

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
福嶋義光 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、綿棒による擦過類粘膜等、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。

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

(イ) 薬物の効果・副作用・代謝に関する遺伝学的検査

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ス、全ゲノムシーケンス、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、三菱化学テクノリサーチが実施した「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」の実態がまとめている。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ないため、「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・非医療に関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:臨床検査室改善法) 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。

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

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、

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>>

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、ブルーム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、検査を受けるよう要求すること、その結果を受け取れ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。

④ DTC 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

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>

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。

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、雇用の際に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。

④ DTC 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

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>>

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C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

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、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

¹⁴ 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>

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>>

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

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>>

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

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。

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、研究目的で且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。