

8. 遺伝医療の法律と倫理

認定遺伝カウンセラー®

青木美保

CONTENTS

1. 遺伝学的検査の種類と特性
2. 遺伝医療関連の法律／ガイドラインと取り組み
 - 2-1. 遺伝的差別防止
 - 2-2. 遺伝情報保護
 - 2-3. 消費者保護規制
 - 2-4. 検査の品質保証
3. 多因子疾患の遺伝学的検査における課題
4. 遺伝学的検査や遺伝医療にかかわる専門職
5. TAKE HOME MESSAGE

CONTENTS

1. 遺伝学的検査の種類と特性
2. 遺伝医療関連の法律／ガイドラインと取り組み
 - 2-1. 遺伝的差別防止
 - 2-2. 遺伝情報保護
 - 2-3. 消費者保護規制
 - 2-4. 検査の品質保証
3. 多因子疾患の遺伝学的検査における課題
4. 遺伝学的検査や遺伝医療にかかわる専門職
5. TAKE HOME MESSAGE

遺伝学的検査の種類

さまざまな目的の遺伝学的検査があり、下記の遺伝学的検査の実施においては「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」が適用される。

遺伝学的検査ごとに対象者、目的、留意点が異なることを理解した上で実施すべきである。

1. すでに発症している患者の診断を目的として行われる遺伝学的検査
2. 非発症保因者遺伝学的検査
3. 発症前遺伝学的検査
4. 新生児マススクリーニング
5. 出生前遺伝学的検査、着床前遺伝学的検査
6. 未成年者等や同意能力がない者を対象とする遺伝学的検査
7. 多因子疾患の遺伝学的検査（易罹患性診断）

多因子疾患の遺伝要因の解明が進められており、これらを対象とする遺伝学的検査は疾患の発症予防等のために臨床応用への発展が期待される。

遺伝学的検査を実施する際に考慮すべき遺伝情報の特性

遺伝情報には次のような特性がある。

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

- A) 生涯変化しない
- B) 血縁者間で一部共有されている
- C) 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
- D) 非発症保因者（将来的に病的バリエーションに起因する疾患を発症する可能性はほとんどないが当該病的バリエーションを有しており次世代に伝える可能性のある者）の診断ができる場合がある
- E) 発症前に将来の発症の可能性についてほぼ確実に予測することができる場合がある
- F) 出生前遺伝学的検査や着床前遺伝学的検査に利用できる場合がある
- G) 不適切に扱われた場合、被検者および被検者の血縁者に社会的不利益がもたらされる可能性がある
- H) あいまい性*が内在している

*あいまい性とは：結果の病的意義の判断が変わりうること、病的バリエーションから予測される発症の有無、発症時期や症状、重症度に個人差がありうること、医学・医療の進歩とともに臨床的有用性が変わりうること等

多因子疾患の遺伝学的検査（易罹患性診断）の特性

多因子疾患の遺伝学的検査には以下の特性があることを理解すべきである。

- a. 多因子疾患の発症には複数の遺伝要因が複雑に関わる
- b. 得られる結果は疾患発症に関わるリスク（確率）である
- c. 遺伝型に基づく表現型の予測力が必ずしも高くない
- d. 疾患発症と体質や特性には遺伝要因のみならず環境要因の関与もありうる
- e. 疾患により遺伝要因や環境要因の寄与度は多様である
- f. 多因子疾患の遺伝学的検査は一般に因果ではなく相関を見ており、結果の臨床的意義が必ずしも明確ではない
- g. 多因子疾患の遺伝要因は祖先系集団ごとに少しずつ異なる場合があり、同じ検査を行なっても個人間での結果の解釈は異なる
- h. 臨床的に多因子疾患だと考えられても、遺伝学的検査により単一遺伝性疾患の病的バリエーションがみつかることがある

▶ 多因子遺伝の遺伝学的検査においては、検査会社により結論が変わりうること、今後の研究の進展により確率や解釈が変わりうることについて、消費者に伝えておく必要がある

CONTENTS

1. 遺伝学的検査の種類と特性
2. 遺伝医療関連の法律／ガイドラインと取り組み
 - 2-1. 遺伝的差別防止
 - 2-2. 遺伝情報保護
 - 2-3. 消費者保護規制
 - 2-4. 検査の品質保証
3. 多因子疾患の遺伝学的検査における課題
4. 遺伝学的検査や遺伝医療にかかわる専門職
5. TAKE HOME MESSAGE

遺伝的差別（genetic discrimination）の定義

遺伝情報またはゲノム情報（遺伝性疾患のリスクなど）に基づいて個人を不平等に扱うことを指す。

ゲノム情報が雇用、健康や障害、医療保険、教育、医療などのさまざまな状況で個人に対して使用されることが含まれる。

遺伝的差別に関する懸念は主に保険と雇用の分野に集中しているとされる。

具体的には、

- 保険会社が遺伝子検査を要求する、遺伝子検査の結果へのアクセスを要求する、遺伝子変異のある個人に対する保険の適用を拒否する、より高い保険料を請求する可能性がある。
- 雇用主は、障害保険料の高騰を回避する、欠勤や離職率を減らす、従業員研修への投資を保護するために遺伝性疾患の発症リスクのある従業員の採用や昇進を避ける、解雇する可能性がある。

ゲノム情報による遺伝的差別防止の経緯：アメリカ

1995年 遺伝情報差別禁止法の法案提出

(Genetic information Non-discrimination Act ; GINA)

2008年 大統領署名により、GINAの成立（13年間を要した）

2009年 医療保険分野施行

- 12月
- ・ 遺伝情報にもとづく医療保険の加入制限・補償・引受・保険料設定の決定 <原則禁止>
 - ・ 加入者（家族を含む）に遺伝子検査を受けることを要望または要求 <原則禁止>
 - ・ 本人・家族の遺伝情報の提供の要望・要求または購入 <原則禁止>

2011年 雇用分野（雇用・解雇・昇進等）施行

- 1月
- ・ 遺伝情報に基づく不利な雇用・解雇・昇進等に関する取扱い<禁止>

2013年 医療情報の取り扱いと安全性を規制する連邦法医療情報のプライバシー要件を定める「医療保険の携行性と責任に関する法律（HIPPA）」改正（1996成立）

- ・ 改正HIPPAでは遺伝情報は健康情報と規定され、健康保険会社が遺伝情報を使用して健康保険の給付、給付の資格、保険料の計算などを禁止

保険分野で遺伝的差別に対する追加保護を行う州法（一部の州）も成立

ゲノム情報による遺伝的差別防止の経緯：日本

- 2000年 人権や尊厳を損なうことなく研究を進めるため「ヒトゲノム研究に関する基本原則」が作られたが、ゲノム情報による差別防止の法整備・規制につながらず
- 2003年 遺伝医療に関連する10学会が示したガイドラインは医療従事者に対して遺伝学的検査を受けた人が教育、雇用（昇進）、保険加入などの面で差別されないよう対処を求めた
- 2017年 患者コミュニティが遺伝情報による差別禁止法制を求める以降 運動を開始
- 2022年 4月 遺伝情報による差別禁止の規制を求める共同声明を、日本医学会・日本医学会連合長・日本医師会長が政府や国会等に発表。学会、患者・家族会、産業界等が法案の早期成立を支持する運動を開始
- 2023年 6月 「良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律案」（以下ゲノム医療法）が国会で可決・成立、公布・施行された。

参考：良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための 施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律（議員立法として令和5年6月16日に公布・施行）
<https://www.mhlw.go.jp/content/10808000/001183506.pdf>

ゲノム医療法の基本理念：ゲノム情報の適切な保護

ゲノムによって生命保険会社から保険加入を拒まれる等の医療保険の加入や、雇用、昇進、結婚、教育などで差別や不利益な扱いを受ける可能性に対する懸念がある。

ゲノム医療法の基本理念

- ゲノム情報の保護が十分に図られるようにするとともに、
ゲノム情報による不当な差別が行われることのないようにする
〈罰則規定なし〉
- 国は、ゲノム医療の研究体制や拠点医療機関を整備するとともに、差別につながらないような施策を講じる。
- 医師や研究者らがゲノム情報の取得、管理、開示などについて守るべき指針を策定する。

参考：良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための 施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律（議員立法として令和5年6月16日に公布・施行）

<https://www.mhlw.go.jp/content/10808000/001183506.pdf>

ゲノム医療法：基本理念

基本理念は以下の3つが掲げられている。

1) 恩恵（恵沢）の国民享受

ゲノム医療の研究開発及び提供に係る施策を相互の有機的な連携を図りつつ推進することにより、幅広い医療分野における世界最高水準のゲノム医療を実現し、**その恵沢を広く国民が享受できるように**すること。

2) 生命倫理への配慮

ゲノム医療の研究開発及び提供には、子孫に受け継がれ得る遺伝子の操作を伴うものその他の**人の尊厳の保持に重大な影響を与える可能性**があるものが含まれることに鑑み、その研究開発及び提供の各段階において生命倫理への適切な配慮がなされるようにすること。

3) 情報保護・差別防止

当該個人はもとより**その家族についても将来の健康状態を予測し得る**等の特性があることに鑑み、ゲノム医療の研究開発及び提供において得られた当該ゲノム情報の保護が十分に図られるようにするとともに、当該ゲノム情報による不当な差別が行われることのないようにすること。

参考：良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための 施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律（議員立法として令和5年6月16日に公布・施行）
<https://www.mhlw.go.jp/content/10808000/001183506.pdf>


人を対象とする研究倫理指針

文部科学省、厚生労働省、経済産業省では、

「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する 倫理指針」（以下、研究倫理指針、2023年3月改正）を定めた。

同意取得、個人情報保護などに加えて、

- 同意説明の際には、遺伝カウンセリング等の対応を伝えることが示されている。（第4章 インフォームド・コンセント等 第8 インフォームド・コンセントを受ける手続等 5 説明事項）
- **研究により得られた結果等の説明する際には、遺伝カウンセリングを実施する者や遺伝医療の専門家との連携が確保できるよう努めなければならない。**（第5章 研究により得られた結果等の取扱い 第10 研究により得られた結果等の説明 2 研究に係る相談実施体制等）



研究結果を対象者に説明する際には遺伝カウンセリング／遺伝医療の専門家との連携が必要になる。

CONTENTS

1. 遺伝学的検査の種類と特性
2. 遺伝医療関連の法律／ガイドラインと取り組み
 - 2-1. 遺伝的差別防止
 - 2-2. 遺伝情報保護
 - 2-3. 消費者保護規制
 - 2-4. 検査の品質保証
3. 多因子疾患の遺伝学的検査における課題
4. 遺伝学的検査や遺伝医療にかかわる専門職
5. TAKE HOME MESSAGE

個人情報保護法

2020（令和2年）6月

「個人情報の保護に関する法律等の一部を改正する法律案」（以下、改正個人情報保護法と略）が成立、2022年4月に施行された改正内容は以下の6つです。

- ①個人の権利の拡大
- ②事業者の責務の強化
- ③法人に対するペナルティの強化
- ④外国事業者の規制の強化
- ⑤データ利活用の促進
- ⑥認定個人情報保護団体制度の見直し

<改正個人情報保護法（2022）における重要ポイント>

- **慎重な取扱いを要する個人情報を「要配慮個人情報」として新たに類型化**

個人遺伝情報、診療情報は「要配慮個人情報」


- 本人の同意を得ない要配慮個人情報の取得を原則として禁止
- 要配慮個人情報は本人が明確に認識できないうちにオプトアウト
手続による第三者提供を認めない
- 適用範囲が拡大され、個人情報を扱うすべての事業者が対象になった

参考：<https://elaws.e-gov.go.jp/document?lawid=415AC0000000057>

経済産業省ガイドライン：個人遺伝情報の取扱い

経済産業省では「事業分野における個人情報保護ガイドライン（経済産業省個人遺伝情報保護ガイドライン）」（令和5年3月改正）を定め、個人遺伝情報を安全に保護し、またサービスの質を確保するために事業者が遵守すべき措置を明らかにしている。

- 医療機関等が遺伝学的検査を行う場合には、
「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイダンス」（平成29年4月個人情報保護委員会・厚生労働省）の対象。
- 医療機関等からの受託により試料を取得し、検査、解析、鑑定等を行う場合は、本ガイドラインの対象とする。

 医療機関が遺伝学的検査を事業者に外注する際には、このガイドラインを遵守しているか確認するべき。

参考：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

https://www.meti.go.jp/policy/mono_info_service/healthcare/downloadfiles/guide/guideline_honbun_20230331.pdf

個人情報保護法に関するQ&A①

Question	Answer
「匿名化」された情報は、個人情報に該当しますか。	個人情報から氏名等の特定の個人を識別することができる情報を削除したとしても、医療関係事業者内で得られる他の情報と照合することにより、特定の患者・利用者等を識別することができる場合には、その情報は個人情報に該当する場合があります。このため、個人情報に該当するか否かについては、情報を保有する医療・介護関係事業者において個別の事例に応じて判断することとなります。
要配慮個人情報の定義とは？	本人の人種、信条、社会的身分、病歴、本人に対する不当な差別、偏見等の不利益が生じないようにその取扱いに特に配慮を要する個人情報をいいます。
要配慮個人情報と個人情報の違いは何ですか？	個人情報とは「特定の個人を識別できる情報」のことを指します。具体的には、氏名や生年月日、住所、職業、電話番号、メールアドレスなどの情報が挙げられます。一方、要配慮個人情報とは、個人情報のなかでも特に本人に対する不当な差別や偏見、不利益が生じやすい情報のことを指します。

要配慮個人情報の取得や第三者提供には、原則として本人の同意が必要であり、第三者提供（オプトアウトによる第三者提供）は認められていない（法第23条第2項）

参考：個人情報保護委員会Q&A https://www.ppc.go.jp/personalinfo/faq/APPI_QA/

個人情報保護法に関するQ&A②

Question	Answer
消費者直販型遺伝子検査（DTC）の結果は、要配慮個人情報に該当しますか？	当該検査が施行令第2条第2号に規定する「医師その他医療に関連する職務に従事する者」（医師等）により行われ、かつ、疾病の予防及び早期発見のために行われた場合には、改正個人情報保護法（2022）の要配慮個人情報に該当します。
医療・介護関係事業者において取り扱う「要配慮個人情報」には具体的にどのようなものがありますか	<ul style="list-style-type: none">・ 診療録等の診療記録や介護関係記録に記載された病歴・ 診療や調剤の過程で患者の身体状況、病状、治療等について医療従事者が知り得た診療情報や調剤情報・ 健康診断の結果及び保健指導の内容・ 障害（身体障害、知的障害、精神障害等）の事実・ 犯罪により害を被った事実など
「個人識別符号」とはどのようなものを指しますか	当該情報単体から特定の個人を識別することができるものとして政令に定められた文字、番号、記号その他の符号をいい、これに該当するものが含まれる情報は個人情報となります。

個人情報保護法に関するQ&A②

Question	Answer
<p>医療関係事業者が取り扱う 「個人識別符号」には具体的にどのようなものがありますか</p>	<p>医療関係事業者が取り扱う「個人識別符号」の具体的な内容としては、例えば、細胞から採取されたDNAを構成する塩基配列（※）に基づく保険者番号や被保険者等記号・番号、介護保険法に基づく被保険者証の記号、番号および保険者番号などがあります。</p> <p>なお、上記の保険者番号および被保険者等記号・番号、被保険者証の記号、番号及び保険者番号が全て含まれる情報が、個人識別符号に該当します。</p> <p>※個人情報の保護に関する法律についてのガイドライン（通則編）においては、「細胞から採取されたDNAを構成する塩基配列」のうち個人識別符号に該当するものは、ゲノムデータ（細胞から採取されたDNAを構成する塩基配列を文字列で表記したもの）のうち、全核ゲノムシーケンスデータ、全エクソームシーケンスデータ、全ゲノム一塩基多型（single nucleotide polymorphism：SNP）データ、互いに独立な40箇所以上のSNPから構成されるシーケンスデータ、9座位以上の4塩基単位の繰り返し配列（short tandem repeat：STR）等の遺伝型情報により本人を認証することができるようにしたものとされている。</p>

Question	Answer
「匿名化」された情報と「匿名加工情報」との違いは何でしょうか	<p>「匿名化」は、個人情報から、氏名、生年月日、住所、個人識別符号等、個人を識別することができる情報を取り除くことです。</p> <p>症例や事例により、匿名化を行ってもなお特定の個人が識別できる場合には個人情報に該当することもあり得ます。</p> <p>他方「匿名加工情報」は、個人情報を個人情報の区分に応じて定められた措置を講じて、特定の個人を識別することができないように加工して得られる。</p> <p>個人に関する情報であって、当該個人情報を復元して特定の個人を再識別することができないようにしたものです。個人情報保護委員会規則で定める基準に従って加工する必要があります。</p> <p>（「個人情報の保護に関する法律についてのガイドライン（匿名加工情報編）」（平成28年個人情報保護委員会告示第9号）参照）</p>

参考：個人情報の保護に関する法律についてのガイドライン
https://www.ppc.go.jp/files/pdf/231227_guidelines01.pdf

遺伝情報取扱協会（AGI）自主基準

主に消費者直販型遺伝子検査（DTC）サービスの提供企業で構成される一般社団法人遺伝情報取扱協会（AGI）は、消費者が健全・適正な遺伝子検査サービスを選択できることを後押しし、かつ事業者が消費者に対してわかりやすく適正な遺伝子検査サービスの提供を促進し、社会全体に遺伝子検査サービスが正しく理解され、健全に浸透することを目指し、自主基準を定めている。

個人遺伝情報を取扱う企業がAGI自主基準を遵守し、健全・適正に遺伝子検査サービスを提供していることを、公平・中立的な観点から審査・認定している。（2023年1月改訂）。

AGIの自主基準では、同意取得、個人情報保護など多くの項目を定め、二種類の認定を行っている。これらの認定には第三者機関として設置する審査委員会で書面・ヒアリング等(必要に応じ実査)による審査が行われている。

- ① 遺伝情報適正取扱認定マスター：事業分野（DNA鑑定、受託解析、体質遺伝子）
- ② 遺伝情報適正取扱認定スタンダード：事業分野（体質遺伝子検査）

 DTCを利用する際には、認定の有無を参考にすると良い（ただし、直接個人を対象としない医療機関向けのサービスは対象外）

CONTENTS

1. 遺伝学的検査の種類と特性
2. 遺伝医療関連の法律／ガイドラインと取り組み
 - 2-1. 遺伝的差別防止
 - 2-2. 遺伝情報保護
 - 2-3. 消費者保護規制
 - 2-4. 検査の品質保証
3. 多因子疾患の遺伝学的検査における課題
4. 遺伝学的検査や遺伝医療にかかわる専門職
5. TAKE HOME MESSAGE

不当景品類及び不当表示防止法(景品表示法)

(目的) 法第1条

- 商品・役務の取引に関連する不当な景品類・表示による顧客の誘引を防止し、一般消費者の利益を保護する。

(優良誤認表示の禁止) 法第4条第1条第1号

- 事業者が、自己の供給する商品・サービスの取引において、その品質、規格その他の内容について、**不当に顧客を誘引する表示、一般消費者による自主的かつ合理的な選択を阻害するおそれがある表示を禁止**。不当表示には大きく分けて3種類ある。

- ① **実際のものよりも著しく優良であると示す(優良誤認表示)**
- ② **事実に相違して競争関係にある事業者に係るものよりも著しく優良であると示す(有利誤認表示)**
- ③ **一般消費者に誤認されるおそれがあるとして内閣総理大臣が指定する不当表示**

(課徴金納付命令) 法第8条

- 不当な表示を行った事業者に対する課徴金制度が導入された。

(根拠資料の提出) 法第4条第2項

- 消費者庁は、優良誤認表示に該当するか否かを判断するために必要があれば、事業者に対し、当該表示の裏付けとなる合理的な証拠を示す資料の提出を求めることができ、合理的な資料が提出されないときは優良誤認表示とみなす。

(措置命令等) 法第6条、9条

- 消費者庁は、違反事業者に対し、優良誤認表示の差止め・再発防止等を命ずることができる。また措置命令を行うにあたり、報告徴収・立入検査を行うことができる。

参考：消費者庁景品表示法 https://www.caa.go.jp/policies/policy/representation/fair_labeling/

https://www.caa.go.jp/policies/policy/representation/fair_labeling/pdf/fair_labeling_160801_0002.pdf

刑法に基づく詐欺罪

遺伝子検査サービスにおいて解析自体を実施せず結果を返すなど悪質なケースでは、刑法に基づく詐欺罪も存在する。

刑法（明治40年法律第45号）

（狭義の詐欺罪） 246条1項

- 人を欺いて財物を交付させた者は、十年以下の懲役に処する

（詐欺利得罪） 246条2項

- 前項の方法により財産上不法の利益を得、又は他人にこれを得させた者も同項と同様とする

（未遂罪） 250条

- これらの罪の未遂行為も処罰の対象

（準詐欺罪） 第248条

- 未成年者の知慮浅薄又は人の心神耗弱に乗じて、その財物を交付させ、又は財産上不法の利益を得、もしくは他人にこれを得させる行為を処罰の対象とする

医療広告ガイドライン

厚生労働省では、医療における広告についてガイドラインを定め、広告可能な事柄について勧告を行なっている。

「医業若しくは歯科医業又は病院若しくは診療所に関する広告等に関する指針」（以下、医療広告ガイドライン、令和5年10月改正）

広告の定義

- 患者の受診等を誘引する意図があること（誘引性）
- 医業若しくは歯科医業を提供する者の氏名若しくは名称又は病院、若しくは診療所の名称が特定可能であること（特定性）

医療広告ガイドライン

具体的に以下のように示されており、注意を要する。

「遺伝子検査」、「アンチエイジングドック」等、現時点で医学的・社会的に様々な意見があり、広く定着していると認められないものについては、広告対象としては認められない

(同ガイドライン、第4 広告可能な事項について、4 広告可能な事項(法6条の5第3項)の具体的な内容、工 広告告示第4条第6号関係)

▶ 遺伝子検査に関する院外での広告は望ましくない。
院内での告知・広告は同ガイドラインの「広告」とは定義されない。

医療広告ガイドライン：広告規制の対象範囲

広告の例

- チラシ、パンフレットその他これらに類似する物によるもの
(ダイレクトメール、ファクシミリ等によるものを含む)
- ポスター、看板（プラカード及び建物又は電車、自動車等に記載されたものを含む）
- ネオンサイン、アドバルーンその他これらに類似する物によるもの、
新聞紙、雑誌その他の出版物、放送（有線電気通信設備による放送を
含む）
- 映写又は電光によるもの情報処理の用に供する機器によるもの
(Eメール、インターネット上の広告等)
- 不特定多数の者への説明会、相談会、キャッチセールス等において
使用するスライド、ビデオ又は口頭で行われる演述によるもの

CONTENTS

1. 遺伝学的検査の種類と特性
2. 遺伝医療関連の法律／ガイドラインと取り組み
 - 2-1. 遺伝的差別防止
 - 2-2. 遺伝情報保護
 - 2-3. 消費者保護規制
 - 2-4. 検査の品質保証
3. 多因子疾患の遺伝学的検査における課題
4. 遺伝学的検査や遺伝医療にかかわる専門職
5. TAKE HOME MESSAGE

検査の品質保証：ゲノム医療法

医療以外の目的で行われる核酸に関する解析の質の確保等
(ゲノム医療法 第17条)

国は、ゲノム医療に対する信頼の確保を図り、併せて国民の健康の保護に資するため、医療以外の目的で行われる個人の細胞の核酸（※1）に関する解析（その結果の評価を含む）についても、科学的知見に基づき実施することを通じてその質の確保を図るとともに、当該解析に係る役務の提供を受ける者に対する相談支援の適切な実施を図るため必要な施策を講ずるものとする。

(※1) 核酸とは

細胞の核のなかに存在している物質は一般的に“核酸”と言われ、核酸にはデオキシリボ核酸(DNA) とリボ核酸(RNA) の2つがある。

DNAは親から子へ、細胞から細胞へ性質を伝える遺伝子の本体として働き、RNAはDNAの情報に基づいてタンパク質を合成する働きを担う。

検査の品質保証：ガイドライン

日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」では、多因子疾患の発症予測等に用いられる遺伝学的検査の特性を考慮し、実施にあたり、その分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性などの科学的根拠を明確にする必要があるとしている。

1) 分析的妥当性

検査法が確立し再現性の高い結果など精度管理が適切に行われていること、病的バリエーションがあるときの陽性率、病的バリエーションがないときの陰性率、品質管理プログラムの有無、確認検査方法などに基づき評価される

2) 臨床的妥当性

検査結果の意味付けが十分にされており、感度（疾患があるときの陽性率）、特異度（疾患がないときの陰性率）、疾患の罹患率、陽性的中率、陰性的中率、遺伝型と表現型の関係などに基づき評価される

3) 臨床的有用性

適切な予防法や治療法に結びつけられるなど臨床上の利点があること、検査結果が被検者に与える影響や効果的な対応方法の有無などに基づいて評価される

検査の品質保証

経済産業省の「遺伝子検査ビジネス実施事業者の遵守事項（2013年、以下「遵守事項」と略）において以下の作成等を求めている。

- ①標準作業手順書の整備
- ②検査等に関する記録の作成
- ③消費者からのクレームに関する記録

遵守事項の①標準作業手順書の整備において「品質保証の仕組み」として、検査機器の保守管理、試薬や検体の管理基準の設定・遵守、内部精度管理の実施、コンタミネーションの防止策等の実施を求めている。

「遵守事項」は、標準作業書の作成や施設構造に関する基準など主要な項目はカバーしている。しかし、一部の項目については規定がない（検査の精度の確保に係る責任者の選任、検査用機械器具の保有等）。

DTC遺伝子検査ビジネスは、医療外のサービスとして提供されるため、医療として遺伝子検査を行う場合に利用される「登録衛生検査所」のような、具体的かつ厳格な品質管理基準は適用されていない。

CONTENTS

1. 遺伝学的検査の種類と特性
2. 遺伝医療関連の法律／ガイドラインと取り組み
 - 2-1. 遺伝的差別防止
 - 2-2. 遺伝情報保護
 - 2-3. 消費者保護規制
 - 2-4. 検査の品質保証
3. 多因子疾患の遺伝学的検査における課題
4. 遺伝学的検査や遺伝医療にかかわる専門職
5. TAKE HOME MESSAGE

①分離所掌

厚生労働省による2016年の調査によると、海外では遺伝学的検査の規制・監督の所掌は、医療・衛生を所管する官庁が担当している。日本は分離所掌となっている。

- 1) 診断的検査（発症前遺伝学的検査を含む）：厚生労働省が所掌し、検査の品質保証のための科学的根拠が求められる
- 2) DTC検査や診療所で販売される消費者向け遺伝子検査：経済産業省が所掌し、検査の品質は規制せず、業界団体が自主的に管理する

健康に関する遺伝子検査ビジネスは、欧米の多くは法律によって規制される国が多い一方、日本では法律はなく指針にとどまる。

遺伝学的検査の分離所掌に伴うダブルスタンダード化の防止、遺伝学的検査の品質保証等の観点から、厚生労働省による適切な規制を検討すべきという意見が提出された。

▶ 遺伝子検査ビジネスに関する海外と日本の規制の違いを理解しましょう。

ゲノム医療等実用化推進タスクフォース

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

②国民のゲノムリテラシー

一般市民にとってその複雑さや専門性の高さから十分理解することが難しく、国民のゲノムに関する知識は不十分であることが報告されている。

日本におけるゲノム医療においては、法制面、行政面、倫理面、教育面などの社会的基盤としての整備が十分ではなく、一般市民が惑わされる可能性があるという実態を考慮しておかなければならない。

多くの国民は有効なゲノム情報と誤った情報を見分けるのが難しいと感じていることが報告されている。

過度な期待や誤解が少なくなく、偏ったゲノム情報や誤った知識によって不適切な健康行動につながる懸念も示されている。

2017年厚生労働省はゲノム医療実現推進協議会「ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース」の意見とりまとめにおいて、ゲノム医療の適切な理解のために学校、教育および社会教育において国民のゲノムリテラシーの醸成の必要性を挙げている。

一般市民のゲノムリテラシーが不十分であることを理解し、遺伝子検査の結果や解釈に惑わされる可能性を考慮して対応すべきである。

日本人類遺伝学会 <https://jshg.jp/about/notice-reference/view-on-dtcgenetic-testing/>
社会における個人遺伝情報利用の実態とゲノムリテラシーに関する調査研究
https://mhlw-grants.niph.go.jp/system/files/download_pdf/2016/201605018A.pdf

③知る権利と知らないでいる権利

多因子疾患のうちアルツハイマー病について今後APOE遺伝子のアレルを調べる人が増えると思われるが、現在根本的な治療法がないとされるアルツハイマー病のような疾患では、発症前にポリジェニックスコアによる個人のリスクを本人は知りたくない場合があると考えられる。このような疾患の潜在的なリスクのある人に検査結果をどのように開示すべきかには課題がある。

検査を受けた個人への結果開示前に、知らないでいる権利*に配慮し、一度知ることを選択しても、後から知りたくないと思ったときに選択を変更できるようにすべきである。

*知らないでいる権利：

世界医師会によるリスボン宣言には「患者は他人の生命の保護に必要とされていない場合に限り、その明確な要求に基づき、情報を知らされない権利を有する」と明記されています。

知らないでいる権利の存在を知りましょう。
一度知ったら後戻りはできません。

参考：<https://www.med.or.jp/doctor/international/wma/lisbon.html>
<https://mgenaid.ncgm.go.jp/manual-3/>

④ 検査の品質保証の仕組みが不十分

遺伝子検査ビジネスでは、科学的根拠に関するエビデンスは蓄積されてきているものの、分析的妥当性、臨床的妥当性については確立しておらず、検査の品質保証の仕組みが不十分との指摘がある。

経済産業省は遺伝子検査ビジネスのあり方に関する研究会において、DTCガイダンスの整備を検討している。

研究の進展により、続々と新たな知見や技術が生み出され、これに伴って事業者が提供する遺伝子検査サービスも徐々に変容が生じている。

事業者の増加や市場競争の進展とサービスの低価格化の進展が同時に進み、事業者の収益性の悪化により、検査の妥当性の確認が十分に行われない等への懸念がある。

CONTENTS

1. 遺伝学的検査の種類と特性
2. 遺伝医療関連の法律／ガイドラインと取り組み
 - 2-1. 遺伝的差別防止
 - 2-2. 遺伝情報保護
 - 2-3. 消費者保護規制
 - 2-4. 検査の品質保証
3. 多因子疾患の遺伝学的検査における課題
4. 遺伝学的検査や遺伝医療にかかわる専門職
5. TAKE HOME MESSAGE

遺伝学的検査や遺伝医療にかかわる専門職

代表的な専門職一覧

- ①臨床遺伝専門医
- ②遺伝性腫瘍専門医
- ③認定遺伝カウンセラー®
- ④遺伝看護専門看護師
- ⑤ジェネティックエキスパート
- ⑥ゲノムメディカルリサーチコーディネーター(GMRC)
- ⑦臨床細胞遺伝学細胞士
- ⑧認定臨床染色体遺伝子検査師
- ⑨遺伝学的検査アドバイザー
- ⑩バイオインフォマティクス技術者

① 臨床遺伝専門医

- 質の高い臨床遺伝医療を提供し、臨床遺伝学の一層の発展を図る、臨床遺伝を担当する日本で唯一の専門医。
- 急速に普及するゲノム医療/遺伝医療を、患者さんやご家族が安心して活用するために率先して活動する重要な役割を担う。エクソーム解析から全ゲノム解析、単一遺伝子疾患のみならず多因子疾患まであらゆる診療がゲノム医療/遺伝医療の対象となり、あらゆる診療科における質の高い遺伝医療を提供する。
- 1991年に開始された日本人類遺伝学会臨床遺伝学認定医制度と、1996年に開始された日本遺伝カウンセリング学会遺伝相談認定医師カウンセラー制度は、2002年より統一化され、臨床遺伝専門医制度(以下、専門医制度)として施行されている。
- 5年に1回の資格更新を要する。
- 2023年時点で臨床遺伝専門医 1743 名、
- 領域別では産婦人科と小児科が多くを占める

② 遺伝性腫瘍専門医

一般臨床医・基礎研究者に関わらず、がん診療に関わるすべての医療従事者が、遺伝学的検査を実施する対象をよく理解したうえで遺伝性腫瘍の身体的サポート、認定遺伝カウンセラー®や遺伝性腫瘍コーディネーター、看護師や臨床検査技師、薬剤師と協調して適切な遺伝カウンセリングを行う。

2017年11月から遺伝性腫瘍学会による認定制度として開始。

2022年時点で、遺伝性腫瘍専門医 348 名、同暫定指導医 93 名（暫定指導医資格は2027年度より廃止）。

今後数年で 300～500名の育成を計画している。

③ 認定遺伝カウンセラー®

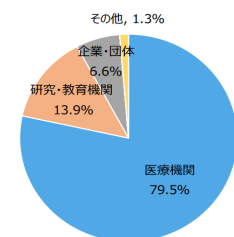
- 遺伝医療を必要としている患者や家族に適切な遺伝情報や社会の支援体制等を含むさまざまな情報提供を行い、心理的、社会的サポートを通して当事者の自律的な意思決定を支援する保健医療・専門職。
- 2005年より日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会による認定遺伝カウンセラー認定制度として開始。
- 認定養成課程（大学院修士課程）修了、および遺伝カウンセリングについて一定の实地修練後に認定試験の合格・登録などの条件を満たす場合に、認定遺伝カウンセラーの資格が付与される。
- 5年に1回の資格更新を要する。
- 2023年12月時点で、認定遺伝カウンセラー養成専門課程25校、認定遺伝カウンセラー資格保有者389人。今後も毎年30-40人の認定が見込まれる。

認定遺伝カウンセラー制度委員会 <https://plaza.umin.ac.jp/~GC/>
日本認定遺伝カウンセラー協会の公式note
https://note.com/official_jacgc/n/n71a084797b21

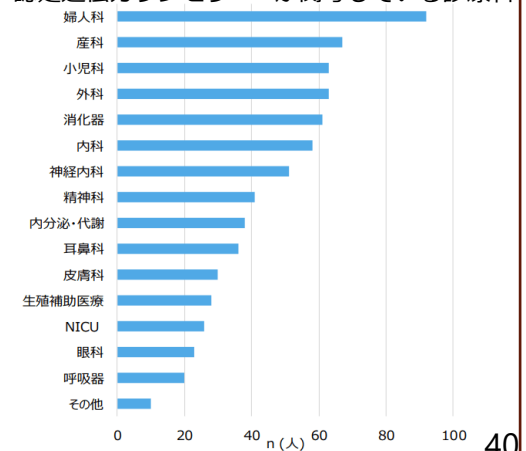
認定遺伝カウンセラー制度委員会のロゴ



認定遺伝カウンセラー®の雇用先



認定遺伝カウンセラー®が関与している診療科



④ 遺伝看護専門看護師

- 遺伝的課題を見極め、診断・予防・治療に伴う意思決定支援とQOL向上を目指した生涯にわたる療養生活支援を行い、世代を超えて必要な医療・ケアを受けることができる体制の構築と、ゲノム医療の発展に貢献することを目的として養成され活動している。
- 2017年より日本看護協会より認定開始。
- 遺伝看護専門看護師 21名（2023年4月1日現在）
- 日本看護系大学協議会認定養成校は国内4大学

⑤ ジェネティックエキスパート

- 遺伝学的検査、体細胞遺伝子検査などヒトを対象とした遺伝子関連検査や遺伝情報を取り扱うにあたり、情報を適確に選択して検査・解析結果を正確に解釈し、その意義を迅速かつわかりやすく医療者に報告・説明でき、検査・解析の精度管理に携わるとともに、データベース等に基づいて検査法の開発を主導できる遺伝子診療の専門家。
- 2015年から日本遺伝子診療学会による認定制度として開始。
- ジェネティックエキスパート認定制度委員会による臨床遺伝情報検索講習会を受講、遺伝子関連検査に関わる施設での実務経験、認定試験に合格等の要件を満たす場合に付与される。
- 5年毎に資格更新を要する。
- 2023年4月時点でジェネティックエキスパートは 99 名

⑥ゲノムメディカルリサーチコーディネーター (GMRC)

- ヒトゲノム・遺伝子解析を伴う研究の実施に関して、直接の利害関係のない立場で、研究内容に関する説明を行い、自由意思に基づく同意を受け、その他の研究実施にかかわる業務を遂行するとともに、試料提供者と研究者との信頼関係を築く役割を果たす専門家。
- 2009年から日本人類遺伝学会による認定制度として開始。
- 5年毎に資格更新を要する。

⑦ 臨床細胞遺伝学認定士

- 臨床医学に関連する精度の高い染色体検査の実践と、症例ごとの検査結果の臨床的意義について適切な解釈を行い、臨床医に還元することができる能力を有し、臨床細胞遺伝学の一層の発展を図るための専門家。
- 1994年から日本人類遺伝学会による認定制度として開始。
- 5年毎に資格更新を要する。
- 2019年4月時点では179名 2023年6月時点で241名、うち多くが臨床検査技師を中心とする技術者

⑧ 認定臨床染色体遺伝子検査師

- 臨床に関わる染色体遺伝子検査の適切な利用と検査結果を最大限に診療に反映させるために、専門知識及び高度な技術に対応できる検査資格者の育成を図り、染色体遺伝子検査の発展と普及を促進することを目的とする。
- 染色体遺伝子検査の精度保証を通して医療の安全と患者の安心を守り、国民医療の向上に寄与する。
- 1990年から日本臨床衛生検査技師会と日本染色体遺伝子検査学会による認定制度として開始。
- 5年毎に資格更新を要する。
- 2020年8月時点で 69 名

⑨ 遺伝学的検査アドバイザー

日本人間ドック学会による資格認定。

ただし、医学及び遺伝医学の専門的な資格ではなく、遺伝医学に関わる医療関係者に広く遺伝医学について学べる機会として提供されている。

遺伝医学に関して健康診断を受ける方に正確に自信を持って説明でき、必要な際には遺伝専門家と密接に連携できるように設立された認定資格。

<背景>

遺伝学的検査は、従来は婦人科、小児科領域などの出生・発達に関わるものか、神経内科・整形外科などの難治性・進行性疾患に関わるものが主流であった。遺伝医学の急速な進歩により、成人発症の腫瘍、循環器関連の優性遺伝疾患、高血圧症・動脈硬化症・糖尿病などの多因子疾患の遺伝要因まで解析が可能になった。DTC検査も含めて玉石混淆の状況で情報の混乱を招いている。

• 2024年2月時点で 466 名

⑨ バイオインフォマティクス技術者

- バイオインフォマティクス (bioinformatics) とは、生物学 (biology) と情報学 (informatics) の融合領域を指す。DNAやRNA、タンパク質をはじめとする生物が持つさまざまな情報をコンピュータで解析し、統計学も用いて、生命現象の理解や病気のメカニズムの解明、治療薬の開発などに役立てることを目的としている。
- ゲノム解析によって大量のデータが生み出される時代になり、バイオインフォマティクス(bioinformatics)は医療・ヘルスケアITと密接に関連する重要技術として急速に発展してきた。生命科学と情報科学の知識をバランス良く身につけた技術者・研究者などの需要が急速に拡大している。
- 日本バイオインフォマティクス学会による認定制度。
- 分子生物学、情報科学、バイオインフォマティクスの各分野における基礎的な知識と理解度を測るバイオインフォマティクス技術者認定試験の合格者に付与される。
- バイオインフォマティクスに関する基礎から先端までの基本知識を有し、関連業務への適性が一定レベルに達した人材であることを示せる仕組み。

参考：日本バイオインフォマティクス学会 バイオインフォマティクス技術者
<https://www.jsbi.org/activity/nintei/>
<https://libguides.urmc.rochester.edu/bioinformatics/basics>

CONTENTS

1. 遺伝学的検査の種類と特性
2. 遺伝医療関連の法律／ガイドラインと取り組み
 - 2-1. 遺伝的差別防止
 - 2-2. 遺伝情報保護
 - 2-3. 消費者保護規制
 - 2-4. 検査の品質保証
3. 多因子疾患の遺伝学的検査における課題
4. 遺伝学的検査や遺伝医療にかかわる専門職
5. TAKE HOME MESSAGE

TAKE HOME MESSAGE

- 多因子疾患の遺伝学的検査の特性を理解し、検査の限界を消費者にわかりやすく説明すべき
- 多因子遺伝の遺伝学的検査では、検査会社により確率や結論（結果の解釈）が変わりうること、今後の研究の進展により確率や結論（結果の解釈）が変わりうることを、消費者に正しく伝えておく必要がある
- ゲノム情報は、雇用、昇進、結婚、教育などで遺伝的差別につながる可能性があることを理解する
- 健康に関する遺伝子検査ビジネスは、日本では法律はなく指針にとどまり、遺伝学的検査の分析的妥当性、臨床的妥当性については確立しておらず、品質保証等に課題がある。
- 国民のゲノムリテラシーの醸成が十分でなく、一般市民が惑わされる可能性があるという実態がある
- 知らないでいる権利の存在を理解する