

# 平成 27 年度 国内外における遺伝子診療の実態調査報告書

---

遺伝子検査等の品質・精度管理の基準設定等の必要性に関する検討  
や LDT (Laboratory Developed Test) に関する検討及び各種オミックス  
検査に関する実態調査

2016 年 3 月 31 日



# 目 次

1. 目的	1
2. 調査の方法	1
2.1 調査のフロー	1
2.2 調査の方法等	2
3. 調査結果	4
3.1 わが国の主要な論点・課題等の整理	4
3.2 諸外国・地域における法令等の概要	15
3.3 国内アンケート調査結果	63
4. まとめ	108
4.1 医療及びビジネス分野における遺伝子関連検査に係る法令等	108
4.2 遺伝子関連検査の品質・精度管理体制	108
4.3 遺伝子関連検査の提供に係る法令等	109
4.4 偶発的所見（二次的所見）への対応	110
参考文献	111

## 1. 目的

わが国における遺伝子関連検査に関する課題の抽出を行い、今後の対応や必要な措置について検討を行うため、以下の各項目について調査を実施する。

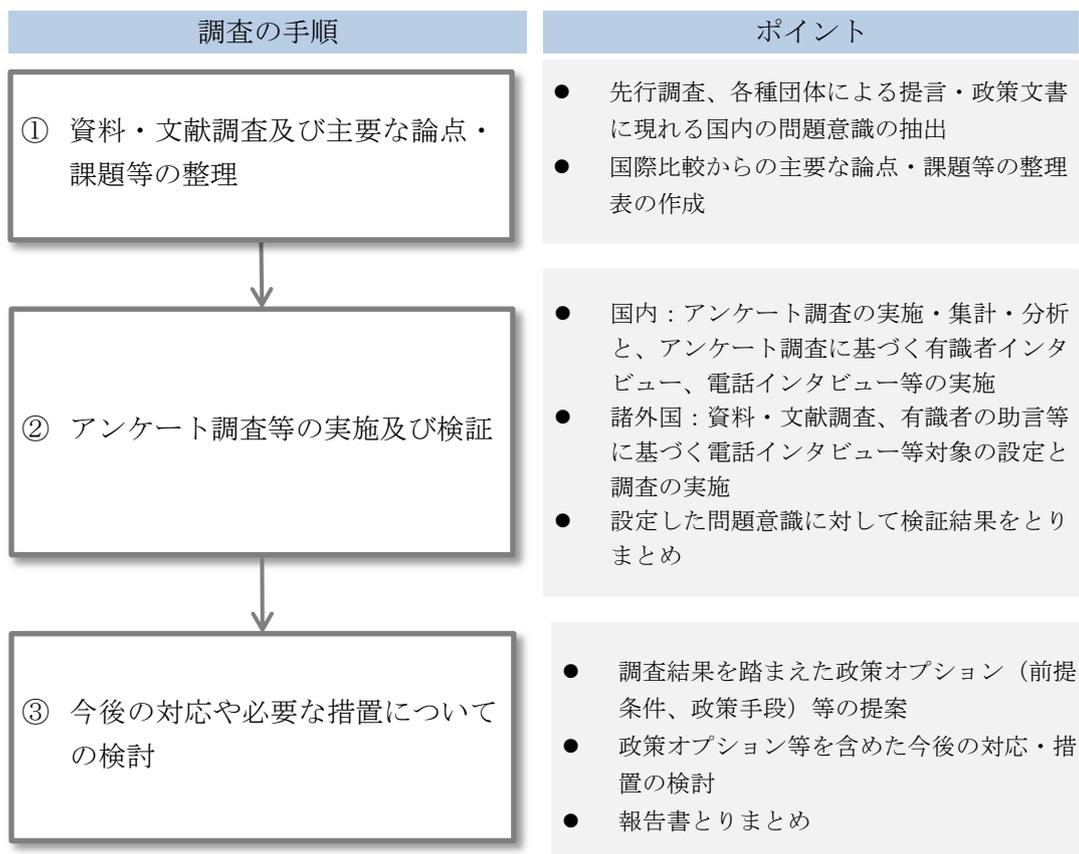
- 遺伝子関連検査の実施状況
- 医療及びビジネス分野における遺伝子関連検査に係る法令等
- 国内外における遺伝子関連検査の品質・精度管理体制の現状及び外部認証制度の概要・取得状況
- 遺伝子関連検査の提供に係る法令等の概要及び遺伝カウンセリングの現状

## 2. 調査の方法

### 2.1 調査のフロー

本調査の手順及び方法の概要を以下に示す。

図 2-1 調査のフロー



## 2.2 調査の方法等

国内調査については、資料・文献等の公開情報を対象とした整理に基づき、国内機関に対するアンケート調査を実施し、うち一部の調査対象機関に対してはメールまたは電話により補足調査を行った。

海外調査については、資料・文献等の公開情報に基づき、個々の調査項目について現状整理を行った。また、調査項目の一部については諸外国の有識者へのインタビュー調査を行った。各調査の方法及び調査対象等は次章に示した。

### (1) 国内調査

#### ① 先行調査等による国内の問題意識の抽出

わが国における遺伝子関連検査の現状について、以下の項目について調査を行うこととした。

- 医療及びビジネス分野における遺伝子関連検査に係る法令等
- 国内外における遺伝子関連検査の品質・精度管理体制の現状及び外部認証制度の概要・取得状況
- 遺伝子関連検査の提供に係る法令等の概要及びわが国の遺伝カウンセリングの現状

関連する既存の先行調査研究事例を適切に活用し、各種団体による提言・政策文書に現れる問題意識の整理を行った。対象とする先行文献は以下の通りとした（表 2-1）。

表 2-1 調査対象文献の一覧（関連ガイドライン）

タイトル	作成主体	出版年	URL 等
個人遺伝情報を取り扱う企業が遵守すべき自主基準	NPO 法人個人遺伝情報取扱協議会	2014 年	<a href="http://www.cpigi.or.jp/jisyu/">http://www.cpigi.or.jp/jisyu/</a>
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	Japanese Committee for Clinical Laboratory Standards (日本臨床検査標準協議会)	2014 年	<a href="http://sph.med.kyoto-u.ac.jp/gccrc/pdf/090918_b10_idenshikensabest.pdf">http://sph.med.kyoto-u.ac.jp/gccrc/pdf/090918_b10_idenshikensabest.pdf</a>
稀少遺伝性疾患の分子遺伝学的検査を実施する際のベストプラクティス・ガイドライン	日本人類遺伝学会	2010 年	<a href="http://sph.med.kyoto-u.ac.jp/gccrc/pdf/2010_2.pdf">http://sph.med.kyoto-u.ac.jp/gccrc/pdf/2010_2.pdf</a>
医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン	日本医学会	2011 年	<a href="http://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis.pdf">http://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis.pdf</a>
遺伝学的検査受託に関する倫理指針	一般社団法人日本衛生検査所協会 遺伝子検査受託倫理審査委員会	2014 年改正	<a href="http://www.jrcla.or.jp/info/info/dna261127.pdf">http://www.jrcla.or.jp/info/info/dna261127.pdf</a>

表 2-2 調査対象文献の一覧（先行調査研究）

タイトル	作成主体	出版年	URL 等
厚生科学特別研究事業「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」	厚生労働省	2015 年	<a href="http://www.idenigak.jp/research/h26.html">http://www.idenigak.jp/research/h26.html</a>
平成 25 年度中小企業支援調査（遺伝子検査ビジネスに関する調査）報告書	経済産業省	2014 年	<a href="http://www.meti.go.jp/policy/mono_info_service/mono/bio/pdf/140428idenshikensa-houkokusyo2.pdf">http://www.meti.go.jp/policy/mono_info_service/mono/bio/pdf/140428idenshikensa-houkokusyo2.pdf</a>
平成 24 年度中小企業支援調査（遺伝子検査ビジネスに関する調査）報告書	経済産業省	2013 年	<a href="http://www.meti.go.jp/policy/mono_info_service/mono/bio/24idenshibizinesu.pdf">http://www.meti.go.jp/policy/mono_info_service/mono/bio/24idenshibizinesu.pdf</a>
コンパニオン診断薬を用いた個別化医療-その開発と規制の動向-	財団法人ヒューマンサイエンス振興財団	2013 年	<a href="http://www.jhsf.or.jp/paper/report/report_no79.pdf">http://www.jhsf.or.jp/paper/report/report_no79.pdf</a>
認定遺伝カウンセラー制度委員会 HP	認定遺伝カウンセラー制度委員会	-	<a href="http://plaza.umin.ac.jp/~GC/">http://plaza.umin.ac.jp/~GC/</a>

② アンケート調査の実施・電話／メールでの補足調査

抽出された問題意識に基づき、アンケート調査項目を設計した。アンケートの調査設計に際しては、調査対象期間等について、可能な限り、他の既存調査を参考にした。アンケートの調査対象・調査項目検討にあたっては、厚生労働省及び有識者からの協力を得た。アンケート調査は 2015 年 12 月末～2016 年 2 月上旬まで実施し、アンケート調査結果に基づき、一部の機関に対して電話・メールでの補足調査を行った。

アンケートの設計にあたっては、慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター 小崎 健次郎 センター長・教授、東京女子医科大学附属遺伝子医療センター 齋藤 加代子 所長・教授、北里大学遺伝診療部長臨床遺伝医学 高田 史男 教授、株式会社エスアールエル 法務部 堤 正好 氏、信州大学医学部附属病院遺伝子診療部 福嶋 義光 教授、国立がん研究センター 藤原 康弘 企画戦略局長、同研究所 遺伝医学研究分野 吉田 輝彦 分野長（以上五十音順）に助言いただいた。

調査実施にあたっては、全国遺伝子医療部門連絡会議、全国医学部長病院長会議、日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会、日本遺伝子診療学会、日本衛生検査所協会の協力をいただいた。

## (2) 海外調査

### ① 資料・文献等調査

国内の先行調査等により抽出された問題意識に基づき、諸外国・地域での取組状況や事例について、資料・文献等の公開情報に基づき調査を行った。一部調査結果について、有識者への訪問調査等を実施した。調査項目は調査の目的に照らして、以下の通りとした。

- 医療及びビジネス分野における遺伝子関連検査に係る法令等
- 遺伝子関連検査の品質・精度管理体制
- 遺伝子関連検査の外部認証制度の概要
- 遺伝子関連検査の提供に係る法令等の概要・遺伝カウンセリングの現状

## 3. 調査結果

### 3.1 わが国の主要な論点・課題等の整理

本章では、以下の調査項目について、先行調査や各種団体による提言・政策文書に現れる日本国内の指摘事項や問題意識を抽出した。指摘事項や問題意識の抽出にあたっては、用語の定義や関連するガイドライン等の基礎情報について整理を行った。

- 遺伝子関連検査の実施状況(医療及びビジネス分野における遺伝子関連検査に係る法令等を含む)
- 国内外における遺伝子関連検査の品質・精度管理体制の現状及び外部認証制度の概要・取得状況
- 遺伝子関連検査の提供に係る法令等の概要及び遺伝カウンセリングの現状

#### (1) 遺伝子関連検査の実施状況（医療及びビジネス分野における遺伝子関連検査に係る法令等を含む）

##### 1) 遺伝子関連検査の定義・分類

本章では、医療及びビジネス分野における遺伝子関連検査について、先行研究や関連ガイドライン等に基づき遺伝子関連検査の定義・分類を整理した。

日本臨床検査標準協議会が策定した「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）」<sup>1</sup>では、遺伝子関連検査を実施する検査施設の質保証の内容と方法を包括的に示している。病院検査室、登録衛生検査所や遺伝情報を取り扱う事業者等の検査機関の指導監督者や測定実施者、その他遺伝子解析を実施している施設等の幅広い利用者層を想定している。当該ガイドラインでは、遺伝子関連検査を「病原体遺伝子検査（病原体核酸検査）」「ヒト体細胞遺伝子検査」「ヒト遺伝学的検査（生殖細胞系列遺伝子検査）」と定義している。

さらに、「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総括研究報告書」（主任研究

<sup>1</sup> [http://www.jccls.org/techreport/bestpractice\\_guideline.pdf](http://www.jccls.org/techreport/bestpractice_guideline.pdf)

者：高田史男 北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学教授)<sup>2</sup>では、前述のガイドラインで示した「ヒト遺伝学的検査（生殖細胞系列遺伝子検査）」について、「単一遺伝子疾患及び染色体異常症に関する遺伝学的検査」「薬物の効果・副作用・代謝に関する遺伝学的検査」「網羅的遺伝学的検査」「疾患の易罹患性リスクに関する遺伝学的検査」「体質に関する遺伝学的検査」「潜在能力に関する遺伝学的検査」「長寿遺伝子に関する遺伝学的検査」「DNA鑑定」に分類している。

本調査における遺伝子関連検査の定義については、当該資料（「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）」及び「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総括研究報告書」）に基づくこととした。次項にある表の通り整理した（表 3-1）。

---

<sup>2</sup> [http://www.idenigak.jp/research/h26\\_11.pdf](http://www.idenigak.jp/research/h26_11.pdf)

表 3-1 遺伝子関連検査の分類

検査名称	定義	検査内容例	実施者
(A) 病原体遺伝子検査 (病原体核酸検査)	ヒトに感染症を引き起こす外来性の病原体（ウイルス・細菌等微生物）の核酸（DNA あるいは RNA）を検出・解析する検査	B 型肝炎ウイルス検査	医療機関、（委託を受けた）衛生検査所、検査サービス提供者
(B) ヒト体細胞遺伝子検査	がん細胞特有の遺伝子の構造異常等を検出する遺伝子検査及び遺伝子発現解析等、疾患病変部・組織に局限し、病状とともに変化し得る一時的な遺伝子情報を明らかにする検査	白血病の発症に伴い生じる遺伝子や染色体の異常を調べる検査	
ヒト遺伝学的検査（生殖細胞系列遺伝子検査）	単一遺伝子疾患、多因子疾患、薬物等の効果・副作用・代謝、個人識別に関わる遺伝学的検査等、ゲノム及びミトコンドリア内の原則的に生涯変化しない、その個体が生来的に保有する遺伝学的情報（生殖細胞系列の遺伝子解析より明らかにされる情報）を明らかにする検査	-	
(C) 単一遺伝子疾患及び染色体異常症に関する遺伝学的検査	単一遺伝子の変異により発症する疾患及び染色体の数的異常や構造異常により発症する疾患の診断を目的とした検査	ハンチントン病検査、フェニルケトン尿症検査	
(D) 薬物の効果・副作用・代謝に関する遺伝学的検査	特定の遺伝子変異を有する患者にのみ効果が期待できる治療薬を用いる際に標的となる遺伝子変異の有無を確認する検査や、薬剤代謝酵素の遺伝子多型によって薬剤の代謝効率等が異なる場合に、適切な薬剤投与量を調節するため当該遺伝子多型を確認する検査	コンパニオン診断薬、LDT 検査	
(E) 網羅的遺伝学的検査	発症の原因となる遺伝子や染色体異常が特定できないような場合に、網羅的な解析手法（エクソームシーケンス、全ゲノムシーケンス、マイクロアレイ染色体検査等）を用いて診断を行う検査	エクソームシーケンス、全ゲノムシーケンス、マイクロアレイ染色体検査	研究機関等、検査サービス提供者
(F) 疾患の易罹患性リスクに関する遺伝学的検査	遺伝子多型が存在する遺伝子について、統計学的分析により遺伝子多型間で疾患の罹患率に差があったとする研究結果等を根拠に、疾患の易罹患性リスクを数値あるいは高低で提示する検査	糖尿病、がん、アルツハイマー	医療機関、検査サービス提供者
(G) 体質に関する遺伝学的検査	代謝にかかわる酵素等の遺伝子多型に関する基礎研究の結果を、体質と関連させて提示する検査	肥満、アルコール代謝、美肌	医療機関、検査サービス提供者
(H) 潜在能力に関する遺伝学的検査	体質の決定にかかわる遺伝子多型等を潜在能力に関連させて提示する検査	音楽、絵画、性格、知能	
(I) 長寿遺伝子に関する遺伝学的検査	基礎研究的な遺伝子多型を長寿に関連させて提示する検査	寿命	
(J) DNA 鑑定	DNA 多型の相同性を根拠に親子関係や血縁関係を調べたり、体液等がその個人由来のものであるか否かを調べたりする検査	親子鑑定、血縁鑑定、個人鑑定	医療機関

## 2) 遺伝子関連検査の実施主体・目的等

遺伝子関連検査は、主に医療機関や研究機関、医療機関等から委託を受けた衛生検査所の他、遺伝子関連検査を提供する事業者が実施している（表 3-1）。

(A)病原体遺伝子検査（病原体核酸検査）、(B)ヒト体細胞遺伝子検査、(C)単一遺伝子疾患及び染色体異常症に関する遺伝学的検査、(D)薬物の効果・副作用・代謝に関する遺伝学的検査は、主に医療の目的において実施される<sup>3</sup>。主な実施機関は医療機関であり、遺伝子解析の依頼先（委託先）として衛生検査所等が検査を行っている。国内の衛生検査所でカバーされない検査の一部は、海外研究機関あるいは海外検査受託解析企業において実施される。また、(E)網羅的遺伝学的検査は主に研究機関が実施する検査である。

(F)疾患の易罹患性リスクに関する遺伝学的検査、(G)体質に関する遺伝学的検査については、サービス事業者だけでなく医療機関が遺伝学的検査として行っているとの指摘がある。

いずれの検査も、受付から試料の採取、解析、結果報告といった検査の過程において様々な主体が関与している。

## 3) 遺伝学的検査の提供形態による分類

表 1-4 に示した遺伝子関連検査のうち遺伝学的検査、特に(C)単一遺伝子疾患及び染色体異常症に関する遺伝学的検査、(D)薬物の効果・副作用・代謝に関する遺伝学的検査、(E)網羅的遺伝学的検査、(F)疾患の易罹患性リスクに関する遺伝学的検査、(G)体質に関する遺伝学的検査では、従来は主に医療機関において、医行為によって採取された検体を検査してきた。昨今では、これらの検査を検査サービス提供事業者またはその取次・代理店が直接消費者に提供する「DTC 検査（Direct-to-Consumer Genetic Testing）」と呼ばれる検査が普及してきている。

## 4) 関連ガイドライン

わが国における遺伝子関連検査のガイドラインには主に以下のものがある。

### 【医療目的の遺伝子関連検査】

- 遺伝子関連検査検体品質管理マニュアル  
（特定非営利活動法人 日本臨床検査標準協議会、2011 年 12 月）<sup>4</sup>
- 医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン（日本医師会、2011 年 2 月）<sup>5</sup>
- 衛生検査所における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン（(社) 日本衛生検査所協会、2008 年 10 月改正）<sup>6</sup>

<sup>3</sup> 先行文献によれば、(C)(D)(E)の検査が医療として行われている根拠として①分析的妥当性、②臨床的妥当性、③臨床的有用性が証明されている点にあることを指摘している。

<sup>4</sup> <http://www.jccls.org/active/MM5-A1.pdf>

<sup>5</sup> <http://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis.pdf>

<sup>6</sup> <http://www.jrcla.or.jp/info/info/privacy2.pdf>

- 遺伝学的検査受託に関する倫理指針（(社)日本衛生検査所協会、2014年11月改正）<sup>7</sup>
- 医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン（厚生労働省、2010年9月改正）<sup>8</sup>
- 個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準（特定非営利活動法人 個人遺伝情報取扱協議会、2014年5月改正）<sup>9</sup>
- 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、経済産業省告示第435号）<sup>10</sup>

#### 【臨床研究目的の遺伝子関連検査】

- 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、2014年11月一部改正）<sup>11</sup>
- 人を対象とする医学系研究に関する倫理指針（文部科学省、厚生労働省、2014年12月）
- 衛生検査所における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン（(社)日本衛生検査所協会、2008年10月改正）
- 遺伝学的検査受託に関する倫理指針（(社)日本衛生検査所協会、2014年11月）
- 個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準（NPO 法人個人遺伝情報取扱協議会、2014年5月）

### 5) 公表資料における指摘事項

公表資料に基づき、各施設における遺伝子関連検査の検査項目と状況に関する指摘事項を整理した（表 3-2）。また、遺伝子関連検査の外部委託の状況についても整理を行った（表 3-3）。

<sup>7</sup> <http://www.jrcla.or.jp/info/info/dna.pdf>

<sup>8</sup> <http://www.mhlw.go.jp/topics/bukyoku/seisaku/kojin/dl/170805-11a.pdf>

<sup>9</sup> [http://www.cpig.or.jp/jisyu/img/sin\\_jisyu.pdf](http://www.cpig.or.jp/jisyu/img/sin_jisyu.pdf)

<sup>10</sup> [http://www.meti.go.jp/policy/mono\\_info\\_service/mono/bio/Seimeirinnri/H19guideline.pdf](http://www.meti.go.jp/policy/mono_info_service/mono/bio/Seimeirinnri/H19guideline.pdf)

<sup>11</sup> [http://www.lifescience.mext.go.jp/files/pdf/n1432\\_01\\_01.pdf](http://www.lifescience.mext.go.jp/files/pdf/n1432_01_01.pdf)

表 3-2 各施設における遺伝子関連検査の検査項目と状況に関する指摘事項

検査項目	指摘事項
(F)疾患の易罹患性リスクに関する遺伝学的検査 (G)体質に関する遺伝学的検査 (H)潜在能力に関する遺伝学的検査 (I)長寿遺伝子に関する遺伝学的検査 (J) DNA 鑑定	<ul style="list-style-type: none"> <li>遺伝子検査ビジネス提供企業の検査項目に関しては実態が十分に把握されていない。</li> <li>医療機関で実施しているヒト遺伝学的検査（生殖細胞系列遺伝子検査）の項目としては、易罹患性に関する検査が多く、次いで体質に関する検査、DNA 鑑定が多い。（*1）</li> </ul>
(C)単一遺伝子疾患及び染色体異常症に関する遺伝学的検査	<ul style="list-style-type: none"> <li>「単一遺伝子疾患及び染色体異常症に関する遺伝学的検査」について、国内の研究機関や民間検査機関によって検査提供が可能な遺伝学的検査項目数は144項目であり、国内で検査提供できない項目については、海外の研究機関あるいは民間検査機関に検査を委託している。（*2）</li> <li>国内で提供されている遺伝学的検査のなかで、現在保険収載されているものは36疾患あり、それ以外の遺伝学的検査はLDTによる実施や企業への委託により実施されている。（*2）</li> </ul>

表 3-3 遺伝子関連検査の外部委託の状況に関する指摘事項

検査項目	指摘事項
(F)疾患の易罹患性リスクに関する遺伝学的検査 (G)体質に関する遺伝学的検査 (H)潜在能力に関する遺伝学的検査 (I)長寿遺伝子に関する遺伝学的検査 (J) DNA 鑑定	<ul style="list-style-type: none"> <li>遺伝子検査ビジネス提供企業は医療機関と医療機関以外の両方から遺伝子検査の受託をしている。（*1）</li> <li>未登録の検査機関が外部から遺伝子検査を受託している例もある。（*1）</li> <li>医療機関については自機関内で遺伝子解析を実施しているケースはわずかであり、外部委託していることが多い。（*1）</li> </ul>
(C)単一遺伝子疾患及び染色体異常症に関する遺伝学的検査 (D)薬物の効果・副作用・代謝に関する遺伝学的検査 (F)疾患の易罹患性リスクに関する遺伝学的検査 (G)体質に関する遺伝学的検査 (H)潜在能力に関する遺伝学的検査 (I)長寿遺伝子に関する遺伝学的検査 (J) DNA 鑑定	<ul style="list-style-type: none"> <li>国内で受け入れた検体の遺伝子解析を海外事業者に委託している例がある。（ゲノム情報の流出の可能性）（*1）</li> <li>海外の遺伝子解析事業者の代理店も国内に複数存在する。（*1）</li> </ul>

(注) それぞれ以下の出所に基づき作成。

(\*1) 平成 24 年度中小企業支援調査（遺伝子検査ビジネスに関する調査）報告書 平成 25 年 2 月

(\*2) 平成 26 年度厚労科学特別研究事業「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」（平成 27 年 3 月）

(2) 国内外における遺伝子関連検査の品質・精度管理体制の現状及び外部認証制度の概要・取得状況

1) 法規制に基づく遺伝子関連検査の分類

遺伝子関連検査のうち疾病の診断に用いられる検査は、法規制に基づき、主に体外診断用医薬品 (In-Vitro Diagnostics : IVD) または試薬として分類される薬事未承認検査 (Laboratory Developed Test(s) : LDT) を用いた 2 種の検査に分類される。前者は医薬品、医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保等に関する法律 (医薬品医療機器等法) に基づき承認され、市場に流通しているが、近年、LDT も機関外に流通し始めていることなどから境界が曖昧になりつつあり、新たな規制体制が検討されている。

IVD や LDT 以外に、米国等では、IVD としての承認を得ず、研究または臨床研究目的で用いられる RUO (Research Use Only) や IUO (Investigational Use Only) の製品も存在する (表 3-4)。

表 3-4 法規制に基づく疾病の診断に用いられる検査の分類

分類	IVD (In-Vitro Diagnostics)	LDT (Laboratory Developed Test)	RUO (Research Use Only) IUO (Investigational Use Only)
品目	体外診断用医薬品	試薬	
目的	診断		研究
国内規制	医薬品医療機器等法 (体外診断用医薬品として 医薬品としての厚生労働省 の承認を得る必要がある)	※検査の性能や品質を評価 し適正な運用を担保する法 制度はない。	規制なし
利用場所	医療機関・衛生検査所		規制なし
保険償還	体外診断用医薬品として承認後、薬価収載	基本的に保険適用外だが、 例外として2つのルートから 保険収載される ● 内科系学会社会保険 連合からの要望 ● 先進医療専門家会議 からの保険収載への 提案	-

2) 関連ガイドライン

わが国における遺伝子関連検査 (うち遺伝子関連検査の品質・精度管理) に関連するガイドラインには主に以下のものがある。

- 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 (承認文書)  
(特定非営利活動法人日本臨床検査標準協議会、2012年3月)
- 医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン (日本医学会、2011年2月)
- ゲノム薬理学を適用する臨床研究と検査に関するガイドライン (日本臨床検査医学会)
- ファーマコゲノミクス検査の運用指針  
(日本臨床検査医学会、日本人類遺伝学会、日本臨床検査標準協議会)

- 稀少遺伝性疾患の分子遺伝学的検査を実施する際のベストプラクティス・ガイドライン（日本人類遺伝学会 遺伝学的検査標準化準備委員会、2010年9月）
- 遺伝学的検査に関するガイドライン  
（日本遺伝カウンセリング学会、日本遺伝子診療学会、日本産婦人科学会、日本小児遺伝学会、日本人類遺伝学会、日本先天異常学会、日本先天代謝異常学会、日本マススクリーニング学会、日本臨床検査医学会、家族性腫瘍研究会、2003年8月）

### 3) 公表資料における指摘事項

公表資料に基づき、遺伝子関連検査の品質・精度管理のうち、以下の事項に関する指摘事項を整理した。

- 外部認証（CLIA、CAP、ISO 15189）の取得状況
- 外部認証取得の理由、取得による効果・検査管理の実施状況等
- 分析の質の確保
- 科学的根拠

表 3-5 外部認証（CLIA、CAP、ISO 15189）の取得状況に関する指摘事項

検査項目	指摘事項
(A)病原体遺伝子検査（病原体核酸検査） (B)ヒト体細胞遺伝子検査 (C)単一遺伝子疾患及び染色体異常症に関する遺伝学的検査 (D)薬物の効果・副作用・代謝に関する遺伝学的検査	<ul style="list-style-type: none"> <li>● 日本では多くの場合、医療機関・衛生検査所は独自に検査法を開発し、検査を実施しており、施設認証をとっていない。</li> <li>● 一部の機関は任意で米国 CLIA、ISO 等の認証を取得している。</li> <li>● 施設認定を取得している国内施設は ISO 15189 が 85 施設（平成 27 年 10 月時点、日本適合性認定協会）、CAP が 103 施設（平成 23 年時点）程度。なお、衛生検査所（医療機関内の臨床検査施設を除く）は 890 施設（平成 25 年 1 月時点、日本衛生検査所協会）存在している。（HP 等）</li> </ul>
(F)疾患の易罹患性リスクに関する遺伝学的検査 (G)体質に関する遺伝学的検査 (H)潜在能力に関する遺伝学的検査 (I)長寿遺伝子に関する遺伝学的検査 (J)DNA 鑑定	<ul style="list-style-type: none"> <li>● DTC 遺伝子検査の実施機関については、将来的にグローバルスタンダードを導入する方向であっても、橋渡しとして CPIGI 自主基準をベースとした認証マーク制度の運用状況をみて、ISO 15189 や CAP の導入の可否を検討すべきではないかという案が出された。しかし現状では CPIGI 加盟事業者は少ない。（*2）</li> <li>● 強制力のないガイドライン等実効性がない可能性がある。（*2）</li> </ul>

表 3-6 外部認証取得の理由、取得による効果・検査管理の実施状況等に関する指摘事項

検査項目	指摘事項
(A)病原体遺伝子検査（病原体核酸検査） (B)ヒト体細胞遺伝子検査 (C)単一遺伝子疾患及び染色体異常症に関する遺伝学的検査 (D)薬物の効果・副作用・代謝に関する遺伝学的検査	<ul style="list-style-type: none"> <li>認定の取得は経済的な負担が重い。（*1）</li> <li>ISO 15189 の認定取得にはコストや事務負担がかかり、医療機関等ですら認定取得が難しい。（*2）</li> </ul>

表 3-7 分析の質の確保に関する指摘事項

検査項目	指摘事項
(D)薬物の効果・副作用・代謝に関する遺伝学的検査	<ul style="list-style-type: none"> <li>LDT に関しては国内に質を保証する規制等がない。（*3）</li> </ul>
(F)疾患の易罹患性リスクに関する遺伝学的検査 (G)体質に関する遺伝学的検査 (H)潜在能力に関する遺伝学的検査 (I)長寿遺伝子に関する遺伝学的検査 (J)DNA 鑑定	<ul style="list-style-type: none"> <li>DTC 遺伝子検査の実施機関については、CPIGI 自主基準等に最低限行うべき事項が示されているが、業務の実態、遵守の状況が外形的に分かりにくい。（*1*2）</li> </ul>
全分類	<ul style="list-style-type: none"> <li>「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」等は医療・非医療に関わらず共通のガイドラインとして質保証を推奨している。（*3）</li> </ul>

表 3-8 科学的根拠に関する指摘事項

検査項目	指摘事項
(C)単一遺伝子疾患及び染色体異常症に関する遺伝学的検査 (D)薬物の効果・副作用・代謝に関する遺伝学的検査	<ul style="list-style-type: none"> <li>医療として医師の指示で受ける遺伝学的検査の場合は①分析的妥当性、②臨床的妥当性、③臨床的有用性が証明されている。（*3）</li> </ul>
(F)疾患の易罹患性リスクに関する遺伝学的検査 (G)体質に関する遺伝学的検査 (H)潜在能力に関する遺伝学的検査 (I)長寿遺伝子に関する遺伝学的検査 (J)DNA 鑑定	<ul style="list-style-type: none"> <li>遺伝子検査ビジネス提供企業の検査の妥当性を担保するために、根拠となる論文自体を評価し、格付けすることの是非については、委員の見解の幅が広く、議論を重ねる必要がある。エビデンスの要求レベルについても見解に開きがある。（*2）</li> <li>遺伝子検査ビジネス提供企業の検査は論文の解釈に論理の飛躍がある例が多い。（*2）</li> </ul>

(注) それぞれ以下の出所に基づき作成。

(\*1) 経済産業省講演資料

(\*2) 平成 25 年度中小企業支援調査（遺伝子検査ビジネスに関する調査）報告書 平成 26 年 2 月

(\*3) 平成 26 年度厚労科学特別研究事業「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」（平成 27 年 3 月）

### (3) 遺伝子関連検査の提供に係る法令等の概要及びわが国の遺伝カウンセリングの現状

#### 1) 遺伝カウンセリングの状況

遺伝カウンセリングとは、先行文献によると「遺伝情報が医学的・心理学的・家族的にどういう意味を持つかを人々が理解し、それに適応するのを支援するプロセス全体」とされている。医療機関が実施する検査は主に医師が、または一部を遺伝カウンセラーが担う。事業者が実施する場合には、主に医療機関を介して遺伝子関連検査サービスを提供する場合と、検査結果の資料送付のみとする企業が見られる。

#### 2) 関連ガイドライン

わが国における遺伝カウンセリングに関連するガイドラインには主に以下のものがある。

- 医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン（日本医学会、2011年2月）
- 出生前遺伝カウンセリングに関する提言および解説（日本遺伝カウンセリング学会、2016年（予定））

#### 3) 公表資料における指摘事項

公表資料に基づき、遺伝子関連検査実施時の遺伝カウンセリング体制等について、以下の指摘事項を整理した。

- 遺伝カウンセリングの実施状況（検査前後、実施者の要件、内容等）
- 遺伝子関連検査を実施する医療機関におけるカウンセリングの実施体制の現状

表 3-9 遺伝カウンセリングの実施状況  
(検査前後、実施者の要件、内容等)に関する指摘事項

検査項目	課題・指摘事項
(F)疾患の易罹患性リスクに関する遺伝学的検査 (G)体質に関する遺伝学的検査 (H)潜在能力に関する遺伝学的検査 (I)長寿遺伝子に関する遺伝学的検査 (J)DNA 鑑定	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 医療機関について、インフォームドコンセントを文書で取得している機関が多いが、口頭のみ機関もある。(*1)</li> <li>• 医療機関での遺伝子検査の結果の通知については、医療機関で説明することが多いが、検査項目によっては事業者に残している例もある。(*1)</li> <li>• 医療機関での検査前、検査結果のカウンセリングは医師が担当することが圧倒的に多い。検査に付帯して提供するサービスとしては、治療や予防行為、生活指導・栄養指導、運動プログラムが多い。(*1)</li> </ul>
(C)単一遺伝子疾患及び染色体異常症に関する遺伝学的検査 (D)薬物の効果・副作用・代謝に関する遺伝学的検査	<p>保険収載されている遺伝カウンセリングに関しては、厚生労働大臣が定める施設基準に適合しているものとして地方厚生局長等に届け出た保険医療機関において、保険収載されている遺伝学的検査を実施し、その結果について患者又はその家族に対し行われた場合には、患者1人につき月1回に限り、500点(5,000円)の遺伝カウンセリング加算が認められている。しかし、施設基準を満たし遺伝カウンセリング加算を算定している医療機関は限られている。(*2)</p>

(注) それぞれ以下の出所に基づき作成。

(\*1) 平成 24 年度中小企業支援調査(遺伝子検査ビジネスに関する調査)報告書 平成 25 年 2 月

(\*2) 平成 26 年度厚労科学特別研究事業「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」(平成 27 年 3 月)

### 3.2 諸外国・地域における法令等の概要

本章では、国内の課題に照らして諸外国・地域における現状を調べるため、以下の項目について調査を行った。

- 医療及びビジネス分野における遺伝子関連検査に係る法令等
- 遺伝子関連検査の品質・精度管理体制
- 遺伝子関連検査の提供に係る法令等の概要  
(なお、関連事項としては遺伝情報の取扱いに関する規制があるが、これについては別紙1として整理した。)

次章以降では、各調査の結果概要の要旨及び各国の調査結果について示す。

#### (1) 医療及びビジネス分野における遺伝子関連検査に係る法令等

本章では、関連法令に加え、行為の内容として対象検査をどのように定義しているか、さらに検査を行う主体や製造・販売にあたっての条件として何が規定されているかについて整理した。調査項目は以下の通りとした。

- 主な法令等（制定時期）
- 対象検査の定義（行為の内容等）
- 遺伝子関連検査に関わる主な法令等
- 関係機関・規制当局

## 1) 調査結果の要旨

国や地域により、法令により遺伝子関連検査は医療の目的のみ実施が許可されている国（ドイツ、フランス）と、医療の目的以外に、行動規範の存在下で DTC 検査の実施を許可している国（英国、日本）がある。米国は州法により DTC 検査の実施の可否が異なる。

また、IVD 及び LDT の法規制の有無についてみると、わが国の場合は、IVD に関しては医薬品、医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保等に関する法律（薬機法）の承認の対象となっている一方で、LDT として実施される遺伝子関連検査は、英国と同様、行動規範として各種のガイドラインが定められている状況にあり、法的な拘束力はない。

表 3-10 遺伝子関連検査に関わる主な規制の概要

	EU	英国	フランス	ドイツ	米国	日本
DTC 検査の実施可否	加盟国による	可	禁止 ※医療目的または科学研究目的においてのみ実施を許可	禁止 ※疾患や健康状態の確定的遺伝子関連検査は医師によってのみ実施 詳細規定あり	州による	可
IVD に関する法規制	あり (EU 指令)	あり (EU 指令)	あり (EU 指令)	あり (EU 指令)	あり (FFDCA)	あり (医薬品、医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保等に関する法律)
LDT に関する法規制	なし (ただし IVD 規則案の検討中)	ガイドラインに基づく (ただし検査室に対して ISO 15189 の取得を義務付け)	ガイドラインに基づく (ただし検査室に対して ISO 15189 の取得を義務付け)	ガイドラインに基づく (ただし検査室に対して連邦医師会の指令遵守を義務付け)	CLIA 法 (後述) の他、FDA が発出する各種ガイドライン	ガイドラインに基づく (ただし臨床研究中核病院においては、ISO 15189 等の取得が必要)

(注) IVD (In-Vitro Diagnostics)、LDT (Laboratory Developed Test) の略称。EU 指令：EC Directive 98/79/EC (Directive 98/79/EC of the European Parliament and of the Council of 27 October 1998 on in vitro diagnostic medical devices) (1998 年発効)。FFDCA：Federal Food, Drug, and Cosmetic Act (連邦食品・医薬品・化粧品法, Code of Federal Regulations Title 21) (1938 年制定)。CLIA (Clinical Laboratory Improvement Amendments)。

(注) 米国は 2009 年時点、ニューヨークを含む 13 州では、消費者が直接遺伝子関連検査をオーダーすることを禁止している。他の州でも、消費者が直接オーダーできる遺伝子関連検査を数種類に限定している州がある。

## 2) 参考文献

調査にあたっては、関連する既存の先行調査研究事例や諸外国の規制関連機関のウェブサイト等を参照した。本章で対象とする先行文献は以下の通りとした。

表 3-11 調査対象文献の一覧  
(医療及びビジネス分野における遺伝子関連検査に係る法令等)

対象国・地域	タイトル	作成主体	出版年	URL 等
欧州連 合・ヨー ロッパ	EC DIRECTIVE 98/79/EC (体外診断薬指令)	欧州委員会等	2009 年	<a href="http://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/?uri=CELEX:31998L0079">http://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/?uri=CELEX:31998L0079</a> , <a href="http://www.sgsgroup.jp/~media/Local/Japan/Documents/White%20Papers/SGS_SC_MD%20IVD_White_Paper-JP-10.pdf">http://www.sgsgroup.jp/~media/Local/Japan/Documents/White%20Papers/SGS_SC_MD%20IVD_White_Paper-JP-10.pdf</a>
	Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Genetic Testing for Health Purposes	欧州評議会	2008 年	<a href="https://rm.coe.int/CoERMPublicCommonSearchServices/DisplayDCTMContent?documentId=0900001680084824">https://rm.coe.int/CoERMPublicCommonSearchServices/DisplayDCTMContent?documentId=0900001680084824</a>
	Regulating DTC genetics:an overview of global trends	Dr Stuart Hogarth, King's College London	2011 年	<a href="http://www.fda.gov/downloads/AdvisoryCommittees/CommitteesMeetingMaterials/MedicalDevices/MedicalDevicesAdvisoryCommittee/MolecularandClinicalGeneticsPanel/UCM248629.pdf">http://www.fda.gov/downloads/AdvisoryCommittees/CommitteesMeetingMaterials/MedicalDevices/MedicalDevicesAdvisoryCommittee/MolecularandClinicalGeneticsPanel/UCM248629.pdf</a>
	The Committee of Ministers' Recommendation	欧州評議会等		<a href="https://wcd.coe.int/com.instranet.InstraServlet?command=com.instranet.CmdBlobGet&amp;InstranetImage=564487&amp;SecMode=1&amp;DocId=560582&amp;Usage=2">https://wcd.coe.int/com.instranet.InstraServlet?command=com.instranet.CmdBlobGet&amp;InstranetImage=564487&amp;SecMode=1&amp;DocId=560582&amp;Usage=2</a>
英国	Human Tissue Act 2004	Human Tissue Authority	2006 年	<a href="http://www2.uwe.ac.uk/services/Marketing/research/doc/ethicsandprocedures/HumanTissueResearchatUWE-operating-procedures.doc">http://www2.uwe.ac.uk/services/Marketing/research/doc/ethicsandprocedures/HumanTissueResearchatUWE-operating-procedures.doc</a> (作成主体の HTA へのリンクがきれており、同様の内容が掲載されているウェブサイトを表示)
	Quality Issues in Clinical Genetic Services.	Kristoffersson U, et al.	2010 年	Springer Science + Business Media B.V. 2010
	A Common Framework of Principles for direct-to-consumer genetic testing services	Human Genetics Commission	2010 年	<a href="http://www.sashg.org/documents/HGC-UK-Policy-on-DTC-testing.pdf">http://www.sashg.org/documents/HGC-UK-Policy-on-DTC-testing.pdf</a>
	NHS STANDARD CONTRACT	NHS		<a href="https://www.england.nhs.uk/commissioning/wp-content/uploads/sites/12/2014/04/e01-med-gen.pdf">https://www.england.nhs.uk/commissioning/wp-content/uploads/sites/12/2014/04/e01-med-gen.pdf</a>
フランス	CIVIL CODE (民法典)		2006 年	<a href="http://www.legifrance.gouv.fr/content/download/1950/13681/version/3/file/Code_22.pdf">http://www.legifrance.gouv.fr/content/download/1950/13681/version/3/file/Code_22.pdf</a>
	Public Health Code (公衆衛生法)		2004 年	<a href="https://www.legifrance.gouv.fr/affichCode.do?cidTexte=LEGITEXT000006072665">https://www.legifrance.gouv.fr/affichCode.do?cidTexte=LEGITEXT000006072665</a>

対象国・地域	タイトル	作成主体	出版年	URL 等
	Bioethics Law (生命倫理法)	国務院		<a href="http://www.loc.gov/law/foreign-news/article/france-new-bioethics-law/">http://www.loc.gov/law/foreign-news/article/france-new-bioethics-law/</a> , <a href="http://www.ndl.go.jp/jp/diet/publication/legis/pdf/02490105.pdf">http://www.ndl.go.jp/jp/diet/publication/legis/pdf/02490105.pdf</a> , <a href="http://www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do?cidTexte=JORFTEXT000024323102&amp;dateTexte=&amp;categorieLien=id">http://www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do?cidTexte=JORFTEXT000024323102&amp;dateTexte=&amp;categorieLien=id</a>
ドイツ	Human Genetic Diagnosis Act, 2009	連邦議会	2009 年	<a href="https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/documents/Europe/LegalWS/Germany_GenDG_Law_German_English.pdf">https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/documents/Europe/LegalWS/Germany_GenDG_Law_German_English.pdf</a> <a href="http://www.fda.gov/downloads/AdvisoryCommittees/CommitteesMeetingMaterials/MedicalDevices/MedicalDevicesAdvisoryCommittee/MolecularandClinicalGeneticsPanel/UCM248629.pdf">http://www.fda.gov/downloads/AdvisoryCommittees/CommitteesMeetingMaterials/MedicalDevices/MedicalDevicesAdvisoryCommittee/MolecularandClinicalGeneticsPanel/UCM248629.pdf</a>
	Legislation on direct-to-consumer genetic testing in seven European countries		2012 年	Eur J Hum Genet. 2012 Jul; 20(7):715–721. <a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3376265/">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3376265/</a>
米国	New York Public Health Law			<a href="http://codes.findlaw.com/ny/public-health-law/">http://codes.findlaw.com/ny/public-health-law/</a>
	Draft Guidance for Industry, Food and Drug Administration Staff, and Clinical Laboratories, FDA Notification and Medical Device Reporting for Laboratory Developed Tests (LDTs)	FDA	2014 年	<a href="http://www.fda.gov/downloads/medicaldevices/deviceregulationandguidance/guidancedocuments/ucm416685.pdf">http://www.fda.gov/downloads/medicaldevices/deviceregulationandguidance/guidancedocuments/ucm416685.pdf</a>
	Draft Guidance for Industry, Food and Drug Administration Staff, and Clinical Laboratories, Framework for Regulatory Oversight of 8 Laboratory Developed Tests (LDTs)	FDA	2014 年	<a href="http://www.fda.gov/downloads/medicaldevices/deviceregulationandguidance%20e/guidancedocuments/ucm416684.pdf">http://www.fda.gov/downloads/medicaldevices/deviceregulationandguidance%20e/guidancedocuments/ucm416684.pdf</a>

対象国・地域	タイトル	作成主体	出版年	URL 等
全般	「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」うち「諸外国での遺伝子関連検査の法規制及び『遺伝子検査ビジネス』への適用」	厚生労働省 (代表者：高田史男北里大学教授)	2015年	<a href="http://www.idenigak.jp/research/h26.html">http://www.idenigak.jp/research/h26.html</a>
	「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) 報告書(遺伝子検査ビジネスに関する調査)」報告書	経済産業省	2013年	<a href="http://www.meti.go.jp/policy/mono_info_service/mono/bio/24idenshibizinesu.pdf">http://www.meti.go.jp/policy/mono_info_service/mono/bio/24idenshibizinesu.pdf</a>

### 3) 欧州連合 (EU : European Union)

#### a. 主な法令等

EUにおける遺伝子関連検査に関する法令は、主に以下の3つである。

- ① 「体外診断用医療機器指令」
  - ✓ 正式名称は“Directive 98/79/EC of the European Parliament and of the Council of 27 October 1998 on in vitro diagnostic medical devices”、略称は“EC Directive 98/79/EC” (1998年発効)
  - ✓ 遺伝子関連検査のうち IVD について規定する法令である。
  - ✓ 本指令は、現在、規則 (Regulation) 策定に向け法改正の検討が行われている。
- ② 「人権と生物医学に関する条約」における「遺伝子検査に関する追加議定書」
  - ✓ 正式名称は“Convention on Human Rights and Biomedicine”における“Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Genetic Testing for Health Purposes” (2008年制定)
  - ✓ 欧州評議会が策定した遺伝子関連検査に関する議定書である。
- ③ 「欧州評議会閣僚委員会の勧告」における No. R (97) 5
  - ✓ 正式名称は“The Committee of Ministers’ Recommendation” (1997年採択)
  - ✓ 欧州評議会が策定した医療データに関する勧告である。

## b. 対象検査の定義（行為の内容等）

体外診断用医療機器指令（①）の該当箇所では、遺伝子関連検査を「体外診断用医療機器」の観点から以下の通り定義している。また、現在の IVD 指令が対象とする医療分野に限っている。以下、法令等における一部分を出所とする記述については、【】でその部分の名称（章や付録の名称）を示す。

- 人体の血液及び組織を含む検体の体外検査に用いられることを目的とした、単独または複数の組み合わせで使用される試薬、試薬製品、キャリブレーター、コントロール物質、制御物質、キット、器具、機器、装置またはシステム【Article 1 Scope, definitions(b)】
- 特定の製品タイプを、高リスク（List A）または中リスク（List B）として分類【Annex II】

人権と生物医学に関する条約（②）の該当箇所では、以下の通り医療目的に対象検査を絞っている。

- 医療目的の遺伝子関連検査（ヒト生体試料を用いて分析を行い、遺伝的特徴を識別することを目的としているものを含む）【Article 2.1】

欧州評議会閣僚委員会の勧告（③）の該当箇所では以下の通り定義されている。

- ゲノムデータを含む医療データの収集と自動処理【2.1 Scope】

## c. 遺伝子関連検査に関わる主な規制等

体外診断用医療機器指令（①）の該当箇所では、IVD としての上市等に関する要求事項が以下の通り示されている。

- 対象製品は EC 適合性評価手続を通して、欧州整合規格の要求事項を満たしている必要がある【Article 3 及び Article 5】
- 製造業者は新製品を上市する際に、その製品に使用される技術と分析対象物質、その他の特徴を管轄当局に通知することが必要（特に遺伝子関連検査で DNA マイクロチップを使用する場合に当てはまる）【体外診断用医療機器指令の前文における(30)】

現在検討中の体外診断用医療機器規則案では、現在の体外診断用医療機器指令が対象とする医療分野だけでなく、非医療分野を対象とするかどうかについても議論が行われている。

人権と生物医学に関する条約（②）の該当箇所では、遺伝子関連検査を原則医学的管理下で実施することが示されている。

- 医療目的の遺伝子関連検査は医学的管理下においてのみ実施する【Article 7】
- 適切な評価が提供される場合は例外が認められる場合があるが、クライアントやその家族にとって重要な医学的示唆を与える場合や生殖に関する選択に重要な影響を与える場合、例外はない【Article 7】

欧州評議会閣僚委員会の勧告（③）では、遺伝子解析の範囲について以下の通り定義されている。

- 遺伝子解析は同意を得た医療相談、診断、治療の範囲でのみ実施【6.2 Consent】

#### d. 関係機関・規制当局

関係機関・規制当局としては、加盟国の当局、Notified Body（中リスク以上の体外診断用医療機器の市販前認証審査機関）、The Committee of Ministers' Recommendation（欧州委員会）、Convention on Human Rights and Biomedicine, Council of Europe（欧州評議会に設けられた会議体）がある。

#### 4) 英国

##### a. 主な法令等

英国における遺伝子関連検査に関する法令は、主に以下の3つのである。

- ① 「人体組織法」
  - ✓ 正式名称は“Human Tissue Act”（2004年制定）
  - ✓ 人体組織の扱いについて定めた法令である。
- ② 「臨床遺伝に関する標準契約」
  - ✓ 正式名称は“NHS England STANDARD CONTRACT FOR MEDICAL GENETICS (ALL AGES)”（2013年制定）
  - ✓ NHSの傘下にいる機関（契約を締結している機関）に対して適用される臨床遺伝に関する標準契約である。
- ③ 「DTC検査に関するガイドライン」
  - ✓ 正式名称は“A Common Framework of Principles for direct-to-consumer genetic testing services”（Human Genetics Commission等、2010年制定）
  - ✓ 人類遺伝学委員会が策定したDTC検査に関するガイドラインである。
  - ✓ 英国ではビジネス領域における遺伝子関連検査サービスは禁止されていない。

##### b. 対象検査の定義（行為の内容等）

人体組織法（①）の該当箇所では、対象検査の定義ではなく、ヒト組織そのものに対して以下の通り定義づけがなされている。

- ヒト組織の除去・保管・使用・廃棄に係る行為

臨床遺伝に関する標準契約（②）の該当箇所では、医療目的としての遺伝子関連検査として以下の通り定義されている。

- 遺伝子疾患や先天性異常を罹患している、またはそのリスクのある患者に、臨床での処置やQOL向上を目的として予測、診断、助言をするための医学遺伝サービス

##### 【2.1 Aims and objectives of service】

DTC 検査に関するガイドライン (③) の該当箇所では、対象の遺伝子関連検査として、DTC 検査全般であると定めている。

- 有資格の医療専門職の指示なしで市民が購入することができる遺伝子関連検査全般  
【1. Purpose and scope 1.2】

#### c. 遺伝子関連検査に関わる主な規制等

人体組織法 (①) の該当箇所では、対象検査の実施にあたり、当人の組織を用いる際の同意の必要性について以下の通り定めている。

- 同意なしの個人のゲノム・遺伝子解析を目的として当人の組織を用いることは DNA 窃盗にあたり、違反者に対しては、3 年以下の懲役又は罰金、あるいはその両方が科せられる 【45 Non-consensual analysis of DNA】

臨床遺伝に関する標準契約 (②) の該当箇所では、遺伝子関連検査を実施する者について以下の通り定めている。

- NHS で提供される遺伝子関連検査は、臨床遺伝専門医及び遺伝カウンセラーによってのみ実施 【2.2 Service description/care pathway】

DTC 検査に関するガイドライン (③) の該当箇所では、DTC 検査のエビデンスの扱い、顧客への同意、結果の解釈、検査の結果の説明等まで広範に記載されている。

- 検査提供者は提供している検査と疾患等の関係のエビデンスを利用可能にすること  
【3. Regulatory Information 3.1】
- 顧客が検査に関する十分な情報を得て、同意が得られた場合のみ実施【6. Consent 6.2】
- 結果の解釈は公認の訓練を受け資格を保有している専門家の責任の下で、適切な専門機関が定め、管理している基準のなかで実施【10. Interpretation of test results 10.1】
- 遺伝子関連検査の結果は容易に理解のできる様式で顧客に説明すること  
【11. Provision of results 11.1】

#### d. 関係機関・規制当局

関係機関・規制当局としては、NHS (国民保健サービス)、UK Genetic Testing Network : NHS の遺伝子関連検査に関するアドバイザー機関、Human Genetics Commission (人類遺伝学委員会) がある。

## 5) フランス

### a. 主な法令等

フランスにおける遺伝子関連検査に関する法令は、主に以下の3つである。

#### ① 「民法」

- ✓ 正式名称は“Civil Code”（2015年改正）
- ✓ 民法のなかにおいて遺伝子関連検査の定義、目的や検査を実施する者の要件について定義している。

#### ② 「公衆衛生法」

- ✓ 正式名称は“Public Health Code”（該当箇所は2004年改正）
- ✓ 公衆衛生法では、医療目的または科学研究目的に限って遺伝子検査を行うことを認めている。

#### ③ 「生命倫理法」

- ✓ 正式名称は“Bioethics Law”（2011年制定）
- ✓ 生命倫理法のなかで、個人または第三者に対して遺伝子検査に関する規定を置いており、公衆衛生法（②）をさらに改正した内容となっている。

### b. 対象検査の定義（行為の内容等）

公衆衛生法（②）の該当箇所では、遺伝子関連検査の定義として以下の通り定めている。

- 個人の遺伝性疾患の診断、疾患の原因遺伝子の特徴の検出、個人の遺伝学的特徴を医療に応用する場合の遺伝子関連検査【Article L1131】

### c. 遺伝子関連検査に関わる主な規制等

民法（①）の該当箇所では、医療目的または科学研究目的に限って遺伝子検査を行うことを認めている。さらに、患者に対する検査前の同意の前提となる情報提供や同意の有効期間についても示されている。

- 遺伝子関連検査は、医療目的または科学研究目的においてのみ実施を許可する【Article 16-10】
- 検査前に、専門家による医学的指導・監督の下で検査の内容及び目的に関する情報が提供され、書面による同意を得ることが必要である【Article 16-10】
- 得られた同意は個人の生存中は保管することが必要である【Article 16-11】

公衆衛生法（②）の該当箇所では、以下の規定がある。

- 臨床遺伝専門医や解析担当者は、遺伝子関連検査を実施するには、ゲノム・遺伝子解析の結果を検証するための特別な研修等を受けることが必要【Article L1132-1 及び 2】
- 医学または科学的研究以外の目的での遺伝子関連検査、または同意のない医学または科学的研究を行った場合の罰則規定がある【Article L1133】

生命倫理法（③）の該当箇所では、個人または第三者に対して、遺伝子関連検査の実施目的について以下の通り規制している。

- 個人または第三者がDNAのプロファイリングの目的で遺伝子関連検査を実施することを禁止

#### d. 関係機関・規制当局

関係機関・規制当局は、Agence de la Biomédecine（先端医療庁）、Ministère des Affaires sociales, de la Santé（厚生省）である。

### 6) ドイツ

#### a. 主な法令等

ドイツにおける遺伝子関連検査に関する法規制は、主に「ヒト遺伝学的診断に関する法律」（正式名称は“Human Genetic Diagnosis Act”（2009年制定））による。当該法律では、医師のみによって実施することを定めている。

#### b. 対象検査の定義（行為の内容等）

当該法律では、遺伝子関連検査の定義を以下の通り定めている。研究目的で行う遺伝子関連検査は法の対象外となる。

- ヒト（胚及び胎児を含む）の遺伝子関連検査及び遺伝子関連検査のフレームワークで実施される遺伝子解析【§ 2 Scope of Application】
- 研究目的の検査や、刑事訴訟関連法または感染予防法が適用される検査は法対象外【§ 2 Scope of Application】

#### c. 遺伝子関連検査に関わる主な規制等

当該法律では、遺伝子関連検査が医療の現場において用いられること、医師によってのみ実施されることを定めている。予測的遺伝子関連検査を行う場合は、医師のなかでも行える者の条件について定めている。

- 疾患や健康状態の確定的遺伝子関連検査は医師によってのみ実施
- 予測的遺伝子関連検査は人類遺伝学専門医または、専門領域を持ち、かつ遺伝子関連検査を実施することができる認定、専門性、資格を保有している医師によってのみ実施【§ 7 Medical doctor Reservations】
- 遺伝子解析は、検査責任医師または当該検査責任医師から委託を受けている者によってのみ実施【§ 7 Medical doctor Reservations】
- 責任者である医療従事者が書面による患者の同意を得ることが必要【§ 8 Consent】

#### d. 関係機関・規制当局

関係機関・規制当局は、連邦保健省（BMG）、各州の当局である。

### 7) 米国

#### a. 主な法令等

米国における遺伝子関連検査に関する法令は、以下がある。

##### ① 「FFDCA」

- ✓ 正式名称は“Federal Food, Drug, and Cosmetic Act”、和名別称として「連邦食品・医薬品・化粧品法」（1976年制改定）。本報告書では、略称として FFDCA とする。
- ✓ 連邦政府においては、遺伝子関連検査に関わる主な法令として FFDCA がある。

##### ② 「各州法」

- ✓ 本調査では、ニューヨーク州の例として「ニューヨーク州公衆衛生法」（正式名称は“New York Public Health Law”）を取り上げる。

#### b. 対象検査の定義（行為の内容等）

FFDCA（①）の該当箇所では、遺伝子検査を IVD の要件として定義している。

- 疾患、または疾患やその続発症の治癒、軽減、治療、または予防のための健康状態の測定を含めた状況において診断に使用することを目的とする試薬、装置及びシステム
- 安全性と使用目的により Class I、II、III として分類

②は各州法に準ずる。ニューヨーク州公衆衛生法の該当箇所では、HIV や C 型肝炎の検査等を除く DTC 遺伝子検査は許可されていない。

#### c. 遺伝子関連検査に関わる主な規制等

FFDCA（①）の該当箇所では、IVD の上市の条件について示されている。

- 体外診断用医療機器（IVD）の上市のためには Class 分類により FDA の届出または審査が必要

また、遺伝子関連検査に関しては、Laboratory Developed Tests（LDTs）をリスクに応じて3段階に分類し、FDA が規制をすることについて検討がされている。

ニューヨーク州の例では、遺伝子関連検査に関する該当箇所（②）で、以下の通り示されている。

- 遺伝子関連検査は通常医師または法で規定されている資格がある者によってのみ実施
- 書面上の同意を得ることが必要

2009年時点、ニューヨーク州を含む13州において、消費者が直接遺伝子関連検査をオー

ダーすることを禁止している。

また、他の州でも、消費者が直接オーダーできる遺伝子関連検査を数種類に限定している、または禁止している州がある。以下にその例を示す。

#### <DTC 検査が一部制限されている州の例>

アリゾナ州では、州法において、消費者が直接オーダーする特定の検査リストが示されており、それ以外は、法律により許可された医療の専門家（Health professionals）だけがオーダーすることが許されている。アリゾナ州健康サービス局の職員により、DTC 検査は2、3の特定の検査に限られていることが確認されている（根拠は、Ariz. Rev. Stat. § 36-470、Ariz. Admin. Code R9-14-102）。その他、コロラド、フロリダ、カリフォルニア州等も同じカテゴリに分類されている。

#### <DTC 検査が禁止されている州の例>

ジョージア州では、検査及び検査結果の報告はライセンスを持つ医者、歯医者、その他一部の者（Person authorized by law to use the findings of laboratory examinations）により行われることが記載されている。州保健サービス局の職員により、DTC 検査は禁止である（Not permitted）ことが確認されている（根拠は、Ga. Code Ann. § 31-22-4 (a)及び(c)）。

他に DTC 検査を禁止している州としてハワイ州、アイダホ州、ケンタッキー州等がある。

一方、DTC 検査を禁止していない州は、バージニア州、ワシントン州、ウィスコンシン州等 25 州である。

#### d. 関係機関・規制当局

関係機関・規制当局は、遺伝子関連検査を医療機器等の面から許認可を行う Food and Drug Administration（FDA）の他、各州の当局、Center of Medicare and Medicaid Services（CMS）である。

### (2) 国際的な外部認定制度の概要

本章では、国際的な外部認定制度の概要と、そのなかで遺伝子関連検査がどのように定義されているか、さらに認定取得にあたっての要求事項について整理した。調査項目は以下の通りとした。

- 制度の目的・設立の経緯
- 認定機関
- 査察機関・内容
- 認定対象
- 対象となる遺伝子関連検査の範囲
- 要求事項（人材、検体、品質マネジメント）
- 国内外認定数
- 認定有効期間
- 認定取得金額

## 1) 調査結果の要旨

臨床検査施設の外部認定制度には国際的な標準規格である ISO 15189、米国の国内法である CLIA 法、米国内の学会により運営されるプログラムである CAP サーベイ及び LAP の 3 種類の代表的な制度がある。

それぞれの制度によって、遺伝子関連検査の扱い、臨床検査施設への要求の程度等に違いがあり、ISO 15189 は臨床検査施設の運営に関わるマネジメント、CLIA 法は人材の配置、CAP サーベイは検査手順や文書管理等に重点が置かれている点に特徴がある。また、CAP サーベイでは次世代シーケンサーを利用した検査にも対応しており、検査内容の技術向上に合わせてプログラムが迅速に更新されている。

各制度とも、認定の取得や維持にかかるコストが臨床検査施設の負担となっており、直接費用のみでなく、取得のためのコンサルティング料や、要求事項を順守するための人材の確保等もコストとして大きな割合を占めていると考えられる。

また、臨床検査施設の品質・精度管理方法は大きく 3 タイプに分類され、国ごとに採用しているタイプが異なっている。日本では統一の基準が示されておらず、遺伝子関連検査を含む臨床検査の実施機関（一部）が独自に外部認定を取得している。

表 3-12 国際的な外部認定制度の概要

	ISO 15189	CLIA 法	CAP サーベイ・LAP
根拠基準の種類	標準規格	法律	自主規格
作成主体	ISO/CASCO (適合性評価委員会)	米国議会	米国病理学会 (CAP)
認定の対象	全世界の臨床検査施設	米国内の臨床検査施設 (他国は International CLIA を任意取得可能)	全世界の臨床検査施設
認定の取得義務	国内法令による (EU 各国は義務化の方向)	米国では認定 (義務)	認定
概要	日本では、この国際規格に基づき、日本適合性認定協会が臨床検査施設の審査・認定を行っている。 欧州や豪州では国の政策として ISO 15189 の取得を推進している。	診断、予防、治療を目的とした人体由来の全ての検体検査 (一部の検査を除く) を用いた検査を対象としており、1988 年に米国連邦政府が法律として制定。 米国内の全ての臨床検査施設は法に基づき CLIA 認定を受けなければならないとされており、構造設備、人的要件や精度管理等の基準に適合しているものを認定している。	CAP は臨床検査成績評価プログラム (以下、「CAP サーベイ」という。) 及び臨床検査施設認定プログラム (以下、「LAP」という。) を実施している。 CAP サーベイ: CAP により毎年実施されている世界最大規模の国際的な精度管理、つまり臨床検査施設間比較プログラム。 LAP: CAP サーベイを実施していることを条件とし、臨床検査施設の設備等のハード面と臨床検査施設を運営するソフト面の査察プログラム。
国外認定数	米国: 数十施設 英国: 約 900 施設 (2015 年時点) ドイツ: 約 500 施設 (2011 年時点) フランス: 約 200 施設 (2011 年時点) 全世界: 5,000 施設以上	(認定数) 米国: 臨床検査施設 16,441 施設、診療所 5,767 施設が登録 (2016 年 1 月時点)	CAP サーベイへの参加: 世界で約 21,500 施設 (2015 年時点) LAP 認定: 世界で約 7,600 施設 (2015 年時点)
国内認定数	87 施設 (2015 年 12 月 21 日現在) (病院 53 施設、衛生検査所 34 施設)	(International CLIA 認定施設) 衛生検査所 2 施設	衛生検査所等 19 施設以上 病院 2 施設 (2015 年度実績)

(注) CLIA (Clinical Laboratory Improvement Amendment)

CAP (College of American Pathologists)

表 3-13 臨床検査施設の品質・精度管理方法

	法令に基づく検査施設の認証	ガイドラインでの外部認証取得の推奨	統一の基準なし
概要 主要国	米国	欧州 (英国、フランス、ドイツ等)	日本 ※臨床中核病院については認定要件として外部評価を受けることを義務付け
メリット	国内の遺伝子関連検査の品質・精度の統一を図ることが可能	品質・精度評価や査察プログラムを新規に作成する必要がない	主に大学等で実施される研究としての遺伝子関連検査（希少疾病の遺伝学的検査等）の実施が可能
デメリット	新規に品質・精度の評価指標や査察プログラムを作成する必要がある 各検査施設のコスト負担の増加 研究としての遺伝子関連検査（希少疾病の遺伝学的検査等）の実施が困難	ガイドラインの作成を担える適切な業界団体、学会等の存在が必要 認証取得が義務ではないため、完全な品質・精度の統一が困難 各検査施設のコスト負担の増加	国として遺伝子関連検査の品質・精度管理、環境整備が困難 LDT による検査法の評価及び品質・精度保証を担保できない

## 2) 参考文献

調査にあたっては、関連する既存の先行調査研究事例や諸外国の規制関連機関のウェブサイト等を参照した。本章で対象とする先行文献は以下の通りとした。

表 3-14 調査対象文献の一覧（国際的な外部認定制度の概要）

対象国・地域	タイトル	作成主体	出版年	URL 等
世界	INTERNATIONAL STANDARD ISO 15189	International Organization for Standardization (ISO: 国際標準化機構)	2014 年	<a href="https://www.iso.org/">https://www.iso.org/</a>
	認定に関する料金規定	日本適合性認定協会 (Japan Accreditation Board : JAB)	2015 年	<a href="http://www.jab.or.jp/files/items/common/File/N4012015V21_2.pdf">http://www.jab.or.jp/files/items/common/File/N4012015V21_2.pdf</a>
米国	CLIA 法	米国連邦政府	1988 年	<a href="http://www.fda.gov/MedicalDevices/DeviceRegulationandGuidance/IVDRegulatoryAssistance/ucm124105.htm">http://www.fda.gov/MedicalDevices/DeviceRegulationandGuidance/IVDRegulatoryAssistance/ucm124105.htm</a> <a href="http://www.ecfr.gov/cgi-bin/text-idx?SID=1248e3189da5e5f936e55315402bc38b&amp;node=pt42.5.493&amp;rgn=div5#se42.5.493_147">http://www.ecfr.gov/cgi-bin/text-idx?SID=1248e3189da5e5f936e55315402bc38b&amp;node=pt42.5.493&amp;rgn=div5#se42.5.493_147</a>

対象国・地域	タイトル	作成主体	出版年	URL 等
	COLLEGE OF AMERICAN PATHOLOGISTS Laboratory Accreditation Program Introduction to CAP Lab Accreditation Program	International Academy of Pathology	2012 年	<a href="http://www.cap.org/apps/docs/statline/pdf/genetics_testing_laboratories.pdf">http://www.cap.org/apps/docs/statline/pdf/genetics_testing_laboratories.pdf</a>
	CAP Accreditation of Genetics Testing Laboratories	Gail Vance, MD, FCAP College of American Pathologists	2007 年	<a href="http://www.cap.org/apps/docs/statline/pdf/genetics_testing_laboratories.pdf">http://www.cap.org/apps/docs/statline/pdf/genetics_testing_laboratories.pdf</a>
	CAP Accreditation Checklists—2015 Edition	CAP	2015 年	<a href="http://www.cap.org/ShowProperty?nodePath=/UCMCon/Contribution%20Folders/WebContent/pdf/accreditation-checklists-full-listing.pdf">http://www.cap.org/ShowProperty?nodePath=/UCMCon/Contribution%20Folders/WebContent/pdf/accreditation-checklists-full-listing.pdf</a>
	About the College of American Pathologists	CAP	-	<a href="http://www.cap.org/web/submenu/about?_adf.ctrl-state=vla63px3b_4&amp;_afLoop=25748552044035#!%40%40%3F_afrLoop%3D25748552044035%26_afr.ctrl-state%3Dofqmn36ca_4">http://www.cap.org/web/submenu/about?_adf.ctrl-state=vla63px3b_4&amp;_afLoop=25748552044035#!%40%40%3F_afrLoop%3D25748552044035%26_afr.ctrl-state%3Dofqmn36ca_4</a>
	CLIA Law & Regulations	CDC	-	<a href="http://wwwn.cdc.gov/cli/Regulatory/default.aspx">http://wwwn.cdc.gov/cli/Regulatory/default.aspx</a>
	CLIA & Genetic Testing Oversight	CDC	-	<a href="http://wwwn.cdc.gov/cliac/pdf/Addenda/cliac0207/AddendumC.pdf">http://wwwn.cdc.gov/cliac/pdf/Addenda/cliac0207/AddendumC.pdf</a>
	List of Approved Accreditation Organizations under the Clinical Laboratory Improvement Amendments	CMS	-	<a href="https://www.cms.gov/regulations-and-guidance/legislation/clia/downloads/aolist.pdf">https://www.cms.gov/regulations-and-guidance/legislation/clia/downloads/aolist.pdf</a>
	Specialty/subspecialty information for approved accreditation organizations under CLIA	CMS		<a href="https://www.cms.gov/Regulations-and-Guidance/Legislation/CLIA/Downloads/AOSpecialtiesSubs.pdf">https://www.cms.gov/Regulations-and-Guidance/Legislation/CLIA/Downloads/AOSpecialtiesSubs.pdf</a>
	CLIA Certificate Fee Schedule	CMS		<a href="https://www.cms.gov/Regulations-and-Guidance/Legislation/CLIA/Downloads/CLIA_certificate_fee_schedule.pdf">https://www.cms.gov/Regulations-and-Guidance/Legislation/CLIA/Downloads/CLIA_certificate_fee_schedule.pdf</a>
	アメリカ合衆国における検査室の精度管理について	オハイオ州立大学 医学部病理学教室 玉真 健一	2008	<a href="http://www.jaclap.org/newspaper-publication/LabCP/LabCP26_02/04tamama.pdf">http://www.jaclap.org/newspaper-publication/LabCP/LabCP26_02/04tamama.pdf</a>

### 3) ISO 15189

#### a. 制度の目的・設立の経緯

ISO 15189は臨床検査施設の品質マネジメントシステムの向上、検査に関する能力の評価、及び検査施設の顧客、規制当局、認定機関に対する臨床検査施設の能力の裏付けを目的として、国際標準化機構（International Organization for Standardization : ISO）が作成した国際規格である。

臨床検査施設の品質と能力に関する特定要求事項を提供するものとして、「JIS Q17025（ISO/IEC17025）試験所及び校正機関の能力に関する一般要求事項」及び「JIS Q9001（ISO9001）品質マネジメントシステム—要求事項」をベースとし、2003年にISOの技術専門委員 ISO/TC212 が作成した。2012年改正の第3版が最新である。

欧州や豪州では政策としてISO 15189の取得を推進している。

#### b. 認定機関

国際試験所認定協力機構（ILAC）加盟機関が各国の臨床検査施設を認定している。日本においては、この国際規格に基づき、日本適合性認定協会（JAB）が臨床検査施設の審査・認定を実施している。

#### c. 査察機関・内容

要求事項として、以下が規定されている。

- 外部機関のレビューが行われた場合は、ISOの規定範囲内で、同外部機関の指摘に対応すること【4.14.8】

4年間の認定期間のうち、2回の査察を受ける必要がある。

#### d. 認定対象

認定対象として以下が定義されている。

- 臨床検査（一般検査、血液学的検査、生化学的検査、免疫学的検査、微生物学的検査、病理学的検査など）を実施する臨床検査施設

日本においては、検査施設認定は保険診療報酬上の算定対象外となっている。

#### e. 対象となる遺伝子関連検査の範囲

ISO 15189の対象は分子遺伝学的検査施設に限定するものではない。ただし、記録管理【4.13】、患者・利用者への情報提供【5.4.2】、検体保存・滞留・破棄【5.7.2】、結果報告【5.9.1】に関する条項には、遺伝子検査に際しては特別の注意が必要であると言及されている。

#### f. 要求事項（人材、検体、品質マネジメント）

人材に関する要求事項としては以下の項目が規定されている。

- 5.1 職員
- 5.1.2 職員資格
- 5.1.3 職務説明
- 5.1.4 職員に対する組織環境の説明
- 5.1.5 研修
- 5.1.6 適性検査
- 5.1.7 職員の成果レビュー
- 5.1.8 継続的な教育及び専門性の育成
- 5.1.9 人事記録

検体に関する要求事項としては以下の項目が規定されている。

- 5.4.4 一次試料の収集及び取扱
- 5.4.4.1 概要
- 5.4.4.2 収集前の活動についての説明
- 5.4.4.3 収集活動についての説明
- 5.4.5 試料の移管
- 5.4.6 試料の受け取り
- 5.4.7 分析前の取扱、準備及び保管

品質マネジメントに関する要求事項としては、品質マネジメントシステムの方針及び目標を検査部長が表明し、品質マニュアルに文書化することが求められており、以下の事項が含まれることが必要と規定されている。

- 検査施設のサービスの範囲を明確にする
- 検査施設管理主体がサービスの水準を定める
- 品質マネジメントシステムの目的
- 品質文書を活用させ、方針と定めた手順を常に実施することを検査施設の要員に要求すること
- 良好な業務習慣の維持の公約
- この国際規格への適合性を守ること

#### g. 国内外認定数

ISO 15189 の認定数について、国外の認定数は以下の状況である。

- 米国：数十施設
- 英国：約 900 施設（2015 年時点）
- ドイツ：約 500 施設（2011 年時点）
- フランス：約 200 施設（2011 年時点）
- 全世界：5,000 施設以上

国内の認定数は以下の状況である。

- 87 施設（病院 53 施設、衛生検査所 34 施設）（2015 年 12 月 21 日現在）

#### h. 認定有効期間

ISO 15189 の認定有効期間は 4 年間である。

#### i. 認定取得金額

ISO 15189 の取得金額については施設の規模、認定審査を受ける検査項目数などにより異なるが、日本国内の検査施設の場合、初回で約 600～800 万円（コンサルティング料含む）程度必要となる。

海外出張を伴う現地審査時の審査付帯費用や日本語以外の言語を使用する場合の費用は別途追加で徴収されることになる。

### 4) CLIA 法

#### a. 制度の目的・設立の経緯

CLIA 法は臨床検査施設の臨床検査の質を保証することを目的として、1988 年に米国連邦政府が法律として制定した。法令内で、メディケア及びメディケイド制度での公費医療費支払いを請求する検査施設の必要条件として、CLIA 認定を取得することが規定されている【§ 493.1 及び § 493.1773】。

#### b. 認定機関

CLIA 法による検査施設認定は下記の機関により行われる。

- Centers for Medicare & Medicaid Services (CMS)
  - ✓ 米国保健福祉省 (U.S. Department of Health and Human Services : HHS) に属する組織である。
- CMS が認定した非営利機関
  - ✓ AABB (かつては“American Association of Blood Banks”、現在は AABB が正式名称) や AOA (American Osteopathic Association) 等が該当する。
  - ✓ 非営利機関によっては認定を行うことができない医療分野がある。

#### c. 査察機関・内容

CLIA 法による認定取得機関は CMS の査察者（多くの場合、その州の査察者）による査察を受けるか、CMS の認定した非営利団体より認定を取得する必要がある。これらの非営利団体としては College of American Pathologists (CAP)、Joint Commission on Accreditation of Healthcare Organization (JCAHO)、Commission of Office Laboratory Accreditation (COLA)、American Association of Blood Banks（輸血部について）などがある。

また、査察に関して以下が規定されている。

- 査察者は検査施設に以下の実施を要求する可能性がある【§ 493.1773】
  - ✓ 熟練度試験を含む模擬検査や検査手技の実施
  - ✓ 検査施設のコンプライアンス関係に携わる全ての従業員へのインタビュー
  - ✓ 全ての検査手順の実施状況の見学（分析前、分析時、分析後）
  - ✓ 認定に関わる全ての区域へのアクセス（検体の調達・処理の実施区域、検体・試薬・消耗品・記録・報告書の貯蔵区域、検査や報告の実施区域）
  - ✓ 要求された全ての記録やデータのコピーや写しの査察者への提供
- 査察者は検査施設が正確で信頼できる検査結果を提供する能力があることを評価するためいつでも検査施設を再査察する可能性がある【§ 493.1773】
- 査察者は CLIA 認定を取得している検査施設のバリデーションに関する査察を営業時間内の何時でも実施する可能性がある【§ 493.1780】
- バリデーション査察、コンプライアンス査察の結果、コンプライアンス違反が発見された場合は【サブパート E】と【§ 488.11】に従い、CMS からの全てのレビューを受ける【§ 493.1780】

#### d. 認定対象

診断、予防、治療を目的とした人体由来の全ての検体検査（一部の検査を除く）を用いた検査が対象となる。

米国内の全ての臨床検査施設は法に基づき CLIA 認定を取得しなければならないとされており、構造設備、人的要件や精度管理等の基準に適合しているものを認定している。

#### e. 対象となる遺伝子関連検査の範囲

遺伝子関連検査に固有の規定は限定的であり、細胞遺伝子学（Cytogenetics）の範疇となる。検査の種類は複雑度に応じて 3 段階に分類されている（Waived、Moderate complexity、High complexity）。遺伝子関連検査のほとんどが High complexity に分類されている。

High complexity の認定要件として以下の項目が規定されている。

- 知識
- 訓練及び経験
- 試薬及び材料準備
- 各業務段階の性質
- 検定、品質管理、適性検査の構成要素
- 検査システムのトラブルシューティング及び設備メンテナンス
- 解釈及び判断【§ 493.17】

#### f. 要求事項（人材、検体、品質マネジメント）

人材に関する要求事項としては以下の項目が規定されている。

- 【Subpart M - Non-Waived Testing】における職員資格【§ 493.1351 - § 493.1495】

以下に示す全ての役職を一人以上配置すること（各役職は、【】内の文章に示されている要求事項を満たす必要がある）

- ✓ 検査施設統括責任者（Laboratory director）【42 CFR 493.1443】
- ✓ 技術管理者（Technical supervisor）【42 CFR 493.1449】
- ✓ 臨床コンサルタント（Clinical consultant）【42 CFR 493.1455】
- ✓ 全体監督者（General supervisor）【42 CFR 493.1461】

検体に関する要求事項として、検査施設は、検体の収集や受取から結果を報告するまでの期間、患者の検体の確実な識別及び最適な状態を保証するための方針や手続きの規定が義務付けられている【§ 493.1232 及び § 493.1242】。

品質マネジメントに関する要求事項については、以下の項目について、他の認証（Waived、Moderate complexity）に比べて High complexity の項目は詳細に記載されている。

- 人材
- 品質管理
- 適正検査（PT）
- 記録の保管

#### g. 国内外認定数

米国の認証数については以下の状況である。

- 臨床検査施設 16,441 施設、診療所 5,767 施設が登録（2016年1月時点）

米国以外の国の臨床検査施設が CLIA 法による認証を取得する際は、International CLIA の要求事項を満たす必要がある。国内の International CLIA の認証数は以下の状況である。

- 衛生検査所 2 施設

#### h. 認定有効期間

CLIA 法による認証の有効期間は 2 年間である。

#### i. 認定取得金額

CLIA 法による認証の取得金額は検査施設の規模や種類によって 150 ドルから 7,940 ドルまで異なる。日本国内の検査施設の場合、初回で数百万円程度（米国のコンサルタントと契約した場合）必要となる。

## 5) CAP サーベイ・LAP

### a. 制度の目的・設立の経緯

CAP は、1946 年に設立され、品質マネジメントシステムツールの提供、検査施設認証及び教育等を主な業務としている。CAP は臨床検査成績評価プログラム（以下、「CAP サーベイ」という。）及び臨床検査施設認定プログラム（以下、「LAP」という。）を実施している。

CAP サーベイは、CAP により毎年実施されている世界最大規模の国際的な精度管理、つまり臨床検査施設間比較プログラムである LAP は CAP サーベイを実施していることを条件とし、臨床検査施設の設備等のハード面と臨床検査施設を運営するソフト面の査察プログラムのことをいう。

CAP サーベイ及び LAP は教育、基準の策定と臨床検査施設の規制要求事項順守に対する保証を通じて臨床検査のサービスの質を向上させることで、検査の安全性の向上をすることを目的としている。

### b. 認定機関

LAP は CAP が実施している。

### c. 査察機関・内容

認定機関の査察は視察項目を詳細に規定したチェックリストに基づいて 1 日間かけて実施する。査察のない年には検査施設内部で査察することが求められる。査察日程が直前まで知らされない。

査察は、医療機関の資格者がボランティア（ただし、査察に伴う旅費等実費は拠出）として実施する。査察官は Director 及び Personnel, Physical facilities 及び Safety, QC & performance improvement、Inspection requirement についてチェックリストに沿って視察する。

チェックリストは検査総合（各検査施設共通）と 17 の検査各論（血液凝固、臨床化学、尿検査、Toxicology、特殊化学、微生物、輸血、免疫、解剖病理、細胞診病理。染色体診断、組織適合、フローサイトメトリー、分子病理、血液ガス、Limited service、POC）の 2 部構成となっている。

### d. 認定対象

CAP サーベイ及び LAP は、ルーチン検査、生化学的検査、血液検査、免疫学的検査、微生物検査、尿検査、特殊検査、遺伝子検査、フローサイト検査、病理・細胞診検査など多様な検査（次世代シーケンサーを用いた検査を含む）を実施している検査施設に対応している。

### e. 対象となる遺伝子関連検査の範囲

遺伝子関連検査は分子病理学に分類されており、遺伝子関連検査の対象としては以下を含んでいる。

- 腫瘍学、血液学、遺伝性疾患、薬理ゲノム学、HLA 遺伝子型タイピング検査

- 法医学、親子鑑定を含む診療分子遺伝学的検査
- 分子アッセイ、電気泳動法、PCR、配列、FISH 及び ISH、シーケンシング等を用いた遺伝子関連検査
- 胎児の異数性を検知するための母体血漿に対する非侵襲性スクリーニング検査を含む、次世代シーケンサー（NGS）を用いた遺伝子関連検査

遺伝子関連検査の認証要件として、下記の項目が規定されている。

- 分析妥当性・臨床妥当性
- 国際的な技術水準\*
- 臨床情報やその他の研究との相関関係\*
- 遺伝カウンセリング及び追加検査の推奨\*
- 応答時間要件\*

(\*CLIA には含まれていない項目)

#### f. 要求事項（人材、検体、品質マネジメント）

人材に関する要求事項としては以下の項目が規定されている。

- GEN.53400 部門責任者・技術監督者の資格・要件
- GEN.53600 監督者・全体監督者の資格・要件
- GEN.54000 組織表
- GEN.54200 継続的な教育
- GEN.54750 検査職員の資格
- GEN.55400 色彩識別
- GEN.55450 初期研修
- GEN.55500 適性検査
- GEN.57000 適正修正行動

検体に関する要求事項としては以下の項目が規定されている。

- GEN.40016-GEN.41042：検体収集、データの取扱、及び報告
  - ✓ 収集マニュアル及び他の文書
  - ✓ 検体収集
  - ✓ 移管サービス
  - ✓ 要求書及び検体の受け取り・取扱・分析
  - ✓ 結果報告

品質マネジメントに関する要求事項としては、検査分野ごとに項目を設けている。全部で700以上の要求項目を網羅しており、約200のプログラムを提供している。

全検査施設共通ルールには、設備や品質管理体制に関する基準が重点的に書かれており、検査手順などの詳細は検査別の個別ルールに規定されている。

#### g. 国内外認定数

国外の CAP サーベイへの参加、LAP の取得数については以下の状況である。

- CAP サーベイへの参加：世界で約 21,500 施設（2015 年時点）
- LAP：世界で約 7,600 施設（2015 年時点）

国内の CAP サーベイへの参加、LAP の取得数については以下の状況である。

- 衛生検査所等 19 施設以上

#### h. 認定有効期間

LAP の認証期間は 2 年間である。

#### i. 認定取得金額

価格は公表情報からは確認できない。検査内容により 3 段階に分類され、要求事項が異なる（遺伝子関連検査は最も高度）。検査施設の規模によっても価格が変動する。

日本国内の検査施設の場合、株式会社 CGI が一括してコンサルティングを実施している。

### (3) 諸外国における遺伝子関連検査の質保証に係る法令等の概要

本章では、諸外国における遺伝子関連検査の質保証として、解析施設の品質管理方法をどのように定義しているか、さらに検査実施にあたっての要求事項として何が規定されているかについて整理した。調査項目は以下の通りとした。

- 国内法令等
- 規制関連機関
- 対象となる関連検査の範囲
- 解析施設の品質管理方法
- 要求事項（人材・検体・品質マネジメント）
- ISO 15189 準拠義務

#### 1) 調査結果の要旨

臨床検査施設で行われる遺伝子関連検査の質保証の方法は国や地域によって異なっており、①国内法令により一括して臨床検査施設の質を担保する国（米国）、②業界団体や国の諮問機関等により作成された指針を推奨することにより各検査施設に外部認証の取得を求め、質を担保する国（英国、フランス、ドイツ）、③統一の基準は持たず各検査施設の自主的な外部認証取得の活動により質を担保する国（日本）の 3 つに大きく分類される。

欧州では各国とも ISO 15189 への準拠を推奨する動きが加速しており、法令がないなかでも検査施設の認可の基準として ISO 15189 取得を課し始めている。

- 英国
  - ✓ 23 箇所の地域遺伝センターが中心となり、国の医療サービスの一環として遺伝

学的検査が提供されている。

- ✓ 検査施設に対し、英国保健省は ISO 15189 認定を求めており、認証された検査施設のほとんどは NHS の管轄下にある。
- ✓ 英国は遺伝子関連検査について法律の規定がなく、国の指針があるのみである。
- ✓ 現在、ISO 15189 の認定取得に向けた移行期間中であり、2020 年までに全ての臨床検査施設での認定が求められている。

- フランス

- ✓ 公衆衛生法 (Public Health Code) に基づき個人の遺伝性疾患の診断、疾患の原因遺伝子の特徴の検出、個人の遺伝学的特徴を医療に応用する場合の遺伝子関連検査を対象とした臨床検査施設の品質管理を行っている。
- ✓ 遺伝子関連検査の実施機関は公的認定機関 (COFRAC) の認定を受けなければならないとされており、高等保健機関 (HAS) の勧告に基づいた厚生省ならびに経済・産業・デジタル省の省令が規定するレファレンス (ISO 15189 基準に基づく生物医学検査機関の認証のための要求事項 2012 年版) の基準を満たすものを認定している。
- ✓ レファレンスには ISO 15189 基準に基づいた要求事項の指定があり、実質的に臨床検査施設の ISO 15189 への準拠が求められている。
- ✓ 現在、ISO 15189 の認定取得に向けた移行期間中であり、2018 年までに全ての臨床検査施設での認定が求められている。

- ドイツ

- ✓ ヒト遺伝学的診断に関する法律 (Human Genetic Diagnosis Act) に基づき、ヒト (胚及び胎児を含む) の遺伝子関連検査及び遺伝子関連検査の枠内で実施される遺伝子解析を対象に臨床検査施設の品質管理を行っている。
- ✓ ISO 15189 に基づきドイツ連邦医師会により作成された、医療分野における医学の臨床検査全般の品質評価ガイドラインは実質的に準拠が求められている。

- 米国

- ✓ CLIA 法に基づき診断、予防、治療を目的とした人体由来の全ての検体検査 (一部の検査を除く) を用いた検査を対象とした臨床検査施設の品質管理を行っている。
- ✓ 米国内の全ての臨床検査施設は法に基づき CLIA 認定を受けなければならないとされており、構造設備、人的要件や精度管理等の基準に適合しているものを認証している。
- ✓ 検査の準拠要件は複雑度に応じて 3 段階に分類されており、遺伝子関連検査は基本的に最高ランクの “High complexity” に属している。

## 2) 参考文献

調査にあたっては、関連する既存の先行調査研究事例や諸外国の規制関連機関のウェブサイト等を参照した。本章で対象とする先行文献は以下の通りとした (表 3-15)。

表 3-15 調査対象文献の一覧（遺伝子関連検査の外部認証制度の概要）

対象国・地域	タイトル	作成主体	出版年	URL 等
英国	NHS England. 2013/14 NHS STANDARD CONTRACT FOR MEDICAL GENETICS (ALL AGES)	国民保健サービス (National Health Service : NHS)	2013 年	<a href="https://www.england.nhs.uk/commissioning/wp-content/uploads/sites/12/2014/04/e01-med-gen.pdf">https://www.england.nhs.uk/commissioning/wp-content/uploads/sites/12/2014/04/e01-med-gen.pdf</a>
	CPA Transition to UKAS ISO 15189: 2012 Frequently Asked Questions	UKAS (UK Accreditation Service)	2012 年	<a href="https://www.ukas.com/download/CPA/Transition%20to%20ISO%2015189_FAQs-Sept14.pdf">https://www.ukas.com/download/CPA/Transition%20to%20ISO%2015189_FAQs-Sept14.pdf</a>
フランス	Public Health Code (公衆衛生法)		2004 年	<a href="https://www.legifrance.gouv.fr/affichCode.do?cidTexte=LEGITEXT000006072665">https://www.legifrance.gouv.fr/affichCode.do?cidTexte=LEGITEXT000006072665</a>
ドイツ	Human Genetic Diagnosis Act, 2009	連邦議会	2009 年	<a href="https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/documents/Europe/LegalWS/Germany_GenDG_Law_German_English.pdf">https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/documents/Europe/LegalWS/Germany_GenDG_Law_German_English.pdf</a> (EN) <a href="https://www.gesetze-im-internet.de/bundesrecht/gendg/gesamt.pdf">https://www.gesetze-im-internet.de/bundesrecht/gendg/gesamt.pdf</a> (DE)
	Guideline of the German Medical Association on Quality Assurance in Medical Laboratory Examinations (RiliBÄK)	German Medical Association	2104 年	<a href="http://www.qcnet.com/Portals/0/engl-ril.pdf">http://www.qcnet.com/Portals/0/engl-ril.pdf</a> (EN) <a href="http://www.bundesaerztekammer.de/fileadmin/user_upload/downloads/Rili-BAEK-Laboratoriumsmedizin.pdf">http://www.bundesaerztekammer.de/fileadmin/user_upload/downloads/Rili-BAEK-Laboratoriumsmedizin.pdf</a> (DE)
米国	CLIA 法	米国連邦政府	1988 年	<a href="http://www.fda.gov/MedicalDevices/DeviceRegulationandGuidance/IVDRegulatoryAssistance/ucm124105.htm">http://www.fda.gov/MedicalDevices/DeviceRegulationandGuidance/IVDRegulatoryAssistance/ucm124105.htm</a>
全般	「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」うち「諸外国での遺伝子関連検査の法規制及び『遺伝子検査ビジネス』への適用」	厚生労働省（代表者：高田史男北里大学教授）	2015 年	<a href="http://www.idenigak.jp/research/h26.html">http://www.idenigak.jp/research/h26.html</a>

対象国・地域	タイトル	作成主体	出版年	URL 等
	「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）報告書（遺伝子検査ビジネスに関する調査）」報告書	経済産業省	2013 年	<a href="http://www.meti.go.jp/policy/mono_info_service/mono/bio/24idenshibizinesu.pdf">http://www.meti.go.jp/policy/mono_info_service/mono/bio/24idenshibizinesu.pdf</a>

### 3) 英国

#### a. 国内法令等

遺伝子関連検査の質保証に係る法令は存在せず、国の指針があるのみである。指針としては以下の 2 つがある。

##### ① 「臨床検査施設の認定基準」

正式名称は“CPA Standards”（2004 年制定）

- ✓ 2012 年まで英国内の臨床検査施設の認定基準として用いられていたが、認定機関である CPA が ISO 15189 の認定機関である UKAS（UK Accreditation Service）の傘下となり、2013 年 10 月より ISO 15189 の認定に統一された。

##### ② 「臨床遺伝に関する標準契約」

- ✓ 正式名称は“NHS England STANDARD CONTRACT FOR MEDICAL GENETICS (ALL AGES)”（2013 年制定）
- ✓ NHS の傘下にいる機関（契約を締結している機関）に対して適用される臨床遺伝に関する標準契約である。

#### b. 規制関連機関

規制関連機関としては、2013 年まで英国内の臨床検査施設の認定機関であった CPA（Clinical Pathology Accreditation (UK) Ltd）や、ISO 15189 の認定機関である UKAS（UK Accreditation Service）がある。

#### c. 対象となる遺伝子関連検査の範囲

臨床遺伝に関する標準契約 (②) の該当箇所では、対象となる遺伝子関連検査の範囲を以下の通り規定されている。

- NHS として全国 23 ヶ所の Regional Genetic Centres (地域遺伝センター) を中心として提供されている遺伝子関連検査【2.2 Service description/care pathway】
- 分子細胞遺伝学的検査や、特定の施設で実施される特殊な生化学的検査やその他の専門的検査で構成される臨床及び検査施設での遺伝医学サービス【1 Population Needs】
- 遺伝子疾患や先天性異常を罹患している、またはそのリスクのある患者に、臨床での処置や QOL 向上を目的として予測、診断、助言をするための医学遺伝サービス【2.1 Aims and objectives of service 及び 2.2 Service description/care pathway】

#### d. 解析施設の品質管理方法

臨床遺伝に関する標準契約 (②) の該当箇所では、解析施設の品質管理方法として、全ての検査施設が UKGTN (UK Genetic Testing Network) の監査に参加することを規定している。【2.2 Service description/care pathway】

英国保健省 (Department of Health) は CPA (Clinical Pathology Accreditation (UK) Ltd) 又は同等な認証を求めていたが【2.2 Service description/care pathway】、2013 年より ISO 15189 による認定に統一された。

#### e. 要求事項 (人材、検体、品質マネジメント)

臨床遺伝に関する標準契約 (②) の該当箇所では人材に関する要求事項として以下の通り規定されている。

- NHS England で提供される遺伝子関連検査は、臨床遺伝専門医及び遺伝カウンセラーによってのみ実施【2.2 Service description/care pathway】
- 臨床遺伝専門医及び遺伝カウンセラー、その他ヘルスケア専門家へのトレーニングプログラムや専門能力開発が必要【2.1 Aims and objectives of service】
- 全国規模の臨床ネットワークへの参加による知識の共有をすること【2.1 Aims and objectives of service】
- (がん遺伝調査サービス)ががん遺伝学に精通したコンサルタントによってなされること【2.2 Service description/care pathway】
- 検査施設と他機関との連携をすること【2.5 Interdependencies with other services】

同じく、検体に関する要求事項としては以下の通り規定されている。

- 遺伝子検査と DNA サンプルの保持についての同意は Department of Health のガイドラインと Mental Capacity Act 2005 と齟齬のないように行うこと【2.2 Service description/care pathway】

また、品質マネジメントに関する要求事項としては以下の通り規定されている。

- 検査施設で開発された新技術を用いた試料が臨床で用いられるために有効化すること【2.2 Service description/care pathway】
- (家族間がん遺伝検査サービス) Clinical Genetics Centre がマネジメントポリシーやガイドライン、教育プログラムを調整、進展させること【2.2 Service description/care pathway】
- (家族間がん遺伝検査サービス) 家族を単位とした記録システムを構築すること【2.2 Service description/care pathway】

#### f. ISO 15189 準拠義務

ISO 15189 への準拠義務がある。検査施設の認証を行っていた CPA が 2009 年から UKAS の傘下となったため、2013 年 10 月より検査施設は UKAS の ISO 15189 認定を受けることとなった。

現在認定取得の移行期間中であり、2018 年までに全ての検査施設で ISO 15189 の認定を取得する必要がある。

### 4) フランス

#### a. 国内法令等

遺伝子関連検査の質保証に係る規制としては「公衆衛生法」(正式名称は“Public Health Code”(該当箇所は 2004 年改正)がある。

#### b. 規制関連機関

規制関連機関としては以下の機関がある。

- Comité français d'accréditation (COFRAC) : ISO 15189 の認定機関
- Agence régional de la santé (ARS : 地域保健局) : 遺伝子関連検査を行う臨床(検体)検査機関の認可機関
- Agence de la biomédecine (生物医学庁) : 医師や生物学者に遺伝子関連検査の実施を許可、ARS の認可に対して勧告

#### c. 対象となる遺伝子関連検査の範囲

当該法律では、遺伝子関連検査の範囲について以下の通り規定されている。

- 個人の遺伝性疾患の診断、疾患の原因遺伝子の特徴の検出、個人の遺伝学的特徴を医療に応用する場合の遺伝子関連検査【R1131-1】
- 医療目的での遺伝子関連検査には以下が含まれている
  - ✓ 個人の遺伝子疾患の診断
  - ✓ 遺伝子疾患の発症前診断
  - ✓ 個人の健康やその治療に影響を与える遺伝学的リスクの要因検出

- ✓ 遺伝リスクの助言において患者でない個人における遺伝子変異の検出

#### d. 解析施設の品質管理方法

当該法律では、解析施設の品質管理方法として以下の通り規定されている。

- 医療目的による個人の遺伝子関連検査は認可を受けた検体検査機関でのみ行われること【L1131-2-1】
- 検体検査機関は COFRAC による ISO 15189 認定を取得することが必要【R1131-14】
- 第1サイクルとして4年間有効（毎年現場評価の監査をあり）、その後は5年ごとに更新（18ヶ月ごとの査察あり）【R1131-14】
- ISO 15189 の認定に加えて、遺伝子関連検査機関は地域保健局による5年ごとの許可が必要【R1131-14】
- 遺伝子関連検査機関は生物医学庁の勧告に基づいて厚生省が定める内容と形式において年次活動レポートを生物医学庁ならびに ARS に提出する義務がある【R1131-18】

#### e. 要求事項（人材、検体、品質マネジメント）

当該法律では、人材に関する要求事項として以下の通り規定されている。

- 遺伝子関連検査の解析担当者は生物医学の学業修了証を持つ医師または薬学者（あるいは例外的に遺伝子分析の能力を持つ科学者）でバイオ医療庁の認可を得た人物であること
- 生物医学庁の認可は5年間有効
- 生物医学庁の定める基準に従って十分な職業経験の証明が必要
- 検査が検査機関で行われる場合は、上記人物は検査機関の長または長補佐であること
- 更新の際は、①遺伝子関連検査分野での研修参加、②5年間の認可期間における論文、研究発表、称号取得、という2つの基準に基づいて評価すること【R1131-1】

品質マネジメントに関しては省令等に詳細な要求事項が規定されている。

#### 【臨床検査全般として】

「ISO 15189 基準に基づく生物医学検査機関の認証のための要求事項レファレンス」（COFRAC、2012年度）では以下のように示されている。

- 分析実施、検査機関で働く人と患者の安全に適した場所・環境
- 検査機関の設備・機材・資材とそのメンテナンス
- 分析プロセス（検査の確認、CEマーク試薬の使用奨励、新たな分析方法の場合は承認を受ける、結果の不確実性の検証など）
- 検査結果の品質保証（内部品質管理、他の検査機関の結果との比較による外部評価、結果不明の場合は外部品質評価を受ける義務）
- 検査結果の表記法、伝達方法
- 検査機関の情報処理システム

### 【遺伝子関連検査として】

「公衆衛生法」（正式名称は“Public Health Code”（該当箇所は 2004 年改正）では以下のよう  
に示されている。

- 遺伝子関連検査を行う検査機関は、先端医療庁の勧告に基づいて厚生省の定める設備  
を持つこと【R1131-13】

“Règles de bonnes pratique en génétique constitutionnelle à des fins médicales”（先端医療庁、  
2013 年）では以下のよう示されている。

- 内部品質マネジメントについては現在適用されている基準（Norme）に照らし合わせ  
て行うこと
- 外部品質マネジメントについては国内外の組織の提案に沿って実施されること
- 外部品質マネジメントシステムがない場合は、複数の検査機関がネットワークを組み、  
テスト用試料を提供して過去・将来の品質管理を行う（その場合、試料は匿名化する）  
こと

#### f. ISO 15189 準拠義務

ISO 15189 への準拠義務がある。検体検査機関は公的認定機関（COFRAC）によって ISO  
15189 の認定がされる。

当該法律では、認定は高等保健機関（HAS）の勧告に基づいた厚生省ならびに経済・産  
業・デジタル省の省令が規定するレファレンスの基準を満たす場合になされると規定されて  
いる【L6221-1】。レファレンスには現在 COFRAC 作成の「ISO 15189 基準に基づく生物医  
学検査機関の認証のための要求事項レファレンス 2012 年度」が規定されており、COFRAC  
は検体検査機関の認定には ISO 15189 を適用するとしている。

全ての検体検査機関は 2020 年 10 月 31 日までに COFRAC から ISO 15189 の認定を受けな  
ければならない。2016 年 10 月末までに検査の 50%以上に対しての認証、2018 年 10 月末ま  
でに 70%の認証、と段階的に導入する予定となっている。

## 5) ドイツ

### a. 国内法令等

遺伝子関連検査の質保証に係る規制としては、ガイドラインと法令の 2 つがある。

#### ① 「医師会ガイドライン」

- ✓ 正式名称は“Guideline of the German Medical Association on Quality Assurance in  
Medical Laboratory Examinations”（German Medical Association、2014 年改正）
- ✓ ドイツ連邦医師会により作成されたガイドラインであり、比較的強い拘束力を持つ。

#### ② 「ヒト遺伝学的診断に関する法律」

- ✓ 正式名称は“Human Genetic Diagnosis Act”（2009 年制定）

## b. 規制関連機関

規制関連機関としては、ISO 15189 の認定機関である DAkkS (Deutsche Akkreditierungsstelle) がある。

## c. 対象となる遺伝子関連検査の範囲

医師会ガイドライン (①) の該当箇所では以下の通り規定されている。

- 医療分野における医学の臨床検査全般【§ A-1 Geltungsbereich】
- 遺伝学については特に分子遺伝子学的検査と細胞遺伝学的検査【§ B5】

ヒト遺伝学的診断に関する法律 (②) の該当箇所では以下の通り規定されている。

- ヒト (胚及び胎児を含む) の遺伝子関連検査及び遺伝子関連検査のフレームワークで実施される遺伝子解析【§ 2】
- 医療目的以外の出自解明や保険分野、雇用分野の規制を含むが、研究目的の検査や、刑事訴訟関連法または感染予防法が適用される検査は法対象外【§ 2 Scope of Application】

## d. 解析施設の品質管理方法

医師会ガイドライン (①) の該当箇所では以下の通り規定されている。

- (遺伝学各則) 外部評価 (ラボ間相互評価: 英 Round Robin Test) を受けることが必要【§ B5-2.2 (1)】
- (遺伝学各則) 保証を受けられなかった場合、原因を究明、是正しなければならない
- 全体経過は文章化すること【§ B5-2.2 (3), 不備の是正につき 7.5】
- (遺伝学各則) ラボ間相互評価の参加証明と相互評価による保証は原則 5 年間管理すること【§ B5-2.2 (4)】
- (遺伝学各則) 検査側にも要求事項あり【§ E5】

ヒト遺伝学的診断に関する法律 (②) の該当箇所では以下の通り規定されている。

- 遺伝子関連検査のなかで実施される出自解明を目的とした遺伝子解析施設は、遺伝子関連検査を実施するための公的認証を受けること【§ 5】
- 解析施設認証の条件として、相当な外部による品質保証措置を組み込むこと【§ 5(1)-4】

## e. 要求事項 (人材、検体、品質マネジメント)

医師会ガイドライン (①) の該当箇所では人材に関する要求事項として以下の通り規定されている。

- (総則) 検査施設における医学的検査は法令に定められた人物のみ実施
- 共同作業者の受けた教習と継続訓練は文書化すること
- 共同作業者が誰によって採用され、どのように調査に参画することになるか規制・文

## 書化すること【§ A-5.2】

同じく、検体に関する要求事項として以下の通り規定されている。

- 調査前に検体の獲得について文書を作成すること
- 検体の使用につき文面上の規定が作成されていること  
【§ A6. laboratoriumsmedizinische Untersuchungen 1 Präanalytik】
- 調査後検体は実験機関で決定された一定期間内に再度の実験や追加調査が行えるように管理すること【§ A6.3.6】

また、品質マネジメントに関する要求事項として以下の通り規定されている。内容は ISO 15189 がベースとなっている。

- 品質アセスメントとして、検査施設は3ヶ月に1回以上熟練度試験に参加すること
- (総則)マネジメントシステムと実験施設で用いられた文書をまとめたマネジメントハンドブックを作成、定められた項目を記載すること  
【§ 7.1 Qualitätsmanagementhandbuch】
- 医学実験施設は品質保証にかかわる文書や情報の取扱方法を決定すること  
【§ 7.2 Dokumentenlenkung】
- 苦情や声明への対応を決定すること【§ 7.3 Klärung von Beschwerde】
- (遺伝学各則) 内部品質保証検査の結果は文書化すること
- 内部検査に関する文書は評価書・プロトコルとともに5年間保管すること  
【§ B5-2.1.4 Dokumentation】

ヒト遺伝学的診断に関する法律(②)の該当箇所では人材に関する要求事項として以下の通り規定されている。

- 検査には有資格者を雇用することを解析施設認証条件とする【§ 5】
- 診断のための検査は医師のみ、予測的検査は各科専門医も条件を満たせば実施可能  
【§ 7-(1)】
- 解析はその任にある医学的見地をもった人物、あるいはその委託を受けた人物、施設が実施すること【§ 7-(2)】

同じく、検体に関する要求事項として以下の通り規定されている。

- 遺伝子関連検査の結果と遺伝子関連試料の保管と破棄についての要件を定めること、その際の予防策と評価を実施すること【§ 5 Quality Assurance of Genetic Examinations】
- 試料は原則、目的外使用されてはならない
- その用を満たし、または当該人物が承諾を取り消したらすぐに廃棄されなければならない【§ 13 Usage and Destruction of Genetic Samples (1)及び(2)】
- 試料使用者は試料が目的外使用されないよう、技術・組織的な措置をとること  
【§ 13 Usage and Destruction of Genetic Samples (§)】

また、品質マネジメントに関する要求事項として以下の通り規定されている。

- 公的認証を受けるにあたり、科学的・技術的に確立した検査を提供することを保証するための品質保証手順を確立すること

- これらの関与が想定通りとなることを外部の品質保証プログラムで実証すること  
【 § 5 Quality Assurance of Genetic Examinations】
- 調査結果ならびに解析は、その任にある医学的見地を持つ人物が、検体に関する文書を 10 年間保管すること
- 10 年が過ぎ、あるいは検体の人物が決定した場合は即座に破棄されること  
【 § 12 Retention and Destruction of Results of Genetic examinations and Analyses】

#### f. ISO 15189 準拠義務

準拠義務に関する明確な記載はないが、医師会ガイドライン (①) の内容は ISO 15189 に倣った構造となっている。

### 6) 米国

#### a. 国内法令等

遺伝子関連検査の質保証に係る法令は CLIA 法 (和名別称は「臨床検査施設改善法」) (1988 年制定) がある。CLIA 法における遺伝子関連検査に固有の規定は限定的であり、臨床検査施設としての質保証について規定されている。

#### b. 規制関連機関

規制関連機関としては、CLIA 法による検査施設認証を行う機関として以下の機関がある。

- Centers for Medicare & Medicaid Services (CMS)
  - ✓ 米国保健福祉省 (U.S. Department of Health and Human Services : HHS) に属する組織である。
- CMS が認定した非営利機関
  - ✓ AABB (かつては“American Association of Blood Banks”、現在は AABB が正式名称) や AOA (American Osteopathic Association) 等が該当する。
  - ✓ 非営利機関によっては認定が行えない医療分野がある。

#### c. 対象となる遺伝子関連検査の範囲

当該法律内での遺伝子関連検査に固有の規定は限定的であり、細胞遺伝子学 (Cytogenetics) の範疇となる。検査の種類は複雑度に応じて 3 段階に分類されている (Waived、Moderate complexity、High complexity)。遺伝子関連検査のほとんどが High complexity に分類されている。

#### d. 解析施設の品質管理方法

当該法律では、米国内の全ての臨床検査施設は法に基づき CLIA 認定を取得しなければならないとされており、構造設備、人的要件や精度管理等の基準に適合しているものに認証を

与えている。High complexity の認定要件として以下の項目が規定されている。

- 知識
- 訓練及び経験
- 試薬及び材料準備
- 各業務段階の性質
- 検定、品質管理、適性検査の構成要素
- 検査システムのトラブルシューティング及び設備メンテナンス
- 解釈及び判断【§ 493.17】

e. 要求事項（人材、検体、品質マネジメント）

当該法律では、人材に関する要求事項として以下の項目が規定されている。

- Subpart M - Non-Waived Testing における職員資格【§ 493.1351- § 493.1495】  
以下に示す全ての役職を一人以上配置すること（各役職は、【】内の文章に示されている要求事項を満たす必要がある）
  - ✓ 検査施設統括責任者（Laboratory director）【42 CFR 493.1443】
  - ✓ 技術管理者（Technical supervisor）【42 CFR 493.1449】
  - ✓ 臨床コンサルタント（Clinical consultant）【42 CFR 493.1455】
  - ✓ 全体監督者（General supervisor）【42 CFR 493.1461】

同じく、検体に関する要求事項として以下の通り規定されている。

- 検査施設は、検体の収集や受取から結果を報告するまでの期間、患者の検体の確実な識別及び最適な状態を保証するための方針や手続きを規定すること【§ 493.1232 及び § 493.1242】
- 検査施設は下記の指針と手順書を策定し、従う必要がある
  - ✓ 患者の準備
  - ✓ 検体の収集
  - ✓ 検体のラベリング（患者の氏名または識別子）
  - ✓ 検体の保存
  - ✓ 検体の輸送条件
  - ✓ 検体の処理
  - ✓ 検体の受容または棄却
  - ✓ 検体の委託
- 検査施設は検体の受け入れ日時を記録すること
- 検査施設は CLIA 認定を取得している検査施設または CMS で定義された要求事項を満たした検査施設にのみ検体を委託できる【§ 493.1242】

また、品質マネジメントに関する要求事項として以下の通り規定されている。

- 品質マネジメント
  - ✓ 従業員、検査、検査施設の環境の監視
  - ✓ 日々の品質管理規制に規定されていない手順を使用する検査施設の要求事項と

して、1日あたり1回以上の検体の検査の実施、2段階の品質管理等がある

- ✓ 検査方法の（分析的）妥当性
  - ✓ 検定及び検定チェック
  - ✓ 計器、検体、補給品
  - ✓ メンテナンス、手続きのマニュアル
  - ✓ 検査結果比較
  - ✓ 修正行動、専門分野
- 適性検査（PT）
    - ✓ 法規制に規定されている検査（PTプログラムへの登録）
    - ✓ 規定されていない検査：年に2回の検査精度チェック
    - ✓ 監査証跡、秘密保護、検体の完全性と識別、苦情
    - ✓ 検体の収集、分析、検査外注、検査手順、結果報告
  - 品質保証
    - ✓ 検査システム及び品質に対する計画概要
    - ✓ 問題や苦情への効率的な対応
    - ✓ 職員及び患者とのコミュニケーション
    - ✓ 2年に1度の検査結果に対する調査
    - ✓ 不履行に対する実行活動の一覧

#### f. ISO 15189 準拠義務

ISO 15189 への準拠義務はない。

#### (4) 遺伝子関連検査の提供に係る法令等の概要及び遺伝カウンセリングの現状

本章では、諸外国における遺伝子関連検査の提供体制として、検査実施前の説明、インフォームドコンセント（IC）の取得、結果の解釈、伝え方をどのように定義しているか、さらに遺伝カウンセリングを行う専門職種として何が規定されているかについて整理した。調査項目は以下の通りとした。

- 主な法令等（制定時期）
- 規制関連機関
- 検査実施前の説明、IC取得
- 結果の解釈
- 検査結果の伝え方（体制・家族への情報提供等）
- 遺伝カウンセリング専門職種名
- 遺伝カウンセリング専門職種（位置付け、認定制度等）
- 関係団体によるガイドライン等

## 1) 調査結果の要旨

遺伝子関連検査の提供方法についての法令内での規定は各国とも限定的である。規定があるものとしては、遺伝カウンセリングや書面による事前同意の取得等についての記載が多い（表 3-16）。遺伝カウンセラーについては、各国とも法令内に資格に関して言及されている国が多い。

表 3-16 遺伝子関連検査の提供に係る法令等の概要及び遺伝カウンセリングの現状

	EU	英国	フランス	ドイツ	米国
検査実施前の説明・IC取得	書面による事前同意取得、非示唆的カウンセリングの実施、同意撤回の自由等を規定	同意なしの個人のゲノム・遺伝子解析を目的として当人の組織を用いることは DNA 窃盗にあたる	書面による事前同意、患者及び家族への十分な検査情報の提供を規定	書面による同意取得、同意前の十分な時間の設定、包括的かつ非指示的遺伝カウンセリングの実施を規定	州による ※ニューヨーク州、テキサス州、デラウェア州の例：書面による同意取得、事前同意の取得を規定
結果の伝え方	検査結果は理解能力を有する者にのみ伝えること、検査結果が家族にも影響がある場合はその旨を受検者に通知することを規定		遺伝形質の検査により重篤な遺伝子異常が発見され、その異常が検査を受けた本人の血縁者にも危険をもたらす可能性があり、その予防手段や治療法がある場合にのみ、検査を受けた本人が通知し、本人が通知できない場合には、医師が通知することを規定。(LOI n° 2011-814, Article 2) ※厚生省令にて、遺伝子検査の結果は検査を処方した医師から患者に伝えられることを規定	遺伝学的検査を実施した医師又は遺伝カウンセリングを行った医師から、当事者等に知られることを規定	州による ※ニューヨーク州の例：医師又は法で規定されている資格保有者によってしか、直接患者に結果を返却できない

	EU	英国	フランス	ドイツ	米国
遺伝 カウンセ リングの 資格等	遺伝的サービスの提供者が、専門家の責任と水準に従ってその役割を果たすために適切な資格を有していること、遺伝カウンセリングの修士号レベルであること、2年以上の実務経験など等を規定	国の方針として人口100万人に対して4名の遺伝カウンセラー配置（遺伝の専門医は2名）が求められている Association of Genetic Nurse and Counsellor が非医師の遺伝カウンセラー認定資格を授与	遺伝カウンセラーの国家資格は、遺伝カウンセラーの学業修了証を取得した者、あるいは遺伝カウンセラー資格に必要な職業経験の取得が有効とされた者に、地域圏知事によって授与される	(例) 遺伝カウンセラーの資格は Heidelberg 大学で Genetic Counseling-postgraduate for M.Ds を修了することで得られる	ABGC Accredited Program で認定された35の大学院修士課程で遺伝カウンセラーが養成され、遺伝カウンセリングの修士号の取得の後、認定試験に合格合格すれば認定遺伝カウンセラー (Certified Genetic Counselor : CGC) 資格を取得できる

## 2) 参考文献

調査にあたっては、関連する既存の先行調査研究事例や諸外国の規制関連機関のウェブサイト等を参照した。本章で対象とする先行文献は以下の通りとした（表 3-17）。

表 3-17 調査対象文献の一覧  
(遺伝子関連検査の提供に係る法令等の概要及び遺伝カウンセリングの現状)

対象国・地域	タイトル	作成主体	出版年	URL 等
欧州連 合・ヨー ロッパ	Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Genetic Testing for Health Purposes	欧州評議会	2008 年	<a href="https://rm.coe.int/CoERMPublicCommonSearchServices/DisplayDCTMContent?documentId=0900001680084824">https://rm.coe.int/CoERMPublicCommonSearchServices/DisplayDCTMContent?documentId=0900001680084824</a>
	The Committee of Ministers' Recommendation	欧州評議会等	1997 年	<a href="https://wcd.coe.int/com.instranet.InstraServlet?command=com.instranet.CmdBlobGet&amp;InstranetImage=564487&amp;SecMode=1&amp;DocId=560582&amp;Usage=2">https://wcd.coe.int/com.instranet.InstraServlet?command=com.instranet.CmdBlobGet&amp;InstranetImage=564487&amp;SecMode=1&amp;DocId=560582&amp;Usage=2</a>
英国	Human Tissue Act 2004	Human Tissue Authority	2006 年	<a href="http://www2.uwe.ac.uk/services/Marketing/research/doc/ethicsandprocedures/Human_Tissue_Research_at_UWE-operating-procedures.doc">http://www2.uwe.ac.uk/services/Marketing/research/doc/ethicsandprocedures/Human_Tissue_Research_at_UWE-operating-procedures.doc</a> (作成主体の HTA へのリンクがきれており、同様の内容が掲載されているウェブサイトを表示)

対象国・地域	タイトル	作成主体	出版年	URL 等
フランス	CIVIL CODE (民法典)		2006 年	<a href="http://www.legifrance.gouv.fr/content/download/1950/13681/version/3/file/Code_22.pdf">http://www.legifrance.gouv.fr/content/download/1950/13681/version/3/file/Code_22.pdf</a>
	Public Health Code (公衆衛生法)		2004 年	<a href="https://www.legifrance.gouv.fr/affichCode.do?cidTexte=LEGI TEXT000006072665">https://www.legifrance.gouv.fr/affichCode.do?cidTexte=LEGI TEXT000006072665</a>
	Bioethics Law (生命倫理法)	国務院	2011 年	<a href="http://www.loc.gov/law/foreign-news/article/france-new-bioethics-law/">http://www.loc.gov/law/foreign-news/article/france-new-bioethics-law/</a> , <a href="http://www.ndl.go.jp/jp/diet/publication/legis/pdf/02490105.pdf">http://www.ndl.go.jp/jp/diet/publication/legis/pdf/02490105.pdf</a> , <a href="http://www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do?cidTexte=JORFTEXT000024323102&amp;dateTexte=&amp;categorieLien=id">http://www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do?cidTexte=JORFTEXT000024323102&amp;dateTexte=&amp;categorieLien=id</a>
ドイツ	Human Genetic Diagnosis Act, 2009	連邦議会	2009 年	<a href="https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/documents/Europe/LegalWS/Germany_GenDG_Law_German_English.pdf">https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/documents/Europe/LegalWS/Germany_GenDG_Law_German_English.pdf</a> <a href="http://www.fda.gov/downloads/AdvisoryCommittees/CommitteesMeetingMaterials/MedicalDevices/MedicalDevicesAdvisoryCommittee/MolecularandClinicalGeneticsPanel/UCM248629.pdf">http://www.fda.gov/downloads/AdvisoryCommittees/CommitteesMeetingMaterials/MedicalDevices/MedicalDevicesAdvisoryCommittee/MolecularandClinicalGeneticsPanel/UCM248629.pdf</a>
米国	New York Public Health Law			<a href="http://codes.findlaw.com/ny/public-health-law/">http://codes.findlaw.com/ny/public-health-law/</a>
	New York Civil Rights Law			<a href="http://ypdcrime.com/civil_rights/section79.htm#r79l">http://ypdcrime.com/civil_rights/section79.htm#r79l</a>
OECD	OECD Guidelines for Quality Assurance in Genetic Testing			<a href="http://www.oecd.org/sti/biotech/38839788.pdf">http://www.oecd.org/sti/biotech/38839788.pdf</a>
全般	「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」うち「諸外国での遺伝子関連検査の法規制及び『遺伝子検査ビジネス』への適用」	厚生労働省（代表者：高田史男北里大学教授）	2015 年 3 月	<a href="http://www.idenigak.jp/research/h26.html">http://www.idenigak.jp/research/h26.html</a>

対象国・地域	タイトル	作成主体	出版年	URL 等
	「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）報告書（遺伝子検査ビジネスに関する調査）」報告書	経済産業省	2013 年 3 月	<a href="http://www.meti.go.jp/policy/mono_info_service/mono/bio/24idenshibizinesu.pdf">http://www.meti.go.jp/policy/mono_info_service/mono/bio/24idenshibizinesu.pdf</a>

### 3) 欧州連合（EU）

#### a. 主な法令等（制定時期）

遺伝子関連検査の提供に係る法令は主に以下の 2 つがある。①は欧州評議会が策定した遺伝子検査に関する議定書であり、批准国は準拠の義務がある。②は欧州評議会が策定した医療データに関する勧告である。

- ① 「人権と生物学に関する条約」における「遺伝子検査に関する追加議定書」
  - ✓ 正式名称は“Convention on Human Rights and Biomedicine”における“Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Genetic Testing for Health Purposes”（2008 年制定）
  - ✓ 欧州評議会が策定した遺伝子関連検査に関する議定書である。
- ② 「欧州評議会閣僚委員会の勧告」における No. R (97) 5
  - ✓ 正式名称は“The Committee of Ministers’ Recommendation”（1997 年採択）
  - ✓ 欧州評議会が策定した医療データに関する勧告である。

#### b. 規制関連機関

規制関連機関としては以下の機関がある。

- Convention on Human Rights and Biomedicine：欧州評議会
- The Committee of Ministers’ Recommendation：欧州評議会閣僚委員会
- European Board of Medical Genetics（EBMG）：遺伝カウンセラーの認定

#### c. 検査実施前の説明、IC 取得

人権と生物学に関する条約（①）の該当箇所では以下の通り規定されている。

- 単一遺伝子疾患の検査、遺伝性素因や疾患に対する感受性の検査、及び疾患と関連している健康な保因者の検査を行う際の遺伝カウンセリングについて適切な遺伝カウンセリングを提供すること
- 遺伝カウンセリングのフォームや範囲は検査の結果から示唆されること、本人やその家族にとっての結果の重要性を踏まえて決められること

- カウンセリングは本人やその家族に非指示的方法で行うこと【§8】
- 検査の目的、性質、示唆されうる結果について、事前同意を得ること
- 同意の取得は文書にて行うこと
- 同意はいかなる時も撤回することができる【§9】

#### d. 結果の解釈

人権と生物医学に関する条約（①）の該当箇所では以下の通り規定されている。

- 科学的妥当性、臨床的妥当性に関する妥当な基準に合った遺伝子検査であること【§5】
- 検査施設が定期的なモニタリングを含むQAプログラムを備えていること【§5】

#### e. 検査結果の伝え方（体制・家族への情報提供等）

人権と生物医学に関する条約（①）の該当箇所では以下の通り規定されている。

- 検査結果は理解能力を有する者にのみ伝えること【§11】
- 検査結果が家族にも影響がある場合はその旨を受検者に通知すること【§18】

#### f. 遺伝カウンセリングの資格等

Genetic counsellor が European Board of Medical Genetics (EBMG) により認定される資格となっている。

#### g. 遺伝カウンセリングの資格等（位置付け、認定制度等）

人権と生物医学に関する条約（①）の該当箇所では以下の通り規定されている。

- 遺伝的サービスの提供者が、専門家の責任と水準に従ってその役割を果たすために適切な資格を有していること【§5】

また、EBMG Guidelines for Applicants には遺伝カウンセリングの修士号レベルであること、2年以上の実務経験などが要件として規定されている。

#### h. 関係団体によるガイドライン等

関係団体によるガイドラインとしては Recommendations for genetic counselling related to genetic testing (EnroGenTest) 等がある。

#### 4) 英国

##### a. 主な法令等（制定時期）

遺伝子関連検査の提供に係る法令としては「人体組織法」（正式名称は“Human Tissue Act”（2004年制定））がある。

##### b. 規制関連機関

規制関連機関としては以下の機関がある。

- Medicines and Healthcare Products Regulatory Agency：医薬品・医療製品規制庁
- UK Genetic Testing Network：NHSの遺伝子検査に関するアドバイザー機関
- Genetic Counsellor registration Board（GCRB）：遺伝カウンセラーの認定

##### c. 検査実施前の説明、IC取得

当該法律では、同意なく個人のゲノム・遺伝子解析を目的として当人の組織を用いることはDNA窃盗にあたりと規定している【§5】。

##### d. 結果の解釈

当該法律では特に規定はない。

##### e. 検査結果の伝え方（体制・家族への情報提供等）

当該法律では特に規定はない。

##### f. 遺伝カウンセリングの資格等

Genetic CounsellorがGenetic Counsellor registration Board（GCRB）により認定される資格となっている。

##### g. 遺伝カウンセリングの資格等（位置付け、認定制度等）

現在遺伝カウンセリングのMaster of ScienceとしてGCRBが認定している大学はPlymouth, Manchester, Cardiff, Glasgowの4つである【GCRB Applicant Guidelines Set A及びSet B】。

国の方針として人口100万人に対して4名の遺伝カウンセラー配置（遺伝の専門医は2名）が求められている。

Association of Genetic Nurse and Counsellorが非医師の遺伝カウンセラー認定資格を授与している。

#### h. 関係団体によるガイドライン等

- NHS England STANDARD CONTRACT FOR MEDICAL GENETICS (ALL AGES)  
(2013 年作成)
- Code of Practice and Guidance on Human Genetic Testing Services Supplied Direct to the Public (1997 年作成)
- Code of practice and guidance with respect to genetic paternity testing services (2001 年作成)

#### 5) フランス

##### a. 主な法令等 (制定時期)

遺伝子関連検査の提供に係る法令としては以下の3つの法令がある。

- ① 「民法」
  - ✓ 正式名称は“Civil Code” (2015 年改正)
- ② 「公衆衛生法」
  - ✓ 正式名称は“Public Health Code” (該当箇所は 2004 年改正)
- ③ 「生命倫理法」
  - ✓ 正式名称は“Bioethics Law” (2011 年制定)

##### b. 規制関連機関

規制関連機関としては Agence de la biomédecine (生物医学庁) がある。生物医学庁は医師や生物学者に遺伝子関連検査の実施を許可している。

##### c. 検査実施前の説明、IC 取得

民法 (①) の該当箇所では以下の通り規定されている。

- 専門家による医学的指導・監督の下で適切な情報が提供され、同意が得られた場合のみ実施すること
- 検査の内容及び目的に関する情報の提供後に書面による同意を取得すること
- 同意書には検査目的が明記されること
- 同意はいかなる時でも手続きなしに撤回することができること **【Article 16-10】**

公衆衛生法 (②) の該当箇所では以下の通り規定されている。

- 事前同意書によって、検査される人は、確定すべき疾患の性質、検査方法、分析の信頼性の程度及び予防と治療の可能性について情報を伝えられること
- 疾病の遺伝の仕方や家族への影響についても情報を伝えられること
- これらの情報は家族や身近な人のなかで信頼できる人にも知らされること
- 検査される人が未成年者、あるいは後見人の下にある成人の場合は、同意は親権者あるいは法的後見人によってなされること **【R1131-4】**

#### d. 結果の解釈

公衆衛生法（②）の該当箇所では以下の通り規定されている。

- 臨床遺伝専門医や解析担当者は、遺伝子関連検査を実施するには、ゲノム・遺伝子解析の結果を検証するための特別な研修等を受けること【L1132-1 及び 2】
- 遺伝子関連検査の解析担当者は生物医学の学業修了証を持つ医師または薬学者（あるいは例外的に遺伝子分析の能力を持つ科学者）でバイオ医療庁の認可を得た人物であること
- 生物医学庁の定める基準に従って十分な職業経験の証明が必要であること
- 検査が検査機関で行われる場合は、上記人物は検査機関の長または長補佐でなければならないこと
- バイオ医療庁の認可は 5 年間有効で、更新の際は、①遺伝子検査分野での研修参加、②5年間の認可期間における論文、研究発表、称号取得、という2つの基準に基づいて評価されること【R1131-1】

#### e. 検査結果の伝え方（体制・家族への情報提供等）

生命倫理法（③）では、遺伝形質の検査により重篤な遺伝子異常が発見され、その異常が検査を受けた本人の血縁者にも危険をもたらす可能性があり、その予防手段や治療法がある場合にのみ、検査を受けた本人が通知することを規定している。本人が通知できない場合には、医師が通知することを規定している【LOI n° 2011-814, Article 2】<sup>12</sup>

検査結果の伝え方に関しては、省令内に遺伝子検査の結果は検査を処方した医師から患者に伝えられることという規定がされている（“Règles de bonnes pratique en génétique constitutionnelle à des fins médicales”（先端医療庁、2013年））。

#### f. 遺伝カウンセリングの資格等

公衆衛生法（②）では Genetic counselor（Conseiller en Génétique）が専門職種として規定されている【R1132-1】。

---

<sup>12</sup>

[https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/conferences/2016/downloads/ESHG\\_2016 - Provisional Abstracts.pdf](https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/conferences/2016/downloads/ESHG_2016_-_Provisional_Abstracts.pdf) や <http://www.loc.gov/law/foreign-news/article/france-new-bioethics-law/> 及び <http://www.ndl.go.jp/jp/diet/publication/legis/pdf/02490105.pdf> にも書かれている。

#### g. 遺伝カウンセリングの資格等（位置付け、認定制度等）

公衆衛生法（③）の該当箇所では以下の通り規定されている。

- 遺伝カウンセラーは、医療目的による遺伝学的性質の検査の対象となる人やその家族へ情報と助言を与え、遺伝子検査を受ける人の医療学、社会的、精神的なフォローを担当する
- 遺伝カウンセラーの養成はエクス＝マルセイユ第二大学医学部の人間病理学講座内で 2004 年から行われており、養成の法的規定は公衆衛生法に制定されている【L-1132-1】
- 遺伝カウンセラーの国家資格は、遺伝カウンセラーの学業修了証を取得した者、あるいは遺伝カウンセラー資格に必要な職業経験の取得が有効とされた者に、地域圏知事によって与えられる【R1132-1】

#### h. 関係団体によるガイドライン等

関係団体によるガイドラインとしては Agencede la Biomédecine 等がある。

### 6) ドイツ

#### a. 主な法令等（制定時期）

遺伝子関連検査の提供に係る法令としては Human Genetic Diagnosis Act（人の遺伝子の調査に関する法律）（2009 年制定）がある。

#### b. 規制関連機関

規制関連機関としては Gendiagnostikkommission（German Gene Diagnostics Commission : GEKO）がある。GEKO は医療機関や医師の遺伝検査実施資格の基準を策定している。

#### c. 検査実施前の説明、IC 取得

当該法律では、以下の通り規定されている。

- 書面による同意が必要であること【§8】
- 同意を得る前に十分に検討する時間を設けなければならないこと【§9】
- 包括的かつ非指示的な遺伝カウンセリングを、個別に、十分に時間をかけて行うこと【§10】

#### d. 結果の解釈

当該法律では、以下の通り規定されている。

- 科学的、技術的に確立した検査を提供し、解析には有資格者を雇用すること【§5】

e. 検査結果の伝え方（体制・家族への情報提供等）

当該法律では、以下の通り規定されている。

- 遺伝学的検査を実施した医師又は遺伝カウンセリングを行った医師から、当事者等に知らされること【§ 11】

f. 遺伝カウンセリング専門職種名

当該法律では Genetic counselor として規定されている。

g. 遺伝カウンセリング専門職種（位置付け、認定制度等）

当該法律では以下の通り規定されている。

- 医療目的での遺伝子検査は医師によってのみ行われること【§ 7】
- 人及び胎児の健康に関する遺伝子調査の前後に医師によるカウンセリングを行うこと【§ 10】

また、遺伝カウンセラーの資格は一例として、Heidelberg 大学で Genetic Counseling-graduate for M.D.s を修了することで得られる。

h. 関係団体によるガイドライン等

関係団体によるガイドラインとしては Guideline of the German Medical Association on Quality Assurance in Medical Laboratory Examinations（German Medical Association、2014 年改正）等がある。

7) 米国

a. 主な法令等（制定時期）

遺伝子関連検査の提供については各州法において体制が定められている。ここでは、ニューヨーク州公衆衛生法（正式名称は“New York Public Health Law”）等の例をとりあげる。

b. 規制関連機関

規制機関としては The American Board of Genetic Counseling（ABGC）がある。ABGC は認定遺伝カウンセラー資格試験や修士課程の教育カリキュラムの認定を行っている。

c. 検査実施前の説明、IC 取得

ニューヨーク州（New York Civil Rights Law § 79-L.）、テキサス州（TEX IN. CODE ANN. § 546.051:Texas Statutes - Section 546.051）、デラウェア州（DEL CODE§1221:Delaware Code - Section 1221:INFORMED CONSENT REQUIRED TO OBTAIN GENETIC INFORMATION）等

では書面による事前同意の必要性について規定されている。

d. 結果の解釈

ニューヨーク州では特に規定はない。

e. 検査結果の伝え方（体制・家族への情報提供等）

ニューヨーク州では以下の通り規定されている。

- 医師又は法で規定されている資格保有者によってのみ、直接患者に結果を返却できる【New York Public Health Law § 573】

f. 遺伝カウンセリング専門職種名

Certified Genetic Counselor が American Board of Genetic Counseling（ABCG）により認定される資格となっている。

g. 遺伝カウンセリング専門職種（位置付け、認定制度等）

ABGC Accredited Program で認定された 35 の大学院修士課程で遺伝カウンセラーが養成される。遺伝カウンセリングの修士号の取得の後、認定試験に合格すれば認定遺伝カウンセラー（Certified Genetic Counselor : CGC）の資格を取得できる。

h. 関係団体によるガイドライン等

- ASHG Statement of Support for Licensure of Genetic Counselors（American Society of Human Genetics（米国人類遺伝学会）、2015年作成）
- Statement on guidance for genetic counseling in advanced paternal age など（American College of Medical Genetics（米国臨床遺伝学会）、2008年作成）
- American Society of Clinical Oncology Policy Statement Update:Genetic and Genomic Testing for Cancer Susceptibility（American Society of Clinical Oncology（米国臨床腫瘍学会）、2015年作成）

8) OECD（経済協力開発機構：Organisation for Economic Co-operation and Development）

a. 主な法令等（制定時期）

OECD については、遺伝子関連検査の提供に係るガイドラインとして OECD Guidelines for Quality Assurance in Genetic Testing（2007年作成）がある。

b. 規制関連機関

特に規定はない。

c. 検査実施前の説明、IC 取得

当該ガイドラインでは、法、倫理、専門的基準に沿って同意を取得することや、検査前後に適切なカウンセリングが行われることが規定されている【A.4-5】。

d. 結果の解釈

当該ガイドラインでは、結果の解釈は個々の患者とその臨床状況に適したものであるべきで、客観的な証拠に基づくものであるべきと規定されている【D.4】。

e. 検査結果の伝え方（体制・家族への情報提供等）

当該ガイドラインでは、ヘルスケア専門家が患者へ結果を伝え、その意味の理解を助けることを規定している【D.2】。

f. 遺伝カウンセリング専門職種名

当該ガイドラインにはヘルスケア専門家と規定されている。

g. 遺伝カウンセリング専門職種（位置付け、認定制度等）

関連ガイドラインには以下の通り規定されている。

- 遺伝学的検査の提供に合わせて、ヘルスケア専門家による検査前と検査後の遺伝カウンセリングの必要性を考慮すること  
【OECD General principles and practices for molecular genetic testing No.18】
- ヘルスケア専門家とは、現地や国の機関により、遺伝学的検査を患者のカウンセリングや管理に使用することを許可された者のことをいう  
【Ensuring quality in molecular genetic test result reporting No.45】

### 3.3 国内アンケート調査結果

「遺伝子関連検査の品質・精度の確保」「ゲノム情報等を用いた医療の実用化に向けた体制等の構築の検討」のための基礎情報収集を目的として、国内における遺伝子関連検査等の実態や課題についてのアンケート調査を実施した。

#### (1) 調査対象

調査対象は全国の特設機能病院、がん診療連携拠点病院、地域医療支援病院（一部）等を対象とした。その内訳は下表の通りである。

病院に対しては、計 364 施設に対して医療機関単位で郵送し、書面により回答を得た。診療所に対しては、計 200 施設になるまで Web により調査を実施した。衛生検査所に対しては 174 施設を対象に調査を実施した（表 3-18）。

表 3-18 調査対象機関数の内訳

機関種	対象施設数
病院	計 364 施設
特定機能病院	84 施設（全機関）
がん診療連携拠点病院	151 施設（特定機能病院を除く）
地域医療支援病院	129 施設（がん診療連携拠点病院を除く。無作為抽出）
診療所	計 200 施設（当該施設数になるまでパネル調査を実施）
衛生検査所	174 施設（「臨床検査技師等に関する法律」で定められた施設基準や検査体制を満たし、各都道府県知事に衛生検査所としての登録を認められた検査施設。該当施設のうち、2014 年末までに、遺伝子関連検査を登録している施設）

(注) 調査対象には、過去に特定機能病院として承認されていた医療機関も含む。

#### (2) 調査項目

3.1 章で整理した課題整理に基づき、以下の A～E の各調査項目を設定し、調査を行った。

各調査項目に基づく調査対象は以下の通りである（表 3-19）。病院に対しては、以下で注記がない限り部署・診療科単位での回答を依頼した。

また本調査では、遺伝学的検査、体細胞遺伝子検査及び病原体遺伝子検査を「遺伝子関連検査」と定義した。

表 3-19 アンケート調査の対象及び調査項目の概要

調査対象	病院	診療所	衛生検査所
A. 遺伝学的検査の実施状況について	○	○	○
A'. 体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査の実施状況について	○ (臨床検査部門、 中央検査室等)	○	○
B. 遺伝学的検査の環境整備の状況について	○	○	○
B'. 体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査の環境整備の状況について	○ (臨床検査部門、 中央検査室等)	○ (一部省略項目 あり)	○
C. 遺伝学的検査時の遺伝カウンセリングの実施状況について	○	○	-
D. オミックス検査の実施状況について	○	○	○
E. 次世代シーケンサーの利用状況等について	○	(Bに含まれる)	○

各調査項目の詳細は下表の通りである（表 3-21、調査票については別紙 2 を参照）。

表 3-20 病院向けアンケート調査項目一覧

調査項目	複数(MA)・単数選択(SA) ／自由回答(FA)
A. 遺伝学的検査の実施状況	
A-1 部署・診療科での遺伝学的検査の実施（または実施予定）の有無	SA
A-2 遺伝学的検査の実施件数（種別）	FA
A-3 診断を企図した疾患名及びその検査対象遺伝子名	FA
A-4 外部機関への委託の有無、委託先機関、委託の目的	SA、FA
A-5 検査総数に占める、研究費を利用した検査件数、部署・診療科内で解析を実施した検査件数のおおよその割合	SA
A-6 特に気になる点や課題等	FA
B. 遺伝学的検査の環境整備の状況	
B-1 品質を向上させるために取り組んでいる内容	MA、FA
B-2 遺伝子解析の担当者が有する資格、その職名と参加人数	MA、FA
B-3 検査の結果解釈を行う医師の人数	FA
B-4 臨床検査機関の外部認証制度（ISO 15189 等）取得状況	SA、FA
B-5 代表的な臨床検査機関の外部認証の取得目的	MA、FA
B-6 臨床検査機関の外部認証の取得に際して、部署・診療科で問題になったこと、または現在問題になっていること	MA、FA
B-7 遺伝子検査の実施の際の品質管理体制	MA、FA
B-8 代表的な臨床検査機関の外部認証（ISO 15189 等）を取得しない理由	MA、FA
B-9 特に気になる点や課題等	FA
C. 遺伝カウンセリングの実施状況	
C-1 部署・診療科での遺伝学的検査の実施体制	MA、FA
C-2 クライアントに直接対応する人員数（職名別）	FA
C-3 遺伝カウンセリングに直接参加している職種	MA、FA
C-4 遺伝カウンセリング実施延べ件数、検査前遺伝カウンセリング実施クライアント数等	FA
C-5 1クライアントあたりの遺伝カウンセリング総所要時間	FA

	調査項目	複数(MA)・単数選択(SA) ／自由回答(FA)
C-6	検査のインフォームドコンセントの取得をしたクライアント数、同意後に撤回をしたクライアント数	FA
C-7	偶発的所見等が発見された事例の件数	FA
C-8	偶発的所見の告知例	FA
C-9	特に気になる点や課題等	FA
D.オミックス検査の定義		
D-1	オミックス検査の実施状況	FA
D-2	オミックス検査の実施の有無	SA
D-3	オミックス検査の具体的な実施内容	FA
E. 次世代シーケンサーの保有状況		
E-1	遺伝子関連検査で使用頻度の高い次世代シーケンサーの製品名・遺伝子関連検査実施例・製品保有機関・使用頻度	FA、SA
E-2	部署・診療科で次世代シーケンサーを用いた遺伝子関連検査を行う上での具体的な課題	FA

### (3) 回答機関のプロフィール

病院で実施される遺伝学的検査については、各部署・診療科単位での回答を、体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査については臨床検査部門、中央検査室もしくは、当該医療機関全体の検査状況を把握し得る部門に回答を依頼した。

回答状況は、病院から 171 施設 (364 施設中、回答率 47.0%)、衛生検査所から 100 施設 (174 施設中、回答率 57.5%) である。病院 (171/364 施設) と衛生検査所 (100/174 施設) の合計回答率 (271/538 施設) は 50.4% である (表 3-21)。診療所は合計 200 施設から回答を得られるまでパネル調査を実施した。

回答を得た病院の内訳は、特定機能病院 (64/84 施設)、がん診療連携拠点病院 (特定機能病院を除く) (71/151 施設)、一部の地域医療支援病院等の病院 (36/129 施設) である。

表 3-21 アンケート調査への回答状況

調査対象	調査対象数	回答機関数
病院	計 364 施設	171 施設
特定機能病院	84 施設	64 施設
がん診療連携拠点病院 (うち特定機能病院を除く)	151 施設	71 施設
地域医療支援病院	129 施設	36 施設
診療所	-	200 施設
衛生検査所	174 施設	100 施設

### (4) 病院・診療所

病院の集計結果は、原則、調査対象機関 (171 施設) のうち問 A-1 により遺伝子関連検査を実施していると回答している 140 施設が対象となるが、一部項目については各設問に該当

する施設に限定して集計を行っている。

また病院全体の回答と、うち特定機能病院における回答の差に傾向が見られると考えられた設問については、両方の調査結果を掲載している。それ以外の回答は、回答のあった病院全体の回答としている。また診療所については、遺伝子関連検査をほとんど実施していないことから、報告書には一部のみ回答を掲載している。

## 1) 遺伝子関連検査の実施状況

本章では、課題の抽出の前提となる基礎情報の収集を目的として、病院・診療所に対して遺伝子関連検査の実施の有無及び実績等について調査を実施した結果を述べる。

### a. 遺伝子関連検査の実施の有無

病院及び診療所における遺伝子関連検査の実施施設数及び割合について整理する。

まず、遺伝学的検査を実施している病院は、全回答施設中 140 施設（全回答に占める割合は 81.9%）となっている（図 3-1）。「遺伝学的検査を実施したことはなく、今後も実施する予定はない」病院は 15 施設（8.8%）である。

続いて、体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査を実施している病院は、全回答施設中 74 施設（全回答に占める割合は 74.2%）となっている（図 3-2）。「体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査を実施したことはなく、今後も実施する予定はない」病院は 14 施設（8.2%）である。

診療所では、遺伝学的検査または体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査を実施しているとの回答は 25 施設（12.5%）に留まっており、「遺伝子関連検査を実施したことはなく、今後も実施する予定はない」との回答は 86 施設（43.0%）となっている（図 3-3）。一方で、「過去に実施したことはないが、2～3 年先の具体的な実施計画を策定している」との回答は 11 施設（5.5%）、「具体的な実施計画はないが、将来実施したいと考えている」との回答は 70 施設（35.0%）となっており、遺伝子関連検査への一定の関心の高さがうかがえる。

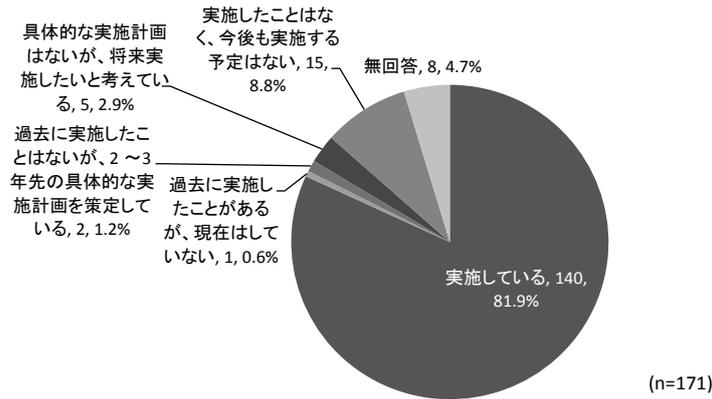


図 3-1 遺伝学的検査の実施の有無【病院】

(注) 外部委託による実施を含む。

(注) 「遺伝学的検査」は生殖細胞系列遺伝子検査ともいう。単一遺伝子疾患、多因子疾患、薬物等の効果・副作用・代謝、個人識別に関わる遺伝学的検査等、ゲノム及びミトコンドリア内の原則的に生涯変化しない、その個体が生来的に保有する遺伝学的情報（生殖細胞系列の遺伝子解析より明らかにされる情報）を明らかにする検査。（出所：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」）

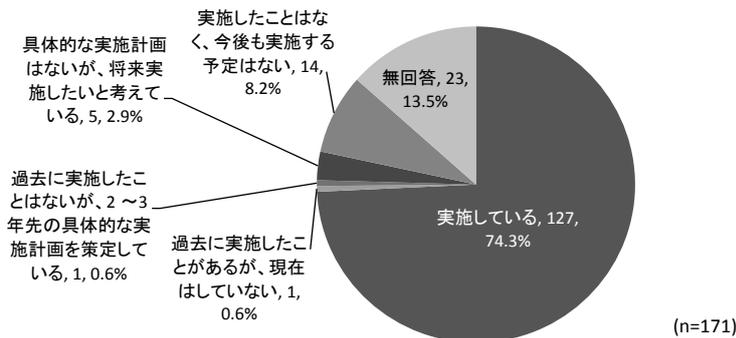


図 3-2 体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査の実施の有無【病院】

(注) 外部委託による実施を含む。

(注) 「体細胞遺伝子検査」はがん細胞特有の遺伝子の構造異常等を検出する遺伝子検査及び遺伝子発現解析等、疾患病変部・組織に局限し、病状とともに変化し得る一時的な遺伝子情報を明らかにする検査。「病原体遺伝子検査」は、ヒトに感染症を引き起こす外来性の病原体（ウイルス、細菌等微生物）の核酸（DNAあるいはRNA）を検出・解析する検査。（出所：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」）

(注) 無回答の施設が23（13.5%）あるため、遺伝学的検査の実施割合との単純な比較ができないことに注意が必要である。

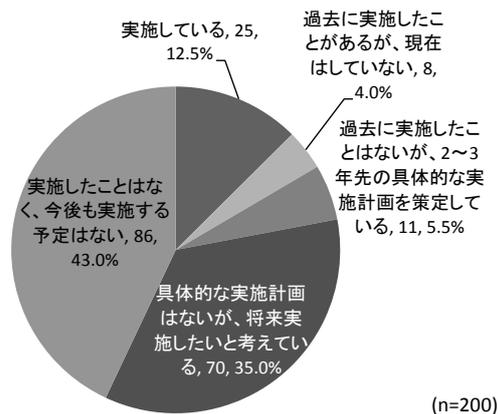


図 3-3 遺伝子関連検査の実施の有無【診療所】

(注) 外部委託による実施を含む。

(注) 「体細胞遺伝子検査」はがん細胞特有の遺伝子の構造異常等を検出する遺伝子検査及び遺伝子発現解析等、疾患病変部・組織に局限し、病状とともに変化し得る一時的な遺伝子情報を明らかにする検査。「病原体遺伝子検査」は、ヒトに感染症を引き起こす外来性の病原体（ウイルス、細菌等微生物）の核酸（DNAあるいはRNA）を検出・解析する検査。（出所：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」）

#### b. 「遺伝学的検査」または「体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査」の実施設数及び件数

病院及び診療所で実施する「遺伝学的検査」または「体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査」の実施設数及び件数について整理する。検査の実績は2014年度（2014年4月1日～2015年3月31日）を対象としている。複数の診療科がある場合には、1つ以上の診療科が遺伝子関連検査を行っている場合に当該検査を実施しているとカウントした。

病院における遺伝子関連検査の実施状況についてみると、「遺伝学的検査」、「体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査」のいずれの検査についても、実施している病院が一定数認められる。

病院における遺伝学的検査では、「単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査」の実施設数が最も多く、95施設となっている（表 3-22）。

病院における体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査については、「病原体遺伝子検査」が最も多く101施設で実施されている。次いで「白血病／リンパ腫及び固形腫瘍等の診断に関する疾患の診断に関する染色体検査」が95施設、「白血病／リンパ腫及び固形腫瘍等の診断に関する体細胞遺伝子検査」が94施設で実施されている（表 3-23）。

表 3-22 遺伝学的検査の実施施設数及び総実施件数（種別）【病院】

	総回答 病院数 (n=140)	機関内		外部委託	
		保険 適用	保険 適用外	保険 適用	保険 適用外
1. 単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査	95	713	5,916	3,853	2,709
うち、家族性腫瘍の診断に関する遺伝学的検査	55	0	322	273	632
うち、出生前診断に関する遺伝学的検査	19	0	56	0	37
2. 先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査	79	1,007	545	3,783	5,104
うち、出生前診断に関する染色体検査（無侵襲的出生前遺伝学的検査(NIPT)含む)	42	15	182	780	5,042
3. 生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査	36	29	853	556	553
うち、出生前診断に関する遺伝学的検査	2	0	0	0	41
4. 薬剤に対する応答性や副作用予測に関する遺伝型(SNP等)を調べる遺伝学的検査	82	617	1,503	5,855	1,140
5. 生活習慣病等の疾患感受性(易罹患性)診断に関する遺伝学的検査(糖尿病、高血圧等、生活習慣病のリスク診断に用いられる遺伝型を調べる遺伝学的検査)	7	0	167	0	158
6. .5以外の個人の体質診断に関する遺伝学的検査等(肥満のリスクや、飲酒等に関連する遺伝型を調べる遺伝学的検査)	6	0	2,800	20	319
7. 骨髄移植等における適合性やドナー/レシipientを識別する遺伝学的検査	69	1,756	4,535	1,138	1,774
8. 薬事法に従い実施される遺伝学的検査(治験や市販後臨床試験における遺伝学的検査)	15	362	3	390	206
9. 親子鑑定(DNA鑑定)に関する遺伝学的検査	-	-	-	-	-
10. その他	33	84	3,389	5,166	1,090

(注) 検査の実績は2014年度(2014年4月1日～2015年3月31日)を対象としている。本設問には可能な範囲での回答を依頼しているため、件数は推定値となっている可能性があることに留意する必要がある。

(注) 結果を患者・クライアントに返さずに研究利用した検査については、件数に含めていない。

表 3-23 体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査の実施施設数及び総実施件数【病院】

	総回答 病院数 (n=140)	機関内		外部委託	
		保険 適用	保険 適用外	保険 適用	保険 適用外
1. 白血病/リンパ腫及び固形腫瘍の診断に関する体細胞遺伝子検査	94	15,782	4,328	29,034	1,602
2. 白血病/リンパ腫及び固形腫瘍等の診断に関する. 疾患の診断に関する染色体検査	95	8,746	718	36,527	1,136
3. 体細胞を用いた網羅的遺伝子解析検査	10	738	166	836	873
4. 薬剤応答性診断に関する腫瘍組織等を用いる体細胞遺伝子検査	71	3,647	375	11,756	851
5. 病原体遺伝子検査	101	288,618	21,126	162,189	8,837

(注) 検査の実績は2014年度(2014年4月1日～2015年3月31日)を対象としている。本設問には可能な範囲での回答を依頼しているため、件数は推定値となっている可能性があることに留意する必要がある。

(注) 結果を患者・クライアントに返さずに研究利用した検査については、件数に含めていない。

一方、診療所では、機関内及び外部委託により遺伝子関連検査が実施されているものの、実施施設数及び実施件数は総じて少ない。遺伝学的検査については、「単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査」を実施する診療所は8施設である(表3-24)。体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査については、「病原体遺伝子検査」を実施する診療所は6施設である(表3-25)。

表 3-24 遺伝学的検査の実施施設数及び総実施件数（種別）【診療所】

	総回答 病院数 (n=140)	機関内		外部委託	
		保険 適用	保険 適用外	保険 適用	保険 適用外
1. 単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査	8	14	3	7	8
うち、家族性腫瘍の診断に関する遺伝学的検査	4	4	2	2	2
うち、出生前診断に関する遺伝学的検査	3	2	0	0	3
2. 先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査	5	0	0	0	27
うち、出生前診断に関する染色体検査(無侵襲的出生前遺伝学的検査(NIPT)含む)	2	0	0	0	2
3. 生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査	3	0	0	0	28
うち、出生前診断に関する遺伝学的検査	2	0	0	0	3
4. 薬剤に対する応答性や副作用予測に関する遺伝型(SNP等)を調べる遺伝学的検査	2	0	0	4	2
5. 生活習慣病等の疾患感受性(易罹患性)診断に関する遺伝学的検査(糖尿病、高血圧等、生活習慣病のリスク診断に用いられる遺伝型を調べる遺伝学的検査)	1	0	0	0	3
6. 5以外の個人の体質診断に関する遺伝学的検査等(肥満のリスクや、飲酒等に関連する遺伝型を調べる遺伝学的検査)	2	0	0	0	13
7. 骨髄移植等における適合性やドナー/レシピエントを識別する遺伝学的検査	0	0	0	0	0
8. 薬事法に従い実施される遺伝学的検査(治験や市販後臨床試験における遺伝学的検査)	0	0	0	0	0
9. 親子鑑定(DNA鑑定)に関する遺伝学的検査	1	0	0	0	3
10. その他	1	0	0	0	1

(注) 検査の実績は2014年度(2014年4月1日～2015年3月31日)を対象としている。本設問には可能な範囲での回答を依頼しているため、件数は推定値となっている可能性があることに留意する必要がある。

(注) 結果を患者・クライアントに返さずに研究利用した検査については、件数に含めていない。

表 3-25 体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査の実施施設数及び総実施件数【診療所】

	総回答 病院数 (n=140)	機関内		外部委託	
		保険 適用	保険 適用外	保険 適用	保険 適用外
1. 白血病/リンパ腫及び固形腫瘍の診断に関する体細胞遺伝子検査	0	0	0	0	0
2. 白血病/リンパ腫及び固形腫瘍等の診断に関する. 疾患の診断に関する染色体検査	0	0	0	0	0
3. 体細胞を用いた網羅的遺伝子解析検査	0	0	0	0	0
4. 薬剤応答性診断に関する腫瘍組織等を用いる体細胞遺伝子検査	0	0	0	0	0
5. 病原体遺伝子検査	6	2	0	162	1

(注) 検査の実績は2014年度(2014年4月1日～2015年3月31日)を対象としている。本設問には可能な範囲での回答を依頼しているため、件数は推定値となっている可能性があることに留意する必要がある。

(注) 結果を患者・クライアントに返さずに研究利用した検査については、件数に含めていない。

### c. 外部機関への委託の有無

病院及び診療所で実施した遺伝子関連検査の外部機関への委託の状況について、それぞれ検査種別に整理する。委託の実績は2014年度（2014年4月1日～2015年3月31日）を対象としている。

病院から外部機関への遺伝学的検査の委託状況についてみると、少なくとも15施設への衛生検査所への委託が確認された。また、衛生検査所以外（その他の国内機関）へは少なくとも54施設への委託が確認された（表3-26）。委託の主な理由として、「機関内で遺伝学的検査の環境が未整備であるため」（71.3%）を挙げる病院が多く、次いで「高品質な検査結果が得られるため」（36.9%）となっている（図3-4）。一方、「費用が抑えられるため」との回答は19.3%に留まっている。

また、病院から外部機関への体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査の委託状況についてみると、少なくとも13施設への衛生検査所への委託が確認された。また、衛生検査所以外（その他の国内機関）へは少なくとも7施設への委託が、衛生検査所以外（海外機関）へは少なくとも1施設への委託が確認された（表3-27）。委託の主な理由として、「機関内で遺伝学的検査の環境が未整備であるため」（71.6%）を挙げる病院が多く、次いで「高品質な検査結果が得られるため」及び「費用が抑えられるため」との回答は共に26.1%である（図3-5）。

表 3-26 外部機関への委託先及び主な委託検査名（遺伝学的検査）【病院】

委託施設数	主な委託検査名
国内衛生検査所：15	先天性難聴遺伝子変異解析、UGT1A1 遺伝子多型解析、羊水染色体検査（G-band、FISH）、ジストロフィン遺伝子、CYP2C19 遺伝子多型、 $\alpha$ -ガラクトシダーゼ活性、染色体検査、BRCA1/2、NIPT、家族性腫瘍遺伝子検査、PMP22 遺伝子重複（CMT）、DMPK 遺伝子リピート数
その他国内機関：54	MEN1、MEN2、ALS、SDHB 遺伝子、FSHD、Fabry 病の原因遺伝子解析、先天奇形症候群、Pnmpe 病の原因遺伝子解析、ミトコンドリア病、CMT（シャルコー・マリー・トゥース病）遺伝子、先天性難聴の遺伝子診断、家族性アミロイドーシス遺伝子診断、家族性パーキンソン病、プリオン遺伝子、ヌーナン症候群、リンチ症候群関連遺伝子、てんかん遺伝子、遺伝性神経疾患

（注）検査の実績は2014年度（2014年4月1日～2015年3月31日）を対象としている。その他国内機関とは大学が36機関、NPO2機関、コンソーシアム2機関、その他（大学病院以外の医療機関、国立研究開発法人、製薬企業）14機関である。

（注）本調査は遺伝子関連検査の外部委託をした各施設に対し、診断を企図した疾患名及びその検査対象遺伝子名の件数の多いものから3つまで、委託先機関名及び委託検査名の記入の依頼をした。そのため、全ての委託先について網羅されていないことに注意が必要である。

（注）上記以外に海外企業の回答があったが、同社への委託ではなく、日本国内での実施権または独占実施権に関する契約を結んでいる国内の衛生検査所で実施されている可能性がある。

（注）回答には、上記以外に海外企業の回答が2社あるが、国内実施権に関する契約または独占契約を結んでいる国内の衛生検査所があり、当該施設で行われている可能性がある。

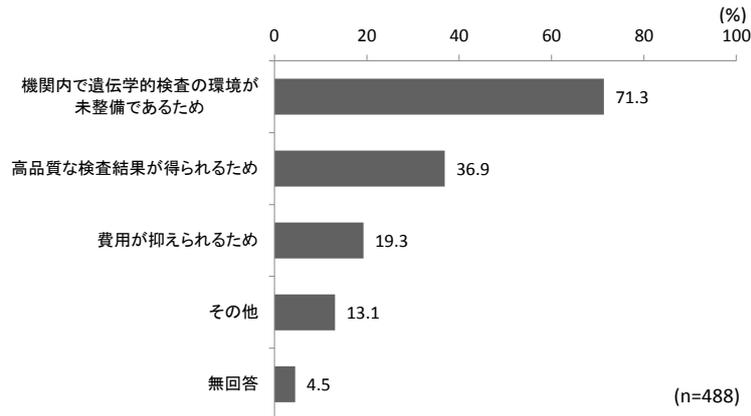


図 3-4 遺伝学的検査の委託目的【病院】

(注) 委託先機関（自由回答）の回答総数（n）の内訳として示している。

表 3-27 外部機関への委託先及び主な委託検査名  
（体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査）【病院】

委託施設数	主な委託検査名
国内衛生検査所：13	EGFR、ALK、KRAS、HER2、HBV ジェノタイプ、結核菌 PCR、抗酸菌遺伝子検査、白血病キメラ遺伝子定量、M-bcr、WT1mRNA、クラミジア
その他国内機関：7	HER2、EGFR、MGMT、C-myc、HBV リアルタイム PCR、HCV リアルタイム PCR、サイトメガロウィルス DNA、骨軟部腫瘍融合遺伝子解析
海外機関（企業）：1	OCP（Oncomine Cancer research Panel）遺伝子解析

(注) 検査の実績は 2014 年度（2014 年 4 月 1 日～2015 年 3 月 31 日）を対象としている。その他国内機関とは、大学 6 機関、医療機関（大学以外）1 施設である。

(注) 本調査は遺伝子関連検査の外部委託をした各施設に対し、診断を企図した疾患名及びその検査対象遺伝子名の件数の多いものから 3 つまで、委託先機関名及び委託検査名の記入の依頼をした。そのため、全ての委託先について網羅されていないことに注意が必要である。

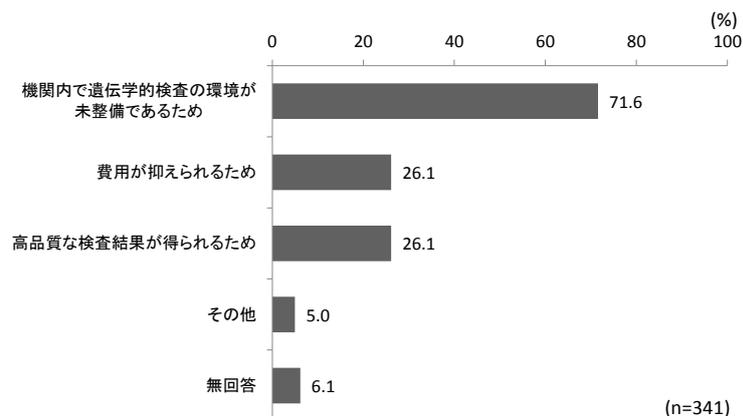


図 3-5 体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査の委託目的【病院】

(注) 委託先機関（自由回答）の回答総数（n）の内訳として示している。

## 2) 遺伝子関連検査の環境整備の状況

健康・医療戦略推進本部は、健康・医療戦略及び医療分野研究開発推進計画を踏まえ、ゲノム医療を実現するための取組を関係府省・関係機関が連携して推進するため、「ゲノム医療実現推進協議会」及び「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」を設け検討を進めている。

同協議会が2015年7月にとりまとめた「ゲノム医療実現推進協議会中間とりまとめ」及び「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」では、「ゲノム医療」等の質の確保として遺伝子関連検査の品質・精度の確保が当面の検討課題として示されている。

この検討に資する基礎情報提供のため、病院における遺伝学的検査機関の質保証の状況に関して質問した結果について整理する。

### a. 品質向上のための取組

病院において遺伝子関連検査を実施する際の、検査施設における品質向上のための取組について整理する。

わが国において、遺伝子関連検査を実施する施設の品質を保証するための内容と方法については、特定非営利活動法人日本臨床検査標準協議会により「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」<sup>13</sup>が策定されている。本調査項目の選択肢は、本ガイドラインに掲載されている内容を参考に作成した。

遺伝学的検査及び体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査のいずれの場合も、病院における品質向上のための取組として「報告に関連する全ての情報を記録・保存している」、次いで「実施する検査の分析的妥当性等についての情報を文書で用意している」を挙げる施設が多くなっている（図 3-6）。

---

<sup>13</sup> [http://www.jccls.org/techreport/bestpractice\\_guideline.pdf](http://www.jccls.org/techreport/bestpractice_guideline.pdf)

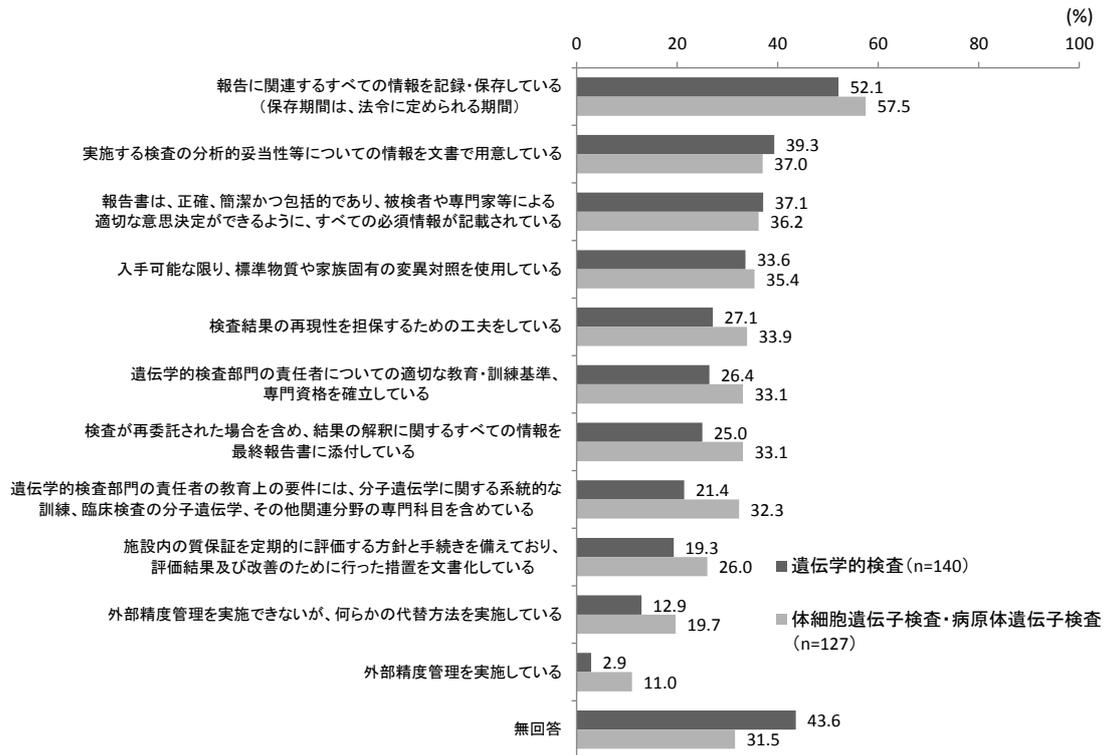


図 3-6 品質向上のための取組

(遺伝学的検査／体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査)【病院】

(注) 遺伝学的検査を実施する検査施設の品質を保証するための内容与方法については、日本臨床検査標準協議会により、「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」の原則を尊重、遵守しつつ、「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」が策定されている。本調査項目の選択肢は、本ガイドラインに掲載されている内容を参考に作成した。

(注) 複数の部署・診療科をもつ病院の場合、1つ以上の部署・診療科において取組が行われている場合にカウントした。

#### b. 遺伝子解析の担当者が有する資格

病院において、遺伝子解析の担当者がどのような資格を有しているか、その状況について検査種別に整理した (図 3-7)。

病院における遺伝学的検査の実施にあたり、無回答以外では、遺伝子解析の担当者が有する資格として「その他」(21.4%) を挙げる施設が最も多い。「その他」の自由回答としては、臨床検査技師を挙げる病院が多くなっている。「その他」以外では「遺伝子分析科学認定士(初級)」(8.6%) 等の資格が挙げられている。

一方、体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査の実施にあたり、遺伝子解析の担当者が有する資格として「遺伝子分析科学認定士(初級)」(22.0%) を挙げる施設が最も多く、次いで「その他」となっている。「その他」の自由回答として、臨床検査技師を挙げる病院が多い。

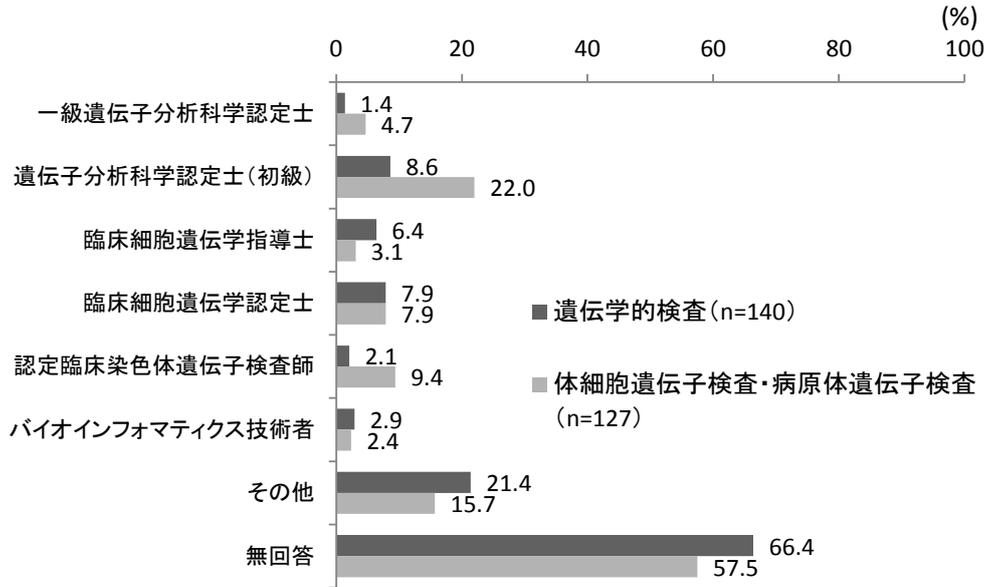


図 3-7 遺伝子解析の担当者が有する資格  
(遺伝学的検査/細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査)【病院】

c. 検査の結果解釈を行う医師の人数 (病院)

病院における検査の結果解釈を行う臨床遺伝専門医の人数について整理した (図 3-8)。

遺伝学的検査及び体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査の結果解釈を行う臨床遺伝専門医についてみると、施設あたりの人数 (平均値) は前者が 1.68 人、後者が 0.75 人となっている。

検査種別にみると、遺伝学的検査の場合は臨床遺伝専門医が 1 名との回答が最も多い。一方で、体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査の場合、過半数の施設では臨床遺伝専門医を置いていない。

< 遺伝学的検査 >

< 体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査 >

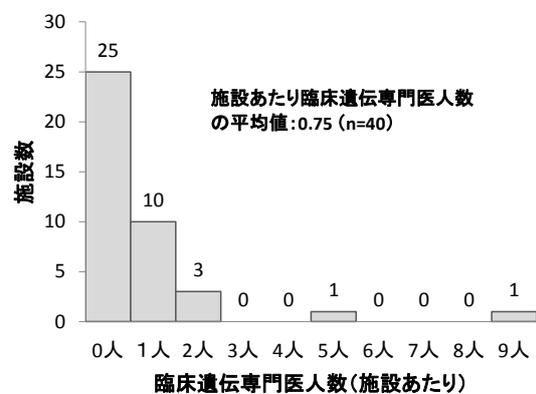
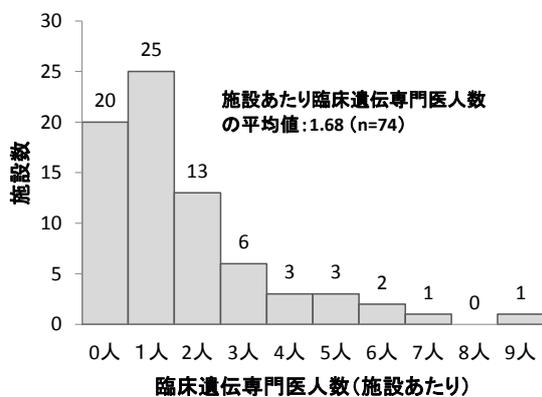


図 3-8 検査の結果解釈を行う臨床遺伝専門医の人数  
(遺伝学的検査/体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査)【病院】

#### d. 外部認証制度の取得状況

病院における ISO 15189 等の臨床検査部門の外部認証制度の取得状況について整理した (図 3-9)。さらに、そのうち特定機能病院における外部認証制度の取得状況についても示した (図 3-10)。

まず、遺伝学的検査を実施し、ISO 15189 認定を取得している検査部門を持つ病院は一部 (11 施設、7.9%) である。この 11 施設のうち、7 施設は特定機能病院である。ISO 15189 の外部認定以外には、1 施設が CAP 認定を取得済み、他 1 施設は CAP 認定を検討中と回答している (これらの数は、自由記述の回答に基づく)。

また、「取得済みである」以外に回答した病院 (n=129) のうち 44 の施設において、「診療科内の担当医師所属の研究室で解析を行うため、上記体制の確保は実施していない」と回答している。これは、病院において 1 つ以上の診療科が「診療科内の担当医師所属の研究室で解析を行うため、上記体制の確保は実施していない」と回答した場合の数である。同じ病院のなかに、ISO 15189 等の外部認定を取得している診療科がある場合もある。

体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査を実施し、ISO 15189 認定を取得している検査部門を持つ病院は遺伝学的検査の場合より多く、30 施設 (23.6%) である。この 30 施設のうち、23 施設は特定機能病院である。

< 遺伝学的検査 >

< 体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査 >

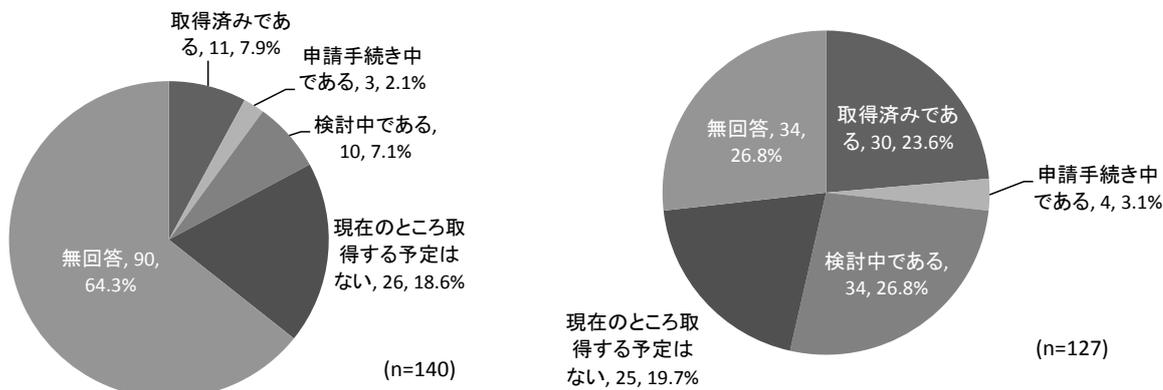


図 3-9 外部認証制度 (ISO 15189) の取得状況【病院】

(注) 「ISO 15189」：2003年2月に発行、2007年改定された臨床検査室の品質と能力に関する特定要求事項に関する国際規格のことであり、臨床検査室がマネジメントシステムを運営し、技術的に適格であり、技術的に妥当な結果を出す能力があることを要件としている。「品質マネジメントシステムの要求事項」及び「技術的要求事項」の2つから構成される。

(注) 複数の部署・診療科をもつ病院の場合、1つ以上の部署・診療科において取組が行われている場合にカウントした。

(注) 公益財団法人日本適合性認定協会のホームページ

(<http://www.jab.or.jp/system/service/medicallaboratories/accreditation/>) によると、調査対象機関のうち「取得済みである」以外と回答した病院2施設において、遺伝子関連検査が実施されている。

< 遺伝学的検査 >

< 体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査 >

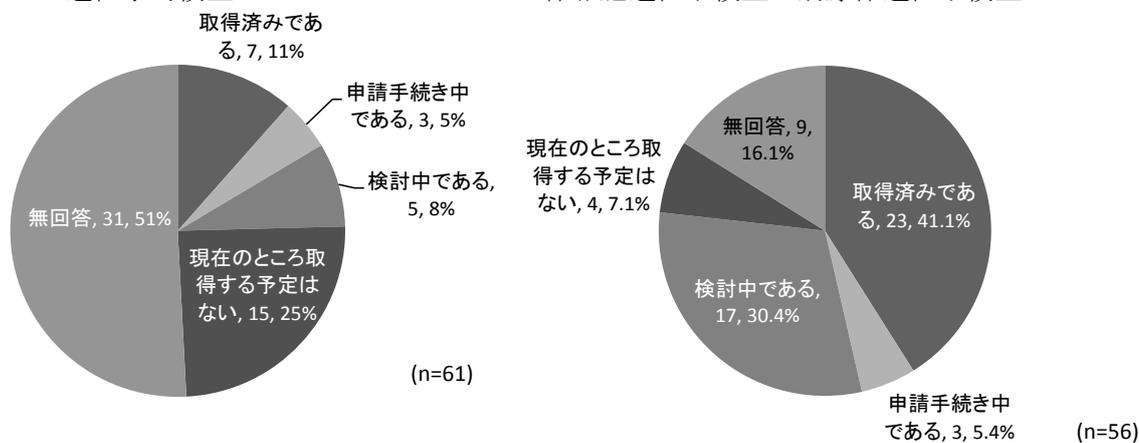


図 3-10 外部認証制度 (ISO 15189) の取得状況【うち特定機能病院】

(注) 「ISO 15189」：2003年2月に発行、2007年改定された臨床検査室の品質と能力に関する特定要求事項に関する国際規格のことであり、臨床検査室がマネジメントシステムを運営し、技術的に適格であり、技術的に妥当な結果を出す能力があることを要件としている。「品質マネジメントシステムの要求事項」及び「技術的要求事項」の2つから構成される。

(注) 複数の部署・診療科をもつ病院の場合、1つ以上の部署・診療科において取組が行われている場合にカウントした。

### e. 外部認証の取得目的

ここでは、病院における ISO 15189 等の臨床検査部門の外部認証制度の取得目的について整理した（図 3-11）。

臨床検査部門において遺伝学的検査を実施し、ISO 15189 認定を取得している（または申請手続き中である、検討中である）と回答した病院についてみると、ISO 15189 取得の主目的として「貴機関の品質保証、信用性・ステータスを向上させる」（87.5%）を挙げる施設が最も多く、次いで「運営体制の標準化を行うことで検査業務の効率化をはかることができる」（75.0%）「治験実施時、製薬企業からの要望がある」（58.3%）となっている。

臨床検査部門において体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査を実施し、ISO 15189 認定を取得している（または申請手続き中である、検討中である）と回答した病院においても同様の傾向が見られる。

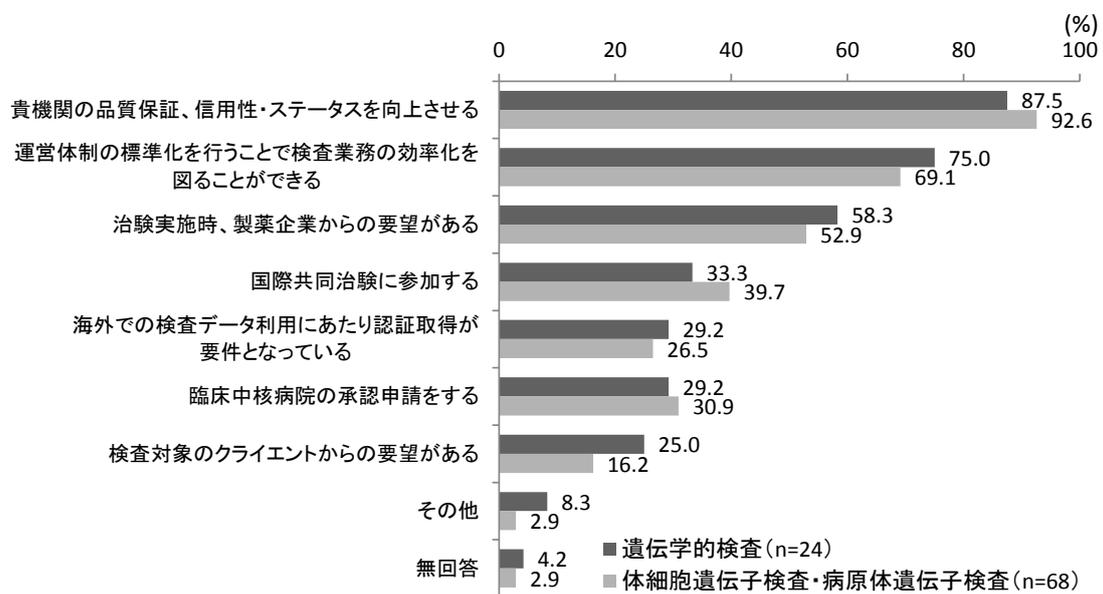


図 3-11 外部認証の取得目的  
(遺伝学的検査／体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査)【病院】

### f. 外部認証の取得に際して、部署・診療科で問題になったこと、または現在問題になっていること

臨床検査部門において遺伝子関連検査を実施し、ISO 15189 等の外部認証を取得している（または申請手続き中である、検討中である）病院に対して、部署・診療科で問題になったこと、または現在問題になっていることについて整理した（図 3-12）。

臨床検査部門において ISO 15189 等の外部認証を取得している病院では、検査の種類によらず「認定基準が厳格／煩雑である」を挙げる施設が最も多く、過半数を占めている。

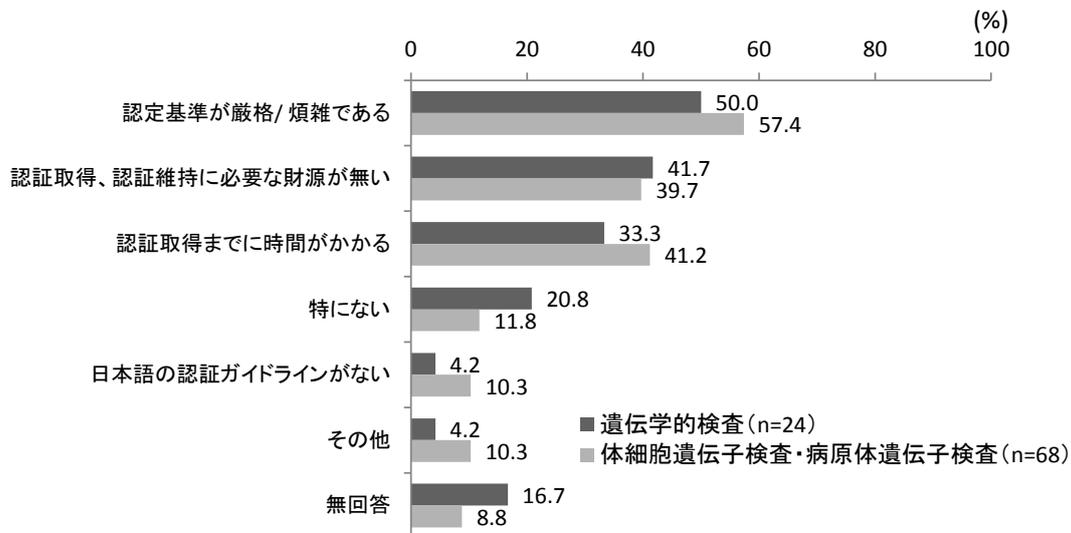


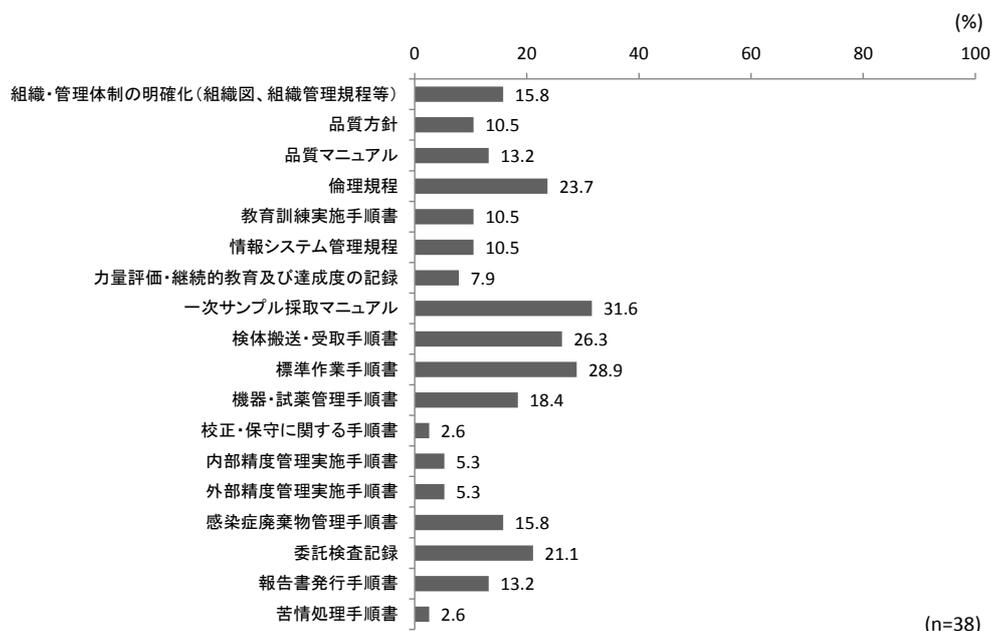
図 3-12 外部認証の取得に際して、部署・診療科で問題になったこと、または現在問題になっていること（遺伝学的検査／体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査）【病院】

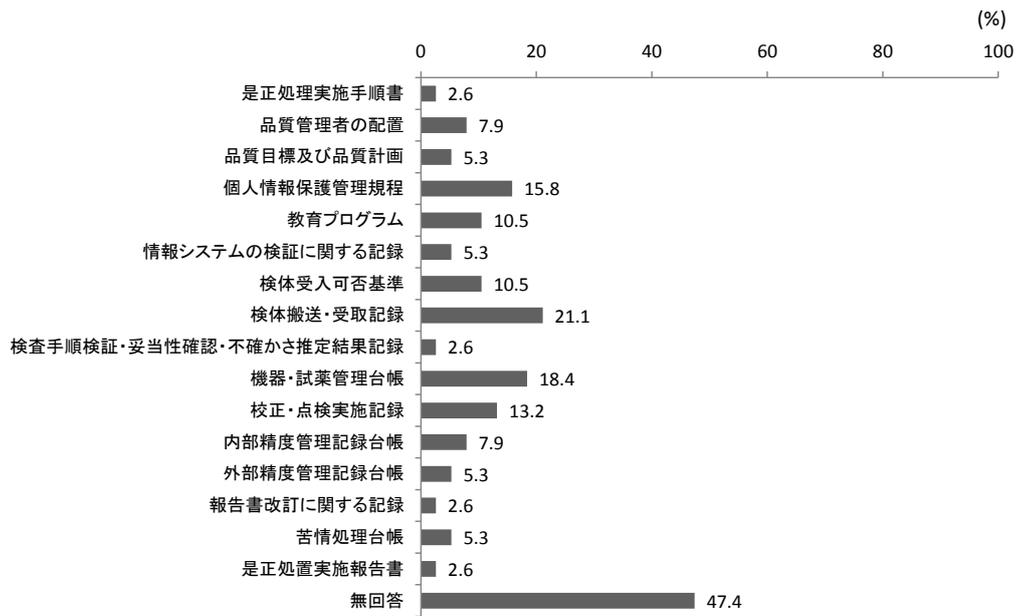
### g. 実施している品質管理体制

病院の臨床検査部門において実施している品質管理体制について整理した（図 3-13、図 3-14）。

遺伝学的検査を実施する施設における品質管理体制として最も多いのは「一次サンプル採取マニュアル」（31.6%）であり、次いで「標準作業手順書」（28.9%）、「検体搬送・受け取り手順書」（26.3%）となっている。

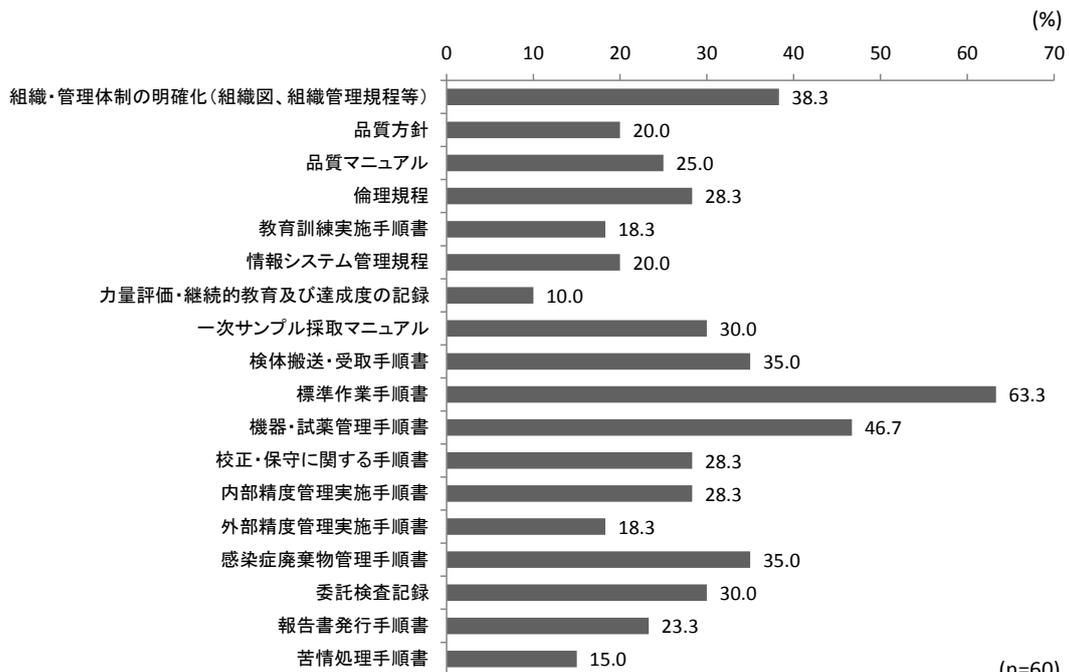
同様の回答を体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査についてみると、選択肢に挙げる品質管理体制を実施している施設の割合は、遺伝学的検査の場合より高い傾向にある。特に「標準作業手順書」（63.3%）を挙げる施設は過半数を占め、「機器・試薬管理手順書」を挙げる施設も 46.7%となっている。





(n=38)

図 3-13 実施している品質管理体制（遺伝学的検査）【病院】



(n=60)

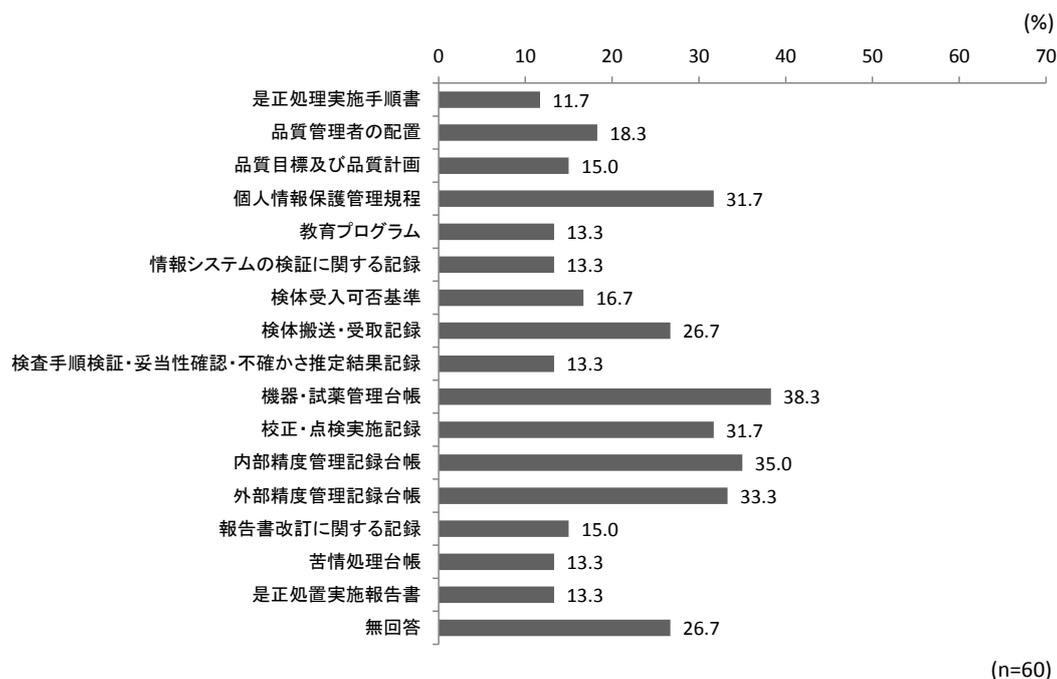


図 3-14 実施している品質管理体制（体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査）【病院】

#### h. 外部認証を取得しない理由

臨床検査部門において外部認証を「現在のところ取得する必要はない」と回答した病院に対して、外部認証を取得しない理由について整理した。

遺伝学的検査を実施する施設において外部認証を取得しない理由として、無回答を除くと、「実務上の必要性を感じないため」（36.8%）、「取得方法が不明であるため」（31.6%）を挙げる施設が多い（図 3-15）。

一方、体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査を実施する施設においては、「認証取得に多大なコスト（費用・時間）がかかるため」（48.3%）、「認証維持に多大なコスト（費用・時間）がかかるため」（35.0%）を挙げる施設が多い。「取得方法が不明であるため」を挙げる施設の割合は、遺伝学的検査の場合より少なく 13.3%である。

体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査を実施する施設では、遺伝学的検査を実施する施設よりも、認証取得時のコスト（費用・時間）といった具体的な理由を挙げている施設が多い。

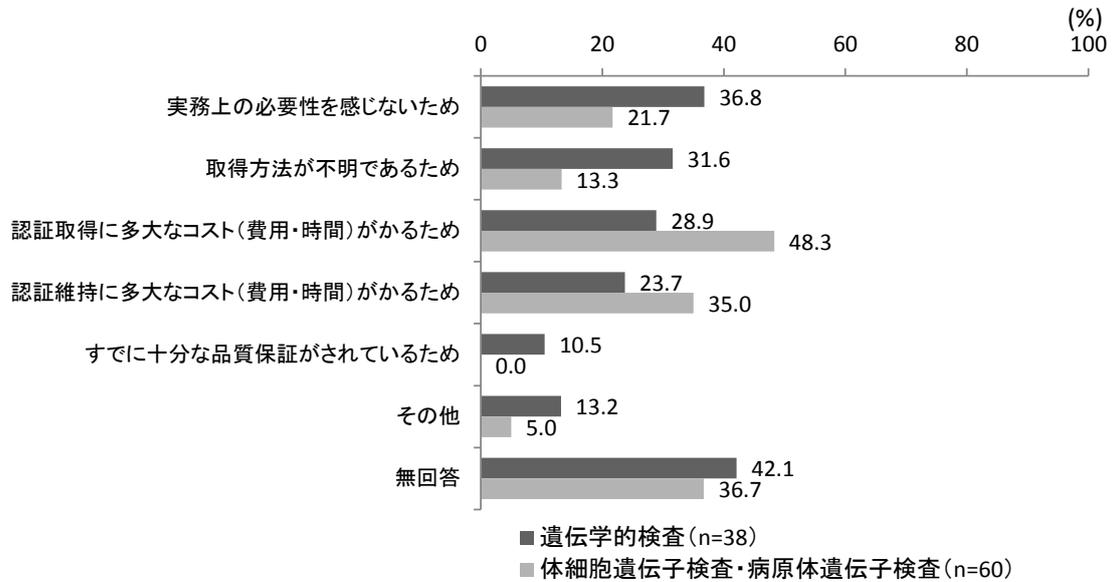


図 3-15 外部認証を取得しない理由  
(遺伝学的検査／体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査)【病院】

### 3) わが国の遺伝カウンセリングの現状

「ゲノム医療実現推進協議会中間とりまとめ」(平成27年7月)では「遺伝学的検査等の実施に際しては、その検査結果が示す意味を正確に理解することが困難であること、疾病の将来予測性に対してどのように対処すればよいかなど、本人及び家族等が大きな不安を持つことも考えられること、また、このため、遺伝カウンセリング体制の整備が求められていること」が指摘されている。また、わが国の取組として、遺伝カウンセリング体制の整備と偶発的所見(二次的所見)への対応に関する検討が求められている。

本章では、遺伝学的検査時の遺伝カウンセリングの実施体制の現状や遺伝カウンセリングの実施手順等について尋ねた結果について整理する。

また病院全体の回答と、特定機能病院のみにおける回答の違いが見られると考えられた設問については、両方の調査結果を掲載している。それ以外の回答は病院のみの回答としている。

#### a. 遺伝学的検査の実施体制

「病院」及び「うち特定機能病院」における遺伝学的検査の実施体制について整理する(図3-16)。本調査の「うち特定機能病院」は「病院」の内数である。

遺伝学的検査の実施体制を病院についてみると、「全ての診療領域の遺伝子診療を実施する専門の部署がある」「複数の診療科のメンバーで構成された遺伝子診療を実施する専門チームがある」「診療科で遺伝子診療の担当医師を決めている」または「機関として遺伝子診療に関する専門の窓口を設置している」を挙げる施設は4割前後となっている。

一方、同じ回答を特定機能病院についてみると、病院全体より相対的に多くなっており6割前後となっている。

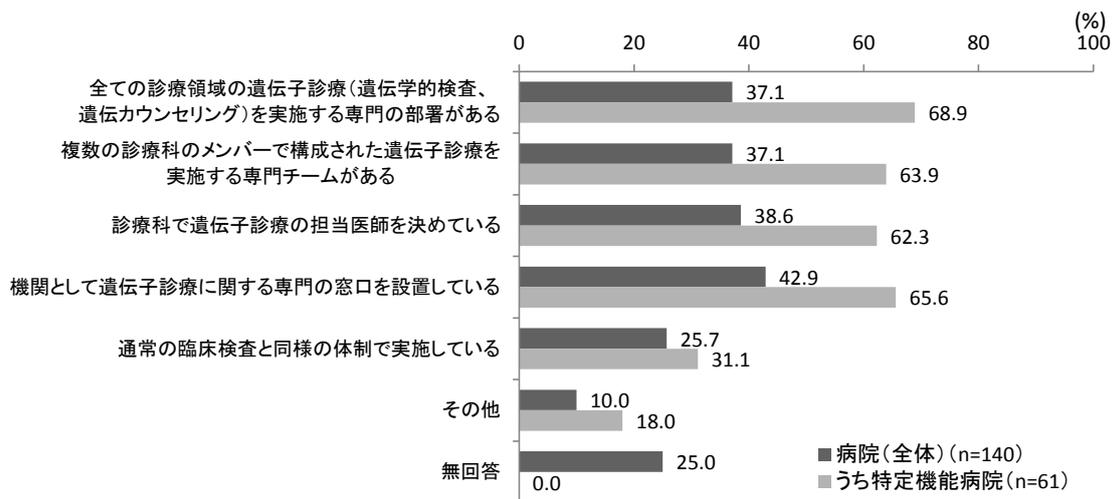


図 3-16 遺伝学的検査の実施体制【うち特定機能病院】

(注) 遺伝学的検査のうち「1. 単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査」「2. 先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査」及び「3. 生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査」の実施体制について尋ねた設問である。

#### b. クライアントに直接対応する人員数（職名別）

「病院」及び「うち特定機能病院」における、クライアントに直接対応する職名別人員数は下表の通りである（表 3-28、表 3-29）。本調査の「うち特定機能病院」は「病院」の内数である。

病院全体における1施設あたりのクライアントに直接対応する人員（いずれも1施設あたりの平均値、以降同様）は医師（専従）5.0人、うち臨床遺伝専門医（専従）は1.3人となっている。認定遺伝カウンセラー（専従）は0.92人となっており、平均して1病院あたり1名に満たない状況である。

同じ回答を特定機能病院についてみると、医師（専任）は6.5人、うち臨床遺伝専門医（専任）は1.7人、認定遺伝カウンセラーは1.0人となっており、いずれも病院全体の平均値より高い。

表 3-28 クライアントに直接対応する人員数（職名別）【病院】

職名	専従	兼任	非常勤
医師	5.0 人	8.3 人	1.8 人
うち、臨床遺伝専門医	1.3 人	3.3 人	1.3 人
認定遺伝カウンセラー	0.92 人	0.58 人	0.50 人
看護師	0.66 人	1.8 人	0.14 人
薬剤師	0 人	0.15 人	0 人
臨床検査技師	0.11 人	0.62 人	0 人
臨床心理士	0.08 人	0.62 人	0.16 人
胚培養士	0.16 人	0.08 人	0 人
技術補佐員	0.41 人	0.18 人	0 人
研究員	0.28 人	0.04 人	0.09 人
バイオインフォマティシャン	0.16 人	0 人	0.09 人
生物統計家	0.04 人	0 人	0 人
事務職	0.30 人	0.70 人	0.13 人
その他	0 人	0.06 人	0 人

(注) 遺伝学的検査のうち「1. 単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査」「2. 先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査」及び「3. 生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査」の実施体制について尋ねた設問である。いずれも1施設あたりの平均値である。

(注) 「認定遺伝カウンセラー」：日本遺伝カウンセリング学会と日本人類遺伝学会の2学会による認定資格であり、質の高い臨床遺伝医療を提供するために臨床遺伝専門医と連携し、遺伝に関する問題に悩むクライアントを援助するとともに、その権利を守る専門家。（出所：日本認定遺伝カウンセラー協会 HP）

表 3-29 クライアントに直接対応する人員数（職名別）【うち特定機能病院】

職名	専従	兼任	非常勤
医師	6.5 人	9.8 人	2.3 人
うち、臨床遺伝専門医	1.7 人	4.4 人	1.6 人
認定遺伝カウンセラー	1.0 人	0.69 人	0.29 人
看護師	0.90 人	1.41 人	0.13 人
薬剤師	0 人	0.07 人	0 人
臨床検査技師	0.13 人	0.24 人	0 人
臨床心理士	0.13 人	0.67 人	0.21 人
胚培養士	0.25 人	0 人	0 人
技術補佐員	0.65 人	0.24 人	0 人
研究員	0.33 人	0.07 人	0.15 人
バイオインフォマティシャン	0.25 人	0 人	0.14 人
生物統計家	0.07 人	0 人	0 人
事務職	0.35 人	0.63 人	0.21 人
その他	0 人	0.10 人	0 人

(注) 遺伝学的検査のうち「1. 単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査」「2. 先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査」及び「3. 生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査」の実施体制について尋ねた設問である。いずれも1施設あたりの平均値である。

(注) 「認定遺伝カウンセラー」：日本遺伝カウンセリング学会と日本人類遺伝学会の2学会による認定資格であり、質の高い臨床遺伝医療を提供するために臨床遺伝専門医と連携し、遺伝に関する問題に悩むクライアントを援助するとともに、その権利を守る専門家。（出所：日本認定遺伝カウンセラー協会 HP）

### c. 遺伝カウンセリングに直接参加している職種

「病院」及び「うち特定機能病院」における、遺伝カウンセリングに直接参加している職種について整理する。本調査の「うち特定機能病院」は「病院」の内数である。

「病院」及び「うち特定機能病院」において遺伝カウンセリングに直接参加している職種は、いずれも医師（うち臨床遺伝専門医）が最も多い（図 3-17）。「病院」では 70.7%、「うち特定機能病院」では 98.4%となっている。それ以外の職種として認定遺伝カウンセラー（「病院」32.1%、「うち特定機能病院」52.5%）、看護師（「病院」28.6%、「うち特定機能病院」44.3%）、臨床心理士（「病院」10.7%、「うち特定機能病院」21.3%）が挙がっており、いずれも特定機能病院の回答が病院より相対的に高くなっている。

検査の種類ごとの体制が異なる場合があるかどうかについては、体制が異なる場合が「有る」との回答の割合は、病院全体（37.1%）に対し、特定機能病院（59.0%）では高くなっている（図 3-18）。

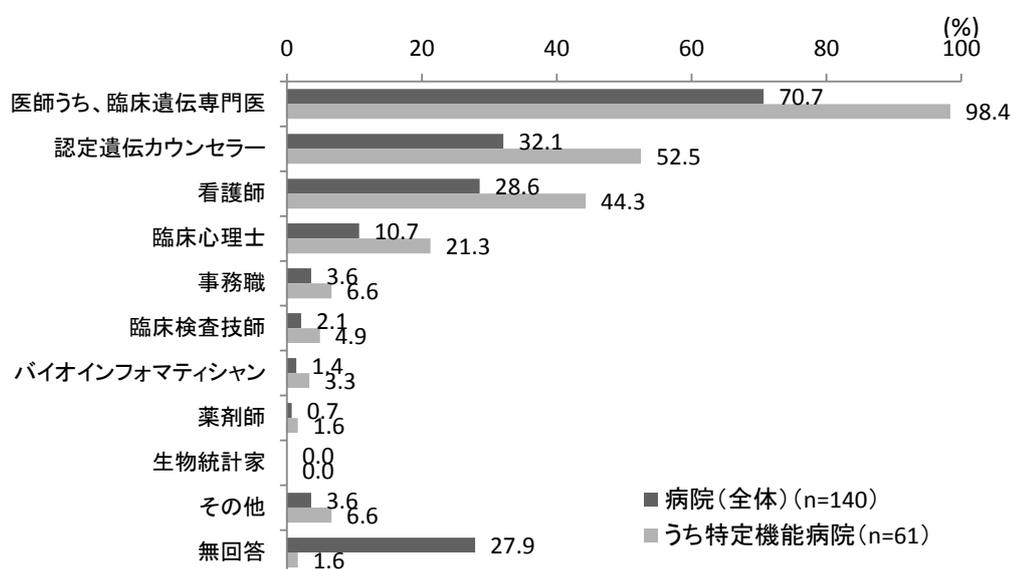


図 3-17 遺伝カウンセリングに直接参加している職種（職名）【うち特定機能病院】

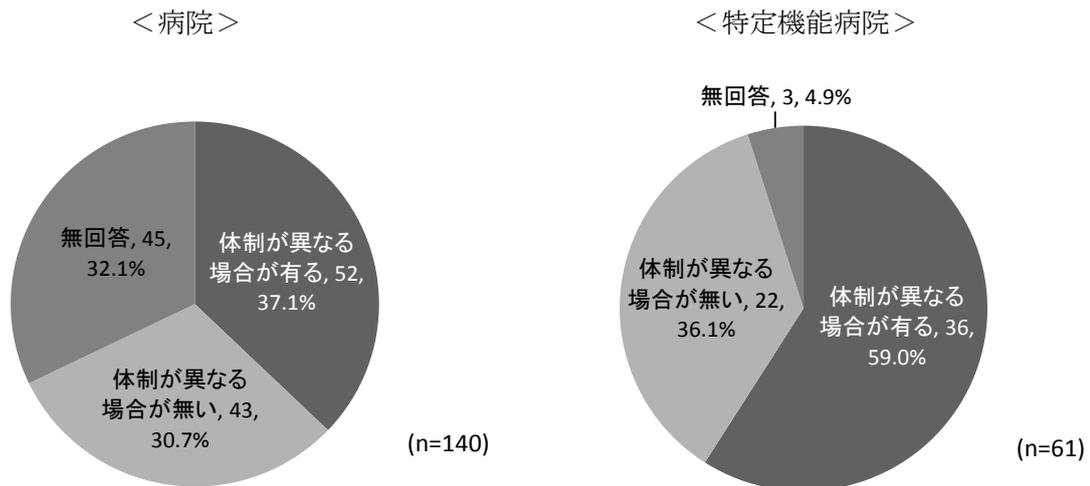


図 3-18 検査の種類ごとの体制【うち特定機能病院】

- (注) 遺伝学的検査のうち「1.単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査」「2.先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査」及び「3.生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査」の実施体制について尋ねた設問である。
- (注) 「遺伝カウンセリング」：疾患の遺伝学的関与について、その医学的影響、心理学的影響及び家族への影響を人々が理解し、それに適応していくことを助けるプロセス。このプロセスには1)疾患の発生及び再発の可能性を評価するための家族歴及び病歴の解釈、2) 遺伝現象、検査、マネージメント、予防、資源及び研究についての教育、3) インフォームド・チョイス（十分な情報を得た上での自律的選択）、及びリスクや状況への適応を促進するためのカウンセリングなどが含まれる。（出所：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」）

#### d. 遺伝カウンセリング実施延べ件数、検査前遺伝カウンセリング実施クライアント数等

「病院」及び「うち特定機能病院」における、遺伝カウンセリング実施延べ件数、検査前遺伝カウンセリング実施クライアント数等について整理する。本調査の「うち特定機能病院」は「病院」の内数である。

「病院」「うち特定機能病院」のいずれも場合も、遺伝カウンセリング実施件数として最も多い検査は「出生前診断に関する染色体検査」、次いで「単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査（家族性腫瘍を除く）」「先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査（出生前診断を除く）」「家族性腫瘍の診断に関する遺伝学的検査」である（表 3-30、表 3-31）。

また、検査を辞退したクライアント数を1施設あたりの平均値でみると、「生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査」を除く遺伝学的検査では、検査を辞退するクライアントが一定数いることがわかる。

表 3-30 遺伝カウンセリング実施延べ件数、  
検査前遺伝カウンセリング実施クライアント数等【病院】

	遺伝カウンセリング 実施延べ件数	検査前遺伝カウンセリング実施クライアント数		検査辞退のクライアント数	
		総数	1施設あたりの 平均値	総数	1施設あたりの 平均値
単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査 (家族性腫瘍を除く)	3,307 件 (n=85)	2,124 組 (n=63)	33.7 組	146 組 (n=63)	2.3 組
家族性腫瘍の診断に関する遺伝学的検査	2,443 件 (n=84)	1,050 組 (n=54)	19.4 組	363 組 (n=54)	6.7 組
先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査 (出生前診断を除く)	2,507 件 (n=79)	1,287 組 (n=55)	23.4 組	131 組 (n=55)	2.4 組
出生前診断に関する染色体検査	12,911 件 (n=73)	8,236 組 (n=49)	168.1 組	1,184 組 (n=49)	24.2 組
生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査	892 件 (n=63)	719 組 (n=38)	18.9 組	1 組 (n=38)	0.0 組

(注) 遺伝学的検査のうち「1.単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査」「2.先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査」及び「3.生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査」の実施体制について尋ねた設問である。

(注) クライアント数は、複数回来談した場合も1組とカウントしている。また、遺伝カウンセリングには保険で遺伝カウンセリング加算として実施したもの、自費診療として実施したもの、通常診療の一環として別料金を請求せずに行ったものの全てを含む。

表 3-31 遺伝カウンセリング実施延べ件数、  
検査前遺伝カウンセリング実施クライアント数等【うち特定機能病院】

	遺伝カウンセリング 実施延べ件数	検査前遺伝カウンセリング実施クライアント数		検査辞退のクライアント数	
		総数	1施設あたりの 平均値	総数	1施設あたりの 平均値
単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査 (家族性腫瘍を除く)	2,583 件 (n=58)	1,883 組 (n=48)	39.2 組	143 組 (n=48)	3.0 組
家族性腫瘍の診断に関する遺伝学的検査	1,351 件 (n=55)	820 組 (n=40)	20.5 組	296 組 (n=40)	7.4 組
先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査 (出生前診断を除く)	1,470 件 (n=55)	1,012 組 (n=43)	23.5 組	130 組 (n=43)	3.0 組
出生前診断に関する染色体検査	11,574 件 (n=51)	7,513 組 (n=37)	203.1 組	1,022 組 (n=37)	27.6 組
生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査	462 件 (n=46)	433 組 (n=32)	13.5 組	1 組 (n=32)	0.0 組

(注) 遺伝学的検査のうち「1.単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査」「2.先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査」及び「3.生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査」の実施体制について尋ねた設問である。

(注) クライアント数は、複数回来談した場合も1組とカウントしている。また、遺伝カウンセリングには保険で遺伝カウンセリング加算として実施したもの、自費診療として実施したもの、通常診療の一環として別料金を請求せずに行ったものの全てを含む。

e. 1 クライアントあたりの平均の遺伝カウンセリング総所要時間

「病院」及び「うち特定機能病院」における、1クライアントあたりの平均の遺伝カウンセリング総所要時間について整理する。本調査の「うち特定機能病院」は「病院」の内数である。

「病院」及び「うち特定機能病院」における1クライアントあたりの平均の遺伝カウンセリング総所要時間（中央値）は、どの種類の検査においても、検査前の方が検査後よりも長くなっている（表 3-32、表 3-33）。

また、1クライアントあたりの遺伝カウンセリング総所要時間（中央値）についてみると、「病院」と「うち特定機能病院」との間ではほとんど違いが見られない。

なお、検査前の遺伝カウンセリング時間の最小値が小さい理由として、別の診療科で説明を受けてから検査を受けるケースがあることが考えられる。

表 3-32 クライアントあたりの平均の遺伝カウンセリング総所要時間【病院】

検査前 (単位:分)			
	最小値	最大値	中央値
単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査(家族性腫瘍を除く)(n=74)	5.0	180.0	60.7
家族性腫瘍の診断に関する遺伝学的検査(n=65)	0.0	240.0	67.6
先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査(出生前診断を除く)(n=61)	0.0	120.0	49.0
出生前診断に関する染色体検査(n=56)	0.0	150.0	52.7
生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査(n=34)	0.0	90.0	46.8

検査後 (単位:分)			
	最小値	最大値	中央値
単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査(家族性腫瘍を除く)(n=75)	10.0	120.0	44.8
家族性腫瘍の診断に関する遺伝学的検査(n=65)	0.0	90.0	41.1
先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査(出生前診断を除く)(n=60)	0.0	90.0	39.6
出生前診断に関する染色体検査(n=53)	0.0	90.0	34.3
生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査(n=32)	0.0	130.0	40.6

(注) 遺伝学的検査のうち「1.単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査」「2.先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査」及び「3.生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査」の実施体制について尋ねた設問である。

(注) クライアント数は、複数回来談した場合も1組とカウントしている。また、遺伝カウンセリングには保険で遺伝カウンセリング加算として実施したもの、自費診療として実施したもの、通常診療の一環として別料金を請求せずに行ったものの全てを含む。

(注) 表中の値は、病院単位（複数の診療科等がある場合はその平均値）で最大値、最小値、中央値を計算した結果である。

表 3-33 クライアントあたりの平均の遺伝カウンセリング総所要時間  
【うち特定機能病院】

検査前	最小値	最大値	中央値
単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査(家族性腫瘍を除く)(n=53)	20.0	180.0	61.5
家族性腫瘍の診断に関する遺伝学的検査(n=46)	0.0	240.0	65.5
先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査(出生前診断を除く)(n=47)	0.0	120.0	51.9
出生前診断に関する染色体検査(n=42)	0.0	150.0	55.7
生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査(n=28)	0.0	90.0	45.6

(単位:分)

検査後	最小値	最大値	中央値
単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査(家族性腫瘍を除く)(n=55)	15.0	120.0	44.0
家族性腫瘍の診断に関する遺伝学的検査(n=46)	0.0	90.0	39.7
先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査(出生前診断を除く)(n=47)	0.0	90.0	39.3
出生前診断に関する染色体検査(n=41)	0.0	90.0	34.7
生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査(n=27)	0.0	130.0	38.9

(単位:分)

(注) 遺伝学的検査のうち「1.単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査」「2.先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査」及び「3.生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査」の実施体制について尋ねた設問である。

(注) クライアント数は、複数回来談した場合も1組とカウントしている。また、遺伝カウンセリングには保険で遺伝カウンセリング加算として実施したもの、自費診療として実施したもの、通常診療の一環として別料金を請求せずに行ったものの全てを含む。

(注) 表中の値は、病院単位(複数の診療科等がある場合はその平均値)で最大値、最小値、中央値を計算した結果である。

#### f. 検査のインフォームドコンセントの取得をしたクライアント数、同意後に撤回をしたクライアント数

「病院」及び「うち特定機能病院」における、検査のインフォームドコンセントの取得をしたクライアント数、同意後に撤回をしたクライアント数等について整理する。本調査の「うち特定機能病院」は「病院」の内数である。

「病院」「うち特定機能病院」のいずれも場合も、検査のインフォームドコンセントの取得をしたクライアント数は「出生前診断に関する染色体検査」が最も多く、次いで「単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査(家族性腫瘍を除く)」「先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査(出生前診断を除く)」となっている(表 3-34、表 3-35)。

また、「生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査」を除く遺伝学的検査では、同意後に撤回をしたクライアントが一定数いることがわかる。

表 3-34 インフォームドコンセントの取得／撤回クライアント数【病院】

	インフォームドコンセントの取得クライアント数 (組数)	1施設あたりの 平均値 (組数)	インフォームドコンセントの撤回クライアント数(組数)	1施設あたりの 平均値 (組数)
単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査 (家族性腫瘍を除く)	3,854 (n=72)	53.53	56 (n=72)	0.78
家族性腫瘍の診断に関する遺伝学的検査	702 (n=63)	11.14	8 (n=63)	0.13
先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査 (出生前診断を除く)	2,524 (n=64)	39.44	5 (n=64)	0.08
出生前診断に関する染色体検査	6,263 (n=56)	111.84	29 (n=56)	0.52
生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査	1,393 (n=50)	27.86	0 (n=50)	0.00

(注) 遺伝学的検査のうち「1.単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査」「2.先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査」及び「3.生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査」の実施体制について尋ねた設問である。

(注) クライアント数は、複数回来談した場合も1組とカウントしている。また、遺伝カウンセリングには保険で遺伝カウンセリング加算として実施したもの、自費診療として実施したもの、通常診療の一環として別料金を請求せずに行ったものの全てを含む。

表 3-35 インフォームドコンセントの取得／撤回クライアント数  
【うち特定機能病院】

	インフォームドコンセントの取得クライアント数 (組数)	1施設あたりの 平均値 (組数)	インフォームドコンセントの撤回クライアント数(組数)	1施設あたりの 平均値 (組数)
単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査 (家族性腫瘍を除く)	3,252 (n=51)	63.76	23 (n=51)	0.45
家族性腫瘍の診断に関する遺伝学的検査	500 (n=43)	11.63	2 (n=43)	0.05
先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査 (出生前診断を除く)	1,236 (n=42)	29.43	5 (n=42)	0.12
出生前診断に関する染色体検査	6,067 (n=40)	151.68	9 (n=40)	0.23
生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査	829 (n=38)	21.82	0 (n=38)	0.00

(注) 遺伝学的検査のうち「1.単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査」「2.先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査」及び「3.生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査」の実施体制について尋ねた設問である。

(注) クライアント数は、複数回来談した場合も1組とカウントしている。また、遺伝カウンセリングには保険で遺伝カウンセリング加算として実施したもの、自費診療として実施したもの、通常診療の一環として別料金を請求せずに行ったものの全てを含む。

#### g. 偶発的所見（二次的所見）等が発見された事例

回答のあった病院のうち約 95%の病院において偶発的所見（二次的所見）を経験していない（図 3-19）。アンケート調査の自由記述からは、経験した機関からは、偶発的所見（二次的所見）が見出されれば、解析スタッフ、臨床スタッフとで協議し、告知すべきか、その方法などを定例カンファレンス等で検討するケース等が確認された（表 3-36）。

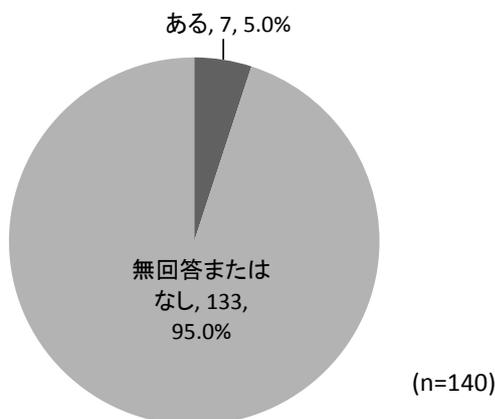


図 3-19 偶発的所見（二次的所見）等が発見された事例の件数及び告知例【病院】

(注) 遺伝学的検査のうち「1. 単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査」「2. 先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査」及び「3. 生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査」の実施体制について尋ねた設問である。

(注) クライアント数は、複数回来談した場合も1組とカウントしている。また、遺伝カウンセリングには保険で遺伝カウンセリング加算として実施したもの、自費診療として実施したもの、通常診療の一環として別料金を請求せずに行ったものの全てを含む。

表 3-36 偶発的所見（二次的所見）等が発見された場合の告知例【病院】

告知事例がない機関も含め、偶発的所見の取扱方針を定めているという回答例は以下の通りである。

- エクソーム、パネル解析など網羅的な次世代シーケンスに際して、検査前のカウンセリング及びICにおいて、偶発的所見の可能性を必ず示し、知りたいかどうかの希望を聞いている。偶発的所見が見出されれば、解析スタッフ、臨床スタッフとで協議し、告知すべきか、その方法などを定例カンファレンス等で検討する。
- 偶発的所見が見出されれば、解析スタッフ、臨床スタッフとで協議し、告知すべきか、その方法などを検討する（定例カンファレンス等で）
- 遺伝医療専門部門での総合的検討、必要に応じて、院内倫理委員会に結果開示をはかる
- 検査前の説明・同意文書において、偶発的所見の開示の希望の有無についての意思確認を行っている。非開示希望の場合は、研究実施計画書において、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」の第3の8の(4)の細則に準じた対応をとる

#### 4) 国内におけるオミックス検査の現状

##### a. オミックス検査の定義

オミックス検査については、定義がない、わからない等の回答が少なからず寄せられた他、(エピ)ゲノム情報、トランスクリプトーム、プロテオーム、メタボロームなどの個人の生体情報の網羅的な解析(または検査)であるとの回答が数機関から寄せられた(表 3-37、

表 3-38)。オミックス検査の定義には、施設によって様々な見解があることがうかがえる。

表 3-37 オミックス検査の定義の例【病院】

- 当施設で実施可能性のある「オミックス検査」としては、主に次世代シーケンサーを用いたゲノム及びトランスクリプトーム(mRNA)の網羅的な遺伝子解析
- ゲノムやタンパク質などの生物データの全てを集約し、解析する検査・遺伝子(ゲノム)解析で得られる検査データ
- 遺伝子多型などのゲノム情報、DNAメチル化などのエピゲノム情報、Non-coding RNAを含めたトランスクリプトーム、プロテオーム、メタボロームなどの個人の生体情報を網羅的に測定し、それらを相互に関連づけることによって個人の疾患発症、重症化リスクを評価し治療効果をモニタリングすることに供するもの
- ゲノム、トランスクリプトームは、費用的な問題の解決(保険適応など)及びインフォマティクスのプラットフォームが整備されれば実施すべき検査と考える。実施は外注で可能であるが、実施前の遺伝カウンセリング、実施後のデータ処理、及び遺伝カウンセリング能力がある施設に限定するべきである。
  1. 全エクソーム検索は、今後一般検査として必要となる。特に、一次的なパネル検査で責任となる遺伝子変異が見つけれられない場合には、次の方策として最も施行がしやすいのがこの検査であると考えている。
  2. 1でも疾患の原因と判明する変異が見つからない場合には、全ゲノム検索となる。しかし多数のバリエーション(レアバリエーションを含めて)を検出した場合には、その意味を総合的に評価するための有効な手段が現在はない。これが将来整備された場合は、使用すべきである。(ただし、このデータベースを整備するためには、多くの患者さんと「正常」な方の協力が必要となり、国家プロジェクトとして推進すべきであり、DTCとして行っている私企業の整備に任せることは適任ではない。)
  3. トランスクリプトームは望ましいが、サンプリングの侵襲性から考えて末梢血や毛包等で発現していない遺伝子については困難である。もしくは、Biopsyや手術切除標本が使用できるときに限られる。神経・筋生検、皮膚生検の際には、有効な手段となる。腫瘍に関しては、体細胞変異との関連の考察をしながらの検討となる。
  4. ただし、上記を出生前検査として行うのは、適正ではない。
  5. プロテオーム、メタボロームについては、疾患ごとの対応が必要なため、遺伝診療部として一般化して整備する方策にはなりにくい。

表 3-38 オミックス検査の定義の例【衛生検査所】

<ul style="list-style-type: none"> <li>● 一方的な物の見方ではなく、多方面からの物の見方が可能な検査である。当機関では明確な定義付けは行っていない。</li> <li>● 疫学をより科学的に分析したデータをもとに診断に導くような検査と考える。即ち疾患の表現系に対し、ゲノム、タンパク質、代謝物などの全てのデータを分子的ネットワーク化し、診断に導く検査</li> <li>● 病態・疾患は個々で異なるため、患者に合った検査・治療を目指した検査</li> <li>● 「オミックス検査」の定義としては、一つの試料を元に、中間取りまとめで以下のように定義された各種解析を同時に行い得られたデータを多面的に解析するものと考えており、このような解析はいまだ研究段階にあり実臨床に応用されているものとは言い難いと考えている。なお、既存の臨床検査及び遺伝子関連検査とゲノム検査及びオミックス検査が正確に定義されることなく混同されて使われていることから非常に理解できにくいものとなっている。(中間取りまとめにおける定義: オミックス解析: 生体中に存在する DNA、RNA、タンパク質、代謝分子全体の網羅的な解析。)</li> <li>● ゲノム、プロテオーム、メタボロームの様々な分子情報を用いて、疾患の予防、診断治療、予後の質を求めるための検査機関において正式に定義はしていないが、ゲノムだけでなく、トランスクリプトーム、プロテオーム、メタボロームの情報(網羅的解析を含む)を臨床検査として診療や健診などに活用すること</li> </ul>
--

b. オミックス検査の具体的な実施内容

オミックス検査の具体的な実施内容として、衛生検査所からの回答は数件であった。一方、病院においては 20 件以上の回答があり、診療ではなく研究として行われているとの回答も少なくない(表 3-39)。

表 3-39 オミックス検査の実施内容の例【病院】

<ul style="list-style-type: none"> <li>● イルミナ社の次世代シーケンサーHiSeq2000を使用したDNAの網羅的解析によって、原因遺伝子変異や表現型を修飾する遺伝子変異の同定について実施。</li> <li>● ゲノムコホートをを用いた全ゲノム関連解析を行い、関連する遺伝子変異・多型を同定し、遺伝的リスクスコア等を用いて臨床応用に取り組む。費用は日本医療研究開発機構からの研究費や科研費等を用いている。</li> <li>● がん細胞のメタボローム解析(グルコース、糖代謝などの解析を企業に外注。費用の出所は科研費)。</li> <li>● 脳脊髄液を用いたメタボロミクスを製薬企業との共同研究として実施。</li> <li>● 疾患グライコミクスを Sweet blot を用いて分析。費用の出所は科研費等。</li> <li>● がん組織の遺伝子発現プロファイル解析(商品名 CUREbest)を臨床研究として実施した(検査会社が実施)。</li> <li>● イルミナ HighSeq2000 によるエクソーム解析を、ゲノム支援(文部科学省科学研究費新学術領域研究)を用いて実施。</li> <li>● 患者血清により抽出したエクソソーム中のマイクロ RNA 解析。Total RNA 抽出後の</li> </ul>
---

解析は外部の研究所（企業）に依頼。科研費・学内の助成金を使用。

- 血清糖タンパク糖鎖を網羅的に質量解析するグライコミクスを、移植各種悪性腫瘍を対象に実施している。スイートブロット法で前処理しMALDI-TOF-MSで質量を解析している。
- がん診断を目的として患者血清、摘出がん組織の解析、代謝物の発現パターン分析を実施。使用機器は学内の機器により研究費で行った。
- 大学医学部のガスクロマトグラフィー／質量分析器を用いて、脳腫瘍の組織、髄液でメタボローム解析を、研究レベルで実施。方法は、質量分析センターのプロトコルに従い実施。費用は研究費による。

## 5) 次世代シーケンサー（NGS）の利用状況等

次世代シーケンサーの保有状況について自由記述式で回答を求めたところ、37の病院が次世代シーケンサーを保有していること、また、研究室、大学、外部機関（共同研究先、外部委託先等）における使用が確認された（表 3-40）。次世代シーケンサーの機種については、Illumina 社、LifeTechnologies 社、ロシュ・ダイアグノスティクス社の製品が使用されている。下表の通り、各機種を用いた遺伝子関連検査が実施されている（表 3-41）。

表 3-40 次世代シーケンサーの保有機関・台数及び使用頻度【病院】

機種名	保有機関数	台数	製品の保有機関（単位：該当施設数）					1台あたりの使用頻度（単位：該当施設数） （カッコ内はうち、研究室保有の使用頻度）					
			研究室	大学（共有）	外部機関	その他	無回答	週2-3回以上	週に1回	月に2-3回	月に1回	数ヶ月に1回以下	無回答
MiSeq(Illumina社)	25	26	9	11	2	3	1	1 (1)	3 (0)	5 (2)	5 (3)	8 (2)	0
HiSeq(1500,2000,2500等) (Illumina社)	13	16	5	1	9	0	0	1 (0)	0	4 (3)	3 (0)	6 (2)	1 (0)
Ion PGM(LifeTechnologies社 (サーモフィッシュャーサイエンティ フィック社))	10	12	2	7	2	1	0	2 (1)	1 (0)	2 (0)	3 (0)	3 (0)	1 (1)
Ion Proton(LifeTechnologies社 (サーモフィッシュャーサイエンティ フィック社))	6	6	4	2	0	0	0	1 (1)	0	1 (1)	2 (2)	2 (0)	0
GS junior(ロシュ・ダイアグノ スティクス(株))	1	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0

(注)各施設に対し、使用頻度の高い次世代シーケンサー3台までを自由記述式により尋ねた結果である。

表 3-41 次世代シーケンサーを用いた遺伝子関連検査の具体的な実施例【病院】

機種名	保有 機関数	台数	遺伝子関連検査の具体的な実施例
MiSeq(Illumina社)	25	26	癌ゲノムシーケンス、血友病病因遺伝子の同定、病原体遺伝子、ミトコンドリア病の遺伝子診断、原因不明の精神遅滞／多発形態異常、先天性難聴、肺癌EGFR、KRAS、ALK、RETなど MLH1、MSH2、MSH6、PMS2、先天性角化不全症、性分化疾患に関する網羅的遺伝子解析、サンガー代用
HiSeq(1500,2000,2500等) (Illumina社)	13	16	ターゲットリシーケンス(既知難聴原因遺伝子113遺伝子、既知遺伝子変異陰性の内分泌疾患等)、エクソーム解析(既知遺伝子変異陰性の内分泌疾患、原因不明の精神遅滞／多発形態異常)、インフルエンザ脳症、チャネル病
Ion PGM(LifeTechnologies社 (サーモフィッシャーサイエンティフィック社))	10	12	既知の遺伝性結合組織疾患17遺伝子・知的障害49遺伝子・脊髄小脳変性症46遺伝子のターゲットリシーケンス解析、がん関連遺伝子変異・増幅・融合検索、既知難聴原因遺伝子63遺伝子のターゲットリシーケンス解析、血友病病因遺伝子の同定、チャネル病、難事性心疾患の遺伝子検査
Ion Proton(LifeTechnologies社 (サーモフィッシャーサイエンティフィック社))	6	6	既知難聴原因遺伝子63遺伝子のターゲットリシーケンス解析、シャルコーマリトウス病の遺伝子診断、既知の疾患関連遺伝子の変異の有無、診断困難例の原因遺伝子検索
GS junior(ロシュ・ダイアグノスティックス(株))	1	1	HLA解析

(注)各施設に対し、使用頻度の高い次世代シーケンサー3台までを自由記述式により尋ねた結果である。

また、利用にあたっての主な課題として、以下が挙げられている(表 3-42)。

表 3-42 次世代シーケンサーの利用にあたっての課題【病院】

<ul style="list-style-type: none"> <li>● 検体不足、検査コスト(研究費が途絶えた時点で臨床的遺伝子解析も頓挫する)、機器の保守契約費用</li> <li>● データの保存管理・標準的な手法の確立、データの解析方法、結果報告の仕方、偶発的所見への対応</li> <li>● マンパワー不足(エフォートを割けるバイオインフォマティションがない、テクニシャンの技術面の問題等)</li> </ul>
--

(注)各施設に対し、自由記述式により尋ねた結果を同様の回答カテゴリに整理した。

## (5) 衛生検査所

### 1) 遺伝子関連検査の実施状況

#### a. 遺伝子関連検査の実施の有無

衛生検査所における遺伝子関連検査の実施施設数及び件数について整理する。

現在、遺伝子関連検査を実施している衛生検査所は、全回答施設中73施設(全回答に占める割合は73.0%)となっている(図 3-20)。「遺伝子関連検査を実施したことはなく、今後も実施する予定はない」衛生検査所は19施設(19.0%)である。なお、「過去に実施したことがあるが、現在はしていない」の2施設については、2014年度には実施しているが、現在は行っていない。

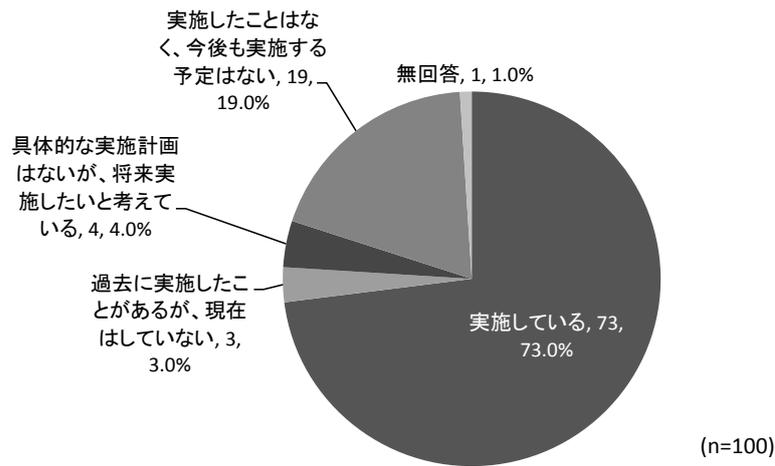


図 3-20 遺伝子関連検査の実施の有無【衛生検査所】

(注) 外部委託による実施を含む。

(注) 「遺伝子関連検査」は「遺伝学的検査」及び「体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査」を指す。

b. 「遺伝学的検査」または「体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査」の実施施設数及び件数（種別）

衛生検査所で実施する「遺伝学的検査」または「体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査」の実施施設数及び件数について整理する。検査の実績は2014年度（2014年4月1日～2015年3月31日）を対象としている。

衛生検査所における遺伝子関連検査の実施状況についてみると、実施されている検査の大半は体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査である（表 3-43、表 3-44）。その他の検査についても、実施している衛生検査所が一定数認められる。

表 3-43 遺伝学的検査の実施設数及び総実施件数（種別）【衛生検査所】

	総回答 施設数 (n=75)	機関内		外部委託	
		保険 適用	保険 適用外	保険 適用	保険 適用外
1. 単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査	8	1,523	3,252	1	90
うち、家族性腫瘍の診断に関する遺伝学的検査	4	0	270	0	2
うち、出生前診断に関する遺伝学的検査	2	0	0	0	6
2. 先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査	22	32,915	13,077	530	7,857
うち、出生前診断に関する染色体検査(無侵襲的出生前遺伝学的検査(NIPT)含む)	9	0	12,194	0	8,362
3. 生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査	3	0	155	0	0
うち、出生前診断に関する遺伝学的検査	-	0	0	0	0
4. 薬剤に対する応答性や副作用予測に関する遺伝型(SNP等)を調べる遺伝学的検査	11	20,800	7,126	366	30
5. 生活習慣病等の疾患感受性(易罹患性)診断に関する遺伝学的検査(糖尿病、高血圧等、生活習慣病のリスク診断に用いられる遺伝型を調べる遺伝学的検査)	7	0	4,421	0	1
6. 5以外の個人の体質診断に関する遺伝学的検査等(肥満のリスクや、飲酒等に関連する遺伝型を調べる遺伝学的検査)	9	0	12,993	0	46
7. 骨髄移植等における適合性やドナー/レシピエントを識別する遺伝学的検査	9	36	46,930	8	97
8. 薬事法に従い実施される遺伝学的検査(治験や市販後臨床試験における遺伝学的検査)	1	2,000	7,800	0	0
9. 親子鑑定(DNA鑑定)に関する遺伝学的検査	2	0	455	0	0
10. その他	5	0	2,091	0	2

(注) 検査の実績は2014年度(2014年4月1日～2015年3月31日)を対象としている。本設問には可能な範囲での回答を依頼しているため、件数は推定値となっている可能性があることに留意する必要がある。

表 3-44 体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査の実施設数及び総実施件数（種別）【衛生検査所】

	総回答 施設数 (n=140)	機関内		外部委託	
		保険 適用	保険 適用外	保険 適用	保険 適用外
1. 白血病/リンパ腫及び固形腫瘍の診断に関する体細胞遺伝子検査	17	284,394	14,293	3,059	58
2. 白血病/リンパ腫及び固形腫瘍等の診断に関する. 疾患の診断に関する染色体検査	18	281,773	1,329	2,039	0
3. 体細胞を用いた網羅的遺伝子解析検査	4	314	790	76	0
4. 薬剤応答性診断に関する腫瘍組織等を用いる体細胞遺伝子検査	12	105,881	12,150	4,811	0
5. 病原体遺伝子検査	56	5,351,500	※ 65316	60,289	2,162

(注) 検査の実績は2014年度(2014年4月1日～2015年3月31日)を対象としている。本設問には可能な範囲での回答を依頼しているため、件数は推定値となっている可能性があることに留意する必要がある。

### c. 外部機関への委託の有無

衛生検査所で実施した遺伝子関連検査の外部機関への再委託の状況について、それぞれ検査種別に整理する。委託の実績は2014年度（2014年4月1日～2015年3月31日）を対象としている。

衛生検査所から外部機関への遺伝子関連検査の再委託状況についてみると、少なくとも15施設への衛生検査所への委託が確認された（表 3-45）。また、海外機関へは少なくとも2施設へ再委託が確認された。それぞれの主な委託検査名については下表の通りである。

委託の主な理由として、「機関内で遺伝子関連検査の環境が未整備であるため」（79.3%）を挙げる病院が多く、次いで「費用が抑えられるため」（25.9%）、「高品質な検査結果が得られるため」（24.1%）となっている（図 3-21）。

表 3-45 外部機関への委託先及び主な委託検査名（遺伝子関連検査）【衛生検査所】

委託施設数	主な委託検査名
国内衛生検査所：15	羊水染色体検査、HER2、EGFR 遺伝子、UGT1A1、KRAS、ALK、WT-1、C-myc、CMV、マイコプラズマ、ノロウイルス、HIV ジェノタイプ薬剤耐性検査、HCV、HBV、結核菌、白血病関連遺伝子検査、クラミジア淋菌同時検出（TMA）、先天異常症 G 分染法
海外企業：2	NIPT

（注）検査の実績は2014年度（2014年4月1日～2015年3月31日）を対象としている。

（注）再委託先機関（うち海外機関）のうち1機関の主な委託検査名は不明である。

（注）本調査は遺伝子関連検査の外部委託をした各施設に対し、診断を企図した疾患名及びその検査対象遺伝子名の件数の多いものから3つまで、委託先機関名及び委託検査名の記入の依頼をした。そのため、全ての委託先について網羅されていないことに注意が必要である。

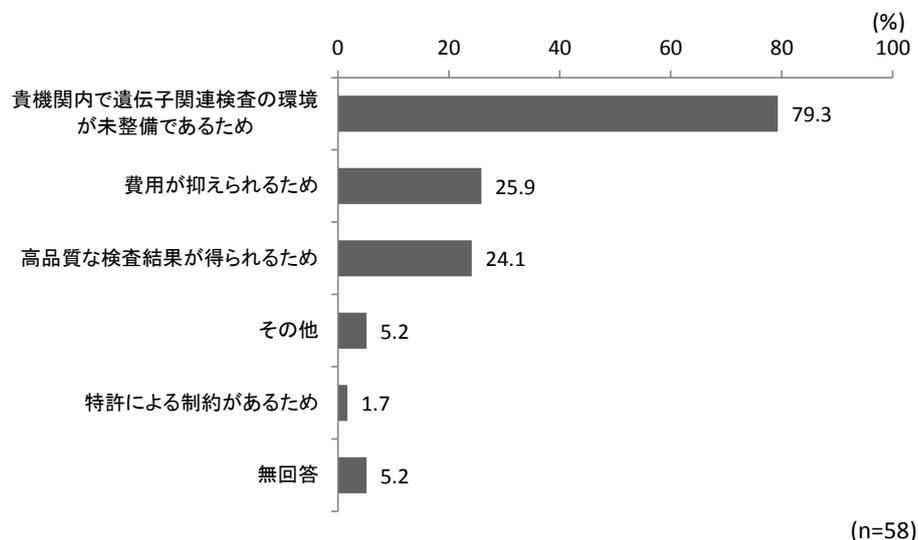


図 3-21 外部機関への委託理由【衛生検査所】

## 2) 遺伝子関連検査の実施状況

### a. 品質向上のための取組

衛生検査所において遺伝子関連検査を実施する際の、検査施設における品質向上のための取組について整理する。

わが国において、遺伝子関連検査を実施する施設の品質を保証するための内容と方法については、特定非営利活動法人日本臨床検査標準協議会により「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」<sup>14</sup>が策定されている。本調査項目の選択肢は、本ガイドラインに掲載されている内容を参考に作成した。

衛生検査所についてみると、いずれの場合も遺伝子関連検査を実施する際に「報告に関連する全ての情報を記録・保存している」を挙げる施設が最も多い（図 3-22）。

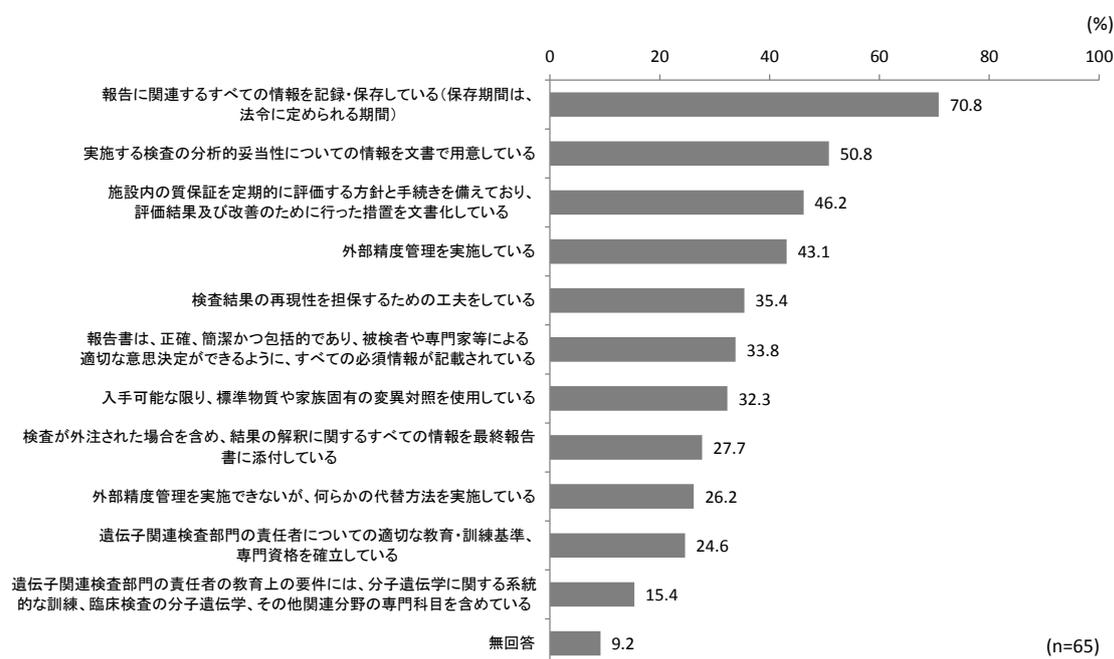


図 3-22 品質向上のための取組【衛生検査所】

(注) 遺伝子関連検査を実施する検査施設の品質を保証するための内容と方法については、日本臨床検査標準協議会により「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」の原則を尊重、遵守しつつ、「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」が策定されている。本調査項目の選択肢は、本ガイドラインに掲載されている内容を参考に作成した。

<sup>14</sup> [http://www.jccls.org/techreport/bestpractice\\_guideline.pdf](http://www.jccls.org/techreport/bestpractice_guideline.pdf)

## b. 遺伝子解析の担当者が有する資格

衛生検査所において、遺伝子解析の担当者がどのような資格を有しているか、その状況について検査種別に整理した。

衛生検査所における遺伝子関連検査の実施にあたり、遺伝子解析の担当者が有する資格として、無回答以外では「その他」(35.1%)を挙げる施設が最も多い(図 3-23)。「その他」の自由回答としては、臨床検査技師を挙げる病院が多い。「その他」以外では「臨床細胞遺伝学認定士」(10.5%)等の資格が挙げられている。

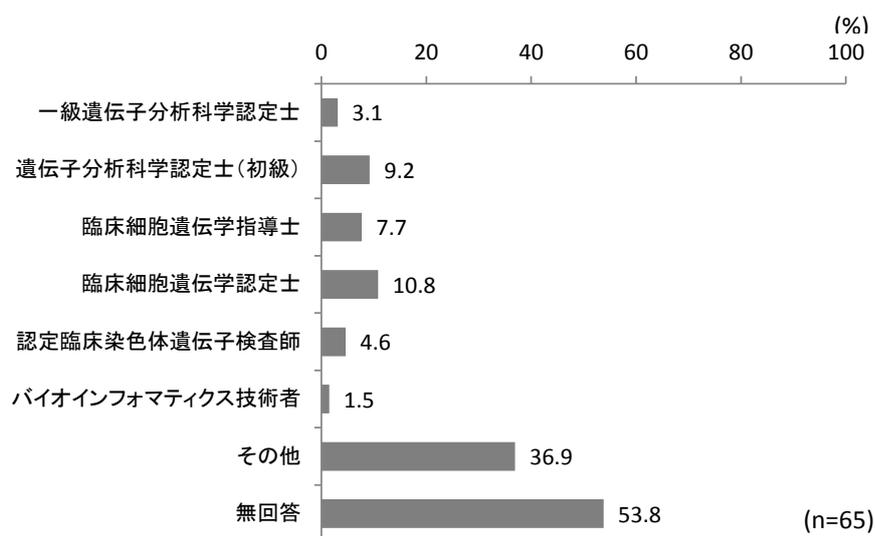


図 3-23 遺伝子解析の担当者が有する資格【衛生検査所】

### c. 外部認証制度の取得状況

衛生検査所における ISO 15189 認定の取得状況について整理した。

遺伝子関連検査を実施し、ISO 15189 認定を取得している衛生検査所は一部（15 施設、23.1%）である（図 3-24）。

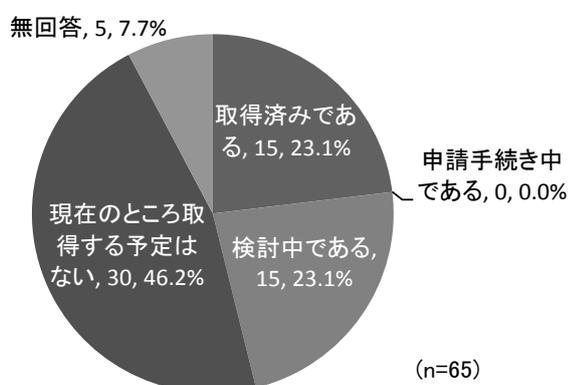


図 3-24 外部認証制度（ISO 15189）の取得状況【衛生検査所】

(注)「ISO 15189」：2003 年 2 月に発行、2007 年改定された臨床検査施設の品質と能力に関する特定要求事項に関する国際規格のことであり、臨床検査施設がマネジメントシステムを運営し、技術的に適格であり、技術的に妥当な結果を出す能力があることを要件としている。「品質マネジメントシステムの要求事項」及び「技術的要求事項」の 2 つから構成される。

#### d. 外部認証の取得目的

ここでは、衛生検査所における ISO 15189 認定の取得目的について整理した。

遺伝子関連検査を実施し、ISO 15189 認定を取得している（または申請手続き中である、検討中である）と回答した衛生検査所についてみると、ISO 15189 取得の主目的として「貴機関の品質保証、信用性・ステータスを向上させる」（90.0%）を挙げる施設が最も多く、次いで「運営体制の標準化を行うことで検査業務の効率化をはかることができる」（70.0%）、「治験実施時、製薬企業からの要望がある」（40.0%）となっている（図 3-25）。

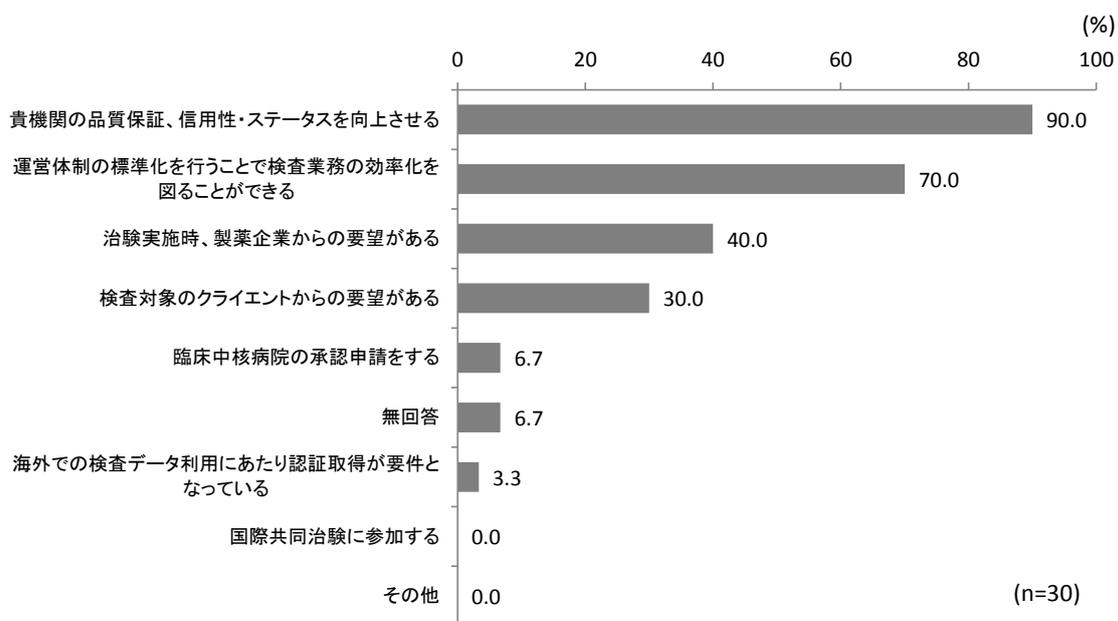


図 3-25 外部認証の取得目的【衛生検査所】

e. 外部認証の取得に際して、部署・診療科で問題になったこと、または現在問題になっていること

遺伝子関連検査を実施し、ISO 15189 等の外部認証を取得している（または申請手続き中である、検討中である）衛生検査所に対して、部署・診療科で問題になったこと、または現在問題になっていることについて整理した。

ISO 15189 等の外部認証を取得している衛生検査所では、「特にない」（36.7%）との回答が最も多く、次いで「認定基準が厳格／煩雑である」（26.7%）を挙げる施設が多い（図 3-26）。

なお、その他、一部の衛生検査所からは、LDT についての統一基準が示されていないわが国において、最先端の LDT を医療目的で使用することは難しい状況にあるとの指摘がある。また、IVD として薬事承認を得ようとするれば、体外診断薬としての開発に際して改めて治験が必要となり、LDT の臨床使用を認めている米国のようなスピードで製品開発を実施するのは難しい状況であるとの指摘もある（この指摘は、電話による衛生検査所への補足調査によるものである）。

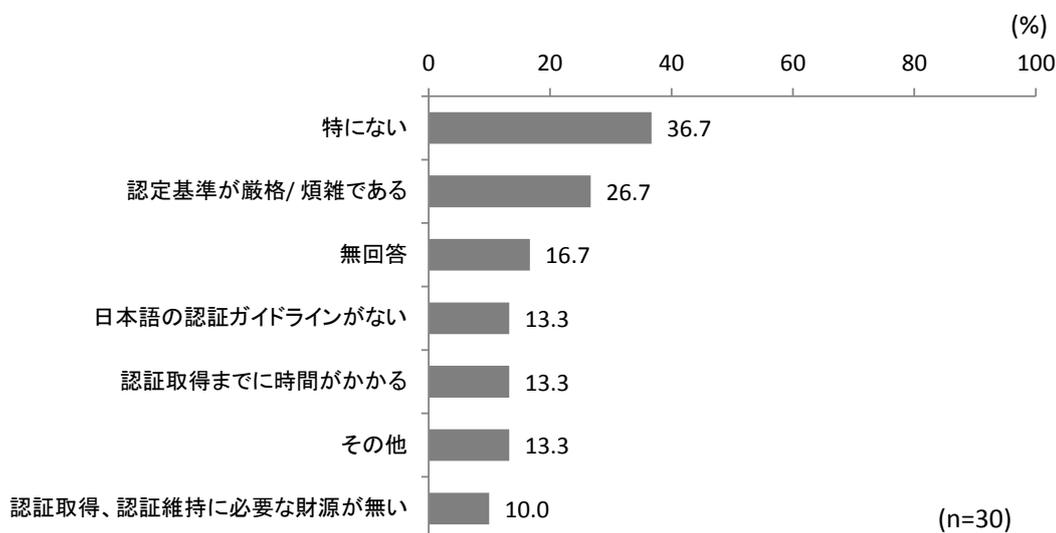


図 3-26 外部認証の取得に際して、部署・診療科で問題になったこと、または現在問題になっていること【衛生検査所】

#### f. 外部認証を取得しない理由

「現在のところ取得する必要はない」と回答した衛生検査所に対して、外部認証を取得しない理由について整理した。

遺伝子関連検査を実施する施設においては、「実務上の必要性を感じないため」「認証取得に多大なコスト（費用・時間）がかかるため」（いずれも 51.3%）を挙げる施設が多くなっている（図 3-27）。

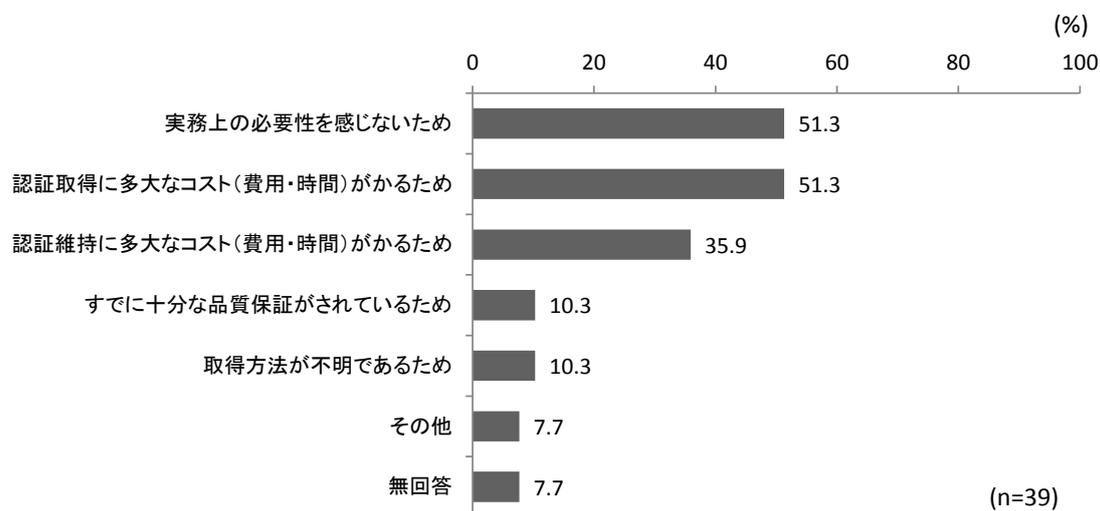
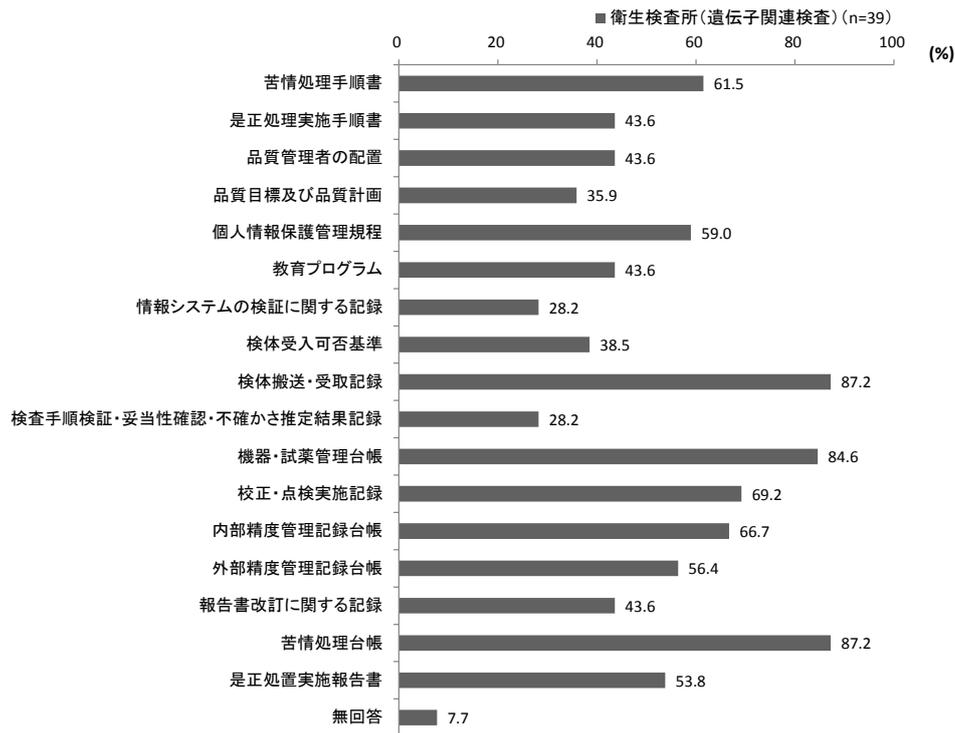
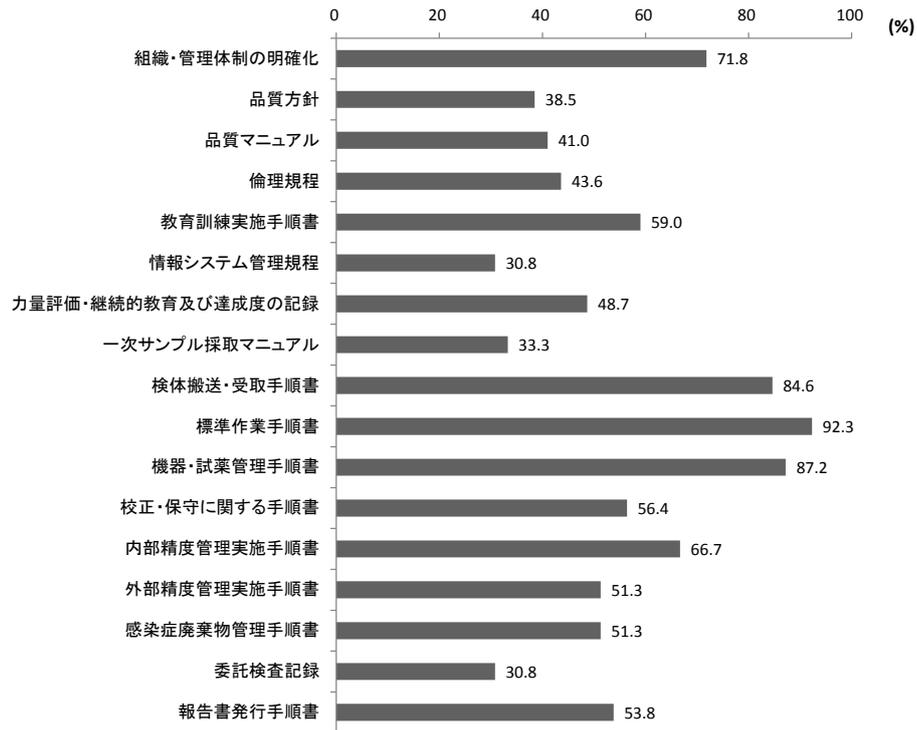


図 3-27 外部認証を取得しない理由【衛生検査所】

#### g. 実施している品質管理体制

衛生検査所の臨床検査施設において実施している品質管理体制について整理した。

遺伝子関連検査を実施する衛生検査所における品質管理体制として最も多いのは「標準作業手順書」(92.3%)である(図 3-28)。



■ 衛生検査所(遺伝子関連検査) (n=39)  
 図 3-28 実施している品質管理体制【衛生検査所】

### 3) 国内におけるオミックス検査の現状

#### a. オミックス検査の定義

オミックス検査については、定義がない、わからない等の回答が少なからず寄せられた他、(エピ)ゲノム情報、トランスクリプトーム、プロテオーム、メタボロームなどの個人の生体情報の網羅的な解析(または検査)であるとの回答が数機関から寄せられている(表 3-46)。オミックス検査の定義は、施設によって様々な見解があることがうかがえる。

表 3-46 オミックス検査の定義の例【衛生検査所】

- 一方的な物の見方ではなく、多方面からの物の見方が可能な検査である。当機関では明確な定義付けは行っていない
- 疫学をより科学的に分析したデータをもとに診断に導くような検査と考える。即ち疾患の表現系に対し、ゲノム、タンパク質、代謝物などの全てのデータを分子的ネットワーク化し、診断に導く検査
- 病態・疾患は個々で異なるため、患者に合った検査・治療を目指した検査
- 「オミックス検査」の定義としては、一つの試料を元に、中間取りまとめで以下のように定義された各種解析を同時に行い得られたデータを多面的に解析するものと考えており、このような解析はいまだ研究段階にあり実臨床に応用されているものとは言い難いと考えている。なお、既存の臨床検査及び遺伝子関連検査とゲノム検査及びオミックス検査が正確に定義されることなく混同されて使われていることから非常に理解できにくいものとなっている。(中間取りまとめにおける定義：オミックス解析：生体中に存在する DNA、RNA、タンパク質、代謝分子全体の網羅的な解析。)
- ゲノム、プロテオーム、メタボロームの様々な分子情報を用いて、疾患の予防、診断治療、予後の質を求めるための検査機関において正式に定義はしていないが、ゲノムだけでなく、トランスクリプトーム、プロテオーム、メタボロームの情報(網羅的解析を含む)を臨床検査として診療や健診などに活用すること

#### 4) 次世代シーケンサー(NGS)の利用状況等

次世代シーケンサーの保有状況について自由記述式で回答を求めたところ、7施設が次世代シーケンサーを保有していることが確認された(表 3-47)。次世代シーケンサーの機種については、Illumina 社、LifeTechnologies 社、アジレント・テクノロジー社の NGS が使用されている(表 3-48)。

表 3-47 次世代シーケンサーの保有機関・台数、  
使用頻度及び遺伝子関連検査の具体的な実施例【衛生検査所】

機種名	保有施設数	台数	遺伝子関連検査の具体的な実施例	1台あたりの使用頻度(単位: 該当施設数)					
				週2-3回以上	週に1回	月に2-3回	月に1回	数ヶ月に1回以下	無回答
MiSeq(Illumina社)	4	4	BRCA1/2	1	0	0	0	1	0
Ion PGM(LifeTechnologies社 (サーモフィッシュャーサイエンティフィック社))	2	2	癌関連検査、先天性難聴の遺伝子解析	2	0	0	0	0	0
Ion Cancer Hotspot Panel (LifeTechnologies社(サーモフィッシュャーサイエンティフィック社))	1	1	肺がんにおけるドライバー遺伝子変異検出	0	1	0	0	0	0
Human All Exon V5 kit(アジレント・テクノロジー株式会社)	1	1	希少疾患における遺伝子変異探索	0	1	0	0	0	0

(注)各施設に対し、使用頻度の高い次世代シーケンサー3台までを自由記述式により尋ねた結果である。

また、利用にあたっての主な課題として、以下が挙げられている(表 3-48)。

表 3-48 次世代シーケンサーの利用にあたっての主な課題【衛生検査所】

<ul style="list-style-type: none"> <li>● 全て海外メーカーであり、試薬コストが高くより安価な料金でサービスできないこと</li> <li>● NGS 機器のバージョンアップに対応するための設備コスト</li> <li>● 検査の質保証</li> <li>● 結果報告の形式(臨床的意義)</li> <li>● 情報の管理とセキュリティ</li> </ul>
--

(注) 各施設に対し、自由記述式により尋ねた結果を同様の回答カテゴリに整理した。

## 4. まとめ

### 4.1 医療及びビジネス分野における遺伝子関連検査に係る法令等

遺伝子関連検査については、法令により医療の目的にのみ遺伝子関連検査の実施を許可している国（ドイツ、フランス）と、医療の目的以外に、行動規範の存在下で DTC 検査の実施を許可している国（英国、日本）がある。

IVD (In-Vitro Diagnostics) 及び LDT の法規制の国内外の状況についてみると、IVD に関しては、日本では「医薬品、医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保等に関する法律（医薬品医療機器等法）」が、調査対象国（米国、ドイツ、フランス、英国）では医薬品医療機器等法に相当する法規制が存在する。LDT に関しては、米国では CLIA 法により検査施設の質保証（遺伝子検査を含む）を担保する仕組みがある一方で、わが国では、LDT に関する検査法の品質、性能等の保証に対する国としての統一基準は示されていない。

### 4.2 遺伝子関連検査の品質・精度管理体制

遺伝子関連検査の品質・精度については、臨床検査施設の品質管理をすることにより質保証が担保されている。

臨床検査施設の品質管理のための主な外部認定制度には、国際的な標準規格である ISO 15189 認定、米国の国内法である CLIA 法に基づく CLIA 認定、米国により運営されるプログラムである CAP サーベイ及び LAP の 3 種類の代表的な制度がある。

臨床検査施設の質保証に関する国内の現状と課題について以下の通り整理した。

#### (1) 医療機関

アンケート調査によると、2015 年度に、遺伝子関連検査を実施していると回答があった病院は 364 施設中 140 施設である。病院のうち、ISO 15189 認定を取得している施設は、遺伝学的検査を実施する 11 施設、体細胞遺伝子または病原体遺伝子検査を実施する 30 施設である。外部認証の取得理由として、外部認定取得の主目的は「機関の品質保証、信用性・ステータスを向上させる」を挙げる施設が多くなっている。また、ISO 15189 の外部認定以外には、1 施設が CAP 認定を取得済み、他 1 施設は CAP 認定を検討中である。

一方、外部認定の取得を行っていない理由として「実務上の必要性を感じていない」との回答が一定数あり、それ以外の主な理由として「認証取得／維持の費用・時間」が挙げられている。認定を取得する際の問題として「認定基準が厳格／煩雑である」ことが挙げられている。

ISO 15189 等の外部認定取得の妨げとなっている費用・時間の軽減と認定を取得する労力の抑制のため、医療機関の検査室間、異なる医療機関間の情報共有等を行うことが必要と考えられる。

## (2) 衛生検査所

2015年度に、遺伝子関連検査を実施していると回答があった衛生検査所は65施設である。このうち15の衛生検査所はISO 15189の外部認定を取得している。衛生検査所は、他検査所との競争激化や、海外からの委託によるサンプル解析の際の検査施設認証の必要性が指摘されており、今後外部認証取得が進む可能性が高いと考えられる。

一方、外部認定を取得しない主な理由として「認証取得／維持の費用・時間」が、認定を取得する際の問題として、「特になし」以外の回答では「認定基準が厳格／煩雑である」ことが挙げられている。

ISO 15189等の外部認定取得の妨げとなっている費用・時間の軽減と認定を取得する労力の抑制のため、衛生検査所に対しても、医療機関の場合と同様に、共通する検査手順(SOP)等について、異なる施設間の情報共有等を行うことが必要と考えられる。

また一部の衛生検査所からは、LDTについての統一基準が示されていないわが国において、最先端のLDTを医療目的で使用することは難しい状況にあるとの指摘がある。また、IVDとして薬事承認を得ようとするれば、体外診断薬としての開発に際して改めて治験が必要となり、LDTの臨床使用を認めている米国のようなスピードで製品開発を実施するのは難しい状況であるとの指摘もある。

## 4.3 遺伝子関連検査の提供に係る法令等

遺伝カウンセリングの法規制に関する国内外の状況は以下の通りである。

### (1) 検査実施前の遺伝カウンセリング及び遺伝カウンセリングに係る法令等

遺伝子関連検査の提供方法について、法令内での規定は各国とも限定的である。ただし、検査実施前の遺伝カウンセリングについては、英国以外では、書面同意の必要性等、同意取得に関する基本的な内容を規定している。わが国では法令としての規定はなく、医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン（日本医学会、2011年2月）や出生前遺伝カウンセリングに関する提言及び解説（日本遺伝カウンセリング学会）等のガイドラインにおいて示されている。

また、遺伝カウンセラーについては、調査対象国（EU、英国、フランス、ドイツ、米国）では法令に専門資格としての規定がある。一方、わが国では規定されていない。

### (2) わが国の遺伝カウンセリング体制

アンケート調査結果によると、わが国の半数近くの医療機関が、遺伝子診療の専門の部署、専門チーム、担当医師、または専門の窓口を設置していると回答している。一方で、遺伝カウンセリングに参加するのは医師（兼務職）が中心であり、専門資格（臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー）を持っている者はその一部に限られる。認定遺伝カウンセラーの配置については、1病院あたり平均で1名を下回っている。

また、わが国においては、検査体制や人員数は病院全体と特定機能病院で傾向の違いが見られたものの、1クライアントあたりの遺伝カウンセリング総所要時間（中央値）には違いが見られない。この結果から、特定機能病院等大規模な施設以外の病院医師には、過度な負担がかかっている可能性がある。

加えて、診療報酬上、遺伝学的検査を受けなかった者（検査辞退者やIC同意後撤回をした者等）の費用の出所がないことから、クライアント側だけでなく、病院側にも経営負担になっていることが考えられる。

このため、わが国においては、遺伝子関連検査実施施設の集中化と平行して、遺伝カウンセリング体制整備の支援を行うことが必要と考えられる。また、病院への遺伝カウンセラー配置への動機付けとして、検査を受けなかった場合の遺伝カウンセリングに対する保険収載措置など、病院における遺伝カウンセリング実施に係るコストを補填する政策の検討が必要である。

#### 4.4 偶発的所見（二次的所見）への対応

偶発的所見（二次的所見）については、調査対象国（EU、英国、フランス、ドイツ、米国）において、法令内での規定は見られない。ただし米国では2013年に公表した偶発的・二次的所見に関する大統領報告書において、実施された検査や処置から起こりうる、あるいは探索すべき偶発的・二次的所見について被験者に説明すべきとしている。

アンケート調査では、回答のあった医療機関の9割以上の施設において偶発的・二次的所見を経験していない。偶発的所見（二次的所見）を経験した機関からは、「偶発的所見が見出されれば、解析スタッフ、臨床スタッフとで協議し、告知すべきか、その方法などを定例カンファレンス等で検討するケース」等の事例が確認された。

## 参考文献

- (1) 「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）報告書（遺伝子検査ビジネスに関する調査）」報告書、経済産業省、  
[http://www.meti.go.jp/policy/mono\\_info\\_service/mono/bio/24idenshibizinesu.pdf](http://www.meti.go.jp/policy/mono_info_service/mono/bio/24idenshibizinesu.pdf)、(2013)
- (2) 「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」うち「諸外国での遺伝子関連検査の法規制及び『遺伝子検査ビジネス』への適用」、厚生労働省（代表者：高田史男北里大学教授）、  
<http://www.idenigak.jp/research/h26.html>、(2015)
- (3) Human Genetics Commission:A Common Framework of Principles for direct-to-consumer genetic testing services、  
<http://www.sashg.org/documents/HGC-UK-Policy-on-DTC-testing.pdf>、(2010)
- (4) 欧州評議会：Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Genetic Testing for Health Purposes、  
<https://rm.coe.int/CoERMPublicCommonSearchServices/DisplayDCTMContent?documentId=0900001680084824>、(2008)
- (5) 国務院:Bioethics Law（生命倫理）、  
<http://www.loc.gov/law/foreign-news/article/france-new-bioethics-law/>、  
<http://www.ndl.go.jp/jp/diet/publication/legis/pdf/02490105.pdf>、  
<http://www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do?cidTexte=JORFTEXT000024323102&dateTexte=&categorieLien=id>、(2011)
- (6) CIVIL CODE（民法典）、  
[http://www.legifrance.gouv.fr/content/download/1950/13681/version/3/file/Code\\_22.pdf](http://www.legifrance.gouv.fr/content/download/1950/13681/version/3/file/Code_22.pdf)、  
(2006)
- (7) 米国連政府、CLIA 法、  
<http://www.fda.gov/MedicalDevices/DeviceRegulationandGuidance/IVDRegulatoryAssistance/ucm124105.htm>
- (8) UKAS（UK Accreditation Service）:CPA Transition to UKAS ISO 15189:2012 Frequently Asked Questions、  
[https://www.ukas.com/download/CPA/Transition%20to%20ISO%2015189\\_FAQs-Sept14.pdf](https://www.ukas.com/download/CPA/Transition%20to%20ISO%2015189_FAQs-Sept14.pdf)、  
(2012)
- (9) FDA:Draft Guidance for Industry, Food and Drug Administration Staff, and Clinical Laboratories, FDA Notification and Medical Device Reporting for Laboratory Developed Tests (LDTs)、FDA、  
<http://www.fda.gov/downloads/medicaldevices/deviceregulationandguidance/guidancedocuments/ucm416685.pdf>、(2014)
- (10)FDA:Draft Guidance for Industry, Food and Drug Administration Staff, and Clinical Laboratories, Framework for Regulatory Oversight of 8 Laboratory Developed Tests (LDTs)、FDA、  
<http://www.fda.gov/downloads/medicaldevices/deviceregulationandguidance/guidancedocuments/ucm416684.pdf>、(2014)
- (11)欧州委員会等、EC DIRECTIVE 98/79/EC（体外診断薬指令）、

- <http://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/?uri=CELEX:31998L0079>、[http://www.ssgroup.jp/~media/Local/Japan/Documents/White%20Papers/SGS\\_SSC\\_MD%20IVD\\_White\\_Paper-JP-10.pdf](http://www.ssgroup.jp/~media/Local/Japan/Documents/White%20Papers/SGS_SSC_MD%20IVD_White_Paper-JP-10.pdf)、(2009)
- (12) German Medical Association: Guideline of the German Medical Association on Quality Assurance in Medical Laboratory Examinations (RiliBÄK)、  
<http://www.qcnet.com/Portals/0/engl-ril.pdf> (EN)、  
[http://www.bundesaerztekammer.de/fileadmin/user\\_upload/downloads/Rili-BAEK-Laboratoriumsmedizin.pdf](http://www.bundesaerztekammer.de/fileadmin/user_upload/downloads/Rili-BAEK-Laboratoriumsmedizin.pdf) (DE)、(2014)
- (13) 連邦議会: Human Genetic Diagnosis Act, 2009、  
[https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/documents/Europe/LegalWS/Germany\\_GenDG\\_Law\\_German\\_English.pdf](https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/documents/Europe/LegalWS/Germany_GenDG_Law_German_English.pdf)、  
<http://www.fda.gov/downloads/AdvisoryCommittees/CommitteesMeetingMaterials/MedicalDevices/MedicalDevicesAdvisoryCommittee/MolecularandClinicalGeneticsPanel/UCM248629.pdf>
- (14) 連邦議会: Human Genetic Diagnosis Act, 2009、  
[https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/documents/Europe/LegalWS/Germany\\_GenDG\\_Law\\_German\\_English.pdf](https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/documents/Europe/LegalWS/Germany_GenDG_Law_German_English.pdf) (EN)、  
<https://www.gesetze-im-internet.de/bundesrecht/gendg/gesamt.pdf> (DE)、(2009)
- (15) Human Tissue Authority: Human Tissue Act 2004、  
[http://www2.uwe.ac.uk/services/Marketing/research/doc/ethicsandprocedures/Human\\_Tissue\\_Research\\_at\\_UWE-operating-procedures.doc](http://www2.uwe.ac.uk/services/Marketing/research/doc/ethicsandprocedures/Human_Tissue_Research_at_UWE-operating-procedures.doc)、(2006)  
(作成主体の HTA へのリンクがきれており、同様の内容が掲載されているウェブサイトを表示)
- (16) Eur J Hum Genet: Legislation on direct-to-consumer genetic testing in seven European countries、  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3376265/>、(2012)
- (17) New York Civil Rights Law、[http://ypdcrime.com/civil\\_rights/section79.htm#:791](http://ypdcrime.com/civil_rights/section79.htm#:791)
- (18) New York Public Health Law、<http://codes.findlaw.com/ny/public-health-law/>
- (19) NHS: NHS England. 2013/14 NHS STANDARD CONTRACT FOR MEDICAL GENETICS (ALL AGES)、  
<https://www.england.nhs.uk/commissioning/wp-content/uploads/sites/12/2014/04/e01-med-gen.pdf>、(2013)
- (20) NHS: STANDARD CONTRACT、  
<https://www.england.nhs.uk/commissioning/wp-content/uploads/sites/12/2014/04/e01-med-gen.pdf>
- (21) OECD Guidelines for Quality Assurance in Genetic Testing (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/sti/biotech/38839788.pdf>
- (22) Public Health Code (公衆衛生法)、  
<https://www.legifrance.gouv.fr/affichCode.do?cidTexte=LEGITEXT000006072665>、(2004)
- (23) Quality Issues in Clinical Genetic Services., Kristofferson U, et al, Springer Science + Business Media B.V. 2010、(2010)
- (24) Dr Stuart Hogarth, King's College London: Regulating DTC genetics: an overview of global trends、

<http://www.fda.gov/downloads/AdvisoryCommittees/CommitteesMeetingMaterials/MedicalDevices/MedicalDevicesAdvisoryCommittee/MolecularandClinicalGeneticsPanel/UCM248629.pdf>、(2011)

(25) 欧州評議会 : The Committee of Ministers' Recommendation、

<https://wcd.coe.int/com.instranet.InstraServlet?command=com.instranet.CmdBlobGet&InstranetImage=564487&SecMode=1&DocId=560582&Usage=2>

平成 27 年度 国内外における遺伝子診療の実態調査報告書

2016 年 3 月

株式会社 三菱総合研究所  
人間・生活研究本部  
科学・安全政策研究本部  
経営コンサルティング本部  
金融イノベーション事業本部

TEL (03)6705-6025