



福岡医発第1458号(地)

平成26年 8月22日

各 医 師 会 長 殿

福岡県医師会
会長 松田 峻一良
(公 印 省 略)

遺伝子検査について (情報提供)

標記の件につきまして、日本医師会より別紙のとおり通知がありましたので、お知らせいたします。

日本医学会「遺伝子・健康・社会」検討委員会は、平成24年3月1日にインターネット等を通して、医療機関を介さなくても簡単に遺伝子検査が容易に受けられるビジネスを広がり懸念を示すために、「拡がる遺伝子検査市場への重大な懸念表明」(添付資料)を行っております。

医療機関を介さずとも受けられる簡単な遺伝子検査の中には、科学的根拠が希薄なものもあり、国民が検査結果を十分に理解し、正確に解釈することは非常に困難です。

その様な現状を踏まえ、今後、遺伝子検査の判定について、その結果をどのように受け止め、どう判断するべきかなど、医療機関が国民から相談を受けるケースが増えることが推察されます。

つきましては、本件に関する情報提供といたしまして、遺伝子検査の問題点等について記載されております平成24年・25年度生命倫理懇談会答申(関係部分抜粋)、並びに「拡がる遺伝子検査市場への重大な懸念表明(会見資料)」(日本医学会「遺伝子・健康・社会」検討委員会)をご参考までにお送りいたしますので、貴会会員へ周知方よろしくお願いいたします。

- ・平成24年・25年度生命倫理懇談会答申

http://dl.med.or.jp/dl-med/teireikaiken/20140402_3.pdf

- ・拡がる遺伝子検査市場への重大な懸念表明(会見資料)

http://jams.med.or.jp/rinshobukai_ghs/pressconf_0301.html

(庶124、生41)

平成26年7月31日

都道府県医師会担当理事 殿

日本医師会常任理事

小 森 貴

遺伝子検査について（情報提供）

時下ますますご清栄のこととお慶び申し上げます。

平素より本会会務にご協力賜り、厚く御礼申し上げます。

さて近年、インターネット等を通して、医療機関を介さなくとも簡単に遺伝子検査が容易に受けられるビジネスが広がりを見せております。

しかし、検査の中には科学的根拠が希薄なものもあり、国民が検査結果を十分に理解し、正確に解釈することは非常に困難です。

今後、遺伝子検査の判定について、その結果をどのように受け止め、どう判断すべきかなど、医療機関が国民から相談を受けるケースが増えてくるのではないかと存じます。

つきましては、本件に関する情報提供といたしまして、遺伝子検査の問題点等について記載されております平成24年度・25年度生命倫理懇談会答申（関係部分抜粋）、並びに「拡がる遺伝子検査市場への重大な懸念表明（会見資料）」（日本医学会「遺伝子・健康・社会」検討委員会）をご参考までにお送りいたしますので、会員各位に周知方よろしく願いいたします。

なお、両資料ともホームページに掲載されておりますことを申し添えます。

- ・平成24年度・25年度生命倫理懇談会答申

http://dl.med.or.jp/dl-med/teireikaiken/20140402_3.pdf

- ・拡がる遺伝子検査市場への重大な懸念表明（会見資料）

http://jams.med.or.jp/rinshobukai_ghs/pressconf_0301.html

平成24・25年度 生命倫理懇談会 答申

今日の医療をめぐる生命倫理

—特に終末期医療と遺伝子診断・治療について—

(抄)

平成26年3月

日本医師会 第XIII次 生命倫理懇談会

日 本 医 師 会 第ⅩⅢ次 生 命 倫 理 懇 談 会

座 長	高 久 史 麿	日本医学会会長
副座長	薬 袋 健	山梨県医師会会長
委 員	位 田 隆 一	同志社大学大学院グローバル・スタディーズ 研究科特別客員教授
委 員	岩 尾 總一郎	日本尊厳死協会理事長
委 員	大 中 正 光	福井県医師会会長
委 員	小山田 雍	秋田県医師会会長
委 員	葛 田 衣 重	千葉大学医学部附属病院地域医療連携部 技術専門職員
委 員	杉 浦 真 弓	名古屋市立大学大学院医学研究科 産科婦人科学分野教授
委 員	鍋 島 直 樹	龍谷大学文学部教授
委 員	檜 原 多計志	共同通信社客員論説委員 25.3.31 付辞任
委 員	丹 羽 国 泰	前岡山県医師会会長
委 員	櫛 島 次 郎	東京財団研究員
委 員	福 嶋 義 光	信州大学医学部長
委 員	町 野 朔	上智大学生命倫理研究所教授

（委員：五十音順）

専門委員	畔 柳 達 雄	弁護士・日本医師会参与
専門委員	奥 平 哲 彦	弁護士・日本医師会参与
専門委員	手 塚 一 男	弁護士・日本医師会参与
オブザーバー	澤 倫太郎	日医総研研究部長
オブザーバー	水 谷 涉	日医総研主任研究員
オブザーバー	佐 瀬 恵理子	日医総研海外駐在研究員

常だけではなく、胎児のさまざまな遺伝子の変化を明らかにすること
に応用されるようになることは間違いない。重篤な疾患だけではなく、
一般的病気(common disease)へのなりやすさ、身体能力、性格など
に関係する遺伝子の情報(多くは確率情報)が、胎児期にわかるという
ことである。パーフェクトベビー願望をもつ人々が、海外に検体を送
る出生前遺伝子検査ビジネスを展開する会社に検査を依頼すること
も容易に想像できる。

その際、今回のNIPTの問題を契機に構築してきたアカデミアでの
ルール作りと厚労省の通達だけでは、法的規制がないため、公序良俗
が保たれるかどうか極めて不安である。

今後、遺伝カウンセリング体制の充実、および検体が海外に流出し
ていることを含め、早急に対応策を考える必要がある。

2. 遺伝子診断の商業化

(1) 背景：パーソナルゲノム医療の時代を目指した研究の進展

DTC遺伝学的検査(direct to consumers genetic testing)とは、狭
義には百貨店の健康関連商品売り場、薬局・薬店などの店頭やイン
ターネットなどを通じて、医療機関を介さずに直接消費者に提供さ
れる遺伝学的検査と定義される。

しかし最近では、ビジネスとして販売される遺伝学的検査として、
遺伝医療の専門家以外の者や診療所等の医師を介して販売されるも
のも出現してきた。今回は、DTCという括りで厳格に定義づけてい
るものではなく、広い意味での遺伝学的検査ビジネスの現状と問題
点について考えてみたい。

ヒトの遺伝学は、国際共同プロジェクトであるヒトゲノムプロジ
ェクトとハップマッププロジェクト、そして1000ゲノムプロジェク
トにより大きく発展してきたが、日本は国策として1000ゲノムプロ
ジェクトに参加しなかった影響もありシーケンサーの技術等も遅
れていたのが現実である。遺伝情報を急速に解析できる技術が進み、
2003年時点で13年かかって1人分のゲノム情報を読んでいた技術

が、今は一晩で1人分を読めてしまう。その価格も7,000億円から100万円を切る状態で、人類史上ありえないスピードで進化している。

これまでの遺伝医療では、1疾患1原因遺伝子のいわゆる「遺伝する病気」を見てきたが、昨今、ゲノム全体にわたる多様性を調べる技術が発達し、多くの人に関わる体質が診療の範疇に入ってきている。そして1疾患に関連するものは膨大な数の遺伝子やゲノム多型、環境因子も加わって病気が構成されることが解明されてきている。今後、こういったゲノムを含む多様性の疾患はすべての医療の基盤、中心になると言われており、パーソナルゲノム医療の時代に進んでいく。

パーソナルゲノム医療とは、個々人のゲノムの違いに合わせた個別化医療(テーラーメイド医療)を行うことであり、体質に合わせて事前に起こりうるリスクを予測し、その確率情報により、個人にとって最も有益と考えられる医療を提供するものである。1例をあげれば、自分によく効く薬や合わない薬を選別することなどがそれにあたる。ここで注意しなければならないのは、個別化医療とはいってもその治療方針がすべて最善の結果に結びつくとは限らないことである。あくまでも確率情報を基礎にした医療であって、集団として最善の医療であることは間違いないが、一人ひとりがその恩恵を被ることができるかどうかはあくまでも確率的なものであることを忘れてはならない。

パーソナルゲノム時代到来におけるわが国の課題としては、大規模ゲノムコホートがまだ行われていないので、日本人における臨床的妥当性・有用性の検証がされていない状態であること、個人ゲノム情報の保護、取り扱い、利活用、遺伝差別禁止等に関する法的規制の整備がないこと、そして研究・医療・ビジネスなどさまざまな現場で一般市民へ専門知識を分かり易く適切に説明できる人材、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーなどの遺伝医療を担う専門家の不足、および遺伝医療を実施する診療体制の未整備などがあげられる。

(2) 病院の外に出る遺伝学的検査・遺伝子検査ビジネス

遺伝子検査ビジネスには、体質検査、血縁鑑定、個人鑑定、DNA保存等があり、大きな柱となるのは、体質検査と血縁鑑定(親子鑑定を含む)である。

体質検査については、現在の日本では、肥満体質検査が市場のほとんどを占め、次に高血圧、糖尿病など一般診療として扱われるべき疾患にまつわるもの、薬物代謝に関係するもの、さらには運動能力、知能や芸術の才能を調べる検査などが実際にビジネスとして実施されている。また疾病易罹患性検査という名目で、先天的な遺伝子情報ではなく、がんその他の疾患に関係する後天的な変化を調べるという検査があり、さらにその検査結果により代替医療を販売するというビジネスもある。そのほか、神経細胞の軸索の良好な伸長発育が顕微鏡下の研究で認められたので、その遺伝子の多型を持っていると神経細胞の伸長が良いという推測から、記憶力などの才能を調べると称している潜在能力検査もある。

血縁鑑定のなかには、今回の新型出生前遺伝学的検査と同じようなものが既に2年前に出ており、母体からの採血で胎児のDNAを検出し、多型を解析して父親のそれと照合するという父子鑑定ビジネスが行われている。日本産科婦人科学会が2006年に「法的措置の場合を除き、出生前親子鑑定など医療目的でない遺伝子解析・検査のために、羊水穿刺などの侵襲的医療行為を行わない」とした通達も、採血という産科医でなくとも実施可能でかつ安全簡便な手技のため、出生前親子鑑定の禁止することはわが国ではできない状況になっている。自分の祖先を推定するルーツ検査もアメリカから日本に進出してきている。

これらの検査はお金さえ払えばインターネットなどを介して、誰にも会わず、誰にも知られず、医療行為を介さずに採取した毛髪、爪、頬の粘膜等の試料を郵送すれば病院に行かなくても検査が容易に受けられる。しかし、科学的根拠が希薄で倫理的に問題のある検査もあり、また結果開示の際、面前で直接報告するなどの形で専門家が関与することもない。現在、国内企業で検査前後に遺伝カウンセリングを

提供している会社は全くない状況である。

遺伝学的検査は、ユビキタス・ルーチン化し、一般市民の目への曝露頻度が急速に上がり、アクセシビリティもインターネットを中心に非常に増加している。さらに選択肢が多様化してきているので、市場は必ず成長していくと思われ、今後、遺伝学的検査ビジネスの適正な成長と業界の育成が重要課題である。遺伝リテラシーが低く、被検者へのサポート体制など基盤整備の進んでいないわが国でこれらの検査が普及すると遺伝差別・偏見などにより大きな社会的混乱が起こる可能性が高い。

(3) 規制と監督：遺伝子診断の商業化に対する規制がないわが国の特異性

多くの先進諸国では遺伝学的検査に関して、ビジネス、医療という縦割りではない形で規制を受けているのが通例である。差別禁止法なども国によっては制定されており、研究に関してはその自由を担保することを前提に、医療の場でその情報が用いられる場合には遺伝医療の専門家による遺伝カウンセリングの実施が必要であり、ビジネスであっても遺伝カウンセリングの実施が必要とされている国もある。アジアでは大韓民国の法律が一番厳しく、高脂血症、高血圧、骨粗鬆症、糖尿病、肥満など14項目については、国民を誤導する(恐れのある)検査とし完全禁止している。

中国は、基本的には遺伝資源の国外持ち出しを禁止している。また、不良な遺伝子は残さないように中絶の方向へ持っていくような法的体制がとられている。

一方、わが国では、統一的な法的規制をとる部署がなく、マルチスタンダード化している状態である。遺伝子検査ビジネスに関係しうる省庁として、厚生労働省、経済産業省、文部科学省などが想定されるが、厚生労働省は「医療ではない」、文部科学省は「ビジネスとは関係ない」という立場をとり、両省においては遺伝子検査ビジネスを規制する動きは全くない。

経済産業省は「市場拡大、殖産興業が本旨なので、基本的に規制は

したくない」という立場である。2012年9月、製造産業局生物化学産業課に遺伝子検査ビジネス委員会を設置し検討を進め、2014年1月には遺伝子検査ビジネスに関連する認定制度作りを行うとの新聞報道がなされたが、まだ明確な方向性は示されていない。

2011年5月、日本医学会に「遺伝子・健康・社会」検討委員会が設置され、「一般市民を対象とした遺伝子検査」についても取りあげ、2012年3月1日には「法的根拠に基づく公的機関による質的保証や提供体制への規制管理システムが構築されていない、このままだと混乱を招くことになる」とし、統合的に規制・管理する部署を消費者庁に設置し、各省庁に共通基準で分掌管理させるシステムの構築と立法化を早急に整備するよう提言した。

2012年5月と8月に消費者庁へ申し入れを行ったが、消費者庁は、ビジネスによる死者・被害者・訴訟等の事案が起こらないと動かないとの回答であった。

(4)適切な発展への要件

基盤整備として、1)諸外国のように適切な運用を担保するための「法」の整備、2)監督官庁の所掌分担の整理・再構築、3)国家事業としてメガゲノムコホートの推進、4)解析技術・機器の開発・イノベーションへの更なる支援、5)健全かつ適正な業界成長・市場形成支援へのアカデミアによる助言・指導、などが必要である。

遺伝医療は特殊医療から一般診療の場に入ってきて、今後、予防医学が医療に近いところで発展していくことが考えられる。そのなかで遺伝子検査ビジネスが利用されていくわけだが、規制・監督の法整備が今は全くない状態であり、遺伝子差別防止の対策も採られていない。遺伝子検査ビジネスは、国民総医療費の抑制効果も期待され、健康増進、いわゆる未病・健康年齢の上昇にも役立つ可能性があるので、法規制を含め、適切な実施体制の構築が急務である。

拡がる遺伝子検査市場への重大な懸念表明 (会見資料)

2012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

註) 本表明における「一般市民を対象とした遺伝子検査」とは、疾病易罹患性検査など、健康管理や医療上の意思決定に直接関係する可能性のある遺伝子の変化を調べる遺伝子検査のほか、個人の能力や性格等にかかわる遺伝子を調べると称される遺伝子検査、ないし血縁関係を調べたり個人同定を行う DNA 鑑定を対象とする。この中には、医療機関を介さず直接消費者に提供される遺伝子検査や、遺伝医学の専門家ではない医師・医療関係者から医療機関や人間ドック等における健診や予防医療の名目等で提供される遺伝子検査が含まれる。なお、医療の場で、病気の確定診断・鑑別診断として実施される遺伝学的検査や、総合的な臨床遺伝診療の場で実施される遺伝学的検査〔注1〕は、これに含まない。

はじめに

ヒトゲノム・遺伝子解析研究の進展により、多くの単一遺伝子疾患の責任遺伝子の同定がなされるだけでなく、多因子疾患の遺伝要因の解明も急速に進められており、個々人の遺伝的背景に基づいて最適な医療を提供する個別化医療（オーダーメイド医療，テーラーメイド医療）の実施も現実のものになろうとしている。

一方、個人の遺伝情報を明らかにする遺伝学的検査に用いられる DNA は、採血等の医療行為によらずとも、毛髪、爪、頬粘膜等の採取により容易に得られ、また、遺伝子検査や解析を国内企業にとどまらず外国企業にも容易に委託することが可能であるため、学術団体等で遺伝医学の専門家として認定された医師等を介さずに、易罹患性に関わる遺伝子検査を直接消費者に提供する企業や来院者に提供するクリニックが散見されるようになった。また、提供可能とされている遺伝子検査は、病気のなりやすさ（生活習慣病の易罹患性）や体質（肥満、薄毛など）など健康・容姿に関わるものに留まらず、個人の能力（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）、さらに DNA 鑑定（血縁鑑定、個人同定）などの非医療分野にまで広がりを見せ、企業のホームページでの過大な広告やマスメディアでも広く取り上げられるようになったため、一般市民にも広く知られるところとなっている。

しかしながら、現在、一般市民に提供されている体質遺伝子検査の多くは、個人の体質を確実に表すもの、あるいはある疾患を発症するかどうかについて明確な答えを与えるものではなく、専門家にとってはその検査の意義さえ疑問視されるものである。さらに、現状ではその遺伝子検査により得られる結果の解釈や有用性が科学的に確認されていないにもかかわらず、遺伝子検査の広告宣伝活動を通じて、あたかも疾患の発症、体質、能力、性格、進路適性等を確実に予測でき、有用であるかのように誤解を与えている場合も少なくない。また、従来は司法手続きを介して実施されていた血縁関係の有無の証明を、私的に委託出来る DNA 鑑定事業者が多数出現してきており、中には法的、倫理的に問題無しとしない事案が散見されるようになってきている。

また、検査受託者の義務として、個人の遺伝情報を扱う際には匿名化等を適切に行い、個人情報や個人の遺伝情報の保護に努めるとともに、その情報に接する者に対する守秘に関する教育を十分行うことが必要であるが、遺伝子検査を提供する企業やクリニックにおいて、どのように個人情報保護のための対策（組織的・人的・物理的・技術的安全管理措置）が講じられているかについてはガラス張りになっていない。

以上のことから、現在行われている「一般市民を対象とした遺伝子検査」には、生体試料を問わず、個人の遺伝情報が明らかにされる一般市民に対して、科学的側面から見て、また倫理的社会的法的側面から見て不利益を与えてしまう可能性が考えられる。

懸念表明

そこで、当委員会は国および広く国民へ向け以下の懸念表明を行なう。

1. 遺伝子検査を実施する際の必要条件について

一つの遺伝子型が、多因子疾患の易罹患性に対してどのように寄与しているかを確かめるには、様々な集団を対象として、病気の発症の状況を確認するための長期的な研究等を通じた丁寧な検証が欠かせない〔注2〕。

科学論文等で報告された結果が遺伝子検査として提供されるようになるためには、遺伝子検査の分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性〔注3〕などの科学的根拠や倫理的・法的・社会的問題の影響等が専門家によって検証され、遺伝子検査サービスとして実施する意義が確認されていることが国際的なルールとなっている。以上のことから、遺伝子検査を提供する事業者は、検査を希望する消費者に対して、遺伝子検査の科学的根拠についての説明責任があることを十分認識する必要がある。また、提供する遺伝子検査が依拠する論文等が、その後の研究により結果が否定されたり、再現性が得られない等の報告が無いが、最新の研究動向を常に評価するとともに、これら情報を適切に消費者に伝える必要がある。

2. 遺伝子検査の提供体制について

遺伝子検査の結果の解釈は極めて複雑であり、一般市民がその科学的根拠を理解すること、および検査結果を十分に理解し、正確に解釈することは非常に困難である。そこで、遺伝子検査を提供する際には、遺伝子検査の科学的根拠、結果解釈およびそれらの限界について、正確な情報をわかりやすく消費者に伝え、不安や疑問に答えることのできる体制を整備しておく必要がある。

また、遺伝子検査や解析の提供に際しては、検体の品質管理や検査の精度保証等に関する質的保証が適切になされていること、および遺伝子検査に使用された後の試料等が適切に処理されていることは必須であり、消費者にこの点について十分な情報提供がなされるべきである。さらに、事業者内において、遺伝子検査の結果がどのように取扱われているのかについても消費者に十分な情報提供を行なう必要がある。すなわち、遺伝情報はその個人に固有のものとして、血縁者間で共有し、子孫に伝えられるという特徴があり、慎重に取り扱われなければならない。このため、遺伝子検査を提供する事業者は、個人情報とともに、遺伝子検査により明らかにされた個人遺伝情報を適切に保護する必要がある。消費者に対しては個人遺伝情報の保護の方法についての説明責任がある。わが国においては、個人情報保護法に基づき、「経済産業分野のうち個人遺伝情報を用いる事業者における個人情報保護ガイドライン」（経済産業省）に従った取扱いが求められている。

3. 子ども（未成年者）を対象とした遺伝子検査について

未成年の子どもを対象にした能力、性格、進路適性に関わるとされる遺伝子検査などについては、子どもの人権保護や差別防止といった観点から十分な考慮が必要である。遺伝医学にかかわる学術団体は、2003年に「遺伝学的検査に関するガイドライン」を10団体共同で策定し、子ども（未成年者）を対象とした遺伝子検査について、「将来の自由意思の保護という観点から、未成年者に対する遺伝学的検査は、検査結果により直ちに治療・予防措置が可能な場合や緊急を要する場合を除き、本人が成人に達するまで保留するべきである」と定めている。そのため、本委員会としても、子ども（未成年者）を対象とした遺伝子検査の安易な実施については憂慮するところである。

4. DNA 鑑定について

本件に関わる殆どの業者は、鑑定対象者全員の同意をとる、インフォームドコンセント・検体採取時は立会人が立ち会う、などと謳っているが、一方で体毛（毛根）、歯ブラシ、使用済みカミソリ、体液の染みついた衣類・布、タバコの吸い殻（フィルター）、チューインガム、使用済みのコンドームや生理用品、なめてのり付けした封筒などといった特殊サンプルを受け付ける業者もあり、一部には、推定される対象者不詳のこれらサンプルを捜査権のない一般市民より受け付け、司法警察が犯罪捜査の際に実施する遺留物からの個人同定と同じDNA法医学検査を有償受託す

る業者もある。

また、出生前親子鑑定を有償提供する業者が複数認められるが、当該事業は受検者の自然流産のリスクや、鑑定結果により人工妊娠中絶選択に繋がる可能性も類推されるため、日本医学会分科会である社団法人 日本産科婦人科学会より平成 18 年 12 月 7 日付で、同学会会員の産科医向けに「法的措置の場合を除き、出生前親子鑑定など医療目的でない遺伝子解析・検査のために、羊水穿刺など侵襲的医療行為を行わない。」という遵守要望が告知されている。しかし、未だに出生前親子鑑定を実施する複数の業者ないし、やる・やらないを表明せず連絡先をのみ提示する業者もあり、医学界からの提言等では限界があることが明らかになっている。

以上、これら遺伝子検査については、現在日本では法的規制がなく、行政の総合的で踏み込んだ対応も行われていないため、消費者自身がその検査の信憑性、および検査を受けた場合のリスク等について判断しなければならない状況にある。

提言

以上の懸念表明をもとに、日本医学会「遺伝子・健康・社会」検討委員会は以下の提言を行なう。

1. 一般市民を対象とした遺伝子検査においては、その依頼から結果解釈までのプロセスに、学術団体等で遺伝医学あるいは当該疾患の専門家として認定された医師等（臨床遺伝専門医等）が関与すべきである。
2. 不適切な遺伝子検査の実施によって消費者が不利益を受けないように、関係者は、関連する科学者コミュニティと連携を図り、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の最新の進行状況についての情報を得るとともに、遺伝子解析の意義、有用性、およびその限界に関する科学的な検証を継続的に行うべきである。
3. 国と医学界は、あらゆる機会を通じて、一般市民、学校教育関係者、マスメディアに対し、ヒトゲノム解析研究の成果や今後急速に市民生活の様々な分野で広がりを見せるであろう遺伝子検査がもたらす意味について、積極的に教育・啓発活動を行ない、遺伝子検査に関する一般市民の理解が促進されるように努力すべきである。
4. 市場が拡大しつつある一般市民に提供される遺伝子検査事業の質的な保証や提供体制について、既に諸外国で行われている規制法の制定、公的機関による継続的な監督システム、専門家を中心とした第三者検証機関の設立、一般市民を巻き込んだ議論の場を設ける等の取り組みが、わが国ではほとんど行われていない状況に鑑み、今後速やかに、国による遺伝子検査を監視・監督する体制の確立を早急に検討すべきであり、その実現を強く求めていくものである。
5. 日本医学会としては、医療分野・事業分野等領域毎に所掌官庁の異なる多領域にまたがる遺伝子検査を統合的に規制・管理する部署を、一案として消費者庁に設置するという選択肢を示すとともに、その下位組織として各省庁に共通基準で分掌管理させるシステムの構築と立法化を早急に整備されるよう求めるものである。

〔注1〕「遺伝子検査」と「遺伝学的検査」

生殖細胞系列変異を明らかにする遺伝子解析を、英語では genetic testing と呼び、日本語では「遺伝学的検査」と表記すべきであるが、一般に「遺伝子検査」という用語が広く使われていることから、本見解では、医療の場で行われるものを「遺伝学的検査」、それ以外で行われているものを「遺伝子検査」と表記した。

〔注2〕 遺伝子検査を実施する際の必要条件について

例外として、重篤な薬の副作用に非常に強く関連しているものに関しては、検証を待たず積極的に遺伝子検査を利用する場合がある。

〔注3〕 分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性

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である。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、すなわち、感度、特異度、陽性的中率などのデータがそろっていることである。臨床的有用性とは検査の対象となっている疾患、状態についての遺伝子情報が得られることにより、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である。

参考文献：

- American Society of Human Genetics (2007)
ASHG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing in the United States
American Journal of Human Genetics :81. 635-637.
- American College of Medical Genetics (2008)
ACMG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing
<http://www.acmg.net//AM/Template.cfm?Section=Home3>
- European Society of Human Genetics (2010)
Statement of the ESHG on direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes
European Journal of Human Genetics (2010), 1-3.
- Human Genetics Commission (2007)
More Genes Direct: A report on developments in the availability, marketing and regulation of genetic tests supplied directly to the public
<http://www.hgc.gov.uk/UploadDocs/DocPub/Document/More%20Genes%20Direct%20-%20final.pdf>
- Human Genetics Commission (2010)
A Common Framework of Principles for direct-to-consumer genetic testing services
<http://www.hgc.gov.uk/Client/Content.asp?ContentId=816>
- Human Genetics Society of Australia (2007)
Position Statement on Genetic Testing and Sport Performance
<https://www.hgsa.org.au/website/wp-content/uploads/2009/12/2007-PS02.pdf>
- 遺伝医学関連学会 (2003)
「遺伝学的検査に関するガイドライン」
<http://www.jscla.com/gaidoline.pdf>
- 日本人類遺伝学会(2008年)
DTC 遺伝学的検査に関する見解
<http://jshg.jp/dtc/index.html>
- 経済産業省 (2004)
「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」
<http://www.meti.go.jp/feedback/downloadfiles/i41227dj.pdf>
- 特定非営利法人 個人遺伝情報取扱協議会 (2008)
「個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準」
<http://www.cpig.or.jp/jisyu/index.html>
- 日本人類遺伝学会(2010年)
「一般市民を対象とした遺伝子検査に関する見解」
http://jshg.jp/news/data/Statement_101029_DTC.pdf