

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いか、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られる。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られる。

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

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：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およ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

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

⁷ The American Board of Medical Genetics and Genomics(ABMGG):<http://www.abmgg.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., 2015923, 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/kakimo>

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>

年4月10日付 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

Griffith 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 Consulanten (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および認定遺伝カウンセラーの態度目標が明記されている。

to.pdf

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.jsgc.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_2011
0226.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

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/>

月29日(2004年12月28日全部改正)(2005年6月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を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：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>

Minister of Public Health (保健省) の認証を得なければならず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

3084478.pdf>

⁷ 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>

⁸ Hens K, Nys H, Cassiman J and Dierickx, K. 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/@>

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

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。

子解析の結果を検証するための特別な研修を受ける必要がある（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（民法 第 16-11 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。従って、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つての

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（同条）。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（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

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

の受検を要求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)。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>

れなければならない、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など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おり（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、適切な卒業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が実施が許可される（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.enecv.pt/admin/files/data/docs/1312230235_Portugal%20NECV%20P056%20EN.pdf>

¹⁷ Federal Act on Human Genetic Testing.

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

てや商業施設での対面販売など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などは、疾病易罹患性など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

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

Belgium. KCE reports 65C. 2007.

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

²¹ Kroese M, Zimmern R, Farndon P and 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.