

- ・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

(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)の適用範囲と遺伝学的検査の特性による分類

本ガイドラインは、日本医学会に加盟する諸学会が遵守すべきアンブレラとして位置づけられている。その適用範囲は、「遺伝子関連検査のうち、個人の遺伝情報を扱う上で、その特性に基づいた配慮が求められる遺伝学的検査[分子遺伝学的検査(DNA/RNA検査)、染色体検査、遺伝生化学的検査、等]と、それを用いて行われる診断である。又は、遺伝学的検査を用いた診断の対象者と目的により、その取り扱いに関する留意点が異なることや遺伝要因と環境要因の寄与度が異なることから、遺伝学的検査を以下の5分野に分類し、それぞれの特性と留意点を明確化している。

■ 遺伝学的検査の留意点

- 1) 既に発症している患者の診断を目的として行われる遺伝学的検査
- 2) (1)非発症保因者診断、(2)発症前診断、(3)出生前診断を目的に行われる遺伝学的検査
- 3) 未成年者などを対象とする遺伝学的検査
- 4) 薬理遺伝学検査
- 5) 多因子疾患の遺伝学的検査(易罹患性診断)

(3) 遺伝学的検査の質保証について

遺伝学的検査を実施する際には、①検査前工程(プレアナリシス:試料の採取から保管・輸送等の検査実施前までの工程)、②検査工程(アナリシス:試料を用いて結果を出すまでの工程)、③検査後工程(ポストアナリシス:検査実施後の結果の解釈や報告に関わる工程)を適切に管理する必要があり、分析的・臨床的妥当性を担保するための様々な取り組みと仕組み作りが重要となる。

遺伝子関連検査の質保証や運用に関しては、非営利活動法人日本臨床検査標準協議会(JCCLS³)から「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」⁴や「遺伝子関連検査 検体品質管理マニュアル」⁵が公表されてきた。ベストプラクティス・ガイドラインの策定にあたっては、図1 遺伝子関連検査現状マップを作成することによって、遺伝子関連検査の質保証に関する仕組みの全体像が明らかになるとともに、測定・機器試薬、標準物質及び外部精度管理等に関わる枠組みが手薄となっていることも明らかとなり、その後の課題検討の方向性を決める上で重要な情報となった。

また、一般社団法人日本衛生検査所協会(以下、日衛協と略す。)では、平成12年に遺伝子検査受託倫理審査委員会を設置し、「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」(平成13年4月10日)⁶を策定し、遺伝子関連検査を取り巻く社会動向の変化に注目しつつ、継続して「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」を改定するとともに、これまで各社が独自に実施してきた遺伝子関連検査の質保証に関する取り組みを共有化することを目的として「遺伝子関連検査の質保証に関する要件」を検討し、「遺伝子関連検査の質保証に関する見解」(平成25年5月23日)⁷と

³ JCCLS ; Japanese Committee for Clinical Laboratory Standards

⁴ 「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)(平成22年12月)

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

本ガイドラインは、平成19年5月に公表された「分子遺伝学的検査における質保証に関するOECDガイドライン」

(<http://www.oecd.org/dataoecd/43/6/38839788.pdf>)を受けて、日本国内の現状を考慮して作成されたものである。

⁵ 「遺伝子関連検査 検体品質管理マニュアル」(承認文書)(平成23年12月)

特定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

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

⁶ 日本衛生検査所協会 遺伝子検査受託倫理審査委員会 「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」(平成13年4月10日策定 平成16年9月16日改正 平成19年年4月1日改正 平成23年10月1日改正 平成26年11月11日改正)

<http://www.jrcla.or.jp/info/info/dna.pdf>

⁷ 「遺伝子関連検査の質保証に関する見解」(平成25年5月23日) 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

して公表した。なお、「遺伝子関連検査の質保証に関する要件」は、「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」(JCCLS) 3 に示された要件を基に①施設認証、②検査の質保証、③検査従事者の水準・資格、④職員に対する教育及び⑤リスクマネジメントの観点から遺伝子関連検査の質保証に関する要件を取りまとめたものである。

(4) 遺伝子関連検査の実施状況について

日衛協「遺伝子検査受託倫理審査委員会」では、平成 13 年に「ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針」(平成 23 年 10 月に「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」として改正)を策定するとともに、平成 11 年以降ほぼ 2 年おきに継続して遺伝子・染色体検査の受託状況を把握するためにアンケート調査を実施してきた。平成 25 年には、第 7 回アンケート調査(平成 24 年度実績)を、日衛協加盟の 122 施設を対象に、①遺伝子・染色体検査全般の実施状況について、②「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」の対象となるヒト生殖細胞系列の遺伝子検査の実施状況について、③「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」の対象外の遺伝子・染色体検査の実施状況について等 9 項目について実施した。その結果、100 社(81.9%)から回答があり、遺伝子・染色体検査を受託している施設は 68 社であった。

平成 24 年度の実施状況で特記すべき点として、以下が挙げられる。

- ① 「単一遺伝子疾患の診断に関わる遺伝子検査」が 4,080 件と、平成 22 年の 2,645 件に比べて約 50%増を示した。(図 2) 本分野の遺伝学的検査としては、36 種の遺伝学的検査が保険収載されているが、検査対象数が少なく採算性の面からこれら多くの遺伝学的検査が検査センターでは受託できていないことも明確となっている。なお、平成 16 年の実績の減少は、遺伝カウンセリングの重要性が認識され始めた時期と適合している。
- ② 「薬剤応答性診断に関わる遺伝子検査」は保険適用外項目(CYP 遺伝子多型検査等)だけでも

19,388 件と、平成 22 年の実績 10,605 件を大きく上回り、保険適用の *UGT1A1* 遺伝子多型(副作用の予測)の 13,010 件と合わせると、合計 32,398 件と大きな伸びがみられた。

(図 2)

- ③ 「生活習慣病(多因子疾患のリスク検査)や体質(肥満や頭髪等)に関する遺伝子検査」は、後半で述べる消費者直販型遺伝子検査として提供されている体質(肥満、飲酒、頭髪等に係る検査と疾患の易罹患性(リスク)検査)に関わる SNP 遺伝子検査は、日衛協加盟企業の受託対象施設である中規模以上の医療機関では患者を対象とした検査の対象となっていないことが分かる。(図 2)
- ④ 白血病・リンパ腫関係の遺伝子検査は 222,883 件と、前回(平成 22 年調査)の 150,048 件から約 50%増を示した。なお、白血病診断に関わる遺伝子検査の増大は、各種治療方法が確立され、患者の状態把握のためにモニタリングとして検査が実施されていること等が大きく影響していると考えられた。(図 3)
- ⑤ 固形がんの項に分類された体細胞遺伝子検査が増大している。平成 22 年度は、EGFR 変異検査; 50,924 件、K-ras 変異検査; 40,479 件であった。なお、これら遺伝子検査は薬剤応答性診断にも含まれる遺伝子検査でもあるが、検体として腫瘍組織を用いたがん遺伝子の変異解析であることから体細胞遺伝子検査として固形がんの項に分類している。また、これら検査は、個別化医療の具体的なモデルとしてのコンパニオン診断(CDx)に分類される検査でもある。(図 3)
- ⑥ 臓器移植の内容は、骨髄移植等に用いられる HLA タイピング検査が主である。なお、HLA タイピング検査であることから本来は遺伝学的検査(生殖細胞系列遺伝子検査)に分類されるべきものであるが、HLA タイピング検査のように目的と臨床的意義が確立されていることから、「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」の対象外として分類されている。(図 3)

⑦ 親子鑑定の遺伝子検査の実績は、日衛協加盟企業で一社のみが受託している実績であり我が国で実施されている総数を反映したものである点に留意が必要である。なお、親子鑑定に関する検査は、本来は遺伝学的検査（生殖細胞系列遺伝子検査）に分類されるべきものであるが、医療に関わらない遺伝学的検査であることから「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」の対象外として分類されている。（図3）

⑧ 感染症に関わる遺伝子検査は、約4,500,000件であった。

本分野では、B型・C型肝炎ウイルス、結核菌群、クラミジア・淋菌等の性感染症（STD：Sexually Transmitted Diseases）関係の核酸検査が実施対象である。また、多くの検査は診断薬の製造承認を得た上で、保険適用された検査である。（図4）

⑨ 染色体検査に関しては、先天異常症を対象とする染色体検査（遺伝学的検査に分類）と白血病・リンパ腫を対象とする染色体検査ともに増加の傾向が続いていること等があげられた。なお、FISH検査も必要に応じて相当数の検査が実施されていることが明らかである。（図5）

(5) 遺伝子関連検査が多数実施される要件

医療の場において、遺伝子関連検査が多数実施される場合の要件としては以下の①～⑥があげられる。

①患者数が多い

感染症の診断に用いられる核酸検査など、対象となる患者数が非常に多い場合。

②診断に利用できる

鑑別診断や確定診断等に利用される場合。

③治療法が確立されている

④モニタリング利用できる：②、③とも関連して
診断⇒確立された治療方法
⇒患者の状態をモニタリングする場合は継続して、複数回の検査が実施される。

⑤コンパニオン診断 CDx（PG x 検査）

(ア) 適用患者の層別化（効果の有り無し）に利用できる

(イ) 副作用予測（副作用の有無）に利用できる

(ウ) 薬の添付文書に記載されている

個別化医療として実施される肺がんや大腸がんの医療における投薬の適否の判断に利用される場合。

⑥保険適用される

保険適用の有無は、検査実施に大きな影響を与える。

2. 産業分野における消費者直販型遺伝子検査の現状と課題

(1) 特定非営利活動法人個人遺伝情報取扱協議会の設立

産業（非医療）分野における遺伝情報の適正な取り扱いに関する枠組みとしては、平成17年の個人情報保護法の全面施行に合わせて経済産業省より「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」（平成16年10月 経済産業省）⁸が公表された。（図6）さらに、前記「個人情報保護ガイドライン」の公表を受けて、平成18年にガイドラインの対象事業者により特定非営利活動法人個人遺伝情報取扱協議会⁹が設立された。（表1）

平成20年には「個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準」（平成20年3月）¹⁰を公表した。その後、近年の消費者直販型遺伝子検査¹¹を取巻く環境の変化を受けて平成26年5月に「個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準」¹²を改定し

⁸ 「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」

（平成16年12月） 経済産業省

<http://www.meti.go.jp/policy/bio/Cartagena/seimei-rinri/files/keisanshohuguideline.pdf>

⁹ 特定非営利活動法人個人遺伝情報取扱協議会

<http://www.cpigi.or.jp/>

¹⁰ 「個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準」（平成20年3月）

特定非営利活動法人個人遺伝情報取扱協議会

<http://www.cpigi.or.jp/jisyu/img/jisyu.pdf>

¹¹ 消費者直販型(DTC; Direct To Consumer)遺伝学的検査は、DTC遺伝子検査として示される場合もあるが、ここでは、民間事業者が消費者に直接販売する遺伝子検査を消費者直販型遺伝学的検査として表記することとした。

¹² 「個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準」

た。

(2) 関連する学術関連団体の見解等

これまで消費者直販型遺伝学的検査の実施状況を踏まえ、学会・団体から継続的に見解等が公表されてきた。

日本医学会 臨床部会運営委員会 「遺伝子・健康・社会」検討委員会から「拡がる遺伝子検査市場への重大な懸念表明」¹³（平成 24 年 3 月 1 日）が公表された。本表明においては、前記子供の能力に関する遺伝学的検査に対して明確に懸念が示されている。また、消費者直販型遺伝学的検査として提供される糖尿病等の多因子疾患のリスク（易罹患性）検査については、関係する遺伝子が多数あるにも関わらず、数個の遺伝子で罹患性やリスクが決まるものではなく、いまだ研究段階にあるとの認識から、潜在的にアカデミア側からの強い批判がある。

またこれまでに、前記日本医学会の懸念表明と同様の趣旨で日本人類遺伝学会より「一般市民を対象とした遺伝子検査に関する見解」¹⁴（平成 22 年 10 月 日本人類遺伝学会）及び「DTC 遺伝学的検査に関する見解」¹⁵（平成 20 年 10 月 日本人類遺伝学会）が公表されている。さらにそれら以前には、平成 11 年当時に単一遺伝子疾患に関わる遺伝学的検査を消費者直販型で提供する企業が現れたことにより、遺伝情報の取扱いに関する混乱が生じたことから「企業・医療施設による遺伝子検査に関する見解」¹⁶（平成 12 年 5 月 日本人類遺伝学会等）が公表さ

（平成 20 年 3 月 平成 26 年 5 月改定）

http://www.cpig.or.jp/jisyu/img/sin_jisyu.pdf

13 「拡がる遺伝子検査市場への重大な懸念表明」（平成 24 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

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

14 「一般市民を対象とした遺伝子検査に関する見解」（平成 22 年 10 月）日本人類遺伝学

http://jshg.jp/news/data/Statement_101029_DTC.pdf

15 「DTC 遺伝学的検査に関する見解」

（平成 20 年 10 月）日本人類遺伝学会

<http://jshg.jp/dtc/index.html>

16 「企業・医療施設による遺伝子検査に関する見解」（平成 12 年 5 月）日本人類遺伝学会 日本臨床遺伝学会 日本遺伝子診療学会 日本小児遺伝学会 日本先天異常学会 家族性腫瘍研究会

れている。

なお、消費者直販型遺伝学的検査に関する日本医学会の見解が公表された後においても、現状につながる多数の事業者の新規参入が相次いでいる。

(3) 消費者直販型遺伝子検査の現状

1) 「経済産業省 平成 24 年度中小企業支援調査（個人遺伝情報保護の環境整備に関する調査）（遺伝子検査ビジネスに関する調査）報告書」の概要

現在提供されている消費者直販型遺伝子検査は、体質（肥満、薄毛等）や病気のなりやすさ（生活習慣病等の易罹患性・リスク）等の健康・容姿に関わるもの、個人（特に子供）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）など非常に多様であり、非医療分野（予防・健康・運動等）に着実に拡がりつつある。

さらに消費者は、インターネットを經由して国内企業にとどまらず外国企業の多様な消費者直販型遺伝子検査に容易にアクセスできる状況にある。なお、遺伝子検査に用いられる DNA は、採血等の医療行為を介することなく、消費者が自ら容易に採取できる唾液、頬粘膜、毛髪、爪等の試料から抽出が可能である。しかしながら、消費者直販型遺伝子検査の現状や実態についてはこれまでほとんど明らかにされずにきたが、平成 25 年 2 月に公表された「経済産業省 平成 24 年度中小企業支援調査（個人遺伝情報保護の環境整備に関する調査）（遺伝子検査ビジネスに関する調査）報告書」¹⁷によりはじめてその実施状況の概要が明らかとなった。本調査により、

- ① 消費者直販型遺伝子検査のおおよその実施状況（規模）
- ② 取扱い機関（医療機関やプロバーダー等）が多いこと

<http://www.jsge.jp/inspect.html>

¹⁷ 株式会社三菱化学テクノロジーサーチ（委託元 経済産業省）平成 24 年度中小企業支援調査（個人遺伝情報保護の環境整備に関する調査）

（遺伝子検査ビジネスに関する調査）報告書（平成 25 年 2 月）

http://www.meti.go.jp/policy/mono_info_service/mono/io/24idenshibizinesu.pdf

- ③ 検査の提供ルートが非常に多様であること
- ④ 検査に付帯するサービスの内容が多様であること
- ⑤ 消費者が、自分が受けてみたい、もしくは子供に受けさせてみたい遺伝子検査の内容
- ⑥ 検査を知ったきっかけ
- ⑦ 消費者直販型遺伝子検査として提供されている検査が医療機関を経由して医療の枠組みの中で広く提供されていること

等が明らかとなった。なお、医療機関を介した遺伝子検査の提供に関しては、医師が介在する場合と、医師を介さず医療機関経由で消費者直販型遺伝子検査の試料採取キットが販売される場合があることを認識しておく必要がある。また、子供の能力に関する遺伝子検査は基本的に科学的根拠が希薄である（ほとんどない）にも関わらず、現在も本検査を取扱う事業者は増えており、興味本位の遺伝子検査が継続して提供されているという状況が続いている。（図 7）

平成 24 年度調査により、消費者直販型遺伝子検査の以下の現状が明らかとなった。（図 8）

- ① 事業者が提供する検査項目に関しては、体質に関する検査提供事業者が 21 社と圧倒的多数（実施中の企業 38 社の 55%）であり、3,000 件から 10 数万件（1 年間の受託数としては多すぎると考えられ、10 数万件との数値は延べの検査実施数と考えられる）の検査を提供していた。
- ② 潜在能力に関する検査が 10 項目（同じく 26%）でそれに続き、易罹患性も 7 項目（同じく 18%）と多い。
- ③ DNA 鑑定に関しては、親子鑑定・血縁鑑定などが調査対象であったが、事業者数が 3 で実績が 20,100 件とされた。ただし、親子鑑定が目的で実施される検査数としては多すぎると考えられ（検査を受託している会社の現状認識からの推定との乖離が大きすぎる）、食品や製造物に対する異物混入時の確認のために実施される DNA 識別検査が含まれ結果として 20,100 件となっているのではないかと考えられた。

- ④ 消費者直販型遺伝子検査の取り扱い機関としては、医療機関やプロバーダー等が多いことが明らかとなっている。本調査実施前の予備調査で遺伝子検査を取扱う機関数として 738 事業者が調査対象となったが、医療機関が約 80%（595/738）あり、595 の医療機関のうち、13 の遺伝子検査サービス提供事業者（ジェネシスヘルスケア、G&G サイエンス、ジーンサイエンス、サインポスト等）のどれかから検査の提供を受けているのは 565 事業者（95%）であった。すなわち、消費者直販型遺伝子検査として消費者直販型遺伝子検査を提供している事業者が医療機関向けに遺伝子検査を大量に提供していることも明らかとなった。

なお、平成 24 年度調査報告を受けて、経済産業省から「遺伝子検査を受けようとする者に対する注意事項」として「こんな検査を受けようとしている貴方に」及び事業者向けに「遺伝子検査ビジネス実施事業者の遵守事項」が公表された。（参考資料 1.）その後、個人遺伝情報取扱協議会では前記動向を受けて、事業者向け遵守事項を考慮し「個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準」¹⁸（平成 20 年）を平成 26 年 5 月に改定した。（次頁、表紙図参照）
参考資料 1. 消費者向け注意喚起資料と事業者向け遵守事項（一部抜粋）

2) 「経済産業省 平成 25 年度中小企業支援調査（再生医療による経済効果及び再生医療等の事業環境整備に関する調査）報告書（遺伝子検査ビジネスに関する調査）報告書」の概要

平成 26 年 2 月に公表された「経済産業省 平成 25 年度中小企業支援調査（再生医療による経済効果及び再生医療等の事業環境整備に関する調査）報告書（遺伝子検査ビジネスに関する調査）報告書」¹⁹

¹⁸ 「個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準」（平成 20 年 平成 26 年 5 月改定）

http://www.cpig.or.jp/jisyu/img/sin_jisyu.pdf

¹⁹ 株式会社ドリームインキュベータ（委託元 経済産業省）平成 25 年度中小企業支援調査（再生医療による経済効果及び再生医療等の事業環境整備に関する調査）報告書（遺伝子検査ビジネスに関する調査）報告書（平成 26 年 2

では、消費者直販型遺伝子検査の適正な実施のために、①分析的妥当性の担保、②必要とされる科学的根拠、③消費者への情報提供のあり方の3点に関する検討結果が公表された。(図9)

なお、本報告書では①分析的妥当性の担保、②必要とされる科学的根拠、③消費者への情報提供のあり方に関する検討が行われ、主な意見としては、以下があげられた。

- ① 分析的妥当性の担保：ISO15189 や CAP のようなグローバル水準の認証取を目指すべきであるが、当面は自主基準1の遵守状況をチェックする体制を整備し、一定期間運用することが有用ではないかとされた。
- ② 必要とされる科学的根拠：日本人集団の結果を必須とする立場と根拠の提示と情報の提供でよしとする立場があり、遺伝子検査の妥当性を評価する仕組みについても、第三者機関が必要という意見と現状の自主運用（個人遺伝情報取扱審査委員会による評価）が望ましいという意見の二つに分かれた。
- ③ 消費者への情報提供のあり方：遺伝子検査に係る科学的根拠の、消費者の不利益、検査の限界等について、(ア)できる限り事前に消費者に分かりやすく丁寧に伝えること、(イ)消費者が理解できるか否かに関係なく、遺伝子検査の内容について検証可能とするために詳細な専門的・技術的内容を開示し透明性を高めることが必要である。

その後、今後の検討課題等の整理が行われたが(図10)、消費者直販型遺伝子検査の取り扱いに関する新たな指針等を示すまでには至らず、当面は先に述べた個人遺伝情報取扱協議会が策定した「個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準」²⁰(平成20年 平成26年改定)に基づく自主規制が求められるようになった。

月)

http://www.meti.go.jp/policy/mono_info_service/mono/info/pdf/140428idenshikensa-houkokusyo2.pdf

²⁰ 「個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準」(平成20年 平成26年5月改定)

http://www.cpig.or.jp/jisyu/img/sin_jisyu.pdf

なお、本報告書が公表される前後の新聞記事では、遺伝子検査ビジネスの実施に際しては認定制の必要性やその利用法に関する不安が紹介されるとともに、遺伝子検査の質保証については国際認証の必要性や遺伝子検査を委託した事業者により結果が異なることに関しても複数の報道がなされた。

(参考資料2.平成26年1月8日及び3月26日 読売新聞記事)

(4) 平成26年の変動

平成26年2月に「経済産業省 平成25年度中小企業支援調査(再生医療による経済効果及び再生医療等の事業環境整備に関する調査)報告書(遺伝子検査ビジネスに関する調査)報告書」が公表された後、消費者直販型遺伝子検査ビジネスに大手やIT関係の企業が複数参入を表明し、市場環境が劇的に変化した。

○消費者直販型遺伝子検査サービスの概要

日経バイオテク 平成26年5月26日特集記事(表2)では、消費者直販型遺伝子検査を提供する事業者の情報が整理されている。なお、特集タイトルは「市場広がる個人向け遺伝子検査」【遺伝子解析し体質など評価 創薬応用見据える動き】であり、消費者直販型遺伝子検査の応用範囲が、肥満などの体質に関わる遺伝子検査の提供と二次サービス(サプリや運動療法による健康管理等)の組み合わせに留まらず、多因子疾患のリスク検査に広がり医療との境界がいよいよ不明確になるとともに、「創薬応用を見据えるような研究開発への試料・情報の利活用を想定するような認識」が示されている。すなわち、「消費者直販型遺伝子検査として有料で消費者に結果等を提供した後に事業者が保有する試料や情報は、消費者の同意を得た上で、自らの研究や外部機関との共同研究に利活用する」との流れが一気に加速していった。

例えば、参考資料3に示したようにゲーム業界から参入した事業者は、大学研究機関と共同研究しながら新規事業分野として消費者直販型遺伝子検査の提供をはじめたと推定される(イノベーションの創造とも言えるが)。(参考資料3.①平成26年8

月 14 日 朝日新平成 26 年 8 月 14 日 日刊ゲンダイ) また、IT 分野からの参入事業者では、個人情報及び個人遺伝情報の広範囲な利活用を前提にした同意取得を行う事業者も出現した。(参考資料 3. ②: 同意文書の記載内容)

さらに、消費者直販型遺伝子検査として提供する検査の項目は、多因子疾患の発症リスクを示すものが多数となり医療との急速な接近がみられるようになった。(参考資料 3. ③平成 26 年 9 月 23 日 朝日新聞記事)

一方、これら消費者直販型遺伝子検査の現状を鑑みて、東京大学医科学研究所公共政策研究分野 武藤香織氏から、「遺伝子検査を买おうかどうか迷っている方へのチェックリスト Ver.2 (武藤) 平成 26 年.11.20」が公表されている。(参考資料 4.)

(5) 消費者直販型遺伝子検査の問題点

近年の動向として、「消費者直販型遺伝子検査の結果により本人の行動変容を促し、疾病の発症予防の動機づけとしての利活用を目的とした遺伝子検査の提供」が拡大している。このため、消費者直販型遺伝子検査を提供する事業者が描く最近のビジネスモデルでは、以下のような構図が描かれている。

- 消費者直販型遺伝子検査を有料で受託する。提供する検査項目は、医療に関わるものではないと定義し、科学的根拠を含めて各事業者が自ら選定する。検査に用いる試料は消費者が自ら採取できる唾液などを用いる。
- 遺伝子検査の結果とともにバイタルデータ（運動量、睡眠時間、食事内容等）等を組み合わせてヘルスケアサービスを提供する。
- 消費者（検査申込者）と事業者は直接金と情報の受け渡しにおいて連結されており、遺伝子検査の結果の解釈に関して新たな知見が得られればその結果を伝えることにより最新の情報を継続的に提供する。また、このように継続的につながっているため、再同意が必要となった場合には、容易に消費者（検査申込者）にアクセスできる。
- 消費者が検査を申し込んだ時点で、検査の結果

や継続的に収集されたバイタルデータは事業者側のマスタデータとしてプール化されることについて同意を求める。

- プールされた情報は、自社の検査やサービスの質保証や精度管理のために利用するとともに、新たなサービスの開発のための研究資源とする。(自社内での利活用)
- 消費者（検査申込者）の同意が得られた場合には、匿名化された後に事業者が第三者と行う共同研究に利用する。さらに、個人が特定されない状態で匿名化した情報（ゲノム・バイタルデータ）は個人情報にはあたらない商品として、ビッグデータとして自由に利活用する。(自社外との利活用)（そもそも同意の範囲は、「包括的同意」を前提としている。）
- 事業者は、健康保険組合等に対して、従業員や職員の健康管理のための支援ツールとしてゲノム情報やバイタルデータを組み合わせたヘルスケアサービスを商品として提供する。(特定健診内容の充実等を支援する等をうたう。→社員を対象に消費者（検査申込者）と事業者は遺伝子検査の販売を導入した一部上場企業も現れてきている。)
- 各事業者は自ら設置した倫理審査委員会の承認を経た上で、消費者直販型遺伝子検査を用いたビジネスモデル（非常に複雑なお金の流れを伴う）を事業として展開させる。

なお、前述したビジネスモデルに関しては以下のような課題があげられる。

1) 体質とは何か？医療情報との違いは何か？

現在「体質遺伝子検査」として分類されるのは、肥満や毛髪及び飲酒に関する検査、薬剤応答性に関する検査や生活習慣病（糖尿病、高血圧等、アルツハイマーを含む）などの多因子疾患やがんの疾患リスク検査、さらに拡大解釈すれば単一遺伝子疾患に関する遺伝学的検査も含まれる。遺伝学的検査により得られる遺伝情報の特性から、「体質遺伝子検査の定義を明らかにし、どこまでが医療情報なのか否か」の検討が必要である。なお、単一遺伝子疾患に関す

る遺伝学的検査や薬剤応答性に関する検査（ファーマコゲノミクス（PGx）検査）は医療の場での実施が前提であり、消費者直販型遺伝子検査として提供されるべきではないと考えられる。

2) 検査の質をどのように保証するのか？

① 分析的妥当性の担保

事業者が、消費者直販型遺伝子検査を提供する際の分析妥当性をどのように担保するかが問題である。米国では、患者であれ健常者であれ、検査の対象となる個人にデータを返す場合には、CLIA 法（Clinical Laboratory Improvement Amendments）に基づいた検査室の認証が求められる。しかしながら、我が国には CLIA 法に匹敵する法律は存在しない。このため、自主的な取り組みにより分析的妥当性が担保されてきた。

② 科学的根拠の担保

「日本人でのエビデンスが集積されているか」が科学的根拠として必須である。また、事業者は自ら提供する遺伝子検査に関連する論文の現在の評価やエビデンスが再現されているかについても継続して検証を行い、これら情報を正確かつわかりやすく消費者に提供する必要がある。さらに、遺伝子検査により得られた結果に付帯した二次サービスを提供する場合には、その関係性に関する科学的根拠を明らかにする必要がある。また、事業者は科学的根拠を基に自ら責任を負うべきであり、消費者に判断をすべて委ねるべきではない。

なお、科学的根拠を証明するための論文等の選択方法及び望ましい内容に関しては、「個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準」²¹（平成 20 年 3 月 平成 26 年 5 月改定）では以下を要件として示している。（表 3）

3) 消費者への情報提供（事業者の責任）

新たに消費者直販型遺伝学的検査を提供しようとする事業者にとって、その目新しさと得られる結果が遺伝子型（塩基配列）であり一見説得力があるよ

²¹ 「個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準」（平成 20 年 3 月 平成 26 年 5 月改定）
http://www.epigi.or.jp/jisyu/img/sin_jisyu.pdf

うにみえること、さらに解析コストの低価格化が事業化を後押しし、ICT 事業者等の本分野への参入が相次いでいる。ただし、各事業者は、「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）²²に示された遺伝情報の特性 1 や疾患リスク検査のリスク情報はあくまでも確率であることの意味を正確に消費者に伝える必要がある。

4) 健康保険組合との提携について

事業者は、ゲノム情報とともに収集したバイタルデータを基にしたヘルスケアサービスを、消費者個人のみならず健康保険組合や企業・団体等へ提供することも検討しているようである。しかしながら、これらデータに“誰が”、“何の目的のために”、“どのように”、“どこまでの情報に”アクセスできるのか、またデータへのアクセスの結果が“人事”に反映される可能性が無いか、社員の将来に“差別”を生まないのか等の倫理的課題に関する検討が行われているとは到底思えない状況にある。

5) ゲノム研究と消費者直販型遺伝子検査の関係

これまでヒトゲノム・遺伝子解析研究に関しては、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」²³（2001 年）に従い、厳密にコントロールされてきた。しかしながら、消費者直販型遺伝学的検査を提供しようとする事業者が描く現在のビジネスモデルとゲノム指針関係では、①同意の範囲は？（想定されているのは、「包括的同意」と同等の扱いである）、②試料と情報の使用目的の範囲の設定は？③研究に関わる試料の提供は原則無料であるが、消費者直販型遺伝子検査では被験者が、料金を払って研究に参加することに問題はないのか？④匿名化したゲノム情報等を有料で第三者に提供することに制限はないの

²² 「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>
²³ 「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）平成 13 年 3 月 29 日（平成 16 年 12 月 28 日全部改正）（平成 17 年 6 月 29 日一部改正）（平成 20 年 12 月 1 日一部改正）（平成 25 年 2 月 8 日全部改正）（平成 26 年 11 月 25 日一部改正）
http://www.lifescience.mext.go.jp/files/pdf/n1115_01.pdf

か？⑤倫理審査委員会の承認は単なる手続きなのか？等の問題を含んでいる。

おわりに

次世代シーケンサーの登場により各種疾患に関わる個人の全ゲノム情報が一挙に得られるようになり、今後は患者のみならず健常者も網羅的もしくは全ゲノム解析の対象となり、消費者直販型遺伝子検査として、消費者向けのパーソナルゲノム解析サービスが、安価でかつ容易に提供されるようになると考えられる。すなわち、非医療の分野において個人の興味に答えるサービスにおいても、全ゲノム配列を入手できる時代になった。さらに消費者直販型遺伝子検査を取り巻く環境は、平成 26 年を境に、大

手企業や ICT 産業分野の企業等の参入により激変した。

しかしながら、我が国においては関係省庁及びアカデミアや社会において、また市民においても、消費者直販型遺伝子検査の周りで今何が起きているのか、今後何が起きようとしているのかの認識があまりにも希薄である。

このような状況の下、今我々が成し得ることは、容易に入手できるようになった遺伝情報をどのように取扱うべきかについて、“遺伝情報の特性”を念頭に置きつつ、ステークスホルダーが一堂に会し、真摯に検討することであると考えている。

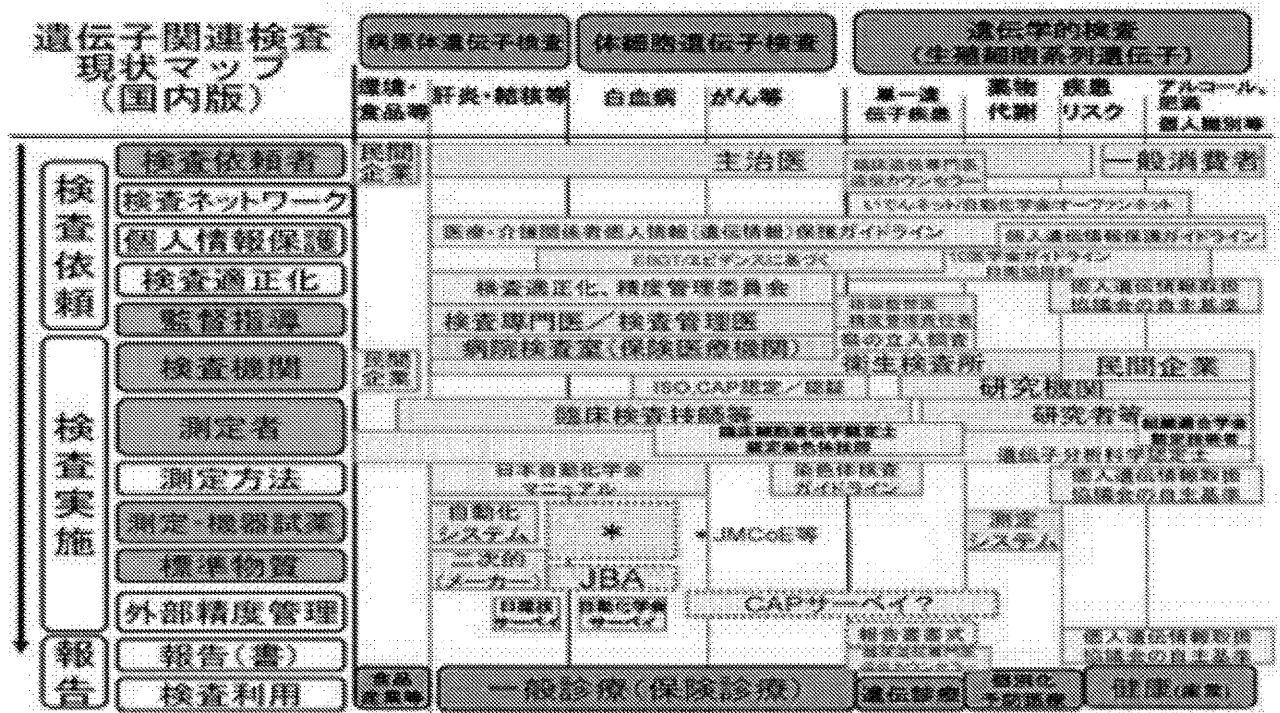


図1 遺伝子関連検査現状マップ (国内版：2007年度版)

本マップは、遺伝子関連検査をその定義に従い上段・横軸に示し、縦軸は検査の依頼、実施、報告の流れに従い、検査実施の実体となる依頼者、検査機関、測定装置等を示し、下段・横軸には対応する遺伝子検査の出口となる食品産業や診療及び遺伝医療、健康又は健康産業との関わりを示した。又、マップ中には、遺伝子関連検査の質保証に関わるガイドライン、基準、サーベイ（調査）、機関認定等の仕組みを示したものである。

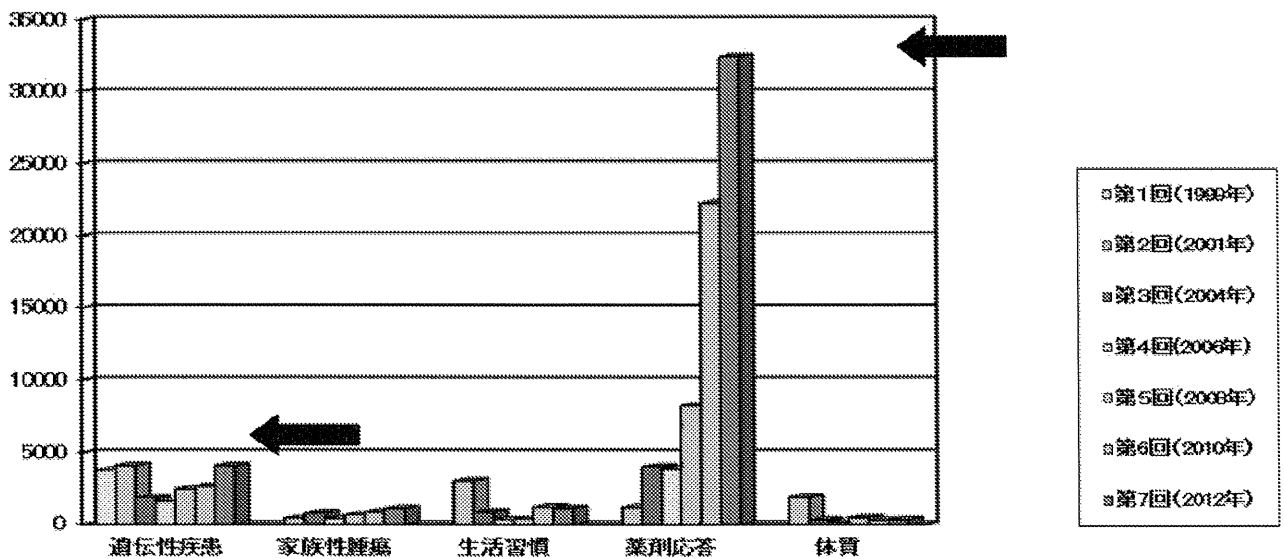


図2 日衛協 「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」対象の遺伝子関連検査の推移

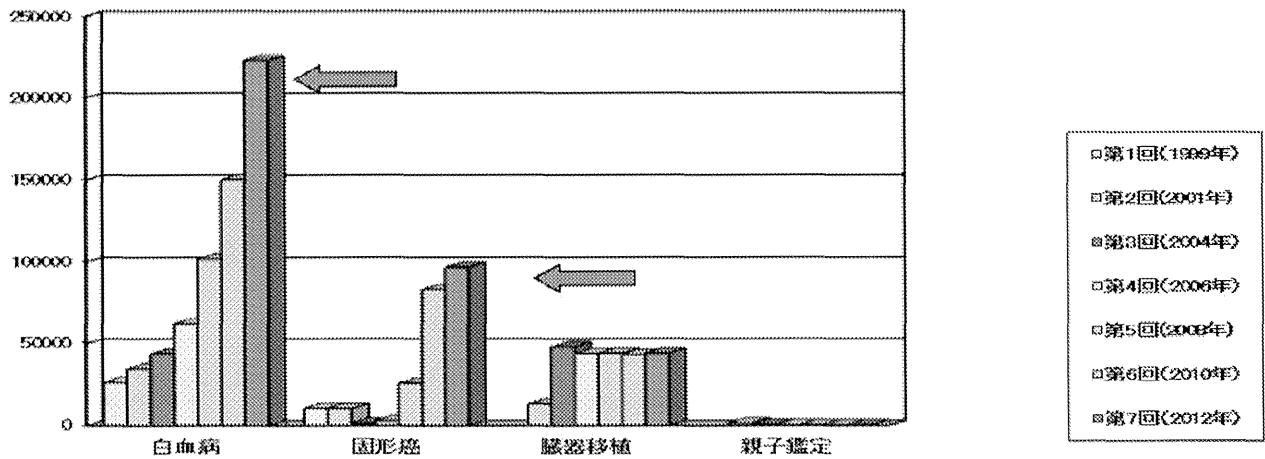


図3 日衛協 「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」対象外の遺伝子関連検査の推移

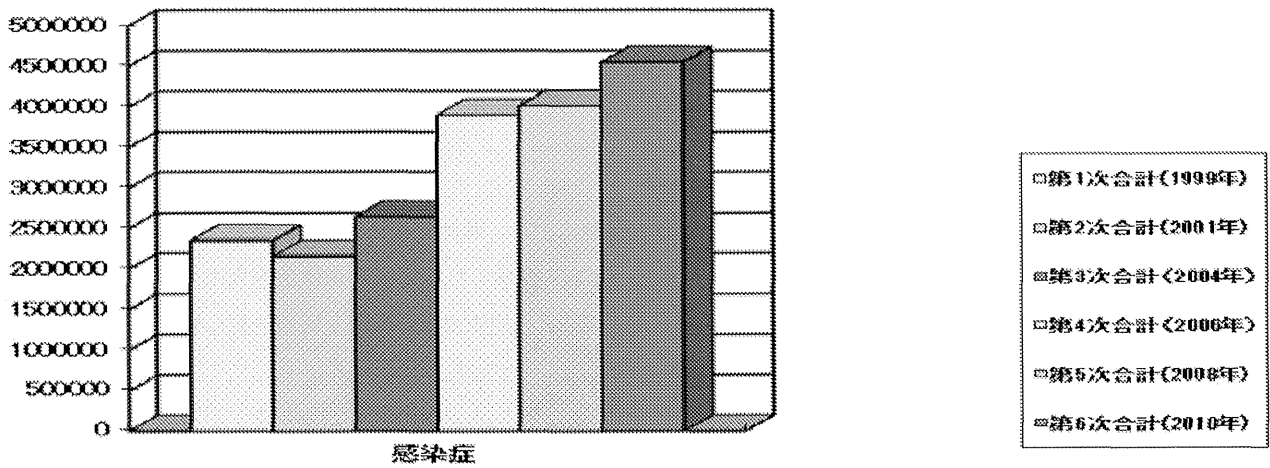


図4 日衛協 「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」対象外の感染症関連の遺伝子検査の推移

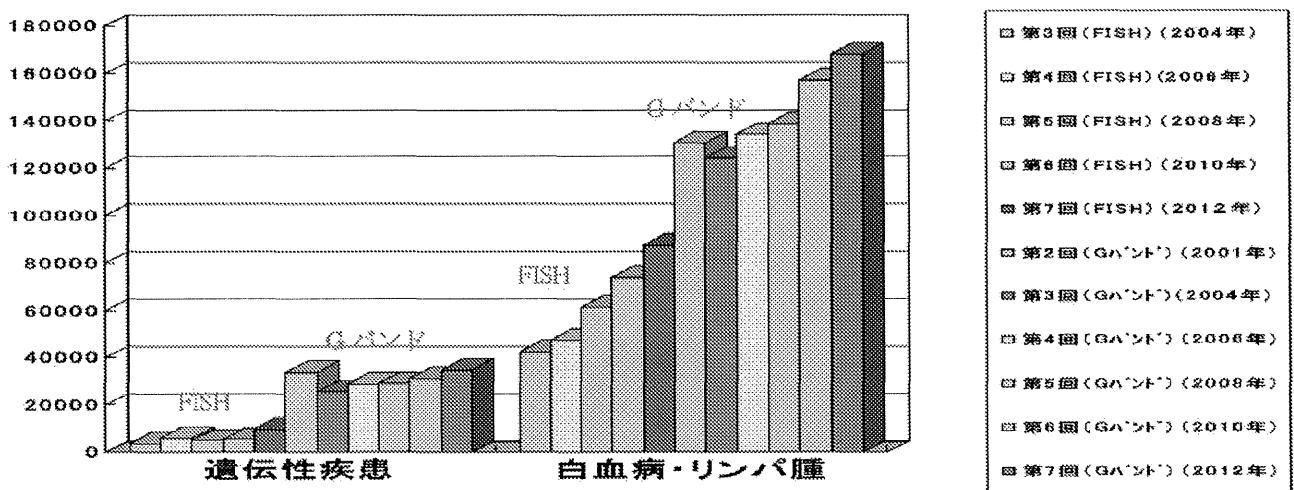


図5 日衛協 「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」対象外の染色体検査の推移

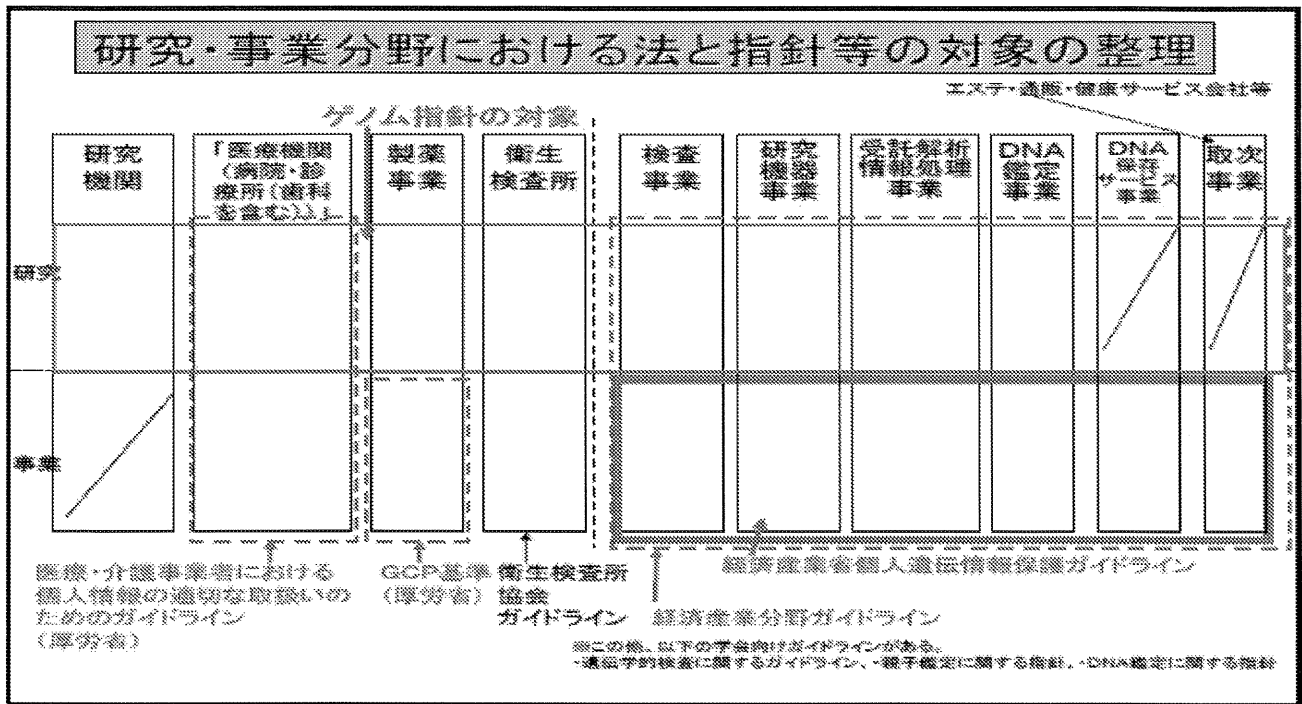


図6 個人遺伝情報取扱ガイドラインの適応範囲

表1 個人遺伝情報取扱協議会 加盟企業 (2014年度)

<p><u>[親子 (DNA) 鑑定]</u></p> <p>1. 日本ジェノミクス 2. ローカス</p> <p><u>[DNA 保管]</u></p> <p>3. 日本アンチエイジング歯科学会</p> <p><u>[試薬]</u></p> <p>4. ロシュ・ダイアグノステックス</p> <p>5. 医学生物学研究所 (MBL)</p> <p><u>[機器]</u></p> <p>6. 凸版印刷</p> <p>7. プレシジョンシステムサイエンス (PSS)</p> <p><u>[ソフトウェア]</u></p> <p>8. 日立ソリューションズ</p> <p>9. 三菱スペース・ソフトウェア</p> <p>10. NSD</p> <p>11. ヤフー</p> <p><u>[ゲノム解析]</u></p> <p>12. 日鉄住金環境</p> <p><u>[臨床検査]</u></p> <p>13. エスアールエル</p>	<p><u>[体質検査]</u></p> <p>14. ジェネシスヘルスケア</p> <p>15. イービーエス</p> <p>16. 湧永製薬</p> <p>17. ヘルスクア&ビューティーパートナー (H&BP)</p> <p>18. (株) ヒメナ・アンド・カンパニー</p> <p>19. セラノステックス研究所</p> <p>20. ゲノフ</p> <p>21. DiNA</p> <p><u>[易罹患性検査]</u></p> <p>22. サインポスト</p> <p>23. G&Gサイエンス (医家向け)</p> <p>24. ジーンクエスト</p> <p>25. DeNA ライフサイエンス</p> <p><u>[その他]</u></p> <p>26. オリンパス</p> <p>27. P5 (医家向け)</p> <p style="text-align: center;">2015年3月現在</p> <p style="text-align: center;">(企業会員; 27社 / 個人会員; 3人)</p>
--	--

協議会発足当初は、臨床検査会社も複数加盟しており、遺伝子検査の分析的妥当性に関する知見やSOP作成のノウハウを提供するなどの協力を得ていたが、その後本分野の消費者向け遺伝子検査の提供という特性を考慮し退会し、近年は体質検査や易罹患性検査(多因子疾患のリスク検査)を提供する企業(大手企業やIT関係の企業)の加盟が増えている。

試料採取キット:綿棒等の採取キット、説明書を含む
 試料:口腔粘膜等の試料、同意書を含む場合もあり

国内の遺伝子検査サービス(含DNA鑑定・保管)の状況

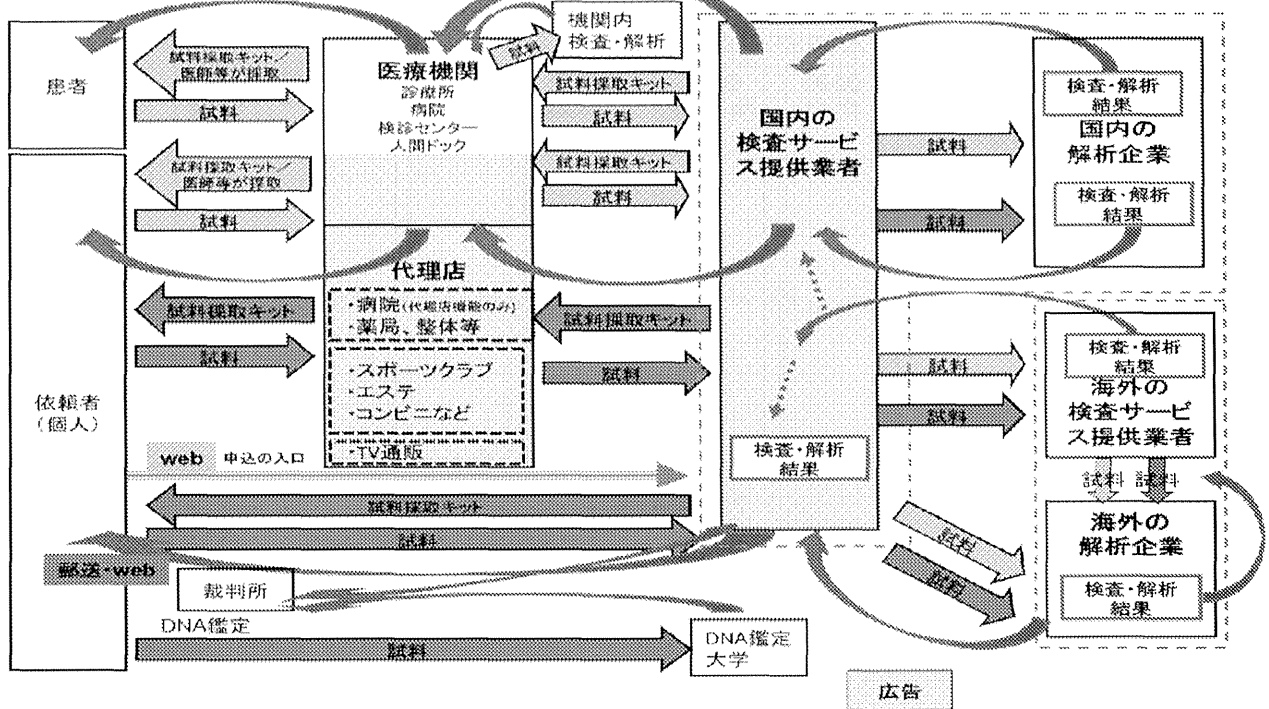


図7 消費者直販型遺伝子検査の多様な提供ルート(平成24年度調査報告書より)

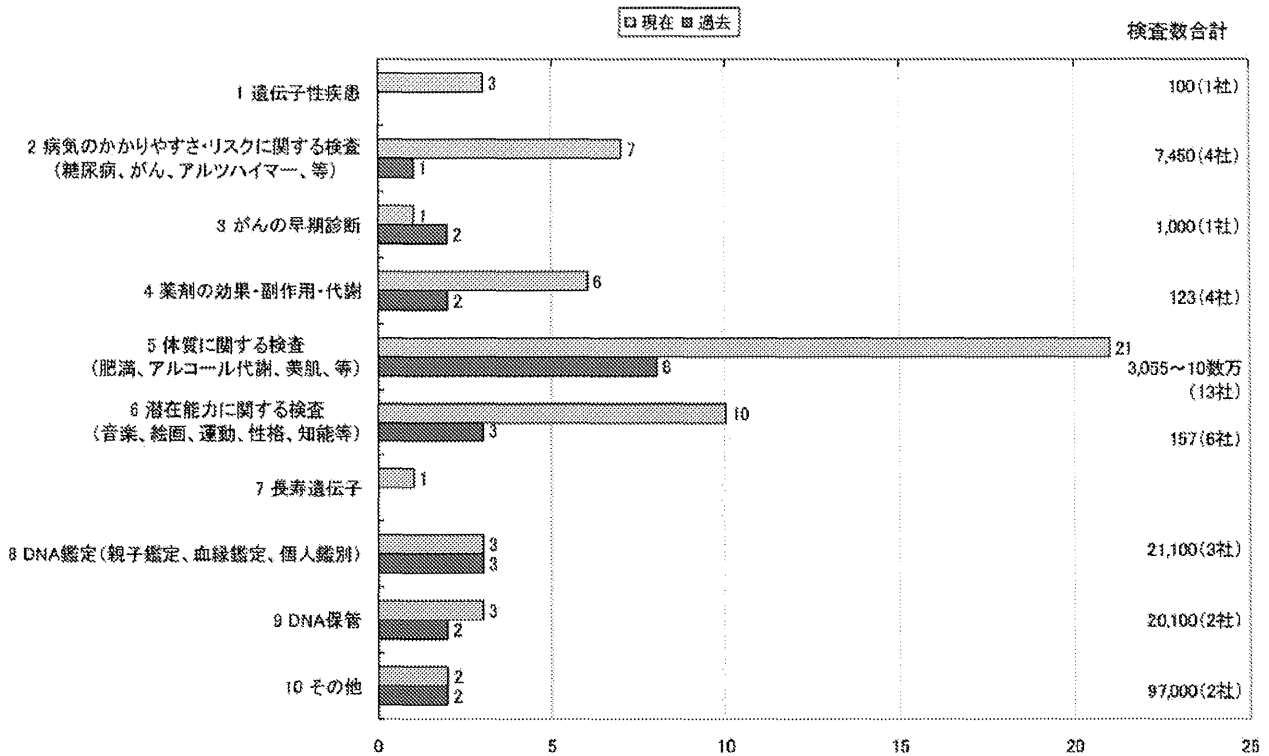


図8 遺伝子検査の実施状況(規模と事業者数)(平成24年度調査報告書より)

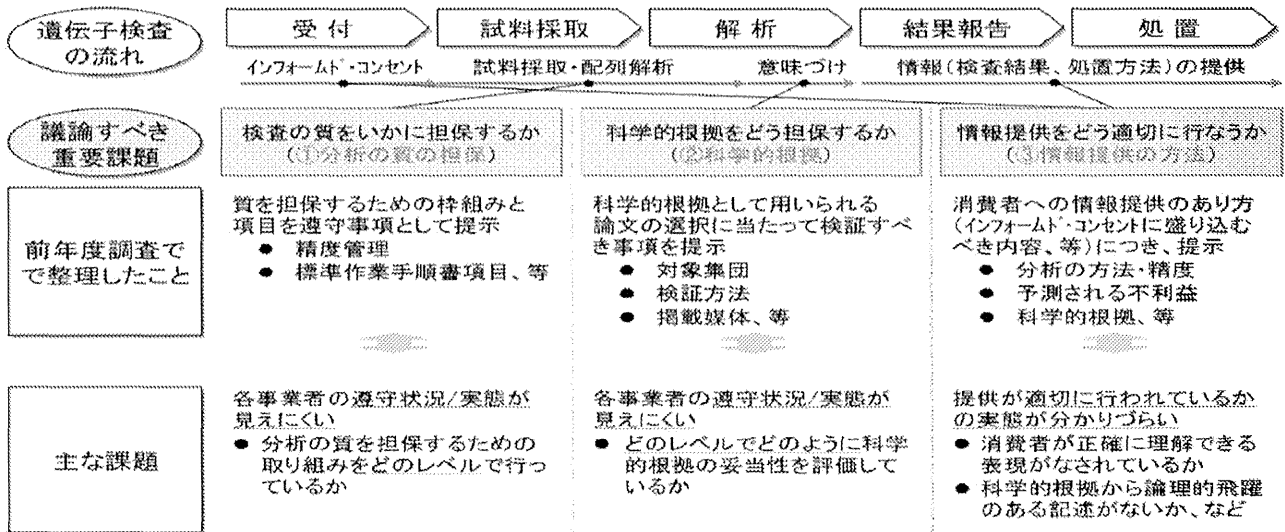


図9 議論すべき重要な課題 (平成25年度調査報告書より)

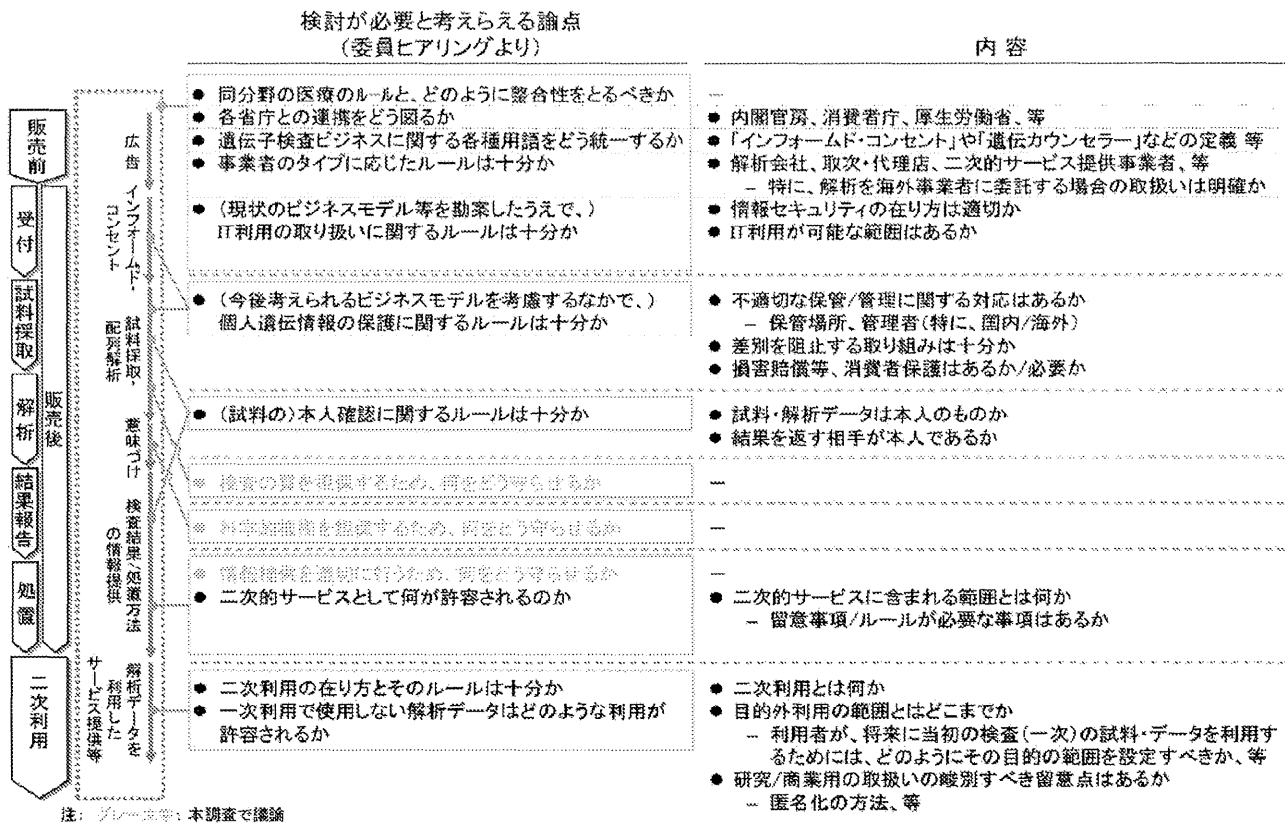


図10 検討が必要と考えられる論点 (平成25年度調査報告書より)

表2 国内の主な消費者直販型遺伝子検査サービスの概要

製品名	サービス提供企業	発祥企業	提供先の取次・代理店、医療機関	分析手法	サービス内容	サービスの対象	分析対象	価格
「GeneLife Zero」など	ジェネシスヘルスケア	国内の委託解析企業	インターネット(自社サイト、ヤフーの健康サイト)、化粧品企業、スポーツ用品販売企業、医療機関など	米 Affymetrix 社のチップなど	顔面近視、花粉症、ニコチン依存、耳垢タイプなど 疾患易罹患性、体質など 最大70項目を評価	最大203カ所のSNP	匿名者	5000円から3万円程度
「ディアゾーン」			エバーグリーン	米 Affymetrix 社のチップ	骨がん、膵がんなど10項目のがん易罹患性、またはそれに加え、ニコチン依存、アルコール代謝、2型糖尿病など体質や生活習慣病易罹患性 約30項目を評価	73カ所のSNP	数万人分	1万円から3万円
「遺伝子検査キット」	フーズクエスト	国内の委託解析企業	インターネットの自社サイト	米 Illumina社のチップ	緑内障や腎結石など疾患易罹患性を40から60項目と、BMI、飲酒量、喫煙量など体質に関する110から120項目を評価	約5000カ所のSNP、CNV	30万人分のSNP、CNV	約5万円
「動脈硬化リスク判定」など	サインポスト	国内の委託解析企業	医療機関、製薬企業など	米 Illumina社のチップ	糖尿病、肥満、高血圧、ロコモティブシンドローム、近視、ニコチン依存、アルコール代謝など疾患易罹患性や体質に関する14項目を評価	約100カ所のSNP	340カ所のSNP	約3万円から6万円

(日経バイオテック 2014年5月26日より)

参考資料3. 2014年新規参入事業者に関する報道等

① 関連記事



②同意書に記載された文章 (*ある会社の事例 情報の取扱いについて)

- 本サービスを通じて得られる遺伝情報については、当社のサービス改善、お客様にとって役立つ各種サービスの案内(将来的には広告を含む)などに利用する場合があります。その際、当社のプライバシーポリシーに基づき取得した履歴情報及び特性情報を組み合わせて利用する場合があります。
 - 又、本サービスを通じて得られる遺伝情報を、匿名化した状態で、医学的研究その他の研究目的で研究機関に提供します。提供先は「データ提供先」ページをご確認ください。
 - 当社による遺伝情報その他の情報の取り扱いの詳細については、プライバシーポリシーをご確認ください。
 - なお、解析実施事業者(株式会社XXX)においても解析作業の実施に伴い、唾液、遺伝情報を匿名化された状態で取得します。解析実施事業者においては、取得した唾液、遺伝情報を自己の研究目的や事業目的で利用するほか、その提携先に対して提供する場合があります。解析実施事業者での個人情報の取り扱いについてはこちらをご確認ください。
- (注：アンダーラインは筆者が記載した。)

③難病対策の対象となる疾患に関する記事

難病への助成 改善へ一歩

国は、難病対策推進基金助成金を活用し、患者の生活の質を向上させるための取り組みを進めている。この基金は、難病の診断・治療の促進や、患者の生活の質の向上に資するためのものである。また、難病対策推進本部は、難病の診断・治療の促進や、患者の生活の質の向上に資するためのものである。

難病対策推進基金助成金

国(厚生労働省) 難病対策推進本部
 難病対策推進基金
 難病対策推進基金助成金
 患者等

補遺 制限事項：

英語文献・資料においての、若しくは非英語原典から英語に訳された文献・資料においての、“**medical**”の記載について、本報告書作成の際に、当研究班に課せられた使命から極力忠実・正確な理解のもと使用することに注意を払う努力をした。

実際には、日本語へ転換する際に、

- (1) 我が国で言えば公的保険診療のみに限定した意味に該当する言わば「狭義の医療」として使用されているケース
- (2) 我が国で言う公的保険診療の枠にこだわらず、自由診療や予測・予防医療ないしは検診や人間ドック等に該当する事象も排除しない範疇で捉える「広義の医療」という意味で使用されているケース、

さらには、

- (3) 医療という概念に留まらず、人の健康・保健を含めたさらに広い概念で捉える意味での言わば「医学（的）」という意味合いで使用されているケース、

また、

- (4) 「医学研究」という意味合いで使用されているケース

など、記載箇所の前後ないし全体の文脈の中で慎重に捉えねば、その正確な意味・解釈を抽出し得ないという、一つの単語ながら実に様々な意味合いで使用されており、厳密であろうとすればするほど困難を伴うことが判明した。

しかも、上記各概念独立にではなく、相互に幾分かずつ内包し合って使用されていると思われるケースも少なからず認められた。特に、法律の正確な解釈という点において、この日本とラテン語を出自とする言語圏の国々との言語学上の差異を完全に適合・配慮して翻訳ないし法理を完璧に解釈することには時に限界のあることも明らかとなった。

我々研究班としては、その限度内において可及的最大の配慮を払い、正確を期して邦訳するとともに、客観的解釈のもと記載する事に努めた。

報告書中、「医療及び医学的」などと記載のある箇所は、(1)に限定せず(2)及び(3)も含む事を意味する。

例えば、英文資料で“**medical purpose**”と記載のある場合、適宜その前後の文脈から状況に応じ、(1)ないし(2)についての記載の場合は「医療目的」と表記し、そこに(3)も含む場合「医学及び医療目的」、(3)のみの、より広