

会が締結した協定で規定されている。2011年の改訂版²⁵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。

英国では、保健行政機関を中心に DTC 遺伝子検査に関する検討を早い時期から行っていた。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、同意を求めること、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²⁶。1999年に ACGT から改組された Human Genetic Commission (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²⁷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。

8. 米国

米国では、Department of Health and Human Service (HHS : 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) は、医療品などの承認審査を担う枠の中で遺伝学的検査の科学的及び臨床面における根拠の審査をはじめとする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、臨床検査

施設の認証業務を担当している。

検査の質に関しては、1988年に施行された Clinical Laboratory Improvement Amendment (CLIA : 臨床検査施設改善法) に基づき、CMS が研究以外のヒトを対象とする全ての臨床検査を規制・管理している²⁸。CLIA は、ヒトの検体を用いて実施される診断、予防、治療、健康評価を目的に行われる検査を実施する研究機関以外の臨床検査施設に対し、質基準を制定し、品質管理基準、個人の資格認証、技能試験等の要件を設定し、臨床検査の質保証について規定している²⁸。CMS は、遺伝学的検査を含む臨床検査の質 (分析的妥当性) を保証するための規制と管理・監督業務を担っている。FDA は Food, Drug, and Cosmetic Act, 1976 (FD&C Act : 連邦食品医薬品化粧品法) の医療機器改善条項に基づき、診断的検査の安全性と有効性を評価するとともに、医療機器販売の関連領域を規制する権限を有している²⁹。医療機器には、そのリスクの高さに応じて、低リスクのクラス I、それより高いクラス II、最も高いクラス III に分類する規制が設けられている。FDA への申請や審査の基準はこのクラスごとに異なり、Shuren によると次のように分類、審査されている³⁰。

クラス I の機器は、ある種の試薬や装置、補完的 IVD 検査がそれに該当し、そのほとんどは上市前検査の対象外となっている。クラス I の例として、黄体ホルモン検査がある。この検査は誤った結果によって妊娠に気づくのが遅れる可能性はあるものの、直接的に患者自身を害するおそれは少ないとされて

²⁵ 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>

²⁶ Advisory Committee on Genetic Testing (ACGT) Code of Practice and Guidance on Human Genetic Testing Services Supplied Directly to the Public. 1997.

²⁷ 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>>

²⁸ The Centers for Medicare and Medicaid Services, CLIA Overview. Last modified: 2015.03.05. <<http://www.cms.gov/Regulations-and-Guidance/Legislation/CLIA/index.html?redirect=clia/>>

²⁹ Sarata AK and Johnson JA. Regulation of Clinical Tests: In Vitro Diagnostic (IVD) Devices, Laboratory Developed Tests (LDTs), and Genetic Tests. *Congressional Research Service*. 2014.12.17.

³⁰ Testimony of Jeffrey Shuren, M.D., Director, Center for Devices and Radiological Health, FDA, in U.S. Congress, Subcommittee on Oversight and Investigations, Committee on Energy and Commerce, U.S. House of Representatives, *Direct-to-Consumer Genetic Testing and the Consequences to the Public*, hearings, 111th Congress, 2nd sess., 2010.07.22. <<http://www.fda.gov/NewsEvents/Testimony/ucm219925.htm>>

いる。

クラス II の機器は、化学検査や免疫検査等の標準的な検査であり、そのほとんどは FDA の上市前審査の対象となっている。例えば、ナトリウム検査は、誤った結果が出た場合、その結果に基づいてナトリウム値を改善するための治療が行われれば生命を脅かすリスクがもたらされる可能性が高い。

クラス III は、上市前審査を受けて合格するという要件を満たさなければならない対象となっており、潜在的に合理的な範囲を超える疾患・障害リスクを有するものがこれにあたる。例えば、C 型肝炎ウイルス検査を受けて偽陰性の結果が出た場合は、適切な治療の機会が与えられないことになり、その結果、肝障害を来すリスクが生じる。さらにいえば、感染していることに気づかないまま患者が感染源となり、疾患を拡散・流行させてしまうリスクにもつながる。遺伝学的検査は IVD 検査であるが、IVD 検査は前述したクラス II 又はクラス III に分類されており、一般的に上市前審査が求められている。市場に投入する際の承認申請ルートには 2 通りある²⁹。1 つは、臨床試験と上市前認証申請を経て機器の安全性と有効性を証明するプロセスで、FDA が審査を行い認可を与える。もう 1 つは FDA への上市前届出 (Premarket Notification 510 (k)) を行うことで FDA 承認が得られるというルートである²⁹。

通常 FDA は、クラス II の機器には、1976 年以前に販売された医療機器と後続製品が実質的に同等である場合には、安全性や有効性を示す臨床データの提出は求めてはいない²⁹。そして審査期間として、上市前認証申請に 180 日、510 (k) に基づく届出には 90 日を充当している。ひとたび申請が認可されたり 510 (k) に通過すると、製造業者は商品の表示仕様、販売後の審査、有害事象のモニタリングについての規制を遵守しなければならない²⁹。

遺伝学的検査も、連邦食品医薬品化粧品法に則った上記のルートで、ひとたび医療機器との認証を受ければ、FDA の規制対象となる。医療機器であるということはすなわち、検査が疾患や健康状態の診断、治療、緩和、管理、予防に用いられるということの意味することになる³⁰。例えば、心疾患を発症する

ようなリスクを決定する検査は医療機器に該当するが、祖先を調べる検査は医療機器に該当しない。

FDA による遺伝学的検査の臨床的妥当性の評価は、検査が市場に投入される経路によって異なる³¹。1 つは、複数の検査施設に販売するために開発された市販用検査キット (commercial test “kit”)、もう 1 つは、研究機関の研究室などにおいて研究試薬を用いて行われる検査 (Laboratory-Developed Tests (LDT) (以下、「LDT」とする)) である。市販用検査キットの場合、FDA が検査キットを審査して、許可を与える。LDT の場合は、検査を用いる解析者や結果を伝達する医師の自由裁量に任せる形となっている³²。このように、これまで LDT に対する大きな動きは見せていなかった FDA が、2010 年、公衆衛生に関連する諸問題に対応するために、LDT の自由裁量について再検討することを発表し、規制改革に取り組んでいる。(詳細は、『米・豪・欧での「遺伝子検査ビジネス」への対応にまつわる最近の動向』を参照)

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、州ごとに州法で管理している²⁴。例えば、New York 州では、N.Y. Pub. Health Law (ニューヨーク州公衆衛生法) に基づき、通常、検査は書面上の同意を得た上で、医師又は法で規定された有資格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 State Department of Health (ニューヨーク州衛生局) は HIV や C 型肝炎の検査等を除く DTC 遺伝子検査を許可しないと正式に発表している³³。

³¹ Fraker M and Mazza AM. DIRECT-TO-CONSUMER GENETIC TESTING. Summary of a Workshop. *THE NATIONAL ACADEMIES PRESS*. 2010.

³² FDA. Oversight of Laboratory Developed tests; Public meeting; Request for Comments. 2010.06.17. <<https://www.federalregister.gov/articles/2010/06/17/2010-14654/oversight-of-laboratory-developed-tests-public-meeting-request-for-comments>>³³ Genetics and Public Policy Center. Survey of Direct-to-Consumer Testing Statutes and Regulations. 2007.06. <<http://www.dnapolicy.org/resources/DTCStateLawChart.pdf>>

³³ Genetics and Public Policy Center. Survey of Direct-to-Consumer Testing Statutes and Regulations. 2007.06.

Health Insurance Portability and Accountability Act (HIPAA:医療保険の携行性[相互運用性]と責任に関する法律)³⁴は、労働者の健康保険保護の目的で失業あるいは転職した人の健康保険適用に関して1996年に制定された法律だが、その中で遺伝情報の保護について規定している。2009年に施行されたGenetic Information Nondiscrimination Act (GINA:遺伝情報差別禁止法)は、健康保険及び雇用分野において、加入者や被用者への遺伝情報に基づく取扱いの禁止、意図的に本人や家族の遺伝情報を入手すること、遺伝情報に基づく差別を行うことを禁止している³⁵。ただし、生命保険、障害保険、介護保険は適用対象外としている³⁶。

米国でのDTC遺伝子検査への規制は、連邦政府としてFDAが規制に取り組んでいるのと同時に州ごとでも対応が図られている²⁴。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該当し、FDAの上市前の許認可を得ていないとして、FDAは同サービスの営業停止命令を下した³⁷。(本件の詳細については、『米・豪・欧での「遺伝子検査ビジネス」への対応にまつわる最近の動向』を参照)さらに州ごとの対応として、13州で遺伝学的検査は医業に該当するとして全面的に禁止しており、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³⁸。

9. オーストラリア

<<http://www.dnapolicy.org/resources/DTCStateLawChart.pdf>>

³⁴ U.S. Department of Health and Human Services, Health Information Privacy: The Health Insurance Portability and Accountability Act of 1996 (HIPAA). <www.hhs.gov/ocr/privacy/>

³⁵ DNA policy. GINA & You. 2010.06.

<<http://www.dnapolicy.org/resources/GINAINformationSheet052710.pdf>>

³⁶ GINAhelp. 2010.06.

<<http://www.ginahelp.org/GINAhelp.pdf>>

³⁷ FDA. 23andMe, Inc. 11/22/13. WARNING LETTER. 2013.11.22.

<<http://www.fda.gov/ICECI/EnforcementActions/WarningLetters/2013/ucm376296.htm>>

³⁸ Anderson E. Direct-to-Consumer Personal Genome Services: Need for More Oversight. *J Am Med Assoc.* 2009;11(9):701-708.

オーストラリアでは、Department of Health and Ageing (保健省、2015年2月の再編により、Department of Healthに改名)の下に設置されたTherapeutic Goods Administration (TGA:薬品・医薬品行政局)が、医療分野で提供される遺伝学的検査の安全性や品質管理を行っている³⁹。検査の質保証については、National Pathology Accreditation Advisory Committee (NPAAC:国家病理認証評価諮問委員会)が、検査施設の満たすべき基準を策定しており、検査施設に対してNational Australian Testing Authority (NATA:オーストラリア国立検査局)から承認を得ることを求めている⁴⁰。

遺伝学的検査キットの規制及び検査施設の認証に関しては、その対象を医療分野で検査を行う国内の検査機関とし、そこから提供される臨床検査は、被検者のケアを行う医療者の介在がないままに提供されることは法的に許されないと規定している⁴¹。しかし、国内法に基づく法的規制の及ばない海外から、インターネットなどを通じてオーストラリア国民に提供されるDTC遺伝子検査は適用対象とならず、諸外国に拠点を置く企業は規制を受けることなしに商業活動を展開することが可能な状況となっている。

しかし、保健省の下に設置されているNational Health and Medical Research Council⁴² (NHMRC:国立保健・医学研究審議会)によれば、医療及び健康や疾患予測など医学に関連する遺伝学的検査を実施する場合、専門家による適切な遺伝力

³⁹ National Health and Medical Research Council (NHMRC). Discussing Direct-to-Consumer Genetic DNA Testing with Patients. A Short Guide for Health Professionals. 2013.

<https://www.nhmrc.gov.au/_files_nhmrc/publications/attachments/g7_direct_to_consumer_dna_testing_health_pro_140108.pdf>

⁴⁰ National Health and Medical Research Council. Direct to Consumer (DTC) DNA tests. Last updated on 2014.12.10

<<https://www.nhmrc.gov.au/health-topics/genetics-and-human-health/genetic-testing-and-applications/direct-to-consumer-dtc-dna-tests>>

⁴¹ National Health and Medical Research Council. Medical Genetic Testing. Information for health professionals. 2010.04.

<https://www.nhmrc.gov.au/_files_nhmrc/publications/attachments/e99.pdf>

⁴² National Health and Medical Research Council. <<http://www.nhmrc.gov.au/about>>

ウンセリングを実施する義務、及びそれを通じて情報提供がなされることが必要と表明しており、それらを経ずして検査を直接消費者に提供するのは違反であると述べている³⁹。

遺伝学的検査の実施に関する基準は、NPAACにより策定されているが、同検査はリスクによってレベル1、レベル2に分類されている。レベル1は診断目的の遺伝学的検査で、他の臨床検査⁴³と同様の医療下で口頭による同意が求められる。レベル2の遺伝学的検査は予測的検査で、書面上の同意が求められ、検査を行う際には遺伝カウンセリングの提供を必要としている⁴⁴。

遺伝情報の利用に関しては、保険加入に際して、保険会社は遺伝情報を他の医療情報と同様に考えており、保険会社が引受決定にその結果が関連すると決めた場合は、高いリスクを有する者による逆選択を避けるため遺伝学的検査の結果を要求する場合があるとしている⁴²。保険分野において、保険者が加入者から遺伝学的検査のデータを入手し、保険数理的解析に供し統計学的データに基づく評価を行うことは、不平等な差別にあらず、Disability Discrimination Act, 1992 (障害者差別禁止法)にも抵触しないとしている。そのため、遺伝情報が保険会社によって不適切に利用された場合に、不当な差別が起こり得ることが懸念されている⁴²。

DTC 遺伝子検査については、上記で示した既存の法律で対応が図られているが、既述のとおりNHMRCは、諸外国に拠点を置く企業からインターネットを介して提供されるDTC 遺伝子検査については適応され得ないことを懸念している。DTC 遺伝子検査への見解として、2003年にAttorney-General's Department (司法省)の下に設置されているAustralian Law Reform Commission (ALRC: オーストラリア法改革委員会)が個人遺伝情報の取扱いをめぐる法的・倫理的問題

⁴³ 診断目的の検査、医療スクリーニング検査、がん組織の検査がこれにあたる。

⁴⁴ National Pathology Accreditation Advisory Council (Australia): Laboratory accreditation standards and guidelines for nucleic acid detection techniques. Canberra 2006. to be implemented August 2006

を幅広く検討した報告書⁴⁵を公表し、DTC 遺伝子検査の問題点についても述べている。また、NHMRCが2013年、2014年にDTC 遺伝子検査に関する見解等を通じて警告や消費者及び医療者へのガイダンスを発表した。(詳細は、『米・豪・欧での「遺伝子検査ビジネス」への対応にまつわる最近の動向」を参照)

10. カナダ

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⁴⁶。連邦レベルの規制は、Food and Drugs Act, 1985 (医薬食品法)のMedical Devices Regulations (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⁴⁷。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。同国では現在、遺伝差別を禁止する法律を作る動きがある^{48・49}。また、Canadian Human Rights Act, 1985 (カナダ人権法)⁵⁰は、障害による差別の禁止を規定している(第3条)。

⁴⁵ Australian Government. Australian Law Reform Commission. Essentially Yours: The Protection of Human Genetic Information in Australia (ALRC Report 96). 2003.05.30.

<<http://www.alrc.gov.au/publications/report-96>>

⁴⁶ Petit E, Tasse AM and Godard B. An Empirical Analysis of the Legal Frameworks Governing Genetic Services Labs in Canadian Provinces. *Health Law Review*. 2008;16:3:65-72.

⁴⁷ Sarrazin P. Regulatory Oversight of Genetic Testing in Canada. *Health Canada Perspective*. 2010.07.16. <http://www.g-sin.com/pipelines/resource/5543_Sarrazin.pdf>

⁴⁸ BILL S-201.

<<http://www.parl.gc.ca/HousePublications/Publication.aspx?Language=E&Mode=1&DocId=6257111&File=24#1>>

⁴⁹ Suresh, A. Canada gearing up to pass law against genetic discrimination. *Genetic Literacy Project*. 2014.11.25.

<<http://www.geneticliteracyproject.org/2014/11/25/canada-gearing-up-to-pass-law-against-genetic-discrimination/>>

⁵⁰ Canadian Human Rights Act.

<<http://laws-lois.justice.gc.ca/eng/acts/H-6/index.html>>

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⁵¹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。

11. 中国

中国は、2014 年 2 月 9 日に China Food and Drug Administration (CFDA: 中国食品医薬品局) が、遺伝学的検査の質の保証について、National Health and Family Planning Commission of the People's Republic of China (NHFPC: 中華人民共和国国家衛生・家族計画委員会) と共同して、遺伝学的検査に関する新しい規制声明となる“Notice on the enhanced clinical use of products related to genetic sequencing and increased oversight of genetic sequencing (遺伝子配列関連製品の臨床利用の拡大と増加する遺伝子配列の見落としへの警告)”を発表した⁵²。この声明で、出生前診断など生命に直結する重大かつ深刻な検査となり得る遺伝学的検査を実施する為の解析機器の多くが、その安全性や精度が公的に認証されないままに使用されている現状は甚だしく問題があり憂慮すべき事態である、と述べている。よって、人民の安全を守るため、政府当局による認証を得て臨床的応用がなされている

⁵¹ Nelson TN, Armstrong L, Richer J and et al. CCMG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing. Canadian College of Medical Geneticists. 2011. <http://www.ccmg-ccgm.org/documents/Policies_etc/Pos_Statements/PosStmt_EPP_DTC_FINAL_20Jan2011.pdf>

⁵² Mei L, Tang Q, Sun B and Xu L. Noninvasive prenatal testing in China: Future detection of rare genetic disease? *Intractable Rare Dis Res.* 2014;3(3):87-90.

遺伝子シーケンス技術機器以外の全ての物に対し、上記期日付で使用を禁止する、とした⁵³。そして、全ての遺伝学的検査関連の医療機器について申請登録をさせ、当局の承認を受けるまではその利用を引き続き禁止する、としている⁵⁴。

医療分野の遺伝子診断を実施する全ての臨床検査施設は、Ministry of Health (衛生部) によって制定された実施基準を満たすことが要求されている。Law on Maternal and Infant Health Care, 1994 (母子医療に関する法律) は、医療上の理由で必要となる場合を除き、胎児の性別を決定する検査の実施を禁止することを規定しており (第 32 条) ⁵⁵、出生前遺伝学的検査も同様の制約を受ける。また、1 人っ子政策があるため、1994 年に策定された強制的婚前検査が導入されたことによって、障害のある人が生殖や出産を行わないよう推奨してきたが、全国で強制的婚前検査に対する批判が強まった。そして、従来の優生法が 2002 年に新優生法に改正され、婚前検査は強制的ではなく自発的検査に移行した⁵⁶。

出生前遺伝学的検査の実施の際の情報提供については、中国衛生部から発出された「出生前診断技術の運用対策」で、出生前診断を実施する施設の認証及び資格者の質、同意等の手順が規定されている⁵⁶。また、出生前診断に対する遺伝カウンセリングに関する指針である「遺伝カウンセリングに関する指針」が 2003 年に中国衛生部から発出され、遺伝学の専門医師によって遺伝カウンセリングの提供がなされるべきであると記載している⁵⁷。

中国における予測遺伝学的検査を提供する DTC 遺伝子検査は拡大しつつあるといわれているが、出

⁵³ Brice P and Zimmern R. China imposes restrictive regulation of genetic testing. *PHG Foundation.* 2014.03.11.

<<http://www.phgfoundation.org/news/15702/>>

⁵⁴ Jia H. China's watchdog clamps down on genome sequencing services. *Nat Biotechnol.* 2014;32:6:511.

⁵⁵ Darnovsky M. Countries with Laws or policies on sex selection. *Center for Genetics and Society.* 2009.04. <http://geneticsandsociety.org/downloads/200904_sex_selection_memo.pdf>

⁵⁶ Sleeboom-faulkner ME. Genetic testing, governance, and the family in the People's Republic of China. *Soc Sci Med.* 2011;72:1802-1809.

⁵⁷ Sui S. The Practice of Genetic Counselling-A Comparative Approach to Understanding Genetic Counselling in China. *BioSocieties.* 2009;4:391-405.

生前遺伝学的検査については、上記の指針等による対応が図られたことで、DTC 遺伝子検査としてはほとんど行われていない⁵⁸。中国衛生部の医療専門家は、予測遺伝学的検査の購入を考えている消費者に対して、注意を払って利用することを意見として述べている⁵⁸。

12. 韓国

韓国では、*Bioethics and Biosafety Act, 2005* (生命倫理と安全に関する法律) が 2005 年に施行されており⁵⁹ (2013 年に改正)、「人間と人体由来物などを研究したり、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 (第 1 条)。本法の適用範囲は、「生命科学技術における生命倫理と安全に関しては、他の法律の条文がない限りは本法に基づく」とされている (第 4 条)。

第 49 条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 49 条に定められており、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 (2013 年一部改正、第 2013-81 号) 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。2006 年に遺伝学的検査実施機関の登録と遺伝学的検査の質評価を行う機関である *Korean Institute of Genetic Testing and Evaluation* (KIGTE : 国家遺伝学的検査評価院)

⁵⁸ Sui S and Sleeboom-faulkner ME. Commercial Genetic Testing in Mainland China: Social, Financial and Ethical Issues. *Bioethical Inquiry*. 2007;4:229-237.
⁵⁹ 元吉宏。「韓国における生命倫理法と科学者の行動規範」外国の立法. 2007;6:120-125.
<<http://www.ndl.go.jp/jp/data/publication/legis/232/023208.pdf>>

が設立された⁶⁰。

同法第 51 条に、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) を必要としており、遺伝学的検査の同意方式、同意免除事項、その他必要な事項は、保健福祉部令で定められている。疾病の予防、診断及び治療と関連した遺伝学的検査は、各国同様、医業として医師の医学的指導・監督下で提供される。

第 46 条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。

同法第 50 条では、科学的証明が不確実で検査対象者を誤導するおそ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 項目の遺伝学的検査について、科学的根拠、臨床的妥当性、臨床の有用性が不十分として、禁止又は制限している。禁止されている遺伝学的検査 (14 項目) 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

⁶⁰ Hong YJ and Min WK. Current Status and Issues of Genetic Testing in Korea. *J Korean Med Assoc*. 2006;49(7):597-602. (abstractのみ英語、本文韓国語)。

疾患、乳癌、アルツハイマー病であり、研究目的でかつ国が許可を与えた一部の施設以外で実施する事を禁じている。

D. 考察

これまで各国の規制について述べてきた。以下に、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、考察する。

1) 遺伝学的検査の質保証について (表 1)

多くの国では、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。欧州諸国では基本的に医療であるに関わらず、遺伝学的検査の質保証を求めている国が多く、次いで遺伝学的検査を医療に限定して許可することで、医療の規制枠に則って制御していく国が続いた。

質保証の観点から、法律による厳格な規制が確認された国としては、ドイツ、スイス、フランス、ポルトガル等が挙げられる。フランスでは、遺伝学的検査は医療及び健康や疾患予測など医学、又は研究目的にのみ実施が許可されていた。オーストリア、ドイツでは、医療及び健康や疾患予測など医学目的の遺伝学的検査であることに加え、科学的根拠のある検査のみが許可されていた。スイス、フランス、ポルトガルでは遺伝学的検査は医療目的又は研究目的によってのみ実施が許可されていた。次に、遺伝学的検査が制限されている国として、オーストリア、ベルギー、韓国が確認された。オーストリアは、人の健康や疾患に関連する遺伝学的検査は、医療分野でのみ実施されることが許可されていて、その枠の中で質保証が図られている。ベルギーはヘルスケアの中で提供されている遺伝学的検査の実施を 8 施設に限定して質保証の担保を図っている。韓国は、法律上、科学的な根拠が不十分で、検査を受けた人々を誤導するおそれがある身体の外見や性格に関する遺伝学的検査など禁止している。

2) 情報提供について (表 2)

遺伝学的検査結果等の情報は、医師又は臨床遺伝専門医など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る国が多くあった。遺伝カウンセリングの提供の要否、及び遺伝学的検査の実施の際の同意の有無については、欧州諸国では法律で規定されていた。ドイツ、フランスでは、遺伝学的検査を行う際には、その大半で、検査前後に情報提供、遺伝カウンセリングの実施が義務づけられていた。スイス、ポルトガル、オーストリア、ベルギーでは遺伝学的検査の項目によって、遺伝カウンセリングが必要とされていた。遺伝カウンセリングが必須とされる検査項目に対しては、書面上の同意もまた必須とされていることが確認された。オーストラリア、中国では、遺伝学的検査の項目によっては、国の指針により必要とされていた。一方で、英国、カナダ、日本では学会の指針が主な規制であった。ただし、英国では個人のゲノム・遺伝子解析の際には同意を必須とする法律の存在が確認された。また、日本では、経産省が非医療の「遺伝子検査ビジネス」等を対象とした「個人遺伝情報保護ガイドライン」を策定しており、その中で、同意の取得や遺伝カウンセリングの実施等について、法的拘束力の無い努力義務として規定していた。

3) 遺伝差別について (表 3)

調査対象国では、遺伝情報を用いて差別することは厳しく規制されていた。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。遺伝差別を法律で禁止している国として、ドイツ、フランス、ポルトガル、米国、韓国が挙げられる。いずれも労働分野・保険分野の遺伝情報の利用に関して、禁止又は一定の制限を設けていた。オーストリア、ベルギーでは、労働分野及び保険分野での利用は禁止されていた。遺伝情報に基づく差別が確認できなかった国については、障害による差別禁止の法律が確認された。我が国に遺伝差別に関する法律は存在しない。

4) 遺伝子検査ビジネスの規制状況 (表 4)

これまで示した遺伝学的検査の規制から、遺伝子

検査ビジネスに適応があるかどうかを検討するために、表では遺伝子検査ビジネスの規制状況を厳しい法規制がある順に並べ直して強弱の色をつけた。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及び健康や疾患予測など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、調査対象国の多くで DTC 遺伝子検査は事実上禁止されているに等しい状況であった。ドイツ、フランス、スイス、ポルトガルでは、法律上、ほとんどの遺伝学的検査は医療の管理下でのみ実施を許可されていることが確認された。インターネットや商業施設等で直接提供販売される遺伝子検査ビジネスは禁止されるといえる。オーストリア、韓国は科学的根拠に基づき、遺伝学的検査の実施を制限している。反対に、英国、日本では、既述した諸国のように特に遺伝学的検査へ関与する法規制は確認されず、指針が主だった。英国と日本で異なる点は、英国は、保健省により、医療であるないに関わらず遺伝学的検査に関する規制、遺伝子検査ビジネスに関する指針を策定していた。対して日本では、国や学会、業界団体による指針が主で、「遺伝子検査ビジネス」に対しては経済産業省が所管していた。日本は、今回の調査対象国と

比較したところでは、①遺伝学的検査をビジネス分野と保健医療分野で所管する官庁が異なる、②ビジネス分野では経済産業を所管する官庁が監督する、という特徴を有していた。

E. 結論

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るが、諸外国と比較して、日本では遺伝学的検査に対する法規制が十分整っているとは言い難い状況である。そのため、国レベルでの早急かつ慎重な対応が必要であると考えます。

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1 遺伝学的検査の質保証について

	遺伝学的検査の種類	規制措置の種類の有無
オーストリア	法規制: 医療及び健康や疾患予測など医学目的の場合、科学的根拠がある検査のみ実施可 専門職の関与が必須等	法規制
ベルギー	法規制: 保険診療で提供される遺伝学的検査実施を8施設に限定	法規制
フランス	法規制: 医療及び健康や疾患予測など医学目的及び医学研究目的のみ実施可	法規制
ドイツ	法規制: 医療及び健康や疾患予測など医学目的の場合、検査自体に科学的根拠があり、 且つ医師(臨床遺伝専門医)によってのみ実施可	法規制
ポルトガル	法規制: 保因者・発症前・疾患感受性の各遺伝学的検査は臨床遺伝専門医によってのみ実施可 検査施設の倫理、質、安全性の認定や基準を政府が制定するよう規定	法規制
スイス	法規制: 医療及び健康や疾患予測など医学目的の場合には医師によってのみ実施可	法規制
英国	国の指針 医療分野で提供されている遺伝学的検査の規制	国の指針
米国	法規制: FDAから医療機器と認証を受けた遺伝子検査サービスについては検査システムとして規制	法規制
オーストラリア	法規制: 検査キットとして規制	国の指針
カナダ	法規制: 診断目的の場合に規制	州によって異なる
中国	国の指針 遺伝学的解析検査認可登録制	国の指針 出生前遺伝学的検査
韓国	法規制: 科学的な根拠が不十分な遺伝学的検査を禁止	法規制
日本	指針: 学会・業界団体の指針	法規制 業界団体の指針

表2 情報提供について

	遺伝カウンセラーの関与	同意の種類
オーストリア	法規制上要: 確定診断・予測的・保因者・発症前・出生前遺伝学的検査	法規制上要: 左記検査の際、書面にて
ベルギー	法規制上要: 政府指定8施設で提供される遺伝学的検査	法規制上要: 左記検査の際
フランス	法規制上要	法規制上要: 書面にて
ドイツ	法規制上要	法規制上要: 書面にて
ポルトガル	法規制上要: 保因者・単一遺伝子疾患の発症前遺伝学的検査 健常者の感受性検査	法規制上要: 左記検査の際、書面にて
スイス	法規制上要: 出生前・家族計画・発症前遺伝学的検査	法規制上要: 左記検査の際、書面にて
英国	学会指針上要	法規制上要
米国	学会指針上要	州法上要
オーストラリア	国の指針上要 予測性・保因者・出生前遺伝学的検査	国の指針上要: 診断的検査は口頭、左記検査は書面
カナダ	学会指針で要	学会指針上要
中国	中国衛生部の指針で要 出生前遺伝学的検査	中国衛生部の指針で要 左記検査の際
韓国		法規制上要: 書面にて
日本	学会指針上要	学会指針上要

表 3 遺伝差別について

	遺伝情報に基づく差別禁止について	労働分野での利用	保険分野での利用
オーストリア		禁止	禁止
ベルギー			原則禁止
フランス	禁止	禁止	原則禁止
ドイツ	禁止	原則禁止	原則禁止
ポルトガル	禁止	原則禁止	禁止
スイス	禁止	禁止	禁止
英国			英国政府と英国保険協会の締結協定
米国	禁止	原則として禁止	原則禁止(生命・身体障害者・介護保険は適用外)
オーストラリア			
カナダ			
中国			
韓国	禁止	原則として禁止	原則として禁止
日本			

表 4 「遺伝子検査ビジネス」について

	主な規制	指針
スイス	ヒトの遺伝学的検査に関する連邦法, 2007	医療ないし健康や疾患予測など医学目的の遺伝学的検査は医療下でのみ実施 専門職関与が必須。DTC遺伝子検査は事実上禁止
フランス	民法・公衆衛生法・生物倫理法	遺伝学的検査は医療ないし健康や疾患予測など医学上利益がある場合のみ実施可 DTC遺伝子検査は事実上禁止
ポルトガル	2005年1月26日付, 法律第12号	健常者への疾患感受性検査は臨床遺伝専門医によってのみ実施可。DTC遺伝子検査 は事実上禁止
ドイツ	ヒト遺伝学的診断に関する法, 2009	医療ないし健康や疾患予測など医学目的の遺伝学的検査は医療下でのみ実施 専門職関与が必須DTC遺伝子検査は事実上禁止
オーストリア	遺伝子技術法, 1995	医療ないし健康や疾患予測など医学目的の遺伝学的検査は医療下でのみ実施 専門職関与が必須。DTC遺伝子検査は事実上禁止
韓国	生命倫理・安全に関する法律, 2005	科学的根拠が不十分な遺伝学的検査は禁止
オーストラリア	国家病理診断評価諮問委員会	国の指針
中国	母子保健法, 1994 出生前診断技術の運用対策 (2003, 衛生部発出)	出生前診断に対する国の指針
ベルギー		政府諮問機関より規制の必要性についての答申が出て、法規制を検討中
カナダ	医薬食品法, 1985	医療機器として診断目的の遺伝学的検査を規制
米国	連邦政府と州ごとの規制で管理	食品医薬品局による規制の取り組み
英国	人体組織法	遺伝学的検査を受けるには同意必須
日本	学会・業界団体 経済産業省・薬業団体	産業分野における遺伝学的検査に対する国の指針

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：米・豪・欧での「遺伝子検査ビジネス」への対応にまつわる最近の動向

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

「遺伝子検査ビジネス」、特に DTC 遺伝子検査サービスの市場が、ここ 10 年間で拡大している。諸外国での「遺伝子検査ビジネス」への対応状況を概観するために、米国、オーストラリア、欧州における最近の動向を調査した。

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)

A. 研究目的

諸外国において「遺伝子検査ビジネス」、特に DTC 遺伝子検査サービスの市場が、ここ 10 年間で拡大している。その結果、現行の規制では、DTC 遺伝子検査を適切に規制することは困難であり、新たな規制の枠組みが必要であると指摘する声が挙がっている。諸外国での「遺伝子検査ビジネス」への対応状況を概観するために、米国、オーストラリア、欧州での「遺伝子検査ビジネス」への対応に関する最近の動向を調査する。

B. 研究方法

米国、オーストラリア、欧州での「遺伝子検査ビジネス」への対応に関する最近の動向について、議会や政府関連機関の報告書等の一次資料、国内外の学術研究論文等を中心に調査した。

C. 研究結果

1. 米国での「遺伝子検査ビジネス」への対応にまつわる最近の動向

米国では、DTC 遺伝子検査のほとんどが研究機関の研究室などにおいて研究試薬を用いて行われる検査 (Laboratory Developed Test (LDT) (以下、「LDT」とする)) として分類されているため¹、Food and Drug Administration (FDA: 食品医薬品局) がどのように LDT を規制するかに関しては長年の議論の対象となっていた²。FDA 以外の行政機関やアカデミア等から、FDA がさらなる規制の枠組みを構築することが必要であると指摘する声も挙がっていた^{3, 4, 5}。FDA による DTC 遺伝子検査の規制へ

¹ Direct-to-Consumer Genetic Testing: Summary of Workshop 2010. <http://www.nap.edu/openbook.php?record_id=13021&page=32>

² National Human Genome Research Institute. Regulation of Genetic Tests. Last updated: 2015.04.17. <<http://www.genome.gov/10002335>>

³ Secretary's Advisory Committee on Genetics, Health, and Society. U.S. System of Oversight of Genetic Testing: A Response to the Charge of the Secretary of Health and Human Services. 2008.04. <http://osp.od.nih.gov/sites/default/files/SACGHS_oversight_report.pdf>

⁴ Secretary's Advisory Committee on Genetics, Health and Society. Direct-to-Consumer Genetic Testing 2010. <http://oba.od.nih.gov/oba/SACGHS/reports/SCAGHS_DTC_report_2010.pdf>

の取り組みは、2010年以降顕著となってきた。FDAを中心とするDTC遺伝子検査への対応に関する最近の動向について述べる。

1) FDAを中心とするDTC遺伝子検査への対応にまつわる動向

2010年5月：

DTC遺伝子検査サービス企業であるPathway Genomics社がWalgreens薬局とパートナーシップを結び、6,000以上の小売店で唾液採取キットを販売することを発表した⁶。これは、ウェブ上での販売から小売り販売になり得る初めての出来事であった。これに対してFDAは、Food, Drug, and Cosmetic Act (FD&C Act：食品医薬品化粧品法)に基づき、唾液採取キットが第201(h)条で定義されている医療機器に該当するため、上市前にFDAの承認を得なければならないという書簡⁷を送った。その結果、Walgreens薬局は唾液採取キットの販売中止を決定した⁸。この出来事を契機に、FDAはDTC遺伝子検査を提供する企業の動向を注意深く監視していくことを決定した⁹。

2010年6月：

FDAは、LDTを医療機器として規制し、上市前審査を必要とする規制を検討すると発表した¹⁰。

FDAはDTC遺伝子検査企業4社に書簡を送り(7月に15社に送付)、提供されている検査が法的に定義される医療機器に該当しているため、FDAの許認可を得るためには分析的妥当性及び臨床的妥当性を示す根拠を提出するよう求めた。

2010年7月：

FDA主催による公聴会が開かれ¹¹、LDTやDTC遺伝子検査をどのように規制するか議論があった。また、Government Accountability Office (GAO：会計検査院)がDTC遺伝子検査企業4社に関する調査報告を発表し¹²、4社から提供される体質及び易罹患者性リスクに関する遺伝学的検査は「誤解を招き、実用性はほとんどない」と結論付けた¹³。

2011年2月：

American Medical Association (AMA：米国医師会)はFDAに対して、「遺伝学的検査は医師、遺伝カウンセラー、遺伝学の専門家の医学的指導・監督下で提供されるべきである」との書簡を送った¹⁴。

2011年3月：

FDAはMolecular and Clinical Genetics Advisory Committee (分子遺伝・臨床遺伝諮問委員会)を開催し、DTC遺伝子検査を規制の対象範囲に入れることを発表した¹⁵。

⁵ American Society of Human Genetics. ASHG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing in the United States. *Am J Hum Genet.* 2007;81(3):635-637.

⁶ Pollack A. Start-Up May Sell Genetic Tests in Stores. *The New York Times.* 2010. 05.11. <http://www.nytimes.com/2010/05/11/health/11gene.html>.

⁷ U.S. Food and Drug Administration. Letter to Pathway Genomics Corporation Concerning the Pathway Genomics Genetic Health Report. 2010.05.10 <<http://www.fda.gov/MedicalDevices/ResourcesforYou/Industry/ucm211866.htm>>

⁸ Stein R. Walgreens won't sell over-the-counter genetic test after FDA raises questions. 2010. 05.13. <<http://www.washingtonpost.com/wp-dyn/content/article/2010/05/12/AR2010051205156.html>>

⁹ Bloss CS, Darst BF, Topol EJ and Schork NJ. Direct-to-consumer personalized genomic testing. *Hum Mol Genet.* 2011;20(2) R134-141.

¹⁰ FDA. Oversight of Laboratory Developed tests; Public meeting; Request for Comments. 2010. 06.17. <<https://www.federalregister.gov/articles/2010/06/17/2010-14654/oversight-of-laboratory-developed-tests>>

<[public-meeting-request-for-comments](#)>

¹¹ FDA. Oversight of laboratory developed tests (LDTs). 2010.

<<http://www.fda.gov/MedicalDevices/NewsEvents/WorkshopsConferences/ucm212830.htm>>.

¹² Madrigal A. Congress Opens Investigation Into Genetic Testing Companies. *Wired.* 2010. 05.21.

<<http://www.wired.com/2010/05/investigation-into-genetic-testing-companies/>>

¹³ Kutz G. Testimony before the Subcommittee on Oversight and Investigations, Committee on Energy and Commerce, House of Representatives. 2010. <<http://www.gao.gov/new.items/d10847t.pdf>>

¹⁴ American Medical Association. AMA to FDA: Genetic Testing Should Be Conducted by Qualified Health Professionals. 2011.02.23.

<<http://www.ama-assn.org/ama/pub/news/news/genetic-testing-qualified-professionals.page?>>

¹⁵ Department of Health and Human Services Summary from the Molecular, Clinical Genetics Panel Meeting—March 8 & 9, 2011.

<<http://www.genomicslawreport.com/wp-content/uploads/2011/03/FDA-DTC-Advisory-Panel-Meeting-Summary.pdf>>

2012年7月・9月：

23andMe社がFDAからの書簡を受け、医療機器の認可を得るため、同社の健康関連遺伝学的検査の一部について上市前届出（Premarket Notification 510（k）申請をFDAに提出した¹⁶。

2013年11月：

FDAは23andMe社が申請した内容の追加情報を求め、14回以上直接面談を行い、100回単位で電子メールのやり取りを進めてきた。しかし、同社は有効な応答ができなかったため、FDAは23andMe社に対し、健康に関連する遺伝学的検査サービスの販売中止を命じる書簡を送った¹⁷。書簡の中でFDAは、同社の遺伝学的検査の不正確な結果がもたらす公衆衛生上の悪影響への懸念を憂慮すると述べ、乳癌を例に、疾病リスクの判定がもし間違っているとすれば必要のない手術を受けたり、本来のリスクが見逃されたりする可能性を指摘した。FDAの中止命令を受けて、23andMe社の一部の利用者が同社に対し集団訴訟を起こし、同社により提供された検査には科学的な根拠がなく、将来発症する疾病などが予測できるというのは不当広告にあたりと主張した¹⁸。

2013年12月：

23andMe社は同社ウェブサイトの医学関連情報を全て取り下げて米国における健康関連の遺伝学的検査サービスを中止し、それ以外の祖先検査のみ継続するとした。また、事前購入者に対しては、医学的解釈を行わない塩基配列情報のみを提供すると発表した¹⁹。

¹⁶ 23andMe. 23andMe Takes First Step Toward FDA Clearance. 2012.07.30

<<http://mediacenter.23andme.com/press-releases/23andme-takes-first-step-toward-fda-clearance/>>

¹⁷ FDA. 23andMe, Inc. 11/22/13. WARNING LETTER. 2013. 11. 22.

<<http://www.fda.gov/ICECI/EnforcementActions/WarningLetters/2013/ucm376296.htm>>

¹⁸ Perrone M. 23andMe faces class action lawsuit in California. *NBC News*. 2013.12.04.

<<http://www.nbcnews.com/health/health-news/23andme-faces-class-action-lawsuit-california-f2D11691043>>

¹⁹ 23andMeMedia. 23ANDME, INC. PROVIDES UPDATE ON FDA REGULATORY REVIEW. 2013. 12. 05.

<<http://mediacenter.23andme.com/blog/2013/12/05/23andme-inc-provides-update-on-fda-regulatory-review/>>

2014年6月：

FDAは、23andMe社が新しく提出した常染色体劣性遺伝性疾患である Bloom 症候群の保因者検査の 510（k）申請を受理した²⁰。

2015年2月：

FDAは、23andMe社が承認申請していた Bloom 症候群の保因者スクリーニングの DTC 検査を認可したことを発表した²¹。同時に、保因者スクリーニング検査をクラス II に分類し、FDAの上市前審査を免除する意向を表明した。FDAは又、企業が販売する検査に対して、検査結果によっては患児を授かる父母になる可能性のあることを購入者に知らせよう求める方向である。さらにFDAは23andMe社に対して、臨床分子遺伝学の専門家や、検査前後の遺伝カウンセリングを受けることができるアクセス方法等の情報提供を行うよう求めている。

2. オーストラリアでの「遺伝子検査ビジネス」への対応にまつわる最近の動向

オーストラリアでの「遺伝子検査のビジネス」への対応は、保健省の下に設置されている公衆衛生や個人の健康基準の改善とその維持を促進する専門機関である National Health and Medical Research Council（NHMRC：国立保健・医学研究審議会²²）が中心となって取り組んでいる。ここでは、NHMRCが最近のDTC遺伝子検査に関して公表したガイダンスや見解とその概要について述べる。

- 2013年12月：医療者向けのガイダンス “Discussing Direct-to-Consumer Genetic DNA Testing with Patients. A Short Guide

²⁰ Hibbs K. Update On the Regulatory Review Process With The FDA. 2014.06.20. *23andMe Blog*. <<http://blog.23andme.com/news/update-on-the-regulatory-review-process-with-the-fda/#WAbGPqBUy0JmxUXK.99>>

²¹ FDA. FDA News Release. FDA permits marketing of first direct-to-consumer genetic carrier test for Bloom Syndrome. 2015.02.19（modified in 2015.02.23）. <<http://www.fda.gov/NewsEvents/Newsroom/PressAnnouncements/ucm435003.htm>>

²² National Health and Medical Research Council. <<http://www.nhmrc.gov.au/about>>

for Health Professionals”²³

DTC 遺伝子検査を購入した患者や、購入を考えている患者を支援するために必要な情報が記載されている。販売されている検査の分析的妥当性及び臨床的妥当性が欠如していることを指摘し、これらの検査結果を診療上の意思決定に用いたり、検査結果に基づいて健康管理をしてはならないとしている。

- 2014 年 12 月：消費者向けのガイダンス “Understanding Direct-to-Consumer Genetic DNA Testing-An Information Resource for Consumers”²⁴

消費者が DTC 遺伝子検査を購入する際に留意すべき点として、検査結果が正確性に欠けていること、個人情報漏洩されるおそれがあることを記載している。また、DTC 遺伝子検査を販売する企業が国外を拠点としている場合、国内の認証を受けた検査施設から提供される検査とは検査の質が異なることを指摘しており、DTC 遺伝子検査企業が提供する検査を選ぶ際は注意しなければならないと述べている。オーストラリアには個人情報保護の国内法があるが、この保護は自国外のサービスには適用されない点にも言及している。このガイダンスを策定するにあたり、NHMRC の CEO、Warwick Anderson 教授は、このガイダンスが DTC 遺伝子検査の購入を考える際の意思決定の一助になると、述べている²⁵。

²³National Health and Medical research Council (NHMRC) . Discussing Direct-to-Consumer Genetic DNA Testing with Patients. A Short Guide for Health Professionals
<https://www.nhmrc.gov.au/_files_nhmrc/publications/attachments/g7_direct_to_consumer_dna_testing_health_pro_140108.pdf>

²⁴ National Health and Research Council. Understanding Direct-to-Consumer Genetic DNA Testing-An Information Resource for Consumers
<https://www.nhmrc.gov.au/_files_nhmrc/publications/attachments/g8_understanding_direct_to_consumer_genetic_testing_consumers_141208.pdf>

²⁵ National Health and Research Council. New statement and guidance for consumers on direct-to-consumer genetic testing. Summary Media Release Information. 2014.12.09.

2014 年 12 月：DTC 遺伝子検査に関する見解 “Direct-to-Consumer Genetic testing. A Statement from the National Health and Medical Research Council (NHMRC) ”²⁶

DTC 遺伝子検査で提供されている検査項目のほとんどは研究段階であり、臨床的意義のあるものは少ないと述べている。健康に関連した遺伝学的検査が適切に提供・利用されるために必要なこととして、消費者への情報提供及び支援、確固たる根拠に立脚していること、医療従事者の介在の必要性、遺伝医学の教育の重要性を挙げている。規制当局は、DTC 遺伝子検査に関する国内での検査の質及び規制の枠組みについて現在検討中であると述べている。

3. 欧州での「遺伝子検査ビジネス」への対応にまつわる最近の動向

欧州における医療ないし健康や疾患に関わる医学目的の遺伝学的検査は、体外診断薬 (IVD) と位置付けられており²⁷、当該検査が市場に投入される前に、体外診断薬医療機器指令 (以下 IVD 指令とする) で記載されている要件を満たす必要がある。1998 年に策定され、2003 年より適用された IVD 指令は、欧州連合 (EU) 加盟国等に対して、IVD 指令に規定している体外診断薬及び医療機器の安全性、質、実施に関する上市前評価の要件を、加盟国の国内法令により実行することを求めている^{28・29}。しかし、

<<https://www.nhmrc.gov.au/media/releases/2014/new-statement-and-guidance-consumers-direct-consumer-genetic-testing>>

²⁶ National Health and Research Council. Direct-to-Consumer Genetic testing. A Statement from the National Health and Medical Research Council (NHMRC) . 2014.12.

<https://www.nhmrc.gov.au/_files_nhmrc/publications/attachments/g9_direct_to_consumer_genetic_testing_nhmrc_statement_141208.pdf>

²⁷ Becker F,G van El C, Ibarreta D and et al. Genetic testing and common disorders in a public health framework: how to assess relevance and possibilities. Background document to the ESHG recommendations on genetic testing and common disorders. *Eur J of Hum Genet.* 2011;19:S6-S44.

²⁸ Superior Health Council. Publication of the Superior Health Council No.8714. Direct-to-consumer genetic testing service. 2012.04.04.

IVD 指令では、遺伝学的検査の上市前評価が不十分であること、科学技術の進歩によって新たに出現してきた技術に対応する専門知識が不足していること、加盟国間での医療機器の定義や規制に対する統一性がないことが欧州委員会等で問題提議されるようになった³⁰。また、「遺伝子検査ビジネス」、特に DTC 遺伝子検査への対応に制度疲労を来していることが議論されており、改定を求める声が挙がっていた。このような社会状況の変化や、同じ頃に他にも医療機器を巡る複数の問題が勃発したことも重なり、ついに欧州委員会は 2012 年 9 月、IVD 指令に代わる新たな規制案³¹を発出した。欧州議会や欧州理事会両方で承認された場合に規制案は採択されるが、2015 年 3 月時点で未だ検討中である。この規制案は、現行の IVD 指令とは異なり、EU 加盟国等の法令を統一するために策定され、その国に直接的な効力を有するため、欧州領域での統一された法規制を可能にする³²。したがって、欧州での「遺伝子検査ビジネス」への対応は、IVD 指令を規制化するこの動きが、大きく影響すると考えられる。IVD 指令の規制案について、特に DTC 遺伝子検査にどのような影響をもたらし得るか述べる。

1) 現行の IVD 指令とその問題点

<http://www.gezondheid.belgie.be/internet2Prd/groups/public/@public/@shc/documents/ie2divers/19080855_fr.pdf>

²⁹ Erbach G. *In vitro* diagnostic medical device. European Parliamentary Research Service. European Parliament. 2014.11.

<[http://www.europarl.europa.eu/RegData/etudes/BRIE/2014/542151/EPRS_BRI\(2014\)_542151_REV1_EN.pdf](http://www.europarl.europa.eu/RegData/etudes/BRIE/2014/542151/EPRS_BRI(2014)_542151_REV1_EN.pdf)>

³⁰ European Commission. Commission staff working document. Executive summary of the impact assessment on the revision of the regulatory framework for medical devices. 2012.09.26.

<http://ec.europa.eu/health/medical-devices/files/revision_docs/revision_ia_summary_en.pdf>

³¹ European Commission. Proposal for a regulation of the European Parliament and the Council on *in vitro* diagnostic medical devices. 2012.

<http://ec.europa.eu/health/medical-devices/files/revision_docs/proposal_2012_541_en.pdf>

³² European Union. Regulations, Directives and other Acts.

<http://europa.eu/eu-law/decision-making/legal-acts/index_en.htm>

EU 域内で自由に医療機器及び体外診断薬を流通させるためには、製造業者は、上市前に当該製品が、IVD 指令で要求される項目に適合しているかどうかを証明し、CE マークを取得する必要があるが、製品のリスクに応じてその証明方法は異なる³³。高リスクに分類されている機器及び検査は、加盟国の行政当局より通知を受けた第三者認証機関³⁴が、要求項目を満たしているか適合性評価を行う³³。低リスクに分類されている検査は、製造者が、当該検査の安全性や品質等について同指令で要求する項目に適合していることを自己認証することで CE マークを取得する³⁵。健康に関連した遺伝学的検査のほとんどは低リスクに分類されており、検査製造者による上市前の自己認証のみが要件となっている³⁶。

このような現行の IVD 指令に対し、欧州委員会は遺伝学的検査に対する上市前の評価が欠如していることを問題点として挙げている。対象範囲を医療ないし健康や疾患に関わる医学目的の遺伝学的検査のみに限定しているため、それらの目的以外の予測的遺伝学的検査や栄養遺伝学的検査³⁷、検査施設で検査を開発し同施設内で利用される検査は適用範囲に含まれない²⁷。また、欧州委員会では、現行の IVD 指令では、科学技術の進歩によって新たに出現してきた技術に対応する専門知識が不足していること、医療機器の定義や規制に加盟国間の統一性がないこ

³³ Kristoffersson U, et al (eds) . Quality Issues in Clinical Genetic Services. Springer Science + Business Media B.V. 2010.

³⁴ Notified Bodies は、加盟国の行政当局より通知を受け、本指令が定めた要件を満たしているかの適合性評価を行う第三者認証機関である（参考：

http://www.jetro.go.jp/ext_images/jfile/report/07001771/cemarking_201403.pdf）。

³⁵ European Parliament. *In vitro* diagnostic medical devices. 2014.11.

<[http://www.europarl.europa.eu/RegData/etudes/BRIE/2014/542151/EPRS_BRI\(2014\)_542151_REV1_EN.pdf](http://www.europarl.europa.eu/RegData/etudes/BRIE/2014/542151/EPRS_BRI(2014)_542151_REV1_EN.pdf)>

³⁶ Kalokairinou L, Carmen H and Borry P. Changes on the horizon for consumer genomics in the EU. *Science*. 2014; 346 (6207) :296-298.

³⁷ European Academies Science Advisory Council and Federation of European Academies of Medicine. Direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes in the European Union: the view from EASAC and FEAM. 2012.

<http://www.easac.eu/fileadmin/Reports/EASAC_Genetic_Testing_Web_complete.pdf>

とを問題視した³⁸。その結果、DTC 遺伝子検査に対して法規制で対応を図っている国と比較すると、本指令が DTC 遺伝子検査への対応に関する影響力は少なく、規制が難しくなっているため、EU 諸国から改定を求める声が挙がった³¹。

2) IVD 指令を改定した規制案に関する動向

IVD 指令を改正した規制案に関する動向を以下にまとめる。

2008 年 :

欧州議会の Science and Technology Options Assessment (STOA : 科学技術選択評価) の諮問グループが“Direct to Consumer Genetic Testing”³⁹を公表し、IVD 指令の改正について言及した。欧州委員会は IVD 指令の改正に向けたパブリックコンサルテーションを実施した³¹。

2010 年 :

European Society of Human Genetics (ESHG : 欧州人類遺伝学会) が、欧州領域内で提供されている健康に関連した DTC 遺伝子検査に関する諸問題について言及し、IVD 指令の改正が必要であるとの見解を公表した⁴⁰。

2010 年 6 月 :

欧州委員会が IVD 指令の改正に向けた 2 回目のパブリックコンサルテーションを実施し、1) 新しいリスク分類、2) 遺伝学的検査の上市前審査、3) 遺伝学的検査及び DTC 遺伝子検査の臨床的妥当性及び臨床的有用性の評価システム、が必要であることを挙げた⁴¹。

³⁸ European Commission. *Roadmap 2010*. <http://ec.europa.eu/smart-regulation/impact/planned_ia/docs/2008_sanco_081_medical_devices_en.pdf>

³⁹ European Parliament. Science and Technology Options Assessment (STOA) . Direct to Consumer Genetic Testing. 2008. <http://www.europarl.europa.eu/stoa/publications/studies/stoa32and39_en.pdf>

⁴⁰ European Society of Human Genetics. Statement of the ESHG on direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes. *Eur J Hum Genet*. 2010;18 (12) :1271-3.

⁴¹ European Commission. Public Consultation on Revision of Directive 98/79/EC. 2010.06.29. <http://ec.europa.eu/consumers/sectors/medical-devices/documents/revision/index_en.htm>

2011 年 2 月 :

パブリックコンサルテーションの結果が発表され、回答者の 86%が、DTC 遺伝子検査へのさらなる規制がより良い健康保護につながると回答した。また、医療介入と遺伝カウンセリングの重要性が示された⁴²。

2012 年 9 月 :

欧州委員会が、欧州議会と欧州理事会に IVD 指令を全面改正する規制案 31 を提出した。

2014 年 4 月 :

欧州議会が欧州委員会から提出された IVD 指令規制案の修正案を提示した³⁵。本規制案は 2014 年成立を見込んでいたが³⁶、その後も引き続き修正作業が重ねられている。欧州理事会が承認すれば採択されることになるが、そうなった場合、「指令」のように加盟各国政府に法整備を求めるのではなく、「規制」つまり法として加盟諸国へ直接的に効力を及ぼすようになるため、欧州領域での統一された、より明確で具体的な法規制の実施が可能になる⁴³。

3) 現在検討中の IVD 指令を全面改定する規制案について

欧州委員会が 2012 年 9 月に提出した規制案は、イノベーションの発展を阻害せずに患者への安全性を強化することを目的としていたが、2014 年 4 月に提案された欧州議会による同規制案の修正案は、それをさらに強化したものである³⁵。

規制案では、規制される遺伝学的検査の範囲が明確ではない現行の IVD 指令とは異なり、医療であるなしに関わらず遺伝学的検査は規制範囲となっている。機器は Global Harmonization Task Force モデルに基づいた A (低リスク)、B、C、D (高リスク) の 4 段階に分類されており、遺伝学的検査は全てクラス C 以上の高リスクに分類され、上市前審査が必

⁴² European Commission. Summary of responses to the public consultation. 2011.02.25.

<http://ec.europa.eu/consumers/sectors/medicaldevices/files/recast_docs_2008/ivd_pc_outcome_en.pdf>

⁴³ European Union. Regulations, Directives and other Acts.

<http://europa.eu/eu-law/decision-making/legal-acts/index_en.htm>

要となる⁴⁴。また、遺伝学的検査の実施体制は、欧州議会から出された修正案に規定されており、「遺伝学的検査で用いられる機器は、個別のコンサルテーション後、適切な国内規制の下で医療従事者によってのみ実施される」としている⁴⁴。発症前ないし出生前遺伝学的検査を受ける前と、それらにより確定診断がついた後の両方に、適切な遺伝カウンセリングを行うことが必須であるとしている。遺伝カウンセリングについては、医療的・倫理的・社会的・心理的・法的内容を含み、医師又は法律で定められた遺伝カウンセリングの資格がある者から提供される、と規定している。欧州人類遺伝学会は同規制案について2013年⁴⁵、2014年⁴⁶に見解を出している。同学会は、医療及び人の健康や疾患に関わる医学目的の遺伝学的検査は医師の適切な指導監督下で実施されると規定している規制案に賛同する立場を示している。本規制案が採択されると、DTC 遺伝子検査に大きな影響を及ぼすことになる。すなわち、疾病や健康に関連する遺伝学的検査は医療であるのに関わらず医師の適切な指導監督下でのみ提供され、その際に検査前後の遺伝カウンセリングの実施は必須となり、以上から DTC 遺伝子検査は事実上禁止されることになる⁴⁷。2015年3月末時点で、欧州委員会のウェブサイト⁴⁸を確認した限りでは、規制案に

⁴⁴ European Parliament. Amendments adopted by the European Parliament on 22 October 2013 on the proposal for a regulation of the European Parliament and of the Council on in vitro diagnostic medical devices [COM (2012) 0541 – C7-0317/2012 – 2012/0267 (COD)] 2013. <www.europarl.europa.eu/sides/getDoc.do?type=TA&reference=P7-TA-2013-0427&language=EN&ring=A7-2013-0327>

⁴⁵ European Society of Human Genetics. ESHG Position Statement on the Inclusion of an Article on Genetic Testing in the Proposed Regulation on In Vitro Diagnostic Devices. 2013. <https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/NHGS2013/ESHG_Position_Statement_on_IVD_Regulation.pdf>

⁴⁶ European Society of Human Genetics. New legal opinion finds EU does not have the power to enact radical genetic counselling laws. 2014. <<https://www.eshg.org/fileadmin/eshg/documents/IVD/IVDLegalOpinionExecutiveSummaryApril2014.pdf>>

⁴⁷ Glasa J and Glasova H (ed) . Genetic Testing for Health Purposes in Central and Eastern Europe. Council of Europe Committee on Bioethics. 2014; 21:1-32.

⁴⁸ European Commission. Revision of the medical

に関する新たな動きは発表されていない。

D. 考察

本稿で米国・オーストラリア・欧州での「遺伝子検査ビジネス」への対応に関する最近の動向を見てきた。それぞれの取り組みの中で、医療の枠内で利用されるか否かに関わらず、遺伝学的検査の質を担保するための規制対応が行われていた。米国、オーストラリアでは保健医療行政機関が中心に「遺伝子検査ビジネス」の規制や検討に取り組んでいた。

今回調査した国及び地域の取り組みの中で注目すべきは、FDA が2013年に23andMe社に対して、自社の健康に関連した遺伝学的検査サービスの中止命令を下したことである。FDAのこの対応は、販売されていた健康に関連するDTC 遺伝子検査が、消費者の健康に悪影響を及ぼすという判断を示したものである。この対応は、米国だけでなく諸外国にも強い影響を及ぼしていた。オーストラリアは、2014年にNHMRCが出したDTC 遺伝子検査に関する見解で消費者に警鐘を鳴らしているが、その契機となったのは米国FDAの動きであった²⁶。また欧州では、IVD指令の規制案が施行された場合、遺伝学的検査の実施や評価の規制対応を行っているFDAのような中心的機関が存在していないことが課題として挙げられていた。

今回調査した規制対応や取り組みにおいて、遺伝学的検査に関して医療従事者が関与することの必要性が重要視されていることが確認できた。医師会等の提言を受け容れた米国のFDA及びオーストラリアのNHMRCは、ともに遺伝学的検査を実施する際には、臨床遺伝専門医や遺伝カウンセラーなどの医療職が介入することを勧告している。欧州のIVD指令に代わる規制案においても、遺伝学的検査は、医師の適切な指導監督下のみで実施されるものと規定している。したがって、この規制案が採択された場合、DTC 遺伝子検査は実質上禁止されることになる。

device directives.

<http://ec.europa.eu/growth/sectors/medical-devices/documents/revision/index_en.htm>

E. 結論

米国・オーストラリア・欧州での「遺伝子検査ビジネス」への対応に関する最近の動向を追ってみたが、現行の体制下では DTC 遺伝子検査へ必要な対応を行うには限界に至っており、規制の枠組みの再構築や、国を超えての協調体制の構築をはじめとした新たな規制対応が求められていることが明らかとなった。

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

III. 資料

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： 資料編 「医療及び産業分野における遺伝子検査の現状」

研究分担者： 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
山内泰子 川崎医療福祉大学医療福祉学部
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

現在、遺伝学的検査は医療分野のみならず、消費者直販型遺伝子検査（インターネット等を通じて、医師を介さず直接一般市民に対して販売される遺伝学的検査）として様々な場面で提供されるようになってきた。このため、医療分野における遺伝学的検査の取扱いに関わる枠組みと現状を示すとともに、消費者直販型遺伝子検査に関わる我が国における規制動向とその実態について整理した。

研究協力者

堤 正好（株式会社エスアールエル）
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）

1. 医療分野における遺伝子関連検査の実施状況

(1) 遺伝情報の特性

遺伝情報の特性は、「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」¹において、以下のように整理されている。この遺伝情報の特性こそが、「遺伝情報を取扱う際には、なぜ配慮を要するのか？」の問いに対する答であると考えている。すなわち、医療の分野においては、「個人の遺伝情報を取り扱う際には、遺伝情報の不変性、共有

性、予測性（予見性）とともに不適切な取扱いによる不利益の危険性などをあらかじめ理解した上で、その利活用を図るとの姿勢が重要である。」との前提の下に、遺伝学的検査²により得られる遺伝情報の取扱いに関する枠組みが形作られてきた。

■ 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

- ・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

² 非営利活動法人日本臨床検査標準協議会（JCCLS） 遺伝子関連検査標準化専門委員会は、これまで用いられてきた「遺伝子検査」の用語を①病原体遺伝子（核酸）検査、②体細胞遺伝子検査、③遺伝学的検査（生殖細胞系系列遺伝子検査）の3種に分類し、「遺伝子関連検査」として総称するよう提唱しており、現在本分類と定義が広く用いられるようになっている。

http://www.jccls.org/techreport/bestpractice_guideline.pdf

¹ 「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」（平成23年2月）日本医学会
<http://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis.html>