコメントの募集について

<https://www.iden-gan.jp/pgpv/comments>

＊NIPT 関係：厚生労働省・子ども家庭庁・日本医学会関連の審議会・
委員会等

24. 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

＊「NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会報告書」(令和3(2021)年 5 月)

https://www.cfa.go.jp/assets/contents/node/basic_page/field_ref_resources/bc1e39e2-8ebb-4bc5-a586-6cbdd6e1271d/e6586bf9/20240118_councils_shingikai_kagaku_gijutsu_nipt_bc1e39e2_08.pdf

25. こども家庭庁 科学技術部会

https://www.cfa.go.jp/councils/shingikai/kagaku_gijutsu

(1)科学技術部会(第 5 回)令和 6 年 3 月 13 日(水)

https://www.cfa.go.jp/councils/shingikai/kagaku_gijutsu/8705b3f7/

資料 1-1:NIPT の臨床研究における課題と対応(見解)(案)概要

https://www.cfa.go.jp/assets/contents/node/basic_page/field_ref_resources/8705b3f7-e2a6-4b35-8fca-320520a2d58b/4891f05d/20240311_councils_shingikai_kagaku_gijutsu_8705b3f7_01.pdf

資料 1-2:NIPT の臨床研究の実施に係る透明性の確保性に関するスキーム(イメージ)(案)

https://www.cfa.go.jp/assets/contents/node/basic_page/field_ref_resources/8705b3f7-e2a6-4b35-8fca-320520a2d58b/e8b3ef66/20240311_councils_shingikai_kagaku_gijutsu_8705b3f7_02.pdf

資料 1-3:NIPT の臨床研究における課題と対応(見解)(案)

https://www.cfa.go.jp/assets/contents/node/basic_page/field_ref_resources/8705b3f7-e2a6-4b35-8fca-320520a2d58b/327b1ae7/20240311_councils_shingikai_kagaku_gijutsu_8705b3f7_03.pdf

(2)こども家庭庁「NIPT の臨床研究における課題と対応(見解)」の通知

1)【課長通知】NIPT の臨床研究における課題と対応(見解)について
(関係団体宛)

<https://www.jrcla.or.jp/origin/wp-content/uploads/2024/05/%E3%80%90%E8%AA%B2%E9%95%B7%E9%80%9A%E7%9F%A5%E3%80%91NIPT%E3%81%AE%E8%87%A8%E5%BA%8A%E7%A0%94%E7%A9%B6%E3%81%AB%E3%81%8A%E3%81%91%E3%82%8B%E8%AA%B2%E9%A1%8C%E3%81%A8%E5%>

[AF%BE%E5%BF%9C%EF%BC%88%E8%A6%8B%E8%A7%A3%EF%BC%89%E3%81%AB%E3%81%A4%E3%81%84%E3%81%A6%EF%BC%88%E9%96%A2%E4%BF%82%E5%9B%A3%E4%BD%93%E5%AE%9B%EF%BC%89.pdf](https://www.jrcla.or.jp/origin/wp-content/uploads/2024/05/%E3%80%90%E5%88%A5%E6%B7%BB%E8%B3%87%E6%96%99%E3%80%91NIPT%E3%81%AE%E8%87%A8%E5%BA%8A%E7%A0%94%E7%A9%B6%E3%81%AB%E3%81%8A%E3%81%91%E3%82%8B%E8%AA%B2%E9%A1%8C%E3%81%A8%E5%AF%BE%E5%BF%9C%EF%BC%88%E8%A6%8B%E8%A7%A3%EF%BC%89.pdf)

2)【別添資料】NIPT の臨床研究における課題と対応（見解）

<https://www.jrcla.or.jp/origin/wp-content/uploads/2024/05/%E3%80%90%E5%88%A5%E6%B7%BB%E8%B3%87%E6%96%99%E3%80%91NIPT%E3%81%AE%E8%87%A8%E5%BA%8A%E7%A0%94%E7%A9%B6%E3%81%AB%E3%81%8A%E3%81%91%E3%82%8B%E8%AA%B2%E9%A1%8C%E3%81%A8%E5%AF%BE%E5%BF%9C%EF%BC%88%E8%A6%8B%E8%A7%A3%EF%BC%89.pdf>

3)【別添資料】NIPT の臨床研究の実施に係る透明性の確保等に関するスキーム（イメージ）

<https://www.jrcla.or.jp/origin/wp-content/uploads/2024/05/%E3%80%90%E5%88%A5%E6%B7%BB%E8%B3%87%E6%96%99%E3%80%91NIPT%E3%81%AE%E8%87%A8%E5%BA%8A%E7%A0%94%E7%A9%B6%E3%81%AE%E5%AE%9F%E6%96%BD%E3%81%AB%E4%BF%82%E3%82%8B%E9%80%8F%E6%98%8E%E6%80%A7%E3%81%AE%E7%A2%BA%E4%BF%9D%E7%AD%89%E3%81%AB%E9%96%A2%E3%81%99%E3%82%8B%E3%82%B9%E3%82%AD%E3%83%BC%E3%83%A0%EF%B C%88%E3%82%A4%E3%83%A1%E3%83%BC%E3%82%B8%EF%BC%89.pdf>

4)「NIPT の臨床研究における課題と対応（見解）」に関する Q&A

令和 6 年 9 月 25 日

https://jams-prenatal.jp/file/rinsyo_qa.pdf

26. こども家庭庁 NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会

https://www.cfa.go.jp/councils/shingikai/kagaku_gijutsu/nipt/

(1)NIPT 等の出生前検査に関する情報提供及び認証制度について

[https://www.cfa.go.jp/assets/contents/node/basic_page/field_ref_resources/ff96e5f0-77b0-4176-a531-](https://www.cfa.go.jp/assets/contents/node/basic_page/field_ref_resources/ff96e5f0-77b0-4176-a531-96135152c239/5cd98700/20230401_policies_boshihoken_tsuuchi2022_36.pdf)

[96135152c239/5cd98700/20230401_policies_boshihoken_tsuuchi2022_36.pdf](https://www.cfa.go.jp/assets/contents/node/basic_page/field_ref_resources/ff96e5f0-77b0-4176-a531-96135152c239/5cd98700/20230401_policies_boshihoken_tsuuchi2022_36.pdf)

(2)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

https://www.macc.jp/temp/NIPT_shishin.pdf

(3)医療機関認証細則（2025 年 4 月改定版）

https://www.macc.jp/temp/iryo_saisoku.pdf

(4)検査分析機関認証細則（2025 年 9 月改定版）

https://www.macc.jp/temp/kensa_saisoku.pdf

(5)指針 Q&A（2025 年 4 月改定版）

https://www.macc.jp/temp/NIPT_shishin_QA.pdf

27. 出生前検査認証制度等運営委員会のホームページについて

- (1)一緒に考えよう、お腹の赤ちゃんの検査

<https://jams-prenatal.jp/>

- (2)医療機関・検査分析機関の皆さまへ

<https://jams-prenatal.jp/concerned-person/medical-analytical-institutions/>

- (3)認証医療機関・認証検査分析機関一覧

<https://jams-prenatal.jp/concerned-person/medical-analytical-institutions/>

28. 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>

29. NIPT に関連する学会認定制度等

- (1)日本小児科学会

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

*ガイドライン・指針など

https://www.jpeds.or.jp/modules/guidelines/index.php?content_id=2

- 1)出生前コンサルト小児科医

https://www.jpeds.or.jp/modules/activity/index.php?content_id=419

- 2)遺伝学的検査 Q and A

https://www.jpeds.or.jp/uploads/files/20240724_iden_QandA.pdf

- (2)日本産科婦人科遺伝診療学会

<https://jsgog.jp>

*認定制度

<https://jsgog.jp/contents/doc/5>

*医療法等の改正と遺伝子関連検査の精度管理関係の研究班

30. 厚労省関連サイト

- (1)「検体検査について」

https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_02251.html

- (2) 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/10800000/000911173.pdf>

* 遺伝子関連検査・染色体検査の精度の確保に係る留意事項について

31. 厚労省研究班

- (1) 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>

* 参考サイト

- 1) 日本人類遺伝学会(jshg.jp) 会告・参考資料

<https://jshg.jp/about/notice-reference/>

※ 保険収載されている遺伝学的検査

D006-4 遺伝学的検査

D006-20 角膜ジストロフィー遺伝子検査

D006-26 染色体構造変異解析

<http://www.kentaikensa.jp/>

32. 検体検査の精度管理に関わる研究班

- (1) 令和7年度厚生労働行政推進調査事業費補助金(厚生労働科学特別研究事業)
「LDTの臨床実装に向けた研究」

[https://www.j-gene.jp/wp/wp-](https://www.j-gene.jp/wp/wp-content/uploads/2025/12/1225_ldt_interim_report.pdf)

[content/uploads/2025/12/1225_ldt_interim_report.pdf](https://www.j-gene.jp/wp/wp-content/uploads/2025/12/1225_ldt_interim_report.pdf)

* 事務連絡 令和7年12月26日

厚生労働省医政局総務課 厚生労働省医政局地域医療計画課

LDTsの臨床実装に係る精度管理の基準等について

<https://www.jamt.or.jp/information/tuuchi/asset/pdf/708f95b62600a127d418601b2b0c361cec35541f.pdf>

- 1) 令和7年度第2回 診療報酬調査専門組織・医療技術評価分科会 資料
厚生労働省 令和8年1月15日(木)

https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_68611.html

* LDTsに対する医療技術評価分科会における対応について

8.1.15 診調組 技-1-2

<https://www.mhlw.go.jp/content/10808000/001631888.pdf>

*LDTs の臨床実装に係る精度管理の基準等について(通知)

診調組 技-1-2参考 8. 1. 15

<https://www.mhlw.go.jp/content/10808000/001631889.pdf>

2)中央社会保険医療協議会(中央社会保険医療協議会総会)

https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/shingi-chuo_128154.html

中医協 総-7-1 8. 1. 16

令和 8 年度診療報酬改定に向けた医療技術の評価について(案)

<https://www.mhlw.go.jp/content/10808000/001633484.pdf>

医療技術の評価(案)

<https://www.mhlw.go.jp/content/10808000/001631890.pdf>

(2)ゞ谷班 衛生検査所等の適切な登録基準の確立のための研究

令和 5 年度厚生労働科学特別研究事業「衛生検査所等の適切な登録基準の確立のための研究」報告書

<https://mhlw-grants.niph.go.jp/project/170594>

(3)宮地班「遺伝子関連・染色体検査」の精度の確保に係る基準の明確化に関する研究

<https://mhlw-grants.niph.go.jp/project/164772>

令和 4(2022)年度 厚生労働科学研究費補助金 健康安全確保総合研究分野 地域医療基盤開発推進研究『「遺伝子関連・染色体検査」の精度の確保に係る基準の明確化に関する研究』の報告書

<https://mhlw-grants.niph.go.jp/project/164772>

(4)矢富班 検体検査の外部精度管理調査における組織構築に向けた研究

<https://mhlw-grants.niph.go.jp/project/156024>

令和 3(2021)年度厚生労働行政推進調査事業費補助金(地域医療基盤開発推進研究事業)総括研究報告書

https://mhlw-grants.niph.go.jp/system/files/report_pdf/202106034A-sokatsu.pdf

33. 医療法等の一部を改正

(1)医療法等の一部を改正する法律の一部の施行に伴う厚生労働省関係省令の整備に関する省令(平成 30 年 7 月 27 日厚生労働省令第 93 号)

<https://www.pref.hiroshima.lg.jp/uploaded/attachment/331998.pdf>

医療法等の一部を改正する法律の一部の施行に伴う厚生労働省関係省令の整備に関する省令の施行について医政発 0810 第1号

<https://www.pref.hiroshima.lg.jp/uploaded/attachment/331997.pdf>

(2)「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 30 日)

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

(3)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>

34. ACCE モデル

(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://archive.cdc.gov/#/details?url=https://www.cdc.gov/genomics/gtesting/acce/index.htm>

(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>

*関連団体関係

35. 日本臨床検査振興協議会

- (1)「我が国における Laboratory Developed Test (LDT) の枠組みと臨床実装における課題に関する考察」(2024 年 3 月 22 日)
<https://www.jpclt.org/news/detail/20240321140523/>
- (2)「遺伝子関連検査の質保証に関する基本的考え方、特に外部精度評価に関して」(2023 年 3 月 24 日)
[Microsoft Word - 遺伝子関連検査の質保証に関する基本的考え方、特に外部精度評価に関して \(jpclt.org\)](https://www.jpclt.org/news/detail/20230324140523/)
- (3)「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
- (4)「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 版作成日:2019 年 5 月 31 日 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

36. 日本臨床検査標準協議会 (JCCLS)

- <https://www.jccls.org/active/public2/>
- (1)造血器腫瘍遺伝子パネル検査における検体品質管理マニュアル(2026 年 2 月)
 - (2)ISO 21474-3「体外診断用医薬品・医療機器—核酸の多項目分子学的検査—第三部：解釈と報告」(2024 年 11 月 20 日) (ISO/TC 212国内検討委員会)
<https://www.jccls.org/news/iso21474-3/>
 - (3)事務連絡(令和 6 年1月 11 日)厚生労働省委託事業「新型コロナウイルス感染症の PCR 検査等にかかる精度管理調査」に関する応募について(協力依頼)
厚生労働省健康・生活衛生局 感染症対策部感染症対策課
https://www.ajha.or.jp/topics/admininfo/pdf/2024/240111_4.pdf
 - (4)令和3年度「新型コロナウイルス感染症の PCR 検査等にかかる精度管理調査業務」報告書
 - 令和3年度厚生労働省委託事業「新型コロナウイルス感染症の PCR 検査等にかかる精度管理調査業務」報告書エグゼクティブサマリー
<https://www.jccls.org/wp-content/uploads/2022/05/r3report-e.pdf>
 - 令和3年度厚生労働省委託事業「新型コロナウイルス感染症の PCR 検査等にかかる精度管理調査業務」報告書
<https://www.jccls.org/news/seidokanrireport/>
<https://www.jccls.org/wp-content/uploads/2022/05/r3report.pdf>

- (5)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)
- (6)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)
- (7)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)
- (8)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)

37. 日本衛生検査所協会

- (1)「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 令和 4 年 9 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

https://www.jrcla.or.jp/origin/wp-content/themes/jrcla_wp/download/general/policy_idengakuteki.pdf

- (2)第 12 回遺伝子・染色体検査アンケート調査報告書(2022 年度)

(令和 6 年 5 月 1 日)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

<https://www.jrcla.or.jp/993/>

[第 12 回遺伝子・染色体検査アンケート調査報告書\(jrcla.or.jp\)](https://www.jrcla.or.jp/993/)

- (3)精度管理運用のガイドライン第 3 版

初版発行:2018 年 10 月 1 日 改訂:2022 年 6 月 1 日 版数:3

一般社団法人 日本衛生検査所協会(会員向け専用サイト)

[【日衛協学術委員会】「精度管理運用のガイドライン第 3 版」の公開について | 一般社団法人日本衛生検査所協会\(jrcla.or.jp\)](#)

- (4)「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 令和 6 年 6 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

[日衛協「遺伝子関連検査の質保証体制についての見解 令和 6 年 6 月 1 日改定」PDF.pdf](#)

- (5)測定標準作業書 Standard Operating Procedure 全ゲノムシーケンス

版数:第 01 版 作成・改訂:2023 年 3 月 16 日

https://www.jrcla.or.jp/origin/wp-content/uploads/2023/10/20230316_%E5%85%A8%E3%82%B2%E3%83%8E%E3%83%A0%E3%82%B7%E3%83%BC%E3%82%B1%E3%83%B3%E3%82%B9%E6%A8%99%E6%BA%96%E4%BD%9C%E6%A5%AD%E6%9B%B8_%E6%9C%80%E7%B5%82%E7%89%88.pdf

38. 日本適合性認定協会

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

(1)JIS Q 15189:2026「臨床検査室－品質及び能力に関する要求事項」

<https://www.jab.or.jp/news/2369>

(2)ISO 15189:2022 について

<https://www.jab.or.jp/news/2127#link2>

(3)参考 日本規格協会 <https://webdesk.jsa.or.jp/>

39. 米国臨床病理医協会 (College of American Pathologists: CAP)

臨床検査プログラム (Laboratory Accreditation Program: LAP)

<https://www.cap.org/laboratory-improvement/accreditation/laboratory-accreditation-program>

* 関連学会・研究会関係

40. 日本医学会・日本医学会連合会関係

* 日本医学会 <https://jams.med.or.jp/>

* 日本医学会連合会 <https://www.jmsf.or.jp/>

(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/genetics-diagnosis_2022.pdf

(2) 「学術集会への演題応募における倫理的手続きに関する指針」

<https://files.jmsf.or.jp/uploads/medium/file/298/20240111133412.pdf>

41. 日本人類遺伝学会関係

<https://jshg.jp/>

* 会告・参考資料

<https://jshg.jp/about/notice-reference/>

(1) (5) 第 5 回 難病ゲノム医療専門職養成研修

日本人類遺伝学会／令和 7 年度 厚生労働省委託事業

<https://nanbyo-medical-genomics.jp/>

(2) 指定難病の遺伝学的検査に関するガイドライン(2024 年 3 月)

(日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会・日本遺伝子診療学会)

http://www.jsgc.jp/files/pdf/guideline_240321.pdf

* 難病疾患群別遺伝子リスト

http://www.jsgc.jp/files/pdf/guideline_240321list.pdf

(3) 希少疾患分野における次世代シーケンサーを使用した網羅的遺伝子解析の
バリエーション解釈に係るガイダンス(2023 年 10 月 5 日 第 1.0 版)

日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会・日本遺伝子診療学会

<http://www.jsgc.jp/files/pdf/guidance2023.pdf>

(4) 難病領域の診療における遺伝学的検査の指針

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

(2018 年 10 月～2021 年 3 月 2021 年 6 月 30 日)

<http://www.kentaikensa.jp/1478/17041.html>

<https://jshg.jp/news/4678/>

(5) 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(2020 年 3 月 30 日)

日本小児遺伝学会 日本先天異常学会 日本人類遺伝学会

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

(6) 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
- (7)「次世代シーケンサーを用いた網羅的遺伝学的検査に関する提言」
日本人類遺伝学会(2017 年 11 月 18 日)
<http://jshg.jp/wp-content/uploads/2017/11/237481cfae4fce8280c77d95b574a97.pdf>
- (8)「ファーマコゲノミクス検査の運用指」日本臨床検査医学会 日本人類遺伝学会
日本臨床検査標準協議会(2009 年 3 月 24 日 2009 年 11 月 2 日改定
2010 年 12 月 1 日改定 2012 年 7 月 2 日改定) 2022 年廃止
<http://jshg.jp/wp-content/uploads/2017/08/120702PGx.pdf>
「ファーマコゲノミクス検査の運用指針」(PGx検査運用指針)Q&A
https://jshg.jp/wp-content/uploads/2017/08/genomics120705_2.pdf
- (9)「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(平成 22 年 12 月) 2022 年廃止
<http://jshg.jp/wp-content/uploads/2017/08/genomics21001203.pdf>

42. 日本遺伝カウンセリング学会

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

＊倫理・指針・ガイドライン等

<https://www.jsgc.jp/guideline.html>

- (1)遺伝医学関連三学会の学術集会への演題応募における倫理的手続きに
関する指針(2026 年 1 月改定)
指針改定案 rev2_clean_20260108
日本医学会指針 最新版
<https://files.jmsf.or.jp/uploads/medium/file/298/20240111133412.pdf>
- (2)「遺伝カウンセリング実施に関するガイダンス」(2025 年 10 月策定)
https://www.jsgc.jp/files/pdf/GC_guidance_2025.pdf
- (3)認知症に関する APOE 遺伝学的検査の適正使用ガイドライン(2025 年 3 月 31 日)
<https://dementia-japan.org/wp-content/uploads/2025/04/apoeguideline2025.pdf>

43. 日本遺伝子診療学会

<https://www.gene-dt.jp/>

＊ガイドラインリンク集

https://www.gene-dt.jp/link_gl.html

＊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

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

44. 臨床検査医学会

<https://www.jslm.org/about/index.html>

＊臨床検査のガイドライン

<https://www.jslm.org/books/guideline/index.html>

(1) 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－2024年改訂(2024年1月5日)

一般社団法人 日本臨床検査医学会

<https://www.jslm.org/committees/ethic/zanyokentai20240105.pdf>

(2) がんゲノム検査全般に関する指針(2022年3月第1.0版)

https://www.jslm.org/others/news/genome_guidelines.pdf

がんゲノム検査全般に関する指針 参考資料

https://www.jslm.org/others/news/genome_guidelines_reference.pdf

(3) 「ゲノム医療における検体検査の品質確保に関する提言(がんゲノム医療推進を踏まえて)」日本臨床検査医学会(平成29年11月)

<https://www.jslm.org/committees/gene/gene20171121.pdf>

45. 日本病理学会

<https://pathology.or.jp/>

＊指針・提言

<https://pathology.or.jp/jigyou/guidelines.html>

(1) 「国民のためのよりよい病理診断に向けた行動指針 2025」令和7年4月22日

<https://www.pathology.or.jp/jigyou/guideline2025-20250422.pdf>

(2) ①「ゲノム研究用病理組織検体取扱い規程 第2版」発出について

(令和7年7月1日)

<https://www.pathology.or.jp/news/whats/genome-ver2.html>

https://pathology.or.jp/genome/genome_research.pdf

②ゲノム研究用病理組織検体取扱い規程(平成28年3月31日)

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

(3) 「がん全ゲノム解析等のための検体取扱いガイダンス 第1版(暫定版)」
(2023年3月31日)

一般社団法人 日本病理学会 ゲノム診療用病理組織検体取扱い規程 策定
ワーキンググループ

<https://www.pathology.or.jp/jigyoku/7b08b5f367b006a3c7e8b2d7b644218e8edd2524.pdf>

(4)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)

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

(5)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/jigyoku/shishin/teigen-160712.html>

46. 日本肺癌学会 バイオマーカー委員会

<https://www.haigan.gr.jp/committee/biomarker/>

*ガイドライン

<https://www.haigan.gr.jp/publication/guideline/>

(1)①「肺癌患者におけるバイオマーカー検査の手引き」

4. バイオマーカー検査の対象となる遺伝子とその異常

4-1. EGFR (2025 年 4 月改訂 v.2.1)

https://www.haigan.gr.jp/wp-content/uploads/2025/06/4-1-EGFR_202504_v2.1.pdf

②「肺癌患者におけるバイオマーカー検査の手引き」

4. バイオマーカー検査の対象となる遺伝子とその異常

4-2. ALK (2025 年 4 月改訂 v.2.0)

https://www.haigan.gr.jp/wp-content/uploads/2025/06/4-2-ALK_202504_v2.0.pdf

③「肺癌患者におけるバイオマーカー検査の手引き」

4. バイオマーカー検査の対象となる遺伝子とその異常

4-4. BRAF ((2024 年 4 月改訂 v2.0)

https://www.haigan.gr.jp/wp-content/uploads/2025/06/4-4-BRAF_202404_v2.0.pdf

④「肺癌患者におけるバイオマーカー検査の手引き」

4. バイオマーカー検査の対象となる遺伝子とその異常

4-5. MET (2025 年 3 月改訂 v2.1)

https://www.haigan.gr.jp/wp-content/uploads/2025/06/4-5-MET_202503_v2.1.pdf

(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/wp-content/uploads/2024/07/NGS%E3%82%AC%E3%82%A4%E3%83%89%E3%83%A9%E3%82%A4%E3%83%B3-2%E7%89%88_%E6%9C%80%E7%B5%82_version.MM_.Oct_.21.2021.pdf

(3)「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/wp->

[content/uploads/2024/07/ALK%E9%81%BA%E4%BC%9D%E5%AD%90%E6%A4%9C%E6%9F%BB%E3%81%AE%E6%89%8B%E5%BC%95%E3%81%8D-ver.4.pdf](https://www.haigan.gr.jp/wp-content/uploads/2024/07/ALK%E9%81%BA%E4%BC%9D%E5%AD%90%E6%A4%9C%E6%9F%BB%E3%81%AE%E6%89%8B%E5%BC%95%E3%81%8D-ver.4.pdf)

(4)「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/wp-](https://www.haigan.gr.jp/wp-content/uploads/2024/07/%E8%82%BA%E7%99%8C%E6%82%A3%E8%80%85%E3%81%AB%E3%81%8A%E3%81%91%E3%82%8BEGFR%E9%81%BA%E4%BC%9D%E5%AD%90%E5%A4%89%E7%95%B0%E6%A4%9C%E6%9F%BB%E3%81%AE%E6%89%8B%E5%BC%95%E3%81%8Dv5.0_%E6%9C%80%E7%B5%82%E7%)

[content/uploads/2024/07/%E8%82%BA%E7%99%8C%E6%82%A3%E8%80%85%E3%81%AB%E3%81%8A%E3%81%91%E3%82%8BEGFR%E9%81%BA%E4%BC%9D%E5%AD%90%E5%A4%89%E7%95%B0%E6%A4%9C%E6%9F%BB%E3%81%AE%E6%89%8B%E5%BC%95%E3%81%8Dv5.0_%E6%9C%80%E7%B5%82%E7%](https://www.haigan.gr.jp/wp-content/uploads/2024/07/%E8%82%BA%E7%99%8C%E6%82%A3%E8%80%85%E3%81%AB%E3%81%8A%E3%81%91%E3%82%8BEGFR%E9%81%BA%E4%BC%9D%E5%AD%90%E5%A4%89%E7%95%B0%E6%A4%9C%E6%9F%BB%E3%81%AE%E6%89%8B%E5%BC%95%E3%81%8Dv5.0_%E6%9C%80%E7%B5%82%E7%)

47. 日本泌尿器科学会

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

＊ガイドライン・取扱い規約・指針・見解書

<https://www.urol.or.jp/other/guideline/>

＊ガイドライン一覧

https://www.urol.or.jp/lib/files/other/guideline/guideline_list_20260105.pdf

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 \(urol.or.jp\)](#)

48. 日本臨床腫瘍学会

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

＊ガイドライン・ガイドダンス

<https://www.jsmo.or.jp/members/about/publications/#gideline>

(1)「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 年月)

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

(2)「大腸がん診療における遺伝子関連検査等のガイドダンス 第 4.1 版」
(2019 年 4 月)

<https://www.jsmo.or.jp/news/jsmo/doc/20190426.pdf>

49. 日本癌治療学会・日本臨床腫瘍学会・日本癌学会

日本癌治療学会 <https://www.jsco.or.jp/>

＊がん診療ガイドライン <http://www.jsco-cpg.jp/>

日本臨床腫瘍学会 <https://www.jsmo.or.jp/>

日本癌学会 <https://www.cancer.or.jp/>

- (1)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固形がん診療に関するブリーフィングレポート
日本癌治療学会・日本臨床腫瘍学会・日本癌学会 3 学会合同ゲノム医療推進タスクフォース/ワーキンググループ 令和7年6月11日
https://www.jsmo.or.jp/wp/wp-content/uploads/cancer_genomic_medicine_report.pdf?_fsi=7WngYCYt
- (2)ゲノムプロファイル目的としてがん遺伝子パネル検査を実施する際の「標準治療終了(見込みを含む)」の臨床的解釈に関する見解
https://www.ncc.go.jp/jp/c_cat/jitsumushya/090/wg/profiletesting_rev20250427.pdf
- (3)「コンパニオン診断を含めたがん遺伝子パネル検査の適切な運用に関する考え方(2024年9月2日)」
https://www.ncc.go.jp/jp/c_cat/jitsumushya/090/wg/A_conception_of_the_appropriate_use_of_CGP_tests_rev.pdf
- (4)「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ンス」(第2.1版 2020年5月15日)
<https://www.jsmo.or.jp/about/doc/20200310.pdf>
- (5)「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.jsco.or.jp/Portals/0/uploads/2021/20210120.pdf>

50. 日本婦人科腫瘍学会

<https://jsgo.or.jp/>

＊見解・指針

<https://jsgo.or.jp/opinion/>

- (1)「婦人科診療における Lynch 症候群の診断の治療方針への影響、または臨床的有用性についての検討」(令和7年8月1日)
<https://jsgo.or.jp/opinion/pdf/lynch-views-guidance.pdf>
- (2)「婦人科がんにおけるバイオマーカー検査の手引き 第1.0版(2025年7月)」
<https://jsgo.or.jp/opinion/pdf/biomarker-testing-guidance.pdf>
- (3)「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(2021年3月26日理事会承認により改訂)」
<https://jsgo.or.jp/opinion/02.html>
- (4)「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」(2021年3月26日理事会承認により改訂)
<https://jsgo.or.jp/opinion/06.html>

51. 日本臨床薬理学会

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

(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 2026 年 4 月 5 日改定)

https://www.jscpt.jp/press_release/2689

(2)「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

52. 日本網膜硝子体学会

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

*「PrismGuide IRD パネルシステムを用いた遺伝学的検査運用の特記事項」

(2023 年 11 月 15 日)

<https://www.jrvs.jp/guideline/index.html#23111501>

53. 日本遺伝性腫瘍学会

<https://jsht-info.jp/>

令和 7 年度厚生労働科学研究費補助金(がん対策推進総合研究事業)

「ゲノム情報に応じたがん予防にかかる指針の策定と遺伝性腫瘍に関する医療・社会体制の整備及び国民の理解と参画に関する研究」

研究代表者 平沢晃 分担研究者 桑田健

*がん遺伝子パネル検査における GPV/PGPV 対応手順に関する指針(2025 版)

<https://www.iden-gan.jp/pgpv>

https://www.iden-gan.jp/_files/ugd/3b1d4f_4d714657f6fb43149dc12b8c1946d5a1.pdf

GPV/PGPV 手順書に関するコメントの募集について

<https://www.iden-gan.jp/pgpv/comments>

54. 大腸がん研究会

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

*ガイドライン関連の最新情報

https://www.jsccr.jp/guideline/index_news.html

*遺伝性大腸癌診療ガイドライン 2024 年版

<https://www.jsccr.jp/guideline/the-Clinical-Practice-of-Hereditary-Colorectal-Cancer.html>

*遺伝性大腸癌診療ガイドライン 2020 年版

https://www.jsccr.jp/guideline/2020/hereditary_index_guide.html

55. 日本血液学会

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

* 診療ガイドライン <https://www.jshem.or.jp/medical/treatment-guide/>

* 「造血器腫瘍ゲノム検査ガイドライン」(2023 年度版)

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

56. 日本造血・免疫細胞療法学会

https://www.jstct.or.jp/modules/news/index.php?content_id=52

* 造血幹細胞適合検索サービス/HLA ガイドブック

https://www.jmdp.or.jp/medical/familydoctor/hla_1.html

57. 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

58. 日本染色体遺伝子検査学会

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

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)

<http://www.jacga.jp/post/1099>

59. 全国遺伝子医療部門連絡会議

<http://idenshiiryoubumon.org/index.html>

60. 日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構

遺伝性乳癌卵巣癌(HBOC)診療ガイドライン(2024 年版)

https://johboc.jp/guidebook_2024/

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
副委員長	山口 敏和	(一社)日本衛生検査所協会 (株)ビー・エム・エル
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	村瀬 淳子	(株)LSIメディエンス
委 員	小原 収	(公財)かずさDNA研究所
委 員	山 寄 肇史	(株)ビー・エム・エル
委 員	古井 陽介	(株)ファルコバイオシステムズ
委 員	板橋 眞希	株式会社キュービクス
オブザーバー	田島 秀昭	厚生労働省医療関連サービス室
オブザーバー	岡田 隆志	リョマホ法律事務所

*委員は、令和8年(2026年)4月1日現在を示す。