

厚生労働科学研究費補助金  
難治性疾患等克服研究事業（難治性疾患克服研究事業）  
遺伝学的検査の実施拠点の在り方に関する研究  
分担研究報告書

遺伝学的検査の実施拠点の在り方に関する研究

研究分担者 山内泰子 川崎医療福祉大学

研究要旨：次世代シーケンサーを用いる遺伝学的検査における倫理的課題に関する指針（incidental findings：IFや結果の開示）に関して検討した。ACMGレポート（2013年3月）の方針を基準に、遺伝カウンセリングの立場から遺伝学的検査実施前に被験者に伝えるべきことなど倫理的問題点を検討した。

遺伝情報を適切に医療の場で生かす遺伝医療では、被検者の理解が遺伝情報を扱う上で不可欠である。さらに、本人ばかりでなく、影響が及ぶ現在および将来の家族にも遺伝カウンセリングが必要になる可能性がある。

A．研究目的

次世代シーケンサーを用いる遺伝学検査の実施に伴い生じる、本来の目的とする遺伝子以外のincidental findingsがに関する倫理的問題について検討する。

B．研究方法

ACMG Recommendations for Reporting Of Incidental Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing, Genet Med. 2013July; 15(7): 565-574を参考に、次世代シーケンサーを用いる遺伝学的検査に関し、遺伝カウンセリングの観点から倫理的問題点を抽出・検討した。

C．研究結果および考察

次世代シーケンサーを用いる遺伝学検査は疾患を限定して、被検者に偶発的な所見を結果として伝えるべきであろうか。塩基配列の意味づけがなければその価値はない。医療とはいえ、被検者が希望していないことまで調べるべきだろうか。特に、疾患との関連が明らかになっていない変異型の解釈を含めた被験者へ対応は、遺伝医療に生かされたといえるか。遺伝医療は被検者の自律的意思決定に基づくべきではないだろうか。研究と臨床では目的が異なるが、検査目的と限界、予想される結果と医療適応を被検者が理解・承諾していることが検査実施に必須である。

## E．結論

次世代シーケンサーを用いる遺伝学的検査によるには被検者の理解不可欠で、必要に応じた遺伝カウンセリングが必要。

## G．研究発表

1. 論文発表 なし

2. 学会発表

- ・遺伝子検査ビジネスに法規制は必要か：認定遺伝カウンセラーの立場から、山内泰子、第 37 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会、於川崎市、2013.6.20-23
- ・出生後のダウン症候群の診断告知の時に医療者が親へ伝える情報、峠和美、山内泰子、大西敬子、升野光雄、黒木良和、第 37 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会、於川崎市、2013.6.20-23
- ・遺伝カウンセリングの現状と未来：あらためて遺伝カウンセリングとは、山内泰子、日本人類遺伝学会第 58 回大会、於仙台市、2013.11.21-2

## 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