

平成28年度厚生労働行政推進調査事業補助金 厚生労働科学特別研究事業
「遺伝学的検査の市場化に伴う国民の健康・安全確保への課題抽出と
法規制へ向けた遺伝医療政策学的研究」
総括研究報告書

研究課題：遺伝学的検査の市場化に伴う国民の健康・安全確保への課題抽出と
法規制へ向けた遺伝医療政策学的研究

高田史男¹、福嶋義光²、櫻井晃洋³、三宅秀彦⁴、山田重人⁵、小西郁生⁶、
鎌谷洋一郎⁷、福田令¹、堀あすか⁸、堤正好⁹

¹北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学、²信州大学医学部遺伝医学・予防医学、
³札幌医科大学医学部遺伝医学、⁴京都大学医学部附属病院遺伝子診療部、
⁵京都大学大学院医学研究科人間健康科学系専攻、⁶国立病院機構京都医療センター、
⁷理化学研究所統合生命医科学研究センター、⁸北里大学病院遺伝診療部、⁹株式会社エスアールエル

当研究班は、厚生労働省行政推進調査事業の特別研究として「遺伝学的検査の市場化に伴う国民の健康・安全確保への課題抽出と法規制へ向けた遺伝医療政策学的研究」を推進した。当研究班が取り組んだ具体的課題として、まずは「DTC等の遺伝子関連検査の国内事業者・医療機関等に関する実態調査」研究が挙げられる。国内の「遺伝子検査ビジネス」市場を中心に遺伝子検査提供体制の現状の把握に努めた。

また、研究分担者毎に課題を分担して調査研究を推進した後、全員で議論・検討を重ねてまとめ上げた各個研究が挙げられる。

各個研究1 「多因子疾患の検査の科学的正当性に関する検討」

各個研究2 「国外の遺伝子関連検査適正運用化へ向けての対応状況」

各個研究3 「生殖・周産期領域の遺伝学的検査の市場化に関する調査と課題抽出」

各個研究4 「親子関係と法律、出生前DNA親子（父子）鑑定ビジネスの現状と課題」

以上の調査・研究課題の成果から得られた知見を基に、研究班として政策的検討を中心に議論を進め、現状の課題や執り得るべき施策オプション等に言及し、本稿の中で考察と提言として取りまとめた。

1. 背景

近年、殊に21世紀に入って以降、医療・非医療に関わらず様々な分野で遺伝学的検査の利活用が盛んになっている。2003年に13年間をかけてヒト1人分の遺伝情報、すなわちゲノムDNAの全塩基配列決定（解読）を国際共同研究の形で推進した「ヒトゲノム計画」が完了したが、その偉大な功績も色褪せない2000年代半ばには、早くも多人数のヒトゲノム解析を行い、そこに潜む膨大な数の個人差、すなわちDNAバリエーションの存在を明らかにするとともに、それら遺伝型とヒトの表現型との関係を解明し、その先にある人類の医学・医療の発展、健康増進、寿命の延長等に寄与すべく、世界各国で研究が

推進され今に至る。当初は数万から数十万箇所程度の一塩基多型 (single nucleotide polymorphisms; SNPs) 等の多型解析を行い、そのデータを基に民族毎のゲノムの傾向を明らかにするなどのゲノムワイド関連解析 (Genome-Wide Association Study; GWAS) が進められてきたが、最近では数万人から数十万人規模でゲノムDNAの全塩基配列を決定（解読） (Whole Genome Sequencing; WGS) し、前向き研究を含めた大規模ゲノムシーケンス研究が世界中で推進されている。これは、当該分野におけるイノベーションの代名詞とも言える超高速でゲノム塩基配列を解読する装置、次世代シーケンサー (Next Generation Sequencer; NGS) の2000年代

中盤からの出現と実用化、そして普及に因るところが大きい。

基礎、臨床の両研究が急速に進む中、そこからスピアウトしてくる新知見をインターフェイス側、すなわち医療のみならず国民生活で利活用する形で社会に還元する様々な動きもまた活発化してきた。

しかし、一方で危惧の声も聞かれる。一つは、技術的には同じテクノロジーであるゲノム解析技術を用いた遺伝学的検査ではあっても、利活用される分野により、以下の諸点で被検者への対応等の面で差異が生じているという点が挙げられる。

(1) 検査実施前及び検体採取前のプロセス

- ① 専門家との対面式での遺伝カウンセリング実施の有無
- ② 被検者に事前に提供されるべき情報の内容と質：検査技術・手技及びデータ解析法、検査の精度・信頼度・限界・制限、得られた結果により出来る事と出来ない事、検査の実施・未実施に伴い被る利益と不利益
- ③ インフォームド・コンセント取得の有無ないし方法：対面式で書面を用いながら口頭で説明を行い、逐次質問等を受けながら進めるスタイルか、ホームページのサイト上でクリックするだけのスタイルか、若しくは何もないか。

(2) 検査実施後及び結果報告のプロセス

- ① 専門家との対面式での遺伝カウンセリング実施の有無
- ② 結果報告でなされる説明：解析データの信頼性・妥当性・有用性の有無及び、正しい科学的根拠に基づく解釈がなされているか。難解な結果情報を被検者が正しく理解出来るよう分かりやすく丁寧に伝えているか。結果を受けて検

討する対応法の選択肢を提示するに際し、科学的・医学的に正しい根拠に基づいているというだけでなく、倫理的・法的・社会的にも問題のない選択肢が提示されているか。

- ③ 心理社会的支援：結果に基づいて被検者が自律的に正しい自己決定を行っていく支援がなされているか。誤解や、過度の安心や不安を与えない注意が払われているか。疑問や不安を覚えた被検者に対し、対面式の遺伝カウンセリングを通して十分な対応が図られているか。

以上の諸点に留意しつつ、遺伝学的検査について俯瞰する。

2. 医療における遺伝学的検査

遺伝学的検査を語るに際し、その評価基準として「ACCEモデル」という概念がある。すなわち、遺伝学的検査を評価する上でのパラメータとして、検査そのものについての「分析的妥当性（“A” nalytic Validity)¹」、「臨床的妥当性（“C” linical Validity)²」、「臨床的有用性（“C” linical Utility)³」の検証が求められると共に、「倫理的・法的・社会的側面の課題（“E” thical, Legal and Social Implications; ELSI）」の検討も併せて十分になされる必要があるというものである。ACCEとは、それらの頭文字を取って繋げたものである。医療における遺伝学的検査は、基本的にこの4つのパラメータ全てが満たされているものが採用、実施されているといえる。これを実際の遺伝子診断を例に当てはめて考えると以下の様になる。

まず、「分析的妥当性」だが、日本ではそれを評価できるオリジナルの国内規範が存在しない。そのため、国内の少なからぬ検査施設は、ISO15189⁴、CAP

¹ 分析的妥当性とは、検査法が確立しており再現性の高い結果が得られるなど、精度管理が適切に行われていることを意味しており、変異がある時の陽性率、変異がない時の陰性率、品質管理プログラムの有無、確認検査の方法等の情報に基づいて評価される。

² 臨床的妥当性とは、検査結果の意味付けが十分になされていることを意味しており、感度（疾患がある時の陽性率）、特異度（疾患がない時の陰性率）、疾患の罹患率、陽性的中率、陰性的中率、遺伝型と表現型の関係等の情報に基づいて評価される。

³ 臨床的有用性とは、検査の対象となっている疾患の診断がつけられることにより、今後の見通しについての情報が得られたり、適切な予防法や治療法に結びつけることができるなど臨床上的メリットがあることを意味しており、検査結果が被検者に与える影響や効果的な対応方法の有無などの情報に基づいて評価される。

⁴ 国際標準化機構（International Organization for Standardization; ISO）の臨床検査と体外診断検査システム（TC-212）技術委員会の中の体外診断検査システムに関する規格を作成する第1作業部会（WG-1）が担当した臨床検査室の品質マネジメントシステムにより作成された国際規格。

国際臨床検査成績評価プログラム(CAPサーベイ)⁵、CLIA⁶等の海外の公的認証制度による評価を受けることで自らの実施している検査の質保証の維持を担保するとともに、対外的に自施設の適正性を表明している。本件に関して我が国が対峙する根本的課題としては、検査の質保証は医療の適正性の根幹に関わる問題であり、国民の生命と健康、安全を守るという観点から、そのための基準作りをはじめ、評価ないし審査制度、認証制度や免許制度等、必要な体制は国家により整備されていなければならないという点にある。現時点において、国内の良心的な検査施設は、自社の検査体制の精度管理その他の正当性・妥当性・適正性・安全性等を証明するために、既述の様に海外の認証制度による審査を受けているが、一方でそれを行わない検査施設については、客観的な質保証の評価はないままに検査業務が行われているという現実、早急な対応が求められる。

現在、国内法には遺伝学的検査に関係する可能性のある法律として「臨床検査技師等に関する法律」、いわゆる臨床検査技師法があり、その中で衛生検査所の登録制等に関する規定が設けられている。この臨床検査技師法では、第四章の二 第二十条の三 第二項で、衛生検査所開設の際、その構造設備、管理組織その他の事項が厚生労働省令で定める基準に適合しない時、都道府県知事は登録をしないとある。同条の五では、都道府県知事により登録衛生検査所に対して必要な報告を求めたり、立ち入り検査が出来ることとある。同条の六では、構造設備、管理組織の変更等、必要な措置を都道府県知事が指示でき、同条の七では登録の取り消しや業務停止命令ができることとある。また、臨床検査技師法施行規則第十二条では、厚生労働省令で定める基準として衛生検査所の登録基準を定めている (Box.1)。しかし本施行規則では、「～検査用機械器具を有すること」、「～検査室

Box. 1 臨床検査技師等に関する法律施行規則（最終改正：平成 27 年 2 月 12 日厚生労働省令第 18 号）
(衛生検査所の登録基準)

第十二条 法第二十条の三第二項 の厚生労働省令で定める基準は、次のとおりとする。

- 一 電気冷蔵庫、電気冷凍庫及び遠心器のほか、別表第一の上欄に掲げる検査にあっては、同表の中欄に掲げる検査の内容に応じ、同表の下欄に掲げる検査用機械器具を有すること。
- 二 別表第二の各号の上欄に掲げる区分に応じ、同表の下欄に掲げる面積以上の面積を有する検査室を有すること。ただし、血液を血清及び血餅に分離すること（以下「血清分離」という。）のみを行う衛生検査所にあつては、十平方メートル以上の面積を有する検査室を有すること。
- 三 検査室は、検査室以外の場所から区別され、十分な照明及び換気がされるものであること。
- 四 微生物学的検査をする検査室は、専用のものであり、かつ、他の検査室とも明確に区別されていること。
- 五 医薬品である放射性同位元素で密封されていないもの（放射性同位元素の数量及び濃度が別表第三に定める数量及び濃度を超えるものに限る。以下「検体検査用放射性同位元素」という。）を備える衛生検査所は、厚生労働大臣が定める基準に適合する検体検査用放射性同位元素の使用室、貯蔵施設、運搬容器及び廃棄施設の構造設備を有すること並びにその衛生検査所の管理に関して厚生労働大臣が定める基準に適合するために必要な措置を講じていること。
- 六 防じん及び防虫のための設備を有すること。
- 七 廃水及び廃棄物の処理に要する設備又は器具を備えていること。
- 八 検査業務に従事する者の消毒のための設備を有すること。
- 九 管理者として検査業務に関し相当の経験を有する医師が置かれているか、又は管理者として検査業務に関し相当の経験を有する臨床検査技師（検体検査用放射性同位元素を備える衛生検査所にあつては、管理者として当該衛生検査所における検査業務の管理に関し必要な知識及び技能を有する臨床検査技師として厚生労働大臣が別に定める臨床検査技師に限る。）が置かれ、かつ、衛生検査所の検査業務を指導監督するための医師が選任されていること。

⁵ 米国病理学会 (College of American Pathologists; CAP) により実施される国際的臨床検査精度管理プログラム。

⁶ 米国臨床検査施設改善法 (Clinical Laboratory Improvement Amendment; CLIA) に基づき、連邦政府機関であるメディケア・メディケイドサービスセンター (Centers for Medicare & Medicaid Services; CMS) が所管する臨床検査施設の認証・登録制度。

- 十 別表第四の各号の上欄に掲げる区分に応じ、同表の下欄に掲げる人数以上の医師又は臨床検査技師が置かれていること。ただし、血清分離のみを行う衛生検査所にあつては、一人以上の医師又は臨床検査技師が置かれていること。
- 十一 第九号に掲げる管理者及び前号に掲げる者のほか、精度管理責任者として、検査業務に関し相当の経験を有し、かつ、精度管理に関し相当の知識及び経験を有する医師又は臨床検査技師が置かれていること。
- 十二 次に掲げる事項を記載した検査案内書（イからチまでに掲げる事項については検査項目ごとに記載したものに限る。）が作成されていること。
- イ 検査方法
 - ロ 基準値及び判定基準
 - ハ 医療機関に緊急報告を行うこととする検査値の範囲
 - ニ 検査に要する日数
 - ホ 測定（形態学的検査及び画像認識による検査を含む。以下同じ。）を委託する場合にあつては、実際に測定を行う衛生検査所等の名称
 - ヘ 検体の採取条件、採取容器及び採取量
 - ト 検体の保存条件
 - チ 検体の提出条件
 - リ 検査依頼書及び検体ラベルの記載項目
 - ヌ 検体を医療機関から衛生検査所（他の衛生検査所等に測定を委託する場合にあつては、当該衛生検査所等）まで搬送するのに要する時間の欄
- 十三 別表第五に定めるところにより、標準作業書が作成されていること。
- 十四 別表第五の上欄に掲げる標準作業書に記載された作業日誌の記入要領に従い、次に掲げる作業日誌（事故又は異常への対応に関する記録の欄が設けられているものに限る。）が作成されていること。ただし、血清分離のみを行う衛生検査所にあつては、ハ及びヘに掲げる作業日誌を、血清分離を行わない衛生検査所にあつては、ニに掲げる作業日誌を作成することを要しない。
- イ 検体受領作業日誌
 - ロ 検体搬送作業日誌
 - ハ 検体受付及び仕分作業日誌
 - ニ 血清分離作業日誌
 - ホ 検査機器保守管理作業日誌
 - ヘ 測定作業日誌
- 十五 次に掲げる台帳が作成されていること。ただし、血清分離のみを行う衛生検査所にあつては、ロからニまでに掲げる台帳を作成することを要しない。
- イ 委託検査管理台帳
 - ロ 試薬管理台帳
 - ハ 統計学的精度管理台帳
 - ニ 外部精度管理台帳
 - ホ 検査結果報告台帳
 - ヘ 苦情処理台帳
- 十六 衛生検査所の組織、運営その他必要な事項を定めた組織運営規程を有すること。
- 十七 前各号に掲げるもののほか、精度管理に必要な措置が講じられていること。

を有すること」、「～ために必要な措置を講じていること」、「～器具を備えていること」、「～設備を有すること」、「～人以上の医師または臨床検査技師が置かれていること」などと、内容的に具体的な基準や手技、手続き等についての詳細な記載は少なく、また、検査案内書の作成を求めているが、内容について

ではこちらも項目の記載のみとなっている。

それに対し、例えば米国では、前述の CLIA 法に基づき人の健康や疾患に関係する医学的検査を行っていれば保険償還を受けていなくても全検査施設が CMS（前頁脚注 6 参照）により規制監督される対象となっていて、CLIA 認定を受け CLIA への登録を

行う事が義務づけられている。そのCLIA認定を取得するには、同法に基づき州政府のCLIA担当審査官による直接の審査かCAP等のFDA承認機関による審査を受け合格しなければならない。さらに、その認定資格を継続するためには、個々の検査項目毎に3段階に分けた難易度カテゴリーに沿って審査が行われるが、中・高難易度クラス (moderate / high complexity class) の検査を扱う検査施設は2年毎の更新審査が義務づけられている。遺伝学的検査も含まれる、検査そのものが非常に複雑で解釈も難解な high complexity class に分類される検査の場合、施設要員は、実際の検査実施者と監督者がそれぞれ相応の資格を有する必要がある、また、自分達の熟練度、作業の正確性の試験を受ける必要がある。具体的には、年に3回程度実施される、与えられた時間のなかで標準物質等の検査用サンプルを用いての実地の熟練度試験 (proficiency test) に合格しなければならない。一部の検査項目では毎年1回程度、能力テスト (competency test) といって施設内で当該検査を担当する全ての検査実施者一人ひとりに分析を求め、失格した場合、決められた時間内に挽回するか、再度学校に通い学び直す義務が課せられる。

さらにCLIA法に基づく検査施設の質保証に関する規定内容として、上記の我が国の厚生労働省令の衛生検査所の登録基準 (Box. 1) のような単なる施設設備や管理組織、人員数、書類作成などの項目を列挙するだけに留まらず、左記項目の具体的内容に関する記載に加え、検査前・中・後のプロセスや体制、検査記録の内容や保管条件、検査の質の評価体制、アクシデントが起きた際のマネジメント、委託機関からの問い合わせや苦情等への対応等々、多くのカテゴリー毎に具体的に細かく記載されている。施設の定期審査等はこれらの規定に基づいて実施される。

以上の様に、我が国の医療等で実施される遺伝学的検査を含む検体検査の質保証のための法整備は、一例として挙げた米国に比しても極めて不十分と言わざるを得ないのが現状である。殊に、解析担当者の適正性評価や技能審査などの規定を定めた法令は我が国には無い。現在、医政局において医療機関や

衛生検査所で実施される遺伝学的検査を含めた検体検査の精度の確保に関する制度改正が進められている所であり、今後の成果に期待がかかる。

次に「臨床的妥当性」だが、端的に述べれば、当該検査により一定以上の信頼度を以て診断が出来る、または結果を得て一定以上の信頼度を以て解釈がなり立つ、という事に相当する。その次の「臨床的有用性」は、検査によって得られた結果や診断に基づいて治療法や予防法その他、何らかの対応策が提供出来るという事に相当する。原則的に、医療分野においてはこれらが満たされた検査が提供される。

3. 非医療における遺伝学的検査

企業等が病院を介さず、一般市民に有償で遺伝学的検査を提供する、いわゆる「DTC遺伝子検査ビジネス⁷」が勃興してきた。DTCとは、“direct to consumer”、つまり消費者に医療機関を介さず直接販売する、という意味である。この業態は医療や研究の枠ではなく市場経済の範疇で取り扱われる「営利事業」として、民間企業が遺伝子関連商品を“販売”するビジネスという形で市場を拡大しつつある。

現在、国内で最も普及している体質遺伝学的検査ビジネス、いわゆる「体質遺伝子検査」の代表的商品に「肥満遺伝子検査」がある。3～4種類の遺伝子の各1箇所程度のSNPを調べ、その遺伝型を以て「肥満遺伝子型」なる類型を行い、各型が肥満のなりやすさや身体の部位別の脂肪のつき方と関連していると謳い、さらに各型に合わせた食事や運動など生活指導の文書を検査結果とともに顧客に郵送したり、サプリメントやレトルト食品などを追加販売したり、中には、スポーツクラブで「遺伝子型に合わせた」と謳うダイエットプログラムや、エステティックサロンで同様のエステコースをはじめとした様々な有償サービスを提供する業者も散見される。

その他の「体質遺伝子検査」として、疾病易罹患性を調べる「遺伝子検査」商品がある。糖尿病、高血圧、心筋梗塞、脳梗塞、がん、骨粗鬆症、アルツハイマー病、アレルギー、膠原病などへの易罹患性を調べるというものである。ただ、これら疾患名のついた検

⁷ DTCはdirect to consumersの略で、医療を介さず直接消費者に販売提供される、という意味。遺伝子検査の表記は、正しくは遺伝学的検査であるが、ビジネスの場合、この通称が一般に普及しているため本稿では“ ”を用いて記載している。

査については、医療の範疇であり、法解釈上医師のみが行い得る医行為としての“診断”につながり得るという解釈から、診療所などの医療機関（医師）を介して販売をする業者も急増しつつあるが、一方で、健康な一般市民を対象とする予測検査はあくまで健康維持・増進目的の検査であり、医療上の検査にはあたらないとして、直接販売している業者も多数認められる。後者の例として、最近ではIT関連企業がこの分野に乗り出し、多数の遺伝子を「チェック」し「病気の発症リスクや体質を判定」するネット販売を展開するようになり話題となっている。疾患以外にも毛髪の性状（カール）、禿頭、目の色、身長、アルコール代謝等といった身体的特徴や体質を謳う検査商品についても販売されるようになっている。

こうした「遺伝子検査」キットは、綿棒で頬の内側をこすったり、唾液を貯めたり、爪を切ったり、毛髪を抜くなどして会社に返送する。これらに共通して言えることは、採血などのように痛みを伴い医師や看護師、臨床検査技師等の医療職者のみに許可される侵襲的医行為を避け、顧客が一人で安全かつ苦痛なく容易に検体採取できる手法を採用しているという点である。

業者は顧客に対し「病院へ行く必要もなく、誰にも知られず、安心・安全、簡単・迅速に自分の調べたい検査が受けられる」というメリットを前面に押し出してテレビや新聞・雑誌などのメディアやインターネット等で広告を打っているが、一方で薬局や百貨店の健康商品売り場など店頭でも販売している。また最近では、これら検査商品と同様の検査を、既述のとおり一部診療所などの医療機関（内科、美容外科、歯科など）を介して販売されるようになっている。

それら以外にも人間の才能が分かるという「遺伝子検査」を商品として販売する業者も出現している。記憶力や知能、運動能力、音楽や絵画の才能などを調べるというものである。主に子どもを持つ親をターゲットに販売戦略を展開している。また、父子関係などの親子鑑定をはじめとしたDNA血縁鑑定や、さらには検査対象となる人物からのインフォームド・コンセントを取得することなく実施される毛髪・体毛、月経血が浸透し乾燥した生理用ナプキン、精液が付着して乾燥したティシュペーパーやタバコ

の吸い殻、歯ブラシ等を用いたDNA鑑定を扱うビジネスが出現している。これらの詳細は、そこに潜む背景的課題も含め、各個研究4に譲る。

以上に掲げた非医療分野における遺伝学的検査を、まずは「分析的妥当性」の視点から検討してみる。前段で述べた医療においてと同様に、我が国には評価・審査・認証・施設免許制度等の質保証に関する国内法が存在しないために、検査会社で実際に質保証が担保されているかについて外部から客観的に把握する術は、既述の海外の認証制度を受けている場合を除いては極めて困難という事になる。

次に、検査の結果解釈の科学的根拠と信頼性については、検査の種類が多様なため一概に言えるものではないが、上記「体質遺伝子検査」の対象の多くは環境因子をも含む多因子による表現型であり、疾患や易罹患性を含む多くの表現型の遺伝的背景としては、ゲノム中に広く存在する膨大な数のSNPsをはじめとする多型の総和により醸成されていると考えられている。これらを一定以上の信頼水準の精度で結果を導き出せるとすれば、それは大規模ゲノムコホート研究の成果を待たねばならない。この部分の詳細については、各個研究1にその詳細が述べられているのでそちらを参照いただきたい。当研究班が委託調査として行った「DTC等の遺伝子関連検査の国内事業者・医療機関等に関する実態調査」（以後、実態調査と略す）によれば、現在、国内の「DTC遺伝子検査」企業が提供している検査商品は、GWASより得られた成果から、表現型毎に有意差の大きいSNPsを文献情報等を元に選定し、その解析結果を以て体質判定を行っているものが多かった。一方、諸外国、例えば米国ではFDAが、この手法では業者ごとに独自に選択する多型の箇所、選択数、統計解析方法等により、同じ表現型にも関わらず生み出される予測評価結果が業者ごとにばらつきの大きい点に疑問を呈したことで、その様な信頼度の低いものを検査ビジネスと称して提供するにも関わらず、遺伝カウンセリングなどのface to faceでしっかり顧客の疑問や混乱に対応出来る提供体制を整えている業者はほとんど居なかった点等を指摘したことで、業者の撤退が相次ぎ、現在ではこの類の検査商品を販売する業者は皆無になった。この辺りの経緯については、各個研究2に詳述されている。検査結

果に基づいて提供されるサービスについては、結果自体が科学的根拠の面で信頼性に欠けているため、その結果に基づく各遺伝型に合わせた予防、健康増進に関する商品・サービスの信頼性についても疑念が残ることになる。加えて、遺伝型に合わせて作られたというサプリメントやレトルト食品、運動プログラム、食事プログラム、エステ等も多数販売されているが、これらが各遺伝型との間に医学・統計学的研究を経て明らかな有意性が認められたという医学論文等の報告は無い。米国では既に10年以上前に会計検査院による報告、通称GAO報告で、肺癌の易罹患性を調べるという「DTC 遺伝子検査」商品を取り上げて調査を実施、結果的に検査結果など関係なく禁煙指導を行っていた実態を明らかにし、遺伝学的検査を行わなくても同じ生活指導となっていた検査商品の無効性に対して悪質なビジネスであると警鐘を鳴らした。米国や欧州では科学的根拠の面で問題が大きいということで販売されなくなっている「DTC 遺伝子検査」が、日本では何の規制もなく販売されているという実情がある。

「遺伝子検査ビジネス」に関する実態やそれに関わる諸問題については欧米を中心に調査、報告されている。こうした報告文献を集めて分析した Covolo ら (2015)⁸によると、「遺伝子検査ビジネス」の諸問題を次のように述べている。「遺伝子検査ビジネス」に対する一般市民の認知度は高くないこと、検査結果による健康のための行動変容はみられなかったこと、また、受けた検査の結果を誤解する恐れから、医師に相談したケースが報告されていることである。そういった状況のなかで、遺伝の専門家の意見としては、予測的検査を遺伝カウンセリングなしに提供してはならないとの意見が多く、特に検査実施の際の精神的ストレス、結果に対する誤解の恐れ、保険に入れない等を懸念していた。また、企業のHP調査により、企業の多くは消費者に検査の手法、限界点、起こり得る不利益に関する情報を公開していないことが浮き彫りになった。検査の臨床的有用性については、予測的価値は低く、臨床的妥当性と臨床

的有用性については、研究段階であると述べている。

また、サービス企業は、検査を受けることによって、検査結果を知ることで自分のライフスタイルを変えるきっかけになり得ると謳っているが、果たしてこうした「遺伝子検査ビジネス」に本当にメリットがあるのか懸念が残る。

Hollands⁹らの報告概要(2016)研究では、多因子疾患のリスクを評価する遺伝子関連検査を受けることによって生活改善などの行動変容があったかを調査した18編の論文を選定し、記載されたデータを分析した。具体的には、18歳以上の集団に遺伝子関連検査の結果に基づく疾患リスクを告げられた群と告げられていない群を比較し、疾患リスクを軽減するための行動変容があったかを検討した。その結果、調べた行動変化と告知した遺伝的リスクである①禁煙(食道癌など)、②ビタミン剤の服薬(アルツハイマー病)、③アルコール摂取の減量(がん、心血管疾患など)、④日焼け予防(悪性黒色腫)、⑤ダイエット(2型糖尿病、肥満、家族性高コレステロール血症など)、⑥運動(2型糖尿病、肥満、家族性高コレステロール血症など)、⑦健診やサポートプログラムへの参加(2型糖尿病、大腸癌)について、いずれの場合の遺伝子関連検査に基づく遺伝的リスクを告げても行動変容につながる根拠や行動への動機付けが認められず、行動の改善は進まなかったと結論づけている。

4. 「DTC等の遺伝子関連検査の国内事業者・医療機関等に関する実態調査」の総括

2016年10月19日にゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォースにより公表された「ゲノム医療等の実現・発展のための具体的方策について」(TF意見とりまとめ)では、消費者向け「遺伝子検査ビジネス」について、「①分析的妥当性の確保、②科学的根拠の確保、③遺伝カウンセリングへのアクセスの確保、に関する実効性のある取組を行う必要がある」としている。また、プライバシー保護の観点を含めたデータ保存管理における安全性確保、

⁸ Covolo L, et al. Internet-Based Direct-to-Consumer Genetic Testing: A Systematic Review. J Med Internet Res. 2015 Dec 14;17(12):e279.

⁹ Hollands G, et al. The impact of communicating genetic risks of disease on risk-reducing health behaviour: systematic review with meta-analysis. BMJ. 2016 Mar 15;352:i1102

日本人ゲノムデータの海外流出への懸念、医療機関を通じて実施される場合への留意等についても考慮すべきであるとしている。

本稿では、委託調査として行った「DTC等の遺伝子関連検査の国内事業者・医療機関等に関する実態調査」(実態調査)により明らかとなった課題について述べる。

(1) 実態調査の概要

実態調査では、まず「遺伝子検査ビジネス」を下記のように定義した。

- i. 消費者・患者から遺伝子検査のための検体を受領し、そこに含まれるDNAの塩基配列および／またはRNAの発現量等を分析し、消費者・患者にその検査結果またはその検査結果の解釈を提供する、または／および、その情報に基づく物品またはサービスの提供を業として行うこと。
- ii. 上記iの事業の一部分または関連した業務を担う事業

- ① 遺伝子検査のための広告・宣伝
- ② 遺伝子検査のための消費者・患者への窓口・検体採取具等の提供
- ③ 遺伝子検査のための検体の受付
- ④ 検体分析
- ⑤ データ解析・解釈
- ⑥ 消費者・患者へのデータ解析・解釈の結果の報告
- ⑦ 遺伝子検査結果に基づく物品・サービスの提供
- ⑧ 遺伝子検査検体、検査結果の保管

つぎに、我が国のDTC等の遺伝子関連検査を遂行している事業者及び医療機関をWeb情報等により、可能な限り網羅的に収集し、これらの国内事業者及び医療機関を対象とするアンケート調査を行った(調査委託先：三菱化学テクノリサーチ、調査期間は2016年11月18日～2017年1月6日)。

(2) 実態調査の対象と回答率

1) DTC 遺伝子関連検査を実施している事業者

我が国のDTC 遺伝子関連検査を実施している事業者をwebで検索したところ、697機関存在することがわかった。その内訳は日本衛生検査所協会加盟の衛生検査所 74機関、日本衛生検査所協会非加盟

の衛生検査所 288機関、非衛生検査所 335機関であった。

これらの事業者に調査への協力を依頼し、290機関(日本衛生検査所協会加盟の衛生検査所 40機関、日本衛生検査所協会非加盟の衛生検査所 179機関、非衛生検査所 71機関)から回答を得た(回答率41.6%)。回答した機関の内、「遺伝子検査ビジネス」を実施していると回答したのは73機関(日本衛生検査所協会加盟の衛生検査所 8機関、日本衛生検査所協会非加盟の衛生検査所 24機関、非衛生検査所 41機関)であり、過去に実施していたと回答したのは、23機関(日本衛生検査所協会加盟の衛生検査所 2機関、日本衛生検査所協会非加盟の衛生検査所 2機関、非衛生検査所 19機関)であった。

2) DTC 遺伝子関連検査を実施している事業者と提携している医療機関

上記697機関のHPに掲載されている提携医療機関は、1,967機関あり、これらの医療機関に調査への協力を依頼し、回答数は512件(回答率 26.0%)であった。

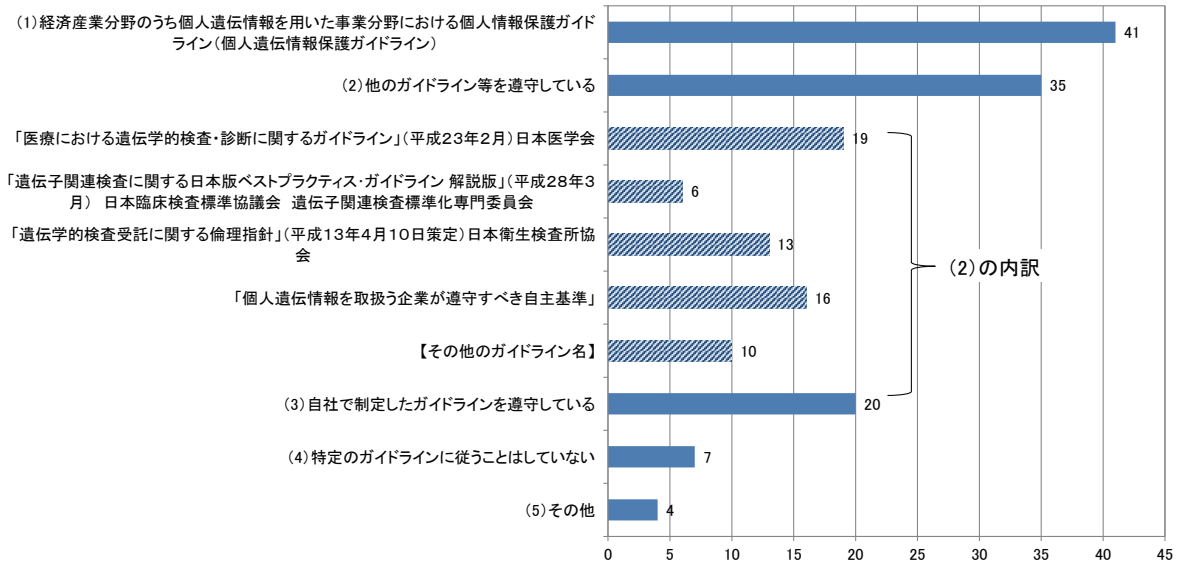
(3) TF 意見とりまとめで指摘された留意点についての実態調査結果

1) 「遺伝子検査ビジネス」を実施している機関が遵守しているガイドライン

TF 意見とりまとめには以下の記載がある。

「一般的な法制による規制のほか、経済産業省による、検査の精度管理や根拠論文の選択基準等の内容を含む「遺伝子検査ビジネス」実施事業者を対象としたガイドライン(「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」(2004年12月)、「遺伝子検査ビジネス実施事業者の遵守事項」(2013年2月))を公表する取組や、遺伝子検査ビジネス実施事業者等を会員とする特定非営利活動法人個人遺伝情報取扱協議会による、個人情報保護、精度管理、科学的根拠、情報提供の方法等に係る自主基準(「個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準」(2008年3月公表 2014年5月改訂)策定の取組もなされている。昨年10月には、当該協議会により、自主基準を踏まえた認証制度が立ち上げられ、本年5月に 認証の結果が発表

図表 6-1-16 遵守しているガイドライン (実態調査 p114)



された。」

今回、遺伝子検査ビジネスを実施していると回答した73機関のうち、「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」を遵守していると回答したのは、41機関のみであり、自社で制定したガイドラインを遵守していると回答したのが20機関、特定のガイドラインにしたがうことはしていないと回答したのが7機関あった。

TF意見とりまとめで記載されている特定非営利活動法人個人遺伝情報取扱協議会(CPIGI)に加盟している遺伝子検査ビジネスを行っている機関は、2016年12月現在、26機関のみであり、このうち今回の調査に回答したのは、16機関である。したがっ

て、今回、遺伝子検査ビジネスを実施していると回答した73機関のうち、CPIGIに加盟している機関の割合は、21.9%に過ぎない。またCPIGIに認定された8機関のうち2機関からは回答がなかった。

2) 分析的妥当性の確保

「検体分析を実施している組織(自社または委託先)において、どのガイドラインに従った分析を行っていますか?(複数回答可)」(実態調査p.294問26)の回答としては、73機関のうち22機関(30.1%)が「わからない」と回答した。

遺伝子関連検査の分析的妥当性について具体的に記載されているのは、「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」(日本臨

問 26. 検体分析を実施している組織(自社または委託先)において、どのガイドラインに従った分析を行っていますか?(複数回答可)

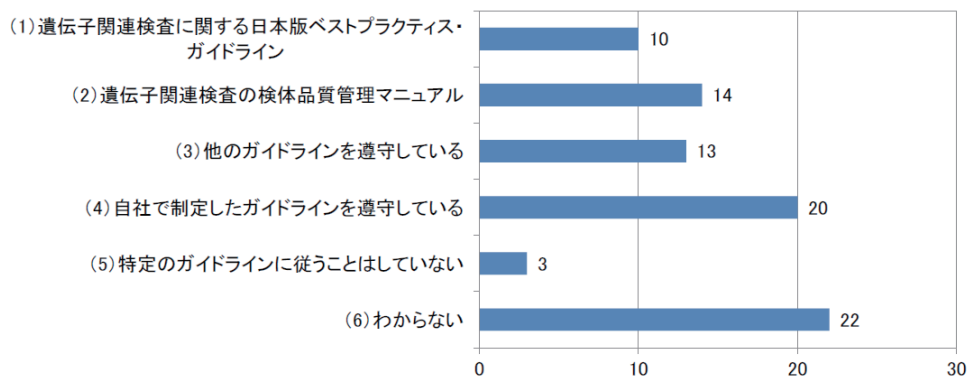
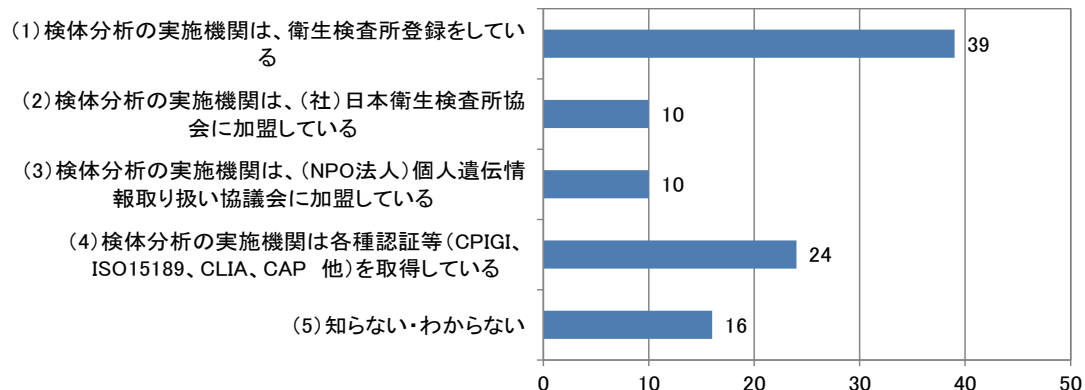


表 6-1-13 検体分析機関の登録状況



床検査標準協議会 遺伝子関連検査標準化専門委員会)であるが、これを遵守していると回答したのは、73機関のうち10機関(13.7%)のみであった。

検体分析機関がどのような登録を行っているか、どのような認証を得ているか尋ねたところ、73機関のうち16機関(21.9%)は、「知らない、わからない」と回答した。

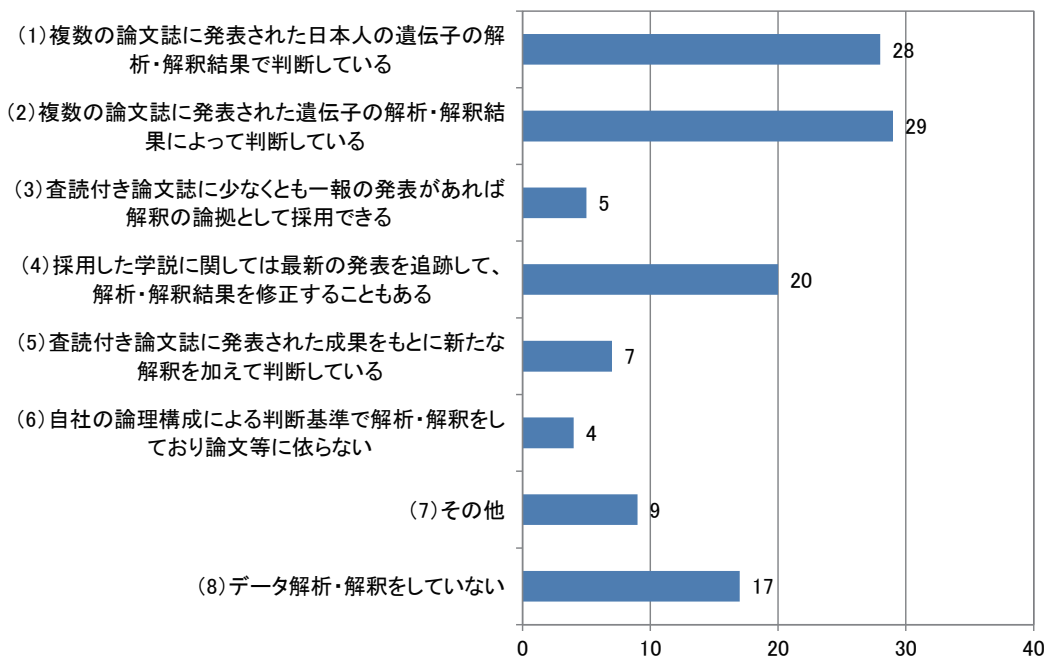
3) 科学的妥当性の確保

「貴社は検体分析の結果のデータ解析・解釈に際しての判断基準はどのようにしていますか？(複数回答可)」(実態調査 p.295 問28)の回答結果は次の通りである。

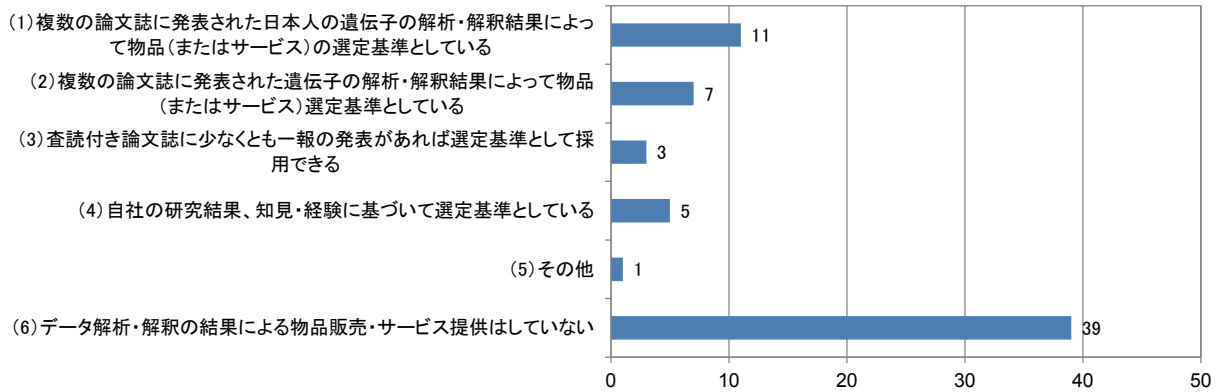
複数の論文誌に発表された日本人の遺伝子解析解釈結果で判断していると答えたのは、28機関であり、日本人には限らない複数の論文により判断しているのが29機関、解析・解釈結果を修正したり、新たな解釈を加えて判断している機関も併せて27機関あった。

「貴社は消費者・患者へ物品の販売やサービスの提供をするに際し、その物品またはサービスをどのような基準によって選定していますか？(複数回答可)」(実態調査 p.300 問36)には、5機関が、自社の研究結果、知見、経験に基づいて選定基準していると回答した。

問28. 貴社は検体分析の結果のデータ解析・解釈に際しての判断基準はどのようにしていますか？(複数回答可)



問36. 貴社は消費者・患者へ物品の販売やサービスの提供をするに際し、その物品またはサービスをどのような基準によって選定していますか？（複数回答可）



4) 遺伝カウンセリングへのアクセスの確保

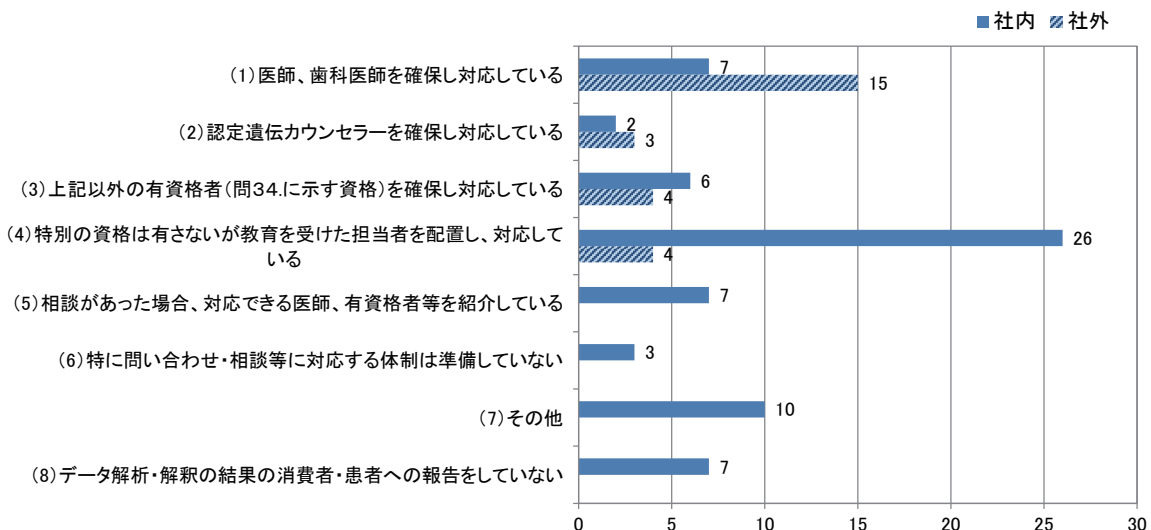
検査前のインフォームド・コンセントについては、「書面を消費者・患者に郵送またはメールで送信して、署名・返却して貰うことで取得する」、あるいは「消費者・患者がネット上でインフォームド・コンセントの文面を読んで、同意のシグナルを貰うことでコンセント取得とする」など対面すること無しにインフォームド・コンセントを取得していると回答したのが27機関あった(実態調査p.290 問19)。この中には大手事業者が複数含まれていた。

解析結果を伝える方法としては、メール・郵便・宅配を利用またはネット上のアドレス連絡という、非対面方式で一方向的に結果を伝える手段を採用して

いるのが34機関あった(実態調査p.297 問32)。日衛協加盟登録衛生検査所は100%の事業者が対面式のみで検査結果を伝達しているが、日衛協非加盟登録衛生検査所では、専門家等による対面式を採用するところもあるが、非対面式の方式を併用しているところもあるため、対面式のみで結果を伝達するのは47%であった。一方、非登録衛生検査所では対面式のみでの伝達方法を採用しているのは12%で、44%は非対面式のみでの伝達であった。

データ解析・解釈結果について問い合わせ・相談には、特別の資格を有していない担当者が対応する機関が最も多かった(実態調査p.298 問33)。

問33. 消費者・患者からデータ解析・解釈結果について問い合わせ・相談などがあつた場合にはどのように対応していますか？社内または社外での対応に分けてお答えください。(複数回答可)



なお、日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」には、遺伝カウンセリング担当者を養成するものとして、医師を対象とした「臨床遺伝専門医制度」と非医師を対象とした「認定遺伝カウンセラー制度」が紹介されている。認定遺伝カウンセラーは専門の修士課程を修了して初めて受験資格が得られるものであるが、現在、遺伝子検査ビジネスに関係するものとして、表1に示すよ

うに、1日または数日の受講で得られる様々な民間資格が存在する。

5) 医療機関における遺伝子検査ビジネス

DTC遺伝子関連検査を実施している事業者697機関のHPに掲載されている提携医療機関は、1,967機関あり、必ずしも医療機関で行わなくてもできる検査(唾液、頬粘膜などを試料とするもの)でも、医

表1. 遺伝子検査ビジネスに係る民間資格

資格名	認定団体・関連団体	認定基準	費用
ゲノムキャスター	臨床ゲノム医療学会	ゲノムドクター&キャスターセミナー内で行われる試験に合格した者。ゲノムドクターズクラブに登録。	不明
DNA アドバイザー (認定 DNA アドバイザー) * HP 上では遺伝子検査アドバイザー	日本 DNA アドバイザー協会・監修 日本遺伝子検査協会・認定	3時間の講習受講(簡易テスト含む)、合格後認定証発行	受講費用:10,800円
シニア DNA アドバイザー		【受講資格】DNA アドバイザーテキストでの自宅学習後、2時間の講座を受講、試験にて修了。筆記試験、実技試験を経て資格取得。1年有効。	講座受講料:157,500円 認定料:10,500円
マスター DNA アドバイザー		不明	不明
遺伝子カウンセラー	国際和合医療学会	WEB 通信講座受講(5時間)後、修了試験(WEB)。合格し、学会入会で資格認定書の発行。	受講費:54,000円 資格認定料10,000円 学会入会費10,000円
遺伝子アドバイザー	国際ホリスティックセラピー協会(IHTA) YMC メディカルトレーナーズスクールで講座開講	①ダイエット遺伝子 ②エクササイズ遺伝子 ③アルコール・葉酸遺伝子 ※①～③全て受講で認定証発行	①～③各講座の受講料金(検査キット含む) 受験料:5,000円 IHTA 登録料:10,000円
DNA ヘルスケアコーチ	(株) St Flair	詳細不明 (DNA ヘルスケアコーチアカデミーにて「DNA 栄養学」「購買心理学」)	不明
DNA ビューティーアドバイザー	(株) DiNA	不明	不明
DNA 検査パートナー	(株) アール・ワークス	セミナー(基本編、実践編①～⑦、応用編)を受講、5名以上にカウンセリングを行うことで認定試験の受験資格。筆記試験・実技試験に合格。1年更新制。	筆記試験受験料:8,000円 実技試験受験料:15,000円 認定事務手数料:10,000円
DNA トレーニング指導者/DNA トレーナー		2日間講習(12時間)	入学金 ¥35,000 講習費 ¥189,000 試験/認定証発行 ¥5,800
遺伝子ライフコーディネーター		不明	不明
DNA 栄養学カウンセラー	日本心理美容カウンセリングアカデミー	St.Flair DNA 栄養学カウンセラー講座 11:00～16:00(12:00～17:00)	受講料:88,000円 *加えて認定証・教材・DNA 解析キット50,000円
遺伝子検査主任者	一般社団法人 Bio Trust	遺伝子検査主任者認定講習(3時間)	受験費用:62,100円 ※体質検査費用を含む
ジーンアドバイザー/肥満遺伝子コース	国際抗老化再生医療学会	肥満遺伝子認定取得セミナー(1日)受講、実際に検査を受け、簡易テスト合格で認定証発行	19800円 ※肥満遺伝子検査の体験費用を含む
セルフコードトレーナー	日本セルフコードコンディショニング機構	【受講資格】20歳以上、トレーナー実務経験3年以上または、大学体育学部、スポーツ専門学校卒業者(卒業見込含む)、または機構推薦者	不明
セルフコードコンディショナー		【受講資格】18歳以上、ヨガインストラクター、スポーツインストラクター、柔道整復師、看護師、理学療法士、健康運動指導士、鍼灸師など体の調整に関する仕事の従事者、または当機構推薦者	不明
ウェルビーイングDNAフードクラス		【受講資格】18歳以上	不明
遺伝子教育アドバイザー	(株) ショウイン * GIQ 子ども能力遺伝子検査	不明	不明
DNA ヘルスコンサルタント	不明	不明	不明

資料2 アンケート送付医療機関

主な遺伝子関連検査事業者の提携している医療機関数

遺伝子関連検査事業者	提携医療機関数
サインポスト	136
ジェネシスヘルスケア	45
ジーンサイエンス	175
G&Gサイエンス(新規登録停止)	192
ゲノムドクターズクラブ、ゲノムコンシェルジュ	83
キュービクス	387
ミルテル	96
G-TAC	527
病院ナビ(遺伝子ドック)	222
現在公開していない医療機関情報	
日本ジェノミクス(廃業)	60
セラノスティック研究所(サービス停止)	26
メディビック(現在 提携機関公開無し)	7
ディーエヌエーバンクリテイル(現在 提携医療機関公開無し)	11

提携医療機関数は、2016年11月現在(現在公開していない事業者を除く)

療機関を販売窓口としているケースや、DTC 遺伝子検査事業者自身が医療機関を保有するケースもある。また、人間ドックの健診検索サイトとの提携により受検者が人間ドック受診で特典が受けられるようにするなど医療との連携を図るものもある。さらに、医師専用の情報提供サイトが医療機関向けの複数の遺伝子関連検査を行う企業を紹介しており、非常に多くの提携医療機関(2016年12月現在で527機関)を公表している。

医療機関からの回答数は512件(回答率 26.0%)であった。遺伝子関連検査を現在実施中と回答した210件のうち、15機関が、インフォームド・コンセントを「特に行っていない」と回答した。また、1機関が「わからない」と答えた。インフォームド・コンセントを「特に行っていない」のは、検診センター・人間ドックが2機関、診療所が10機関、病院が2機関、歯科医院が1機関であり、「わからない」と回答したのは病院であった。遺伝子関連検査を現在実施中と回答した210件のうち、6機関が、「結果は検査を行った機関等から直接依頼者に郵送等で返されるため、関与していない」と回答した(実態調査 p.165)。

5. 各個研究の総括

(1) 各個研究1「多因子疾患の検査の科学的正当性に関する検討」で明らかになった事

医療を介さない遺伝子検査ビジネスにおいては、ほとんどの場合、SNPチップの実験結果をもとに顧客の健康に関するリスク判定を行っている。こうした手法の科学的正当性について検討を行い、以下の点を明らかにした。

- 遺伝的関連解析には特有のバイアスがあり、リスク予測の精度が悪化する。
- これまでに明らかにされているSNPによる多因子疾患のリスク効果は相加的効果モデルに基づいており、SNPの組み合わせなど非相加的効果の影響については十分考察されていない。
- 異なる人口集団の論文データを混合して構築したリスク予測モデルの精度について、信頼できる科学的考察は存在しない。
- SNPアレイでは、多因子疾患の発症に関与する欠失や挿入、構造多型や低頻度バリエーションなどは含まれないか、含まれていてもタイピングの正確性が低い。
- 現在までに得られている既知のSNPによる知見では、表現型のばらつきの一部しか説明できない。
- 多因子遺伝形質に大きく影響する環境因子は定量評価が極めて困難である。
- GWASの有意なSNPを選択し、その論文データを用いてモデルを構築した場合、リスクの過大評価を生じうる。
- 発症リスクを正確に定量するために不可欠な、精

密な前向きコホートによる発症リスクの評価研究はまだ始まったばかりで、データの蓄積がない。

上記のような現状に鑑み、「遺伝子検査ビジネス」で提供される多因子疾患の罹患リスクに関する検査の科学的正当性に関し、以下のように評価する。

- GWASによる疾患リスク判定においては、さまざまなバイアスによって精度が低下することが知られているが、現在「遺伝子検査ビジネス」として販売されているサービスではこうしたバイアスに対する対応がなされていない可能性が高い。
- 日本で販売されている「遺伝子検査ビジネス」においては、根拠となるデータとして欧州系民族集団を対象とした研究に依拠しているものが多いと考えられるが、異なる遺伝的集団のデータをもとにした解釈は、誤った結論を導く可能性がある。
- 我が国で「遺伝子検査ビジネス」を展開している数多くの企業のうち、1社は遺伝情報からリスクを判定するプロセスを公開していた。検査の内容についての客観的評価を可能にする点でこの企業の誠意を評価したい。
- 一方、他の企業においては、判定の根拠も明らかにされていないため、その正当性を客観的に評価することができない。
- GWASの解析に基づく多因子疾患のリスク判定において許容できる予測性能を得るためには十分な被検者数のデータの集積が必要であるが、現在までに実施された研究はその水準に合致する検体数による解析は行っていない。こうした予測性能が不十分なリスク判定が、民間の遺伝子検査サービスとして規制なく販売されているのが現状である。例として、2型糖尿病や冠動脈疾患のリスク予想には100万人以上のGWASが必要とされているが、これらの疾患について、これまで最大のGWASの人数は20万人に満たない。
- 根拠となる科学論文が存在しない、あるいは極めて不十分と考えられる検査が販売されている。
- 「遺伝子検査ビジネス」によって提供される解析結果とそのリスク判定について、一般市民がその科学的妥当性や信頼度を判断するのは不可能である。
- 多因子形質にかかわる遺伝学的検査は、特に多因

子疾患に対するリスク判定とそれに基づく医療介入による有効な疾患発症予防が実現すれば、国民の健康の向上と医療コストの削減につながる事が期待されるが、現時点において、多因子疾患の発症予測についてはまだ研究すべき未解明の部分が多い。その克服には多数の検体の収集と適切な形での研究への活用が不可欠である。多因子疾患の適切なリスク効果を推定するモデルを構築することが必要であり、そのためには国家をあげての研究の推進が不可欠である。

多因子遺伝形質の「遺伝子検査ビジネス」の信頼性を担保するためには、検査会社は最低限、以下の情報を公開する必要がある。

- ① リスク計算の具体的な手法
- ② 論文選定の具体的な手法
- ③ 使用したリスク数値の由来（遺伝的集団、解析手法、バイアス補正処理の方法など）
- ④ リスクモデルの妥当性評価の手法を行ったか（独立した前向きゲノムコホートによるリスクモデルの評価、陽性的中率など）

限界があるとはいえ、現在のリスク判定においても相当のレベルで相対的リスク評価が可能な疾患もあり、「遺伝子検査ビジネス」において提供されるリスク判定が短絡的に否定されなければならないものともいえない。本研究班は現時点での科学的正当性の限界を根拠に「遺伝子検査ビジネス」の展開に強力な制限を設けるよりは、利害関係の生じない第三者機関による科学的な認証をもとに、消費者がその質を評価できる条件を整備することが適切と考える。

(2) 各研究2「国外の遺伝子関連検査適正運用化へ向けての対応状況」で明らかになった事

1990年代から出現した直接消費者に提供する「DTC 遺伝子検査ビジネス」は種々の問題を生じるようになり、先進諸国においてその対処が検討されてきた。今回、2010年1月～2017年3月までを調査対象とし、当該ビジネスの適正運用に必要な検討事項の抽出を目的に、国外の状況について調査を行った。調査の結果、欧米では、検査技術の発展に対応するためには既存の規制枠組みでは限界があり、新

たな規制対応への取り組みが明らかになった。それぞれの取組みの中で、遺伝子関連検査で用いられる機器が法律上で医療機器・IVDとして該当するものに対して、リスクに応じた科学的妥当性等の評価や、検査結果に関する情報提供のあり方など、適切な実施を確保しようとする動きが明らかになった。この動きを「DTC遺伝子検査ビジネス」についても適用するような制度が構築されていた。

米国では、FDAの承認を得ていない遺伝子関連検査システムをDTCとして提供する企業が増加したことにより、FDAは2010年から疾病予防等を目的とした疾患リスクを提供するDTC遺伝子検査の規制に乗り出すことを発表し、企業に対して、検査の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。特に、23andMe社が提供していた、がん関連リスクと薬物応答性の遺伝的リスクを調べる「DTC遺伝子検査」に事実上の中止命令を発した際に、FDAは得られた不正確な結果により、「本来のリスクが見落とされる可能性がある」、「疾患、死亡などの重大な事態につながる恐れがある」、「公衆衛生に影響を及ぼす」と指摘した。

欧州では、現行のIVD指令について、実際の法規制が加盟国間で統一されていないことや、遺伝子関連検査の適用範囲を明確に示していないこと、上市前審査が不十分であることが欧州委員会やアカデミアで指摘され、時代にそぐわなくなった同指令を廃止し、「規則」に格上げして施行する準備が進められてきた。最終採択に向けて審議されているIVD規則案では、病状や疾患の素因情報、治療に対する反応予測、治療の決定等の情報提供を目的として用いられるIVDを規制範囲にしていた。それらに該当する遺伝子関連検査システムについては、医療とビジネス(DTC)の区別なく、規制されることとなる。また、今回の調査で注目すべきは、欧州のIVD規則案で遺伝カウンセリング、インフォームド・コンセント等、遺伝子関連検査の情報提供のあり方について記載されたことである。加盟国は、特に治療法が確立されていない疾病及び疾患の遺伝的素因情報を提供する遺伝子関連検査を用いる場合、実質的に遺伝の専門家の関与が求められる。IVD規則案が採択されると、各加盟国に直接的な効力を有するため、現在、「DTC遺伝子検査」が専門家の介在なしに提供可能

であるEU加盟国においても、今後は、欧州領域での統一された法規制が可能になる。

上記で示した様に、法的根拠に基づいた米国FDAの取組みや欧州のIVD規則案が成立の見通しが立ったことにより、諸外国のみならず日本へも影響を及ぼすことは必定であり、この影響は、「DTC遺伝子検査ビジネス」だけに留まるわけではないといえる。さらに、欧米では、アカデミアが規制の強化を求める見解を発表し、国や地域レベルでの規制や検討が進められていることも明らかになった。欧米の「遺伝子検査ビジネス」に対する取組みを参考にしながら、我が国でも、国民の健康が損なわれることのないよう、アカデミアや保健行政機関が、その評価・規制対応を行う体制を構築する必要がある。

(3) 各個研究3「生殖・周産期領域の遺伝学的検査の市場化に関する調査と課題抽出」で明らかになった事

生殖医療や周産期医療において、遺伝子関連検査は様々な倫理的な課題を持つがゆえに、各種ガイドラインにより professional autonomy に基づく規制がなされている。一方で、遺伝子関連検査を商業的に行うことも可能であり、現在のところ法的な規制が無いことから、無制限に市場化する懸念がある。そこで今回、出生前診断及び着床前診断について、インターネット上の情報を収集し、検査の市場化について調査を行い、学会指針との整合性及び法規制の是非について検討した。調査の結果、出生前診断、着床前診断に対する市場化については、海外での着床前診断や代理母、配偶子提供の斡旋など、すなわち医療ツーリズムの代理店として活動する企業が関与している事が明らかになった。また、わずかではあるが、営利目的を前面においた医療機関の存在していることや、日本医学会のガイドラインや日本産科婦人科学会の見解が遵守されていない診療が行われていることが明らかになった。さらに、「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査」においては、学会による規制にとどまらず、厚生労働省からの通知を無視して行われている医療機関が存在していた。現状調査の結果、生殖に関する医療技術についても市場化の素地が形成され、professional autonomy に基づく生殖医療及び周産期医療のガバナンス体制

は限界を迎えている。さらに、受精卵を対象としたゲノム編集や、多種類の遺伝子パネルで保因者状態をDTCで検査する expanded carrier screening (拡大保因者スクリーニング検査) など、生殖に関する遺伝医療では、新たな課題が生じている。今後、遺伝カウンセリングによる正確な情報提供や支援を確実に提供できる周産期医療体制の構築に向けた適切な法的整備が必要であり、その際には ELSI への配慮が肝要と考える。

(4) 各個研究 4「親子関係と法律、出生前 DNA 親子(父子)鑑定ビジネスの現状と課題」で明らかになった事

法的に親子を規定する民法は、遺伝学的親子関係が証明できることを前提としておらず、その限界の中で親子を規定してきた。しかし現在では、誰もが自由に DNA 親子鑑定結果を手に入れることができ、また親子関係は、生殖補助医療技術の進展により、さらに複雑化している。これら親子関係を取り巻く環境の変化に対し、我が国における遺伝学的親子関係と法的親子関係に対する判断は定まっておらず、裁判の場において親子の判断が覆るなど、親子関係の安定や子の身分確保に課題を生じていることが確認された。さらに、胎児を対象とした出生前 DNA 親子鑑定が民間事業として広がっているなど、倫理的・法的・社会的課題も深刻である。DNA 親子鑑定や生殖補助医療などの技術の運用方法や、科学的に示される事実の扱いについて一定の見解を定めるなどの対応が、社会的議論と並行して推進される必要がある。

以上、実態調査、各個研究を通して遺伝子関連検査とその周辺にまつわる様々な課題が見えてきたが、それらに対する解決の方途について考察を加える。

6. 考察並びに提言

(1) 遺伝子関連検査の質の確保

TF 意見とりまとめに、「遺伝子関連検査の品質・精度を確保するためには、遺伝子関連検査に特化した日本版ベストプラクティス・ガイドライン等、諸外国と同様の水準を満たすことが必要であり、厚生労働省においては関係者の意見等を踏まえつつ、

法令上の措置を含め具体的な方策等を検討・策定していく必要がある」(p.11) との記載があり、遺伝子関連検査の質を法的に担保するため、医療法及び臨床検査技師法の改正案が国会に提出されている。こうした取り組みにより、医療として実施される遺伝子関連検査については、医療機関内で行われる検査及び機関外(衛生検査所)で行われる検査も法的にその質が担保されることとなるが、「DTC 遺伝子検査ビジネス」として行われる遺伝子関連検査がその範疇には含まれないとする明確な根拠はない。

今般、本研究班においては、TF 意見とりまとめにおける「遺伝子検査ビジネス」では、「遺伝型(グループ)ごとの確率情報を提供するサービスではあるが、疾患リスク等の情報提供は利用者の健康や生命への影響が完全には否定できないこと」、「質の確保のあり方については、事業者の自主的な取組を促進すると同時に、ビジネスの動向や海外の状況、利用者を含めた国民の意向等を把握しつつ、学術団体・有識者等の参画を得て、厚生労働省も関わった上で、分析的妥当性の確保、科学的根拠の確保、遺伝カウンセリングへのアクセスの確保に関する実効性のある取組を行う必要がある。」との記載に基づき実態調査を行ったが、「DTC 遺伝子検査ビジネス」を行う事業者の現時点での対応は極めて不十分であることが明らかになった。

まず、「DTC 遺伝子検査ビジネス」について TF において、医師法の解釈の観点から検討が行われたが、厚生労働省から明確な考え方は示されておらず、具体的なレポートの内容などビジネスの類型に応じて、医行為への該当可否について文書を発出し、事業者や消費者に対して、個人の疾患リスクを調べるものではないことを周知すべきである。

また、明確には医行為に該当するとはいえないものであっても、生活習慣病等の疾患リスクを伝えるサービスは、生涯変化せず、血縁者にも影響を与える生殖細胞系列の遺伝情報を扱うものであること、また、国民の健康増進に影響を及ぼし得るものであることから、厚生労働省は、以下に示す観点からその質を確保する取り組みを進める必要がある。また、その際、社会の実状に照らして、法的対応を除外することなく、必要な取り組みを行うべきである。

1) 分析的妥当性の確保

米国や欧州を参考に遺伝子関連検査の分析的妥当性を確保するために、同検査提供機関全てに適用する我が国独自の枠組みの整備が必要である。その際、衛生検査所の再定義、有期更新免許制度、実地での施設立ち入り監査等について、新法制定ないしは医療法や臨床検査技師法改正等の選択肢の検討が必要である。その際、欧米で採用している制度も参考に、法的根拠に基づいて遺伝子関連検査の質保証を担保する仕組みを構築する必要がある。質保証には、①定期的なメンテナンス等により解析機器等の安定的精度保持等を実現するハード面の質保証、②解析運用プロトコルや検体取扱い規則等のソフト面での質保証、③解析担当者の技能維持(向上)や担当部署の責任者の資格要件等の人の質保証、少なくとも以上の3カテゴリーについて一定水準以上に保つ為に以下の点についての検討が求められる。

現在、臨床検査技師等に関する法律の中で検査施設である衛生検査所についての規定があり、その基本は都道府県知事への登録制度によっているが、医療機関からの検体を受託し、検査する衛生検査所だけでなく、国民の健康と安全を保護する目的から、ヒト検体を扱う検査施設全てについて上記①～③を含めた質保証を行う必要がある。また、医学・医療技術は日々進歩しており、技術の更新に対応するため、有期更新制の免許制度も考慮される必要がある。なお、免許の申請及び更新に当たっては、当局による書面及び実地での審査の実施も検討課題となる。所管は、国民の健康を守るという観点から、厚生労働省が単独で担う。

2) 臨床的妥当性・臨床的有用性ないしは科学的根拠の担保

- ①検査結果の「解釈」及び、それを根拠に提供される医療やサービスの適正性について、国民の健康保護の観点から評価・審査、規制を一元的に行う法律に基づいた機関の設置の検討が必要である。
- ②膨大な数の因子が関与する多因子疾患や体質を扱う時代を迎え、我が国でも遺伝統計解析をはじめとする「確率」の理解が極めて重要になる。そのための遺伝統計学の専門家の養成が急務であり、上記機関にも同専門職の採用が必要となる。

3) 遺伝カウンセリングへのアクセスの確保

- ①遺伝学的検査が提供される際には、国民の健康・安全確保のためにも、併せて遺伝カウンセリングが提供される必要のある点に鑑み、その提供体制整備の為の施策の推進が求められる。
- ②遺伝子関連検査ビジネスの適正且つ安全な提供環境の整備に加え、がんゲノム医療のみならず、認知症社会の到来を踏まえ次期国民病の一つとなることが確実で遺伝的要因の高いアルツハイマー病対策等も含め、国内のゲノム医療提供体制の均霑化を目指す上で認定遺伝カウンセラー数の増員が喫緊且つ不可避の課題となっている。その優先度と重要性に鑑み、認定遺伝カウンセラーに対して、医療職としての身分保障を含む国家資格化の早急な検討を開始する必要がある。

(2) 検査及びその周辺の安全網の構築

1) 検査の難易度格付け分類の創設

ヒトの検体を扱う検査について、厚生労働省は将来的に医療機器の Global Harmonization Task Force (GHTF) のような国際標準化ハーモナイゼーションを目指す点も視野に入れ、欧米の制度も参考に手技的難易度や身体的侵襲度合に加え、結果解釈の難易度や、検査を受けるかどうか判断するに際し受検者が抱える事になる苦悩等、精神的負担のリスクなども加味して検査項目毎に等級付けを行い、等級毎の取扱い規範を規定する必要がある。遺伝学的検査はその性格上、欧米同様の最難易度検査に分類し、検査前後には遺伝医療の専門職が遺伝カウンセリングや書面によるインフォームド・コンセント取得を行うなどの枠組みを設ける。

2) 提供される遺伝子関連検査に対する第三者機関による審査体制の構築

急速に国民生活に身近になり、密接化とユビキタス化が進みつつある遺伝子関連検査の現状に鑑み、早急な安全対策の整備が求められる。殊に、がんや糖尿病、アレルギー、高血圧、膠原病リウマチ性疾患等のありふれた疾患や体質は、その多くがゲノム全体に分散する膨大な数の SNPs その他の DNA 多型と生活習慣等の環境因子の関与により醸成される

多因子によるものであり、この領域は未だ研究途上に在る。各個研究1で記載したとおり、少なくとも現状の医学レベルで精緻な予測は困難であると言わざるを得ない。

現在の我が国におけるDTC規制の枠組みは、物品販売に関わる商法や消費者保護に関連する法律による。DTC遺伝子検査における課題は、物品販売に関わる問題だけではなく、TF意見とりまとめで述べられている様に、「利用者の健康や生命に及ぼす影響が完全には否定できない」ことから、国民の健康と安全を確保するための実効性のある体制整備が必要である。

そこで、ACCEモデルを基本に据えた遺伝子関連検査及びその結果解釈、そしてそれを根拠に提供される商品やサービス、また情報公開や広告宣伝等に対する妥当性や正当性、適切性、安全性、過不足等について、専門家からなるゲノム安全委員会(仮)のような公的機関を設置し必要な評価・審査を行う体制を整備することが考えられる。事案によっては強制力を以て立ち入りを含む調査、出頭要請、改善命令、業務停止命令、行政処分、業務再開承認等の権限を付与し、その独立機関としての活動が保証される選択肢も考えられる。この組織は、遺伝子関連検査及び関連事象に対し対応を遂行する機関であり、その一点でのみ活動規範が規定される。すなわちそこには国民の健康と安全確保のために、一つの評価・審査基準に則って質保証を担保する業務が図られる。当該委員会設置の法的根拠となるゲノム安全委員会(仮)設置法を制定すると共に、当該領域の包括的根幹法となるゲノム安全推進法(仮)を制定することなどが考えられる。現在、医療法の改正作業が進んでいるが、本件はその検討課題の一つとなり得る。

(3) DNA鑑定ビジネスに潜む深刻な問題の数々への対応

近年急速に伸長しつつある当該領域のビジネスには、体液の付着した衣類やタバコの吸い殻などからDNAを抽出し鑑定を行う商品が個人遺伝情報保護を無視している実態、各個研究4でも触れたとおり、妊婦の採血で胎児の父親を同定できる新型出生前DNA父子鑑定ビジネスの普及により、商業的検

査が生命の選択につながる等、深刻な倫理的・法的・社会的問題が生じてきている。さらには、親子関係そのものが、近年は家裁・地裁レベルではDNA鑑定結果を証拠採用し判決の根拠にするケースが始まっているものの、最高裁では明治時代の出生前親子鑑定技術の存在しなかった時代に制定された民法の推定親子の規定を、例え遺伝学的親子関係が否定されたとしても、採用する判断が維持、踏襲されている。親子の司法判断が下級裁と上級裁で別の根拠により覆ってしまうというのは由々しき事態であり、正確な鑑定技術が存在する時代における適正な判断根拠とはどのようなものになるべきなのか、国民的議論を喚起し、新たな立法の可能性も排除せず慎重に検討がなされるべきである。

(4) 遺伝差別に関する諸課題

当研究班の課題テーマである「遺伝学的検査の市場化に伴う国民の健康・安全確保への課題抽出と法規制へ向けた遺伝医療政策学的研究」を推進していく上で、遺伝差別に関する事象は避けて通れない課題と言える。当班として若干の考察を加える。

1947年に施行された日本国憲法の第14条第1項には、「すべて国民は、法の下に平等であつて、人種、信条、性別、社会的身分または門地により、政治的、経済的または社会的関係において、差別されない。」と、有名な法の下の平等を高らかに謳った条文が規定されている。一方で1940年に制定された別名「断種法」として有名な国民優生法は、劣悪な遺伝性疾患の除去を目的に強制的に不妊手術を実施する事など、まさに遺伝差別を定めた法律であつたが、同法は上記憲法施行の1947年にも存続しており、さらには翌1948年の優生保護法にも同様の規定は引き継がれ、遺伝差別を残したまま存続していく事となり、しかも同法は1996年の母体保護法へ改正されるまで、遺伝に基づく差別が法で規定されたまま残されていた。憲法において、厳密に言えば個人の遺伝情報による差別の禁止を直接的に記載した文言は見当たらない。しかし、何人も個人の遺伝情報をもとに社会生活において差別を受ける事があつてはならない事は、21世紀の現代においては自明の理であり、少なくとも我が国を含め、欧米をはじめとした先進諸国においては疑うべくもない普遍的価値観と

して共通認識されている。ただ、欧米諸国の多くではそれを法律で具現化する遺伝差別禁止に関する法整備がなされているのに比べると、我が国では未だ同法の制定がなされていない。

TF意見とりまとめにある様に、「保険分野は海外の遺伝的特徴に基づく差別禁止規定の主な対象となっており、医療等におけるゲノム情報の利用の機会が拡大すれば、我が国においても不利な取扱いがなされる可能性がある。」(p.25)とある。その一例として、保険の加入契約等に際し、加入希望者側が事前に発症前遺伝子診断を行うなどして自己の疾病発症や死亡の可能性を一定以上の確度を以て知るような、いわゆる情報の非対称性が存在する状況において、高額な保険契約を行うなどする行為は、逆選択として市場の失敗に繋がる行為である。経済活動上の公平性の担保を保証するシステムを設けるなど、実用面での齟齬や矛盾に配慮した制度設計面からの予防的対策の検討が求められる。

(5) 生命倫理に関する根幹法の検討

ここまで本研究班で検討してきた諸課題に対して、今後適切な体制の整備を実現していくために

は、国民、企業、政府等のそれぞれのレベルに応じた理念形成が必要である。国民のゲノムリテラシーの醸成の基盤を形成するためにも、諸外国の状況も参考にしながら、生命倫理に関わる根幹を規定する法的枠組みを構築する事も今後の検討課題として提示し、選択肢の一つとして掲げておく。

(6) その他の倫理的・社会的・法的課題

- 1) Expanded carrier screening (拡大保因者スクリーニング検査)等、パーフェクトベビー願望の発露や優生思想を助長する可能性を有する検査の不安煽動ビジネス化への進展抑制を含めた対応策の検討を開始する必要がある。
- 2) 出生前を含むDNA親子鑑定ビジネスにまつわる深刻な諸課題への抜本対策の検討を開始する必要がある。
- 3) 遺伝子関連検査の収集検体と個人遺伝情報を取り扱う事業者の倒産や合併・吸収等に際しての、収集検体や情報の国外を含む外部への移転、漏洩や流出を予防する取扱規程等の対応策に関する検討を開始する必要がある。

