

平成26年度厚生労働科学研究費補助金
厚生労働科学特別研究事業

遺伝情報・検査・医療の適正運用のための
法制化へ向けた遺伝医療政策研究

平成26年度 総括・分担研究報告書

平成27(2015)年 3月

主任研究者：高田 史 男
北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学講座

序

高田史男

海外に比べ遅れていると言われて久しい、我が国における遺伝情報・検査・医療の適正運用のためのインフラ整備へ向けた動きが、ここに来て急速に動き出そうという兆しを見せ始めている。2014年10月、有志国会議員により「遺伝医療・ビジネスを取り巻く諸課題を考える勉強会」が立ち上げられ、第1回勉強会が開催された。期を同じくして、厚生労働省より研究班立ち上げの打診があり、小職が担当することになった。

研究班は、極めて短期間で研究を遂行し報告書を取りまとめなくてはならず、時間に追われるという面では班員全員大変なエフォートを注ぐこととなった。一方で作業の主たる部分は、班員の誰もが専門家として長年の実務を経て蓄積してきた課題の数々をまとめる、換言すればネタには事欠かない状況だったので、その面では取りまとめの作業は比較的スムーズに運んだと言えなくもない。

本研究成果はそういった面からも、近年における我が国の臨床遺伝に関する重要課題の総まとめと呼べるものであり、厚生労働省の特別研究事業の成果として今後の厚生労働行政施策策定へ向けての中心的な基盤資料になると自負している。本報告書は、研究班員の一人ひとりがその趣旨と重要性を十二分に理解し尽力してくれた。支援してくれた厚生科学課の方々とも時に喧々囂々の議論を戦わすなど、真剣勝負そのものであったが、大変お世話になり、結果として班員のみならず、関係者全員で力を合わせて作り上げた素晴らしい報告書に出来上がったと、皆に替わって表明させていただく。

この遺伝医療政策研究の報告書を上梓するにあたり、読者諸氏に御一読いただき、それぞれの領域・分野で国民の健康、安全、安心のためにお役立ていただければと願って止まない。

最後に、本報告書作成に際し多大なる御助力をいただいた北里大学大学院医療系研究科及び臨床遺伝医学講座のスタッフ諸氏をはじめ、御支援賜った全ての関係者の皆様に深甚なる謝意を表します。

研究班体制

氏 名	所 属
研究班主任研究者	
たかだ ふみお 高田 史男	北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学講座 教授
研究分担者	
こにし いくお 小西 郁生	京都大学大学院医学研究科器官外科学講座 教授
さくらい あきひろ 櫻井 晃洋	札幌医科大学医学部遺伝医学 教授
ふくしま よしみつ 福嶋 義光	信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座 教授
やまのうち やすこ 山内 泰子	川崎医療福祉大学医療福祉学部医療福祉学科 准教授
研究協力者	
やまだ しげひと 山田 重人	京都大学大学院医学研究科人間健康科学系専攻 教授
みやけ ひでひこ 三宅 秀彦	京都大学医学部附属病院遺伝子診療部 特定准教授
つつみ まさよし 堤 正好	株式会社エスアールエル マーケティング部企画推進グループ
ふくだ れい 福田 令	北里大学大学院医療系研究科医学専攻博士課程
ほり あすか 堀 あすか	北里大学大学院医療系研究科医科学専攻修士課程
事務局	
かわだ ち え 川田 知恵	北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学講座 秘書

有識者会議

氏 名	所 属
たかく ふみまろ 高久 史麿	日本医学会 会長
まるやま つよし 丸山 剛司	中央大学大学院公共政策研究科・同理工学部 特任教授 東京工業大学 副学長（特命担当）
むろふし こ 室伏きみ子	お茶の水女子大学 名誉教授・次期学長

制限事項：

英語文献・資料においての、もしくは非英語原典から英語に訳された文献・資料においての、“medical”の記載について、本報告書作成の際に、当研究班に課せられた使命から極力忠実・正確な理解のもと使用することに注意を払う努力をした。

実際には、日本語へ転換する際に、

- (1) 我が国で言えば公的保険診療のみに限定した意味に該当する言わば「狭義の医療」として使用されているケース
- (2) 我が国で言う公的保険診療の枠にこだわらず、自由診療や予測・予防医療ないしは検診や人間ドック等に該当する事象も排除しない範疇で捉える「広義の医療」という意味で使用されているケース
- (3) 医療という概念に留まらず、人の健康・保健を含めたさらに広い概念で捉える意味での言わば「医学(的)」という意味合いで使用されているケース
- (4) 「医学研究」という意味合いで使用されているケース

など、記載箇所の前後ないし全体の文脈の中で慎重に捉えねば、その正確な意味・解釈を抽出し得ないという、一つの単語ながら実に様々な意味合いで使用されており、厳密であろうとすればするほど困難を伴うことが判明した。

しかも、上記各概念独立にではなく、相互に幾分かずつ内包し合って使用されていると思われるケースも少なからず認められた。特に、法律の正確な解釈という点において、この日本とラテン語を出自とする言語圏の国々との言語学上の差異を完全に適合・配慮して翻訳ないし法理を完璧に解釈することには時に限界のあることも明らかとなった。我々研究班としては、その限度内において可及的最大限の配慮を払い、正確を期して邦訳するとともに、客観的解釈のもと記載する事に努めた。

報告書中、「医療及び医学的」などと記載のある箇所は、(1)に限定せず(2)及び(3)も含む事を意味する。

例えば、英文資料で“medical purpose”と記載のある場合、適宜その前後の文脈から状況に応じ、(1)ないし(2)についての記載の場合は「医療目的」と表記し、そこに(3)も含む場合「医学及び医療目的」、(3)のみの、より広義に使用の場合には「医学目的」、そして明らかに(4)の意味合いで使用されている場合には「医学研究目的」と記載するよう努めた。

「医学目的」という記載は、日本語の場合「学」から「学問」を連想させ、医学研究を意味するのではないかと誤解される懸念は払拭しきれないが、本稿においてその点、上記の解釈である旨、あらためて表明するものである。

目 次

序	i
研究班体制	ii
制限事項	iii
はじめに	1
I. 総論・総括研究報告	
第1 遺伝子関連検査・遺伝学的検査とは	5
1 遺伝子関連検査の分類	5
2 遺伝学的検査の特性	6
第2 国内の遺伝学的検査の現状	7
1 医師の指示を受けて行われる遺伝学的検査の実施状況及び規制について	7
2 消費者に直接提供される遺伝学的検査の実施状況及び規制について	9
第3 諸外国の遺伝学的検査の現状	10
1 諸外国の規制について	10
2 国際的機関等の状況	16
3 諸外国の規制のまとめ	17
第4 今後の課題	17
第5 おわりに	17
II. 各論・分担研究報告	
1. 我が国の医療制度化における遺伝医療の現状にみる問題点	21
2. 難病対策における課題と保因者スクリーニング検査の危惧	27
3. 母子保健と周生期における問題点	33
4. 遺伝医療専門職としての認定遺伝カウンセラー	47
5. 諸外国での遺伝学的検査の法規制及び「遺伝子検査ビジネス」への適用	59
6. 米・豪・欧での「遺伝子検査ビジネス」への対応にまつわる最近の動向	77
III. 資料	
1. 資料編 医療及び産業分野における遺伝子検査の現状	87
2. 研究班活動報告	107
1) 班会議議事録	107
2) 有識者会議議事録	111
3) 米国視察報告 (CMS / FDA / ACMG)	113

はじめに

近年、ゲノム・遺伝子解析技術の進歩により、ウイルスや細菌などの外来微生物に特異的でヒトは持たない DNA 配列をヒト検体中から検出することで感染症の診断に利用したり、白血病や固形がんに見られる後天的な遺伝子の変異や発現異常を検出して、診断や治療に利用したり、生まれつき変異を有することで発症する遺伝性腫瘍や先天代謝異常などの遺伝子疾患の診断を可能にするなど、遺伝子関連検査は医療の中に広がりつつある。

ゲノム・遺伝子解析技術については、次世代シーケンサーの出現により、さらに能力を伸ばし、それにより大規模なゲノム情報が蓄積されつつある。ゲノム情報を収集したヒト集団を対象に前向きに研究するゲノムコホート研究も世界各国で進められており、様々な因子により生じる高血圧やがん、糖尿病等の疾患への易罹患性リスク評価や、アレルギーになりやすい傾向、肥満になりやすい傾向など、将来の医療応用へ向けての取り組みが始まっている。

また、爪や毛髪、唾液、綿棒による擦過頬粘膜などの被検者自身で採取可能な試料からゲノム・遺伝子を解析し、その結果から疾病易罹患性リスクや個人の体質・能力を判定・評価するなどの検査を商業ベースで扱う、いわゆる「遺伝子検査ビジネス」がベンチャー企業や最近では大手企業も参入し、急速に市場を拡大しつつある。

遺伝学的検査により得られる結果は、患者個人の確定診断や治療方針を決めるために利用できる反面、生涯変化しない個人の遺伝情報を明らかにする検査であること、その結果が遺伝情報を共有する被検者の血縁者にも影響を及ぼし得ることなどから、その取扱いによっては、倫理的・法的・社会的諸問題を招く可能性があり、先進諸国では遺伝学的検査の質保証、情報提供を含む遺伝カウンセリング体制、遺伝差別禁止などについて、法的な規制等の取り組みがなされている。

こうした中、平成 26 年度厚生労働科学特別研究事業において研究班を立ち上げ、遺伝学的検査の国内外の現状、我が国での規制の必要性などについて課題の抽出を行った。

なお、この報告書の構成は、「Ⅰ．総論」、「Ⅱ．各論」、「Ⅲ．資料」とした。総論は研究班全体で議論をして取りまとめた。各論及び資料は各研究者が中心となり意見を取りまとめた。

I . 総論・総括研究報告

平成26年度厚生労働科学研究費補助金 厚生労働科学特別研究事業
遺伝情報・検査・医療の適正運用のための法制化へ向けた遺伝医療政策研究
総括研究報告書

研究課題：「遺伝情報・検査・医療の適正運用のための法制化へ向けた遺伝医療政策研究」

主任研究者： 高田史男 北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学
研究分担者： 小西郁生 京都大学大学院医学研究科器官外科学・産婦人科学
櫻井晃洋 札幌医科大学医学部遺伝医学
福島義光 信州大学医学部遺伝医学・予防医学
山内泰子 川崎医療福祉大学医療福祉学部

研究協力者

山田重人（京都大学大学院医学研究科人間健康科学系専攻）

三宅秀彦（京都大学医学部附属病院遺伝子診療部）

堤 正好（株式会社エスアールエル）

福田 令（北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学）

堀あすか（北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学）

に変化し得る一時的な遺伝情報を明らかにする検査である。具体的な例として、医療現場において実施されている白血病の発症に伴い生じる遺伝子や染色体の異常を調べる検査等が挙げられる。

（3）ヒト遺伝学的検査（遺伝学的検査、生殖細胞系列遺伝子検査）

ヒトの個体が持つ遺伝情報のうち、生涯変化することなく、次世代に継承される可能性を有する遺伝情報を対象とした検査である。具体的な例として、以下の（ア）～（ク）に示す例がある。これまで（ア）や（イ）のように医師が採血等の医行為により検体を採取し、検査を行うなど医療の分野で主に用いられてきたが、最近では、医療の分野の外においても、爪や毛髪、唾液、綿棒による擦過頬粘膜等、被検者自身で検体を採取し検査を行う Direct-to-Consumer 遺伝子検査（以下、「DTC 遺伝子検査」という。）が商業ベースで利用されてきている。

（ア）単一遺伝子疾患及び染色体異常症に関する遺伝学的検査

ハンチントン病やフェニルケトン尿症など、単一遺伝子の変異により発症する疾患及び染色体の数的異常や構造異常により発症する疾患の診断を目的とした検査である。検査には、罹患者（患者）のみでなく、患者の血縁者を対象とした発症前診断、本人は罹患しないが子が発症する可能性のある遺伝性疾患の保因者診断も含まれる。

（イ）薬物の効果・副作用・代謝に関する遺伝学的検査

第1 遺伝子関連検査・遺伝学的検査とは

1 遺伝子関連検査の分類

ヒトから採取された検体に対する遺伝子関連検査は、（1）病原体遺伝子検査（病原体核酸検査）、（2）ヒト体細胞遺伝子検査、（3）ヒト遺伝学的検査（遺伝学的検査又は生殖細胞系列遺伝子検査）の3つに分類される。

（1）病原体遺伝子検査（病原体核酸検査）

ヒトに感染症を引き起こす外来性の病原体（ウイルス、細菌等）の核酸（DNA あるいは RNA）を検出・解析する検査である。具体的な例として、医療現場において実施されている B 型肝炎ウイルスを検出する検査等が挙げられる。

（2）ヒト体細胞遺伝子検査

がん細胞特有の遺伝子や染色体における構造及び機能の異常を検出する遺伝子検査及び遺伝子発現解析等の、疾患の病変部や組織に局限し、病状とともに

査

特定の遺伝子変異を有する患者にのみ効果が期待できる治療薬を用いる際に標的となる遺伝子変異の有無を確認する検査や、薬剤代謝酵素の遺伝子多型によって薬剤の代謝効率等が異なる場合に、適切な薬剤投与量を調節するため当該遺伝子多型を確認する検査である。現在、体外診断用医薬品として薬事承認されているコンパニオン診断薬がこれに該当する。

(ウ) 網羅的遺伝学的検査

発症の原因となる遺伝子や染色体異常が特定できないような場合に、網羅的な解析手法（エクソームシーケンシング、全ゲノムシーケンシング、マイクロアレイ染色体検査等）を用いて診断を行う検査である。近年、診断のつかない症例などを対象に、主に研究機関において行われている。

(エ) 疾患の易罹患性リスクに関する遺伝学的検査

遺伝子多型が存在する遺伝子について、統計学的分析により遺伝子多型間で疾患の罹患率に差があったとする研究結果等を根拠に、疾患の易罹患性リスクを数値あるいは高低で提示する検査である。例えば、ある遺伝子多型についてAタイプのグループの糖尿病罹患率がBタイプのグループの糖尿病罹患率の1.3倍だったという研究結果をもとに、Aタイプの遺伝子多型をもつ個人に「糖尿病罹患リスク1.3倍」等と示すものなど。

(オ) 体質に関する遺伝学的検査

代謝にかかわる酵素等の遺伝子多型に関する基礎研究の結果を、体質と関連させて提示する検査である。例えば、特定の研究の結果、糖質代謝能が低いとされる酵素の遺伝子多型を有する場合に「炭水化物を食べ過ぎると内臓脂肪がつきやすい」等と示すものなど。

(カ) 潜在能力（音楽、絵画、性格、知能等）に関する遺伝学的検査

体質の決定にかかわる遺伝子多型等を潜在能力に関連させて提示する検査である。例えば、難聴を生じる遺伝子変異を有しないことをもって「音感に優れ音楽の才能がある」等と示すものなど。

(キ) いわゆる「長寿遺伝子」に関する遺伝学的検査

基礎研究的な遺伝子多型を長寿に関連させて提示するもの。遺伝子多型により動物レベルで寿命の差が見られたものについて、「あなたは長寿タイプの遺伝子を持っている」等と示すものなど。

(ク) DNA 鑑定（親子鑑定、血縁鑑定、個人鑑定）

個人のゲノムはその人特有のものであるが、血縁間では遺伝による関連性が見られることから、DNA 多型の相同性を根拠に親子関係や血縁関係を調べたり、体液等がその個人由来のものであるか否かを調べる検査である。犯罪捜査におけるDNA 鑑定による個人識別や裁判による親子鑑定が代表的であるが、最近ではインターネットをとおしてこれらの検査を商業ベースで請け負う業者が増えつつある。

なお上記（１）及び（２）は、被検者となるヒト本体の遺伝情報ではなく、また次世代に継承される遺伝情報ではないことから、両者は本研究の対象とはしていない。以下、（３）の遺伝学的検査を中心に言及する。

2 遺伝学的検査の特性

医学関係の123の分科会で組織されている日本医学会が作成した「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」（2011年2月。以下、「日本医学会ガイドライン」という。）においては、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について、以下のように記載されている。

-
- ・ 生涯変化しないこと。
 - ・ 血縁者間で一部共有されていること。
 - ・ 血縁関係にある親族の遺伝型や表現型が比較的正確な確率で予測できること。
 - ・ 非発症保因者（将来的に発症する可能性はほとんどないが、遺伝子変異を有しており、その変異を次世代に伝える可能性のある者）の診断ができる場合があること。
 - ・ 発症する前に将来の発症をほぼ確実に予測することができる場合があること。

- ・ 出生前診断に利用できる場合があること。
- ・ 不適切に扱われた場合には、被検者及び被検者の血縁者に社会的不利益がもたらされる可能性があること。

こうした遺伝情報の特性から、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に考慮する必要がある。同ガイドラインにはその他医師等が留意すべき事項として、対象者や目的により異なる遺伝学的検査の留意点、個人情報及び個人遺伝情報の取扱い、遺伝カウンセリング等についても記載されている。

第2 国内の遺伝学的検査の現状

1 医師の指示を受けて行われる遺伝学的検査の実施状況及び規制について

(1) 科学的根拠が確立されている遺伝学的検査

医師の指示を受けて行われる遺伝学的検査のうち、第1-1-(3)の(ア)単一遺伝子疾患及び染色体異常症に関する遺伝学的検査及び(イ)薬物の効果・副作用・代謝に関する遺伝学的検査は医療として検査が行われている。

これらの検査が他の項目と異なり医療として行われている根拠としては、①分析的妥当性、②臨床的妥当性に加え、③臨床的有用性が証明されている点にある。これについて、日本医学会ガイドラインでは、

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

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

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、今後の見通しについての情報が得られたり、適切な予防法や治療法に結びつけることができるなど臨床上のメリットがあること

と定義されている。

遺伝学的検査が行われる疾患(群)、診療科は多様

であり、それぞれに固有の留意点が存在するため、日本医学会ガイドラインの他に各医学会分科会は疾患(群)、診療科ごとのガイドラインやマニュアル等を作成し、それに従って適切な医療を実施することを日本医学会は推奨している。

(ア)の単一遺伝子疾患及び染色体異常症に関する遺伝学的検査は、米国の Genetic Testing Registry (2015年)によれば、4,600以上の遺伝子について研究機関あるいは民間検査機関によって臨床的検査が提供されており、他の欧米諸国においても、その大部分の遺伝学的検査の提供が可能となっている。

我が国においては、国内の研究機関や民間検査機関によって検査提供が可能な遺伝学的検査項目数は144項目(日本遺伝カウンセリング学会調査、2014年)であり、国内で検査提供できない項目については、海外の研究機関あるいは民間検査機関に検査を委託している。

国内で提供されている遺伝学的検査の中で、現在保険収載されているものは、デュシェンヌ型筋ジストロフィー等36疾患となっている。それらを対象とした遺伝学的検査は遺伝子疾患が疑われる場合に行うものとし、患者1人につき1回算定でき、保険点数は、疾患によらず一律3,880点(38,800円)とされている。検査方法は、PCR法、DNAシーケンス法、FISH法等が使用され、検査の実施に当たっては、厚生労働省により制定された「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」(平成16年12月)及び日本医学会ガイドラインの遵守が求められている。検査は医療機関及び外部の衛生検査所(民間検査機関のうち「臨床検査技師等に関する法律」に基づいて都道府県知事への登録された機関)で実施されている。

保険収載されているもの以外の遺伝学的検査については、研究機関の研究室等において研究試薬を用いて行われる検査(Laboratory Developed Testing (LDT))(以下、「LDT」という。)による実施や民間検査機関が受託している場合がある。

こうした遺伝学的検査を行う機関における検査の質保証にかかわる法的な規制については、衛生検査所は、「臨床検査技師等に関する法律」に基づいて都

道府県知事への登録が必要とされ、登録基準として、検査室等の設備の要件、相当の経験を有する医師を置くなどの管理者の要件、精度管理責任者として検査業務に関し相当の経験を有し、かつ、精度管理に関し相当の知識及び経験を有する医師等を置くなどの精度管理の要件等が規定されている。

OECD が 2007 年 5 月に策定した「分子遺伝学的検査の質保証に関するガイドライン」には、質保証のために必要な項目として、臨床医療目的の分子遺伝学的検査を報告する検査施設はすべて国家機関による認定を受けるか同等の承認を受けるべきである等の検査の質的保証に関すること、分子遺伝学的検査を提供する検査施設の実績を評価測定すべきであるなどの施設技能試験に関すること、検査施設の要員は、分子遺伝学的検査の提供における検査施設の能力を保証するために、教育と訓練に裏打ちされ、承認された適切な専門資格を有するべきであるなどの検査機関の職員に対する教育や訓練に関することが記載され、加盟国に対して勧告している。これを受け、国内では、国内の特別会員 9 団体（官公庁）、正会員 31 団体（学会、協会等）、賛助会員 46 社（企業）、個人賛助会員 20 人で組織される日本臨床検査標準協議会が作成した遺伝子関連検査に関する日本版ベストプラクティスガイドライン（暫定文書）（2010 年 12 月）を遵守するよう求めている。また、衛生検査所においては、一部の機関で、臨床検査室の品質と能力に関する特定要求事項を提供するものとして、作成した国際規格である ISO15189 あるいは米国病理学会により毎年実施されている国際的な精度管理プログラムである CAP（College of American Pathologists）サーベイによる自主点検が行われている。一方、研究機関において実施されている LDT に関しては特に質を保証する規制等が存在しない。

どのように遺伝学的検査が実施され、その結果が伝えられるかという検査の情報提供は以下のようになっている。遺伝学的検査は医師によって実施され、結果も医師によって被検者に伝えられる。日本医学会ガイドラインでは、遺伝学的検査・診断に際して、必要に応じて適切な時期に遺伝カウンセリングを実

施すべきであることが記載されている。それによると、「遺伝カウンセリングは、疾患の遺伝学的関与について、その医学的影響、心理学的影響及び家族への影響を人々が理解し、それに適応していくことを助けるプロセスである。このプロセスには、1）疾患の発生及び再発の可能性を評価するための家族歴及び病歴の解釈、2）遺伝現象、検査、マネジメント、予防、資源及び研究についての教育、3）インフォームド・チョイス（十分な情報を得た上での自律的選択）、及びリスクや状況への適応を促進するためのカウンセリング、などが含まれる。」とされている。

現在、保険収載されている遺伝カウンセリングに関しては、厚生労働大臣が定める施設基準に適合しているものとして地方厚生局長等に届け出た保険医療機関において、保険収載されている遺伝学的検査を実施し、その結果について患者又はその家族に対し行われた場合には、患者 1 人につき月 1 回に限り、500 点（5,000 円）の遺伝カウンセリング加算が認められている。

遺伝カウンセリング加算に関する施設基準は、①遺伝カウンセリングを要する診療に係る経験を 3 年以上有する常勤の医師が 1 名以上配置されていること、②遺伝カウンセリングを年間合計 20 例以上実施していることが規定されている。そのため、これらの施設基準を満たし遺伝カウンセリング加算を算定している医療機関は限られている。

2015 年 1 月に「難病の患者に対する医療等に関する法律」が施行され、指定難病は 306 疾患に拡充された。これらの多くは遺伝性疾患が含まれることから、遺伝学的検査や遺伝カウンセリングの機会が増えることが想定され、診療報酬の中での対応について検討すべきと思われる。

（2）医師の指示を受けて行われるその他の遺伝学的検査

経済産業省が委託し、三菱化学テクノロジーサーチが実施した「平成 24 年度中小企業支援調査 遺伝子ビジネスに関する調査報告書」（以下、「遺伝子ビジネス調査報告」という。）により、一部の医療機関で

「遺伝子検査ビジネス」と同様の検査が実施されていることが明らかにされている。以下、遺伝子ビジネス調査報告の内容について示す。

まず、「遺伝子検査ビジネス」を行っている事業者の分類のために2012年8月に予備調査が行われた。予備調査によると、調査した国内の738事業者のうち、医療機関が約80%（595/738）を占めた。予備調査の結果、「遺伝子検査ビジネス」と同様の遺伝学的検査を行っている多くが医療機関であり、その大部分は遺伝子検査サービス提供事業者から遺伝学的検査の提供を受けていることがわかった。

次に、急速に広がっている「遺伝子検査ビジネス」の実態を調査する目的で、予備調査で分類した「遺伝子検査ビジネス」に関与している国内事業者及び「遺伝子検査ビジネス」と同様の遺伝学的検査の提供を行っている医療機関の中から選定した約500事業者に対してアンケート調査を行った。アンケート調査の対象として選定した約500事業者の内訳は、医療機関が201機関、企業（代理店等を含める）が179機関、受託解析機関（衛生検査所等）が164機関、CRO（Contract Research Organization：医薬品開発受託機関）が15機関であった。

医療機関からのアンケート結果は、201の医療機関から76件の回答が得られた。この内、回答医療機関の診療科目（複数選択可）では、内科が37機関で49%、歯科が26機関で34%であった。

現在、「遺伝子検査ビジネス」と同様の遺伝学的検査を実施していると回答している医療機関は50機関で、業態別にみると、その内の47%が診療所（24機関）、35%が歯科診療所（17機関）であった。健診センターや人間ドックを併設した医療機関は9%（7機関）であった。

医療機関において実施されている「遺伝子検査ビジネス」と同様の遺伝学的検査を自機関で検査を行っているとは回答した医療機関は3機関で、検査を外注していると回答した医療機関が32機関（全体の64%）、試料採取を行っているとは回答した医療機関が31機関（62%）と多かった。キットの販売・取次を行っているとは回答した4機関に関しては、その活動内容を見ると、結果を依頼者に説明し、更に治療・

投薬の判断や生活指導に活用しており、単なる取次代理店ではなかった。

検査サービスの項目は、易罹患性に関する検査が46%と圧倒的に多く、次いで体質検査とDNA鑑定がそれぞれ36%と30%であった。潜在能力に関する検査サービスをしている機関はこのアンケートでは回答がなかった。

インフォームド・コンセントの取得状況は、文書で同意を取得している機関が37機関（74%）、口頭で同意を取得している機関が15機関（30%）であった。

検査結果の通知に関しては、38機関が医療機関を介して結果を通知し、15機関は検査を行った機関等から直接通知してもらうとの結果であった。医療機関で検査結果を通知する場合は、圧倒的に医師が多く（72%）、次いで遺伝カウンセラーとの回答であった。検査前の説明も、ほとんど医師によって行われていることがわかった。

遺伝子ビジネス調査報告を見ると、医療機関において実施されている「遺伝子検査ビジネス」と同様の遺伝学的検査は、第1-1-(3)に挙げた遺伝学的検査のうち、(エ)疾患の易罹患性リスクに関する遺伝学的検査、(オ)体質に関する遺伝学的検査等であった。(エ)疾患の易罹患性リスクに関する遺伝学的検査については、論文等に基づいて検査がなされており、今後、ゲノムデータの集積等により将来的に科学的根拠が明確となり、十分な質保証がなされることで健全に事業が発展し、成長産業になり得る可能性があると考えられる。

2 消費者に直接提供される遺伝学的検査の実施状況及び規制について

最近では、爪や毛髪、唾液、綿棒による擦過頬粘膜等、被検者自身で検体を採取し検査を行うDTC遺伝子検査が商業ベースで利用されてきている。

第1-1-(3)に挙げた遺伝学的検査のうち、我が国において消費者に直接提供される検査が行われる「遺伝子検査ビジネス」では、(エ)～(ク)が実施されている。

遺伝子ビジネス調査報告によると、予備調査で調

査した医療機関以外の事業者 322 社を対象に事業者向けアンケート調査を行った。その中で、52 社の企業から回答があり、「遺伝子検査ビジネス」の実態がまとめてある。52 社の内、現在「遺伝子検査ビジネス」を実施していると回答している企業は 38 社であった。検査項目に関しては、体質に関する検査が 21 社（実施中の企業 38 社の 55%）で行われており、圧倒的多数であった。次いで、潜在能力に関する検査が 10 社（同じく 26%）、易罹患性検査（同じく 18%）が続いていた。年間の検査数では、体質、DNA 鑑定、易罹患性が多かったが、実態を十分に捉えるだけの回答は得られなかった。

我が国における「遺伝子検査ビジネス」を実施する業者は、個人情報の保護に関する法律（個人情報保護法）をはじめとした関連法規を順守する必要がある。

遺伝子関連検査に係る指針及びガイドライン等は多岐にわたるが、「遺伝子検査ビジネス」にかかわる事業者に関連する主要なガイドラインは以下の 4 つが挙げられる。

- ①経済産業分野のうち個人遺伝情報を用いた事業分野における個人情報保護ガイドライン（経済産業省、2004 年 12 月）
- ②遺伝子検査ビジネス実施事業者の遵守事項（経済産業省、2013 年 2 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（日本臨床検査標準協議会（JCCLS）、2010 年 12 月）
- ④個人情報を取り扱う企業が順守すべき自主基準（個人遺伝情報取扱協議会（CPIGI）、2008 年 3 月）

その他、国内外の学術団体、業界団体等が公表している指針及びガイドライン等を参考にしながら適正に行うように努力する必要がある。指針及びガイドライン等では、検査の質保証、科学的根拠の考え方、利用者への説明等に言及し、その対応策を提案している。

前述のように、我が国において消費者に直接提供される検査が行われる「遺伝子検査ビジネス」では、（エ）～（ク）が実施されている。例を挙げれば、

（オ）体質に関する遺伝学的検査で実施されている項目は、肥満になりやすさ、アルコール代謝など、

（カ）潜在能力に関する遺伝学的検査で実施されている項目は、音楽の才能、絵画の才能、運動の才能等となっている。こういった項目に関する検査が、300 項目で 30,000 円～60,000 円程度で実施されている。実施方法としては、Web 上で申し込み検体を郵送し、結果を受け取る DTC 遺伝子検査が主として行われている。

遺伝学的検査を行う機関における（エ）～（ク）の検査の質については医療行為の外であることから、必ずしも衛生検査所で実施する必要があるため、「臨床検査技師等に関する法律」は適用されない。しかし、「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」等は医療・非医療にかかわらず共通のガイドラインとして質保証を推奨している。また、検査を行う一部の民間機関では ISO15189 あるいは CAP サーベイによる自主規制を行っている。

検査の情報提供については、主な検査提供方法は、エステ等の非医療機関を経由して検体を渡して結果を受け取る場合や、Web 上で申し込み検体を郵送し、結果を受け取る DTC 遺伝子検査がある。前述のように、遺伝学的検査で得られる結果は、生涯変化せず、将来の発症を予測し、血縁者にも影響を与え得る遺伝情報を扱うため、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラー等の十分な遺伝医学的経験及び遺伝カウンセリングに習熟した者の関与が大切であり、消費者に直接提供される検査が行われる「遺伝子検査ビジネス」においても、こうした者による遺伝カウンセリングが行われることが望ましい。

第 3 諸外国の遺伝学的検査の現状

1 諸外国の規制について

遺伝学的検査に関する規制の枠組みは、国や地域によって異なっている。医療と非医療には区別せず、諸外国の規制状況について整理した。

特に研究班では、課題が多いと思われる、①遺伝学的検査の質保証について、②遺伝学的検査の情報の提供について、③遺伝差別について、④DTC 遺伝

子検査について、の4点を中心に整理した。

(1) 米国

米国では、保健福祉省の下に設置されている Food and Drug Administration (FDA:食品医薬品局) が医薬品等の承認審査を担う枠の中で遺伝学的検査の科学的ないし臨床面での根拠の確認・審査をはじめ、検査キットの規制等を行っている。

また Centers for Medicare and Medicaid Services (CMS:公的保険制度運営センター) が、遺伝学的検査施設の認証業務を担当している。

①遺伝学的検査の質保証について

検査の質保証に関しては、遺伝学的検査を含む臨床検査全体の質を保証する連邦法として、1988年に施行された Clinical Laboratory Improvement Amendments (CLIA:臨床検査施設改善法) がある。

CLIAによる認証プログラムでは、検査職員の資格や能力、検査手技マニュアル、検査精度管理、技能試験、品質管理基準等の項目についてそれぞれのCLIAが定めた基準を満たす必要がある。米国内の検査施設に対して品質保証プログラムの実施を義務付け、その遵守状況を監査することで、検査の質を保証している。

②遺伝学的検査の情報の提供について

米国における遺伝学的検査の情報提供に関する規制については、州ごとに州法を制定し管理している¹。例えば、New York州では、N.Y. Pub. Health Lawに基づき、通常、検査は医師又は法で規定されている資格ある者によってのみ実施され、検査結果も医師又は法で規定されている資格ある者によってしか、直接患者に返却できない。New York州では、HIVやC型肝炎の検査等を除くDTC遺伝子検査は許可されていない²。

米国には、遺伝医療の専門医・専門職制度がある。同国専門医制度機構の24基本領域の一つである、遺伝医学ゲノム医学関連専門医機関の認定する専門医・専門職数は、2013年の時点で2,610名である。彼らは遺伝医療の常勤の専任スタッフとして高度医療機関等で遺伝医療業務に従事している。

また、遺伝医療を支えるもう一つの専門職制度として、遺伝カウンセラー制度がある。米国遺伝カウンセリング機構により認定された35の大学院修士課程で遺伝カウンセラーの養成が行われており、現在、約4,000名の遺伝カウンセラーが米国での遺伝医療等に携わっている。同職の免許制度も始まっており、19州で州政府による免許制度が導入されている。

③遺伝差別について

米国では、The Genetic Information Nondiscrimination Act of 2008 (GINA:遺伝情報差別禁止法)によって、採用やHealth Maintenance Organization (HMO:健康維持機構)などの健康保険団体への加入時に、それぞれ意図的に遺伝情報を取得すること、及び遺伝情報に基づく差別を行うことを禁止している。ただし、生命保険、長期保険、障害保険は対象としていない。

④DTC遺伝子検査について

米国でのDTC遺伝子検査への規制は、FDA及び州政府により規制されている。FDAは2013年11月に、DTC遺伝子検査企業である23andMe社が提供していた健康に関連する遺伝学的検査サービスが、法律上、規制される医療機器に相当し、FDAの上市前の許認可を得ていないとして、同サービスを米国全土で禁止した³。一方、23andMe社のサービスの中でも、祖先判定等の医業に該当しない遺伝学的検査については、継続

¹ Kristoffersson U, et al (eds). Quality Issues in Clinical Genetic Services. Springer Science + Business Media B.V. 2010.

² Genetics and Public Policy Center. Survey of Direct-to-Consumer Testing Statutes and Regulations.

June, 2007.

³ FDA. 23andMe, Inc. 11/22/13. WARNING LETTER. 20131122.<<http://www.fda.gov/ICECI/EnforcementActions/WarningLetters/2013/ucm376296.htm>>

して DTC での提供が行われている。その後、2015 年 2 月には 23andMe 社に対し、Bloom 症候群の保因者診断を認可した。州政府による規制としては、25 州及びコロンビア特別区では FDA 以外のものは確認できなかったが、13 州で健康に関連する遺伝学的検査は医業に該当するとして取り扱われ、12 州で検査項目を制限するなどの条件を追加で課しているものの、遺伝学的検査サービスは認めている⁴。

(2) フランス

遺伝学的検査は、民法では医療目的又は医学研究上の利益がある場合にのみ行われ、公衆衛生法では、個人の遺伝性疾患の診断、疾患の原因遺伝子の特徴の検出、個人の遺伝学的特徴を医学的ケアに適応させる場合⁵に利用されることが認められている。また、2011 年 7 月に改正された生命倫理法では、個人又は第三者が DNA プロファイリングの目的で遺伝学的検査を要求することを禁じており、その罰則規定は、刑法に記載されている。違反者には 3,750 ユーロの罰金が科せられる。

①遺伝学的検査の質保証について

公衆衛生法では、遺伝学的検査にかかわる機関は、地域保健局による 5 年ごとの認証を必要とする⁶とされている。臨床遺伝専門医や解析担当者も規制に従う必要があり、遺伝学的検査を実施するには、ゲノム・遺伝子解析の結果を検証するための特別な研修等を受ける必要があるとされている。

②遺伝学的検査の情報の提供について

民法では、遺伝学的検査の実施に先立ち、検査の性質と目的について正確かつ適切に情報提供すべきであるとされている。また、検査の内容及び目的に関する情報の提供後に、書面による同意を得なければならないとされている。

③遺伝差別について

民法によって、遺伝情報に基づく差別は禁止されている。労働法や公衆衛生法でも、遺伝的特徴による差別を禁じている。その他、遺伝情報の利用に関しては、保険加入契約に際し、保険会社が遺伝学的検査の結果を収集すること、検査を受けよう要求すること、その結果を受け取ることを公衆衛生法で禁じている。労働法では、遺伝的特徴による雇用・待遇差別を禁止している。

④DTC 遺伝子検査について

フランスでの DTC 遺伝子検査は、上記に示した既存の法律で対応が図られている。遺伝学的検査は医療及び医学研究の目的においてのみ実施が許可されており、専門家による医学的指導・監督の下で適切な情報が提供され、同意が得られた場合にのみ実施される。このため、医業の範囲の遺伝学的検査については、DTC でのサービスの提供は行えない。

(3) ドイツ

2009 年に制定されたヒト遺伝学的診断に関する法律⁶に基づき、規制を行っている。本法の適用範囲は、ヒト(胚及び胎児を含む)のゲノム・遺伝子解析、医療及び医学目的で採取された遺伝学的検査に供する試料及び遺伝情報、出自解明を目的とする遺伝学的検査、ならびに保険分野及び雇用分野における遺伝学的検査である。

①遺伝学的検査の質保証に関して

同法では、診断目的の遺伝学的検査は臨床医を介してのみ実施され、発症を予測する遺伝学的検査は研修を受けた臨床遺伝専門医によってのみ実施されること、また、解析施設は認証が必要であり、科学的、技術的に確立した検査を提供し、解析には有資格者を雇用することを規定している。

⁴ Anderson E. Direct-to-Consumer Personal Genome Services: Need for More Oversight. *American Medical Association Journal of Ethics*. 2009.11(9):701-708.

⁵ コンパニオン検査等、薬理遺伝学的検査が想定される。

⁶ Human Genetic Diagnosis Act. <https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/documents/Europe/LegalWS/Germany_GenDG_Law_German_English.pdf>

②遺伝学的検査の情報の提供について

同法では、情報提供の義務が記載されており、同意を得る前に十分に検討する時間を設けなければならないことが規定されている。また、遺伝カウンセリングについても記載されており、包括的かつ非指示的な遺伝カウンセリングを、個別に、十分に時間をかけて行う必要があることが規定されている。その他、遺伝学的検査は、書面による同意が必要であることや、遺伝カウンセリングは検査前後に提供され、遺伝学的検査の結果は、遺伝学的検査を実施した医師又は遺伝カウンセリングを行った医師から、当事者等に知らされることも規定されている。

③遺伝差別について

同法では、遺伝差別の禁止が規定されている。保険分野における遺伝学的検査については、保険契約締結に際し、保険者が被保険者に対して遺伝学的検査を受けるよう要求することは原則禁止されている。

雇用分野における遺伝学的検査については、雇用に際し雇用者が被雇用者に対して遺伝学的検査を受けるよう要求することを禁止している。ただし、特定の職種や特定の活動を伴う職場において発生し得る重篤疾病又は健康障害の原因となる遺伝形質についての遺伝学的検査は許容される。

④DTC 遺伝子検査について

同法では、疾患や健康状態の診断的及び予測的遺伝学的検査は、医師又は臨床遺伝専門医によってのみ実施が許可されることや、遺伝学的検査の実施に先立ち、遺伝カウンセリングを行い、同意も得なければならないことが規定されている。医療に該当するとして、人の疾病や健康にかかわる DTC 遺伝子検査は法的に行うことはできない。

(4) 英国

NHS (National Health Service) の 2013 年の報告によると、英国全土に設置された 23 箇所の地域遺伝センターが中心となり、国の医療サービスの一

環として遺伝学的検査が提供されている⁷。各センターには臨床遺伝専門医、遺伝カウンセラーが配置されている⁸。

①遺伝学的検査の質保証について

NHS に遺伝学的検査サービスを提供する検査施設に対して、保健省は Clinical Pathology Accreditation (U.K) Ltd (CPA) 又は同等な認証を求めている⁹。認証された検査施設のほとんどは、NHS の下に設置されている UK Genetic Testing Network (UKGTN) のメンバーとして参画している。UKGTN は、NHS の分子遺伝学的検査施設のネットワークであり、新規検査を評価している¹⁰。

②遺伝学的検査の情報の提供について

2004 年に制定された人体組織法では、同意なしの個人のゲノム・遺伝子解析を目的として当人の組織を用いることは DNA 窃盗という犯罪に当たると規定しており¹¹、遺伝学的検査を実施する際に同意を得ることを必要としている。違反者に対しては、3 年以下の懲役又は罰金、あるいはその両方が科せられる¹²。NHS で提供される遺伝学的

⁷ NHS England. 2013/14 NHS STANDARD CONTRACT FOR MEDICAL GENETICS (ALL AGES) <<http://www.england.nhs.uk/wp-content/uploads/2014/04/e01-med-gen.pdf>>

⁸ The Belgian Health Care Knowledge Centre. Organization and financing of genetic testing in Belgium. KCE reports 65C. 2007. Department of Health. *Our Inheritance, Our Future: Realising the Potential of Genetics in the NHS*. 2003. <http://www.geneticseducation.nhs.uk/downloads/0001DH_White_paper.pdf>

⁹ Department of Health. *Our Inheritance, Our Future: Realising the Potential of Genetics in the NHS*. 2003. <http://www.geneticseducation.nhs.uk/downloads/0001DH_White_paper.pdf>

¹⁰ Kroese M, Zimmern R, Farndon P, Stewart F, Whittaker J. How can genetic tests be evaluated for clinical use? Experience of the UK Genetic Testing Network. *European Journal of Human Genetics* 2007;15:1-5.

¹¹ Human Tissue Authority. Human Tissue Act 2004. Updated: 2010.06. <<http://www.hta.gov.uk/legislationpoliciesandcodesofpractice/legislation/humantissueact.cfm>>

¹² Human Tissue Act, 2004. <<http://www.legislation.gov.uk/ukpga/2004/30/section/5>>

検査は、臨床遺伝専門医及び遺伝カウンセラーによってのみ実施される¹³。英国医師会や臨床遺伝学会等が遺伝カウンセリング、同意、守秘義務等に関するガイドラインを策定している。

英国における専門医制度は、国の行政機関であり医師登録と医師の卒前卒後教育研修及び医師の指導監督を担う General Medical Council (GMC 総合医療審議会)により運営されている。医学部卒業試験に通り医師登録をした者が、2年間の基礎研修に次いで2年間のコア研修を受けた後、自ら選択した専門領域の教育研修を、専門教育カリキュラムを有する施設で通常4年以上受けて同国専門医資格である Certificate for completion of training (CCT)を取得する。臨床遺伝専門医もその一つである。CCTを取得すると各医療機関の専門医療を担う Consultant という上級勤務医枠に応募できる資格を得る。

英国における遺伝カウンセラー養成は2000年に Cardiff で始まり、現在2つの大学院修士課程 (Cardiff と Manchester) で行われている。Association of Genetic Nurse and Counsellor (AGNC) が非医師の遺伝カウンセラー認定資格を授与している (2012年現在310名)。同国政府の方針として、人口100万人に対して4名の遺伝カウンセラーの設置 (臨床遺伝専門医は2名) が示されている。

③遺伝学的差別について

2010年に制定された平等法では、障害を理由に差別を受けることはない。しかし、遺伝情報に関する記載はなく、保因者の状況についての言及もされていない。予測的遺伝学的検査結果の扱いについては、2005年に、英国政府と英国保険協会が締結した協定で規定されている。2011年の改訂版¹⁴によると、保険会社が顧客に対し、予測的遺

伝学的検査を受けることを強要したり、結果を要求することを禁止している。例外として、生命保険額が50万ポンド、重篤な疾患の保険額が30万ポンド、所得保障保険額が年間3万ポンドを越える場合は、加入者の遺伝情報を要求することが許容される。

④DTC 遺伝子検査について

保健省に提言を行うことを任務とする諮問機関、Advisory Committee on Genetic Testing (ACGT) は、1997年にDTC遺伝子検査サービス企業に向けての指針を公表し、同意を求めること、消費者が理解しやすいような検査の妥当性及び有用性のあるデータを提供すること、遺伝カウンセリングを提供することを求めた¹⁵。1999年にACGTから改組された人類遺伝学委員会は、2010年にDTC遺伝子検査を販売する際に遵守すべき原則¹⁶を発表し、消費者への情報提供、遺伝カウンセリング、同意、データ保護、試料の取り扱い、検査施設、検査結果の解釈と提供について述べている。

(5) 韓国

韓国では、生命倫理及び安全に関する法律が制定されており、これは、「人間と人体由来物等を研究したり、胚や遺伝子等を取り扱う時、人間の尊厳と価値を侵害したり、人体に危害を及ぼすことを防止することによって、生命倫理及び安全を確保し、国民の健康と生活の質の向上に寄与することを目的」としている。

①遺伝学的検査の質保証について

<https://www.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment_data/file/216821/Concordat-and-Moratorium-on-Genetics-and-Insurance-2011.pdf>

¹⁵ Advisory Committee on Genetic Testing (ACGT) Code of Practice and Guidance on Human Genetic Testing Services Supplied Directly to the Public. 1997.

¹⁶ Human Genetics Commission. A Common Framework of Principles for direct-to-consumer genetic testing services. 2010.
<<http://www.sashg.org/documents/HGC-UK-Policy-on-DTC-testing.pdf>>

¹³ NHS England. 2013/14 NHS STANDARD CONTRACT FOR MEDICAL GENETICS (ALL AGES) <<http://www.england.nhs.uk/wp-content/uploads/2014/04/e01-med-gen.pdf>>

¹⁴ HM Government. Association of British Insurers. Concordat and Moratorium on Genetics and Insurance. 2011.

同法に遺伝学的検査機関についての規定があり、「遺伝学的検査を行おうとする者は、遺伝学的検査項目に応じて、保健福祉部令で定める施設及び人材等を備えて、保健福祉部長官に申告する」必要がある。遺伝学的検査機関の精度評価についても同法に定められており、保健福祉部長官が、精度評価を受けさせ、その結果を公開することができる。保健福祉部令には、韓国遺伝学的検査評価院が精度評価機関として指定され、外部精度管理と現場調査をもって評価を行っており、評価方法、評価結果はインターネット上で公開される。

②遺伝学的検査の情報の提供について

同法では、遺伝学的検査に用いられる検体の採取にあたっては、書面による同意（又は代諾）を必要としていることが規定されている。遺伝学的検査の同意方式、同意免除事項、その他必要な事項については、保健福祉部令で規定されている。疾病の予防、診断及び治療と関連した遺伝学的検査は、医業として医師の医学的指導・監督下で提供される。

③遺伝差別について

同法に遺伝差別について記載されており、「①何人も、遺伝情報を理由として、教育・雇用・昇進・保険等の社会活動において他人を差別してはならない、②他の法律に特別な規定がある場合を除いては、何人も他人に遺伝学的検査を受けるように強制したり、遺伝学的検査の結果を提出するように強制してはならない、③医療機関は、医療法第 21 条第 2 項に従って患者以外の第三者に提供する医療記録及び診療記録に、遺伝情報を記載してはならない。ただし、当該患者と同一の疾病の診断及び治療を目的としており、他の医療機関の要請があって個人情報保護に関する措置を執った場合にはこの限りではない」としている。

④DTC 遺伝子検査について

同法では、科学的証明が不確実で検査対象者を誤導する恐れのある身体外観や性格に関する遺

伝学的検査、その他を制限している。また、医療機関でない遺伝学的検査機関では、疾病の予防、診断及び治療と関連した遺伝学的検査を実施することは、医療機関からの依頼の場合を除き、禁止されている。2007 年に大統領令が改正され、20 の遺伝学的検査について、科学的根拠、臨床的妥当性、臨床的有用性が不十分として、禁止又は制限されている。禁止されている遺伝学的検査は高脂血症、高血圧、骨粗しょう症、糖尿病、肥満、アルコール分解、うつ病、長寿、知能、ぜんそく、体力、肺癌、暴力傾向、好奇心である。制限された遺伝学的検査（6 項目）は、硬直性脊髄炎、白血病、腎臓疾患、乳癌、アルツハイマー病であり、研究目的でかつ国が許可を与えた一部の施設以外で実施することを禁じている。

（6）カナダ

①遺伝学的検査の質保証について

カナダは、遺伝学的検査については主に連邦レベルで規制をしているが、遺伝学的検査に限らず臨床検査施設の規制については、州ごとの州法によって対応が図られている。連邦レベルの規制は、医薬食品法の医療機器規制条項に基づき、遺伝学的検査が体外診断薬と分類されている場合に検査の安全性と有効性の評価が行われている。

②遺伝学的検査の情報の提供について

遺伝学的検査の実施に関しては、Canadian College of Medical Geneticists（CCMG：カナダ遺伝医学学会）等がガイドラインを制定している。

③遺伝差別について

遺伝差別を禁止する法律を作る動きがある。また、カナダ人権法は、障害による差別の禁止を規定している。

④DTC 遺伝子検査について

DTC 遺伝子検査が適用される規制としては、遺伝学的検査が診断目的と分類される場合であるが、ほとんどの DTC 遺伝子検査を提供する企業

は、「情報サービス」であると宣伝することで、この規定から逃れているという状況である。そういった状況に対して、2011 年に CCMG が DTC 遺伝子検査に関する見解を出すに至り、遺伝学的検査は妥当性のある科学的根拠に基づいていること、遺伝学的検査は医療従事者によって結果を開示されるべきであること、を表明した。また、プライバシー保護の重要性についても述べており、特に子供の遺伝学的検査に関しては厳格に保護されるべきであると強調している。

2 国際的機関等の状況

諸外国では、様々な規制がなされているが、諸外国の規制のもととなった国際的機関の欧州評議会及び経済開発協力機構を代表として、それぞれの規制について以下に述べることとする。

(1) 欧州評議会

欧州評議会においては、2004 年に欧州委員会から発出された「遺伝学的検査の倫理的・法的・社会的影響に関する 25 の提言」の中で「EU その他の国際機関は、新しい検査の必要性和、安全性、臨床での有効性、及び信頼性の重要性をともに認識する形で、遺伝学的検査の規制上の枠組みをさらに開発するべきである。」と述べられていた。それを受ける形で、2008 年に「健康目的の遺伝学的検査に関する人権と生物医学会議追加議定書」を制定した。その中では、以下のような見解を示している。

①検査の質保証について

- 遺伝学的検査の検査施設で品質保証のプログラムを実施されているか、その検査施設は定期的なモニタリングを受けているかについて、関係者による確認と対応が必要である。
- 遺伝的サービスの提供者が、その役割を果たすために適切な資格を有しているかについて、関係者による確認と対応が必要である。

②情報の提供について

- 単一遺伝子疾患の予測に関する検査、疾患の遺伝的形質や疾患の易罹患性を検出するための検査、疾患責任遺伝子に変異を有するも発症はしない健康キャリアを同定するための検査では、適切な遺伝カウンセリングが行わなければならない。

③遺伝差別について

欧州では各国国内法で基本的には規定している。

④DTC 遺伝子検査について

健康に関連する遺伝学的検査は、医療監視の下でのみ実施されなければならないとしている。

(2) 経済開発協力機構 (OECD)

OECD は「分子遺伝学的検査における質保証のためのガイドライン」を 2007 年に制定した。強制力をもたない勧告の形をとっているが、OECD 加盟国はガイドラインの普及や履行に関して責任を負っている。OECD には先進国を中心に 34 カ国が加盟し、我が国も OECD 加盟国の一つである。

①遺伝学的検査の質保証について

- 遺伝学的検査の開発業者、製造業者、医療専門家及び検査施設は、その他関連するグループとともに、検査の臨床的妥当性と有用性、特に希少な条件での妥当性と有用性を確立するために共働すべきである。

②遺伝学的検査の情報の提供について

- 検査施設は、提供する検査の臨床的妥当性や有用性に関する最新の証拠をサービス利用者にわかるようにすべきである。
- 検査前後の遺伝カウンセリングを用意すべきである。

③遺伝差別について

各国に委ねられている。

④DTC 遺伝子検査について

遺伝学的検査に於ける質保証の施策を講じるよう勧告しているが、DTC 遺伝子検査を直接指定しての言及はない。

3 諸外国の規制のまとめ

これまで、諸外国の規制の現状や国際条約の見解について述べてきた。以下に、諸外国の規制についてまとめる。

①遺伝学的検査の質保証について

多くの調査対象国では、遺伝学的検査の質保証に関して、法律に基づいて検査施設や検査担当者を対象に認証するなどの規制が敷かれていた。

②情報の提供について

多くの調査対象国で遺伝学的検査結果等の情報は、医師又は臨床遺伝専門医等の専門家によって遺伝カウンセリングを通じて提供されていた。

③遺伝差別について

調査対象国では、遺伝情報を用いて差別することは禁止されていた。特に、雇用及び保険分野において、法的に遺伝情報の利用を禁止、制限していた。

④DTC 遺伝子検査について

国により具体的対応は様々であるが、直接法的規制を設けたり、遺伝学的検査を医療・医学目的に限定したり、遺伝の専門家の関与を必須とするなどの制限を設けることで、健康に関連する DTC 遺伝子検査が事実上禁止又は行えない国がある一方、疾患の易罹患性リスクや体質に関する検査を含め、DTC 遺伝子検査についての明確な規制がない国があった。

第4 今後の課題

日本においては、医療は厚生労働省、ビジネスは経済産業省の管轄となっている。医療である、ないにかかわらず、遺伝学的検査においては国民の健康

が損なわれることのないよう、検査の一連の過程が正しく実施される必要がある。適切に遺伝学的検査を行うために、現時点における我が国の喫緊の課題は次の3点にまとめられる。

①正確な遺伝学的検査が行われ正しい結果が得られるための精度管理の仕組みの構築

②検査・解析結果が専門知識に基づいて正しく解釈され、その後取り得る選択肢も含め被検者にわかりやすく伝えられ、彼らが納得し自己決定ができる支援体制の整備

③検査結果が差別へと繋がることもあり得ることから、今後、就職や保険加入等において検査結果がどのように扱われるべきかについての国民的議論

第5 おわりに

米国では 1990 年代前半から遺伝学的検査の倫理的問題について議論され、遺伝情報差別禁止法が制定された。またその他諸外国でも、遺伝学的検査への対応として様々な法規制が行われている。一方、我が国においては、これまで遺伝学的検査のあり方について、ほとんど議論されてこなかった。そのため規制等の取り組みが十分とはいえない現状がある。しかしながら、遺伝学的検査の応用・発展という観点から、今後 10 年程度で、クラウド関連の医療 ICT にかかわるインフラ整備、パーソナルゲノムデータと医療データ及び生活習慣を記録するデータベースの活用等のビックデータ分析技術の発展等により、急速に、医療・非医療の区別なく国民の健康の予防、保持・増進等に寄与するサービスが提供されるようになることが予測される。医療においては、正確な疾病の診断、最適な治療法、創薬等のゲノム医療の発展が期待される。さらに、まだ医療に用いられるに至っていない遺伝学的検査においても、将来的に医療適用に対する科学的根拠が明確となり、十分な質保証がなされることで健全に事業が発展し、より一層健康の増進等に資する成長産業になり得る。

このように、今後発展が見込まれる遺伝学的検査に対して、我が国はまず「第4 今後の課題」に挙げた3点に重点的に取り組む必要がある。

また、遺伝学的検査が成長していくためには国民の遺伝学的検査への理解が必要であり、ゲノムリテラシー向上への取り組みも必要である。

Ⅱ．各論・分担研究報告

- 1．我が国の医療制度下における遺伝医療の現状にみる問題点
- 2．難病対策における課題と保因者スクリーニング検査の危惧
- 3．母子保健と周生期における問題点
- 4．遺伝医療専門職としての認定遺伝カウンセラー
- 5．諸外国での遺伝学的検査の法規制及び「遺伝子検査ビジネス」への適用
- 6．米・豪・欧での「遺伝子検査ビジネス」への対応にまつわる最近の動向

平成26年度厚生労働科学研究費補助金 厚生労働科学特別研究事業
遺伝情報・検査・医療の適正運用のための法制化へ向けた遺伝医療政策研究
分担研究報告書

分担研究課題1：我が国の医療制度下における遺伝医療の現状にみる問題点

研究分担者： 櫻井晃洋 札幌医科大学医学部遺伝医学
福嶋義光 信州大学医学部遺伝医学・予防医学
小西郁生 京都大学大学院医学研究科器官外科学・産婦人科学
山内泰子 川崎医療福祉大学医療福祉学部
主任研究者： 高田史男 北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学

研究要旨

診断や治療方針の決定に遺伝情報が不可欠である単一遺伝子疾患数は急速に増加している。こうした疾患に対する遺伝医療の実施を円滑に実施するために、現在の我が国の医療制度下における遺伝医療の現状を調査した。

研究協力者

山田重人（京都大学大学院医学研究科人間健康科学系専攻）
三宅秀彦（京都大学医学部附属病院遺伝子診療部）
福田 令（北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学）
堀あすか（北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学）

A. 研究目的

遺伝医学の知見の集積と遺伝子解析技術の進歩により、単一遺伝子の変異に起因することが判明した疾患数は急速に増加し、従前の疾患分類の再編に至った疾患も多い。疾患によっては確定診断を遺伝情報に依存するもの、すなわち遺伝情報抜きでは現時点での疾患概念に基づく確定診断に至り得ないもの、あるいは治療方針決定に遺伝情報が不可欠であるものが年々増加し、こうした知見は、現在学会等が作成、公開している診療ガイドライン等にも反映されている。

ひるがえって我が国の遺伝医療の現状を鑑みると、診療制度がこうした現状を反映していないことはもちろん、むしろ制度の壁によって本来患者が享受してしかるべき医療を十分に提供できていない現状がみえる。本研究では、現在の我が国の医療制度における遺伝医療の現状を整理する。

B. 研究方法

現在の遺伝医療の実施現状について、国内外のウェブサイト、関連学術論文を中心に調査した。

C. 研究結果

1. 遺伝性疾患の遺伝学的検査の保険収載について
ヒトの遺伝性疾患のカタログとして最も充実し、かつ信頼度の高いものとして、OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man)があるが、ここには2015年2月現在、12,000を超える遺伝子及び遺伝性疾患がリストされている¹。海外では、一般診療の一部として遺伝学的検査が広く実施されている。米国では National Center for Biotechnology Information が Genetic Testing Registry と名付けられた、現在実施されている遺伝学的検査に関するオンライン情報を公開している²。これは検査の提供者が自発的に登録するものであるが、主に米国において、臨床目的で検査実施が可能な疾患項目リストと検査実施機関を参照することができる。ここには2015年3月20日現在、9,784の病態(conditions)に関係する4,688遺伝子(genes)、26,064検査(tests)

¹ <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>

² <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr>

がリストされている。またこれらの検査を提供する検査会社や研究機関の数も 655 にのぼる。検査の実施を検討する医師は、本サイトを参照することで検査を受託している会社や機関に直接コンタクトをとることができる。国によって保険制度が異なるため、一律の比較はできないが、米国の多くの民間医療保険はこうした遺伝学的検査の費用をカバーしており、被保険者である患者は必要に応じてこうした検査を受けることが可能となっている。

一方我が国では、長らく遺伝学的検査は保険適用の対象外とされていた。平成 18 年度に最初の 3 疾患が保険収載され、その後平成 20 年度に 10 疾患、22 年度に 2 疾患、24 年度に 21 疾患が追加されたが、現在でも保険収載されている疾患はわずか 36 にとどまり、その多くは希少な先天性代謝異常症である。近年の医療においてはエビデンスに基づいた医療の標準化が重視されており、医学関連学会では数多くの疾患について診療ガイドライン等を策定、公開している。

別表 1 は 2013 年に米国臨床遺伝学会 (American College of Medical Genetics) が全エクソームあるいは全ゲノムを対象とした臨床ゲノム解析 (clinical sequencing) に際して、本来の解析目的とは異なる遺伝子変異が二次的に同定された場合に、被検者に開示すべき遺伝子及びその遺伝子変異によって招来される疾患のリストである³。これらの疾患がリストアップされた根拠は遺伝情報をもとに早期の介入を行うことによって予後の改善が期待でき、被検者の利益となるという判断に基づいている。したがって、これらの疾患を想定した場合の遺伝学的検査はおのずからその臨床的有用性は高いと考えられる。別表 1 はこれらの遺伝子に関して我が国の現状をまとめているが、現在保険収載されているものは一つもない。またここに掲げた 24 疾患・病態のうちの 19 疾患については国内の関連学会等から診療指針が公開されており、そのうちの 10 疾患では遺伝学的検査の有用性についてなんらかの記載がある。特に 6 疾患については、エビデンスに基づいて遺伝学的検査の実施が推奨されている。

³ Green RC *et al.* Genet Med 15: 565–574, 2013.

遺伝情報に基づく医療が標準診療として一般化しつつあることを反映して、別表 1 に掲げた疾患以外の多くの疾患でも、診療指針等において遺伝学的検査の実施が推奨されているが、そのほとんどは我が国において保険診療での実施ができないのが現状であり、先進医療として実施されている検査もごくわずかにとどまっている。我が国の遺伝性疾患に関する診療に関しては、国際的な医療標準に大きく遅れをとっていると言わざるを得ない。

また単一遺伝性疾患としては最も患者数が多いと想定される疾患の一つである遺伝性乳癌卵巣癌の原因遺伝子 (*BRCA1* 及び *BRCA2*) の検査については、特許の問題によって検査費用が極めて高額なままにとどまっているという現状がある。この特許は、米国の民間検査会社が取得したものであるが、2013 年に米国連邦最高裁判所が同検査の特許について無効の判決を言い渡し⁴、この結果米国内ではより安価な検査が複数の民間検査会社から供給されるようになった。2015 年 3 月の時点で、前述の Genetic Testing Registry によれば、米国内で CLIA (Clinical Laboratory Improvement Amendments) の認証を受けて遺伝性乳癌卵巣癌の遺伝学的検査を受託している検査機関は既に 16 にのぼっている。これに対し我が国では依然として当該会社が取得した特許が有効であり⁵、国内ではライセンス契約を締結した一民間検査会社による検査受託のみが行われている。このため検査を希望する患者・受検者が高額な費用負担を強いられる、あるいは経済的な理由によって適応を有する患者に対して有用な検査を実施できないという事態が続いている。

2. 遺伝学的検査の保険点数に関する問題

上述のとおり、我が国においては保険収載された遺伝学的検査は極めてわずかにすぎない。また保険収載された検査については、その方法として PCR

⁴ http://www.supremecourt.gov/opinions/12pdf/12-398_1b7d.pdf

⁵ 特許公表 2002–502227 乳癌および卵巣癌の素因の診断方法、特許公表 2000–500985 第 13 染色体連鎖–乳癌感受性遺伝子、特許公表平 10–505742 17q–連鎖乳癌及び卵巣癌感受性遺伝子

法、DNA シークエンス法、FISH 法、サザンブロット法などによることが指定されているが、これらの検査の保険点数は検査法にかかわらず一律に 3,880 点とされている。当然のことであるが、遺伝子解析コストは遺伝子のサイズ、解析方法により大きく異なる。例として先進医療として認められている遺伝子診断を参照する。先進医療では検査費用は検査実施に要する消耗品等の経費を根拠に算定されているが、平成 27 年 2 月現在先進医療 A として実施されている遺伝子診断をみても、その費用は最も低料金が設定されている神経変性疾患の遺伝子診断が 15,800 円であるのに対し、遺伝性網膜芽細胞腫の発端者の遺伝子診断は 151,000 円と、項目により大きく異なる。また、現在保険収載されているデュシェンヌ型筋ジストロフィーの遺伝学的検査の場合、MLPA 法で欠失が検出されない場合には既知の変異を対象とした配列解析を要し、この場合には約 10 万円、ここで変異が同定できない場合にはさらに全エクソン解析や mRNA 解析も追加するため、総計で約 25 万円の経費を要する。(情報：東京女子医科大学病院遺伝子医療センター齋藤加代子教授)

このような検査実施現場の実情を反映しない保険収載は、結果として医療機関の経費の持ち出しあるいは検査コストを回収できない民間検査施設の受託停止を招く。またその結果、大学等の研究機関における奉仕的な解析の継続を誘発する。別表 1 においても数多くの疾患の遺伝子解析が、国内では研究機関によってのみ提供されている現状をみることができる。こうした代替的な医療への依存が、アカデミアの健全な研究活動を阻害している可能性は否定できない。

3. 保険診療・先進医療以外で提供されている遺伝学的検査

我が国における遺伝学的検査のうち医療制度として整備されているものは、前述の保険収載項目ならびに先進医療として認められている項目のみである。それ以外の医療における遺伝学的検査については、以下のような方法で実施されている。

- 研究への参加：症例を求めている研究者が研究協

力として被検者の遺伝学的検査を行う。解析費用は研究費から計上され、被検者の費用負担はないが、結果報告までの期間は保証されないことが多い。

- 研究機関による検査協力：研究の段階を既に終了した検査項目について、研究を実施していた研究機関が奉仕的に解析協力を継続する。解析費用は通常研究費から計上され、被検者の費用負担はない。結果報告までの期間はある程度保証されるが、解析機関の業務や人的余裕によって左右される場合がある。
- 民間検査会社への検査委託：民間検査会社が独自に料金を設定し、検査を受託する。費用負担は被検者の通院する医療機関もしくは大学等の研究室が負担する場合や、病院料金規定に記載することにより、被検者が負担する場合がある。結果報告までの期間はおおむね 1 週間から 1 か月程度である。
- 海外の検査会社への検査委託：国内の検査会社や研究機関で当該の遺伝学的検査が実施されていない場合、海外の検査会社に検査を委託する場合がある。多くの場合、検査費用は被検者が直接検査会社に支払う。結果報告までの期間は国内の民間検査会社へ委託する場合と同様であるが、検体の移送に要する期間が加わる。
- 特定非営利活動法人を介する検査委託：NPO 法人 Orphan Net Japan が、契約を締結した研究機関や海外の民間検査会社が提供している遺伝学的検査の委託を仲介している⁶。検体の搬送や、被検者からの検査費用の徴収も本 NPO 法人が代行している。

これらの遺伝学的検査は、制度としての整備はなされていない。また、研究機関によって行われる検査については、質の保証を担保する体制が存在しない、結果の報告までの期間が保証されない等の問題が存在している。

4. 医療機器、体外診断用医薬品の薬事承認の実情 医学的診断を目的として試薬や解析機器を流通さ

⁶ <http://onj.jp/list/index.html>

せる場合には、「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」における「体外診断用医薬品」あるいは「医療機器」に該当するため、個別の製品ごとに製造販売承認（薬事承認）等の許認可を取得する必要がある。一方、研究機関等において実施される研究を目的とした遺伝学的検査については、使用する試薬や解析機器に対する薬事承認等の許認可は必要とされない。

5. 保険制度における遺伝カウンセリングの扱いの問題

現在、保険収載された遺伝学的検査、すなわち 36 疾患の遺伝学的検査を実施した際は、その結果が陽性であった場合に限り 500 点の遺伝カウンセリング加算が認められている。遺伝カウンセリングという専門医療は、遺伝学的検査の実施のいかんにかかわらず、遺伝医療において常に行われるものであり、検査の実施及び結果の開示・説明は一連の遺伝カウンセリングのプロセスの一部分にすぎない。日本医学会による「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」においても、遺伝カウンセリングの必要性が明記されており、遺伝医療において適切な遺伝カウンセリングの提供は必要不可欠なものである。保険制度の中で「遺伝カウンセリング」という医療が認知されている点は評価すべきであるが、現行の保険点数は、平成 18 年の新規収載時より検体検査判断料として位置づけられている。本来遺伝カウンセリングという専門医療に対する対価は技術料、指導管理料として認められるべきものであり、実態にそぐわない現状が遺伝カウンセリングの認知及び普及に対する障壁となっていることは否定できないと考えている。

D. 考察

これまでの我が国における遺伝学的検査は、費用負担の問題、実施体制の問題が整理されないまま五月雨的に導入されてきた現状がある。今後に向けて、我が国における遺伝学的検査の保険診療に関しては、対象とする疾患、遺伝カウンセリングという専門医療の位置づけを含めた医療の適正化について検討す

ることが望ましいと考える。

遺伝学的検査は正確な臨床診断を可能にし、患者のその後の治療方針を根拠に基づいて立案することができることから、その臨床的有用性は高い。歴史的に認識されてきた遺伝性疾患は、既に保険収載されている疾患を含め、比較的低頻度の疾患が大多数である。遺伝学的検査は患者ひとりにつき 1 回の実施で足りることから考えると、希少遺伝性疾患に対する遺伝学的検査を保険収載することが、我が国の医療費全体に及ぼす影響は極めて小さいと考えられ、一方検査によって得られる便益は、患者にとっても医療者にとっても大きい。さらに、近い将来には次世代シーケンサー等を用いた複数遺伝子の網羅的な解析が臨床診断として普及していくことが予測される。こうした将来予測をもとに、個々の遺伝学的検査項目にとどまらず、より包括的な遺伝学的検査の保険収載のあり方を検討することが望ましいと考える。

また、今後は頻度の高い遺伝性疾患に対する遺伝医療のあり方が問題となってくる。最もよい例が遺伝性乳癌卵巣癌（hereditary breast and ovarian cancer、HBOC）であり、本症は欧米のデータによると、乳癌患者全体の 5-10% を占めると推測されている⁷。我が国の年間乳癌罹患者数が約 8 万人であることを考えると、年間数千人が HBOC という遺伝性疾患を背景に乳癌を発症していると推測される。海外においてはリスクを有する患者あるいは血縁者に対して積極的に遺伝学的検査を実施し、遺伝的背景に基づいた治療選択や未発症段階での予防的治療が急速に普及している。遺伝情報の最大の特性ともいえる将来の健康状態の精度の高い予測は、今後の先制医療を可能にする重要なツールとなるものであり、こうした検査の長期的な癌死予防効果やコストベネフィットについて、海外諸国の実情調査も含め今後検討していく必要があると思われる。

遺伝子解析で用いられる試薬や解析機器は、核酸という物質の特性から、解析する遺伝子はもちろ

⁷ 日本乳癌学会乳癌診療ガイドライン

<http://www.jbcsftguideline.jp/category/cq/index/cqid/400004>

試料の由来も問わない汎用性の高いものであり、研究目的だけではなく、臨床診断を目的とした遺伝学的検査にも利用できる。今後劇的に需要が増大すると予測される遺伝医療の適正な普及とそれによる国民の受益という視点から、臨床的有用性の高い検査項目をより円滑に実用化するため、その検査提供体制を拡充することが望まれる。

E. 結論

遺伝学的検査は、正確な臨床診断や適切な治療の根拠となる臨床的有用性の高い情報を得られる検査であり、医療現場において活用される機会は今後ますます増えると予測される。遺伝医療の適切な実践のため、我が国の医療制度の中で、どのように遺伝

学的検査を位置づけるか、今後検討を進めていくことが望ましいと考える。

F. 健康危険情報 なし

G. 研究発表

1. 論文発表 なし

2. 学会発表 なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得 なし

2. 実用新案登録 なし

3. その他 なし

別表1 米国臨床遺伝学会による、偶発的に確認された遺伝子変異を開示すべき遺伝子及び疾患と、これらに対する国内関連学会等の対応

疾患	遺伝子	国内の診療指針もしくはそれに準ずるもの	指針作成者もしくは「書籍名」	遺伝学的検査についての言及	国内の遺伝学的検査実施状況	補足
遺伝性乳癌卵巣癌	<i>BRCA1, BRCA2</i>	指針あり	日本乳癌学会	NCCNガイドラインの内容を紹介	特許を有する1社が独占	
リ・フラウメニ症候群	<i>TP53</i>	疾患名のみ	日本乳癌学会	遺伝学的検査という選択肢の提示に言及	民間委託、研究機関	
ボイツ・イエーガース症候群	<i>STK11</i>	病態解説のみ	「消化器疾患ガイドライン」		研究機関	
リンチ症候群	<i>MLH1, MSH2, MSH6, PMS2</i>	指針あり	大腸癌研究会	カテゴリ-B推奨 確定診断には遺伝子検査が必要	民間委託、研究機関	カテゴリ-B: 低いレベルのエビデンスに基づき、ガイドライン作成委員の意見が一致
家族性大腸ポリポーシス	<i>APC</i>	指針あり		カテゴリ-B推奨 一定の条件に合致する例では検査が必要	民間委託、研究機関	
MYH関連ポリポーシス	<i>MUTYH</i>	指針あり				
フォンヒッペル・リンドウ病	<i>VHL</i>	指針あり	厚生省研究班	変異検出率について言及 推奨グレード等なし	民間委託、研究機関	
多発性内分泌腫瘍症1型	<i>MEN1</i>	指針あり	多発性内分泌腫瘍症診療ガイドブック編集委員会、日本内分泌学会	グレードA-C1推奨 一定の条件に合致する例では検査が推奨される	民間委託、先進医療	グレードA: 質の高いエビデンスが存在し、診療で実践することを強く推奨 グレードB: 質は高くないがエビデンスが存在し、診療で実践することを推奨 グレードC1: エビデンスは不十分であるが、診療で実践することを推奨
多発性内分泌腫瘍症2型	<i>RET</i>	指針あり	日本内分泌外科学会、日本甲状腺外科学会	グレードA推奨 甲状腺腫瘍患者全例に実施すべき	民間委託、先進医療	グレードA: 質の高いエビデンスがあり、診療で利用・実践することを強く勧める
家族性甲状腺髄様癌	<i>RET</i>	指針あり				
PTEN過剰腫症候群	<i>PTEN</i>	疾患名のみ	日本乳癌学会	遺伝学的検査という選択肢の提示に言及	民間委託、研究機関	
網膜芽細胞腫	<i>RB1</i>	指針あり	日本小児がん学会	推奨グレードB 可能であれば行うことが望ましい	民間委託、先進医療	推奨グレードB: 行うよう勧められる
遺伝性バラガングリオーマ・褐色細胞腫症候群	<i>SDHD, SDHAF2, SDHC, SDHB</i>	関連書籍あり	「褐色細胞腫診療マニュアル」	「症例および遺伝子を絞り込んだ後に検査することが勧められる」	研究機関	
結節性硬化症	<i>TSC1, TSC2</i>	指針あり	日本皮膚科学会	「遺伝子診断がもっとも確実」	研究機関	
WT1関連ウィルムス腫瘍	<i>WT1</i>	指針あり	日本小児血液・がん学会	「腎芽腫のうちWT1遺伝子の異常を示す例は少ない」	研究機関	
神経線維腫症2型	<i>NF2</i>	指定難病			研究機関	
血管型エーラス・ダンロス症候群	<i>COL3A1</i>	指針あり	日本循環器学会、日本医学放射線学会、日本冠疾患学会、日本胸部外科学会、日本血管外科学会、日本小児循環器学会、日本小児心臓血管外科学会、日本小児心臓病学会、日本小児心不全学会、日本内科学会、日本不整脈学会、日本脈管学会	「必要に応じて遺伝子検査を実施することは妥当」	研究機関	
マルファン症候群、ロイス・ディーツ症候群、家族性胸部大動脈瘤・解離	<i>FBNI, TGFBRI, TGFBRI, SMAD3, ACTA2, MYLK, MYH11</i>			マルファン症候群: 海外の新しい診断基準に遺伝子変異が採用されたことを紹介 ロイス・ディーツ症候群: 「確定診断は遺伝子解析による」	研究機関	
肥大型心筋症、拡張型心筋症	<i>MYBPC3, MYH7, TNNT2, TNNI3, APM1, MYL3, ACTC1, PRKAG2, GLA, MYL2, LMNA</i>	指針あり		推奨グレードB Dystrophin遺伝子の検索 LaminA/C遺伝子の検索 「遺伝子診断がなされた症例では予後の予測ができることにより管理に有用」 「拡張型心筋症の遺伝子異常を明らかにしていくことは臨床的に重要」	研究機関	推奨グレードB: 科学的根拠があり行うよう勧められる
カタコラミン誘発性多形性心室頻拍	<i>RYR2</i>	指針あり				
不整脈源性右室心筋症	<i>PKP2, DSP, DSC2, TMEM43, DSG2</i>	疾患名のみ				
ロモノ・ワードQT延長症候群、フルガダ症候群	<i>KCNQ1, KCNH2, SCN5A</i>	指針あり		原因遺伝子についての解説のみ	研究機関	
家族性高コレステロール血症	<i>LDLR, APOB, PCSK9</i>	指針あり	日本動脈硬化学会		研究機関	
悪性高熱症	<i>RYR1, CACNA1S</i>	病態解説のみ	日本麻酔科学会		なし	

平成26年度厚生労働科学研究費補助金 厚生労働科学特別研究事業
遺伝情報・検査・医療の適正運用のための法制化へ向けた遺伝医療政策研究
分担研究報告書

分担研究課題2：難病対策における課題と保因者スクリーニング検査の危惧

研究分担者： 福島義光 信州大学医学部遺伝医学・予防医学
小西郁生 京都大学大学院医学研究科器官外科学・産婦人科学
櫻井晃洋 札幌医科大学医学部遺伝医学
山内泰子 川崎医療福祉大学医療福祉学部
主任研究者： 高田史男 北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学

研究要旨

306の指定難病のうち、約60%は単一遺伝子疾患、又は単一遺伝子疾患が関係しており、遺伝学的検査がその診断には有用である。諸外国においては、保因者スクリーニング検査が進められようとしており、我が国においても遺伝医療政策の充実が求められている。

研究協力者

高野亨子（信州大学医学部遺伝医学・予防医学）
中村勝哉（信州大学医学部附属病院遺伝子診療部）
山田重人（京都大学大学院医学研究科人間健康科学系専攻）
三宅秀彦（京都大学医学部附属病院遺伝子診療部）
福田 令（北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学）
堀あすか（北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学）

A. 研究目的

近年のゲノム・遺伝子解析研究の成果が難病対策に及ぼす影響、及び保因者スクリーニング検査の諸外国の状況を明らかにし、我が国の遺伝医療政策のあるべき姿を明らかにする。

B. 研究方法

1. 指定難病における単一遺伝子疾患

指定難病306疾患について、それぞれの疾患（又は疾患群）が単一遺伝子疾患そのものであるか、あるいは単一遺伝子疾患が含まれているかどうかを遺伝性疾患カタログである

Online Mendelian Inheritance in Man

<<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>>に基づき調査した。

2. 保因者スクリーニング検査

諸外国における保因者スクリーニング検査の状況を調査した。

C. 研究結果、D. 考察

1. 指定難病における単一遺伝子疾患

「難病の患者に対する医療等に関する法律」（平成26年5月30日公布、平成27年1月1日施行）により、医療費助成の対象となる疾病が従来の56疾患から306疾患に拡充（平成27年5月13日告示）されることとなった。

今回、医療費助成の対象となる指定難病は、難病のうち以下のような要件を満たすものについて厚生科学審議会（指定難病検討委員会）の意見を聴いて、厚生労働大臣が指定するものである。

難病法における難病の要件は、下記の4要件である。

- ・発病の機構が明らかでないこと
- ・治療方法が確立していないこと
- ・希少な疾病であること
- ・長期の療養を必要とすること

指定難病については、難病の4要件に加え、下記2要件を満たす必要がある。

- ・患者数が日本国内で一定の人数に達しないこと

(人口の0.1%程度以下)

・診断に関し、客観的な指標による一定の基準が定まっていること(血液などの抗体検査、画像検査、遺伝子解析検査、生理学的検査、病理検査等の結果や、理学的所見を含めた客観的な指標がある。

関連学会等による承認を受けた基準などがある。)

指定難病として2015年1月から、助成が始まった110疾患、及び指定難病の第2次実施分として平成27年5月13日に告示された196疾患、計306疾患について、遺伝医学的側面から分析した。それぞれの疾患(又は疾患群)が単一遺伝子疾患そのものであるか、あるいは単一遺伝子疾患が含まれているかどうかを遺伝性疾患カタログである

Online Mendelian Inheritance in Man

<<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>>に基づき調査した結果は表1、2、3のとおりであった。

表1：指定難病における単一遺伝子疾患

	第1次 110 疾患	第2次 196 疾患	計 306 疾患
単一遺伝子疾患	32	113	145
単一遺伝子疾患を含む	12	30	42
合計	44	143	187 (61.11%)

指定難病として認められる計306疾患のうち、145疾患は単一遺伝子疾患であり、42疾患には単一遺伝子疾患が含まれている。すなわち、指定難病306疾患(群)のうち、187疾患(群)(61.11%)は、単一遺伝子疾患が関係していることがわかった。

指定難病の診断基準の客観的指標の一つとして遺伝子解析検査が記載されているように、単一遺伝子疾患においては、遺伝学的検査が確定診断のために有用である。実際、上記306疾患のうち、以前から特定疾患として認められていた疾患を除く、241疾患について、公表されている診断基準を調べたところ、遺伝子解析に関連した記述があるのは、118疾患(48.9%)に上っている。(日本人類遺伝学会遺伝学的検査委員会調べ)

現在、4,600種類以上の単一遺伝子疾患の遺伝学的検査が国際的には実施可能であるが、我が国で保険診療として実施できる遺伝学的検査は36疾患のみである。

遺伝性疾患では、①診断結果を受け入れ納得するため、②他の血縁者への影響を考えるため、③次子リスクを考えるためなど、遺伝カウンセリングが大切である。我が国の難病対策の目的は、罹患者への医療費助成が主体となっているが、確定診断を受けた患者だけではなく、発症するリスクのある血縁者に対しても遺伝カウンセリングを通じて、早期診断、早期治療、発症予防の道につなげることが必要であることについても留意すべきであり、早急に遺伝カウンセリングを始めとする遺伝医療体制を充実させておくことが望まれる。

2. 保因者スクリーニング検査

保因者とは、常染色体劣性遺伝病、X連鎖劣性遺伝病、染色体均衡型構造異常など、変異アレルあるいはゲノムの位置変化を有しており、その変異、変化を次世代に伝える可能性はあるが、その個人については、生涯にわたって、その変異、変化に関係する疾患には罹患しない者である。遅発性の常染色体優性遺伝病において、変異アレルを有しており、まだ発症していない者(未発症者)とは区別して考える必要がある。すなわち、保因者=(生涯、その疾患に罹患しない人)=正常者であり、人間はだれでもが何らかの劣性遺伝病の保因者であることが、近年のゲノム医学の進展により明らかになってきた。

次世代シーケンサーの登場により、網羅的遺伝子解析が行われるようになり、劣性遺伝病の保因者スクリーニング検査が想定されるようになった。欧米では商業ベースで保因者スクリーニング検査を受注する企業も現れ始めている^{1,2,3}。

¹ Natera Horizon™ Multi-Disease Carrier Screening: <http://www.natera.com/genetic-carrier-testing>

² GoodStart Genetics: <https://www.goodstartgenetics.com/carrier-screening/>

³ Pathway Genomics: <http://www.pathway.com/carrier-status-dna-insight/>

常染色体及びX連鎖の劣性遺伝病は約1,300程あり、欧米では、結婚する100カップルのうち、1～2組は、同じ劣性病気の保因者同士であると推定されている。結婚前後に保因者スクリーニング検査を行い保因状況を把握した上で、カップルがreproductionについての意思決定ができるようにしようというものである。具体的には、出生頻度1/10万人以上の約100疾患についてのスクリーニング検査が考えられている。

2015年2月、米国FDAは、23andMe社が申請していた、Bloom症候群の保因者かどうかを調べる個人向け検査キットの市販を承認した⁴。

2015年3月、FDAによると、保因者スクリーニング検査は、被検者本人の健康についての情報を得るものではなく、結婚や育児、reproductionについての情報を得ることが目的なので、医療行為としての診断とはいえず、これからも検査精度が確保される場合には、Bloom症候群以外の疾患の保因者スクリーニング検査の検査キットについても承認していくことになるだろうとのことであった。

米国においては、Bloom症候群を突破口に続々と劣性遺伝病の保因者スクリーニング検査がDTCとして行われる可能性があり、全く規制のない日本からもビジネスとして、保因者スクリーニング検査の依頼が行われる可能性がある。

ヨーロッパ人類遺伝学会（ESHG）では、保因者スクリーニング検査を実施する場合の留意点として、次項を挙げている。

- ・差別・偏見が起こらないように、人種ごとに分け
ては行わない
- ・受胎前に実施する
- ・遺伝カウンセリングは必須である
- ・インフォームドコンセントは極めて重要である
- ・社会から理解を得る必要がある

従来から遺伝病対策を公衆行政の一環として行ってきた欧米諸国と比べ、我が国では、遺伝病対策は十分には行われておらず、「人類皆保因者」という

ことについての社会的認知度は十分とはいえない。保因者スクリーニング検査が不用意に広まると深刻な差別問題等が発生する可能性がある。保因者スクリーニング検査は、本人の健康に直接影響を与えるものではないというものの、我が国で不適切に普及した場合には、深刻な遺伝差別問題、人権問題が起きてくる可能性があるため、保因者スクリーニング検査を実施する際の要件等に関する法整備を早急に進める必要があると考える。

E. 結論

指定難病には単一遺伝子疾患が多く含まれており、難病対策として遺伝医療体制の充実が求められている。先進諸国で行われ始めている保因者スクリーニング検査への対応も必要である。

F. 健康危険情報 なし

G. 研究発表

1. 論文発表 なし
2. 学会発表 なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得 なし
2. 実用新案登録 なし
3. その他 なし

⁴

<http://www.fda.gov/NewsEvents/Newsroom/PressAnnouncements/ucm435003.htm>

第1次 110疾患のうち

単一遺伝性疾患

32疾患(群) 29%

単一遺伝性疾患が含まれている疾患

12疾患(群) 11%

合計

44疾患(群) 40%

番号	病 名	単一遺伝性疾患		遺伝形式 (OMIM No.)
		単一疾患	遺伝性疾患が含まれている	
1	球脊髄性筋萎縮症	1		#313200
2	筋萎縮性側索硬化症		1	#105400
3	脊髄性筋萎縮症	1		#253300
4	原発性側索硬化症			
5	進行性核上性麻痺			
6	パーキンソン病		1	#163890, #602544 etc.
7	大脳皮質基底核変性症			
8	ハンチントン病	1		#613004
9	神経有髄赤血球症	1		#200150
10	シヤールコーマリー・オートウズ病	1		#118220, #118200 etc.
11	重症筋無力症			
12	先天性筋無力症候群	1		#254210 etc.
13	多発性硬化症/視神経脊髄炎			
14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎/多巣性運動ニューロパシー			
15	封入体筋炎			
16	クロウ・梁瀬症候群			
17	多系統萎縮症		1	#146500
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く)	1		#164400, #183090 etc.
19	ライソゾーム病	1		#30150, #230800 etc.
20	副腎白質ジストロフィー	1		#300100
21	ミトコンドリア病	1		#540000, #545000 etc.
22	もやもや病			
23	アリオソ病		1	#123400, 137440etc.
24	亜急性硬化性全脳炎			
25	進行性多巣性白質脳症			
26	HITLV-1関連脊髄症			
27	特発性基底核石灰化症		1	#213600, #615007
28	全身性アミロイドーシス		1	#105210
29	ウルリッヒ病	1		#254090
30	遠位型ミオパシー	1		#605820, #600737etc.
31	ベスレムミオパシー	1		#158810
32	自己食空胞性ミオパシー	1		#300257
33	シェワルツ・ヤンベル症候群	1		#255800
34	神経線維腫症	1		#162200
35	天疱瘡			
36	表皮水疱症	1		#131750, #226600
37	膿疱性乾癬(汎発型)			
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群			
39	中毒性表皮壊死症			
40	高安動脈炎			

41	巨細胞性動脈炎			
42	結節性多発動脈炎			
43	顕微鏡的多発血管炎			
44	多発血管炎性肉芽腫症			
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症			
46	悪性関節リウマチ			
47	バージャール病			
48	原発性抗リン脂質抗体症候群			
49	全身性エリテマトーデス			
50	皮膚筋炎/多発性筋炎			
51	全身性強皮症			
52	混合型結合組織病			
53	シェーグレン症候群			
54	成人スチル病			
55	再発性多発軟骨炎			
56	ペーネット病			
57	特発性拡張型心筋症		1	#613424, #115200 etc.
58	肥大型心筋症		1	#192600, #115197 etc.
59	拘束型心筋症			
60	再生不良性貧血			
61	自己免疫性溶血性貧血			
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症			
63	特発性血小板減少性紫斑病			
64	血栓性血小板減少性紫斑病		1	#274150
65	原発性免疫不全症候群			# 102700, #300400 etc.
66	IgA 腎症			
67	多発性嚢胞腎		1	#173900, #263200 etc.
68	黄色靱帯骨化症			
69	後縦靱帯骨化症			
70	広範脊柱管狭窄症			
71	特発性大腿骨頭壊死症			
72	下垂体性ADH分泌異常症			
73	下垂体性TSH分泌亢進症			
74	下垂体性PRL分泌亢進症			
75	クッシング病			
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症			
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症			
78	下垂体前葉機能低下症		1	#613038, #262600 etc.
79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)		1	#143890
80	甲状腺ホルモン不応症			#145650

81	先天性副腎皮質酵素欠損症		1		#201910, #202010 etc.
82	先天性副腎低形成症		1		#300200
83	アジソン病				
84	サルコイドーシス				
85	特発性間質性肺炎				
86	肺動脈性肺高血圧症			1	#178600
87	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症				
88	慢性血栓性肺高血圧症				
89	リンパ脈管筋腫症		1		#606690
90	網膜色素変性症		1		#268000
91	ハッド・キアリ症候群				
92	特発性門脈圧亢進症				
93	原発性胆汁性肝硬変				
94	原発性硬化性胆管炎				
95	自己免疫性肝炎				
96	クロン病				
97	潰瘍性大腸炎				
98	好酸球性消化管疾患				
99	慢性特発性偽性腸閉塞症				
100	巨大腸脱短小結腸腸管蠕動不全症				
101	腸管神経節細胞減少症				
102	ルビンシュタイン・ライビ症候群		1		#180849
103	GFO症候群		1		#115150
104	コスデロ症候群		1		#218040
105	チャージ症候群		1		#214800
106	クリオピリン関連周期熱症候群		1		#120100
107	全身型若年性特発性関節炎				
108	TNF受容体関連周期性症候群		1		#142680
109	非典型型溶血性尿毒症症候群		1		#235400
110	ブラウ症候群		1		#186580

32 12

表 2. 指定難病に含まれる単一遺伝子疾患・1

第2次 196 疾患のうち

単一遺伝性疾患
単一遺伝性疾患が含まれている疾患

113 疾患(群) 58%
30 疾患(群) 15%
143 疾患(群) 73%

合計

番号	病 名	単一遺伝性疾患 で ある	単一遺伝性疾患 でない	遺伝形式 (OMIM No.)
1	先天性ミオハチー	1	1	AD/AR/XL
2	マリネスコ・ジェーグレン症候群	1	1	AR(#248800)
3	筋ジストロフィー	1	1	AD/AR/XL
4	非ジストロフィー性ミオトニー一症候群	1	1	AD/AR
5	遺伝性周期性四肢麻痺	1	1	AD
6	アトピー一症候群	1	1	AD
7	腎臓腫瘍	1	1	AD
8	腎臓腫瘍	1	1	AD
9	アイザワス症候群	1	1	AD/AR
10	遺伝性ジストニア	1	1	AR(#60159)
11	脳室モントギリアン症	1	1	AR(#60142)
12	脳室モントギリアン症	1	1	AR(#60142)
13	尖頭と菱形骨椎症を伴う常染色体 性劣性 質脳症	1	1	AD(#125110)
14	皮膚下線条と白質脳症を伴う常染色体 性劣性 質脳症	1	1	AD(#125110)
15	体性慢性 脳動脈症	1	1	AD(#21820)
16	性びまん 性白質脳症	1	1	AD(#188605)
17	前頭前葉萎縮症	1	1	AD/AR
18	ピルカース・タッフ脳幹病変	1	1	AD/AR
19	けいれん重積型(二相性)急性脳症	1	1	AR(#256800)
20	先天性無痛痒性皮膚炎	1	1	AD/AR
21	アレキサンダー病	1	1	AD/AR
22	先天性核上性眼球痺	1	1	AD/AR
23	セバウス症候群	1	1	AD/AR
24	中脳核神経形質異常症/ドモレリア 症候群	1	1	AR(#182230)
25	アイカリアー症候群	1	1	XL(#304050)
26	片側口面症	1	1	体細胞変異?
27	産前性皮膚異常形成	1	1	体細胞変異?
28	神経細胞移動異常症	1	1	体細胞変異?
29	先天性大脳白質形成不全症	1	1	体細胞変異?
30	ドラムス症候群	1	1	AD(#607208)
31	海馬硬化を伴う内側頭葉てんかん	1	1	AD(#607208)
32	ミオクロニ一筋力動作を伴うてんかん	1	1	AD(#607208)
33	レノックス・ガスト一症候群	1	1	AD(#607208)
34	ウェスト症候群	1	1	AD(#607208)
35	木田原症候群	1	1	AD(#607208)
36	眼瞼ミオグロニ一脳症	1	1	AD(#607208)
37	遠走性焦点発作を伴う児てんかん	1	1	AD(#607208)
38	片側性・片麻痺てんかん症候群	1	1	AD(#607208)
39	環状の帯状体体性脳症	1	1	AD(#607208)
40	ラズマン症候群	1	1	AD(#607208)
41	PODIH9関連症候群	1	1	AD(#607208)
42	網状網回部分発作重積型急性脳炎	1	1	AD(#607208)
43	後波睡眠期持続性線条波を示すてん かん性 脳 症	1	1	AD(#607208)
44	ランド・クラフナー症候群	1	1	AD(#607208)
45	レット症候群	1	1	AD(#607208)
46	スタージ・ウェーバー症候群	1	1	AD(#607208)
47	結節性硬化症	1	1	AD(#607208)
48	色素性乾皮症	1	1	AD(#607208)
49	先天性魚鱗癬	1	1	AD(#607208)
50	先天性魚鱗癬	1	1	AD(#607208)

151	タンジール病	1	1	AR(205400)
152	原形性高カリウム血症	1	1	AR(238600)
153	脳腫瘍性腫瘍	1	1	AR(212700)
154	無カリタンハム血症	1	1	AR(200100)
155	脂肪萎縮症	1	1	AR(608584)
156	家族性地中海熱	1	1	AR(249100)
157	高血圧性脳症	1	1	AR(260920)
158	中核・両片症候群	1	1	AR(250040)
159	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮 症・アラスカ症候群	1	1	AD(604416)
160	慢性重発性多発性骨髄炎	1	1	AR(60628)
161	遠近性弱視	1	1	AD(135100)
162	進行性骨化性線維形成症	1	1	AD(166200)
163	肋骨異常を伴う先天性胸壁症	1	1	AD(187600)
164	骨形成不全症	1	1	AD(100800)
165	軟骨形成不全症	1	1	AD(100800)
166	軟骨形成不全症	1	1	AD(100800)
167	リンパ管腫症/ゴーム病	1	1	AD(100800)
168	巨大動脈奇形(頸部動脈瘤)	1	1	AD(100800)
169	巨大動脈奇形(頸部動脈瘤)	1	1	AD(100800)
170	クリッペル・レノ・ウェーバー症	1	1	AD(100800)
171	クリッペル・レノ・ウェーバー症	1	1	AD(100800)
172	先天性赤血球形成異常性貧血	1	1	AD(100800)
173	後天性赤芽球癆	1	1	AD(100800)
174	ダイアモンド・ブラックファン貧血	1	1	AD(100800)
175	アノコニ貧血	1	1	AD(100800)
176	遺伝性軟骨球性貧血	1	1	AD(100800)
177	エプスタイン症候群	1	1	AD(100800)
178	自己免疫性出血病XIII /13	1	1	AD(100800)
179	クロンカイト・カタナ症候群	1	1	AD(100800)
180	非特異性多発性小腸潰瘍	1	1	AD(100800)
181	ヒルシュフルング病(全腸腸型/小 腸型)	1	1	AD(100800)
182	総排泄腔外反症	1	1	AD(100800)
183	総排泄腔遺残	1	1	AD(100800)
184	先天性横膈膜ヘルニア	1	1	AD(100800)
185	乳幼児肝巨大血管腫	1	1	AD(100800)
186	胆道閉鎖症	1	1	AD(100800)
187	アラン症候群	1	1	AD(100800)
188	遺伝性腸炎	1	1	AD(100800)
189	腸管性腸炎	1	1	AD(100800)
190	腸管性腸炎	1	1	AD(100800)
191	腸管性腸炎	1	1	AD(100800)
192	レーベル遺伝性神経症	1	1	AD(100800)
193	アラン症候群	1	1	AD(100800)
194	若年発症型周期性昏厥	1	1	AD(100800)
195	周期性昏厥	1	1	AD(100800)
196	好酸球性副鼻腔炎	1	1	AD(100800)

表 3. 指定難病に含まれる単一遺伝子疾患・2

平成26年度厚生労働科学研究費補助金 厚生労働科学特別研究事業
遺伝情報・検査・医療の適正運用のための法制化へ向けた遺伝医療政策研究
分担研究報告書

分担研究課題3：母子保健と周生期における問題点

研究分担者： 小西郁生 京都大学大学院医学研究科器官外科学・産婦人科学
福嶋義光 信州大学医学部遺伝医学・予防医学
櫻井晃洋 札幌医科大学医学部遺伝医学
山内泰子 川崎医療福祉大学医療福祉学部
主任研究者： 高田史男 北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学

研究要旨

近年、出生前に行われる胎児診断において、検査方法の多様化が進んでいる。検査の実施に関しては、日本医学会、日本産科婦人科学会などによる見解・ガイドライン等を医師が遵守し、特に混乱なく行われてはいる。出生前診断に関しては、生命倫理基本法のような基本法に各種指針を加える形での運用が現実的であると考え。さらに適切な出生前診断の提供のために、出生前診断の登録制度の構築、遺伝カウンセリング体制の十分な整備、及び障害者福祉の支援体制の調査が必要であると考え。

研究協力者

山田重人（京都大学大学院医学研究科人間健康科学系専攻）
三宅秀彦（京都大学医学部附属病院遺伝子診療部）
福田 令（北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学）
堀あすか（北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学）

A. 研究目的

近年の妊娠・出産の高齢化と検査技術の進歩に伴い、出生前に胎児の情報をできる限り把握したいというニーズが高まっている。これまで、本邦においては超音波診断が主流であったが、近年では母体血を用いた検査の導入など、検査方法の多様化が進んでいる。検査の実施に関しては、後述する日本医学会、日本産科婦人科学会などによる見解・ガイドライン等を医師が遵守し、特に混乱なく行われてはいるが、胎児遺伝学的検査に関する実施件数を含んだ状況の把握に関しては、一部の検査を除いて存在しないのが現状である。

日本国内での問題点を抽出するために、日本国内の現状について整理し、諸外国の状況との比較を行うこととした。

B. 研究方法

国内について行われている検査と関連するガイドラインについて資料を明示してまとめた。国外については、先進7カ国（G7）に加え、ヨーロッパ連合（EU）における先天異常の国際サーベイランス機関であるEUROCAT（European surveillance of congenital anomalies）の報告書に記載されている国家、及び近隣国家として韓国、計17カ国を対象として、各国の出生前診断の現状について記述した。最後に、本邦と諸外国の比較を行い、問題点の抽出を図った。

C. 研究結果

1. 妊娠出産と諸検査

妊婦健診において標準的に行われている検査及び妊婦からの希望があった場合に行われる検査についての概要は以下の通りである¹。

¹ 日本産科婦人科学会、日本産婦人科医会編 産婦人科診療ガイドライン産科編 2014 <http://www.jsog.or.jp/activity/pdf/gl_sanka_2014.pdf>
妊婦健診に関してはCQ001に記載されている。妊娠中の検査は胎児発育や合併症頻度などに応じて、基本検診に血液検査、細菌検査などが加えられる。

- 妊婦健診を通して
 - ✧ 血圧、体重測定、尿一般検査
- 妊娠 4～12 週
 - ✧ ほぼ全員が受けるもの：妊娠初期血液検査（血液型、血算、感染症、血糖など）、細菌学的検査、通常超音波検査
 - ✧ 希望者のみが受けるのもの：胎児超音波検査、絨毛検査、母体血清マーカー、無侵襲的出生前遺伝学的検査（Non-invasive prenatal testing: NIPT）
- 妊娠 12 週～21 週
 - ✧ ほぼ全員が受けるもの：通常超音波検査、クラミジア検査
 - ✧ 希望者のみが受けるのもの：NIPT、羊水検査、（絨毛検査）
- 妊娠 22 週以降：
 - ✧ ほぼ全員が受けるもの：通常超音波検査、血液検査（血算、血糖）、細菌学的検査（B 群溶連菌）
 - ✧ 希望者のみが受けるのもの：胎児超音波検査、羊水検査
- 妊娠 41 週以降
 - ✧ ほぼ全員が受けるもの：通常超音波検査、胎児心拍数図検査

産婦人科診療ガイドライン産科編 2014¹では、超音波検査を、上記のように「通常超音波検査」と「胎児超音波検査」に分類している²。「通常超音波検査」は、妊婦健診時に行われ胎児の発育や Well-being を観察するもので、一方「胎児超音波検査」は、全妊婦を対象としない、胎児形態異常の診断を目的とするものである。胎児超音波検査は、胎児染色体異常の非確定的検査ともなり得る。このような検査は遺伝学的超音波検査（genetic sonography）と呼ばれ、胎児の項部肥厚（nuchal translucency：NT）や胎児鼻骨、三尖弁逆流など、一つ一つは病的所見とは言えないものの、確率的に染色体異常などの遺伝学的疾患との関連が高い所見を観察・計測するものである。

² 本ガイドラインの CQ106-1～5 が出生前診断の項目に該当し、超音波に関する総論は CQ106-2 に記載されている。

妊娠初期検査（血液検査）では血液型（不規則抗体スクリーニング含む）、貧血の有無、感染症の有無などをチェックする。妊娠中期検査（血液検査）、妊娠後期検査（血液検査）では貧血の有無を中心とした検査が行われる。

本報告では、妊娠中に行われる遺伝学的検査に絞って報告を行う。

2. 国内の胎児遺伝学的検査の状況

① 国内の胎児遺伝学的検査の状況

本邦で行われている代表的な胎児遺伝学的検査は以下のとおりである。

非確定的検査：母体血清マーカー（トリプルマーカーテスト、クアトロマーカーテスト）、NIPT、遺伝学的超音波

確定的検査：絨毛検査、羊水検査、臍帯穿刺

以上に挙げたような様々な検査方法により、胎児に対する遺伝学的検査が行われている。胎児遺伝学的検査は、疾患のリスクを検討する「非確定的検査」と、診断を確定するための「確定的検査」に大別される。非確定的検査は、胎児染色体異常症のリスクを算定するために行われ、非侵襲的であるため流産などのリスクがない。一方、確定的検査は胎児検体を直接調べるため侵襲的に行う必要があり、流産や母体損傷などのリスクが存在する。羊水・絨毛検査は G-band 法による胎児染色体検査のために行われるのが主であるが、単一遺伝子疾患など特殊な病態については特定の施設で実施されている。

非侵襲的な検査の代表は超音波検査である。超音波による遺伝学的検査は、遺伝カウンセリングを必要とする^{2,3}ことから通常の超音波検査と区別して施行すべきものであるが、通常超音波検査において偶発的所見（Incidental Findings: IF）として得られることも多い。年間約 100 万件ある全分娩に対して

³ 産婦人科診療ガイドライン産科編 2014 CQ106-3 は nuchal translucency についての記載であるが、ここに超音波による偶発的発見について記載されている。

遺伝カウンセリングを行う事は非現実的であり、必ずしも厳密に区別はされない現状がある。超音波検査の実施・測定方法については、各学会が指針を出している。例えば、遺伝学的検査には含まれない胎児計測においては日本超音波医学会が2003年に「超音波胎児計測の標準化と日本人の基準値」を公示している。胎児形態異常スクリーニング、胎児 nuchal translucency (NT) 測定、胎児大腿骨長に関しては、産婦人科診療ガイドライン産科編 2014 に、測定項目や最低限の要求項目が記載されている。しかし、実際に個々の診療現場で妥当性のある測定が行われているかの評価については、国内機関ではなされていないのが実情である。超音波検査に関する認証は、英国に本部を持つ The Fetal Medicine Foundation (FMF) で、NT 測定や胎児鼻骨測定、胎児心臓検査、各種の胎児血流測定などについて教育及び認証を行っている⁴が、日本の医師も FMF の基準に基づいて認証を受けているという実態がある。現在、FMF の認証を受けている本邦の医師は、NT 測定 557 名、胎児鼻骨測定 41 名、胎児心臓検査 112 名である (2015 年 5 月 6 日現在)。

もう一つの非侵襲的検査は、母体血清を用いた方法である。従来からの方法として、母体血中の生化学物質を用いる方法である。この方法では、母体血中の特定のタンパクやホルモンが、胎児の疾患により変化することが知られており、PAPP-A、hCG、AFP、uE3、inhibin などのマーカー物質 (母体血清マーカー) の量を測定し胎児の染色体異常や開放性神経管奇形の確率を算定する。検査が母体血清マーカー検査として国内では、約22,000件実施されていると推定される⁵。これらに加え、母体血中に存在する胎児由来DNAについての検査として、NIPTが2013年4月から臨床研究の枠組みで始まっている。NIPTでは、母体血中に存在する絨毛由来のDNA断片を利用し、胎児情報を得る方法で、羊水ないし絨毛検査のような侵襲性がないことが特徴とされている。

胎児のDNAを用いる検査であるが、染色体異常症に対しては非確定的検査である。NIPTは開始から1年間で、約7,000件実施された⁵。NIPT検査自体は採血を国内各施設で行われているが、検体は海外で解析されており、日本人の膨大な遺伝情報が海外に流れているのが現状である。さらに、母体血清マーカーと超音波測定を組み合わせた妊娠第1三半期に実施されるコンバインドテストも、一部の施設で導入されている⁶。

胎児もしくはその付属物を検体として直接検査するものについては、妊娠初期に採取される絨毛によるもの、妊娠中期以降に採取される羊水によるもの、同じく妊娠中期に採取される臍帯血によるものがある。このうち臍帯血によるものは、重篤な母体の特発性血小板減少症による胎児への影響の評価などが行われていたが、手技による胎児への危険性や手技の困難性が指摘されており、2014年の「妊娠合併特発性血小板減少性紫斑病診療の参照ガイド」でも臍帯穿刺は推奨されていない⁷。絨毛採取検体や羊水穿刺による検体の解析について、染色体検査は自施設で行う施設もあるが、検査会社への受託も少なからず行われており、その解析を海外で行う検査会社も複数存在している。遺伝学的検査については、施設個別で行われてデータの集積がなされていないため、その全体像は明らかになっておらず、その精度管理についても不明である。

検査対象として、日本産科婦人科学会は、侵襲的検査、着床前診断及び母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査 (NIPT) については、対象を限定しているが、その他の検査については対象を限定していない。よって、妊婦の希望によっても受検可能である。

2003年に発表されたWHOによる“Review of Ethical Issues in Medical Genetics”⁸及び日本産科

⁴ <https://fetalmedicine.org/certificates-of-competence>

⁵ 国立成育医療センター 産婦人科 佐々木愛子らによる調査報告より。日本遺伝カウンセリング学会誌 34 巻 2 号 p44(2013) (会議録)

⁶ 周産期遺伝カウンセリングマニュアル 関沢明彦、佐村修、四元淳子 編著 中外医学社 (2014)

⁷ 妊娠合併特発性血小板減少性紫斑病診療の参照ガイド。臨床血液 55 巻 8 号 p934-947 (2014)

⁸ Wertz DC, Fletcher JC, Berg K: Review of Ethical Issues in Medical Genetics. Report of Consultants to WHO.(WHO/HGN/ETH/0.04). World Health Organization Human Genetics Programme.2003

婦人科学会からの「出生前に行われる遺伝学的検査及び診断に関する見解」において、出生前診断に関しては「無危害」の立場より遺伝カウンセリングが必要とされているように、出生前診断の一連のプロセスの中で遺伝カウンセリングは重要な意味を持つ。2013 年の本邦におけるアンケート調査で、臨床遺伝専門医及び認定遺伝カウンセラーの産婦人科施設への在籍率は回答施設の 1 割以下と低く⁹、出生前診断における検査前の説明や遺伝カウンセリングに臨床遺伝の専門家が必ずしも関与していない状況が推察される。

母体血清マーカーと羊水分析による染色体検査は、産科一次施設から三次施設のいずれにおいても施行されており⁹、産婦人科専門医、周産期専門医、超音波専門医、臨床遺伝専門医が提供していると推察される。その一方、これら二つの検査に対する登録システムは存在せず、実態の把握については、前述の様な推定値となる。唯一、NIPT に関しては、日本産科婦人科学会が主導して、日本医学会のもとで認定システムを構築し、全例が登録されている¹⁰ため、その内容についての解析が可能となっている。また、保険診療であればレセプトデータベースからの実施状況の把握も可能となるが、胎児遺伝学的検査は全て私費で行われており、また、給付金などの補助はなく、支払いベースでの実態調査も困難である。

胎児遺伝学的検査の実態に対する把握・報告に関してまとめると、前述のように NIPT については、施設認定登録制度があり、全数が把握されている。超音波検査については、ほぼ全ての産婦人科診療で行われていると推察される。一般診療としての超音波検査と出生前診断を目的とした胎児超音波、遺伝医学的な目的により行う超音波検査を厳密に切り分けることは困難である。羊水染色体検査、絨毛検査、臍帯血検査についてはいくつかの検討がなされてお

り、限定された施設での調査¹¹、検査施設におけるデータからの実施数の調査^{12,13}が報告されているが、産科施設全数を対象とした調査は 2013 年に厚生労働科学特別研究事業久具班⁹で行われたのが初めてである。

② 現在の国内の法及びガイドライン等による規制の実態

出生前検査一般について、法的規制は存在しない。本項目に該当するガイドラインとしては、以下に挙げたものが存在する。

- 胎児心エコー検査ガイドライン・日本胎児心臓病学会（2006 年）
- 医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン・日本医学会（2010 年）
出生前診断に関して、日本産科婦人科学会などの見解を遵守することを定め、適宜遺伝カウンセリングの実施をするよう定めている。
- 「着床前診断」に関する見解－日本産科婦人科学会（2010 年改定）
臨床研究としての着床前診断の実施について実施者、施設要件、症例の適応などを定め、診断実施診療部門以外による遺伝カウンセリングの実施を必要としている。
- 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－日本産科婦人科学会（2013 年改定）
出生前診断全般について、その実施に当たっての要件を定めており、遺伝カウンセリングの必要性と、関係医療者に対して知識習熟、技術の向上の努力義務を記載している。

¹¹ Matsuda I, et al. Prenatal genetic testing in Japan. Community Genet. 3(1):12-16.2000

¹² 左合治彦ら：わが国における出生前診断の動向（1998-2002）. 日本周産期・新生児学会雑誌 41:561-564.2005

¹³ Sasaki A, et al. Low prevalence of genetic prenatal diagnosis in Japan. Prenat Diagn. 31(10):1007-1009.2011

⁹ 平成 25 年度厚生労働科学特別研究事業、出生前診断における遺伝カウンセリング及び支援体制に関する研究報告書（代表:久具宏司）

¹⁰ 日本医学会「遺伝子・健康・社会」検討委員会が NIPT に関する認定・登録を担当している。
http://jams.med.or.jp/rinshobukai_ghs/index.html

- 母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に関する指針－日本産科婦人科学会（2013年）
NIPTに関する日本産科婦人科学会の考え方を明示し、実施要件、対象となる妊婦を定め、説明内容の概要、検査機関についても言及している。
- 産婦人科診療ガイドライン－日本産科婦人科学会（2014年）
当該ガイドラインのCQ106-1～5が出生前診断の関連項目であり、総論的事項から胎児骨系統疾患やNTなどの各論的事項まで言及している。ガイドラインは診療の指針となるものであり、日本産科婦人科学会会員においては概ね遵守されていると考えられる。我が国の出生前診断に対する基本理念は、1999年に厚生科学審議会先端医療技術評価部会・出生前診断に関する専門委員会から発表された「母体血清マーカー検査に関する見解」の考え方を継承する部分が大きく、妊婦が検査の内容や結果について十分な認識を持って行われ、適切な遺伝カウンセリングの上で実施されることを要求している。検査の実施にあたっては、受検を検討する個人の選択の上で実施され、マススクリーニング的に行う事はない。

3. 諸外国の状況

1994年のカイロ会議で採択されたICPD/カイロ行動計画¹⁴では2015年までに解決すべき課題として、家族計画とセクシュアルヘルスを含むリプロダクティブヘルス・サービスへの普遍的アクセスを実現するとしている。これには、全てのカップルと個人が、自分たちの子どもの数、出産間隔、出産する時期を自由にかつ責任をもって決定でき、そのための情報と手段を得ることができるという基本的権利、ならびに最高水準の性に関する健康及びリプロダク

ティブヘルスを享受する権利が含まれている。これらについて徐々に整備が進んでいるとは考えられるが、何をどこまでよしとするのか、どこまでを公的な負担とするのか、については国により違いがある。本研究では、先進7カ国（G7）に加え、ヨーロッパ連合（EU）において先天異常のサーベイランス機関であるEUROCAT（European surveillance of congenital anomalies）の報告書に記載されている国家、および近隣国家として韓国、計17カ国を対象として、各国の出生前診断の現状について記述した。

i. アメリカ合衆国

人工妊娠中絶、出生前診断、着床前診断にかかわる連邦法レベルでの実質的規制は存在しない。スクリーニング等は米国産婦人科医会（ACOG）のガイドラインに沿って行われる。米国産婦人科医会では、2007年に全ての妊婦に対して、染色体異常症に対するスクリーニングの情報提示をするように会告で定めている¹⁵。また、侵襲的検査の実施¹⁶、NIPTの実施¹⁷に際しても会告、意見を発表している。これらの会告の中には、遺伝カウンセリングの実施についても記載されている。

ii. ドイツ¹⁸

2009年に「ヒト遺伝学的診断に関する法律」（略称「ヒト遺伝子診断法」）が制定され、出生前診断に関しては、「医療目的であって、胎児の健康を損なうおそれのある遺伝的特性の検査」に限定された。なお、医療目的での遺伝学的検査にあたっては、医師の事前の説明と、それに基づく本人の明示的かつ書面による同意が必要となる。1995年に「妊娠の葛藤状態の回避及び克服のための法律（略称「妊娠葛藤法」）が成立（2009年に改正）、

¹⁵ ACOG practice bulletin No77 Screening for fetal chromosomal abnormalities (2007年1月)

¹⁶ ACOG practice bulletin No88 Invasive prenatal testing for aneuploidy (2007年12月)

¹⁷ ACOG committee opinion No.545 Noninvasive prenatal testing for aneuploidy (2012年12月)

¹⁸ 山口和人（海外立法情報課）『【ドイツ】遺伝子診断法の制定』外国の立法、240(1)、国立国会図書館、2009年

¹⁴ 『国際人口・開発会議「行動計画」：カイロ国際人口・開発会議(1994年9月5-13日)採択文書』カイロ 国際人口・開発会議(編) 外務省監訳・東京：世界の動き社、1996。

妊娠葛藤相談所と呼ばれる公的な相談機関を全国 1,500 箇所に設置し、妊婦とその家族が、専門のトレーニングを積んだ相談員のカウンセリングを何度でも無料で受けることができる。

iii. オーストリア¹⁹

先天異常又は染色体異数性に対する国家によるスクリーニングプログラムは厳しく制限されている。しかし、妊婦は適切な時期に利用可能な全ての出生前検査の存在、利点、関連するリスク、そしてこれらの検査から生じる可能性のある困難な決定についての言及を、産婦人科医より知らされなければならない。女性からのインフォームドデシジョンが要求される。

分娩予定日における年齢が 35 歳以上である場合、絨毛採取 (CVS) 又は羊水検査について公的保険から支払われる。さらに、妊婦が受精した時点で 36 歳以上である場合、母体血清マーカーと超音波を組み合わせたコンバインドテストと精密超音波 (妊娠 20 週での検査) のコストも公的保険によって払われる。また、以下の適応でも無料で支払われる：前児における先天奇形又は染色体異数性、血族結婚、催奇形性の疑い。

侵襲的検査は、妊婦からの希望によってなされる。超音波検査も自発的かつ強制ではない。“Mother-Child-Passport”は、妊娠 20 週と 30 週における 2 回の超音波検査を提供し、近く妊娠 12 週での 3 回目の検査が加えられる予定である。妊娠 20 週の検査は、形態異常と異数性のマーカーの検出を目的としている。

オーストリア超音波医学会は、これらの精密超音波検査のための基準を発表している。

iv. ベルギー

ベルギーにおけるダウン症候群に対する出生前スクリーニングの方針は、妊娠 11 週と 13 週における nuchal translucency (NT)、及び、妊娠 8～15 週における妊娠第 1 三半期の母体血清マーカー検査が提示され、年齢に関係なく全ての女性は費用保証されている。

細胞遺伝学的な診断 (羊水穿刺又は絨毛採取) も、適応のある全ての女性に提示される。費用は保証されている。超音波断層法は妊娠三半期ごとに 1 回、費用保証がなされる。形態異常確認のためのルーチン検査は、第 2 三半期になされる。形態異常のための専門的な超音波は、胎児における形態異常に対する既知のリスクが存在している場合、及び、ルーチン超音波断層法での胎児形態異常が発見された場合である。

v. クロアチア

ダウン症候群に対する 2 種類のスクリーニングテストがあり、母体血清スクリーニングと超音波が、組み合わせて使用されている。いくつかのスクリーニング戦略が、現在、公式なガイドラインなしに用いられている。

母体血清マーカー検査は全ての妊婦に提示され、負担は国民健康保険で賄われる。

妊娠第 1 三半期の超音波スクリーニングも、全ての妊婦に、超音波検査単独もしくは生化学スクリーニングとの組み合わせで提示される。妊娠週数の超音波による推定は、生化学的検査の制度を改善するためになされる。超音波検査では、“ソフトマーカー”が評価される。

第 1 三半期スクリーニングでダウン症候群の胎児を持つリスクが増加していることが判明した女性は、遺伝カウンセリングと、CVS 又は妊娠中期の羊水穿刺のオプションが提供される。

出生前の細胞遺伝学的診断は公式には推奨されていないが、適応がある場合に実施される。細胞遺伝学的検査の前後には遺伝カウンセリングが必要である。細胞遺伝学的な出生前診断のための費用は、国民健康保険によってカバーされる。超音波断層法による形態異常のスクリーニングも公式

¹⁹ EUROCAT(European surveillance of congenital anomalies) EUROCAT special report prenatal screening policies in Europe (2010) : 2010 年に報告されたレポートで、以降のオーストリア、ベルギー、クロアチア、デンマーク、フィンランド、フランス、アイルランド、イタリア、マルタ、オランダ、スペイン (バルセロナ/カタルーニャ)、スウェーデン、スイス、英国の記載はこのレポートより引用している。

に推奨されていないが、通常、3回の超音波検査が妊娠中に行われる。

vi. デンマーク

2004年に出生前診断とスクリーニングに関する新しい国家政策が作成された。出生前診断及びスクリーニングは、デンマーク市民には無料である。

全ての妊婦は、妊娠第1三半期血清試験である“Double test”（妊娠8週から13週6日まで）及び超音波によるnuchal translucency (NT)（妊娠11週3日から13週6日まで）に基づいた第1三半期のリスクアセスメントが提供される。

絨毛採取又は羊水穿刺は、適応がある場合に行われる。超音波断層法による形態異常のスクリーニングが、全ての妊婦に対して妊娠19～20週に提示される。

vii. フィンランド

2010年の初めに、出生前スクリーニングプログラムが統一された。スクリーニングの提供は、2006年からスクリーニングに対する政令により規制されており、均一性とスクリーニングプログラムの質を向上させることを目的とする。

自治体と合同地域委員会は、一般的な健康管理の一部として、胎児の染色体異常と重篤な形態異常のスクリーニングを編成しなければならない。スクリーニングは、無料で全ての妊婦に対して提供される。妊婦は、任意の出生前スクリーニングプログラムが複数ある場合、選択する事ができる。

全国的なスクリーニングプログラムも、出生前スクリーニングに関するガイドラインを含む。

(<http://pre20090115.stm.fi/pr1178537602112/passthru.pdf> ; 法令の改定 : http://finohta.stakes.fi/NR/rdonlyres/BACC269F-1987-4157-82AC-45B780560783/0/VN_asetus_seulonnoista_010509_alk.pdf ; 検査 : http://www.stm.fi/c/document_library/get_file?folderId=39503&name=DLFE-6503.pdf) .

出産予定の両親に渡す出生前スクリーニング

について、2つのパンフレットが作られている。1つのパンフレットは、染色体及び形態異常に対して、利用可能な任意のスクリーニングテストに関する情報を提供する。もう一方は、胎児の染色体異常又は形態異常を疑う出生前スクリーニングの結果を受けた妊婦に向けたものとなっている。

(<http://finohta.stakes.fi/FI/sikioseulonnat/perheille/index2.htm>) (スウェーデン語及び英語版が利用できる)。

妊娠初期における一般的な超音波スクリーニングは、妊娠週数10週0日から13週6日において全ての妊婦に対して提示される。妊婦が出生前染色体スクリーニングに参加することに決めた場合、主に妊娠初期コンバインドスクリーニングが提示される。妊娠初期の血清試験 (s-PAPP-A と S-hCGB-V) は妊娠9週0日から11週6日で施行され、一般の超音波スクリーニングに同時に行われているnuchal translucency (NT)測定が妊娠11週0日から13週6日に実施される。他にも、第2三半期の血清試験 (2種類のマーカー) (s-AFP、S-hCGB-V) などが利用できる。

出生前細胞遺伝学的検査は、適応がある場合に行われる。適応のない胎児の染色体検査は、個人クリニックもしくは自費でのみ可能である。重篤な構造異常を検出するための超音波スクリーニングは、原則的に妊娠週数18週0日から21週6日、又は、妊娠24週0日以降で実施される。

出生前スクリーニングの品質勧告に従って、スクリーニングに対する政令実施を補助する専門家グループにより (社会保健省)、妊娠初期の一般的な超音波スクリーニング、妊娠初期のコンバインドスクリーニング及び形態的超音波スクリーニングは、プライマリーヘルスケアもしくは専門医療、又は、部分的に両方、として編成することができる。妊娠初期のコンバインドスクリーニングと第2三半期の血清スクリーニングの一部として、検査室における試験とリスク算定は、大学病院及び十分な規模を持った他の検査室に集約しなければならない。スクリーニングと関連した (診断を確定する) 精密検査は、大学病院に集

約されなければならない。専門家グループは、公衆衛生的ケアの一環としてスクリーニングを編成することが、最善の結果を保証すると考えた。しかしながら、自治体は、外部業者から出生前スクリーニングを購入する可能性がある。地域スクリーニングを実行する方法、スクリーニング費用及び品質監視システムは、数年ごとに評価されなければならない、出生前スクリーニングに対する全国登録が計画されている。

viii. フランス

1994年に総称「生命倫理法」が制定され、そのうちの公衆衛生法典で出生前診断を「胚又は胎児の特に重篤な疾患を発見するための医療行為である」と定義し、事前の遺伝カウンセリングを要することとした。2011年の「生命倫理法」改定により、超音波診断も出生前診断に含まれると明記された。

ダウン症候群の出生前スクリーニングのための現在の方針は、(1) 妊娠 11 週から 13 週の間に、ルーチンとして nuchal translucency (NT) 測定、もしくは、(2) 妊娠 14 週から 16 週の間に母体血清スクリーニングとされており、これは 1997 年 1 月に施行された法律に記載されているように、全ての女性に対して系統的に提案されなければならない。

出産前スクリーニングの費用は保証される、そして、スクリーニングテストのいずれかに異常な結果がある場合、羊水穿刺が提案され、そして、その費用も保証される。

健康に関する最高機関 (Haute Autorité de Santé、HAS) は、全て妊婦に対して、nuchal translucency (NT) 測定と第 1 三半期血清スクリーニング (遊離 hCGβ サブユニットと pregnancy-associated plasma protein A) によるコンバインド第 1 三半期スクリーニングの確立を勧告した。HAS も、この戦略の実施を推奨し、妊娠第 1 三半期における nuchal translucency (NT) 測定と血清スクリーニングテストのための管理された品質保証プログラムの確立が同時に

行われるべきであると勧めた。

(http://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_540874/evaluation-des-strategies-de-depistage-de-la-trisomie-21)

出生前細胞遺伝学的診断は、新しいコンバインドテストも含めた母性血清スクリーニングで、算出されたリスクが 1/250 より大きいとき、羊水穿刺が提案される。また、染色体異常を示唆する超音波異常も、適応に含まれるように拡大されている。38 歳以上の母親では、費用保証された (すなわち、出生前スクリーニングテストなしで行われる) 羊水穿刺への、直接アクセスする選択もある。構造的異常を検出するために、3 回のルーチン超音波検査が行われる。これらの検査は、妊娠 12 週、22 週 (心臓検査を伴う形態学的検査) と 32 週に行われる。

ix. アイルランド

ダウン症候群の出生前スクリーニングに対する方針は存在しない。nuchal translucency (NT) 測定はルーチンでは提供されない、個別に希望があった場合に提供される。出生前細胞遺伝学的診断 (羊水穿刺又は絨毛採取) は通常提示されず、個別に希望があった場合に提供される。

妊娠 18 週頃の妊娠中の超音波検査では、一般的に形態異常のスクリーニングを含む。

x. イタリア

ダウン症候群の出生前スクリーニングは、(1) 高齢妊娠 (分娩時、35 歳以上)、(2) 妊娠 16 週から 17 週のトリプルテスト (AFP、hCG、uE3) による母性血清スクリーニング、(3) 妊娠 11 週から 14 週の間にされる超音波による nuchal translucency (NT) 測定、単独もしくは遊離 β-hCG と PAPP-A による血清マーカー (ダブルテスト) との組み合わせ、の方針となる。

トスカーナ地方など、いくつかの地域では、Fetal Medicine Foundation のガイドラインに従って、ダウン症候群の特別な出生前診断プログラムが発達している。いくつかの私的な超音波セン

ターでは、妊娠 16 週と 22 週の間に、超音波検査担当者による“遺伝学的”超音波検査を行う。しかし、この処置は一般の公的なスクリーニングプログラムに含まれない。

出生前細胞遺伝学的診断は、無償で提供される。また、妊娠中、3 回ルーチンの超音波検査を受ける方針とされている。

xi. マルタ

マルタでは、超音波検査はルーチンで実施されるが、染色体異常スクリーニングに関してルーチンで行う方針はとられていない。

xii. オランダ

あらゆる妊婦は、胎児形態異常のスクリーニングについて、妊娠初期にカウンセリングを受ける。この遺伝カウンセリングの費用は保証される。妊婦には、(1) 妊娠 11 週から 14 週の間の **nuchal translucency (NT)**、(2) 妊娠 9 週から 14 週の間の早期血清分析 (**PAPP-A** と遊離 **β-hCG**) の選択が可能である。これらの検査が同時に施行された時、‘コンバインドテスト’と呼ばれ、費用は 140 ユーロである。これらの費用は保証されている。

細胞遺伝学的診断 (羊水穿刺又は絨毛採取) は、全ての妊婦に提供され得る。またこれらの費用は保証される。

あらゆる妊婦は、妊娠 20 週頃、ルーチンの超音波断層法を提供される。このルーチンの検査は、超音波に関する教育を受けた医療専門職 (例 助産婦、総合診療医) によって実施することができる。この費用は保証される。

妊娠 20 週前後の‘高水準の超音波スクリーニング’は、適応がある場合、実施される。高水準の超音波スクリーニングは出生前診断センターにおいて、特別な産婦人科医によってのみ実施される。この費用は保証される。

xiii. スペイン

カタルーニャのダウン症候群の出生前スクリーニングのための現在の方針 (2009 年 10 月から)

は、以下のようになっている：

全ての女性に：第 1 三半期スクリーニング：

- ・妊娠 11 週から 13 週の間にルーチンで **nuchal translucency (NT)** 測定。
- ・妊娠 8 週から 13 週の間に、ルーチンで母体血清スクリーニング (遊離 **β-hCG** と **PAPP-A**)。

妊娠第 1 三半期に産科受診のない女性に：第 2 三半期スクリーニング：

- ・妊娠 14 週以降の母体血清スクリーニング (遊離 **β-hCG**、**αFP**、**uE3** 及び **Inhibin A**)。

出生前細胞遺伝学的診断は適応に応じて実施される。超音波断層法による形態異常のスクリーニングは、妊娠各三半期に 1 回ずつ、計 3 回行われる。

xiv. スウェーデン

スウェーデンにおいて、ダウン症候群のスクリーニングのための方針は存在しない。妊娠 11 週から 13 週の間にルーチンとして、**nuchal translucency (NT)**、生化学的血液検査が、スウェーデンのいくつかの地方で導入されている。

制御されたシステムにおけるスクリーニングの結果をもって、羊水穿刺 (又は絨毛採取) の提示される事が基本とされている。全妊婦の半数は出生前診断を提案され、この提案を受け入れる。女性が 35 歳より若い場合でも、ダウン症候群の児をもつことに非常に悩んでいる場合には、彼女は出生前診断を提供される。スクリーニング、羊水穿刺、(又は **CVS**) の費用は、完全に保証される。超音波断層法として、1 回はルーチン検査による構造異常のスクリーニングが、妊娠中に行われる。

xv. スイス

ダウン症候群のスクリーニングは、母体年齢と独立して、全ての女性に提示されなければならない。産婦人科医は、そのより良い精度から、第 2 三半期ではなく第 1 三半期の母体血清検査を行

うことが奨励される。

出生前細胞遺伝学的診断は、第1 三半期スクリーニングで 1/300 以上のリスク、又は第2 三半期スクリーニングで 1/380 以上が確認された全ての女性に提示される。出生前細胞遺伝学的診断はまた、35 歳以上の女性、そして、超音波検査で異常が示唆された患者に提示される。カップルがこれらの検査を望む時でも、提供することができる。

検査が親の不安のためにだけ行われる場合には、カップルに料金が請求される。

女性は、羊水穿刺又は CVS を実施する超音波サービス、もしくは、彼らが事前の遺伝カウンセリングを受ける遺伝学的サービスに向けて、直接掛かり付けの産婦人科医から紹介される。後者の状況では、臨床遺伝医又は遺伝カウンセラーが、羊水穿刺又は CVS の 30 分前に、患者と面会する。遺伝カウンセリング・セッションを通して、専門職は妊娠に関する情報を収集し、家系図を記載し、結果について検討し、方法を説明して、そのリスクと他の利用できるオプションを検討する（母体年齢だけ紹介された女性のためのスクリーニング）。彼らは、患者の疑問に答えて、不安を傾聴する。

超音波検査は、1 回目は妊娠 10 週と 12 週の間実施され、2 回目は妊娠 20 週と 23 週の間に行われる。リスク因子が存在するとき、追加の検査が行われる可能性がある。

初回の超音波検査は、胎児の妊娠週数の決定と nuchal translucency (NT) の計測を補助する。これらのデータは、第1 及び第2 三半期の母性血清スクリーニングで使用される。

2 回目の超音波断層法は、胎児の形態異常、発育の遅れと羊水量について評価する。

xvi. 英国

英国のスクリーニング方針のあり方は、NICE（国立医療技術評価機構）と英国国民スクリーニング委員会勧告が協働し、ダウン症候群のスクリーニングは全ての妊婦に提示されなければならず、全てのトラストは妊娠週数決定の超音波と妊

娠 18-20 週の胎児異常に対する超音波を保証するべきとされている。

ダウン症候群のスクリーニングの方針は、地域ごとに異なっている。

イングランドー英国国民スクリーニング委員会（英国 NSC）は、イングランドにおけるダウン症候群スクリーニングプログラムに対して、成果とベンチマーク期間の追跡を推奨している。実際診療において、提供される検査は異なり、イングランドの南半分の多くでは第1 三半期コンバインドテストが提示され、北半分では第2 三半期トリプル又はクアドラプル検査が提示されている。

ウェールズーダウン症候群スクリーニングと超音波検査に対する標準は、ウェールズ公衆衛生局の一部であるウェールズ出生前診断部によって決定される。

スコットランドースコットランドの全ての妊婦は、現在、妊娠第2 三半期に2つの生化学的マーカーの測定を含んだ第2 三半期血清スクリーニングテストを提示される。

北アイルランドー個人的な検査を除き、公的な方針及びスクリーニングはない。

イングランド、ウェールズ、及びスコットランドでは、出生前細胞遺伝学的診断の適応として、母体年齢（通常 35 歳以上）、ダウン症候群スクリーニング検査の結果でハイリスク、染色体異常の家族歴、転座保因者、及び超音波での胎児奇形が挙げられる。超音波断層法による形態異常のスクリーニングとして、国立医療技術評価機構と国民保険サービス胎児奇形スクリーニングプログラム（イングランド）、ウェールズ出生前診断部、及びスコットランド行政部、この全てが、あらゆる妊婦は妊娠 18 週 0 日から 20 週 6 日の間に胎児形態異常超音波検査を提示されなければならないよう勧奨している。

北アイルランドでも、全てのトラストは、妊娠の第2 三半期に胎児異常に対する超音波検査を、全ての妊婦に提示している。

xvii. カナダ

カナダにおいては、カナダ産婦人科学会が出生前スクリーニングに関するガイドライン²⁰および出生前スクリーニングに対する遺伝カウンセリングのガイドライン²¹を発表している。全国で統一されたスクリーニングプログラムはないが、州によっては公的なスクリーニングプログラムの設定が行われている²²。カナダ産婦人科学会は、出生前スクリーニングの機会を、全ての妊婦に対し、遺伝カウンセリングにおける情報提供を通して提供される、としている。

²⁰ Amended Canadian Guideline for Prenatal Diagnosis (2005) Change to 2005-Techniques for Prenatal Diagnosis. (2007 年 7 月)

<http://sogc.org/guidelines/prenatal-screening-for-fetal-anuploidy-in-singleton-pregnancies-replaces-187-february-2007/>

²¹ Counselling Considerations for Prenatal Genetic Screening Committee Opinion. (2012 年 5 月)

<http://sogc.org/guidelines/counselling-considerations-for-prenatal-genetic-screening/>

²² SOGC Precatal screening

<http://sogc.org/publications/prenatal-screening/>

以上を表にまとめる。

	出生前診断スクリーニング プログラムの制定	公的な管理機関の有無	遺伝カウンセリングの記載
米国	あり	ACOG	あり
ドイツ	なし	(妊娠葛藤相談所)	(妊娠葛藤法に記載あり)
オーストリア	なし	なし	なし
ベルギー	あり	記載無し	なし
クロアチア	なし	なし	あり
デンマーク	あり	記載無し	なし
フィンランド	あり	大学病院等への集約	なし
フランス	あり	HAS	なし
アイルランド	なし	なし	なし
イタリア	あり	記載無し	なし
マルタ	なし	なし	なし
オランダ	遺伝カウンセリングのみ	なし	あり
スペイン (バルセロナ/カタルーニャ)	あり	記載無し	なし
スウェーデン	なし	なし	なし
スイス	あり	記載無し	あり
英国	地域によってあり	あり	なし
カナダ	州によってあり	カナダ産婦人科学会	あり
日本	なし	日本産科婦人科学会 日本医学会	あり

D. 考察

(1) 生命倫理基本法のような根幹法

胎児遺伝学的検査については、禁止からスクリーニングプログラムの制定まで、それぞれの固有の文化に基づき、国ごとに対応が定められている。本邦では、生命倫理に関する法律は存在せず、各種指針などに基づき、医師はその枠組みを遵守して様々な医療行為を行っている。例えば、遺伝差別についてなどの原理原則を法として定める基本法があってもいいのではないだろうか。それに対しての実務法で、遺伝カウンセリングなどの必要性を定義（ドイツのように）するのも可能ではあるが、日々進歩する科学に対し、法整備を間に合わせるのは難しいので、基本法＋各種指針で実際の運用を行うのが現実的かもしれない。

(2) 登録制度について

出生前診断の全容を把握するにあたり、今回紹介した諸外国の動向で欧州などは登録・届け出制度が確立しており、その把握は容易である。一方、本邦では、NIPT や今回触れていない着床前診断では、登録制度が確立しているものの、それ以外の出生前診断後のモニタリングがなく、単一施設やある特定の研究グループによるものでしかエビデンスの集積がなされない。特に、社会への影響は評価しにくい。少子化が問題となる中、死亡・出生と同様に、出生前診断、それに基づくカップルの選択、及び母児の転帰に関するデータが必要ではないかと考える。

(3) 出生前診断に関わる遺伝カウンセリング体制の整備

遺伝カウンセリング体制が十分に整備されることが出生前診断の充実には必要不可欠であるが、本邦においては一次産科施設での分娩が半数を占めており、臨床遺伝専門医や遺伝カウンセラーが全ての妊婦に対応する事は現実的ではない。どの施設でどの程度の遺伝カウンセリングが可能かをカテゴリー化し、必要な妊婦及びその家族に必要な遺伝カウンセリングが行き届くように全国的な整備が必要であろう。また、本邦において認定遺伝カウンセラー制度が開始されたのは 2005 年であるが、母体血清マーカーは 30 年、羊水検査も 50 年以上の歴史がある。日本において、これまでに構築された体制に調和する形で遺伝カウンセリング体制を構築するためには、ある程度の強制力を持った方針が必要かもしれない。

(4) 障害者福祉

現在の出生前診断が、両親の自己決定のためではなく、障害をもつ胎児の否定のように見えてしまうのは、国民に障害者の現状が十分に伝わっていなかったり、障害者福祉が十分に行き届いていないことに由来している可能性も考えられる。カップルの自己選択権を認める一方で、生まれた子への十分な支援を行うにはどうしたらいいのか、産む選択をした場合にも産前からどのような支援が必要なのかを検討し、よりよい支援体制を確立していくことが求められる。これらを解決するには、(2) で述べたような現状把握と、障害者及び家族の当事者への十分な調査が必要となる。

E. 結論

周生期に行われる出生前診断の実施に関しては、日本医学会、日本産科婦人科学会などによる見解・ガイドライン等を医師が遵守し、特に混乱なく行われている。出生前診断に関しては、生命倫理基本法のような基本法に各種指針を加える形での運用が現実的であると考え。さらに適切な出生前診断の提供のために、出生前診断の登録制度の構築、遺伝カウンセリング体制の十分な整備、及び障害者福祉の

支援体制の調査が必要であると考え。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1. 論文発表 なし

2. 学会発表 なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得 なし

2. 実用新案登録 なし

3. その他 なし

平成26年度厚生労働科学研究費補助金 厚生労働科学特別研究事業
遺伝情報・検査・医療の適正運用のための法制化へ向けた遺伝医療政策研究
分担研究報告書

分担研究課題4：遺伝医療専門職としての認定遺伝カウンセラー

研究分担者： 山内泰子 川崎医療福祉大学医療福祉学部
福嶋義光 信州大学医学部遺伝医学・予防医学
小西郁生 京都大学大学院医学研究科器官外科学・産婦人科学
櫻井晃洋 札幌医科大学医学部遺伝医学
主任研究者： 高田史男 北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学

研究要旨

遺伝情報を医療の場で適切に扱う際に必要となる遺伝カウンセリングの担い手として、先進諸国では、大学院修士課程で遺伝カウンセラーが養成され、医療職として雇用されている。我が国でも認定遺伝カウンセラーが大学院修士課程で養成されており、広く認知されることにより、日本の遺伝医療の普及と質的向上が図られると考えられる。

研究協力者

山田重人（京都大学大学院医学研究科人間健康科学系専攻）
三宅秀彦（京都大学医学部附属病院遺伝子診療部）
福田 令（北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学）
堀あすか（北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学）

A. 研究目的

あらゆる医療の領域で人の遺伝情報が有効に利用されるようになってきている。遺伝情報を適切に医療の場で利用するためには、ヒトのゲノムを解析するだけではなく、その結果を解釈して患者・家族に理解していただけるように伝える事が重要である。遺伝学的検査を受けるか否か、結果により将来をどのように選択するか等については被検者本人の自律的意思決定が求められる。倫理的・法的・社会的問題（ELSI）への配慮も不可欠となる。被検者が十分納得した上で自己決定するためには、十分な時間をかけた対応が必要とされるが、医師がこのプロセスを担うことは困難なため、先進諸国においては遺伝カウンセラーという医療専門職が対応している。

人々の遺伝医療の理解による誤解のない正しい判断と納得した医療の選択が、今日の認知の無駄の少

ない医療向上に寄与するとともに、誤った差別意識による社会的不利益を防ぐと考えられる。

出生前診断や発症前診断は遺伝学的検査による生命にかかわる将来の予測であるため、遺伝医療専門職による、心理社会的な支援を含む検査実施前からの継続的な遺伝カウンセリングが不可欠である。なお、日本では認定遺伝カウンセラーが遺伝カウンセリング担当者として養成されている¹。このことは、「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン、日本医学会」（2011年）²をはじめとする多くのガイドラインに記載されている。したがって、認定遺伝カウンセラーが全国の大学病院、国立高度専門医療研究センター、特定領域がん診療連携拠点病院、難病医療拠点病院、小児三次医療機関（こども病院）等、地域の主要な医療機関に配置されることが望ましい。また、特定機能病院の要件の一つとして、認定遺伝カウンセラーを雇用していることを含めることが望ましい。

本研究では、先進諸国における遺伝カウンセラー

¹ 認定遺伝カウンセラー制度:

<http://plaza.umin.ac.jp/~GC>

² 医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン、日本医学会、2011:

<http://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis.pdf>

の養成の状況、及び日本の認定遺伝カウンセラー養成課程と現状について調査した。

B. 研究方法

遺伝医療専門職としての遺伝カウンセラーについて、国内外のウェブサイト、関連学術論文等を中心に調査した。

C. 研究結果、D. 考察

1. 先進諸国の遺伝カウンセラー及び遺伝カウンセラー養成

・米国

米国最初の遺伝カウンセリング専門家の教育は、1969年に the Sarah Lawrence College Program³ に始まり、今日では英国、カナダ、オーストラリア、フランス、スペイン、台湾等で遺伝カウンセラーが養成されている。いずれも大学院修士課程での専門教育による養成である。これら各国の養成校は Genetic Counseling Education:

Connection the Global Community としての

“Transnational Alliance for Genetic Counseling (TAGC)”⁴に所属しており、定期的に各国の代表者が集まり、遺伝カウンセラー養成について意見交換がなされている。我が国の認定大学院遺伝カウンセラー養成課程も登録されている。

米国においては、認定された 35 の大学院修士課程で遺伝カウンセラー (Genetic Counselor: GC) が養成され、資格試験に合格すれば認定遺伝カウンセラー (Certified Genetic Counselor: CGC) 資格を取得する。The American Board of Genetic Counseling (ABGC)⁵という学術団体が認定遺伝カウンセラー資格試験や修士課程の教育カリキュラムの認定を行っているが、いくつかの州 (19 州) においては、遺伝カウンセラー資格における州の認定 (State Licensure) も始まっている。米

国における遺伝カウンセラーは約 4,000 名である。職能団体として National Society of Genetic Counselors (NSGC)⁶があり、学術集会や遺伝医療・遺伝カウンセリング研究、指針の作成、遺伝カウンセラーに関する調査を行っている。The American Board of Medical Genetics and Genomics (ABMGG)⁷は、臨床遺伝専門医と遺伝カウンセラーによって構成され、遺伝医療に関するさまざまなガイドラインを定めている。

・英国

遺伝カウンセラー養成は 2000 年に Cardiff で始まり、現在 2 つの大学院修士課程で行われている。国の方針として人口 100 万人に対して 4 名の遺伝カウンセラー配置 (遺伝の専門医は 2 名) が求められている。Association of Genetic Nurse and Counsellor (AGNC) が非医師の遺伝カウンセラー認定資格を授与している (2012 年現在 310 名)^{8,9,10}。

・フランス

遺伝カウンセラー養成課程は、Aix-Marseille 第二大学医学部の人間病理学講座内で 2004 年から行われており、養成の法的規定は 2004 年の公衆衛生法に制定されている¹¹。フランスにおける遺伝カウンセラーは公衆衛生法 L 第 1132-1 条

(2004 年 8 月 9 日法 2004-806 号)¹¹による医療専門職であり、2007 年 10 月 5 日付 Décret 2007-1429 号がその資格と職業義務を定めている^{12,13}。そして、2008 年 4 月 17 日付官報記載の 2008 年 4 月 10 日付

⁶ National Society of Genetic Counselors(NSGC): <http://nsgc.org/>

⁷ The American Board of Medical Genetics and Genomics(ABMGG):<http://www.abmagg.org/>

⁸ Association of Genetic Nurse and Counsellor(AGNC): <http://www.agnc.org.uk/>

⁹ Heater Skirton, Christophe Cordier et al, The role of genetic counsellor: a systematic review of research evidence, Eur. J. Hum. Genet., 2015;23, 452-458

¹⁰ http://www.health-research.or.jp/library/pdf/forum14/fo14_7_04.pdf

¹¹ http://infodoc.inserm.fr/test_genetiques/4-encadrement/2-conditions-prescription-et-realisation.html

¹² Le Parisien: <http://etudiant.aujourd'hui.fr/etudiant/metiers/fiche-metier/conseiller-en-genetique.html>

¹³ フランス社会と遺伝子診断、柿本佳美: <http://www.med.osaka-u.ac.jp/pub/eth/OJ10/kakimoto.pdf>

³ A Guide to Genetic Counseling, second edition, Edit by ER Uhlmann, JL Schuette, BM Yashar, Wiley-Blackwell, New York, 2009.

⁴ Transnational Alliance for Genetic Counseling (TAGC): <http://tagc.med.sc.edu/>

⁵ The American Board of Genetic Counseling(ABGC): <http://www.abgc.net/ABGC/AmericanBoardofGeneticCounselors.asp>

Arrêteでは、遺伝カウンセラーになるためには修士課程を修了することが義務づけられ、遺伝カウンセラーの資格となる^{11,12}。フランス遺伝カウンセラー協会は2005年に設立されており、2015年5月現在169名である¹⁴。

・ カナダ

遺伝カウンセラーの養成はカナダの3大学（McGill 大学、Toronto 大学、British Columbia 大学）の修士課程以外に米国の遺伝カウンセラー養成課程で学んだ者も多い¹⁵。職能団体である The Canadian Association of Genetic Counselors（CAGC-ACCG）が1990年に設立されている。カナダの遺伝カウンセラー協会<<http://www.cagc-accg.ca>>には260名、カナダや国際的に活躍する遺伝カウンセラーが所属している。

・ オーストラリアとニュージーランド

Griffit 大学と Melbourne 大学、Sydney 大学の大学院修士課程で遺伝カウンセラーが養成されている。Australasian Society of Genetic Counselors <<http://asgc.org.au>>がある。

・ オランダ

オランダ遺伝カウンセラー協会 Nederlandse Vereniging Genetisch Consulenten（NVGC）<<http://www.nvgc.info/Default.htm>>は2002年に設立されている。遺伝カウンセラーは21名（2004年）である。18名が2年間の National training programme による遺伝カウンセラー養成中である（2004年）。

2. 日本における認定遺伝カウンセラー（Certified Genetic Counselor）の養成

日本における認定遺伝カウンセラー制度¹は、厚生科学研究（H10-16）「遺伝医療システムの構築と運用に関する研究」班により、検討が進められてきた。報告書¹⁶には、「遺伝子診断、出生前診断、生殖補

助医療など先端医療技術の進歩・普及のスピードが極めて早く、現場での適切な医療対応や倫理的配慮が追いつかず、これらの技術が患者・家族に真の恩恵を与え、QOLの向上に役立っているとはいえない現状である。遺伝医療では主治医とは別に、常に患者サイドに立ち当事者の自主的な意志決定を支援する遺伝カウンセラーの存在が必須である」と記載され、日本人類遺伝学会¹⁷と日本遺伝カウンセリング学会¹⁸が合同で具体化を図り、2005年に認定遺伝カウンセラー制度が開始された。そのコンセプトは「質の高い臨床遺伝医療を提供するために臨床遺伝専門医と連携し、遺伝に関する問題に悩むクライアントを援助するとともに、その権利を守る専門家」¹であると記載されている。

3. 認定遺伝カウンセラーの到達目標と養成課程における教育

我が国の認定遺伝カウンセラーは、認定された大学院遺伝カウンセラー養成課程の修了だけでなく、認定遺伝カウンセラー認定試験に合格しなければ、資格認定されない。認定遺伝カウンセラーの標準カリキュラム（表1）¹⁹と遺伝カウンセラー養成カリキュラム・到達目標²⁰（表2、表3）については認定遺伝カウンセラー制度委員会で定められている。日本における認定遺伝カウンセラーは、専門研修を受ける前に人間科学系科目（人間発達学、心理学、倫理学等）と自然科学・医療系科目（生物学、化学、遺伝学、統計学、医学概論、公衆衛生学等）については大学レベルの教育を受け、科目履修制度等を利用して単位取得しておくことが条件とされている。養成課程では、専門知識（人類遺伝学・遺伝医学、カウンセリング理論と技術、遺伝医療と倫理、遺伝医療と社会）、遺伝カウンセリングの基礎技術及び認定遺伝カウンセラーの態度目標が明記されている。

¹⁴ フランス遺伝カウンセラー協会（AFCG）：
<http://asso.orpha.net/AFCG/cgi-bin/>

¹⁵ カナダの遺伝カウンセラー養成プログラム：
<https://www.kumc.edu/gec/prof/gcprogs.html>

¹⁶ 厚生科学研究「遺伝医療システムの構築と運用に関する研究」（H10-16）報告：
<http://plaza.umin.ac.jp/~GC/Data.html>

¹⁷ 日本人類遺伝学会：<http://jshg.jp/>

¹⁸ 日本遺伝カウンセリング学会：<http://www.jsge.jp/>

¹⁹ 標準カリキュラム，日本遺伝カウンセリング学会誌，24（2）63-71，2004

²⁰ 認定遺伝カウンセラーの養成カリキュラム：
<http://plaza.umin.ac.jp/~GC/About.html>

表 1: 認定大学院遺伝カウンセラー養成課程の
標準カリキュラム¹⁹

科目	時間	方法
基礎人類遺伝学 (1)	60	講義
基礎人類遺伝学 (2)	60	演習
臨床遺伝学	45	講義・演習
遺伝サービス情報学	30	講義・演習
遺伝医療と社会	15	講義
遺伝医療と倫理	45	講義・演習
遺伝カウンセリング概論	15	講義
遺伝カウンセリング演習	75	講義・演習
遺伝カウンセリング実習	180	実習
遺伝カウンセリング研究		演習

4. 認定遺伝カウンセラー資格認定と現状

ア. 認定遺伝カウンセラー資格の認定

大学院修了により受験資格を得た後の 10 月 (2015 年度は 9 月) に実施される認定遺伝カウンセラー認定試験に合格し、認定遺伝カウンセラー制度委員会¹ (日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会の共同認定) により認定された場合に「認定遺伝カウンセラー資格」を取得できる。認定遺伝カウンセラー認定試験は、基本問題 (臨床遺伝専門医と共通問題) 及び記述による認定遺伝カウンセラー専用問題の他、試験実施者をクライアントと見立てた遺伝カウンセリングロールプレイの実施と面接から構成されている。

イ. 認定遺伝カウンセラーの現状と就職状況

2015 年 3 月現在の認定遺伝カウンセラー資格取得者は 161 名である¹。認定大学院遺伝カウンセラー養成課程を持つ大学院は現在 12 校となり (2003 年は 2 校であった)、各校の養成者数も増加していることから、今後は、少なくとも年間 40 名以上が認定遺伝カウンセラー資格を新たに取得すると予想されている。

資格取得者の 9 割以上が女性である。バックグラウンドは、医療関連資格取得者が約 4 割、生命科学や農学など実験系が約 4 割、その他 (心理、教育、語学、社会学等) が 2 割である。勤務先は多様であ

るが、約 7 割が医療機関に勤めている。認定遺伝カウンセラーが就職している医療機関の診療科は遺伝子医療部門や生殖補助医療、小児科/NICU、神経内科、腫瘍科、産婦人科、耳鼻咽喉科、臨床検査室などさまざまである。当初は困難であった就職も、2011 年ころから「遺伝カウンセラー」の求人が日本認定遺伝カウンセラー協会や遺伝カウンセラー養成課程に求められるようになってきた。勤務の形態はさまざまだが、職種「遺伝カウンセラー」としての雇用が始まっている。一方で、医療機関での認定遺伝カウンセラーの雇用条件は他の医療専門職と比較すると十分ではない現状がある。

5. 我が国において望ましいと考える認定遺伝カウンセラー資格

ア. 専門職の要件

Benveniste G, 1987 が専門職³の要件を 7 つ挙げているが、下記に示す通り、今日の日本の認定遺伝カウンセラーはその要件を全て備えている。

① application of skills based on technical knowledge (専門知識に則った技能) :

遺伝学 (生命科学・人類遺伝)、遺伝医学・臨床遺伝領域、倫理学、心理学、遺伝カウンセリング技術等

② requirements of advanced education and training (専門教育・研修) :

認定大学院遺伝カウンセラー養成課程¹、国内 12 校 (設置年度)

信州大学大学院 (2003 年度)、北里大学大学院 (2003 年度)、お茶の水女子大学大学院 (2004 年度)、川崎医療福祉大学大学院 (2005 年度)、千葉大学大学院 (2005 年)、京都大学大学院 (2005 年度)、近畿大学大学院 (2005 年度)、東京女子医科大学大学院 (2008 年)、長崎大学大学院 (2009 年)、東北大学大学院 (2013 年)、藤田保健衛生大学大学院 (2014 年)、札幌医科大学大学院 (2015 年)

③ formal testing of competence (公認組織) :

認定遺伝カウンセラー制度委員会¹による養成課程及びカリキュラムの認定と資格認定

④ controlled admission (認定プロセス) :

大学院での遺伝カウンセラー専門養成課程を
修了後、認定遺伝カウンセラー認定試験（臨床遺
伝専門医認定試験と同時実施）に合格すれば認定
資格（5年更新）を取得できる¹

⑤ membership in professional association（職能
団体）：

日本認定遺伝カウンセラー協会²¹（Japanese
Association of Certified Genetic Counselors）が
2010年5月に設立。全ての認定遺伝カウンセラー
が加入し、メーリングリストによるネットワーク
を構築している

⑥ allegiance to a code of conduct（倫理綱領）：

認定遺伝カウンセラー倫理綱領²²（日本認定遺伝
カウンセラー協会策定、2011年6月）

⑦ sense of responsibility to serve the public（社会
貢献）：

地域における教育講演（ヒトのゲノムリテラシー）、
患者会や研修会の支援

イ．ガイドラインの記載

認定遺伝カウンセラーが担当する遺伝カウンセリ
ングに関して以下のガイドラインに記載がある。な
お、※には遺伝カウンセリング担当者と認定遺伝カ
ウンセラーが明記されている。

・ 医療における遺伝学的検査・診断に関するガイド
ライン²³※（日本医学会、2011年2月）

[http://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis.
html](http://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis.html)

※「現在、我が国には、遺伝カウンセリング担当
者を養成する者として、医師を対象とする「臨床
遺伝専門医制度」と非医師を対象とする「認定遺
伝カウンセラー制度」があり、いずれも日本人類
遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会が共同で
認定している」

・ 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 ※

（公益社団法人日本産科婦人科学会理事長 小西
郁生、倫理委員会委員長 落合和徳、2013年6月
22日改正）

[http://www.jsog.or.jp/ethic/H25_6_shusseimae-i
dengakutekikensa.html](http://www.jsog.or.jp/ethic/H25_6_shusseimae-i-dengakutekikensa.html)

※「5）新たな分子遺伝学的技術を用いた検査の実
施について（略）希望があった場合に十分な遺伝
医学的専門知識を備えた専門職（原則として臨床
遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー、（略））が検
査前に適切な遺伝カウンセリングを行った上で、
インフォームドコンセントを得て実施する」

・ 母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に関す
る指針※（公益社団法人日本産科婦人科学会倫理
委員会、母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検
査に関する委員会、2013年3月9日）

[http://www.jsog.or.jp/news/pdf/guidelineForNIP
T_20130309.pdf](http://www.jsog.or.jp/news/pdf/guidelineForNIP-T_20130309.pdf)

※「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査を
行う施設が備えるべき要件（略）医師以外の認定
遺伝カウンセラー（略）が在籍していることが望ま
しい。」

・ 「着床前診断」に関する見解（公益社団法人日本
産科婦人科学会、2010年6月26日改正）

[http://www.jsog.or.jp/ethic/chakushouzen_2011
0226.html](http://www.jsog.or.jp/ethic/chakushouzen_20110226.html)

・ 医療・介護関係事業者における 個人情報の適切な
取扱いのためのガイドライン（厚生労働省、2004
年12月24日策定、2006年4月21日改正、2010
年9月17日改正）

[http://www.mhlw.go.jp/topics/bukyoku/seisaku/
kojin/dl/170805-11a.pdf](http://www.mhlw.go.jp/topics/bukyoku/seisaku/kojin/dl/170805-11a.pdf)

・ 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 遺伝子検査受託倫理審査
委員会、2001年4月10日策定、2004年9月
16日改正、2007年4月1日改正、2011年10
月1日改正）

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

・ ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針
（文部科学省 厚生労働省 経済産業省、2001年3
月29日（2004年12月28日全部改正）（2005年6月

²¹ 日本認定遺伝カウンセラー協会：

<http://plaza.umin.ac.jp/~cgcl/>

²² 認定遺伝カウンセラー倫理綱領：

<http://plaza.umin.ac.jp/~cgcl/pdf/ethics.pdf/>

29日一部改正) (2008年12月1日一部改正) (2013年2月8日全部改正) (2014年11月25日一部改正)
http://www.lifescience.mext.go.jp/files/pdf/n1115_01.pdf

- ・ 家族性腫瘍における遺伝子診断の研究とこれに応用した診療に関するガイドライン (家族性腫瘍研究会倫理委員会、2000年6月16日)

<http://jsft.umin.jp/>

- ・ 神経疾患の遺伝子診断ガイドライン※ (日本神経学会監修、2009年)

http://www.neurology-jp.org/guidelinem/sinkei_gl.html

※「遺伝カウンセリング担当者(略)また非医師を対象としたものには認定遺伝カウンセラー制度がある」

- ・ 皮膚疾患遺伝子診断ガイドライン (皮膚疾患遺伝子診断ガイドライン作成委員会、2012年)

https://www.dermatol.or.jp/uploads/uploads/files/guideline/1372912645_1.pdf

- ・ 心臓血管疾患における遺伝学的検査と遺伝カウンセリングに関するガイドライン (日本循環器学会、2006年、2011年改訂)

http://www.j-circ.or.jp/guideline/pdf/JCS2011_nagai_h.pdf

ウ. これからの展望

認定遺伝カウンセラーのニーズは急増しているが、遺伝医療の地域差は大きい。大学病院を中心に設立されつつある遺伝子医療部門の約半数には認定遺伝カウンセラーが雇用されているものと思われるが、必ずしも常勤ではなく雇用条件は他の医療専門職と比べると十分ではないのが現実である。おおむね遺伝カウンセラー養成課程が設置された大学周辺の地域から認定遺伝カウンセラーの雇用が広がっていることから、今後さらに全国の医学系の大学院で、質が担保された遺伝医療の人材である「認定遺伝カウンセラー」が養成されることが望まれる。

今後、多くの医療の領域において、遺伝情報・遺伝子情報を扱うことは必須となる。生涯変化せず、

将来の発症を予測し得、本人だけでなくその血縁者にも影響を与え得る遺伝情報、遺伝子情報を適切に医療の場で用いるためには、遺伝カウンセリングの実施が必要である。大学院修士課程で養成された認定遺伝カウンセラーは、遺伝医療の中核となる遺伝カウンセリングの担い手として、日本の医療の質的向上に寄与すると考えられる。

E. 結論

遺伝医療を担う人材として、必要条件である①ヒトの遺伝・遺伝医学・遺伝医療等、②臨床心理・倫理等、③国内の制度や遺伝カウンセリング理論と技術等の知識ならびに技術を備え、医療チームの一員として教育されている認定遺伝カウンセラーは、これからの日本の遺伝医療の実践に不可欠な人材である。

F. 健康危険情報 なし

G. 研究発表

1. 論文発表 なし
2. 学会発表 なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得 なし
2. 実用新案登録 なし
3. その他 なし

表 2. 認定大学院遺伝カウンセラー養成課程のカリキュラム・到達目標²⁰
(認定遺伝カウンセラー制度委員会)

認定遺伝カウンセラーの養成にあたる基本的な目標は下記のとおりである。到達目標については、それぞれの目標レベルに応じた履修科目をリストアップし、その履修目標をまとめている。

(1) 一般目標 (GIO)

遺伝医療の現場において臨床遺伝専門医や他の医療スタッフと協力して相談に訪れたクライアント（来訪者）に臨床的で科学的な情報を提供し、クライアントが遺伝子診断、遺伝子治療を含む医療や生殖行動など日常生活の場において自らの意志によりこれらの情報を有効に活用して自分や家族の QOL を向上できるように援助するために必要な臨床遺伝学、カウンセリングに関する基本的な知識、技術、態度を学ぶ。

(2) 到達目標 (SBO)

1) 知識レベル：

人類遺伝学の基本知識、代表的な疾患の臨床像、自然歴、診断法、治療法に関する基本的知識を持ち、発生予防、医学的管理、社会的資源の活用法などを知っている。遺伝子診断の基礎を理解し、発見された遺伝子異常についてクライアントへの情報提供やカウンセリングをおこなうための基本的知識を修得している。認定遺伝カウンセラーとして活動するためにわが国の医療・福祉システムや制度、倫理および法的背景について必要な知識を修得している。

2) 技術レベル：

遺伝医療のニーズにあった家系情報を収集し、家系図にまとめることができる。クライアントが持つ問題の遺伝学的リスクを正しく推定できる。クライアントと好ましい人間関係をつくるためのコミュニケーション技術を持っている。クライアントに共感的理解と受容的態度を示しながら非指示的カウンセリングを行うことができる。クライアントの心理的課題に認定遺伝カウンセラーの立場から介入でき、家族等周囲との人間関係を調整し、患者や家族の QOL を向上させるための指導技術を持っている。遺伝医学の最新情報、専門医療情報、社会資源情報、患者の支援団体情報を収集し、その情報をクライアント自身が活用できる形で提供したり、臨床遺伝専門医との連絡、専門医療機関や地域行政機関と連絡調整をおこない、クライアントが最良の遺伝医療を受けることができるよう調整する技術を持っている。専門職として常に最新の遺伝医学情報にアクセスしたり、臨床遺伝専門医とのミーティング、研修会への出席、学会活動など自己学習の手段を修得している。

3) 態度レベル：

認定遺伝カウンセラーは遺伝医療を支える医療スタッフの一員であると同時に、医療技術を提供する主治医の立場からではなく、クライアントの側に立って最良の選択を行えるよう援助することが求められていることを自覚し、臨床遺伝専門医、主治医、他の医療・福祉スタッフとの間で好ましい人間関係を作り出すための調整技術と態度を身につけている。また、医療スタッフの一員として、ジュネーブ宣言とヘルシンキ宣言の主旨を遵守したうえ、クライアントの利益に深い配慮をはらいながら活動する態度を身につけている。クライアントに対してはカウンセリング・マインドを基本とし、社会通念や倫理規範にも十分に配慮しながら科学的なカウンセリングを行う態度を修得している。

表 3. 認定大学院遺伝カウンセラー養成課程のカリキュラム・到達目標（詳細）²⁰
（認定遺伝カウンセラー制度委員会）

[1]認定遺伝カウンセラーとしての専門研修を受ける前に下記の強化目については大学レベルの教育を受け、科目履修制度等を利用して単位取得しておくことを条件とする

a.人間科学系科目

人間発達学、心理学（または臨床心理学、コミュニケーション学、カウンセリング論）、倫理学（または生命倫理学、看護倫理学）

b.自然科学・医療系科目

生物学、化学（または一般化学、化学概論）、遺伝学（または人類遺伝学、分子遺伝学、生命科学）、統計学、医学概論（または医療概論、医療科学、看護概論）、公衆衛生学（または保健医療福祉論、基礎保健学）

[2]履修科目とその到達目標

I.遺伝カウンセリングの実践を支える専門的基礎知識

1. 人類遺伝学・遺伝医学

1) 遺伝学史

- ・現代遺伝学が辿った歴史的背景を理解している

2) 細胞遺伝学

- ・細胞分裂と染色体分離を理解し、説明できる
- ・染色体の基本構造を理解し、説明できる
- ・染色体異常の種類と発生機序について理解し、説明できる
- ・染色体分析法について理解し、説明できる

3) 分子遺伝学

- ・DNA・RNA・遺伝子の基本構造を理解し、説明できる
- ・DNA の複製・修復について基本的事項を理解し、説明できる
- ・遺伝子発現について基本的事項を理解し、説明できる
- ・遺伝子変異および多型について基本的事項を理解し、説明できる
- ・DNA 診断・技術について基本的事項を理解し、説明できる

4) メンデル遺伝学

- ・染色体・遺伝子の知識をもとにメンデル遺伝学の基本法則を理解し、説明できる

5) 非メンデル遺伝

- ・多因子遺伝・細胞質遺伝を理解し、説明できる
- ・非メンデル遺伝の一部を細胞遺伝学・分子遺伝学的に説明できる

6) 集団遺伝学と遺伝疫学、家系分析

- ・メンデル遺伝学を集団に応用し、遺伝子頻度、保因者頻度、罹患者頻度、突然変異率などのメンデル遺伝学の基本概念を説明できる
- ・臨床遺伝学における集団遺伝学の重要性を理解できる
- ・家系分析の基本を理解し、説明できる
- ・遺伝様式を確認し遺伝子の伝わり方や発現について説明できる

7) 遺伝生化学

- ・生体内分子の機能と代謝について基本的事項を理解し、遺伝医学的に説明できる

8) 生殖・発生遺伝学

- ・生殖の機構を理解し、その異常を説明できる
- ・発生の分子機構について基本的事項を理解し、説明できる

9) 体細胞遺伝学

- ・体細胞遺伝学について基本的事項を理解し、説明できる

10) 腫瘍遺伝学

- ・癌関連遺伝子を説明できる
- ・腫瘍の発生機序を遺伝学的に説明できる
- ・遺伝性腫瘍について説明できる

11) 免疫遺伝学

- ・免疫応答の遺伝について基本的事項を理解し、説明できる
- ・血液型の種類と遺伝について理解し、説明できる
- ・組織適合性とその遺伝について説明できる

12) 遺伝医学・遺伝医療

- ・遺伝医療を実践するにあたり、臨床遺伝専門医と遺伝カウンセラーの専門的な役割を理解し、医療・保健・福祉システムとの効果的連携について説明できる。
- ・遺伝カウンセリングが対象とする主な疾患について、臨床像、疫学、診断法、治療、再発予防、ケアの基本事項について理解し、説明できる（メンデル遺伝病、多因子遺伝病、染色体異常、ガン、生活習慣病）臨床遺伝学における遺伝学的異質性の診断の重要性を理解し、遺伝子診断の概略を説明できる
- ・遺伝マーカースクリーニングの概略を理解し、説明できる
- ・出生前医療（受精卵・出生前診断を含む）の基本的事項を理解し、説明できる
- ・遺伝子治療の現状について理解し、説明できる
- ・わが国の遺伝医療システムについて理解し、説明できる
- ・ゲノム機能科学について現状と将来の展望について理解し、説明できる

2. カウンセリング理論と技法

- ・カウンセリングの主要理論と技法を理解している
- ・人間発達理論やパーソナリティ理論の基本を理解し、主要な心理検査法を理解している
- ・アセスメント面接法と行動観察法の基本を理解している
- ・主要な精神科的疾患の臨床的特徴を理解し、精神科領域の専門職との連携について理解している
- ・危機介入理論を理解し、危機的状況のアセスメント、危機介入技術について理解している

3. 遺伝医療と倫理

- ・生命倫理学の歴史、インフォームドコンセント、先端医療・生殖医療の現場における生命倫理的諸問題を理解している
- ・遺伝医療に関する国内外の規制等を理解している
- ・遺伝医療特有の倫理問題を理解している

4. 遺伝医療と社会

- ・社会福祉の歴史、社会保障、公的扶助、児童・母子福祉、障害者福祉、老人福祉、地域福祉、医療福祉など社会福祉の基礎を理解している
- ・社会福祉援助技術（ソーシャルワーク）の基礎を理解している

- ・保健医療福祉関係法規を理解している

Ⅱ. 遺伝カウンセリングの実践技術の目標

- 1) クライアントとの人間関係を築くことができる
- 2) クライアントの問題事・心配事を明確化できる
- 3) クライアントの持つ遺伝学的背景をアセスメントできる
 - ・家系資料を適切な方法で収集し、家系図を書ける
 - ・必要な遺伝学的情報を得ることができる
 - ・クライアントが受けている医療について必要な情報を得ることができる
 - ・遺伝問題の有無を判断することができる
 - ・再発危険率の推定ができる
 - ・アセスメントの結果を科学的に記録できる
- 4) 遺伝問題から生じる心理・社会的問題を支援できる
 - ・心理・社会的問題を明確化できる
 - ・クライアントの問題認知状況をアセスメントできる
 - ・クライアントのコーピングをアセスメントし、適切に介入できる
 - ・グリーフカウンセリング、危機介入ができる
 - ・カウンセリングの限界を理解し、他の専門職と連携する時期について判断できる
- 5) クライアントの課題・問題の明確化・意思決定に必要な情報を提供できる
 - ・人類の遺伝学的荷重とクライアント自身が抱える遺伝学的リスクをわかりやすく説明できる
 - ・検査・診断・治療・生活に関連した情報を提供できる
 - ・クライアントが活用できる専門職・機関に関する情報を提供できる
 - ・クライアントが活用できる社会資源に関する情報を提供できる
 - ・クライアントの理解力に応じた方法で必要な情報に関して説明できる
- 6) クライアントの意思決定を支持し、支援する
 - ・専門職・機関と連携をとることができる
 - ・家族ダイナミックスを支援できる
 - ・サポートグループへの紹介ができる
 - ・個々の事例について適切にフォローアップを行うことができる

Ⅲ. 認定遺伝カウンセラーの態度目標

- 1) 医療従事者の一員としての自覚をもって行動できる
 - ・認定遺伝カウンセラーは医療技術を提供する立場ではないが、医療チームの一員であるとの自覚をもって行動できる
 - ・認定遺伝カウンセラーが担当すべき業務範囲を理解し、クライアントから求められても診断類似行為や治療に関わる判断・指示を行わない。
 - ・クライアントが受けている医療を理解し、主治医との人間関係を損なわないよう配慮できる
 - ・臨床遺伝専門医やその他の専門職の役割を理解し、連携を重視して行動することができる
 - ・最新の医療・遺伝医学に関する情報収集を行い、常に自己研鑽を怠らない
 - ・遺伝カウンセリングの科学的な側面を理解し、科学的な思考ができるよう自己研鑽を怠らない
 - ・カウンセリングについて科学的な記録を残し、適切な方法で管理できる
 - ・守秘義務の原則を理解し、医療人として行動できる

2) 認定遺伝カウンセラーとしてクライアントを支援する立場で行動できる

- ・認定遺伝カウンセラーの立場を理解し、常にクライアントの利益を考えて行動できる
- ・クライアントの人権を尊重し、家族や人間関係を配慮した態度で接することができる
- ・クライアントの不安に対しては常に共感的態度で接することができる
- ・クライアントの自律的決定を尊重し、非指示的態度で接することができる
- ・コミュニケーション技術や心理学的介入技術について、常に自己研鑽を怠らない

3) ELSI（倫理・法律・社会的事項）の基本的事項を理解し、社会人として公正な立場で行動できる

- ・生命の尊厳を重視する基本的態度でクライアントに接することができる
 - ・法律、倫理規範、社会通念を配慮する基本的態度と倫理的に公正な態度でクライアントに接することができる
 - ・現代医療や社会的対応の限界を理解し、クライアントにとって最良の選択を可能にするよう調整や支援をすることができる
-

平成26年度厚生労働科学研究費補助金 厚生労働科学特別研究事業
遺伝情報・検査・医療の適正運用のための法制化へ向けた遺伝医療政策研究
分担研究報告書

分担研究課題5：諸外国での遺伝学的検査の法規制及び「遺伝子検査ビジネス」への適用

研究分担者： 高田史男 北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学
櫻井晃洋 札幌医科大学医学部遺伝医学
福嶋義光 信州大学医学部遺伝医学・予防医学
小西郁生 京都大学大学院医学研究科器官外科学・産婦人科学
山内泰子 川崎医療福祉大学医療福祉学部

研究要旨

遺伝学的検査に関する規制の枠組みは、国や地域により異なっている。本研究では、諸外国における遺伝学的検査の規制について調査し、日本及び諸外国の「遺伝子検査ビジネス」に対する規制の現状を把握した。調査対象国に日本の状況も加味して1) 遺伝学的検査の質保証、2) 情報提供、3) 遺伝差別、4) DTC 遺伝子検査について取りまとめ、考察した。

研究協力者

福田令(北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学)
山田重人(京都大学大学院医学研究科人間健康科学系専攻)
三宅秀彦(京都大学医学部附属病院遺伝子診療部)
堀あすか(北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学)

意に関する情報提供、「遺伝子検査ビジネス」に関する規制について調査した。

オーストリア、ベルギー、フランス、ドイツ、ポルトガル、スイス、英国、米国、オーストラリア、カナダ、中国、韓国の12カ国を対象とし、日本の状況と比較検討した。

A. 研究目的

遺伝学的検査に関する規制の枠組みは、国や地域に異なっている。本研究では、諸外国における遺伝学的検査の規制について調査し、日本及び諸外国の「遺伝子検査ビジネス」に対する規制の現状を把握する。

B. 研究方法

諸外国を対象に、国ごとの法律や指針、議会や政府関連機関の報告書等の一次資料、学術研究論文等を中心に調査し、文献的検討を行った。英語又は日本語の資料に限定したため、母国語が非英語圏の国は収集資料に制限がある。親子鑑定や個人同定といった法医学的な検査については、本稿では対象外とした。調査項目は遺伝学的検査、解析施設の法規制、遺伝情報の保護と利用、遺伝カウンセリング及び同

C. 研究結果

各国の規制状況を以下にまとめる。

1. オーストリア

オーストリアの Austrian Gene Technology Act¹ (オーストリア遺伝子技術法)は1995年に成立し、1998年、2002年、2005年に改正されている²。本法では、遺伝子組み換え生物の利用や販売、及び遺伝学的検査や遺伝子治療の規制等に関して規定され

¹ Austrian Gene Technology Act-Provision on Genetic Testing.
<https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/documents/Europe/LegalWS/AustrianGeneTechnologyAct_English.pdf>

² Federal Ministry of Health. Description of Austrian regulations on Genetic Engineering. 2012. 12.31
<http://bmg.gv.at/home/Schwerpunkte/Gentechnik/Fachinformation_Allgemeines/Description_of_Austrian_Regulations_on_Genetic_Engineering>

ている³。後 2 者は同法第 4 章に記載されているが、そこでは遺伝学的検査について、疾患原因の変異解析を目的とする場合、研究又は医療及び健康や疾患予測など医学目的に限りその実施が許可されている⁴。

同法では、医療及び健康や疾患予測など医学目的の遺伝学的検査は、最新の科学的知識や技術の進歩に裏打ちされたもののみで実施されなければならないと規定されており、その上で検査結果が患者に与えるインパクトの強さから 4 つのタイプに分類している（第 65 条）。タイプ 1 とタイプ 2 は、いずれもすでに発症している疾患の確定診断であり、各々体細胞変異、生殖細胞系列変異の遺伝学的検査である。タイプ 3 とタイプ 4 は、疾患リスクや遺伝性疾患の発症前検査及び保因者検査であり、適切な予防や治療法が得られる場合をタイプ 3、治療が確立されていない場合をタイプ 4 としている。

医療及び健康や疾患予測など医学目的の遺伝学的検査を行おうとする検査施設は、科学諮問委員会の聴聞を受けた上で、Federal Ministry of Health and Women（保健省）による許可を必要とする（第 68 条）。

また、タイプ 2、3、4 の遺伝学的検査を実施する検査施設は、質保証やデータ保護の責任者として人類遺伝学又は遺伝医学の専門家及び医学と生化学の専門家を配置するとともに、遺伝学的検査実施に関して管理・監督を行う施設責任者を配置しなければならないと規定している（第 68a 条）。

情報提供については、同法第 69 条に同意及び遺伝カウンセリングの義務が記載されている。タイプ 2、3、4 に加え出生前検査も含む遺伝学的検査の実施に際しては、人類遺伝学又は遺伝医学の専門家、又はその分野に精通した医療・医学の専門職により、検査の性質や検査実施の意義、またそこからもたらされる深刻な影響等についての情報提供が事前になされなければならないとしている。情報の提供後は、

³ Regulatory Developments in Genetic testing in Austria. OECD.
<http://www.oecd.org/document/32/03746en_2649_3453_7_2403040_1_1_1_1_00.html>
⁴ Godard B and et al. Genetics services in Europe. *Euro J Hum Genet*. 2003;11:S13-S48.

書面による同意を得るものとし、検査前後には必ず遺伝カウンセリングを実施することと規定している。ほかには、遺伝学的検査を実施した者がデータ保護等の守秘義務を負うとする条項がある（第 71 条）。

同法には遺伝差別に関する条項はないものの、保険分野及び労働分野での遺伝情報の利用に関する条項については規定されている（第 67 条）。保険会社が顧客である保険契約者に、又は雇用主が社員・被用者に対し、遺伝学的検査を受けるよう要求すること、検査結果を検査を実施した会社等から収集すること、あるいは直接顧客ないし社員から検査結果を受け取ることを禁じている。

オーストリアでは、DTC 遺伝子検査の規制に関しては、同法による対応が図られている。すなわち、医療及び健康や疾患予測など医学目的で実施される遺伝学的検査は、既述のとおり医療の専門職から適切な情報提供がなされ、同意が得られた場合にのみ実施されると規定されている。したがって、疾病易罹患性など医学に関わる遺伝学的検査は、専門職を介さずにインターネットや店頭販売等を通じて提供されることは事実上禁止されている。2010 年に Austrian Bioethics Commission（ABC：オーストリア生命倫理委員会）は、“Genetic and Genome-Wide Testing on Internet, Report of the Austrian Bioethics Commission”⁵を公表し、インターネット上の DTC 遺伝子検査の購入を考えている消費者に向けて、事前に医師に相談することを提言している。

2. ベルギー

ベルギーでは Royal Decree of 14 December 1987（勅令 1987 年 12 月 14 日発）に基づき、保険収載されている遺伝学的検査を実施・提供している検査施設を 8 施設に限定している^{6,7,8}。検査施設は、

⁵ Austrian Bioethics Commission. Genetic and Genome-Wide Testing on Internet: Report of the Austrian Bioethics Commission. 2010.
<<https://www.bka.gv.at/DocView.axd?CobId=40383>>
⁶ Belgian Advisory Committee on Bioethics. Opinion no. 32 of 5 July 2004 on the free availability of genetic tests. 2004.
<<http://health.belgium.be/internet2Prd/groups/public/@public/@dg1/@legalmanagement/documents/ie2divers/13084478.pdf>>
⁷ Superior Health Council. Publication of the Superior

Minister of Public Health（保健省）の認証を得なければならない⁸、全ての検査施設は年次報告書を出さなければならない⁹。上記8施設は、検査前後に遺伝カウンセリングを提供し、検査を実施する際には同意が必要とされ、また必要に応じて心理社会的支援も提供することとされている。

遺伝情報の利用に関して、保険分野においては、Law on Insurance Contract（保険契約法）に基づき、保険会社等の保険者が顧客や契約者等の被保険者に対して予測的遺伝学的検査の結果を要求することを原則禁止している（第95条）。

DTC 遺伝子検査が適用され得る規制として、Law on the practice of health-care professions（医療従事者の業務に関する法）が「医師は医療に介在する」ことを規定している（第2条）¹⁰。DTC 遺伝子検査の内容が疾病易罹患性検査などの医学及び医療に関連すると分類される場合は、同法によって医師が介入しなければならない。しかし、ほとんどの DTC 遺伝子検査を提供する企業は「情報サービス」であると宣伝することで、この規定から逃れている状況であるといえる。国レベルの見解として、2004年に Belgian Advisory Committee on Bioethics（BAC：ベルギー生命倫理諮問委員会）が“Opinion No.32 of 5 July 2004 on the free availability of genetic tests.”¹¹を公表し、市民は自宅で行う遺伝学的検査

の検査精度について理解を深める必要があると述べている。さらに、2012年に Federal Public Service Health, Food Chain Safety and Environment（保健・食物連鎖の安全と環境に関する連邦公共サービス）の科学諮問機関である Superior Health Council（上級保健審議会）は“Publication of the Superior Health Council No.8714 Direct-to-consumer genetic testing services”⁷を公表し、現行の規制によって、DTC 遺伝子検査を規制することが困難であることを指摘し、さらなる規制の枠組みが必要であることを示した。この報告書の中で、法規制により DTC 遺伝子検査への対応を図る国として、フランス、ドイツ、スイス、ポルトガルの規制状況を挙げており、その中でもスイスの法規制が理想的のモデルであるとしている。

3. フランス

フランスでは、医療・非医療で区別はしておらず、統一された枠組みの中で規制を行っている。遺伝学的検査は、Civil Code（民法）においては医療目的又は医学研究上の利益がある場合にのみ行われると規定しており（第16-10条）、Public Health Code（公衆衛生法）では、個人の遺伝性疾患の診断、疾患の原因遺伝子の特徴の検出、個人の遺伝学的特徴を医学的ケアに利用する場合¹²に実施を許可している（R.第1131-1条）。また、2011年7月に改正された Bioethics Law（生命倫理法）では、個人又は第三者が DNA プロファイリングの目的で遺伝学的検査を要求することを禁じており（L. 第1133-4-1条）、その罰則規定は、Penal Code（刑法）に記載されている（第226-28-1条）。違反者には3,750ユーロの罰金が科せられる。

検査の質保証については、公衆衛生法で、遺伝学的検査に関わる機関は、地域保健局による5年ごとの認証を必要とする（公衆衛生法 R. 第1131-14条）。臨床遺伝専門医も規制に従う必要があり、解析担当者が遺伝学的検査を実施するには、ゲノム・遺伝子解析の結果を検証するための特別な研修を受ける

Health Council No.8714. Direct-to-consumer genetic testing service. 2012.04.04.
<http://www.gezondheid.belgie.be/internet2Prd/groups/public/@public/@shc/documents/ie2divers/19080855_fr.pdf>

⁸ Hens K, et al. The use of diagnostic collections of DNA for research: Interviews at the 8 Belgian centers for human genetics. *Euro J Med Genet*. 2010; 53:274-279.

⁹ European Union Committee of Experts on Rare Disease. 2012 report on the state of the art of rare disease activities in Europe of the European Union Committee of Experts on Rare Disease. State of the art of rare disease activities in Belgium. *European Union*. 2012.

<http://www.eucerd.eu/?post_type=document&p=1419>

¹⁰ Somville FJ. No-Fault System: a Practical View of the Physician. *Acta Chir Belg* 2008. 108:151-156.

¹¹ Belgian Advisory Committee on Bioethics. Opinion no. 32 of 5 July 2004 on the free availability of genetic tests. 2004.

<<http://health.belgium.be/internet2Prd/groups/public/@public/@dg1/@legalmanagement/documents/ie2divers/13084478.pdf>>

¹² コンパニオン検査など、薬理遺伝学的検査が想定される。

必要がある（公衆衛生法 R. 第 1131-6、7 条）。

情報の提供については、遺伝学的検査の実施に先立ち、検査の性質と目的について正確かつ適切に情報提供すべきであるとされている（民法 第 16-10 条）。検査の内容及び目的に関する情報の提供後に、書面による同意を得なければならない（同条）。

遺伝情報に基づく差別は禁止されている（民法 第 16-13 条）。また、Labor Code（労働法）や公衆衛生法でも、遺伝的特徴による差別を禁じている。遺伝情報の利用に関しては、保険加入契約に際し、保険会社が遺伝学的検査の結果を収集すること、検査を受けるよう要求すること、その結果を受け取することを公衆衛生法で禁じている。労働法では、遺伝的特徴による雇用・待遇差別を禁止している（第 1132-1 条）。

フランスでの DTC 遺伝子検査は、上記に示した既存の法律で対応が図られている。遺伝学的検査は医療及び健康や疾患予測など医学研究の目的においてのみ実施が許可されており、専門家による医学的指導・監督の下で適切な情報が提供され、同意が得られた場合にのみ実施される。したがって、DTC 遺伝子検査は禁止されている。

4. ドイツ

2009 年に制定された Human Genetic Diagnosis Act（ヒト遺伝学的診断に関する法律）¹³に基づき、規制を行っている。本法の適用範囲は、ヒト（胚及び胎児を含む）のゲノム・遺伝子解析、医療及び健康や疾患予測など医学目的で採取された遺伝学的検査に提供する試料及び遺伝情報、出自解明を目的とする遺伝学的検査、並びに保険分野及び雇用分野における遺伝学的検査である（第 2 条）。

同法は、遺伝学的検査について、診断目的の場合は臨床医を介してのみ実施され、発症を予測する検査の場合は研修を受けた臨床遺伝専門医によってのみ実施されると規定している（第 7 条）。また、解

析施設には、業務遂行する上で公的認証を受けること、科学的・技術的に確立した検査を提供し、解析には有資格者を雇用すること等を課すことで、検査の質保証を法的に担保している（第 5 条）。

情報の提供については、同法第 9 条に情報提供の義務についての記載があり、同意を得る前に十分に検討する時間を設けなければならないと規定している。同法第 10 条には、遺伝カウンセリングについての記載があり、包括的かつ非指示的な遺伝カウンセリングを、個別に、十分な時間をかけて行う必要があると規定している。また、遺伝学的検査の実施に際しては、事前に書面による同意が必要であり（第 8、10 条）、遺伝カウンセリングは検査前後に提供されなければならない（第 10 条）としている。そして遺伝学的検査の結果は、遺伝学的検査を実施した医師又は遺伝カウンセリングを行った医師から、当事者等に知らされるとある（第 11 条）。出生前遺伝学的検査について、同法では胎児が出生前後に健康を損なうおそれのある遺伝学的特性の確認を医療目的で行う場合に限り、その実施を容認している（第 15 条）。ただし、18 歳以降に発症する疾患に対する出生前遺伝学的検査は禁止している（第 15 条）。同意能力がない者には、より厳格な制限が設けられている（第 14 条）。

遺伝差別については、同法で、その禁止が規定されている。保険分野における遺伝学的検査については、保険契約の締結に際し、保険者が被保険者に対して遺伝学的検査を受けるよう要求することは原則禁止されている（第 18 条）。ただし、保険分野においては、生命保険、障害保険、年金保険で 30 万ユーロ（年金の場合、年額 3 万ユーロ）を超える保険金等の支払いが契約の内容となる際には、保険者が既に行われた遺伝学的検査の情報提供を求めることを容認している（第 18 条）。雇用分野における遺伝学的検査については、雇用に際し雇用者が被雇用者に対して遺伝学的検査を受けるよう要求することを禁止している（第 20 条第 1 項）。ただし、特定の職種や特定の活動を伴う職場において発生し得る重篤疾患又は健康障害の原因となる遺伝形質について、雇用者が被雇用者に対し遺伝学的検査の受検を要求

¹³ Human Genetic Diagnosis Act.
<https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/documents/Europe/LegalWS/Germany_GenDG_Law_German_English.pdf>

する事は認められている（第 20 条第 2 項）。また、連邦政府が、連邦参議院の許可を得て特定の職種及び特定の活動を伴う職場において発生し得る重篤疾患又は健康障害の原因となる遺伝学的特徴についての遺伝学的検査を、対象となる人に受検させることは認められている（第 20 条第 3 項）。

DTC 遺伝子検査については、上記の法律で対応が図られている。すなわち既述のとおり、疾患や健康状態の診断目的又は予測的遺伝学的検査は、医師又は臨床遺伝専門医によってのみ実施することが許可されている。遺伝学的検査の実施に先立っては、遺伝カウンセリングを行い、書面による同意も得なければならない。よって事実上、人の疾病や健康に関わる DTC 遺伝子検査の販売提供は法的に禁止されているといえる。さらには、2013 年に German Ethics Council（国家倫理委員会）は同法の改正が必要であると勧告し¹⁴、その中で、医療・医学以外の目的で実施される遺伝学的検査においても、今後は医学的な説明及び遺伝カウンセリングが提供されなければならない、と提言している。

5. ポルトガル

ポルトガルは、Law n°12/2005 of 26 January 2005（2005 年 1 月 26 日付、法律第 12 号）¹⁵を制定しており、医療及び健康や疾患予測など医学目的及び研究目的の遺伝学的検査の試料収集とその保護について規定している。

質保証については、診断目的の遺伝学的検査及びファーマコゲノミクス検査は、適切な医療監督の下で実施されることとし、保因者検査、単一遺伝子疾患の発症前診断、健常者に対する感受性遺伝学的検査は、臨床遺伝専門医によってのみ実施されると規定している（第 9 条 2 項）。同法第 15 条に遺伝学的検査を実施又は提供しようとする検査施設に関する規定を設け、「政府は、検査施設から提供される保因

者検査、発症前遺伝学的検査、予測的遺伝学的検査、出生前遺伝学的検査、着床前遺伝学的検査が医療を介さず直接市場に提供されることを避けるために、検査の実施や提供に関する規制を行わなければならない」としている。また、「政府には公的及び民間検査施設が従わなければならない倫理、質、安全性に関する認定や基準を制定する必要がある」と規定している（同条）。ヒトを含めた生物学的試料の収集や保存に関しては第 18 条で規定している。

情報の提供については、保因者検査、単一遺伝子疾患の発症前診断、健常者に対する感受性遺伝学的検査の際に、遺伝カウンセリングが提供され、書面上の同意が得られた後に、臨床遺伝専門医によってのみ実施されると規定している（第 9 条）。精神遅滞等の理由により被検者から同意が得られない場合、発症前遺伝学的検査、予測性遺伝学的検査、着床前遺伝学的検査の実施を禁止している（第 9 条 6 項）。成人期で発症し、有効な治療法がない遅発性遺伝性疾患の発症前遺伝学的検査や予測的遺伝学的検査を実施する場合は、検査前の心理社会的評価や、検査後のフォローアップを行わなければならない（第 9 条 7 項）。遺伝カウンセリングは、疾患の重症度や発症年齢に応じて継続的に提供していく必要があるとしている（第 9 条 8 項）。

同法は、遺伝子病や遺伝的体質による差別禁止を規定している（第 11 条）。保険分野では、保険者が被保険者に対して、遺伝学的検査の結果や家族歴を要求することを禁止している（第 12 条）。労働分野では、雇用に際し、被雇用者に遺伝学的検査を受けるよう要求したり、遺伝学的検査の結果を提出するよう要求することを禁止している。被雇用者の安全性に影響する場合で、被雇用者に利益がある場合の遺伝学的検査は許容されるとしているが、遺伝学的検査を実施する際には、遺伝カウンセリングを提供し、同意を得なければならないとしている。総じて遺伝情報による雇用及び待遇差別を禁止している（第 13 条 3 項）。

DTC 遺伝子検査については、上記の法律で対応が図られている。診断目的の遺伝学的検査及びファーマコゲノミクス検査は、適切な医療監督の下で行わ

¹⁴ German Ethics Council. The German Council presents its Opinion on the future of genetic diagnosis. 2013.04.30.<<http://www.ethikrat.org/files/press-release-2013-03.pdf>>

¹⁵ Law n°12/2005 of 26 January 2005. <https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/documents/Europe/LegalWS/Portugal_Law-UnofficialEnglishTranslation.pdf>

れなければならず、保因者検査、単一遺伝子疾患の発症前診断、健常者に対する感受性遺伝学的検査は、臨床遺伝専門医によってのみ実施されなければならないと規定されている。したがって、これらに該当する DTC 遺伝子検査は法的に禁止されるといえる。National Council of Ethics for the Life Sciences (生命科学に関する国家倫理評議会) が、2008 年に “Opinion No 56 of the National Council of Ethics for the Life Sciences. Opinion on Direct Marketing of Genetic Tests to the Public (一般市民へ直接販売提供される遺伝子検査への見解)”¹⁶ を公表し、健康に関連する診断的及び予測的遺伝学的検査は直接一般に提供されるべきではないとした。また、直接一般に提供される例えば祖先検査等といった非医療ないし非医学目的の遺伝学的検査については、公正な宣伝活動や質保証等を求めている。

6. スイス

スイスは、遺伝情報の保護と利用に関して Federal Act on Human Genetic Testing, 2007 (ヒトの遺伝学的検査に関する連邦法)¹⁷ を制定し、その適用範囲を医療ないし医学関連や労働、保険、賠償責任の分野と規定している (第 1 条)。遺伝学的検査は、被検者の医療及び健康や疾患予測等の医学目的として役に立ち、かつ第 18 条に規定されている自己決定権が守られている場合に限りその実施が許可される (第 10 条)。また、遺伝学的検査は医師又は医師の監督下でのみ実施されなければならないと規定している (第 13 条)。さらには、発症前や出生前の遺伝学的検査、ないし子供をつくるに際して遺伝的リスクを調べる家族検査においては、適切な卒後の遺伝専門の研修を受けた医師によってしかその実施は認められないと規定している (同条)。検査施設については、法的に連邦当局の認可が必要とされている (第 8 条)。

同法は、遺伝学的検査に関連して、遺伝カウンセリング及び説明と同意についても規定しており、発症前遺伝学的検査、出生前遺伝学的検査、子供をつくるに際しての遺伝的リスクを調べる家族検査の実施に際しては、それに先立ち有資格者による非指示的な遺伝カウンセリングを提供しなくてはならないと規定している (第 14 条、第 15 条)。そして適切な情報提供を含む説明がなされた後に、書面上での同意を得なければならないと規定している (第 18 条)。遺伝学的検査及びスクリーニング検査を含む出生前検査を実施する際は、十分な説明と自発的な同意が必要であるとしている (第 5 条)。また、判断能力のない人に対しては、健康上必要であるという場合に限り遺伝学的検査の実施が許可される (第 10 条)。胚もしくは胎児を対象にした出生前検査については、健康に直接害を及ぼさない特徴を検出すること、疾病の診断目的とする以外での胚もしくは胎児の性別を判定することを禁じている (第 11 条)。

同法はさらに、遺伝情報に基づく差別を禁止している (第 4 条)。遺伝情報の利用に関しては、雇用分野において、雇用に際し、雇用者が被雇用者に対して、発症前遺伝学的検査を受けるよう要求すること、検査結果を入手することを原則禁じている (第 21 条)。ただし、職業病及び事故防止のための発症前遺伝学的検査は例外としており (第 22 条)、労働環境において影響し得る重要な遺伝的形質についての遺伝学的検査は許容されることを規定している (第 23 条)。保険分野において、保険契約締結に際し、保険者が被保険者に対して、発症前遺伝学的検査及び出生前遺伝学的検査を受けるよう要求すること、検査の結果を要求することは原則禁止している (第 28 条)。ただし、保険契約締結において重要な場合や、異議申立がなされた場合は、遺伝学的検査の結果の開示を要求することは許容されると規定している (第 28 条)。

DTC 遺伝子検査の規制についても、同法を適用して対応が図られている。DTC 遺伝子検査を同国で販売、提供しようと思っても、既述のとおり遺伝学的検査は医師ないし専門医の関与しない形での販売提供は許可されていないため、インターネットを介し

¹⁶ National Council of Ethics for the Life Sciences. Opinion No 56 of the National Council of Ethics for the Life Sciences. Opinion on Direct Marketing of Genetic Tests to the Public. 2008.

<http://www.cneecv.pt/admin/files/data/docs/1312230235_Portugal%20CNECV%20P056%20EN.pdf>

¹⁷ Federal Act on Human Genetic Testing.

<<http://www.admin.ch/ch/e/rs/8/810.12.en.pdf>>

てや商業施設での対面販売等は事実上不可能ということになる。また、検査の実施に際しても専門資格者による検査前後の遺伝カウンセリングとともに十分な説明と書面による同意、いわゆるインフォームドコンセントの実施の義務が課せられており、この点でもサイトでクリックするだけの簡単なプロセスでの販売ということは不可能となる。ただし、自身の出自を予測する祖先検査等は、疾病易罹患性等の予測遺伝学的検査のように、人にとっての健康や医療に直接関連する医学目的の検査とはいえない可能性もあり、本稿冒頭に記載した適用範囲から外れているという解釈が成り立つ可能性も否定はできない。

第9条に体外診断薬・機器 (in vitro diagnostics、IVD) についての記載があり、遺伝学的体外診断薬・医療機器 (いわゆる遺伝学的検査キット) 製造販売業者は、顧客たる個人の職務の一環とは考えられない目的のために彼らに直接提供する事を禁じている (第1項)。また連邦評議会は、ヒトの遺伝子診断に関する専門家委員会の意見を聴いた後、医学的管理下で利用され、かつ検査結果の解釈が正しい場合に限り、この禁止の例外を考慮することができる (第2項)、としている。第38条に、第9条第1項に違反した場合の規定があり、故意に体外診断薬を顧客たる個人に提供した業者は、この利用が顧客の職務の一環とは考えられない場合、懲役又は罰金に処す、としている。したがって、DTC 遺伝子検査は禁止されている⁷。

7. 英国

NHS (National Health Service) の報告 (2013) によると、英国全土に設置された 23 箇所の Regional Genetic Centres (地域遺伝センター) が中心となり、国の医療サービスの一環として遺伝学的検査が提供されている¹⁸。各センターには臨床遺伝専門医、遺伝カウンセラーが配置されている¹⁹。

¹⁸ NHS England. 2013/14 NHS STANDARD CONTRACT FOR MEDICAL GENETICS (ALL AGES) <<http://www.england.nhs.uk/wp-content/uploads/2014/04/e01-med-gen.pdf>>

¹⁹ The Belgian Health Care Knowledge Centre. Organization and financing of genetic testing in Belgium. KCE reports 65C. 2007.

NHS に遺伝学的検査サービスを提供する検査施設に対して、保健省は Clinical Pathology Accreditation (U.K) Ltd (CPA) 又は同等な認証を求めている²⁰。認証された検査施設のほとんどは、NHS の下に設置されている UK Genetic Testing Network (UKGTN) のメンバーとして参加している。UKGTN は、NHS の分子遺伝学的検査施設のネットワークであり、新規検査を評価している²¹。

2004年に制定された Human Tissue Act (人体組織法) は、被検者の同意が得られていないにも関わらず、同意なしの個人のゲノム・遺伝子解析を目的として当人の組織を用いることは DNA 窃盗という犯罪にあたりと規定しており²²、遺伝学的検査を実施する際に同意を得ることを必要としている。違反者に対しては、3年以下の懲役又は罰金、あるいはその両方が科せられる (第5条)²³。NHS で提供される遺伝学的検査は、臨床遺伝専門医及び遺伝カウンセラーによってのみ実施される¹⁸。Royal College of Physicians (英国医師会) や Clinical Genetics Society (臨床遺伝学会) 等が遺伝カウンセリング、同意、守秘義務等に関するガイドラインを策定している²⁴。

2010年に制定された Equality Act (平等法) により、障害を理由に差別を受けることはないが、遺伝情報に関する記載はなく、保因者の状況についての言及は存在しない。予測的遺伝学的検査結果の取扱いについては、2005年に、英国政府と英国保険協会が締結した協定で規定されている。2011年の改訂

²⁰ Department of Health. Our Inheritance, Our Future: Realising the Potential of Genetics in the NHS. 2003. <http://www.geneticseducation.nhs.uk/downloads/0001DH_White_paper.pdf>

²¹ Kroese M, et al. How can genetic tests be evaluated for clinical use? Experience of the UK Genetic Testing Network. *Eur J of Hum Genet* 2007;15:1-5.

²² Human Tissue Authority. Human Tissue Act 2004. Updated 2010.07. <<http://www.hta.gov.uk/legislationpoliciesandcodesofpractice/legislation/humantissueact.cfm>>

²³ Human Tissue Act. <<http://www.legislation.gov.uk/ukpga/2004/30/section/5>>

²⁴ Kristoffersson U, et al (eds). Quality Issues in Clinical Genetic Services. Springer Science + Business Media B.V. 2010.

版²⁵によると、保険会社が顧客に対し、予測的遺伝学的検査を受けることを強要したり、結果を要求することを禁止している。例外として、生命保険額が 50 万ポンド、重篤な疾患の保険額が 30 万ポンド、所得保障保険額が年間 3 万ポンドを越える場合は、加入者の遺伝情報を要求することが許容される。

英国では、保健行政機関を中心に DTC 遺伝子検査に関する検討を早い時期から行っていた。保健省に提言を行うことを任務とする諮問機関、Advisory Committee on Genetic Testing (ACGT) は、1997 年に DTC 遺伝子検査サービス企業に向けての指針を公表し、同意を求め、消費者が理解しやすいような検査の妥当性及び有用性のあるデータを提供すること、遺伝カウンセリングを提供することを求めた²⁶。1999 年に ACGT から改組された Human Genetic Commission (人類遺伝学委員会) は、2010 年に DTC 遺伝子検査を販売する際に遵守すべき原則²⁷を発表し、消費者への情報提供、遺伝カウンセリング、同意、データ保護、試料の取扱い、検査施設、検査結果の解釈と提供について述べている。

8. 米国

米国では、Department of Health and Human Service (HHS : 保健福祉省) の下に設置されている Food and Drug Administration (FDA : 食品医薬品局) は、医療品等の承認審査を担う枠の中で遺伝学的検査の科学的及び臨床面における根拠の審査をはじめとする検査キットの規制等を行っている。また、Centers for Medicare and Medicaid Services (CMS : 公的保険制度運営センター) が、臨床検査施設の認証業務を担当している。

検査の質に関しては、1988 年に施行された Clinical Laboratory Improvement Amendment (CLIA : 臨床検査施設改善法) に基づき、CMS が研究以外のヒトを対象とする全ての臨床検査を規制・管理している²⁸。CLIA は、ヒトの検体を用いて実施される診断、予防、治療、健康評価を目的に行われる検査を実施する研究機関以外の臨床検査施設に対し、質基準を制定し、品質管理基準、個人の資格認証、技能試験等の要件を設定し、臨床検査の質保証について規定している²⁸。CMS は、遺伝学的検査を含む臨床検査の質 (分析的妥当性) を保証するための規制と管理・監督業務を担っている。FDA は Food, Drug, and Cosmetic Act (FD&C Act : 連邦食品医薬品化粧品法) の医療機器改善条項 (1976 年導入) に基づき、診断的検査の安全性と有効性を評価するとともに、医療機器販売の関連領域を規制する権限を有している²⁹。医療機器には、そのリスクの高さに応じて、低リスクのクラス I、それより高いクラス II、最も高いクラス III に分類する規制が設けられている。FDA への申請や審査の基準はこのクラスごとに異なり、Shuren によると次のように分類、審査されている³⁰。

クラス I の機器は、ある種の試薬や装置、補完的 IVD 検査がそれに該当し、そのほとんどは上市前検査の対象外となっている。クラス I の例として、黄体ホルモン検査がある。この検査は誤った結果によって妊娠に気づくのが遅れる可能性はあるものの、直接的に患者自身を害するおそれは少ないとされている。

²⁸ The Centers for Medicare and Medicaid Services, CLIA Overview. Last modified: 2015.03.05. <<http://www.cms.gov/Regulations-and-Guidance/Legislation/CLIA/index.html?redirect=clia/>>

²⁹ Sarata AK and Johnson JA. Regulation of Clinical Tests: In Vitro Diagnostic (IVD) Devices, Laboratory Developed Tests (LDTs), and Genetic Tests. *Congressional Research Service*. 2014.12.17.

³⁰ Testimony of Jeffrey Shuren, M.D., Director, Center for Devices and Radiological Health, FDA, in U.S. Congress, Subcommittee on Oversight and Investigations, Committee on Energy and Commerce, U.S. House of Representatives, *Direct-to-Consumer Genetic Testing and the Consequences to the Public*, hearings, 111th Congress, 2nd sess., 2010.07.22. <<http://www.fda.gov/NewsEvents/Testimony/ucm219925.htm>>

²⁵ HM Government. Association of British Insurers. Concordat and Moratorium on Genetics and Insurance. 2011.

<https://www.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment_data/file/216821/Concordat-and-Moratorium-on-Genetics-and-Insurance-2011.pdf>

²⁶ Advisory Committee on Genetic Testing (ACGT) Code of Practice and Guidance on Human Genetic Testing Services Supplied Directly to the Public. 1997.

²⁷ Human Genetics Commission. A Common Framework of Principles for direct-to-consumer genetic testing services. 2010.

<<http://www.sashg.org/documents/HGC-UK-Policy-on-DTC-testing.pdf>>

クラス II の機器は、化学検査や免疫検査等の標準的な検査であり、そのほとんどは FDA の上市前審査の対象となっている。例えば、ナトリウム検査は、誤った結果が出た場合、その結果に基づいてナトリウム値を改善するための治療が行われれば生命を脅かすリスクがもたらされる可能性が高い。

クラス III は、上市前審査を受けて合格するという要件を満たさなければならない対象となっており、潜在的に合理的な範囲を超える疾患・障害リスクを有するものがこれにあたる。例えば、C 型肝炎ウイルス検査を受けて偽陰性の結果が出た場合は、適切な治療の機会が与えられないことになり、その結果、肝障害を来すリスクが生じる。さらにいえば、感染していることに気づかないまま患者が感染源となり、疾患を拡散・流行させてしまうリスクにもつながる。遺伝学的検査は IVD 検査であるが、IVD 検査は前述したクラス II 又はクラス III に分類されており、一般的に上市前審査が求められている。市場に投入する際の承認申請ルートには 2 通りある²⁹。1 つは、臨床試験と上市前認証申請を経て機器の安全性と有効性を証明するプロセスで、FDA が審査を行い認可を与える。もう 1 つは FDA への上市前届出 (Premarket Notification 510 (k)) を行うことで FDA 承認が得られるというルートである²⁹。

通常 FDA は、クラス II の機器には、1976 年以前に販売された医療機器と後続製品が実質的に同等である場合には、安全性や有効性を示す臨床データの提出は求めてはいない²⁹。そして審査期間として、上市前認証申請に 180 日、510 (k) に基づく届出には 90 日を充当している。ひとたび申請が認可されたり 510 (k) に通過すると、製造業者は商品の表示仕様、販売後の審査、有害事象のモニタリングについての規制を遵守しなければならない²⁹。

遺伝学的検査も、連邦食品医薬品化粧品法に則った上記のルートで、ひとたび医療機器との認証を受ければ、FDA の規制対象となる。医療機器であるということはすなわち、検査が疾患や健康状態の診断、治療、緩和、管理、予防に用いられるということの意味することになる³⁰。例えば、心疾患を発症するようなリスクを決定する検査は医療機器に該当する

が、祖先を調べる検査は医療機器に該当しない。

FDA による遺伝学的検査の臨床的妥当性の評価は、検査が市場に投入される経路によって異なる³¹。1 つは、複数の検査施設に販売するために開発された市販用検査キット (commercial test “kit”)、もう 1 つは、研究機関の研究室等において研究試薬を用いて行われる検査 (Laboratory-Developed Testing (LDT)) (以下、「LDT」とする) である。市販用検査キットの場合、FDA が検査キットを審査して、許可を与える。LDT の場合は、検査を用いる解析者や結果を伝達する医師の自由裁量に任せる形となっている³²。このように、これまで LDT に対する大きな動きは見せていなかった FDA が、2010 年、公衆衛生に関連する諸問題に対応するために、LDT の自由裁量について再検討することを発表し、規制改革に取り組んでいる。(詳細は、『米・豪・欧での「遺伝子検査ビジネス」への対応にまつわる最近の動向』を参照)

米国における遺伝学的検査の情報提供に関する規制については、州ごとに州法で管理している²⁴。例えば、New York 州では、N.Y. Pub. Health Law (ニューヨーク州公衆衛生法) に基づき、通常、検査は書面上の同意を得た上で、医師又は法で規定された有資格者によってのみ実施され、検査結果も医師又は法で規定されている資格ある者によってしか、直接患者に返却できない。New York State Department of Health (ニューヨーク州衛生局) は HIV や C 型肝炎の検査等を除く DTC 検査を許可しないと正式に発表している³³。

Health Insurance Portability and Accountability Act (HIPAA: 医療保険の携行性 [相

³¹ Fraker M and Mazza AM. DIRECT-TO-CONSUMER GENETIC TESTING. Summary of a Workshop. *THE NATIONAL ACADEMIES PRESS*. 2010.

³² FDA. Oversight of Laboratory Developed tests; Public meeting; Request for Comments. 2010.06.17. <<https://www.federalregister.gov/articles/2010/06/17/2010-14654/oversight-of-laboratory-developed-tests-public-meeting-request-for-comments>>

³³ Genetics and Public Policy Center. Survey of Direct-to-Consumer Testing Statutes and Regulations. 2007.06. <<http://www.dnapolicy.org/resources/DTCStateLawChart.pdf>>

互運用性]と責任に関する法律)³⁴は、労働者の健康保険保護の目的で失業あるいは転職した人の健康保険適用に関して 1996 年に制定された法律だが、その中で遺伝情報の保護について規定している。2009 年に施行された Genetic Information Nondiscrimination Act (GINA: 遺伝情報差別禁止法)は、健康保険及び雇用分野において、加入者や被雇用者への遺伝情報に基づく取扱いの禁止、意図的に本人や家族の遺伝情報を入手すること、遺伝情報に基づく差別を行うことを禁止している³⁵。ただし、生命保険、障害保険、介護保険は適用対象外としている³⁶。

米国での DTC 遺伝子検査への規制は、連邦政府として FDA が規制に取り組んでいるのとともに州ごとでも対応が図られている²⁴。2013 年 11 月に、DTC 遺伝子検査企業である 23andMe 社が提供していた健康に関連する遺伝学的検査サービスが、法律上、規制される医療機器に該当し、FDA の上市前の許認可を得ていないとして、FDA は同サービスの営業停止命令を下した³⁷。(本件の詳細については、『米・豪・欧での「遺伝子検査ビジネス」への対応にまつわる最近の動向』を参照)さらに州ごとの対応として、13 州で遺伝学的検査は医業に該当するとし全面的に禁止しており、12 州で検査項目を制限する等の条件を追加で課している³⁸。

9. オーストラリア

オーストラリアでは、Department of Health and Ageing (保健省、2015 年 2 月の再編により、Department of Health に改名)の下に設置された

Therapeutic Goods Administration (TGA: 薬品・医薬品行政局)が、医療分野で提供される遺伝学的検査の安全性や品質管理を行っている³⁹。検査の質保証については、National Pathology Accreditation Advisory Committee (NPAAC: 国家病理認証評価諮問委員会)が、検査施設の満たすべき基準を策定しており、検査施設に対して National Australian Testing Authority (NATA: オーストラリア国立検査局)から承認を得ることを求めている⁴⁰。

遺伝学的検査キットの規制及び検査施設の認証に関しては、その対象を医療分野で検査を行う国内の検査機関とし、そこから提供される臨床検査は、被検者のケアを行う医療者の介在がないままに提供されることは法的に許されないと規定している⁴¹。しかし、国内法に基づく法的規制の及ばない海外から、インターネット等を通じてオーストラリア国民に提供される DTC 遺伝子検査は適用対象とならず、諸外国に拠点を置く企業は規制を受けることなしに商業活動を展開することが可能な状況となっている。

しかし、保健省の下に設置されている National Health and Medical Research Council⁴² (NHMRC: 国立保健・医学研究審議会)によれば、医療及び健康や疾患予測など医学に関連する遺伝学的検査を実施する場合、専門家による適切な遺伝カウンセリングを実施する義務、及びそれを通じて情報提供がなされることが必要と表明しており、それらを経ずして検査を直接消費者に提供するのは違反

³⁴ U.S. Department of Health and Human Services, Health Information Privacy: The Health Insurance Portability and Accountability Act of 1996 (HIPAA). <www.hhs.gov/ocr/privacy/>

³⁵ DNA policy. GINA & You.2010.06. <http://www.dnapolicy.org/resources/GINAINformationSheet052710.pdf>

³⁶ GINAhelp. 2010.06. <http://www.ginahelp.org/GINAhelp.pdf>

³⁷ FDA. 23andMe, Inc. 11/22/13. WARNING LETTER. 2013.11.22. <http://www.fda.gov/ICECI/EnforcementActions/Warni ngLetters/2013/ucm376296.htm>

³⁸ Anderson E. Direct-to-Consumer Personal Genome Services: Need for More Oversight. *J Am Med Assoc*. 2009;11(9):701-708.

³⁹ National Health and Medical Research Council (NHMRC). Discussing Direct-to-Consumer Genetic DNA Testing with Patients. A Short Guide for Health Professionals. 2013.

<https://www.nhmrc.gov.au/_files_nhmrc/publications/attachments/g7_direct_to_consumer_dna_testing_health_pro_140108.pdf>

⁴⁰ National Health and Medical Research Council. Direct to Consumer (DTC) DNA tests. Last updated on 2014.12.10

<https://www.nhmrc.gov.au/health-topics/genetics-and-human-health/genetic-testing-and-applications/direct-consumer-dtc-dna-tests>

⁴¹ National Health and Medical Research Council. Medical Genetic Testing. Information for health professionals. 2010.04.

<https://www.nhmrc.gov.au/_files_nhmrc/publications/attachments/e99.pdf>

⁴² National Health and Medical Research Council. <http://www.nhmrc.gov.au/about>

であると述べている³⁹⁾。

遺伝学的検査の実施に関する基準は、NPAACにより策定されているが、同検査はリスクによってレベル1、レベル2に分類されている。レベル1は診断目的の遺伝学的検査で、他の臨床検査⁴³⁾と同様の医療下で口頭による同意が求められる。レベル2の遺伝学的検査は予測的検査で、書面上の同意が求められ、検査を行う際には遺伝カウンセリングの提供を必要としている⁴⁴⁾。

遺伝情報の利用に関しては、保険加入に際して、保険会社は遺伝情報を他の医療情報と同様に考えており、保険会社が引受決定にその結果が関連あると決めた場合は、高いリスクを有する者による逆選択を避けるため遺伝学的検査の結果を要求する場合があるとしている⁴²⁾。保険分野において、保険者が加入者から遺伝学的検査のデータを入手し、保険数理的解析に供し統計学的データに基づく評価を行うことは、不平等な差別にあたらず、Disability Discrimination Act, 1992 (障害者差別禁止法) にも抵触しないとしている。そのため、遺伝情報が保険会社によって不適切に利用された場合に、不当な差別が起こり得ることが懸念されている⁴²⁾。

DTC 遺伝子検査については、上記で示した既存の法律で対応が図られているが、既述のとおりNHMRCは、諸外国に拠点を置く企業からインターネットを介して提供されるDTC 遺伝子検査については適応され得ないことを懸念している。DTC 遺伝子検査への見解として、2003年にAttorney-General's Department (司法省)の下に設置されているAustralian Law Reform Commission (ALRC: オーストラリア法改革委員会) が個人遺伝情報の取扱いをめぐる法的・倫理的問題を幅広く検討した報告書⁴⁵⁾を公表し、DTC 遺伝子検

査の問題点についても述べている。また、NHMRCが2013年、2014年にDTC 遺伝子検査に関する見解等を通じて警告や消費者及び医療者へのガイダンスを発表した。(詳細は、『米・豪・欧での「遺伝子検査ビジネス」への対応にまつわる最近の動向」を参照)

10. カナダ

カナダは、遺伝学的検査については主に連邦レベルで規制をしているが、遺伝学的検査に限らず臨床検査施設の規制については、州ごとの州法によって対応が図られている⁴⁶⁾。連邦レベルの規制は、Food and Drugs Act, 1985 (医薬食品法) の Medical Devices Regulations (医療機器規制条項) に基づき、遺伝学的検査が体外診断薬と分類されている場合に検査の安全性と有効性の評価が行われている⁴⁷⁾。遺伝学的検査の実施に関しては、Canadian College of Medical Geneticists (CCMG: カナダ遺伝医学学会) 等がガイドラインを制定している。同国では現在、遺伝差別を禁止する法律を作る動きがある^{48, 49)}。また、Canadian Human Rights Act, 1985 (カナダ人権法)⁵⁰⁾は、障害による差別の禁止を規定している(第3条)。

DTC 遺伝子検査が適用される規制としては、遺伝学的検査が診断目的と分類される場合であるが、ほとんどのDTC 遺伝子検査を提供する企業は、「情報サービス」とであると宣伝することで、この規定から

⁴⁶⁾ Petit E, et al. An Empirical Analysis of the Legal Frameworks Governing Genetic Services Labs in Canadian Provinces. *Health Law Review*. 2008;16:3:65-72.

⁴⁷⁾ Sarrazin P. Regulatory Oversight of Genetic Testing in Canada. *Health Canada Perspective*. 2010.07.16. <http://www.g-sin.com/pipelines/resource/5543_Sarrazin.pdf>

⁴⁸⁾ BILL S-201.

<<http://www.parl.gc.ca/HousePublications/Publication.aspx?Language=E&Mode=1&DocId=6257111&File=24#1>>

⁴⁹⁾ Suresh, A. Canada gearing up to pass law against genetic discrimination. *Genetic Literacy Project*. 2014.11.25.

<<http://www.geneticliteracyproject.org/2014/11/25/canada-gearing-up-to-pass-law-against-genetic-discrimination/>>

⁵⁰⁾ Canadian Human Rights Act.

<<http://laws-lois.justice.gc.ca/eng/acts/H-6/index.html>>

⁴³⁾ 診断目的の検査、医療スクリーニング検査、がん組織の検査がこれにあたる。

⁴⁴⁾ National Pathology Accreditation Advisory Council (Australia): Laboratory accreditation standards and guidelines for nucleic acid detection techniques. Canberra 2006. to be implemented August 2006

⁴⁵⁾ Australian Government. Australian Law Reform Commission. Essentially Yours: The Protection of Human Genetic Information in Australia (ALRC Report 96). 2003.05.30. <<http://www.alrc.gov.au/publications/report-96>>

逃れているという状況である。そういった状況に対して、2011年にCCMGがDTC遺伝子検査に関する見解⁵¹を出すに至り、遺伝学的検査は妥当性のある科学的根拠に基づいていること、遺伝学的検査は医療従事者によって結果を開示されるべきであること、を表明した。また、プライバシー保護の重要性についても述べており、特に子供の遺伝学的検査に関しては厳格に保護されるべきであると強調している。

11. 中国

中国は、2014年2月9日にChina Food and Drug Administration（CFDA：中国食品医薬品局）が、遺伝学的検査の質の保証について、National Health and Family Planning Commission of the People's Republic of China（NHFPC：中華人民共和国国家衛生・家族計画委員会）と共同して、遺伝学的検査に関する新しい規制声明となる“Notice on the enhanced clinical use of products related to genetic sequencing and increased oversight of genetic sequencing（遺伝子配列関連製品の臨床利用の拡大と増加する遺伝子配列の見落としへの警告）”を発表した⁵²。この声明で、出生前診断など生命に直結する重大かつ深刻な検査となり得る遺伝学的検査を実施する為の解析機器の多くが、その安全性や精度が公的に認証されないままに使用されている現状は甚だしく問題があり憂慮すべき事態である、と述べている。よって、人民の安全を守るため、政府当局による認証を得て臨床的応用がなされている遺伝子シーケンス技術機器以外の全ての物に対し、上記期日付で使用を禁止する、とした⁵³。そして、全ての遺伝学的検査関連の医療機器について申請登

録をさせ、当局の承認を受けるまではその利用を引き続き禁止する、としている⁵⁴。

医療分野の遺伝子診断を実施する全ての臨床検査施設は、Ministry of Health（衛生部）によって制定された実施基準を満たすことが要求されている。Law on Maternal and Infant Health Care, 1994（母子医療に関する法律）は、医療上の理由で必要となる場合を除き、胎児の性別を決定する検査の実施を禁止することを規定しており（第32条）⁵⁵、出生前遺伝学的検査も同様の制約を受ける。また、1人っ子政策があるため、1994年に策定された強制的婚前検査が導入されたことによって、障害のある人が生殖や出産を行わないよう推奨してきたが、全国で強制的婚前検査に対する批判が強まった。そして、従来の優生法が2002年に新優生法に改正され、婚前検査は強制的ではなく自発的検査に移行した⁵⁶。

出生前遺伝学的検査の実施の際の情報提供については、衛生部から発出された「出生前診断技術の運用対策」で、出生前診断を実施する施設の認証及び資格者の質、同意等の手順が規定されている⁵⁶。また、出生前診断に対する遺伝カウンセリングに関する指針である「遺伝カウンセリングに関する指針」が2003年に衛生部から発出され、遺伝学の専門医師によって遺伝カウンセリングの提供がなされるべきであると記載している⁵⁷。

中国における予測遺伝学的検査を提供するDTC遺伝子検査は拡大しつつあるといわれているが、出生前遺伝学的検査については、上記の指針等による対応が図られたことで、DTC遺伝子検査としてはほとんど行われていない⁵⁸。衛生部の医療専門家は、

⁵¹ Nelson TN et al. CCMG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing. Canadian College of Medical Geneticists. 2011.
<http://www.ccmg-ccgm.org/documents/Policies_etc/Pos_Statements/PosStmt_EPP_DTC_FINAL_20Jan2011.pdf>

⁵² Mei L et al. Noninvasive prenatal testing in China: Future detection of rare genetic disease? *Intractable Rare Dis Res.* 2014;3(3):87-90.

⁵³ Brice P and Zimmern R. China imposes restrictive regulation of genetic testing. *PHG Foundation.* 2014.03.11.
<<http://www.phgfoundation.org/news/15702/>>

⁵⁴ Jia H. China's watchdog clamps down on genome sequencing services. *Nat Biotechnol.* 2014;32:6:511.

⁵⁵ Darnovsky M. Countries with Laws or policies on sex selection. *Center for Genetics and Society.* 2009.04.
<http://geneticsandsociety.org/downloads/200904_sex_selection_memo.pdf>

⁵⁶ Sleeboom-faulkner ME. Genetic testing, governance, and the family in the People's Republic of China. *Soc Sci Med.* 2011;72:1802-1809.

⁵⁷ Sui S. The Practice of Genetic Counselling-A Comparative Approach to Understanding Genetic Counselling in China. *BioSocieties.* 2009;4:391-405.

⁵⁸ Sui S and Sleeboom-faulkner ME. Commercial Genetic Testing in Mainland China: Social, Financial and Ethical Issues. *Bioethical Inquiry.* 2007;4:229-237.

予測遺伝学的検査の購入を考えている消費者に対して、注意を払って利用することを意見として述べている⁵⁸。

12. 韓国

韓国では、Bioethics and Biosafety Act, 2005 (生命倫理と安全に関する法律) が 2005 年に施行されており⁵⁹ (2013 年に改正)、「人間と人体由来物等を研究したり、胚や遺伝子等を取り扱う時、人間の尊厳と価値を侵害したり、人体に危害を及ぼすことを防止することによって、生命倫理及び安全を確保し、国民の健康と生活の質の向上に寄与することを目的」としている (第 1 条)。本法の適用範囲は、「生命科学技術における生命倫理と安全に関しては、他の法律の条文がない限りは本法に基づく」とされている (第 4 条)。

第 49 条に遺伝学的検査機関についての規定があり、「遺伝学的検査を行おうとする者は、遺伝学的検査項目に応じて、保健福祉部令で定める施設及び人材等を備えて、保健福祉部長官に申告する」必要がある。遺伝学的検査機関の精度評価についても同 49 条に定められており、保健福祉部長官が、精度評価を受けさせ、その結果を公開することができる。保健福祉部令 (2013 年一部改正、第 2013-81 号) には、韓国遺伝学的検査評価院が精度評価機関として指定され、外部精度管理と現場調査をもって評価を行っており、評価方法、評価結果はインターネット上で公開される。2006 年に遺伝学的検査実施機関の登録と遺伝学的検査の質評価を行う機関である Korean Institute of Genetic Testing and Evaluation (KIGTE : 国家遺伝学的検査評価院) が設立された⁶⁰。

同法第 51 条に、遺伝学的検査に用いられる検体の採取にあたっては、書面による同意 (又は代諾) を必要としており、遺伝学的検査の同意方式、同意

免除事項、その他必要な事項は、保健福祉部令で定められている。疾病の予防、診断及び治療と関連した遺伝学的検査は、各国同様、医業として医師の医学的指導・監督下で提供される。

第 46 条に遺伝差別について記載されており、

- ①何人も遺伝情報を理由として教育・雇用・昇進・保険等の社会活動において他人を差別してはならない。
- ②他の法律に特別な規定がある場合を除いては、何人も他人に遺伝学的検査を受けるように強制したり、遺伝学的検査の結果を提出するように強制してはならない
- ③医療機関は、医療法第 21 条第 2 項に従って患者以外の第三者に提供する医療記録及び診療記録に遺伝情報を記載してはならない。ただし、当該患者と同一の疾病の診断及び治療を目的としており、他の医療機関の要請があつて個人情報保護に関する措置を執った場合にはこの限りではない。

としている。

同法第 50 条では、科学的証明が不確実で検査対象者を誤導するおそれのある身体外観や性格に関する遺伝学的検査その他を制限している。また、医療機関でない遺伝学的検査機関では、疾病の予防、診断及び治療と関連した遺伝学的検査を実施することは、医療機関からの依頼の場合を除き禁止されている。2007 年に大統領令が改正され、20 項目の遺伝学的検査について、科学的根拠、臨床的妥当性、臨床の有用性が不十分として、禁止又は制限している。禁止されている遺伝学的検査 (14 項目) は、高脂血症、高血圧、骨粗しょう症、糖尿病、肥満、アルコール分解、うつ病、長寿、知能、ぜんそく、体力、肺癌、暴力傾向、好奇心である。制限された遺伝学的検査 (6 項目) は、硬直性脊髄炎、白血病、腎臓疾患、乳癌、アルツハイマー病であり、研究目的でかつ国が許可を与えた一部の施設以外で実施する事を禁じている。

D. 考察

これまで各国の規制について述べてきた。以下に、

⁵⁹ 元吉宏、「韓国における生命倫理法と科学者の行動規範」外国の立法。2007;6:120-125.

<<http://www.ndl.go.jp/jp/data/publication/legis/232/023208.pdf>>

⁶⁰ Hong YJ and Min WK. Current Status and Issues of Genetic Testing in Korea. *J Korean Med Assoc.* 2006;49(7):597-602. (abstract のみ英語、本文韓国語)。

調査対象国に日本の状況も加味して 1) 遺伝学的検査の質保証、2) 情報提供、3) 遺伝差別、4) DTC 遺伝子検査 について取りまとめ、考察する。

1) 遺伝学的検査の質保証について (表 1)

多くの国では、遺伝学的検査の質保証に関して、法律に基づいて検査施設や検査担当者を対象に認証する等の規制が敷かれていた。欧州諸国では基本的に医療であるに関わらず、遺伝学的検査の質保証を求めている国が多く、次いで遺伝学的検査を医療に限定して許可することで、医療の規制枠に則って制御していく国が続いた。

質保証の観点から、法律による厳格な規制が確認された国としては、ドイツ、スイス、フランス、ポルトガル等が挙げられる。フランスでは、遺伝学的検査は医療及び健康や疾患予測など医学、又は研究目的にのみ実施が許可されていた。オーストリア、ドイツでは、医療及び健康や疾患予測など医学目的の遺伝学的検査であることに加え、科学的根拠のある検査のみが許可されていた。スイス、フランス、ポルトガルでは遺伝学的検査は医療目的又は研究目的によってのみ実施が許可されていた。次に、遺伝学的検査が制限されている国として、オーストリア、ベルギー、韓国が確認された。オーストリアは、人の健康や疾患に関連する遺伝学的検査は、医療分野でのみ実施されることが許可されていて、その枠の中で質保証が図られている。ベルギーはヘルスケアの中で提供されている遺伝学的検査の実施を 8 施設に限定して質保証の担保を図っている。韓国は、法律上、科学的な根拠が不十分で、検査を受けた人々を誤導するおそれがある身体の外見や性格に関する遺伝学的検査等を禁止している。

2) 情報提供について (表 2)

遺伝学的検査結果等の情報は、医師又は臨床遺伝専門医等の専門家によって遺伝カウンセリングを通じて提供されている国が多くあった。遺伝カウンセリングの提供の要否、及び遺伝学的検査の実施の際の同意の有無については、欧州諸国では法律で規定されていた。ドイツ、フランスでは、遺伝学的検査

を行う際には、その大半で、検査前後に情報提供、遺伝カウンセリングの実施が義務づけられていた。スイス、ポルトガル、オーストリア、ベルギーでは遺伝学的検査の項目によって、遺伝カウンセリングが必要とされていた。遺伝カウンセリングが必須とされる検査項目に対しては、書面上の同意もまた必須とされていることが確認された。オーストラリア、中国では、遺伝学的検査の項目によっては、国の指針により必要とされていた。一方で、英国、カナダ、日本では学会の指針が主な規制であった。ただし、英国では個人のゲノム・遺伝子解析の際には同意を必須とする法律の存在が確認された。また、日本では、経産省が非医療の「遺伝子検査ビジネス」等を対象とした「個人遺伝情報保護ガイドライン」を策定しており、その中で、同意の取得や遺伝カウンセリングの実施等について、法的拘束力の無い努力義務として規定していた。

3) 遺伝差別について (表 3)

調査対象国では、遺伝情報を用いて差別することは厳しく規制されていた。特に、雇用及び保険分野において、法的に遺伝情報の利用を禁止、制限していた。遺伝差別を法律で禁止している国として、ドイツ、フランス、ポルトガル、米国、韓国が挙げられる。いずれも労働分野・保険分野の遺伝情報の利用に関して、禁止又は一定の制限を設けていた。オーストリア、ベルギーでは、労働分野及び保険分野での利用は禁止されていた。遺伝情報に基づく差別が確認できなかった国については、障害による差別禁止の法律が確認された。我が国に遺伝差別に関する法律は存在しない。

4) 遺伝子検査ビジネスの規制状況 (表 4)

これまで示した遺伝学的検査の規制から、遺伝子検査ビジネスに適応があるかどうかを検討するために、表では遺伝子検査ビジネスの規制状況を厳しい法規制がある順に並べ直して強弱の色をつけた。国により具体的対応は様々であるが、直接法的規制を設けたり、遺伝学的検査を医療及び健康や疾患予測など医学目的に限定したり、遺伝の専門家の関与を

必須とする等の制限を設けることで、調査対象国の多くで DTC 遺伝子検査は事実上禁止されているに等しい状況であった。ドイツ、フランス、スイス、ポルトガルでは、法律上、ほとんどの遺伝学的検査は医療の管理下でのみ実施を許可されていることが確認された。インターネットや商業施設等で直接提供販売される遺伝子検査ビジネスは禁止されるといえる。オーストリア、韓国は科学的根拠に基づき、遺伝学的検査の実施を制限している。反対に、英国、日本では、既述した諸国のように特に遺伝学的検査へ関与する法規制は確認されず、指針が主だった。英国と日本で異なる点は、英国は、保健省により、医療であるないに関わらず遺伝学的検査に関する規制、遺伝子検査ビジネスに関する指針を策定していた。対して日本では、国や学会、業界団体による指針が主で、「遺伝子検査ビジネス」に対しては経済産業省が所管していた。日本は、今回の調査対象国と比較したところでは、①遺伝学的検査をビジネス分野と保健医療分野で所管する官庁が異なる、②ビジネス分野では経済産業を所管する官庁が監督する、

という特徴を有していた。

E. 結論

遺伝学的検査に関する規制の枠組みは、国や地域により異なるが、諸外国と比較して、日本では遺伝学的検査に対する法規制が十分整っているとはいえない状況である。そのため、国レベルでの早急かつ慎重な対応が必要であると考え。

F. 健康危険情報 なし

G. 研究発表

1. 論文発表 なし
2. 学会発表 なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得 なし
2. 実用新案登録 なし
3. その他 なし

表 1. 遺伝学的検査の質保証について

国	遺伝学的検査の規制	解析施設の規制の有無
オーストリア	法規制：医療及び健康や疾患予測など医学目的の場合、科学的根拠がある検査のみ実施可 専門職の関与が必須等	法規制
ベルギー	法規制：保険診療で提供される遺伝学的検査実施を 8 施設に限定	法規制
フランス	法規制：医療及び健康や疾患予測など医学目的及び医学研究目的のみ実施可	法規制
ドイツ	法規制：医療及び健康や疾患予測など医学目的の場合、検査自体に科学的根拠があり、 かつ医師（臨床遺伝専門医）によってのみ実施可	法規制
ポルトガル	法規制：保因者・発症前・疾患感受性の各遺伝学的検査は臨床遺伝専門医によってのみ実施可 検査施設の倫理、質、安全性の認定や基準を政府が制定するよう規定	法規制
スイス	法規制：医療及び健康や疾患予測など医学目的のみ実施可、医師のみ実施可	法規制
英国	国の指針：医療分野で提供される遺伝学的検査の規制	国の指針
米国	法規制：FDA から医療機器と認証を受けた遺伝学的検査サービスについては検査システムとして規制	法規制
オーストラリア	法規制：検査キットとして規制	国の指針
カナダ	法規制：診断目的の場合に規制	州によって異なる
中国	国の指針：医療分野で提供される遺伝学的検査の規制	国の指針
韓国	法規制：科学的な根拠が不十分な遺伝学的検査を禁止	法規制
日本	指針：学会・業界団体	法規制 業界団体の指針

表 2. 情報提供について

国	遺伝カウンセリングの要否	同意の有無
オーストリア	法規制上要：確定診断・予測的・保因者・発症前・出生前遺伝学的検査	法規制上要：左記検査の際、書面にて
ベルギー	法規制上要：政府指定 8 施設で提供される遺伝学的検査	法規制上要：左記検査の際
フランス	法規制上要	法規制上要：書面にて
ドイツ	法規制上要	法規制上要：書面にて
ポルトガル	法規制上要：保因者・単一遺伝子疾患の発症前・健常者の感受性検査	法規制上要：左記検査の際、書面にて
スイス	法規制上要：出生前・家族計画・発症前遺伝学的検査	法規制上要：左記検査の際、書面にて
英国	学会指針上要	法規制上要
米国	学会指針上要	州法上要
オーストラリア	国の指針上要：予測性・保因者・出生前遺伝学的検査	国の指針上要：診断的検査は口頭、左記検査は書面
カナダ	学会指針上要	学会指針上要
中国	中国衛生部の指針上要：出生前遺伝学的検査	中国衛生部の指針上要：左記検査の際
韓国		法規制上要：書面にて
日本	学会指針上要	学会指針上要

表 3. 遺伝差別について

国	遺伝情報に基づく差別禁止について	労働分野での利用	保険分野での利用
オーストリア		禁止	禁止
ベルギー			原則禁止
フランス	禁止	禁止	原則禁止
ドイツ	禁止	原則禁止	原則禁止
ポルトガル	禁止	原則禁止	禁止
スイス	禁止	禁止	禁止
英国			英国政府と英国保険協会の締結協定
米国	禁止	原則として禁止	原則禁止 (生命・身体障害者・介護保険は適用外)
オーストラリア			
カナダ			
中国			
韓国	禁止	原則として禁止	原則として禁止
日本			

表 4. 「遺伝子検査ビジネス」について

国	主な規制	状況
スイス	ヒトの遺伝学的検査に関する連邦法	医療ないし健康や疾患予測など医学目的の遺伝学的検査は医療下でのみ実施 専門職関与が必須、DTC 遺伝子検査は事実上禁止
フランス	民法・公衆衛生法・生命倫理法	遺伝学的検査は医療ないし健康や疾患予測など医学上利益がある場合のみ実施可 質保証規定有り、DTC 遺伝子検査は事実上禁止
ポルトガル	2005年1月26日付、法律第12号	健常者への疾患感受性検査は臨床遺伝専門医によってのみ実施可 DTC 遺伝子検査は事実上禁止
ドイツ	ヒト遺伝学的診断に関する法	医療ないし健康や疾患予測など医学目的の遺伝学的検査は医療下でのみ実施 専門職関与が必須、DTC 遺伝子検査は事実上禁止
オーストリア	遺伝子技術法	医療ないし健康や疾患予測など医学目的の遺伝学的検査は医療下でのみ実施 専門職関与が必須、DTC 遺伝子検査は事実上禁止
韓国	生命倫理・安全に関する法律	科学的根拠が不十分な遺伝学的検査は禁止
オーストラリア	国家病理認証評価諮問委員会	国の指針
中国	母子保健法 出生前診断技術の運用対策（衛生部）	出生前診断に対する国の指針
ベルギー		政府諮問機関より規制の必要性についての答申、規制を検討中
カナダ	医薬食品法	医療機器として遺伝学的検査を“Diagnostic Procedures”目的のみ規制
米国	連邦政府と州ごとの規制で管理	食品医薬品局(FDA)による規制の取り組み
英国	人体組織法	遺伝学的検査の受検には同意必須
日本	学会・業界団体 経済産業省・事業団体	産業分野における遺伝学的検査に対する国の指針

平成26年度厚生労働科学研究費補助金 厚生労働科学特別研究事業
遺伝情報・検査・医療の適正運用のための法制化へ向けた遺伝医療政策研究
分担研究報告書

分担研究課題6：米・豪・欧での「遺伝子検査ビジネス」への対応にまつわる最近の動向

研究分担者： 高田史男 北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学
櫻井晃洋 札幌医科大学医学部遺伝医学
福嶋義光 信州大学医学部遺伝医学・予防医学
小西郁生 京都大学大学院医学研究科器官外科学・産婦人科学
山内泰子 川崎医療福祉大学医療福祉学部

研究要旨

「遺伝子検査ビジネス」、特に DTC 遺伝子検査サービスの市場が、ここ 10 年間で拡大している。諸外国での「遺伝子検査ビジネス」への対応状況を概観するために、米国、オーストラリア、欧州における最近の動向を調査した。

研究協力者

福田令（北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学）
山田重人（京都大学大学院医学研究科人間健康科学系専攻）
三宅秀彦（京都大学医学部附属病院遺伝子診療部）
堀あすか（北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学）

A. 研究目的

諸外国において「遺伝子検査ビジネス」、特に DTC 遺伝子検査サービスの市場が、ここ 10 年間で拡大している。その結果、現行の規制では、DTC 遺伝子検査を適切に規制することは困難であり、新たな規制の枠組みが必要であると指摘する声が挙がっている。諸外国での「遺伝子検査ビジネス」への対応状況を概観するために、米国、オーストラリア、欧州での「遺伝子検査ビジネス」への対応に関する最近の動向を調査する。

B. 研究方法

米国、オーストラリア、欧州での「遺伝子検査ビジネス」への対応に関する最近の動向について、議会や政府関連機関の報告書等の一次資料、国内外の学術研究論文等を中心に調査した。

C. 研究結果

1. 米国での「遺伝子検査ビジネス」への対応にまつわる最近の動向

米国では、DTC 遺伝子検査のほとんどが研究機関の研究室などにおいて研究試薬を用いて行われる検査（Laboratory Developed Testing (LDT)）（以下、「LDT」とする）として分類されているため¹、Food and Drug Administration（FDA：食品医薬品局）がどのように LDT を規制するかに関しては長年の議論の対象となっていた²。FDA 以外の行政機関やアカデミア等から、FDA が更なる規制の枠組みを構築することが必要であると指摘する声が挙がっていた^{3,4,5}。FDA による DTC 遺伝子検査の規制への取り

¹ Direct-to-Consumer Genetic Testing: Summary of Workshop 2010.
<http://www.nap.edu/openbook.php?record_id=13021&page=32>

² National Human Genome Research Institute. Regulation of Genetic Tests. Last updated : 2015.04.17.<<http://www.genome.gov/10002335>>

³ Secretary's Advisory Committee on Genetics, Health, and Society. U.S. System of Oversight of Genetic Testing: A Response to the Charge of the Secretary of Health and Human Services. 2008.04.
<http://osp.od.nih.gov/sites/default/files/SACGHS_oversight_report.pdf>

⁴ Secretary's Advisory Committee on Genetics, Health and Society. Direct-to-Consumer Genetic Testing.2010.
<http://oba.od.nih.gov/oba/SACGHS/reports/SCAGHS_DTC_report_2010.pdf>

組みは、2010 年以降顕著となってきた。FDA を中心とする DTC 遺伝子検査への対応に関する最近の動向について述べる。

1) FDA を中心とする DTC 遺伝子検査への対応にまつわる動向

2010 年 5 月：

DTC 遺伝子検査サービス企業である Pathway Genomics 社が Walgreens 薬局とパートナーシップを結び、6,000 以上の小売店で唾液採取キットを販売することを発表した⁶。これは、ウェブ上での販売から小売り販売になり得る初めての出来事であった。これに対して FDA は、Food, Drug, and Cosmetic Act (FD&C Act：食品医薬品化粧品法)に基づき、唾液採取キットが第 201 (h) 条で定義されている医療機器に該当するため、上市前に FDA の承認を得なければならないという書簡⁷を送った。その結果、Walgreens 薬局は唾液採取キットの販売中止を決定した⁸。この出来事を契機に、FDA は DTC 遺伝子検査を提供する企業の動向を注意深く監視していくことを決定した⁹。

2010 年 6 月：

FDA は、LDT を医療機器として規制し、上市前審査を必要とする規制を検討すると発表した¹⁰。

FDA は DTC 遺伝子検査企業 4 社に書簡を送り(7

月に 15 社に送付)、提供されている検査が法的に定義される医療機器に該当しているため、FDA の許認可を得るためには分析的妥当性及び臨床的妥当性を示す根拠を提出するよう求めた。

2010 年 7 月：

FDA 主催による公聴会が開かれ¹¹、LDT や DTC 遺伝子検査をどのように規制するか議論があった。また、Government Accountability Office (GAO：会計検査院)が DTC 遺伝子検査企業 4 社に関する調査報告を発表し¹²、4 社から提供される体質及び易罹患性リスクに関する遺伝学的検査は「誤解を招き、実用性はほとんどない」と結論付けた¹³。

2011 年 2 月：

American Medical Association (AMA：米国医師会)は FDA に対して、「遺伝学的検査は医師、遺伝カウンセラー、遺伝学の専門家の医学的指導・監督下で提供されるべきである」との書簡を送った¹⁴。

2011 年 3 月：

FDA は Molecular and Clinical Genetics Advisory Committee (分子遺伝・臨床遺伝諮問委員会)を開催し、DTC 遺伝子検査を規制の対象範囲に入れることを発表した¹⁵。

2012 年 7 月・9 月：

23andMe 社が FDA からの書簡を受け、医療機器

⁵ American Society of Human Genetics. ASHG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing in the United States. *Am J Hum Genet.* 2007;81 (3) :635-637.

⁶ Pollack A. Start-Up May Sell Genetic Tests in Stores. *The New York Times.* 2010. 05.11. <http://www.nytimes.com/2010/05/11/health/11gene.html>.

⁷ U.S. Food and Drug Administration. Letter to Pathway Genomics Corporation Concerning the Pathway Genomics Genetic Health Report. 2010.05.10. <<http://www.fda.gov/MedicalDevices/ResourcesforYou/Industry/ucm211866.htm>>

⁸ Stein R. Walgreens won't sell over-the-counter genetic test after FDA raises questions. 2010. 05.13. <<http://www.washingtonpost.com/wp-dyn/content/article/2010/05/12/AR2010051205156.html>>

⁹ Bloss CS, et al. Direct-to-consumer personalized genomic testing. *Hum Mol Genet.* 2011;20 (2) R134-141.

¹⁰ FDA. Oversight of Laboratory Developed tests; Public meeting; Request for Comments. 2010. 06.17. <<https://www.federalregister.gov/articles/2010/06/17/2010-14654/oversight-of-laboratory-developed-tests-public-meeting-request-for-comments>>

¹¹ FDA. Oversight of laboratory developed tests (LDTs) . 2010.

<<http://www.fda.gov/MedicalDevices/NewsEvents/WorkshopsConferences/ucm212830.htm>>.

¹² Madrigal A. Congress Opens Investigation Into Genetic Testing Companies. *Wired.* 2010. 05.21. <<http://www.wired.com/2010/05/investigation-into-genetic-testing-companies/>>

¹³ Kutz G. Testimony before the Subcommittee on Oversight and Investigations, Committee on Energy and Commerce, House of Representatives. 2010. <<http://www.gao.gov/new.items/d10847t.pdf>>

¹⁴ American Medical Association. AMA to FDA: Genetic Testing Should Be Conducted by Qualified Health Professionals. 2011.02.23. <<http://www.ama-assn.org/ama/pub/news/news/genetic-testing-qualified-professionals.page?>>

¹⁵ Department of Health and Human Services Summary from the Molecular, Clinical Genetics Panel Meeting—March 8 & 9, 2011. <<http://www.genomicslawreport.com/wp-content/uploads/2011/03/FDA-DTC-Advisory-Panel-Meeting-Summary.pdf>>

の認可を得るため、同社の健康関連遺伝学的検査の一部について上市前届出（Premarket Notification 510（k））申請をFDAに提出した¹⁶。

2013年11月：

FDAは23andMe社が申請した内容の追加情報を求め、14回以上直接面談を行い、100回単位で電子メールのやり取りを進めてきた。しかし、同社は有効な応答ができなかったため、FDAは23andMe社に対し、健康に関連する遺伝学的検査サービスの販売中止を命じる書簡を送った¹⁷。書簡の中でFDAは、同社の遺伝学的検査の不正確な結果がもたらす公衆衛生上の悪影響への懸念を憂慮すると述べ、乳癌を例に、疾病リスクの判定がもし間違っているとすれば必要のない手術を受けたり、本来のリスクが見逃されたりする可能性を指摘した。FDAの中止命令を受けて、23andMe社の一部の利用者が同社に対し集団訴訟を起こし、同社により提供された検査には科学的な根拠がなく、将来発症する疾病などが予測できるというのは不当広告にあたると主張した¹⁸。

2013年12月：

23andMe社は同社ウェブサイトの医学関連情報を全て取り下げて米国における健康関連の遺伝学的検査サービスを中止し、それ以外の祖先検査のみ継続するとした。また、事前購入者に対しては、医学的解釈を行わない塩基配列情報のみを提供すると発表した¹⁹。

2014年6月：

FDAは、23andMe社が新しく提出した常染色体

劣性遺伝性疾患であるBloom症候群の保因者検査の510（k）申請を受理した²⁰。

2015年2月：

FDAは、23andMe社が承認申請していたBloom症候群の保因者スクリーニングのDTC検査を認可したことを発表した²¹。同時に、保因者スクリーニング検査をクラスIIに分類し、FDAの上市前審査を免除する意向を表明した。FDAは又、企業が販売する検査に対して、検査結果によっては患児を授かる父母になる可能性のあることを購入者に知らせるよう求める方向である。さらにFDAは23andMe社に対して、臨床分子遺伝学の専門家や、検査前後の遺伝カウンセリングを受けることができるアクセス方法等の情報提供を行うよう求めている。

2. オーストラリアでの「遺伝子検査ビジネス」への対応にまつわる最近の動向

オーストラリアでの「遺伝子検査のビジネス」への対応は、保健省の下に設置されている公衆衛生や個人の健康基準の改善とその維持を促進する専門機関であるNational Health and Medical Research Council（NHMRC：国立保健・医学研究審議会²²）が中心となって取り組んでいる。ここでは、NHMRCが最近のDTC遺伝子検査に関して公表したガイダンスや見解とその概要について述べる。

- 2013年12月：医療者向けのガイダンス
“Discussing Direct-to-Consumer Genetic DNA Testing with Patients. A Short Guide for Health Professionals”²³

¹⁶ 23andMe. 23andMe Takes First Step Toward FDA Clearance. 2012.07.30

<<http://mediacenter.23andme.com/press-releases/23andme-takes-first-step-toward-fda-clearance/>>

¹⁷ FDA. 23andMe, Inc. 11/22/13. WARNING LETTER. 2013.11.22.

<<http://www.fda.gov/ICECI/EnforcementActions/WarningLetters/2013/ucm376296.htm>>

¹⁸ Perrone M. 23andMe faces class action lawsuit in California. *NBC News*. 2013.12.04.

<<http://www.nbcnews.com/health/health-news/23andme-faces-class-action-lawsuit-california-f2D11691043>>

¹⁹ 23andMeMedia. 23ANDME, INC. PROVIDES UPDATE ON FDA REGULATORY REVIEW. 2013.12.05.

<<http://mediacenter.23andme.com/blog/2013/12/05/23andme-inc-provides-update-on-fda-regulatory-review/>>

²⁰ Hibbs K. Update On the Regulatory Review Process With The FDA. 2014.06.20. *23andMe Blog*.

<<http://blog.23andme.com/news/update-on-the-regulatory-review-process-with-the-fda/#WAbGPqBUy0JmxUXK.99>>

²¹ FDA. FDA News Release. FDA permits marketing of first direct-to-consumer genetic carrier test for Bloom Syndrome. 2015.02.19（modified in 2015.02.23）.

<<http://www.fda.gov/NewsEvents/Newsroom/PressAnnouncements/ucm435003.htm>>

²² National Health and Medical Research Council. <<http://www.nhmrc.gov.au/about>>

²³ National Health and Medical research Council（NHMRC）. Discussing Direct-to-Consumer Genetic DNA Testing with Patients. A Short Guide for Health Professionals. <https://www.nhmrc.gov.au/_files_nhmrc/>

DTC 遺伝子検査を購入した患者や、購入を考えている患者を支援するために必要な情報が記載されている。販売されている検査の分析的妥当性及び臨床的妥当性が欠如していることを指摘し、これらの検査結果を診療上の意思決定に用いたり、検査結果に基づいて健康管理をしてはならないとしている。

- 2014 年 12 月：消費者向けのガイダンス “Understanding Direct-to-Consumer Genetic DNA Testing-An Information Resource for Consumers”²⁴

消費者が DTC 遺伝子検査を購入する際に留意すべき点として、検査結果が正確性に欠けていること、個人情報漏洩されるおそれがあることを記載している。また、DTC 遺伝子検査を販売する企業が国外を拠点としている場合、国内の認証を受けた検査施設から提供される検査とは検査の質が異なることを指摘しており、DTC 遺伝子検査企業が提供する検査を選ぶ際は注意しなければならないと述べている。オーストラリアには個人情報保護を保護する国内法があるが、この保護は自国外のサービスには適用されない点にも言及している。このガイダンスを策定するにあたり、NHMRC の CEO、Warwick Anderson 教授は、このガイダンスが DTC 遺伝子検査の購入を考える際の意思決定の一助になると、述べている²⁵。

- 2014 年 12 月：DTC 遺伝子検査に関する見解 “Direct-to-Consumer Genetic testing. A

publications/attachments/g7_direct_to_consumer_dna_testing_health_pro_140108.pdf>

²⁴ National Health and Research Council. Understanding Direct-to-Consumer Genetic DNA Testing-An Information Resource for Consumers <https://www.nhmrc.gov.au/_files_nhmrc/publications/attachments/g8_understanding_direct_to_consumer_genetic_testing_consumers_141208.pdf>

²⁵ National Health and Research Council. New statement and guidance for consumers on direct-to-consumer genetic testing. Summary Media Release Information. 2014.12.09. <<https://www.nhmrc.gov.au/media/releases/2014/new-statement-and-guidance-consumers-direct-consumer-genetic-testing>>

Statement from the National Health and Medical Research Council (NHMRC) ”²⁶

DTC 遺伝子検査で提供されている検査項目のほとんどは研究段階であり、臨床的意義のあるものは少ないと述べている。健康に関連した遺伝学的検査が適切に提供・利用されるために必要なこととして、消費者への情報提供及び支援、確固たる根拠に立脚していること、医療従事者の介在の必要性、遺伝医学の教育の重要性を挙げている。規制当局は、DTC 遺伝子検査に関する国内での検査の質及び規制の枠組みについて現在検討中であると述べている。

3. 欧州での「遺伝子検査ビジネス」への対応にまつわる最近の動向

欧州における医療ないし健康や疾患に関わる医学目的の遺伝学的検査は、体外診断薬（IVD）と位置付けられており²⁷、当該検査が市場に投入される前に、体外診断薬医療機器指令（以下 IVD 指令とする）で記載されている要件を満たす必要がある。1998 年に策定され、2003 年より適用された IVD 指令は、欧州連合（EU）加盟国等に対して、IVD 指令に規定している体外診断薬及び医療機器の安全性、質、実施に関する上市前評価の要件を、加盟国の国内法令により実行することを求めている^{28,29}。しかし、

²⁶ National Health and Research Council. Direct-to-Consumer Genetic testing. A Statement from the National Health and Medical Research Council (NHMRC) . 2014.12.

<https://www.nhmrc.gov.au/_files_nhmrc/publications/attachments/g9_direct_to_consumer_genetic_testing_nhmrc_statement_141208.pdf>

²⁷ Becker F, et al. Genetic testing and common disorders in a public health framework: how to assess relevance and possibilities. Background document to the ESHG recommendations on genetic testing and common disorders. *Eur J of Hum Genet*. 2011;19:S6-S44.

²⁸ Superior Health Council. Publication of the Superior Health Council No.8714. Direct-to-consumer genetic testing service. 2012.04.04.

<http://www.gezondheid.belgie.be/internet2Prd/groups/public/@public/@shc/documents/ie2divers/19080855_fr.pdf>

²⁹ Erbach G. *In vitro* diagnostic medical device. European Parliamentary Research Service. European Parliament. 2014.11.

IVD 指令では、遺伝学的検査の上市前評価が不十分であること、科学技術の進歩によって新たに出現してきた技術に対応する専門知識が不足していること、加盟国間での医療機器の定義や規制に対する統一性がないことが欧州委員会等で問題提議されるようになった³⁰。また、「遺伝子検査ビジネス」、特に DTC 遺伝子検査への対応に制度疲労を来していることが議論されており、改定を求める声が挙がっていた。このような社会状況の変化や、同じ頃に他にも医療機器を巡る複数の問題が勃発したことも重なり、ついに欧州委員会は 2012 年 9 月、IVD 指令に代わる新たな規則案³¹を発出した。欧州議会と EU 理事会両方で承認された場合に規則案は採択されるが、2015 年 3 月時点で未だ検討中である。この規則案は、現行の IVD 指令とは異なり、EU 加盟国等の法令を統一するために策定され、その国に直接的な効力を有するため、欧州領域での統一された法規制を可能にする³²。したがって、欧州での「遺伝子検査ビジネス」への対応は、IVD 指令を規制化するこの動きが、大きく影響すると考えられる。IVD 指令の規則案について、特に DTC 遺伝子検査にどのような影響をもたらし得るか述べる。

1) 現行の IVD 指令とその問題点

EU 域内で自由に医療機器及び体外診断薬を流通させるためには、製造業者は、上市前に当該製品が、IVD 指令で要求される項目に適合しているかどうかを証明し、CE マークを取得する必要があるが、

製品のリスクに応じてその証明方法は異なる^{30,33}。高リスクに分類されている機器及び検査は、加盟国の行政当局より通知を受けた Notified Bodies (第三者認証機関)³⁴が、要求項目を満たしているか適合性評価を行う³³。低リスクに分類されている検査は、製造者が、当該検査の安全性や品質等について同指令で要求する項目に適合していることを自己認証することで CE マークを取得する²⁹。健康に関連した遺伝学的検査のほとんどは低リスクに分類されており、検査製造者による上市前の自己認証のみが要件となっている³⁵。

このような現行の IVD 指令に対し、欧州委員会は遺伝学的検査に対する上市前の評価が欠如していることを問題点として挙げている。対象範囲を医療ないし健康や疾患に関わる医学目的の遺伝学的検査のみに限定しているため、それらの目的以外の予測的遺伝学的検査や栄養遺伝学的検査³⁶、検査施設で検査を開発し同施設内で利用される検査は適用範囲に含まれない²⁷。また、欧州委員会では、現行の IVD 指令では、科学技術の進歩によって新たに出現してきた技術に対応する専門知識が不足していること、医療機器の定義や規制に加盟国間の統一性がないことを問題視した³⁷。その結果、DTC 遺伝子検査に対して法規制で対応を図っている国と比較すると、本指令が DTC 遺伝子検査への対応に関する影響力は少なく、規制が難しくなっているため、EU 諸国が

<[http://www.europarl.europa.eu/RegData/etudes/BRIE/2014/542151/EPRS_BRI\(2014\)542151_REV1_EN.pdf](http://www.europarl.europa.eu/RegData/etudes/BRIE/2014/542151/EPRS_BRI(2014)542151_REV1_EN.pdf)>

³⁰ European Commission. Commission staff working document. Executive summary of the impact assessment on the revision of the regulatory framework for medical devices.

<http://ec.europa.eu/health/medical-devices/files/revision_docs/revision_ia_summary_en.pdf>

³¹ European Commission. Proposal for a regulation of the European Parliament and the Council on *in vitro* diagnostic medical devices. 2012.09.26.

<<http://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TEXT/?uri=celex:52012PC0541>>

³² European Union. Regulations, Directives and other Acts.

<http://europa.eu/eu-law/decision-making/legal-acts/index_en.htm>

³³ Kristoffersson U, et al (eds). Quality Issues in Clinical Genetic Services. Springer Science + Business Media B.V. 2010.

³⁴ Notified Bodies は、加盟国の行政当局より通知を受け、本指令が定めた要件を満たしているかの適合性評価を行う第三者認証機関である (参考 : http://www.jetro.go.jp/ext_images/jfile/report/07001771/cemarking_201403.pdf)

³⁵ Kalokairinou L, et al. Changes on the horizon for consumer genomics in the EU. *Science*. 2014; 346 (6207) :296-8.

³⁶ European Academies Science Advisory Council and Federation of European Academies of Medicine. Direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes in the European Union: the view from EASAC and FEAM. 2012.

<http://www.easac.eu/fileadmin/Reports/EASAC_Genetic_Testing_Web_complete.pdf>

³⁷ European Commission. Roadmap 2010.

<http://ec.europa.eu/smart-regulation/impact/planned_ia/docs/2008_sanco_081_medical_devices_en.pdf>

ら改定を求める声が挙がった³¹。

2) IVD 指令を改定した規則案に関する動向

IVD 指令を改定した規則案に関する動向を以下にまとめる。

2008 年：

欧州議会の Science and Technology Options Assessment (STOA：科学技術選択評価) の諮問グループが“Direct to Consumer Genetic Testing”³⁸を公表し、IVD 指令の改正について言及した。欧州委員会は IVD 指令の改正に向けたパブリックコンサルテーションを実施した³¹。

2010 年：

European Society of Human Genetics (ESHG：欧州人類遺伝学会) が、欧州領域内で提供されている健康に関連した DTC 遺伝子検査に関する諸問題について言及し、IVD 指令の改正が必要であるとの見解を公表した³⁹。

2010 年 6 月：

欧州委員会が IVD 指令の改正に向けた 2 回目のパブリックコンサルテーションを実施し、1) 新しいリスク分類、2) 遺伝学的検査の上市前審査、3) 遺伝学的検査及び DTC 遺伝子検査の臨床的妥当性及び臨床的有用性の評価システム、が必要であることを挙げた⁴⁰。

2011 年 2 月：

パブリックコンサルテーションの結果が発表され、回答者の 86%が、DTC 遺伝子検査へのさらなる規制がより良い健康保護につながると回答した。また、医療介入と遺伝カウンセリングの重要性が示された⁴¹。

2012 年 9 月：

欧州委員会が、欧州議会と EU 理事会に IVD 指令を全面改正する規則案³¹を提出した。

2014 年 4 月：

欧州議会が欧州委員会から提出された IVD 指令規則案の修正案を提示した²⁹。本規則案は 2014 年成立を見込んでいたが³⁵、その後も引き続き修正作業が重ねられている。EU 理事会が承認すれば採択されることになるが、そうなった場合、「指令」のように加盟各国政府に法整備を求めるのではなく、「規則」つまり法として加盟諸国へ直接的に効力を及ぼすようになるため、欧州領域での統一された、より明確で具体的な法規制の実施が可能になる⁴²。

3) 現在検討中の IVD 指令を全面改定する規則案について

欧州委員会が 2012 年 9 月に提出した規則案は、イノベーションの発展を阻害せずに患者への安全性を強化することを目的としていたが、2014 年 4 月に提案された欧州議会による同規則案の修正案は、それをさらに強化したものである²⁹。

規則案では、規制される遺伝学的検査の範囲が明確ではない現行の IVD 指令とは異なり、医療であるなしに関わらず遺伝学的検査は規制範囲となっている。機器は Global Harmonization Task Force モデルに基づいた A (低リスク)、B、C、D (高リスク) の 4 段階に分類されており、遺伝学的検査は全てクラス C 以上の高リスクに分類され、上市前審査が必要となる⁴³。また、遺伝学的検査の実施体制は、欧

³⁸ European Parliament. Science and Technology Options Assessment (STOA) . Direct to Consumer Genetic Testing. 2008.
<http://www.europarl.europa.eu/stoa/publications/studies/stoa32and39_en.pdf>

³⁹ European Society of Human Genetics. Statement of the ESHG on direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes. *Eur J Hum Genet*. 2010;18 (12) :1271-3.

⁴⁰ European Commission. Public Consultation on Revision of Directive 98/79/EC. 2010.06.29.
<http://ec.europa.eu/consumers/sectors/medical-devices/documents/revision/index_en.htm>

⁴¹ European Commission. Summary of responses to the

public consultation. 2011.02.25.
<http://ec.europa.eu/consumers/sectors/medical-devices/files/recast_docs_2008/ivd_pc_outcome_en.pdf>

⁴² European Union. Regulations, Directives and other Acts.
<http://europa.eu/eu-law/decision-making/legal-acts/index_en.htm>

⁴³ European Parliament. Amendments adopted by the European Parliament on 22 October 2013 on the proposal for a regulation of the European Parliament and of the Council on in vitro diagnostic medical devices [COM (2012) 0541 – C7-0317/2012 – 2012/0267 (COD)] 2013. <www.europarl.europa.eu/sides/getDoc.do?type=TA&reference=P7-TA-2013-0427&language=EN&ring=A7-2013-0327>

州議会から出された修正案に規定されており、「遺伝学的検査で用いられる機器は、個別のコンサルテーション後、適切な国内規制の下で医療従事者によってのみ実施される」としている⁴³。発症前ないし出生前遺伝学的検査を受ける前と、それらにより確定診断がついた後の両方に、適切な遺伝カウンセリングを行うことが必須であるとしている。遺伝カウンセリングについては、医療的・倫理的・社会的・心理的・法的内容を含み、医師又は法律で定められた遺伝カウンセリングの資格がある者から提供される、と規定している。欧州人類遺伝学会は同規則案について 2013 年⁴⁴、2014 年⁴⁵に見解を出している。同学会は、医療及び人の健康や疾患に関わる医学目的の遺伝学的検査は医師の適切な指導監督下で実施されると規定している規則案に賛同する立場を示している。本規則案が採択されると、DTC 遺伝子検査に大きな影響を及ぼすことになる。すなわち、疾病や健康に関連する遺伝学的検査は医療であるないに関わらず医師の適切な指導監督下でのみ提供され、その際に検査前後の遺伝カウンセリングの実施は必須となり、以上から DTC 遺伝子検査は事実上禁止されることになる⁴⁶。2015 年 3 月末時点で、欧州委員会のウェブサイト⁴⁷を確認した限りでは、規則案に関する新たな動きは発表されていない。

D. 考察

本稿で米国・オーストラリア・欧州での「遺伝子検査ビジネス」への対応に関する最近の動向を見て

きた。それぞれの取り組みの中で、医療の枠内で利用されるか否かに関わらず、遺伝学的検査の質を担保するための規制対応が行われていた。米国、オーストラリアでは保健医療行政機関が中心に「遺伝子検査ビジネス」の規制や検討に取り組んでいた。

今回調査した国及び地域の取り組みの中で注目すべきは、FDA が 2013 年に 23andMe 社に対して、自社の健康に関連した遺伝学的検査サービスの中止命令を下したことである。FDA のこの対応は、販売されていた健康に関連する DTC 遺伝子検査が、消費者の健康に悪影響を及ぼすという判断を示したものである。この対応は、米国内だけでなく諸外国にも強い影響を及ぼしていた。オーストラリアは、2014 年に NHMRC が出した DTC 遺伝子検査に関する見解で消費者に警鐘を鳴らしているが、その契機となったのは米国 FDA の動きであった²⁶。また欧州では、IVD 指令の規則案が施行された場合、遺伝学的検査の実施や評価の規制対応を行っている FDA のような中心的機関が存在していないことが課題として挙げられていた。

今回調査した規制対応や取り組みにおいて、遺伝学的検査に関して医療従事者が関与することの必要性が重要視されていることが確認できた。医師会等の提言を受け入れた米国の FDA 及びオーストラリアの NHMRC は、ともに遺伝学的検査を実施するに際しては、臨床遺伝専門医や遺伝カウンセラーなどの医療職が介入することを勧告している。欧州の IVD 指令に代わる規則案においても、遺伝学的検査は、医師の適切な指導監督下のみで実施されるものと規定している。したがって、この規則案が採択された場合、DTC 遺伝子検査は実質上禁止されることになる。

E. 結論

米国・オーストラリア・欧州での「遺伝子検査ビジネス」への対応に関する最近の動向を追ってみたが、現行の体制下では DTC 遺伝子検査へ必要な対応を行うには限界に至っており、規制の枠組みの再構築や、国を超えての協調体制の構築をはじめとした新たな規制対応が求められていることが明らかと

⁴⁴ European Society of Human Genetics. ESHG Position Statement on the Inclusion of an Article on Genetic Testing in the Proposed Regulation on In Vitro Diagnostic Devices. 2013.
<https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/NHGS2013/ESHG_Position_Statement_on_IVD_Regulation.pdf>

⁴⁵ European Society of Human Genetics. New legal opinion finds EU does not have the power to enact radical genetic counselling laws. 2014.
<<https://www.eshg.org/fileadmin/eshg/documents/IVD/IVDLegalOpinionExecutiveSummaryApril2014.pdf>>

⁴⁶ Glasa J, et al. Genetic Testing for Health Purposes in Central and Eastern Europe. *Council of Europe-Committee on Bioethics*. 2014; 21:1-32.

⁴⁷ European Commission. Revision of the medical device directives.
<http://ec.europa.eu/growth/sectors/medical-devices/documents/revision/index_en.htm>

なった。

F. 健康危険情報 なし

G. 研究発表

1. 論文発表 なし

2. 学会発表 なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得 なし

2. 実用新案登録 なし

3. その他 なし

Ⅲ. 資料

平成26年度厚生労働科学研究費補助金 厚生労働科学特別研究事業
遺伝情報・検査・医療の適正運用のための法制化へ向けた遺伝医療政策研究
分担研究報告書

分担研究課題： 資料編 「医療及び産業分野における遺伝子検査の現状」

研究分担者： 福嶋義光 信州大学医学部遺伝医学・予防医学
小西郁生 京都大学大学院医学研究科器官外科学・産婦人科学
櫻井晃洋 札幌医科大学医学部遺伝医学
山内泰子 川崎医療福祉大学医療福祉学部
主任研究者： 高田史男 北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学

研究要旨

現在、遺伝学的検査は医療分野のみならず、消費者直販型遺伝子検査（インターネット等を通じて、医師を介さず直接一般市民に対して販売される遺伝学的検査）として様々な場面で提供されるようになってきた。このため、医療分野における遺伝学的検査の取扱いに関わる枠組みと現状を示すとともに、消費者直販型遺伝子検査に関わる我が国における規制動向とその実態について整理した。

研究協力者

堤 正好（株式会社エスアールエル）
山田重人（京都大学大学院医学研究科人間健康科学系専攻）
三宅秀彦（京都大学医学部附属病院遺伝子診療部）
福田 令（北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学）
堀あすか（北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学）

1. 医療分野における遺伝子関連検査の実施状況

(1) 遺伝情報の特性

遺伝情報の特性は、「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」（日本医学会）¹において、以下のように整理されている。この遺伝情報の特性こそが、「遺伝情報を取扱う際には、なぜ配慮を要するのか？」のと問いに対する答であると考えている。すなわち、医療の分野においては、「個人の遺伝情報を取り扱う際には、遺伝情報の不変性、共有性、予測性（予見性）とともに不適切な取扱いによ

る不利益の危険性などをあらかじめ理解した上で、その利活用を図るとの姿勢が重要である。」との前提の下に、遺伝学的検査²により得られる遺伝情報の取扱いに関する枠組みが形作られてきた。

- 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
- ・ 生涯変化しないこと
 - ・ 血縁者間で一部共有されていること
 - ・ 血縁関係にある親族の遺伝型や表現型が比較的正確な確率で予測できること
 - ・ 非発症保因者（将来的に発症する可能性はほとんどないが、遺伝子変異を有しており、その変異を次世代に伝える可能性のある者）の診断ができる場合があること
 - ・ 発症する前に将来の発症をほぼ確実に予測する

¹ 「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」（平成23年2月）日本医学会
<http://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis.html>

² 非営利活動法人日本臨床検査標準協議会（JCCLS） 遺伝子関連検査標準化専門委員会は、これまで用いられてきた「遺伝子検査」の用語を①病原体遺伝子（核酸）検査、②体細胞遺伝子検査、③遺伝学的検査（生殖細胞系列遺伝子検査）の3種に分類し、「遺伝子関連検査」として総称するよう提唱しており、現在本分類と定義が広く用いられている。
http://www.jccls.org/techreport/bestpractice_guideline.pdf

ことができる場合があること

- ・ 出生前診断に利用できる場合があること
- ・ 不適切に扱われた場合には、被検者及び被検者の血縁者に社会的不利益がもたらされる可能性があること

(2) 「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」(日本医学会)の適用範囲と遺伝学的検査の特性による分類

本ガイドラインは、日本医学会に加盟する諸学会が遵守すべきアンブレラとして位置づけられている。その適用範囲は、「遺伝子関連検査のうち、個人の遺伝情報を扱う上で、その特性に基づいた配慮が求められる遺伝学的検査[分子遺伝学的検査(DNA/RNA検査)、染色体検査、遺伝生化学的検査、等]と、それを用いて行われる診断である。又は、遺伝学的検査を用いた診断の対象者と目的により、その取り扱いに関する留意点が異なることや遺伝要因と環境要因の寄与度が異なることから、遺伝学的検査を以下の5分野に分類し、それぞれの特性と留意点を明確化している。

■ 遺伝学的検査の留意点

- 1) 既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
- 2) (1)非発症保因者診断、(2)発症前診断、(3)出生前診断を目的に行われる遺伝学的検査
- 3) 未成年者などを対象とする遺伝学的検査
- 4) 薬理遺伝学検査
- 5) 多因子疾患の遺伝学的検査(易罹患性診断)

(3) 遺伝学的検査の質保証について

遺伝学的検査を実施する際には、①検査前工程(プレアナリシス:試料の採取から保管・輸送等の検査実施前までの工程)、②検査工程(アナリシス:試料を用いて結果を出すまでの工程)、③検査後工程(ポストアナリシス:検査実施後の結果の解釈や報告に関わる工程)を適切に管理する必要があり、分析的・臨床的妥当性を担保するための様々な取り組みと仕組み作りが重要となる。

遺伝子関連検査の質保証や運用に関しては、非営利活動法人日本臨床検査標準協議会(JCCLS³)から「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」⁴や「遺伝子関連検査 検体品質管理マニュアル」⁵が公表されてきた。ベストプラクティス・ガイドラインの策定にあたっては、図1 遺伝子関連検査現状マップを作成することによって、遺伝子関連検査の質保証に関する仕組みの全体像が明らかになるとともに、測定・機器試薬、標準物質及び外部精度管理等に関わる枠組みが手薄となっていることも明らかとなり、その後の課題検討の方向性を決める上で重要な情報となった。

また、一般社団法人日本衛生検査所協会(以下、日衛協と略す。)では、平成12年に遺伝子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4月10日)⁶を策定し、遺伝子関連検査を取り巻く社会動向の変化に注目しつつ、継続して「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」を改定するとともに、これまで各社が独自に実施してきた遺伝子関連検査の質保証に関する取り組みを共有化することを目的として「遺伝子関連検査の質保証に関する要件」を検討し、「遺伝子関連検査の質保証に関する見解」(平成25年5月23日)⁷と

³ JCCLS ; Japanese Committee for Clinical Laboratory Standards

⁴ 「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」(暫定文書)(平成22年12月)

特定非営利活動法人日本臨床検査標準協議会(JCCLS) 遺伝子関連検査標準化専門委員会
http://www.jccls.org/techreport/bestpractice_guideline.pdf

本ガイドラインは、平成19年5月に公表された「分子遺伝学的検査における質保証に関するOECDガイドライン」

(<http://www.oecd.org/dataoecd/43/6/38839788.pdf>)を受けて、日本国内の現状を考慮して作成されたものである。

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)

特定非営利活動法人日本臨床検査標準協議会(JCCLS) 遺伝子関連検査標準化専門委員会

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

⁶ 日本衛生検査所協会 遺伝子検査受託倫理審査委員会
「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」(平成13年4月10日策定 平成16年9月16日改正 平成19年年4月1日改正 平成23年10月1日改正 平成26年11月11日改正)

<http://www.jrcela.or.jp/info/info/dna.pdf>

⁷ 「遺伝子関連検査の質保証に関する見解」(平成25年5月23日) 社団法人日本衛生検査所協会 遺伝子検査受託倫理審査委員会

して公表した。なお、「遺伝子関連検査の質保証に関する要件」は、「遺伝子関連検査に関する日本版ベストプラクティス・ガイドライン」(JCCLS)³に示された要件を基に①施設認証、②検査の質保証、③検査従事者の水準・資格、④職員に対する教育及び⑤リスクマネジメントの観点から遺伝子関連検査の質保証に関する要件を取りまとめたものである。

(4) 遺伝子関連検査の実施状況について

日衛協「遺伝子検査受託倫理審査委員会」では、平成 13 年に「ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針」(平成 23 年 10 月に「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」として改正)を策定するとともに、平成 11 年以降ほぼ 2 年おきに継続して遺伝子・染色体検査の受託状況を把握するためにアンケート調査を実施してきた。平成 25 年には、第 7 回アンケート調査(平成 24 年度実績)を、日衛協加盟の 122 施設を対象に、①遺伝子・染色体検査全般の実施状況について、②「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」の対象となるヒト生殖細胞系列の遺伝子検査の実施状況について、③「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」の対象外の遺伝子・染色体検査の実施状況について等 9 項目について実施した。その結果、100 社(81.9%)から回答があり、遺伝子・染色体検査を受託している施設は 68 社であった。

平成 24 年度の実施状況で特記すべき点として、以下が挙げられる。

- ① 「単一遺伝子疾患の診断に関わる遺伝子検査」が 4,080 件と、平成 22 年の 2,645 件に比べて約 50%増を示した。(図 2) 本分野の遺伝学的検査としては、36 種の遺伝学的検査が保険収載されているが、検査対象数が少なく採算性の面からこれら多くの遺伝学的検査が検査センターでは受託できていないことも明確となっている。なお、平成 16 年の実績の減少は、遺伝カウンセリングの重要性が認識され始めた時期と適合している。
- ② 「薬剤応答性診断に関わる遺伝子検査」は保険適用外項目(CYP 遺伝子多型検査等)だけでも

19,388 件と、平成 22 年の実績 10,605 件を大きく上回り、保険適用の *UGT1A1* 遺伝子多型(副作用の予測)の 13,010 件と合わせると、合計 32,398 件と大きな伸びがみられた。

(図 2)

- ③ 「生活習慣病(多因子疾患のリスク検査)や体質(肥満や頭髪等)に関する遺伝子検査」は、後半で述べる消費者直販型遺伝子検査として提供されている体質(肥満、飲酒、頭髪等)に係る検査と疾患の易罹患性(リスク)検査)に関わる SNP 遺伝子検査は、日衛協加盟企業の受託対象施設である中規模以上の医療機関では患者を対象とした検査の対象となっていないことが分かる。(図 2)
- ④ 白血病・リンパ腫関係の遺伝子検査は 222,883 件と、前回(平成 22 年調査)の 150,048 件から約 50%増を示した。なお、白血病診断に関わる遺伝子検査の増大は、各種治療方法が確立され、患者の状態把握のためにモニタリングとして検査が実施されていること等が大きく影響していると考えられた。(図 3)
- ⑤ 固形がんの項に分類された体細胞遺伝子検査が増大している。平成 22 年度は、EGFR 変異検査; 50,924 件、K-ras 変異検査; 40,479 件であった。なお、これら遺伝子検査は薬剤応答性診断にも含まれる遺伝子検査でもあるが、検体として腫瘍組織を用いたがん遺伝子の変異解析であることから体細胞遺伝子検査として固形がんの項に分類している。また、これら検査は、個別化医療の具体的なモデルとしてのコンパニオン診断(CDx)に分類される検査でもある。(図 3)
- ⑥ 臓器移植の内容は、骨髄移植等に用いられる HLA タイピング検査が主である。なお、HLA タイピング検査であることから本来は遺伝学的検査(生殖細胞系列遺伝子検査)に分類されるべきものであるが、HLA タイピング検査のように目的と臨床的意義が確立されていることから、「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」の対象外として分類されている。(図 3)

- ⑦ 親子鑑定の遺伝子検査の実績は、日衛協加盟企業で一社のみが受託している実績であり我が国で実施されている総数を反映したものではない点に留意が必要である。なお、親子鑑定に関する検査は、本来は遺伝学的検査（生殖細胞系列遺伝子検査）に分類されるべきものであるが、医療に関わらない遺伝学的検査であることから「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」の対象外として分類されている。（図 3）
- ⑧ 感染症に関わる遺伝子検査は、約 4,500,000 件であった。
本分野では、B 型・C 型肝炎ウイルス、結核菌群、クラミジア・淋菌等の性感染症（STD：Sexually Transmitted Diseases）関係の核酸検査が実施対象である。また、多くの検査は診断薬の製造承認を得た上で、保険適用された検査である。（図 4）
- ⑨ 染色体検査に関しては、先天異常症を対象とする染色体検査（遺伝学的検査に分類）と白血病・リンパ腫を対象とする染色体検査ともに増加の傾向が続いていること等があげられた。なお、FISH 検査も必要に応じて相当数の検査が実施されていることが明らかである。（図 5）

（5）遺伝子関連検査が多数実施される要件

医療の場において、遺伝子関連検査が多数実施される場合の要件としては以下の①～⑥があげられる。

- ①患者数が多い
感染症の診断に用いられる核酸検査など、対象となる患者数が非常に多い場合。
- ②診断に利用できる
鑑別診断や確定診断等に利用される場合。
- ③治療法が確立されている
- ④モニタリング利用できる：②、③とも関連して
診断⇒確立された治療方法
⇒患者の状態をモニタリングする場合は継続して、複数回の検査が実施される。
- ⑤コンパニオン診断 CDx（PGx 検査）
(ア) 適用患者の層別化（効果の有り無し）に利用できる

- (イ) 副作用予測（副作用の有無）に利用できる
- (ウ) 薬の添付文書に記載されている
個別化医療として実施される肺がんや大腸がんの医療における投薬の適否の判断に利用される場合。

⑥保険適用される

保険適用の有無は、検査実施に大きな影響を与える。

2. 産業分野における消費者直販型遺伝子検査の現状と課題

（1）特定非営利活動法人個人遺伝情報取扱協議会の設立

産業（非医療）分野における遺伝情報の適正な取り扱いに関する枠組みとしては、平成 17 年の個人情報保護法の全面施行に合わせて経済産業省より「経済産業分野のうち個人遺伝情報を用いた事業分野における個人情報保護ガイドライン」（平成 16 年 10 月 経済産業省）⁸が公表された。（図 6）さらに、前記「個人情報保護ガイドライン」の公表を受けて、平成 18 年にガイドラインの対象事業者により特定非営利活動法人個人遺伝情報取扱協議会⁹が設立された。（表 1）

平成 20 年には「個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準」（平成 20 年 3 月）¹⁰を公表した。その後、近年の消費者直販型遺伝子検査¹¹を取巻く環境の変化を受けて平成 26 年 5 月に「個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準」¹²を改

⁸ 「経済産業分野のうち個人遺伝情報を用いた事業分野における個人情報保護ガイドライン」
（平成 16 年 12 月） 経済産業省

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

⁹ 特定非営利活動法人個人遺伝情報取扱協議会
<http://www.cpig.or.jp/>

¹⁰ 「個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準」（平成 20 年 3 月）

特定非営利活動法人個人遺伝情報取扱協議会
<http://www.cpig.or.jp/jisyu/img/jisyu.pdf>

¹¹ 消費者直販型(DTC ; Direct To Consumer)遺伝学的検査は、DTC 遺伝子検査として示される場合もあるが、ここでは、民間事業者が消費者に直接販売する遺伝子検査を消費者直販型遺伝学的検査として表記することとした。

¹² 「個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準」（平成 20 年 3 月 平成 26 年 5 月改定）

定した。

(2) 関連する学術関連団体の見解等

これまで消費者直販型遺伝学的検査の実施状況を踏まえ、学会・団体から継続的に見解等が公表されてきた。

日本医学会 臨床部会運営委員会 「遺伝子・健康・社会」検討委員会から「拡がる遺伝子検査市場への重大な懸念表明」¹³（平成 24 年 3 月 1 日）が公表された。本表明においては、前記子供の能力に関する遺伝学的検査に対して明確に懸念が示されている。また、消費者直販型遺伝学的検査として提供される糖尿病等の多因子疾患のリスク（易罹患性）検査については、関係する遺伝子が多数あるにも関わらず、数個の遺伝子で罹患性やリスクが決まるものではなく、いまだ研究段階にあるとの認識から、潜在的にアカデミア側からの強い批判がある。

またこれまでに、前記日本医学会の懸念表明と同様の趣旨で日本人類遺伝学会より「一般市民を対象とした遺伝子検査に関する見解」¹⁴（平成 22 年 10 月 日本人類遺伝学会）及び「DTC 遺伝学的検査に関する見解」¹⁵（平成 20 年 10 月 日本人類遺伝学会）が公表されている。さらにそれら以前には、平成 11 年当時に単一遺伝子疾患に関わる遺伝学的検査を消費者直販型で提供する企業が現れたことにより、遺伝情報の取扱いに関する混乱が生じたことから「企業・医療施設による遺伝子検査に関する見解」¹⁶（平成 12 年 5 月 日本人類遺伝学会等）が公表さ

http://www.cpigi.or.jp/jisyu/img/sin_jisyu.pdf

¹³ 「拡がる遺伝子検査市場への重大な懸念表明」（平成 24 年 3 月 1 日）日本医学会臨床部会運営委員会 「遺伝子・健康・社会」検討委員会

http://jams.med.or.jp/rinshobukai_ghs/pressconf_0301.html

¹⁴ 「一般市民を対象とした遺伝子検査に関する見解」（平成 22 年 10 月）日本人類遺伝学会

http://jshg.jp/news/data/Statement_101029_DTC.pdf

¹⁵ 「DTC 遺伝学的検査に関する見解」

（平成 20 年 10 月）日本人類遺伝学会

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

¹⁶ 「企業・医療施設による遺伝子検査に関する見解」（平成 12 年 5 月）日本人類遺伝学会 日本臨床遺伝学会 日本遺伝子診療学会 日本小児遺伝学会 日本先天異常学会 家族性腫瘍研究会
<http://www.jsge.jp/inspect.html>

れている。

なお、消費者直販型遺伝学的検査に関する日本医学会の見解が公表された後においても、現状につながる多数の事業者の新規参入が相次いでいる。

(3) 消費者直販型遺伝子検査の現状

1) 「経済産業省 平成 24 年度中小企業支援調査（個人遺伝情報保護の環境整備に関する調査）（遺伝子検査ビジネスに関する調査）報告書」の概要

現在提供されている消費者直販型遺伝子検査は、体質（肥満、薄毛等）や病気のなりやすさ（生活習慣病等の易罹患性・リスク）等の健康・容姿に関わるもの、個人（特に子供）の能力（知能、文系・理系、音感）、性格（外向的、内向的）、進路（音楽、美術、運動適性）など非常に多様であり、非医療分野（予防・健康・運動等）に着実に拡がりつつある。さらに消費者は、インターネットを経由して国内企業にとどまらず外国企業の多様な消費者直販型遺伝子検査に容易にアクセスできる状況にある。なお、遺伝子検査に用いられる DNA は、採血等の医療行為を介することなく、消費者が自ら容易に採取できる唾液、頬粘膜、毛髪、爪等の試料から抽出が可能である。しかしながら、消費者直販型遺伝子検査の現状や実態についてはこれまでほとんど明らかにされずにきたが、平成 25 年 2 月に公表された「経済産業省 平成 24 年度中小企業支援調査（個人遺伝情報保護の環境整備に関する調査）（遺伝子検査ビジネスに関する調査）報告書」¹⁷によりはじめてその実施状況の概要が明らかとなった。本調査により、

- ① 消費者直販型遺伝子検査のおおよその実施状況（規模）
- ② 取扱い機関（医療機関やプロバーダー等）が多いこと
- ③ 検査の提供ルートが非常に多様であること
- ④ 検査に付帯するサービスの内容が多様である

¹⁷ 株式会社三菱化学テクノロジーサーチ（委託元 経済産業省）平成 24 年度中小企業支援調査（個人遺伝情報保護の環境整備に関する調査）

（遺伝子検査ビジネスに関する調査）報告書（平成 25 年 2 月）

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

こと

- ⑤ 消費者が、自分が受けてみたい、もしくは子供に受けさせてみたい遺伝子検査の内容
- ⑥ 検査を知ったきっかけ
- ⑦ 消費者直販型遺伝子検査として提供されている検査が医療機関を経由して医療の枠組みの中で広く提供されていること

等が明らかとなった。なお、医療機関を介した遺伝子検査の提供に関しては、医師が介在する場合と、医師を介さず医療機関経由で消費者直販型遺伝子検査の試料採取キットが販売される場合があることを認識しておく必要がある。また、子供の能力に関する遺伝子検査は基本的に科学的根拠が希薄である（ほとんどない）にも関わらず、現在も本検査を取扱う事業者は増えており、興味本位の遺伝子検査が継続して提供されているという状況が続いている。（図 7）

平成 24 年度調査により、消費者直販型遺伝子検査の以下の現状が明らかとなった。（図 8）

- ① 事業者が提供する検査項目に関しては、体質に関する検査提供事業者が 21 社と圧倒的多数（実施中の企業 38 社の 55%）であり、3,000 件から 10 数万件（1 年間の受託数としては多すぎると考えられ、10 数万件との数値は延べの検査実施数と考えられる）の検査を提供していた。
- ② 潜在能力に関する検査が 10 項目（同じく 26%）でそれに続き、易罹患性も 7 項目（同じく 18%）と多い。
- ③ DNA 鑑定に関しては、親子鑑定・血縁鑑定などが調査対象であったが、事業者数が 3 で実績が 20,100 件とされた。ただし、親子鑑定が目的で実施される検査数としては多すぎると考えられ（検査を受託している会社の現状認識からの推定との乖離が大きすぎる）、食品や製造物に対する異物混入時の確認のために実施される DNA 識別検査が含まれ結果として 20,100 件となっているのではないかと考えられた。
- ④ 消費者直販型遺伝子検査の取り扱い機関としては、医療機関やプロバーダー等が多いことが

明らかとなっている。本調査実施前の予備調査で遺伝子検査を取扱う機関数として 738 事業者が調査対象となったが、医療機関が約 80%（595/738）あり、595 の医療機関のうち、13 の遺伝子検査サービス提供事業者（ジェネシスヘルスケア、G&G サイエンス、ジーンサイエンス、サインポスト等）のどれかから検査の提供を受けているのは 565 事業者（95%）であった。すなわち、消費者直販型遺伝子検査として消費者直販型遺伝子検査を提供している事業者が医療機関向けに遺伝子検査を大量に提供していることも明らかとなった。

なお、平成 24 年度調査報告を受けて、経済産業省から「遺伝子検査を受けようとする者に対する注意事項」として「こんな検査を受けようとしている貴方に」及び事業者向けに「遺伝子検査ビジネス実施事業者の遵守事項」が公表された。（参考資料 1.）その後、個人遺伝情報取扱協議会では前記動向を受けて、事業者向け遵守事項を考慮し「個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準」¹⁸（平成 20 年）を平成 26 年 5 月に改定した。（次頁、表紙図参照）参考資料 1. 消費者向け注意喚起資料と事業者向け遵守事項（一部抜粋）

2)「経済産業省 平成 25 年度中小企業支援調査（再生医療による経済効果及び再生医療等の事業環境整備に関する調査）報告書（遺伝子検査ビジネスに関する調査）報告書」の概要

平成 26 年 2 月に公表された「経済産業省 平成 25 年度中小企業支援調査（再生医療による経済効果及び再生医療等の事業環境整備に関する調査）報告書（遺伝子検査ビジネスに関する調査）報告書」¹⁹では、消費者直販型遺伝子検査の適正な実施のため

¹⁸ 「個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準」（平成 20 年 平成 26 年 5 月改定）

http://www.cpi.or.jp/jisyu/img/sin_jisyu.pdf

¹⁹ 株式会社ドリームインキュベータ（委託元 経済産業省）平成 25 年度中小企業支援調査（再生医療による経済効果及び再生医療等の事業環境整備に関する調査）報告書（遺伝子検査ビジネスに関する調査）報告書（平成 26 年 2 月）

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

に、①分析的妥当性の担保、②必要とされる科学的根拠、③消費者への情報提供のあり方の3点に関する検討結果が公表された。(図9)

なお、本報告書では①分析的妥当性の担保、②必要とされる科学的根拠、③消費者への情報提供のあり方に関する検討が行われ、主な意見としては、以下があげられた。

- ① 分析的妥当性の担保：ISO15189 や CAP のようなグローバル水準の認証取を目指すべきであるが、当面は自主基準1の遵守状況をチェックする体制を整備し、一定期間運用することが有用ではないかとされた。
- ② 必要とされる科学的根拠：日本人集団の結果を必須とする立場と根拠の提示と情報の提供でよとする立場があり、遺伝子検査の妥当性を評価する仕組みについても、第三者機関が必要という意見と現状の自主運用(個人遺伝情報取扱審査委員会による評価)が望ましいという意見の二つに分かれた。
- ③ 消費者への情報提供のあり方：遺伝子検査に係る科学的根拠の、消費者の不利益、検査の限界等について、(ア)できる限り事前に消費者に分かりやすく丁寧に伝えること、(イ)消費者が理解できるか否かに関係なく、遺伝子検査の内容について検証可能とするために詳細な専門的・技術的内容を開示し透明性を高めることが必要である。

その後、今後の検討課題等の整理が行われたが(図10)、消費者直販型遺伝子検査の取り扱いに関する新たな指針等を示すまでには至らず、当面は先に述べた個人遺伝情報取扱協議会が策定した「個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準」²⁰(平成20年 平成26年改定)に基づく自主規制が求められるようになった。

なお、本報告書が公表される前後の新聞記事では、遺伝子検査ビジネスの実施に際しては認定制の必要性やその利用法に関する不安が紹介されるとともに、

遺伝子検査の質保証については国際認証の必要性や遺伝子検査を委託した事業者により結果が異なることに関しても複数の報道がなされた。

(参考資料2.平成26年1月8日及び3月26日 読売新聞記事)

(4) 平成26年の変動

平成26年2月に「経済産業省 平成25年度中小企業支援調査(再生医療による経済効果及び再生医療等の事業環境整備に関する調査)報告書(遺伝子検査ビジネスに関する調査)報告書」が公表された後、消費者直販型遺伝子検査ビジネスに大手やIT関係の企業が複数参入を表明し、市場環境が劇的に変化した。

○消費者直販型遺伝子検査サービスの概要

日経バイオテク 平成26年5月26日特集記事(表2)では、消費者直販型遺伝子検査を提供する事業者の情報が整理されている。なお、特集タイトルは「市場広がる個人向け遺伝子検査」【遺伝子解析し体質など評価 創薬応用見据える動き】であり、消費者直販型遺伝子検査の応用範囲が、肥満などの体質に関わる遺伝子検査の提供と二次サービス(サプリや運動療法による健康管理等)の組み合わせに留まらず、多因子疾患のリスク検査に広がり医療との境界がいよいよ不明確になるとともに、「創薬応用を見据えるような研究開発への試料・情報の利活用を想定するような認識」が示されている。すなわち、「消費者直販型遺伝子検査として有料で消費者に結果等を提供した後に事業者が保有する試料や情報は、消費者の同意を得た上で、自らの研究や外部機関との共同研究に利活用する」との流れが一気に加速していった。

例えば、参考資料3に示したようにゲーム業界から参入した事業者は、大学研究機関と共同研究しながら新規事業分野として消費者直販型遺伝子検査の提供をはじめたと推定される(イノベーションの創造とも言えるが)。(参考資料3. ① 平成26年8月14日 朝日新平成26年8月14日 日刊ゲンダイ) また、IT分野からの参入事業者では、個人情報及び個人遺伝情報の広範囲な利活用を前提にした同

²⁰ 「個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準」
(平成20年 平成26年5月改定)
http://www.cpig.or.jp/jisyu/img/sin_jisyu.pdf

意取得を行う事業者も出現した。(参考資料 3. ②：同意文書の記載内容)

さらに、消費者直販型遺伝子検査として提供する検査の項目は、多因子疾患の発症リスクを示すものが多数となり医療との急速な接近がみられるようになった。(参考資料 3. ③平成 26 年 9 月 23 日 朝日新聞記事)

一方、これら消費者直販型遺伝子検査の現状を鑑みて、東京大学医科学研究所公共政策研究分野 武藤香織氏から、「遺伝子検査を買おうかどうか迷っている方へのチェックリスト Ver.2 (武藤) 平成 26 年.11.20」が公表されている。(参考資料 4.)

(5) 消費者直販型遺伝子検査の問題点

近年の動向として、「消費者直販型遺伝子検査の結果により本人の行動変容を促し、疾病の発症予防の動機づけとしての利活用を目的とした遺伝子検査の提供」が拡大している。このため、消費者直販型遺伝子検査を提供する事業者が描く最近のビジネスモデルでは、以下のような構図が描かれている。

- 消費者直販型遺伝子検査を有料で受託する。提供する検査項目は、医療に関わるものではないと定義し、科学的根拠を含めて各事業者が自ら選定する。検査に用いる試料は消費者が自ら採取できる唾液などを用いる。
- 遺伝子検査の結果とともにバイタルデータ（運動量、睡眠時間、食事内容等）等を組み合わせてヘルスケアサービスを提供する。
- 消費者（検査申込者）と事業者は直接金と情報の受け渡しにおいて連結されており、遺伝子検査の結果の解釈に関して新たな知見が得られればその結果を伝えることにより最新の情報を継続的に提供する。また、このように継続的につながっているため、再同意が必要となった場合には、容易に消費者（検査申込者）にアクセスできる。
- 消費者が検査を申し込んだ時点で、検査の結果や継続的に収集されたバイタルデータは事業者側のマスタデータとしてプール化されることについて同意を求める。
- プールされた情報は、自社の検査やサービスの質保証や精度管理のために利用するとともに、新たなサービスの開発のための研究資源とする。(自社内での利活用)
- 消費者（検査申込者）の同意が得られた場合には、匿名化された後に事業者が第三者と行う共同研究に利用する。さらに、個人が特定されない状態で匿名化した情報（ゲノム・バイタルデータ）は個人情報にはあたらない商品として、ビックデータとして自由に利活用する。(自社外との利活用)（そもそも同意の範囲は、「包括的同意」を前提としている。）
- 事業者は、健康保険組合等に対して、従業員や職員の健康管理のための支援ツールとしてゲノム情報やバイタルデータを組み合わせたヘルスケアサービスを商品として提供する。(特定健診内容の充実等を支援する等をうたう。→社員を対象に消費者（検査申込者）と事業者は遺伝子検査の販売を導入した一部上場企業も現れてきている。)
- 各事業者は自ら設置した倫理審査委員会の承認を経た上で、消費者直販型遺伝子検査を用いたビジネスモデル（非常に複雑なお金の流れを伴う）を事業として展開させる。

なお、前述したビジネスモデルに関しては以下のような課題があげられる。

1) 体質とは何か？医療情報との違いは何か？

現在「体質遺伝子検査」として分類されるのは、肥満や毛髪及び飲酒に関する検査、薬剤応答性に関する検査や生活習慣病（糖尿病、高血圧等、アルツハイマーを含む）などの多因子疾患やがんの疾患リスク検査、さらに拡大解釈すれば単一遺伝子疾患に関する遺伝学的検査も含まれる。遺伝学的検査により得られる遺伝情報の特性から、「体質遺伝子検査の定義を明らかにし、どこまでが医療情報なのか否か」の検討が必要である。なお、単一遺伝子疾患に関する遺伝学的検査や薬剤応答性に関する検査（ファーマコゲノミクス (PGx) 検査) は医療の場での実施が前提であり、消費者直販型遺伝子検査として提供

されるべきではないと考えられる。

2) 検査の質をどのように保証するのか？

①分析的妥当性の担保

事業者が、消費者直販型遺伝子検査を提供する際の分析妥当性をどのように担保するかが問題である。米国では、患者であれ健常者であれ、検査の対象となる個人にデータを返す場合には、CLIA 法 (Clinical Laboratory Improvement Amendments) に基づいた検査室の認証が求められる。しかしながら、我が国には CLIA 法に匹敵する法律は存在しない。このため、自主的な取り組みにより分析的妥当性が担保されてきた。

②科学的根拠の担保

「日本人でのエビデンスが集積されているか」が科学的根拠として必須である。また、事業者は自ら提供する遺伝子検査に関連する論文の現在の評価やエビデンスが再現されているかに関しても継続して検証を行い、これら情報を正確かつわかり易く消費者に提供する必要がある。さらに、遺伝子検査により得られた結果に付帯した二次サービスを提供する場合には、その関係性に関する科学的根拠を明らかにする必要がある。また、事業者は科学的根拠を基に自ら責任を負うべきであり、消費者に判断をすべて委ねるべきではない。

なお、科学的根拠を証明するための論文等の選択方法及び望ましい内容に関しては、「個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準」²¹ (平成 20 年 3 月 平成 26 年 5 月改定) では以下を要件として示している。(表 3)

3) 消費者への情報提供 (事業者の責任)

新たに消費者直販型遺伝学的検査を提供しようとする事業者にとって、その目新しさと得られる結果が遺伝子型 (塩基配列) であり一見説得力があるようにみえること、さらに解析コストの低価格化が事業化を後押しし、ICT 事業者等の本分野への参入が相次いでいる。ただし、各事業者は、「医療における

²¹ 「個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準」 (平成 20 年 3 月 平成 26 年 5 月改定)
http://www.epigi.or.jp/jisyu/img/sin_jisyu.pdf

遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」(日本医学会)²²に示された遺伝情報の特性¹や疾患リスク検査のリスク情報はあくまでも確率であることの意味を正確に消費者に伝える必要がある。

4) 健康保険組合との提携について

事業者は、ゲノム情報とともに収集したバイタルデータを基にしたヘルスケアサービスを、消費者個人のみならず健康保険組合や企業・団体等へ提供することも検討しているようである。しかしながら、これらデータに“誰が”、“何の目的のために”、“どのように”、“どこまでの情報に”アクセスできるのか、またデータへのアクセスの結果が“人事”に反映される可能性が無いのか、社員の将来に“差別”を生まないのか等の倫理的課題に関する検討が行われているとは到底思えない状況にある。

5) ゲノム研究と消費者直販型遺伝子検査の関係

これまでヒトゲノム・遺伝子解析研究に関しては、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」²³ (2001 年)に従い、厳密にコントロールされてきた。しかしながら、消費者直販型遺伝学的検査を提供しようとする事業者が描く現在のビジネスモデルとゲノム指針関係では、①同意の範囲は？(想定されているのは、「包括的同意」と同等の扱いである)、②試料と情報の使用目的の範囲の設定は？③研究に関わる試料の提供は原則無料であるが、消費者直販型遺伝子検査では被験者が、料金を払って研究に参加することに問題はないのか？④匿名化したゲノム情報等を有料で第三者に提供することに制限はないのか？⑤倫理審査委員会の承認は単なる手続きなのか？等の問題を含んでいる。

²² 「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」(平成 23 年 2 月)日本医学会

<http://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis.html>

²³ 「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」(文部科学省 厚生労働省 経済産業省)平成 13 年 3 月 29 日 (平成 16 年 12 月 28 日全部改正) (平成 17 年 6 月 29 日一部改正) (平成 20 年 12 月 1 日一部改正) (平成 25 年 2 月 8 日全部改正) (平成 26 年 11 月 25 日一部改正)
http://www.lifescience.mext.go.jp/files/pdf/n1115_01.pdf

おわりに

次世代シーケンサーの登場により各種疾患に関わる個人の全ゲノム情報が一挙に得られるようになり、今後は患者のみならず健常者も網羅的もしくは全ゲノム解析の対象となり、消費者直販型遺伝子検査として、消費者向けのパーソナルゲノム解析サービスが、安価でかつ容易に提供されるようになると考えられる。すなわち、非医療の分野において個人の興味に答えるサービスにおいても、全ゲノム配列を入手できる時代になった。さらに消費者直販型遺伝子検査を取り巻く環境は、平成 26 年を境に、大手企業や ICT 産業分野の企業等の参入により激変した。

しかしながら、我が国においては関係省庁及びアカデミアや社会において、また市民においても、消費者直販型遺伝子検査の周りで今何が起きているのか、今後何が起きようとしているのかの認識があまりにも希薄である。

このような状況の下、今我々が成し得ることは、容易に入手できるようになった遺伝情報をどのように取扱うべきかについて、“遺伝情報の特性”を念頭に置きつつ、ステークスホルダーが一堂に会し、真摯に検討することであると考えている。

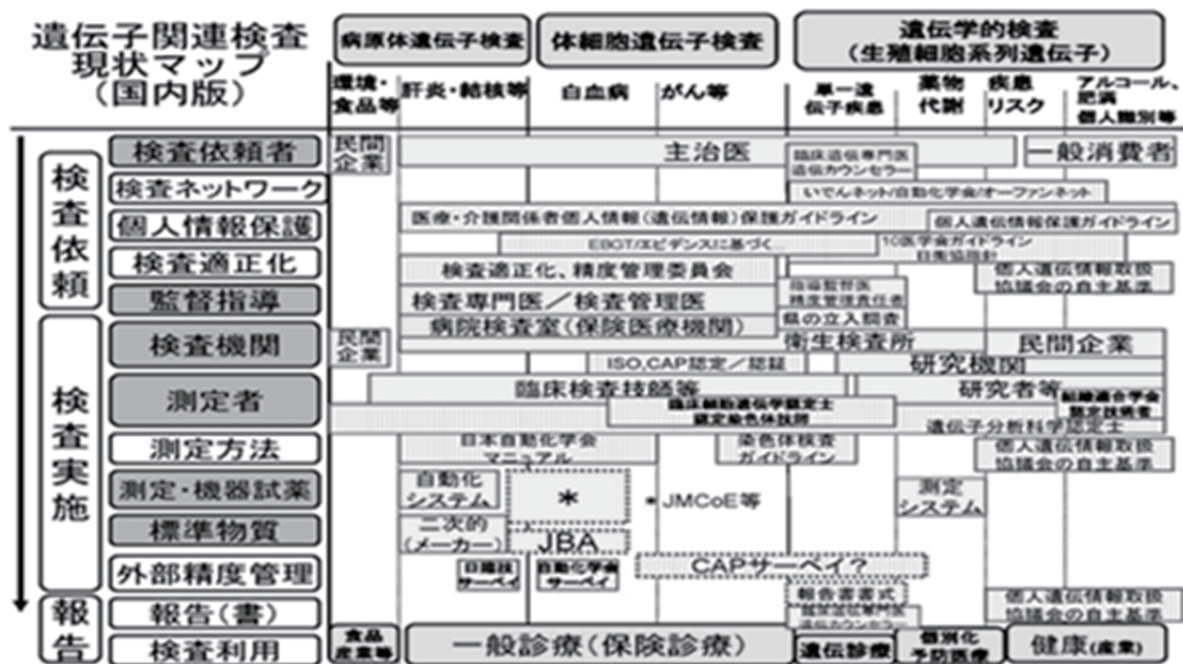


図1 遺伝子関連検査現状マップ（国内版：2007年度版）

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

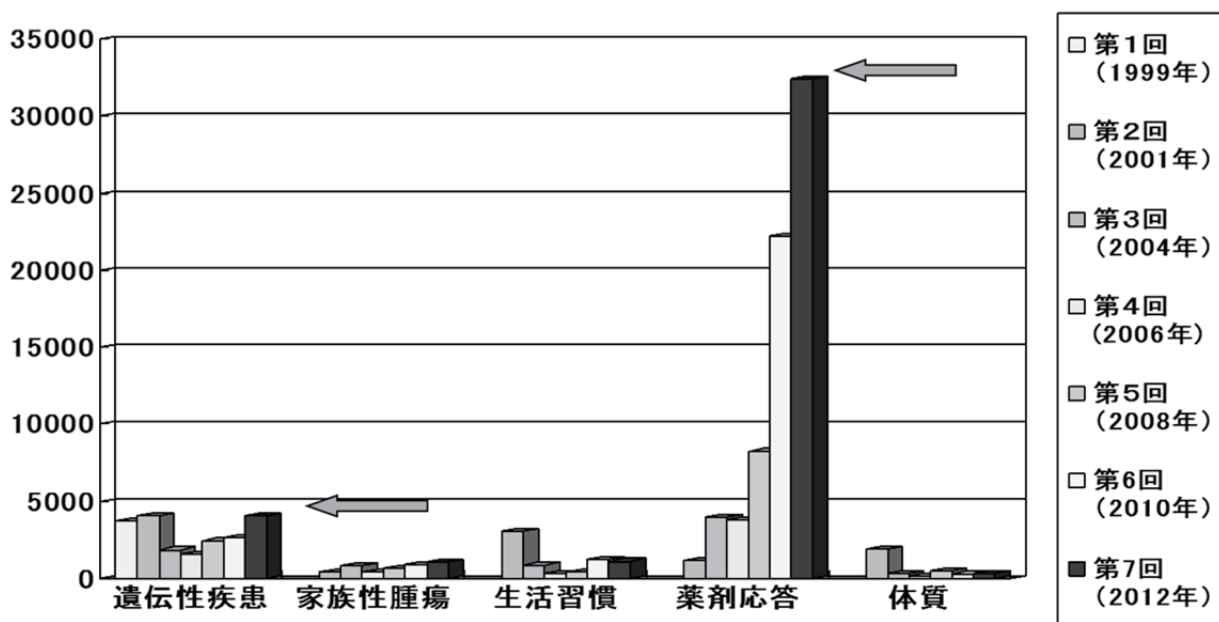


図2 日衛協「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」対象の遺伝子関連検査の推移

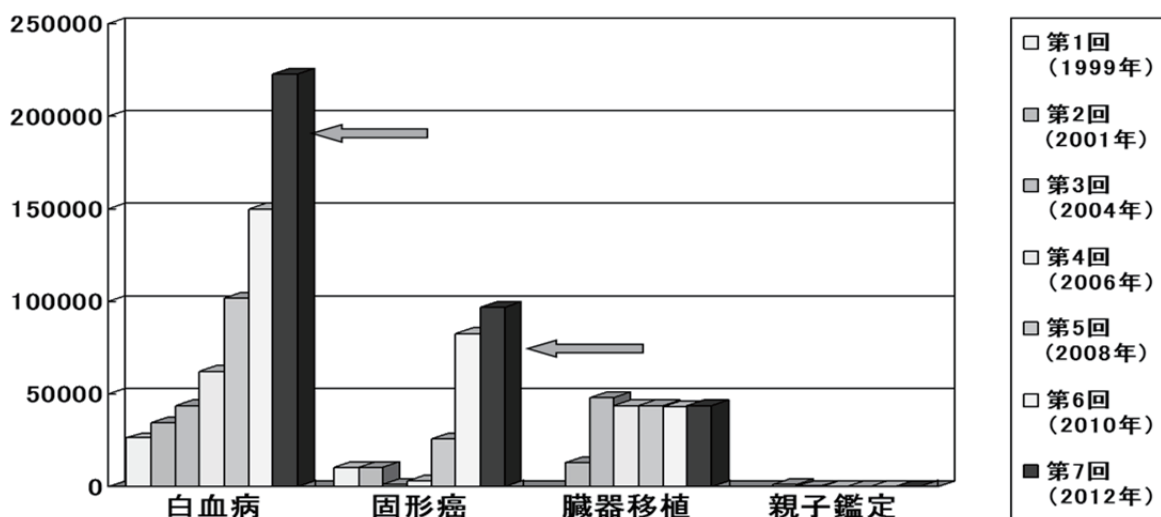


図3 日衛協 「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」対象外の遺伝子関連検査の推移

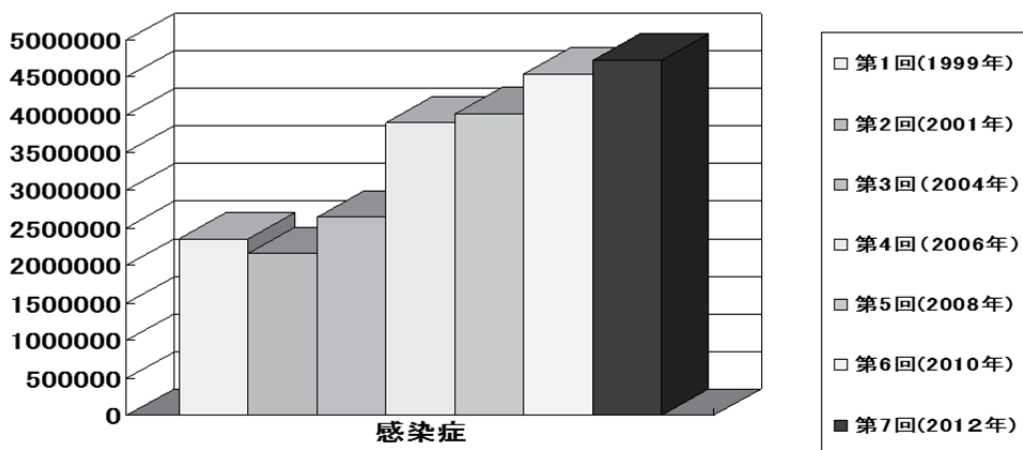


図4 日衛協 「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」対象外の感染症関連の遺伝子検査の推移

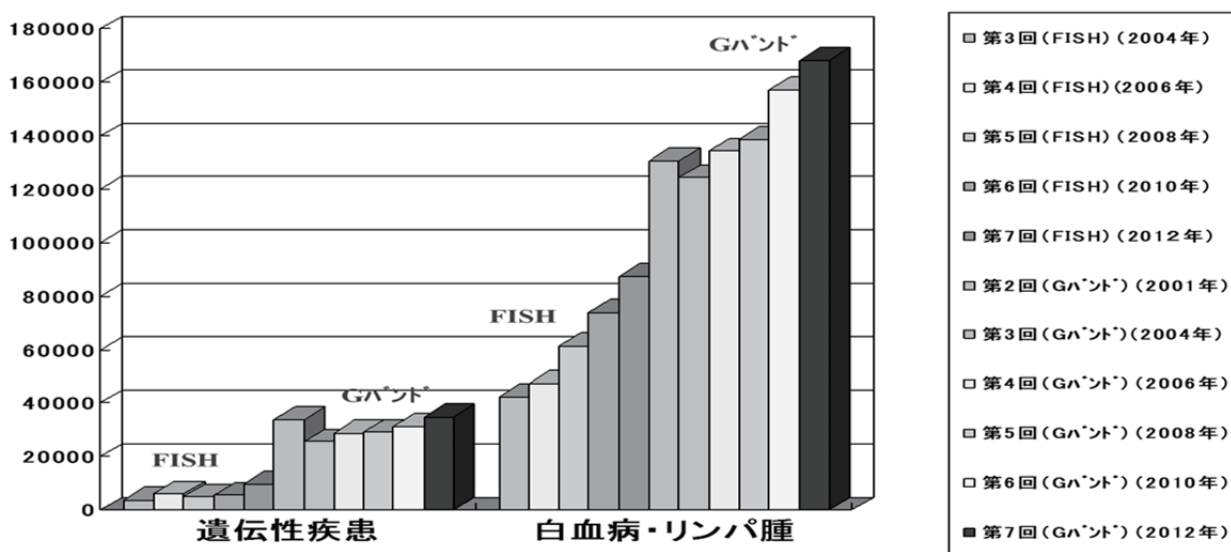


図5 日衛協 「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」対象外の染色体検査の推移

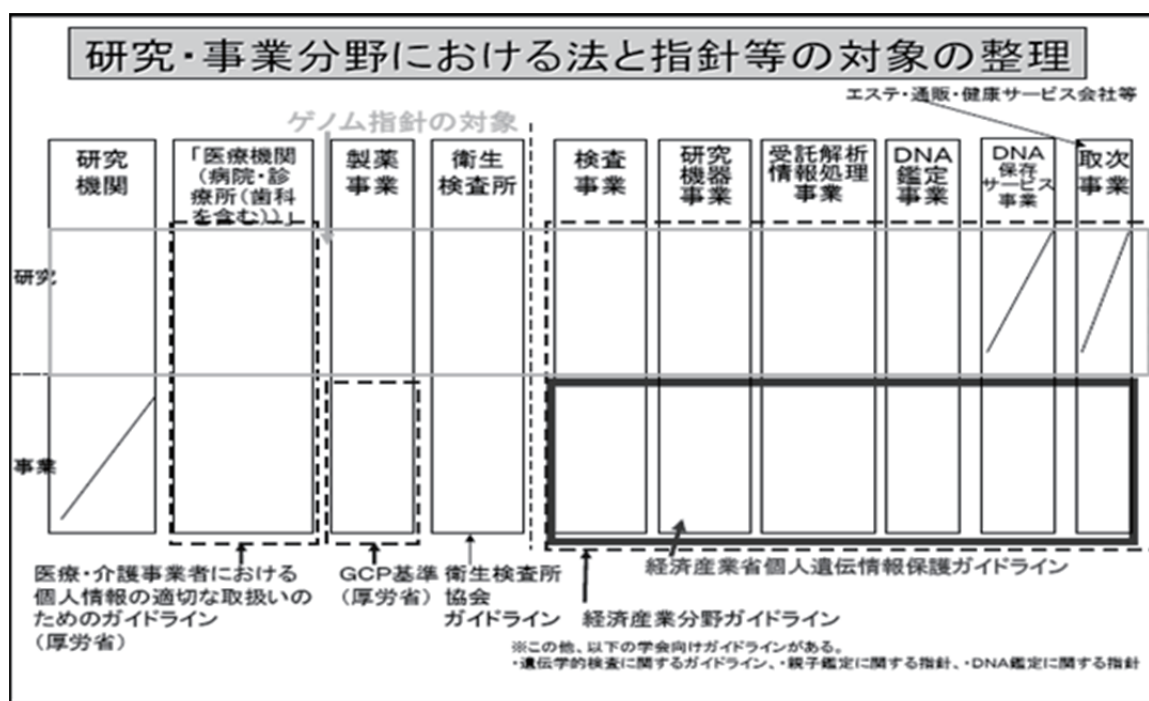


図6 個人遺伝情報取扱ガイドラインの適応範囲

表1 個人遺伝情報取扱協議会 加盟企業(2014年度)

<u>[親子(DNA)鑑定]</u> 1. 日本ジェノミクス 2. ローカス <u>[DNA保管]</u> 3. 日本アンチエイジング歯科学会 <u>[試薬]</u> 4. ロシュ・ダイアグノステックス 5. 医学生物学研究所(MBL) <u>[機器]</u> 6. 凸版印刷 7. プレジジョンシステムサイエンス(PSS) <u>[ソフトウェア]</u> 8. 日立ソリューションズ 9. 三菱スペース・ソフトウェア 10. NSD 11. ヤフー <u>[ゲノム解析]</u> 12. 日鉄住金環境 <u>[臨床検査]</u> 13. エスアールエル	<u>[体質検査]</u> 14. ジェネシスヘルスケア 15. イービーエス 16. 湧永製薬 17. ヘルシア&ビューティーパートナー(H&BP) 18. (株)ヒメナ・アンド・カンパニー 19. セラノステックス研究所 20. ゲノフ 21. DiNA <u>[易罹患性検査]</u> 22. サインポスト 23. G&Gサイエンス(医家向け) 24. ジーンクエスト 25. DeNA ライフサイエンス <u>[その他]</u> 26. オリンパス 27. P5(医家向け) 2015年3月現在 (企業会員; 27社 / 個人会員; 3人)
---	---

協議会発足当初は、臨床検査会社も複数加盟しており、遺伝子検査の分析的妥当性に関する知見やSOP作成のノウハウを提供するなどの協力を得ていたが、その後本分野の消費者向け遺伝子検査の提供という特性を考慮し退会し、近年は体質検査や易罹患性検査(多因子疾患のリスク検査)を提供する企業(大手企業やIT関係の企業)の加盟が増えている。

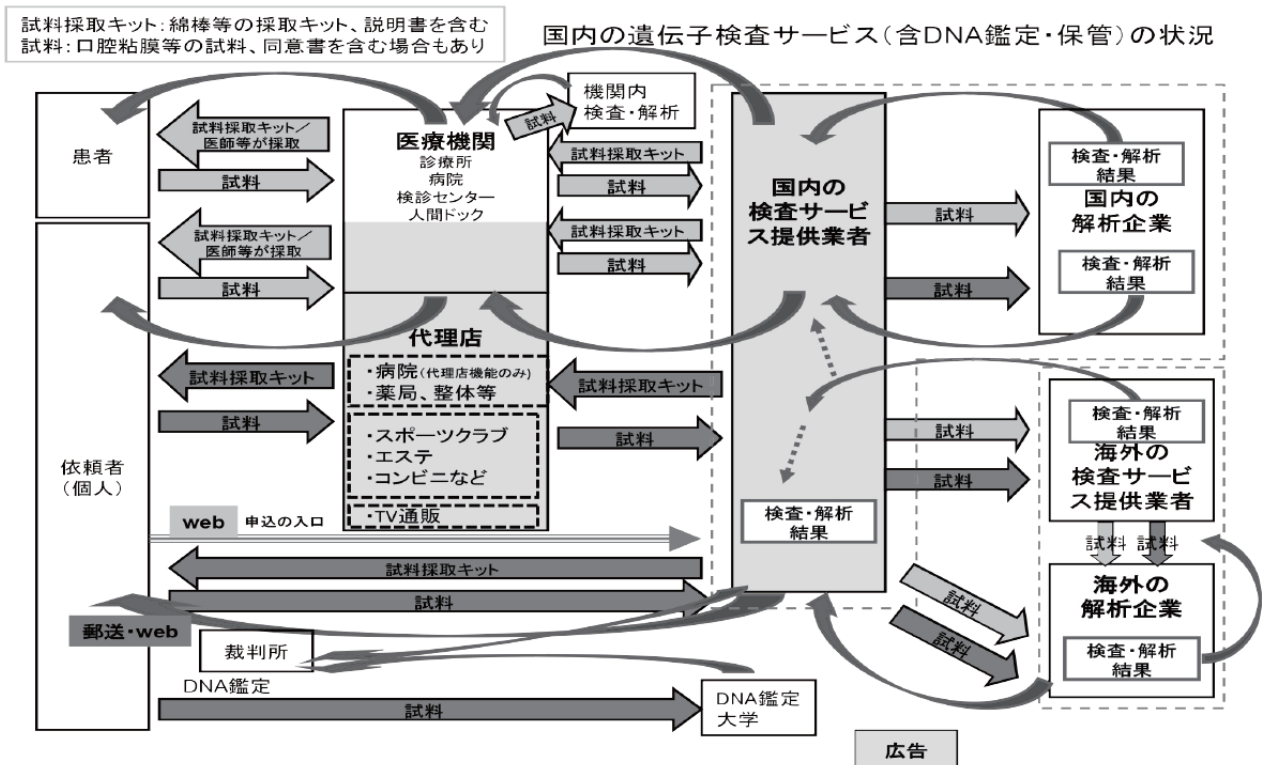


図 7 消費者直販型遺伝子検査の多様な提供ルート（平成 24 年度調査報告書より）

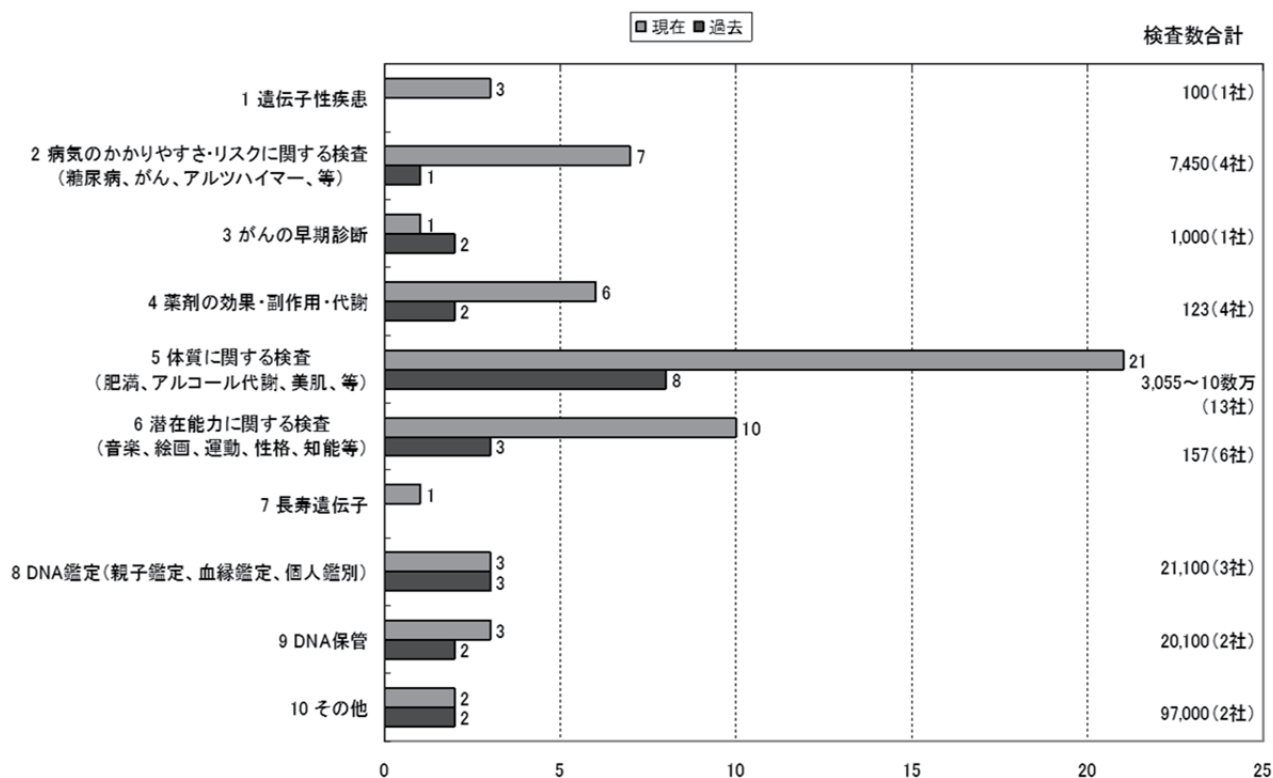


図 8 遺伝子検査の実施状況（規模と事業者数）（平成 24 年度調査報告書より）

参考資料 1. 消費者向け注意喚起資料と事業者向け遵守事項（一部抜粋）

○遺伝子検査を受けようとする者に対する注意事項（経済産業省策定）

◆◆◆ こんな検査を受けようとしている貴方に ◆◆◆

お医者さんに行かなくても
インターネットやお店で買って受けられる、
検査がいろいろあります

体質検査、肥満検査、発（はげ）の検査、アルコール代謝の検査
病気のかかりやすさ、病気にかかるリスク
運動能力、音楽の才能、画の才能
親子鑑定、血液鑑定

気がつかないで遺伝子検査を受けることになるかもしれません



① 遺伝子検査って？



貴方のDNAの並び方を調べることで、DNAを調べると、ほかの人と並び方が違っているところが遺伝子全体で数百万か所もあるんです

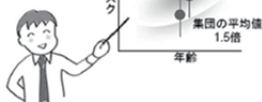
それをコンピュータで解析すると

貴方に最適なダイエットはこれ！
貴方は××病のリスクが1.5倍！

② リスクが1.5倍って？

集団のお話、個人のことでありません
将来の研究で数値は変わるかもしれません

貴方の家族も同じ型のDNAかもしれません
貴方以外の人の
個人情報も明らかにすることも



◆◆◆◆ 遺伝子検査事業者選定チェックリスト ◆◆◆◆

遺伝子検査をやってみようと思ったら、次のような項目に全てチェックが入るような事業者を選ぶことが好ましいです。ホームページやパンフレットで確認してみてください。

◎親子鑑定・血縁鑑定のための遺伝子検査の場合

- ☐ 直接面談して事前説明が行われ、同意を確認の上で検査を進めることになっている
- ☐ 検査結果は本人以外にも影響を及ぼすので慎重に判断するようにと勧めている
- ☐ 検査実施には、検査の結果が直接及ぶ人の同意書も必要としている
- ☐ 検査のための試料（血液、毛髪、爪など）は自分で採るのではなく、事業者又は代理人が採取することになっている
- ☐ 事業を進めるに当たって準拠しているガイドラインの名前を明示している
- ☐ 経済産業省の個人遺伝情報保護ガイドラインに従っている旨の記載がある
- ☐ 遺伝子の検査をする場所又は機関名が明示されている
- ☐ 検査の前後でカウンセリングなど相談に乗る仕組みがある

◎体質検査など親子鑑定・血縁鑑定以外の遺伝子検査の場合

- ☐ 検査の結果得られる判定は医師の診断ではないことを明記している
- ☐ 遺伝子検査の結果から体質などに関する判定をするための科学的根拠（論文や自社の研究結果）をしっかりと持っていることを説明している
- ☐ 遺伝子のどこを調べるのかを説明している
- ☐ 検査の結果からの判定は同じ遺伝子の特徴を持っている人たちの間での一般的な傾向であることを示している
- ☐ ホームページやパンフレットで行われる説明の資料と同意書を見ることが出来る
- ☐ 事前に書面による詳細な説明があり、同意を確認した後に検査を進める
- ☐ 検査の結果に従う有償の商品の販売、有償の生活指導などの二次的サービス提供の有無をはっきり示している
- ☐ 有償の二次的サービスが不要の場合は拒否できる仕組みになっている
- ☐ 有償の二次的サービスの科学的根拠が明記されている
- ☐ 事業を進めるに当たって準拠しているガイドラインの名前を明示している
- ☐ 経済産業省の個人遺伝情報保護ガイドラインに従っている旨の記載がある
- ☐ 遺伝子の検査をする場所又は機関名が明示されている
- ☐ 検査の前後でカウンセリングなど相談に乗る仕組みがある



○事業者向け遵守事項（経済産業省策定）

「遺伝子検査ビジネス実施事業者の遵守事項」

1 倫理的・法的・社会的課題への対応

(1) 消費者への情報提供のあり方

- 消費者への情報提供は、事業者のホームページ、インフォームド・コンセント資料、結果報告書及び消費者からの問合せへの回答等により実施する。
- 景品表示法における不当表示に関する規程等、商品の表示に関する法令を遵守しなければならない。
- 事業者が提供する検査・商品等に関する広告等、その内容によっては消費者に誤解を招き、誤って活用される危険性もあることから、医師法、薬事法、健康増進法、食品衛生法等関連する法令等を遵守しなければならない。

(2) 以下(3)で述べるインフォームド・コンセントで消費者に説明する内容は、消費者が当該商品の購入手続きに進むかどうかの判断材料にするために、事業者のホームページ等で公開しなければならない。

(3) インフォームド・コンセント

- 事業者が提供するサービス内容について、消費者が十分に納得し適正な判断を行うために必要な情報を文書等で提供し、消費者の同意を得なければならない。
- 遺伝子検査提供事業者は、消費者の試料と個人記録の保管期間中は、消費者がインフォームド・コンセントを与えた証拠書類を保管しなければならない。
- 高齢者、未成年者、乳幼児など有効な同意を示すことができない者から同意を得る場合には、個人の権利及び福祉に留意し、関係者間での合意を得た上で、本人の利益を代表できる者から代理で同意を得なければならない。
- DNA鑑定分野においては、試料採取対象者から対面で同意を得なければならない。
- 最初のインフォームド・コンセントでカバーできない検査を行いたい場合には、その内容を特定したインフォームド・コンセントを消費者から得なければならない。
- インフォームド・コンセントの文書に盛り込む内容
 - 1) 検査の目的並びに検査の限界
 - 2) 検査方法並びにその分析方法、分析精度等
 - 3) 検査により予測される結果や不利益について（雇用や保険面での差別等社会生活上の不利益も含む、また、本人のみならず血縁者への影響も考慮する）
 - 4) 検査の臨床的妥当性や臨床的有用性を示す科学的根拠(*)
 - 5) 遺伝子解析結果の開示方法並びに結果の解釈とその情報価値
 - 6) 試料の取扱い方針（保存期間、検査終了後の措置、倒産等の会社の経営状態が変わった場合の対応方針等を含む）(**)
 - 7) 個人情報と個人遺伝情報の取扱い方針（匿名化、安全管理措置の具体的方法、保存期間、検査終了後の措置、倒産等の会社の経営状態が変わった場合の対応方針等を含む）並びに個人遺伝情報の開示に関する事項（受付先、受付方法、開示に当たって手数料が発生する場合はその旨を含む。）(***)
 - 8) 解析等を他の事業者へ委託する場合又は共同利用する場合は、委託先・共同利

用先の名称、委託・共同利用に際して個人遺伝情報の匿名化、安全管理措置の具体的方法

- 9) 個人遺伝情報取扱審査委員会により、公正かつ中立的に事業実施の適否が審査されていること
- 10) 遺伝カウンセリングや医師等の専門家によるカウンセリングの利用に係る情報
- 11) 問合せ（個人情報訂正、同意の撤回等）、相談窓口の連絡先に関する情報
- 12) 同意の撤回について
- 13) 事業者の名称、住所、電話番号、代表者の氏名及び役職

(*)：科学的根拠は、Medlineに掲載されている peer review journal（投稿原稿を編集者以外の同分野の専門家から査読される雑誌）に掲載されていることが必要である。また、日本人を対象集団とした関連解析又は連鎖解析であること、同一研究について異なるグループから複数報告されていること、最初の論文が報告されてから一定の年月が経過していること、論文選択に当たって Medline の検索式を明記するなど客観性が示されていること、適切な統計学的手法が用いられていることが望ましい。

(**)：検査終了後の試料を再検査の目的等のために一定期間保管する場合及び検査終了後の試料及び検査結果を連結不可能匿名化した上で精度管理や品質保証、研究等の二次的目的のために用いる場合には、その旨を消費者に説明し同意を得ること。

(***)：個人遺伝情報の開示の手続き等については、個人遺伝情報保護ガイドラインの2の(5)の1の「個人遺伝情報に関する事項の公表等」及び2の「個人遺伝情報の開示」に従うこと。

(4) 個人遺伝情報利用目的の厳密な特定

- 検査等を委託する消費者の本人確認に必要
- ムド・コンセントの際に、その旨を消費者
- 同意の範囲を超えた個人情報の目的外利用
- 人の同意による第三者への提供は可能とす
- (5) 取扱いに注意を要する情報の取得の原則禁止
- サービス提供に際して、不必要な情報は取
- ただし、遺伝子頻度の関係から民族的出自
- 合には、インフォームド・コンセントの旨
- (6) 匿名化を含む安全管理措置
- 消費者から検査等に用いる試料等を受領す
- 組織的、人的、物理的、技術的安全管理措
- (7) カウンセリングの実施
- 事業者が提供するサービス、検査及び検査
- 知識、遺伝情報の取扱いに関して、消費者
- 合には、遺伝カウンセラー・医師・栄養士
- サービス提供の前後に限定することなく、
- ならない。



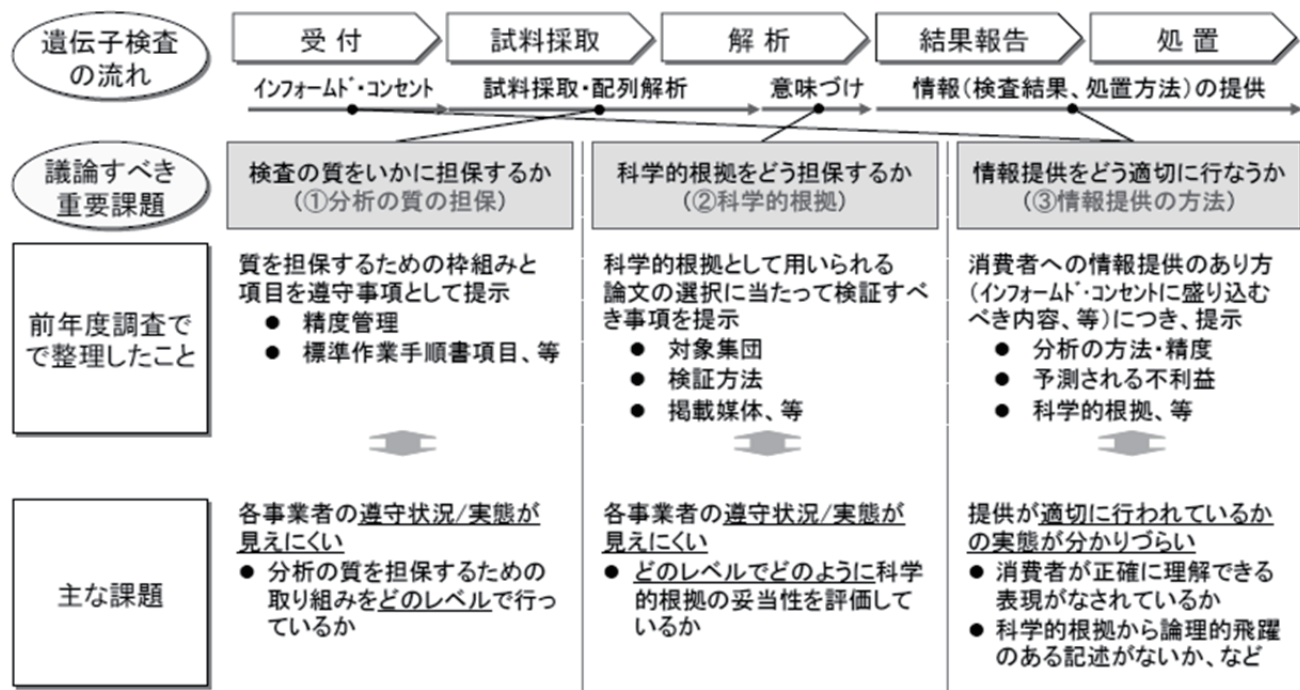


図 9 議論すべき重要な課題 (平成 25 年度調査報告書より)

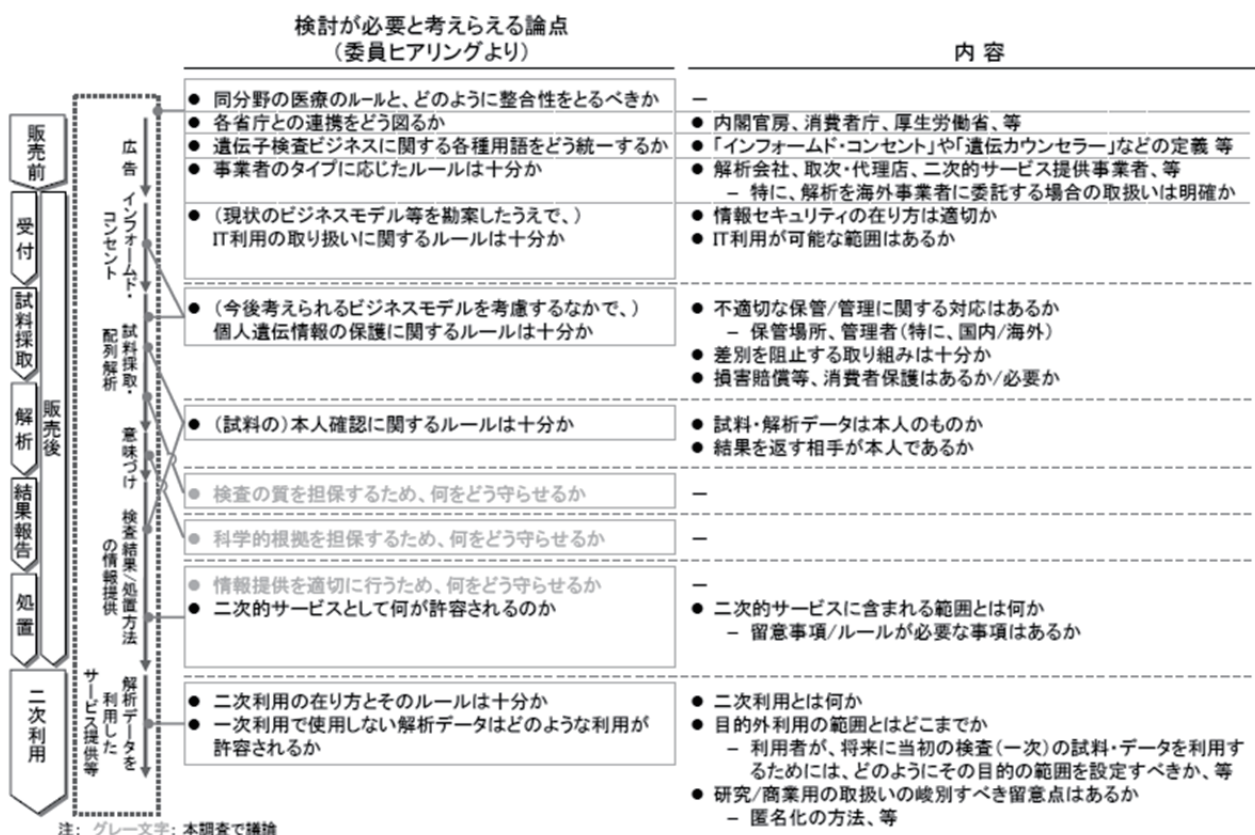


図 10 検討が必要と考えられる論点 (平成 25 年度調査報告書より)

1月8日 水曜日

発行所 読売新聞東京本社 〒100-8055 東京都千代田区大手町1-7-1 電話(03)3242-1111(代) www.yomiuri.co.jp

遺伝子ビジネス認定制に

悪質検査に歯止め

海外委託 情報流出懸念も



病氣のリスクだけでなく、性格や才覚で選ばれるような業種もある。ある中国企業の場合、や小学生が子どものものの回収の速に「チャージ精神」「音楽センス」「想像力」などの潜在性を「優秀」「良好」「不利」の段階で定する。価格は5万8000円〜75万と検査に違いがある。専門家からは、「性格能力を遺伝子の因果能な傳遞との因果

[illegible]

恐れがある」とならぬ。日本の個人情報保護法は、利用者の同意が主で、電子情報を窮極まで追いつけるが、毎年度には国内法が「製薬会社」に先回りして利用者が想定しない使われ方をしていく（薬関係係）。

た。議院の議決法にないまでも、三審に上訴する権利は、及ばない。海外の例に於ける三審に上訴する権利は、及ばない。海外の例に於ける三審に上訴する権利は、及ばない。

2 5 4 1 5 4 2

遺伝子利用法に不安

業者の質確保へ

[illegible]

経産省のルールに
伝情報の海外流出
いもある。検査業
は、日本国内で検
付けた後、日本の
保護法が及ばない
国などの専門機関
を含む検体を送り

の防く狙
者の中に
査を受け
個人情報
米田や中
に渡伝子
検査を

の開発など日本が突出する恐れもあると指摘され、渡伝子は「競争力強化のためには、機密期間、低コストで行うようになったことがあっても人の遺伝子を全て解

の歳月と10億円以上の
がかかったが、現在
万円、数日で廃折す
うになった。

「病は、一病
知なくに
成長分
」と云ふよ
は約10
の費用
によつて利用者が貧
窮者を遣へるやうに環
整備したい考へた。

事業優先の業者
選任と検査の実情に
い北里大の高田史男
（臨床遺伝医学）の
「や体質」は膨大な

も 詳し
い い
機を

教授
二才

要因が関与しているだけでなく、生活環境にも大きく左右される。国内の多くの業者がしているような、2台の通字子を備へただけで分けるのではなく、事業を優先し、論文を積極的に拡大解釈して検査結果を出している業者も多く、消費者に誤解を与える恐れがある。

© 2006 The Authors
Journal compilation © 2006 Blackwell Publishing Ltd

2014年(平成26年)3月26日(水曜日)

質確保へ報告書案

病にかなる隆盛を期する一漢子種及びその進化何て、経済學省の研究がなされる報告が明した。種々の困難を、國際機構（S.O.）が國際研究費を補助し、判別集約的技術利用を明示するに着手して被いた。

事業の意
子伝の
調する
検する
明す

の自主的な取り組みを、
に分類された
は利用者に検査の影響を
る責任を負う

な事を事前に説
いとなり、現段階
が設ける自主ル
ことを優先すべき
した。法規制の必
信

意見は分かれてゐる。報告書は、短期にあるものの適正化に向けた第二となる。経営者は年内にこれをまとめて、業界の個性を高め、成長産業と

2社で相当異なる結果

遺失検査の判定結果はこれまで信用できるのか。関内社の遺失検査を実際に試してみた。

● 漢字を換算2社の
換算結果を比べると...

て、結論づけたようだ。B社はデータの信頼性を一段落で評価し、今回の結果は

[illegible]

「睡眠液を送るため」
睡眠液を送るため、リ
ンパ管を多く設けた
のは、リンパ管が、
結核菌を運んで、ま
た肺臓に送るためだ
と推定された。

doi:10.1371/journal.pone.0142040.g002

表2 国内の主な消費者直販型遺伝子検査サービスの概要

表1 国内の主なDTCサービスの概要（取材や公表情報を基に編集部で作成）

製品名	サービス提供企業	解析企業	提供先の取次・代理店、医療機関	解析方法	サービス内容	サービスの対象	解析対象	価格
「GeneLife Zero」など	ジェネシスヘルスケア		インターネット(自社サイト、ヤフーの健康サイト)、化粧品企業、スポーツ用品販売企業、医療機関など	米 Affymetrix 社のチップなど	強度近視、花粉症、ニコチン依存、耳垢タイプなど疾患易罹患性、体質など最大70項目を評価	最大203カ所のSNP	非公表	5000円から3万円程度
「ディアジーン」			エバージーン	米 Affymetrix 社のチップ	胃がん、肺がんなど10項目のがん易罹患性、またはそれに加え、ニコチン依存、アルコール代謝、2型糖尿病など体質や生活習慣病易罹患性約30項目を評価	73カ所のSNP	数万カ所	1万円から3万円
「遺伝子解析キット」	ジーンクエスト	国内の受託解析企業	インターネットの自社サイト	米 Illumina 社のチップ	緑内障や腎結石など疾患易罹患性を40から50項目と、BMI、飲酒量、骨密度など体質に関する110から120項目を評価	約5000カ所のSNP、CNV	30万カ所のSNP、CNV	約5万円
「動脈硬化リスク判定」など	サインポスト	国内の受託解析企業	医療機関、製薬企業など	米 Illumina 社のチップ	動脈硬化、肥満、高血圧、ロコモティブシンドローム、近視、ニコチン依存、アルコール代謝など疾患易罹患性や体質に関する14項目を評価	約100カ所のSNP	340カ所のSNP	約3万円から6万円

(日経バイオテク 2014年5月26日より)

参考資料 3. 2014 年新規参入事業者に関する報道等

①関連記事

[illegible][illegible]

(注：アンダーラインは筆者が記載した。)

— 105 —

参考資料 4. 遺伝子検査を購入しようか迷っている方へのチェックリスト Ver.2

(武藤) 2014 年

遺伝子検査サービスを購入しようか迷っている人のための チェックリスト 10 か条

Ver.2 2014.11.15

昨今、体質や病気、能力、容姿など、様々な「遺伝子検査」に関する宣伝に魅惑される機会が増えてきました。しかし、もし購入しようとするときには、いくつか考えてほしいことがあります。「購入する」ボタンをクリックする前に、あるいは、医師やエッセイ等で勧められて「買います!」という前に、セルフチェックしてみてください。

1 診断ではありません

現在、あなたが直接購入できる遺伝子検査は、現在の体調に関する医師の「診断」とは全く違います。あくまでも将来に関する「確率の情報」であって、あなた自身がその病気に将来かかるか/かからないかは、わかりません。

○ 確率の情報



2 会社によって答えはバラバラです

あなたの遺伝情報の並び方は、一生変わりません。しかし、その遺伝情報と、病気や体質との関わりを示す確率の計算式は、遺伝子検査を販売している企業によって大きく異なり、その計算式は企業秘密となっています。もし複数の会社の遺伝子検査を買ったら、異なる確率の結果が出てくるでしょう。そのつもりでお付き合いを!



3 研究が進めば、確率は変わります

現在、販売されている遺伝子検査は、まだまだ研究途上のものも含まれています。研究が進めば進むほど、病気や体質との関わりを示す確率や解釈は、大きく変わっていきます。そのつもりでお付き合いを!

4 予想外の気持ちになるかもしれません

検査結果を読んで、精神的なショックを受けたり、誤解したりしてしまう可能性があります。申し込め前に思っていたのと違う、予想外の気持ちや感情がわいてくることもあります。



5 知らないでいる権利の存在を知りましょう。知った後は戻れません

遺伝医療の世界では、遺伝子検査の結果を「知らないでいる権利」という考え方を大切にしてきました。仮に購入した夜であっても、あなたには、戻った情報を開封しない自由があります。知った後は、知らなかった状態には戻れません。でも、まあ、見なかったことにして、生きてしまうのも自由です!



©Kac: NJFO 2014. <https://www.njfoal-mag.jp/> Dos: proof by Christine K2347938.1

6 自分で知ろうと決めたなら、医師に頼るのはやめましょう

検査結果を読んで、よくわからなかったときに、安易に医師に頼ろうと思わないでください。あなたが購入した商品(検査)の提供先(医師以外)の、一般の診療所や病院は、この簡易的アフターサービスを求める場所ではありません。もし家族も同じ病気だったなど、遺伝に関して心配な場合には、遺伝の専門外来をあらかじめ予約するのでもです。



7 血縁者と共有している情報を大切に扱しましょう

あなたの遺伝情報はあなたのものでもあるけれども、あなたと生物学的につながりのある人たちとも共有している大切な情報です。だから、遺伝子検査は、血縁者(あなたが思っている人とは違う人もかもしれません)にも影響を与える結果を示します。結果を SNS(ソーシャル・ネットワーク・サービス)に晒したりするのは、絶対にやめましょう!



8 強制検査・無断検査はダメ、プレゼントにも不向きです

気になるからといって、家族、交際相手、友達、上司・部下など、あなた以外の人の DNA(を含む身体物質)を無断で入手したり、他の人に遺伝子検査を受けるよう強制したりしてはいけません。結果を見せるように要求するのも NG です。本人が望んでいるかわからないのに、サプライズとしてプレゼントしないほうがいいでしょう。

9 あなたの DNA やゲノムのデータの行方に関心を持ちましょう

検査終了後、あなたのゲノムのデータやアンケートへの回答内容を、データベースに格納し、学術研究や次のビジネスに活用する事業者もあり、そのことはあなたに説明されているはずです。事業者によっては、データベースの活用法に意見を述べられる機会が与えられ、「顧客参加型研究」に役立てることができるかもしれません。でも、同意していない、あなたには、「自分のデータを使ってほしくない」と伝える権利もあります。



10 子どもには、大人になって自分で選べる権利を残しましょう

未成年者の遺伝情報は、しっかり保護してあげることが大人の務めです。子ども向けの遺伝子検査や、子どもとの血縁関係を調べる鑑定も、日本では販売されています。しかし、そうした検査や鑑定を受けることが、本当にそのお子さんのためになるのかどうか、単に親の興味や都合が理由ではないのか、よくよく考えてください。



©Kac: NJFO 2014. <https://www.njfoal-mag.jp/> Dos: proof by Christine K2347938.1

表 3 「個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準」に示された科学的根拠を示すための要件

1) 客観的データの望ましい選択方法	2) 客観的データに含まれることが望ましい内容
客観的データとする科学論文等は、信頼性を確保するため、例えば以下の点について検証する必要がある。 ①Medline 等に掲載されている peer review journal (投稿原稿を編集者以外の同分野の専門家が査読する雑誌) に掲載されている。 ②日本人*を対象集団とした関連解析又は連鎖解析である。 *: 日本人を対象としなくても妥当とされる情報の場合はその根拠が示されていること。 ③同一研究について異なるグループから複数報告されている。 ④最初の論文が報告されてから一定の年月が経過している。 ⑤Medline 等での検索式を明記する等、論文選択の客観性が示されている。 ⑥適切な統計学的手法が用いられている。	体質遺伝子検査の意義(有効性、妥当性等)を示す客観的データに含まれる内容は、例えば以下の点について検証する必要がある。 ①標的領域に関与する遺伝子群の中から当該遺伝子を選択した根拠 ②他の遺伝子解析を選択しなかった根拠 ③全ての関連遺伝子をカバーしなくても、消費者に不作為の害が及ぶことが無い根拠 ④遺伝子検査の結果を商品販売などの 2 次的サービスに利用する科学的根拠、関連妥当性の証明 ⑤毒性・危険性の情報、回避ないし安全性対策の確保 ⑥遺伝子検査に基づいて提供、販売される 2 次的サービス(商品、情報等)の安全性確保についての根拠 ⑦反証、反対意見の存在の有無、それに対する妥当な説明及び根拠

平成 26 年度厚生労働科学研究補助金 厚生労働科学特別研究事業
「遺伝情報・検査・医療の適正運用のための法制化へ向けた遺伝医療政策研究」

第 1 回班会議 議事録

日 時： 2014 年 12 月 23 日（火曜日） 12 時 45 分～16 時 45 分

場 所： 東京都中央区 八重洲倶楽部

出席者：

高田史男、小西郁生、櫻井晃洋、福島義光、山内泰子、堤正好、福田令、堀あすか

〔事務局〕川田知恵

〔厚生労働省〕佐藤晃一（大臣官房厚生科学課）

議事

1. 経緯・背景説明

2. 研究計画

3. 戦略立案・概要策定

（1）本研究班の到達目標の確認

過去に施行された遺伝学的検査（いわゆる「遺伝子検査」を含む）に対する研究および調査等から、国内外の状況等に対する結果の取りまとめを行い、遺伝学的検査に関する課題の抽出・整理を行う。

（2）分担

- ・高田史男：統括、遺伝学的検査の質保証政策
- ・福島義光：難病対策
- ・小西郁生：母子保健、周生期・周産期
- ・櫻井晃洋：先進医療と保険診療制度
- ・山内泰子：遺伝医療専門職
- ・堤正好：DTC 遺伝子検査ビジネスの概要、日本の臨床検査会社の医療における遺伝子検査の受注

4. スケジュール調整

<決定事項>

今後の予定

○第 2 回議員勉強会：2015 年 1 月 7 日 福島先生・高田先生

○報告書の期日

ドラフト第 1 版：2015 年 1 月 5 日、高田先生宛てに提出、骨格のみでも可

有識者会議提出用：第 2 回班会議後、2～3 日後に提出 → 有識者会議前に諸先生方に事前送付

○班会議の日程

- ・第 2 回班会議：2015 年 2 月 21 日(土)16:00～22:00／2 月 22 日(日)10:00～15:00

場所：未定

出席予定：高田、小西、櫻井、福島、山内、山田、三宅、堤、福田、堀、川田、佐藤

* 櫻井先生、山内先生、三宅先生は 21 日夜到着予定

・有識者会議：2015 年 3 月 19 日(木)14:00~16:00

出席予定：高田、小西、櫻井、福嶋、山内、山田、三宅、堤、福田、堀、川田、佐藤

学識経験者（未確定）：高久 史磨 日本医学会長

丸山 剛司 中央大学大学院公共政策研究科・同理工学部特任教授

東京工業大学副学長（特命担当）

室伏きみ子 お茶の水女子大学名誉教授・次期学長

・第 3 回班会議：2015 年 3 月 19 日(木)・16:00~20:00、2015 年 3 月 20 日(金)・10:00~16:00

<確認事項>

・高田先生：学識経験者の先生方への依頼

次回日程：2015 年 2 月 21 日(土)16:00~22:00 / 2015 年 2 月 22 日(日)10:00~15:00

平成 26 年度厚生労働科学研究補助金 厚生労働科学特別研究事業
「遺伝情報・検査・医療の適正運用のための法制化へ向けた遺伝医療政策研究」

第 2 回班会議 議事録

日時： 2015 年 2 月 21 日（土）16:00～21:30 / 2015 年 2 月 22 日（日）09:00～15:00

場所： 京王プレッソイン茅場町 会議室 B

出席者（敬称略）：

<1 日目・2 月 21 日（土）>

高田史男、小西郁生、福島義光、山田重人、福田令、堀あすか、[事務局] 川田知恵

[厚生労働省] 加藤典子（大臣官房厚生科学課）

<2 日目・2 月 22 日（日）>

高田史男、小西郁生、櫻井晃洋、福島義光、山内泰子、山田重人、三宅秀彦、堤正好、福田令、堀あすか

[厚生労働省] 佐藤晃一（大臣官房厚生科学課）

議事

<1 日目・2 月 21 日（土）>

1. 経緯確認

2. 今回の検討課題確認

3. 各論検討

－ 1. 母子保健、周産期・周産期（医療統計・レジストリー・法制化）について：山田

－ 2. 諸外国における遺伝学的検査および遺伝学的検査ビジネスの規制状況：福田

<2 日目・2 月 22 日（日）>

3－ 3. 諸外国における遺伝学的検査ビジネスの取り組み：福田

－ 4. 難病対策：福島

－ 5. 遺伝医療専門職：山内

－ 6. 先進医療と保険診療制度：櫻井

－ 7. 医療及び産業分野における遺伝子検査の現状：堤

4. 今後の予定

<全体の方針>

・ 今期は問題の拾い上げから抽出・提示を行う。法制化については次年度以降。

・ DTC の問題など、緊急性のあるものと、議論の熟成が必要なものを分ける（課題抽出後、優先順位づけ）。

・ 遺伝子検査をビジネスと医療に区別せず考える必要があるということを述べる。

次回日程：有識者会議 2015 年 3 月 19 日（木）14:00～16:00

第 3 回班会議 2015 年 3 月 19 日（木）16:00～20:00 / 2015 年 3 月 20 日（金）10:00～16:00

平成 26 年度厚生労働科学研究補助金 厚生労働科学特別研究事業
「遺伝情報・検査・医療の適正運用のための法制化へ向けた遺伝医療政策研究」

第 3 回班会議 議事録

日時： 2015 年 3 月 19 日（木）16:30～19:00 / 2015 年 3 月 20 日（金）09:30～16:00

場所： 京王プラザホテル 本館 47 階・あけぼの（19 日）／本館 42 階・多摩（20 日）

出席者（敬称略）：

高田史男、小西郁生、櫻井晃洋、福島義光、山内泰子、山田重人、三宅秀彦、堤正好、福田令、堀あすか

[事務局] 川田知恵（3/19 のみ出席）

[厚生労働省] 加藤典子（大臣官房厚生科学課）、佐藤晃一（大臣官房厚生科学課）、

佐々木正大（医薬食品局医療機器・再生医療等製品担当参事官室）

議事

<1 日目・3 月 19 日（木）>

1. 総論検討

- － 1. 厚生労働省からの修正提案
- － 2. 検討部位確認
- － 3. 役割分担

<2 日目・3 月 20 日（金）>

- － 4. 総論 まとめ

2. 各論検討

2－1. 先進医療と保険診療制度：櫻井

- － 2. 母子保健、周生期・周産期：小西・山田・三宅
- － 3. 我が国に必要な臨床遺伝医療体制の整備：福島

（1. 難病対策に必須な遺伝カウンセリングと遺伝医療／2. 保因者スクリーニング）

- － 4. 遺伝医療専門職：山内
- － 5. 諸外国での遺伝学的検査への法規制および“遺伝子検査ビジネス”への適用
米欧豪での“遺伝子検査ビジネス”への対応にまつわる最近の動向：福田
- － 6. 医療及び産業分野における遺伝子検査の現状：堤

3. 今後の予定

決定事項：

- 1. 報告書期日：総論 3 月 23 日（月）、各論 3 月 30 日（月）
 - 2. 報告書書式：書式形式は高田先生より各分担報告書担当へ送付予定、フォントも統一の予定
-

平成 26 年度厚生労働科学研究補助金 厚生労働科学特別研究事業
「遺伝情報・検査・医療の適正運用のための法制化へ向けた遺伝医療政策研究」

有識者会議 議事録

日時： 2015 年 3 月 19 日（木）14:00～16:30

場所： 京王プラザホテル あけぼの（本館 47 階）

出席者（敬称略）：

<有識者会議議員>

高久 史麿 日本医学会会長

丸山 剛司 中央大学大学院公共政策研究科・同理工学部特任教授、東京工業大学副学長（特命担当）

室伏きみ子 お茶の水女子大学名誉教授・次期学長

<研究班>

高田史男、小西郁生、櫻井晃洋、福嶋義光、山内泰子、山田重人、三宅秀彦、堤正好、福田令、堀あすか、[事務局] 川田知恵

<厚生労働省>

椎葉茂樹（大臣官房厚生科学課）、加藤典子（大臣官房厚生科学課）、佐藤晃一（大臣官房厚生科学課）、佐々木正大（医薬食品局医療機器・再生医療等製品担当参事官室）

○議事要旨

1) 研究趣旨・背景説明（高田）

遺伝学的検査、遺伝医療に関する問題が現出してきている状況、“遺伝子検査ビジネス”が社会の中で、様々な問題を醸し出しているなどの現状を報告。研究班の活動として、法律立案を視野に活動を開始し、今期は問題抽出の作業を実施中であることを説明。

2) 検討課題の説明・報告

①我が国の医療制度下における遺伝医療の現状にみる問題点（櫻井）

②我が国に必要な臨床遺伝医療体制の整備（福嶋）

③母子保健と周生期における問題点（小西）

④遺伝医療専門職（山内）

⑤諸外国での遺伝学的検査への法規制および同ビジネスへの適用／

米・欧・豪での“遺伝子検査ビジネス”への対応にまつわる最近の動向（福田）

⑥医療及び産業分野における遺伝子検査の現状（堤）

⑦次期政策研究活動へ向けて 遺伝関連の法律制定への提案（高田）

3) 有識者会議議員からの指摘・意見・助言

遺伝情報の扱いについて

- ・遺伝情報の漏出事故が発生することでの後退を懸念、慎重な取り組みが基本である。絶対に守るべきところと、そうでないところの仕分けを行うことを提案。

- ・偶発的所見の伝達には、状況に応じた伝達の仕組みが必要である。
- ・EU で問題になっている「忘れられる権利」や、個人情報の保護の観点との関連について指摘。申し出ることで消去される権利の扱いをどうするか、今後検討していく必要がある。

生殖医療との関連

- ・生殖補助医療が、生まれてくる子の将来に関わる様々なリスクを無視して進んでいることへの危惧を表明。
- ・体外受精での培養条件に一定基準がないことの問題点を指摘、条件設定に向けた取り組みを要望。
- ・障がいがあっても差別を受けずに生きていくことができる体制構築が必要。

専門職について

- ・認定遺伝カウンセラーの数が臨床遺伝専門医に比べずっと少ないのに驚いた。可及的速やかな充足対応が求められる。
- ・臨床遺伝専門医や遺伝カウンセラーの、社会的な各種支援体制の理解の必要性を指摘、学習機会を確認。
- ・遺伝カウンセラーは高度な知識・技術を持つ専門職業人でありながら、国家資格をもたないことから、その業務が正当に評価されない現状を指摘。年々、医療現場や社会における遺伝カウンセリング、遺伝カウンセラーへの需要が高まる中で、国が認める資格に移行すべき。
- ・医師だけでは対応しきれない様々な課題への対応にも、非医師である遺伝カウンセラーの果たす役割は大きい。

社会・教育に対して

- ・遺伝差別をなくす教育が今後の社会の課題であること、その土壌作りには遺伝カウンセラーなどの役割が重要。
- ・ヒトの遺伝に関する国民のリテラシー不足が、遺伝医療の健全な発展を阻んでいる現状がある。今まで以上の、初等中等教育におけるヒトの遺伝学教育の推進と、社会人への啓発活動を要望。

法制化への取り組みについて

- ・法制化への取り組みには優先順位をつけた取り組みを推奨。
- ・“遺伝子検査ビジネス”については、現状に大きな危惧を覚える。厚労省、経産省、法務省などが協力して、適切な法的規制を考えていくことの必要性を指摘。
- ・産業界一般とは異なり、この分野は法律があることで、その範囲の中で安心して仕事ができる部分があると考ええる。
- ・意思決定に慣れていない日本人には、情報の伝え方の配慮が必要であり、それを踏まえた規制やガイドラインの検討をすることで、進んで遺伝情報を持って自身で意思決定したい人が増えていくのではないかと考える。

公的保険制度運営センター
(Centers for Medicare and Medicaid Services : CMS)

日 程 : 2015 年 3 月 23 日

訪問者 : 高田、福島

○対応者

Karen W. Dyer MT (ASCP), DLM

Acting Director

Division of Laboratory Services

Centers for Medicare & Medicaid Services

Penny Keller

CMS/CCSQ/SCG/Division of Laboratory Services

Centers for Medicare & Medicaid Services

Penelope Meyers, M.A. MT(ASCP)SBB

Technical Director

Division of Laboratory Services

Centers for Medicare & Medicaid Services

○協議／質問への回答内容

1) CLIA の概要 :

CLIA (Clinical Laboratory Improvement Amendments : 臨床検査室改善法) は、1988 年に成立した法律であり、それ以前の米国には検査や検査施設の規制・監督のシステムは存在しなかった。同法は当時、女性に対するパップスメア (子宮頸癌の発見を目的とした細胞診検査) の検査結果の正確性に関する問題を背景に、検査施設の規制・監督が必要だとの幅広い支持を得て成立した。CLIA は、米国においてヒトの検査を行う場合は診断や治療も含め、それら全てを規制・監督の対象としている。CLIA のレベルは、検査の複雑度によって分類される仕組みとなっており、検査施設の対象としては、救急車のような小型のものから、複数の設備を所有する巨大施設といった大掛かりなものまでを含んでいる。

CLIA はもともと、それ自体で予算を賄えるように設計されており、ヒトの検査を行う全ての検査施設は、料金を払って CLIA に登録をし、認定証を得るにも料金がかかる。中～高レベルに分類される検査施設では、2 年に 1 回必ず試験を受ける必要があるが、その試験にかかる費用は検査施設の方で負担しなければならない。

2) CLIA での検査分類 :

CLIA の下では検査は、①waived complexity、②moderate complexity、③high complexity の 3 つの範疇に分類される。waived testing は、被検者にとって、危険性の一番低いレベルのものである。

り、CLIA のプログラムで認定証を出した検査施設の約半数はこの waived testing のレベルである (CLIA で登録されている検査施設の数約 25 万件に上る)。

3) 要件 :

検査施設要員は、検査実施者、監督者いずれに対しても教育と経験についての要件があり、検査施設の複雑性が上がるにつれて、要件も厳しくなる。施設要員に対する試験は、まず州レベルで行なわれる。ライセンスを付与する組織を持たない州では、大学の科学分野の学位を有する必要がある等の CLIA の法律に基づいた、より全体的な要件を用いることになる。

最も複雑度の低い waived testing 等の場合は、研修的調査、教育的調査を行うだけであるが、それでも検査施設の数が非常に多いため、毎年 2%程度しかカバーできない。moderate から high complexity のクラスに入っている場合、施設要員は、実際の検査実施者と監督者がそれぞれ相応の資格を有する必要がある、また、自分たちの熟練度、作業の正確性の試験を受ける必要がある。

熟練度テスト (proficiency testing) は、要員個人ではなく、研究室全体に対して行われるもので、年に 3 回程度、与えられた時間のなかで、検査用サンプルを用いて試験が行われる。細胞学の場合は例外で、個人に対して試験が行われ、1 年に 1 回程度、細胞学の検査施設にいくつかのスライドを与え、個々に分析を求める。失格した場合、その人は決められた時間内で挽回するか、再度学校に行く必要がある。能力テスト (competency testing) は、検査施設にいる全要員が受けなければならない。

個人の能力レベルの試験は検査施設内で行われるが、検査施設全体の試験は外部の第三者から受けることになる。

4) CLIA 認定の方法 :

検査施設は全て、CLIA への登録と CLIA の認定を必要とし、CLIA の認定を受けるには 2 つの方法がある。1 つは州の CLIA の代表者の調査を受ける、もう 1 つは、CAP (College of American Pathologists : 米国病理学会) など決められた他の認定組織の中から選んで調査を受け、その組織の認定証を受け取る方法である。そのどちらを選んでも CLIA の認定証となり、どちらが簡単だということはない。認定を行う組織は、CLIA に沿った認定組織基準の承認を受けることが必要であり、承認が下りて初めて認定を行うことができる。

CLIA と CAP などの認定組織の認定は、基準は同等だが、内容は同一ではない。認定を行う組織は、CLIA 以上のレベルを求めるものが多いため、多くの場合は、検査施設が、具体的な認定を求めて依頼をする。例えば、米国内の血液銀行などは、血液銀行にふさわしい特別な試験を CAP から受けている。

また、外国の検査施設が米国から米国のサンプルを受け取る場合にも、CLIA の認定が必要となる。CAP は外国の検査施設の認定も行っているが、もし外国の検査施設が CLIA の認定証を求めた場合は、CAP でも CLIA の基準に合わせた認定を行う必要がある。

5) 遺伝学分野の更新制の資格と CLIA の関係 :

CLIA の能力テストは、主に検査施設で作業をしている人が対象である。医師であり、検査も行う

場合は、Board (The American Board of Medical Genetics) の認定証を持っていたとしても、年に1度、能力テストを受けなければならない。

6) CLIA の認定を必要としない施設 :

医療に関する検査を行っている以上は、保険償還を受けていなくても、CLIA の法律に従わなければならない。しかし、ヒトの検査に関わっている検査施設でも、父子鑑定や祖先検査、犯罪関係の情報を集めるなどの検査は、CLIA の傘の下には入らない。

7) genetic testing の位置づけ :

現在のところ、遺伝学的検査の場合は、検査そのものが非常に複雑で、解釈も込み入っているため、CLIA では high complexity に分類されている。なかには moderate に分類されるものもあるが、これらは全て FDA (Food and Drug Administration : 食品医薬品局) が決定する。FDA で承認を受けていない検査については、CLIA では自動的に high complexity となる。

8) FDA、CDC、CMS の役割 :

CMS は規制当局であり、実際に検査施設の規制基準が満たされているかどうかを監督する。FDA は、検査の分類を行う。CDC (Centers for Disease Control and Prevention : 疾病対策予防センター) は、科学研究を行い、その結果を情報提供する。そのため、もし CMS が調査を要望する研究課題があれば、CDC にそれを依頼する。

9) CMS の取組みについて :

2007 年、CMS が遺伝学的検査の特別枠を設けると発表し、その後取り下げた経緯があった。これは、すでに分子レベルではそのような取組みがなされている分野があるため、さらに遺伝子に専門枠を作るのは、検査施設にとって重荷になるのではないかと考えられたことによる。

CLIA は 1988 年発効であるが、今のところこれ以上法律を付け加える計画はない。CLIA は幅広いものであるため、遺伝子なら遺伝子で、それに対する指針、ガイドランスを出すところにきている。

10) 発症前診断について :

今発症していない人を医療の対象とするか否かは、現在、議論が行われている最中である。検査の結果については CLIA の認定の下に入るが、それに対して保険が下りるか否かは、HMO (Health Maintenance Organization : 保険維持機構) などの民間保険機関が個々に決定する。今まではプレスクリーニングや予測的検査に対しては、保険償還はあまり行われていなかった。しかし、*BRCA1*、*BRCA2* を含むような動きがあるなど、それも徐々に変わってきている。例えば糖尿病などは、遺伝子や他の検査を通してより早期に発見し対応することで、健康な生活を維持することができる。民間保険機関にも、病気は早期に発見し、悪化する前に治療した方がよい、という動きが徐々に広がっているようである。しかし、CLIA はあくまでも、検査施設が遺伝子変異を検出したかどうか、そのことの正しさを監督するためのものである。

11) 23andMe 社について :

直接消費者に提供する、23andMe 社の Bloom 症候群の保因者検査を FDA が 1 件のみ承認した。ほかのデータも FDA は調査を行っているが、今のところはその 1 件しか承認していない。

23andMe 社には CLIA の認定を取得してほしかったが、彼らは自分たちの解釈をしたものを提供する相談サービスを行っているということで、CLIA 認定を受けていない。しかし、シーケンス解析に使う検査施設は CLIA の認定を受けた施設である。リスク計算、その結果をどう解釈するか、といったことに用いるソフトウェアを医療装置とみなし、現在 FDA がデータを検証している最中である。今後の 23andMe のビジネスモデルにもよるが、FDA と 23andMe の今回の事案に対して CMS が関わるのは、現状では難しい。

CLIA は、解析・分析の正確性について、検査施設の実施が正確で繰り返すことができ、他の人が行っても同じ結果がでる、という再現性を求める。しかし、23andMe のように解釈ということになると、それを再現することは非常に難しいと感じる。CMS は、分析（分析的妥当性*）の検証は行いが、臨床（臨床的妥当性*）の検証という規制権限は持っていない。臨床については FDA の管轄となる。（*編者注）

食品医薬品局（Food and Drug Administration : FDA）訪問

日 程：2015 年 3 月 23 日

訪問者：高田、福島

○対応者

Alberto Gutierrez, Ph.D.

Director

Office of In Vitro Diagnostic Device Evaluation and Safety

Center for Devices and Radiological Health

Food and Drug Administration

U.S. Department of Health and Human Services

○協議／質問への回答内容

1) 23andMe と FDA について：

臨床の場合でも、医師の介在がない Over-The-Counter (OTC) の場合でも、医療・健康に関連している検査に関しては、全ての検査が FDA の所管する法律の下で行われる。

2007 年頃に 23andMe が検査の販売を始め、その検査内容は、健康・医療に関連しているものも、そうでないものもあった。2010 年頃、23andMe は、医療関連の宣伝文句を自社の商品につけ始めたために、FDA は 23andMe に「医療関連の宣伝文句を用いるのであれば、FDA がそれらの検査の承認について調査する必要がある」という旨の通達を出した。当時は 23andMe の他に、DeCODE Me をはじめ他 3 社が同様に医療関連の宣伝文句を用いていたが、我々の通達を受けて他の会社は Direct-to-Consumer (DTC) を止めたものの、DeCODE Me と 23andMe は、そのまま続けた。両社は、自ら FDA に承認を求めたため、製品の販売継続が認められた。

2012 年に、23andMe が公式に FDA に 2 つの申請を出し、それに対して FDA は、データを求める要求とフィードバックを出した。2 つの申請には、内容として異なった色々な検査が含まれており、それら 1 つ 1 つについてのデータをつける必要があった。大抵、FDA からのそれらの要求には、180 日以内に応じる必要があるが、23andMe は 2 つの申請いずれにおいてもデータを提出することができなかった。FDA に時間通りにデータを提供できなくなった時期に、23andMe は、宣伝キャンペーンをし、価格を下げるなどして販売に力を入れた。その動きをみて FDA は、23andMe は FDA に協力する意思がないと解釈し、サービス停止命令を出した。停止命令を受けた後に、23andMe は FDA との話し合いに戻り、データを提出することになった。その時に FDA が申請内容を 1 つにするように求めたことで、結果的に Bloom 症候群となった。

Bloom 症候群の検査に関する主張は、常染色体劣性疾患の保因者において、結婚相手も保因者だった場合、子どもが Bloom 症候群である可能性は 25%であるという、臨床的妥当性に関してはとてもシンプルなものである。検査の結果に対する保因者の反応は、その人と結婚しない、またはその人と結婚しても子どもは作らないなど、医師がいなくてもできる判断がある。

他にも色々な臨床的正当性の主張があり、中にはアルツハイマー病など、検査結果を得てもどうにもできないような、late-onset の疾患の検査も含まれていた。アルツハイマー病などの、年をとってから罹患しやすい、という情報は、その取り扱いが難しい。中には健康にインパクトがあるものもあったが、それらは全て販売を認められなかった。

2) DTC 遺伝子検査への見解：

Bloom 症候群の保因者検査を承認したのは、FDA が方針・政策そのものを大きく変えたためではない。FDA が考慮するのは、商品とされているものが正確であるか、それを入手する消費者がしっかりとそれを理解することができるか、消費者に対するリスクが何であるか、ということである。他にも HIV の検査など、消費者への直接販売が許可されているものがある。

3) 発症前診断・保因者診断について：

FDA としては、他の常染色体劣性疾患の保因者診断と Bloom 症候群は、全て同じように考えている。他の疾病に関しては、臨床遺伝専門医を介さずに利用者に直接データを渡すことに、まだ違和感をもっている。*BRCA1*、*BRCA2* も同じで、まだそこには専門家による遺伝カウンセリングが必要であると考えている。これは、FDA が今後、他の疾患に対して承認をしないという意味ではなく、あくまで個々の検査を分析して、メリット、リスクが何であるのかを考慮する。HIV の DTC 検査商品が承認されたのも、リスクよりもメリットが大きいという検証結果を検査製造者が示し、最終的には公衆衛生のためになると立証されたためである。

FDA が「ある検査」を審査する際には、リスクがメリットと見合ったものでなければならない。例えば、検査会社がリスクは軽減できると言っても、結果を受検者自身が間違っ解釈する可能性がある検査の場合、現時点では専門家の介入が必要だと考えている。FDA が法的拘束力をもって「専門家をつけなければいけない」とは言えないが、「リスクが高すぎる、御社は、そのリスクの軽減の仕方に対して、十分な答えを出していない。研究をするように。」とすることで、承認を拒否することができる。

4) 保因者診断に伴う社会的リスクについて：

アメリカにおいては、直接消費者に提供されているものについては、あくまでも消費者の選択肢、自己決定であると考えられている。医師や専門家を介さないのは、記録として残したくない、自分だけが情報を持っていたいという、消費者の気持ちがあるからかもしれない。そのため、23andMe も法的に顧客データを守らなければならないことになっている。

米国で差別や圧力の問題があったとしても、それはわずかな数だと思われ、一般的に問題にはなっていない。例えば、自分の胎児の性別を判断する検査は、アメリカでは何の問題もなく行われているが、他の国や社会では問題につながっていることもある。その他の出生前検査に関しても、これから問題がでてくる可能性はある。

5) 多因子疾患のリスク検査：

中には科学的根拠が少しあるものもあるが、多因子疾患 (multifactorial diseases) は、科学的根

拠が弱い。FDA として一番感じているリスクは、本人のリスク理解の仕方である。例えば、ほんの小さなリスクでも、倍増したと誤った理解をしてしまうなど、一般消費者を見ていると、リスク認識が弱いと感じる。会社が新しい検査の承認を求める際には、そのような誤解からくるリスクが軽減できるかを、彼らは立証しなければいけない。

自分に教養があると信じている人達の中に、自分達のデータを入手して、自分達で判断したいという強い動きが今、アメリカにある。自分の理解は間違っているかもしれないのに、理解できていると誤解をする人達がいるようである。FDA は、より良い教育を受けた人達のみではなく、全ての国民に対する規制環境を作っている。また、良い教育を受けているとか、教養があるとか主張している人の中にも、そのようなリスクを理解できない人達もいる。

6) FDA の規制対象：

あくまでも臨床的な正当性を主張する以上は、例えソフトウェアであっても、FDA の規制管轄の下に入ることになる。ビジネスだけの会社であっても、遺伝学的検査をしなければ情報を提供することはできないためである。FDA の規制・規則を読み上げると、その規制の管轄は幅広く、試薬や医療装置、ソフトウェアなど、それらのものが全て含まれている。

7) paternity testing や ancestry testing の位置づけ：

FDA は paternity testing（父子鑑定/親子鑑定）および ancestry testing（祖先検査）は、医療としてはみていない。親子鑑定の場合は、ほとんど法的目的で行われ、祖先検査も医療とはあまり関係ない。そこに少しは医療情報を含むのかもしれないが、医療としては取り扱っていない。

8) LDT への対応：

FDA は 1976 年から検査を規制するにあたり、大学その他の研究機関の研究室などにおいて研究試薬を用いて行われる検査（Laboratory Developed Testing : LDT）は規制しないこととした。しかし、それが抜け道になり、自分たちで研究所を作り、FDA の承認を受けずに検査を販売しようと試みる会社が出て来た。先ほどの 4 社も含め、FDA はこのような会社に対して、方針転換の必要性を感じ、取り組んでいる最中である。あまりよくない、どちらかというところ恐ろしいビジネスモデルが、そういったところから生まれてくる可能性があるためである。昨年すなわち 2014 年 7 月に、FDA はこれから全ての LDT を承認の対象とするという提案を出しており、もしこれが実施されれば、これらの 4 社は、FDA の規制下に入る。いずれにしても、これらの会社が行っていることや、競争の仕方には危惧がある。

9) CLIA 認証と FDA の規制：

FDA は、検査製造者が検査のために作っているものを規制しており、製造された検査が、分析的にも臨床的にも、間違いなく妥当であるか、ということを検証する。

CLIA は検査施設そのものを対象とし、検査施設にいる人たちが訓練を受けているか、検査を実施するだけの経験者がいるかどうか、工程そのものについて検証をする。CLIA で要求しているのは分析的妥当性（analytical validity）の検証であり、臨床的妥当性（clinical validity）の検証は要求し

ていない。

10) 検査の分類について：

検査の分類は FDA が行うが、工程のなかでどれだけ専門知識が必要であるか、管理が必要かによって、high か moderate complexity かを決定する。waived testing は明らかに簡単な検査であり、医師のオフィス（physician's office）でも実施でき、簡単かつ正確で、高校卒業くらいの知識で実施できる検査であることを立証する研究をし、FDA に提出しなければならない。

Genetic testing については、インフルエンザの検査では waived testing とされたものがあるなど、全てではないが、おそらくそのほとんどは high complexity に分類されている。サンプルを操作するときに、複雑性がある場合は、high complexity となり、moderate complexity となるのは、サンプルの工程が簡単であり、多くはその全てを装置が行うようなものである。

アメリカ臨床遺伝医学会 臨床遺伝学年会 2015
(2015 ACMG Annual Clinical Genetics Meeting)

*ACMG : American College of Medical Genetics

日 程 : 2015 年 3 月 25 日～27 日

場 所 : Salt Palace Convention Center, Salt Lake City, UTAH

参加者 : 高田、福嶋、櫻井、山田、三宅、福田 (個人参加含む)

【2015 年 3 月 25 日】

1) [Satellite Symposia]

The Utility of Next-generation Sequencing Assays Across the Continuum of Clinical Care

- ・次世代シーケンサー (NGS) 関連のシンポジウム。産科、小児科学、腫瘍学を含む多様な専門領域で用いられる NGS に焦点を当て、その利点や限界について取り上げる。
- ・検査法の選択の重要性 (NGS、Cytogenetics、マイクロアレイ、MLPA、exome-focused aCGH、PCR、サザンブロット法、サンガー法)、偶発的所見 (Incidental Findings) の 5 つのカテゴリー (actionable or not、childhood onset or adult onset、definitely pathogenic variant かどうか)、lab directors と医師はゲノムの時代になると特にコミュニケーションをとらなければならないこと、などに触れる。
- ・NIPT (Non-invasive Prenatal Testing)、拡大保因者スクリーニング (expanded carrier screening)、出生前診断パネル等のために遺伝カウンセリングはますます重要になる。高リスク妊婦だけでなく、希望する全ての妊婦が対象になるだろう。
- ・検査前遺伝カウンセリング、インフォームドコンセント、検査後の遺伝カウンセリング担当者のコストと保険償還が問題となる。拡大保因者スクリーニング、Non-invasive prenatal measurement of the fetal genome も広がるので、教育が必要となる。
- ・腫瘍学において、Precision Medicine が個別化され、臓器別分類ではなく、分子遺伝学的特徴による分類が必要になる。NIH ClinGen Resource の重要性。
- ・認定遺伝カウンセラーによる、NIPS (Non-Invasive Prenatal Screening) の検査方法の概説と、それに伴う遺伝カウンセリングについての講演では、症例も提示しつつ、どのようなタイミングでどのようなカウンセリングが提供されるべきかを示す。将来的には、single gene mutation への NIPS の導入について、解釈が難しくなる場合にどのように対応すべきかがポイントとなるだろう。認定遺伝カウンセラーについては、インフォームドコンセント、検査後のカウンセリング、教育、検査企業内での業務等が「NGS era」での役割となるだろう。
- ・出生前スクリーニングにおいて、旧来型の母体血清マーカーや胎児後頸部肥厚 (NT) より NIPS が、一般を対象とすることもあるかもしれない。正確かつ中立的な対話が必要があり、妊婦の「知らないでいる権利 (right not to know)」も保証されるべきである。

2) [Workshop]

Trainee Workshop : Things We Don't Always Teach in Genetics Residency : A Toolkit for Trainees

and Mentors

- ・良い指導者と研修者の条件、両者の関係、良い論文執筆や学会発表の方法とその指導の仕方についての発表があったが、内容は日本の指導者講習でも頻繁に取り上げられる内容であった。
- ・異なる職種からなる医療チームをうまく運営する方法について、ダウン症クリニックの実例をもとに報告。運営資金の獲得のために YouTube や自己のウェブサイトへの広告掲載等、米国ならではの取り組みが紹介された。

3) [Scientific Concurrent Session]

Genotype-Phenotype Correlations and Penetrance in the Setting of Genome Based Screening

- ・Genotype-phenotype の相関性およびその浸透率について、4 人の演者が 4 つのプロジェクト (Brigham and Women's Hospital's MedSeq Project、UCSF's Newborn WES Project、NIH's ClinSeq Project、Geisinger's MyCode Project) についてそれぞれ発表。
- ・“DNA is not a Diagnosis.” 浸透率、偽陽性率、介入方法のリスクと便益等、確定的ではないゲノム情報をどのように扱うかを医療提供者は、患者・家族とともに考えていかなければならない。
- ・婚姻やその後の育児希望に関して保因者診断が実施される様になってきている。ACMG は保因者診断に関しての会告を出しており、ACOG (米国産婦人科医会)、NSGC (米国遺伝カウンセラー学会) 等が協調して対応している。リスク評価や、検査後のフォローアップも遺伝カウンセラーの重要な役割とされている。また、受検者の教育も役割の一つである。
- ・UCSF's Newborn WES Project : 現在 250 遺伝子のスクリーニングを行っている。Variant の評価を ClinVar、ClinGen 等のデータベースにより行っており、陽性的中率は 16%程度。偽陽性率を減少させることが重要。
- ・NIH's ClinSeq Project : 研究のパラダイムシフトが起きている。従来は、phenotype から仮説を立てゲノム解析を行っていたが、これからはバイアスのない評価による実践に基づくパラダイムとなる。動脈硬化症についていえば、ほとんどは無症状の人達を対象とし、陽性的中率 50%、集団の 2-3%が陽性となる。Precision Medicine では解釈と浸透率が重要。
- ・Geisinger's MyCode Project : ACMG ポリシー・ステートメントで提示された遺伝子を含む、医療介入が可能な結果を返却する。結果として返却されることが多い疾患は、悪性高熱症、HBOC、肥大型心筋症、リンチ症候群であり、表現型が現出していない被検者に変異が検出された場合への対応の問題が取り上げられた。

4) [Scientific Concurrent Session]

What's New in TSC and NF1? An Update Including the Latest Regarding Diagnosis, Surveillance and Therapies

- ・結節性硬化症 (TSC) と神経線維腫症 1 型 (NF1) に関する臨床セッション。
- ・NF1 の分子機構に基づいた新しい治療薬の開発や、重症例に対する顔面移植、遺伝カウンセリング上の問題点について報告。TSC に関しては、改訂された診断基準の紹介のほか、TSC に伴う精神神経症状についての詳しい解説、mTOR 阻害薬による新しい分子標的治療についての紹介があった。
- ・「Tuberous Sclerosis Complex: New Diagnostic Criteria and Surveillance and Management

Guidelines」：

TSC の概説。2012 年版 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference がどう変わったか、症例写真を交えながら詳細に解説。遺伝子検査の有用性、Genotype-Phenotype の相関性にも触れる。

- ・「The Neuropsychiatric Phenotype in TSC」：

TSC に多く見られる神経精神症状についての概説。自閉症スペクトラム、ADHD、不安障害、気分障害について順に詳細に解説。遺伝子診断の進歩による早期診断、早期介入が患者の QOL を改善する。

- ・「Exciting Emerging Treatments in TSC」：

「TSC は treatable disorder である」というキャッチフレーズで、現在進行中の臨床試験についての概説があり、mTOR pathway の解明により、そこをおさえればという発想で、シロリムス (Sirolimus)、エベロリムス (Everolimus) を用いて行われた数多くの臨床試験の詳細な説明がなされた。TACERN (<http://www.tscstudy.com/>) の紹介、複数の検査方法を用いての頻回の検査で早期診断、早期介入を図っていきたいということであった。

5) [Scientific Concurrent Session]

Genomics for the Healthy: Opportunities and Challenges in Applying Genomics to the Sphere of Public Health - R. Rodney Howell Symposium

- ・公衆衛生での ELSI (倫理的、法的、社会的問題) の観点から、ゲノム医療全体を検討するセッション。
- ・電子投票システムを利用した参加者に対する質問も行われた。参加者はほぼ全員高浸透率で治療法の存在する疾患については自身の遺伝情報を知りたいと回答し、スクリーニング目的で遺伝子解析を行うにあたっては予防法の存在が最も重要と回答していた。
- ・シンポジストからは、広くスクリーニングにゲノム解析を行うにあたっての条件 (費用、情報の質の保証) や解析によって得られる効果について今後の検証が必要である。
- ・現在、NHLBI、COSMIC、ClinVar 等のヒトの多型データベースが運用されており、これは疾患を持つ人だけでなく、健康な人も対象になる。エビデンスに基づく変異データの利用が望まれるが、バイアス等を考慮した対象の集積およびデータベースの構築、運用マニュアルの策定、エビデンス利用のための教育が必要である。
- ・ゲノム医療の implanting が困難である点としては、臨床的妥当性および臨床的有用性のエビデンスの蓄積に時間がかかること、提供者の認知度および教育、遺伝学およびゲノミクスの専門職のニーズ、ヘルスケアシステムのなかで提供される限界が提示された。
- ・「Technical Challenges in the Application of Genomic Tools for health Populations」：
DTC で提供されている common disease に関しては、部分的に遺伝要因が関係しているが、その因果関係は複雑で、予測性は高くない。また、DTC 遺伝子検査の利用者を対象にしたアンケート調査では、「検査結果による被害は生じず、また、結果による行動変容もみられなかった」との結果が報告されているが、回収率が低いことが問題点として挙げられた。

6) [Scientific Plenary Session]

Presentation of the 2015 ACMG Foundation and March of Dimes Award and Presidential Plenary

Session: Genetics and Genomics, Looking to the Future

- ・ヒトゲノムデータベースに関する講演
- ・これまで世界各地で数万人の全ゲノム解析、全エクソーム解析が行われているが、これらを統合する取り組みが紹介された。集約されたデータは 1000Tb 近い情報量に及び、300 万を超えるミスセンス変異が集められている。これらはインターネット上で公開されており、自由に遺伝子多型の頻度や病的意義を検索できる。情報の信頼度を高め、遺伝情報の適切な臨床応用につなげていくためには、こうした情報の集積が不可欠である。

【2015 年 3 月 26 日】

1) [Oral Platform Presentations from Contributed Papers]

Molecular Genetics / Exome Platform Presentations

- ・エクソーム解析が多く利用されている現状について発表。シークエンスの正確性、表現型と関連性が示唆される遺伝子のエビデンスの情報量が少ないことが挙げられた。
- ・「Secondary findings results among the first 500 diagnostic exome sequence cases」：
632 例のエクソーム解析を行い、83%には病的変異がなく、17%が陽性であった。陽性のうち、75%は劣性遺伝性疾患の保因者であり、3%は ACMG ポリシー・ステートメント 24 疾患、56 遺伝子に含まれているものだった。
- ・「Carrier screening using whole genome sequencing in a healthy population: Is the future now?」
50 名を対象に WGS 保因者スクリーニング検査を行い、37 人に 42 の病的変異を検出。7%は命に関わる疾患であり、26%は重症、14%は軽症、19%は成人期発症の疾患であった。WGS 保因者スクリーニングに関しては、検査の臨床的有用性、検査施設の運用体制、患者に生じる不安や困惑、社会的インパクトや検査コストへの対応が必要であることを指摘した。

2) [Oral Platform Presentations from Contributed Papers]

Cancer/Genetic Counseling/Education Platform

- ・癌、遺伝カウンセリング、遺伝教育に関する一般口演
- ・癌に関する演題ではリンチ症候群の原因遺伝子の一つである *PMS2* の解析において偽遺伝子による影響を排除する方法、プロテウス症候群の遺伝学的、臨床的検討、神経芽細胞腫の遺伝学的背景の他、NIPT の結果と胎児の核型の乖離をきっかけに妊婦に癌が発見された 10 例の報告があった。また遺伝を専門としない一般医師が遺伝学的検査を行うにあたっての障壁についての考察があったが、これは日本においても同様と思われた。またこうした問題について、一般医師を対象とした 10 回シリーズの教育講座とその成果も紹介された。
- ・「Detection of occult maternal malignancies by Non-invasive Prenatal Testing」：
10 万人の NIPT のうち、その後 11 名に癌があったと報告された。そのうち、10 例 NIPT に複数染色体の数的異常を示す所見があった。B 細胞リンパ腫 3 例、T 細胞リンパ腫、ホジキンリンパ腫、腺癌、平滑筋肉腫、神経内分泌癌、肛門癌、大腸癌、卵巣癌、各 1 例であった。
- ・「Genetic/Genomic Augmentation of Newborn Screening」：
239/1920 に異常所見を検出。偽陽性率は 2.3%以下、難聴 171 遺伝子を調べ、135 例に病的変異がみ

つかった。

- ・「Medicine's Future: An Education Program Designed to Improve Genomics Practice in a Community Hospital」
一般の地域の病院でもゲノム医療の実践のために教育プログラムが必要である。

3) [Oral Platform Presentations from Contributed Papers]

Clinical Genetics Platform Presentations

- ・症例報告を中心としたセッション
- ・XXX 女性、18 トリソミー、骨形成不全症、15 番染色体の中間部欠失、Marfan 症候群、Williams 症候群、Prader-Willi 症候群、低フォスファターゼ症について、臨床的な治療、管理についての報告がなされた。

4) [Scientific Plenary Session]

March of Dimes Clinical Genetics Conference - Interdisciplinary Approach to Disorders of Sex Development: From Genes to Quality of Life

- ・性分化 (Disorders of Sex Development : DSD) に関するシンポジウム
- ・聴衆が参加する投票システムが用いられており、病態や治療選択等についての質問があった。この領域は病態の整理が重要であるとともに、出生時の性別選択、治療選択がその後の患者のアイデンティティーに大きく影響を与えること、治療可能であるが治癒は不可能な疾患であるという認識が必要である。小児科から内科への移行も重要な問題である。
- ・エクソーム解析により、従来わかっていなかった発生機構が明らかになってきている。また、治療は、罹患児の尊厳にも影響することを理解する必要がある。男児の場合には、早期の外科的介入が有効である。また、女児の場合には、“Pediatric and Adolescent Gynecologist (PAG)” という、小児外科、泌尿器科のトレーニングを受けた産婦人科医の collaborator としての参画が重要である。また、意志決定ツールの利用も検討される。
- ・“Pediatric and Adolescent Gynecology” という専門領域は、日本には珍しいもので、今後このような人材が生まれるか、期待される。

5) [Scientific Concurrent Session]

The Next Generation of Genomic Testing: Billing and Reimbursement in the Genomic Era

- ・遺伝学の専門職は、遺伝学的検査に関する請求と還付 (billing and reimbursement) の問題に直面している。
- ・遺伝子解析に関する費用負担の問題で、日本と米国では医療費用負担の体制が異なるために単純な比較はできないが、参考とすべき点は多い。Medicare では検索する遺伝子の特異性と検索する遺伝子の大きさによって費用が決定される。また、無症候者に対するスクリーニング的検査はカバーされない。米国では laboratory-developed testing にかかる経費は年間 11% の割合で増えており、1/3 が癌、1/3 が生殖医療に関するものである。今後個々の解析費用は低下していくが、パネル化等、包括的な検査が増えていくと予想される。

- ・その検査はカバーされるのか、カバーされる場合、誰が払うのか？Medicare Administrative の判断が最も重要であり、それにならって、Medicaid や他の民間保険会社も方針を決定する。原則として無症状の人を対象としたスクリーニングはカバーしないが、法令上の例外がある。遺伝性疾患はカバーされないが、癌はカバーされることがある。科学的根拠が必要であり、医療上のメリット（医療上必要なもの）があればカバーされ、サービスのものは除かれる。

6) [Scientific Concurrent Session]

Prenatal/Perinatal Diagnostic Dilemmas

- ・周産期領域における倫理的なジレンマの生じ得る症例を中心に扱ったセッション
- ・NIPT で見つかった 5q の異常、原因不明の 27 週胎児水腫→missense mutation in *KCNH2*、均衡型転座を持つ夫婦の妊娠で胎児異常等。症例と討論内容自体は日本の遺伝カンファレンス等で行われているのと同じ変わらないが、出生前の WES (Whole Exome Sequence) 等の最新技術がすでに診療にしっかりと取り込まれているのが印象的。
- ・日本では染色体異常を中心に検討がなされる侵襲的出生前診断であるが、染色体異常は先天異常の原因としては、1/4 程度である。日本では、胎児から疑われる疾患を絞り特定の遺伝子検査を行うが、このセッションでは、WES やマイクロアレイ、疾患パネル等の網羅的遺伝学的検査を用いて、胎児診断を行い、胎内治療や出生前診断に役立てた症例を報告。このような原因診断は、次回妊娠におけるリスク算定にも役に立つものの、常染色体優性遺伝性疾患等では親の健康状態に影響、常染色体劣性遺伝性疾患や染色体異常では親が保因者である事を明らかにすることもあり、発展的な (expanded) な遺伝カウンセリングが必要である。

【2015 年 3 月 27 日】

1) [Satellite Symposium]

Next-Gen Informed Consent for Prenatal Testing

- ・企業提供の出生前診断に関するサテライトセッション
- ・NIPS を実施し、問題があった症例の紹介。胎児の異常ではなく親の染色体異常の診断につながった症例、子どもの軽症～成人発症疾患の発見につながった症例、確定診断無しで中絶し児が正常核型であった症例等が紹介された。このような事もあるため、質の高い遺伝カウンセリングが要求される。

2) [Scientific Plenary Session]

Highlights Plenary: Big Data Meets Big Sequencing - A Vision for the Future

- ・Google の Glazer 氏によるゲノムデータベース構築に関する取り組みと将来展望についての解説の後、Rehm 氏によるデータベースから得られる情報の現状と将来へ向けての複数のデータベースのネットワーク化についての紹介。ビッグデータの収集とデータベース構築はようやく日本でも官民共同研究等で始まっているが、医療情報全体のデータベース化、マイナンバー法との関係を踏まえ、将来展望を明確化する作業が必要であると考えます。
- ・エクソーム解析は、エクソン領域の莫大なデータを解析し、個人差の元となる部分まで明らかにしていくが、その解釈には多数の個人の臨床データと遺伝学的データの集積が重要になる。よって、検査

施設、臨床施設が協力し、詳細なデータを収集・集積・管理する必要がある。

・「Deciphering the Genome: Community-Driven Approaches」:

エクソーム解析により得られたデータの臨床的有用性を構築するのは難しく、臨床データとゲノムデータの集積および共有が必要。データベースの一つである ClinVar の概要説明。ネットワークの構築が必要であり、プライバシーの問題も対応していく必要がある。

3) [Scientific Concurrent Session]

Reproductive Genetics

- ・周生期遺伝学に関する教育的なセッション
- ・父親の加齢も新生児の常染色体優性遺伝性疾患に影響すること、出生前診断の家系への影響（親子鑑定となり得ること等）、NIPS における染色体微細欠失症候群について等を解説。また、エクソーム解析やマイクロアレイでは、解釈不能の結果等が出ることもある。

4) [Scientific Concurrent Session]

Mendelian Forms of Common Diseases Reveals Insights Into the Pathogenesis and Treatment for Complex Phenotypes

- ・Common disease である糖尿病、肥満、アルツハイマー病、先天性心疾患のような複合的な遺伝形質の遺伝学的検索に関する発表。家族性若年性糖尿病では 49 の原因遺伝子が報告されているが、患者の 75% では遺伝的要因が同定されない。現時点では、糖尿病のほとんどは分子学的には診断できないが、先天性心疾患については、強い家族歴がある場合には遺伝学的検索は有用である。

5) [Scientific Concurrent Session]

Molecular Diagnostics of Cancer

- ・癌細胞で生じている遺伝子変異や染色体破砕を末梢血で検出し、癌の診断に用いる研究は臨床応用に近いレベルまで進展している。変異検出は感度、特異度とも高く、将来的に有用なスクリーニング法となる可能性を持つ。

6) [Oral Platform Presentations from Contributed Papers]

Clinical Genetics Platform Presentations

- ・「Healthcare Utilization Following Personal Genomic Testing」:

23andMe と Pathway Genomics の利用者を対象に、DTC Personal Genomic Testing の影響を調べたウェブによるアンケート調査の報告。検査前後に、利用者の行動変容があったかを調査。検査を受けて半年後に医療施設を利用したのは対象者 1,024 人のうち 19% であり、そのうち 5% は処方薬を変更した。このような行動変容は、結果の内容によってではなく、消費者個人のモチベーションと、結果を得て生じた不安や困惑の度合いによって、医療施設を利用していることが示された。

7) [Oral Platform Presentations from Contributed Papers]

Biochemical Genetics/Legal Ethical/Public Health/Perinatal Platform Presentations

- ・NIPSの社会的コストについての発表があり（検査に関わり、中絶とダウン症候群の児が出生することのリスクを比較）、遠隔遺伝カウンセリング、患者教育システム等についても発表があった。
- ・「Prenatal screening for fetal aneuploidy with cell-free DNA is clinically superior and provides cost savings in the general pregnancy population: a cost-effectiveness analysis」：
高年齢妊娠＋母体血＋NTの検出率は80%、偽陽性率は5%であるが、NIPTの偽陽性率は0.3%である。
4万出生のうち、70%が検査を受けている。現行のfirst trimester screening（FTS）では、1395人が羊水染色体検査を行っていたが、NIPTでは、84人に減少させることができる。21トリソミーのコストを850,000ドル、18トリソミーを50,000ドル、13トリソミーを38,000ドルと仮定する。NIPTのコストが495ドル以下になれば、FTSよりも安価となる。
- ・FTSが48.50ドル、NT測定が122.51ドル、羊水検査や絨毛検査といった侵襲的検査は1,300ドルで算定されており、現在2,000ドルかかるNIPSが453ドルになれば、従来型の検査よりコスト的に有利と発表。
- ・「Carrier screening in the era of expanding genetic technology」：
Center for Jewish Geneticsで、拡大保因者スクリーニング検査を行い、343人中、212人が1疾患、82人が2疾患、18人が3疾患、3人が4疾患の保因者であった。5組においては、同じ疾患の保因者同士であった（Gaucher病2組、Fanconi貧血、フェニルケトン尿症、脊髄性筋萎縮症が1組）。