

日本人類遺伝学会 「DTC 遺伝学的検査に関する見解」

2008 年 10 月 2 日

註) DTC 遺伝学的検査は Direct-to-Consumer Genetic Testing の日本語訳であり、直接消費者に提供される遺伝学的検査を意味している。本見解は医療機関を通さず直接消費者に提供される遺伝学的検査の中でも、一般には体質遺伝子検査とよばれている易罹患性検査を中心に、医療上の意思決定に直接関係する可能性のある遺伝学的検査について述べるものである。

ヒトゲノム・遺伝子解析研究の進展により、多くの単一遺伝子疾患の責任遺伝子の同定がなされるだけでなく、多因子疾患の遺伝要因の解明も急速に進められており、個々人の遺伝的背景に基づいて最適な医療を提供する個別化医療（オーダーメイド医療，テーラーメイド医療）の実施も現実のものとなろうとしている。

一方、個人の遺伝情報を明らかにする遺伝学的検査に用いられる DNA は、採血等の医療行為によらずとも、毛髪、爪、頬粘膜等の採取により得ることができることから、遺伝医学に詳しい専門家・医療機関を通さず、直接消費者に遺伝学的検査サービスの提供を行なう企業が現れた。

このような直接消費者に提供される遺伝学的検査には、

- 1) 遺伝学的検査の科学的根拠、結果解釈およびそれらの限界について、正確な情報が消費者に伝えられているか？

[解説：遺伝学的検査は極めて複雑であり、遺伝医学の知識に乏しい一般消費者が、遺伝学的検査の科学的根拠を理解すること、および検査結果を解釈することは非常に困難である。]

- 2) 遺伝学的検査の分析的妥当性、臨床的有用性などの科学的根拠が示されており、遺伝学的検査サービスとして実施する意義があるか？

[解説：DTC 遺伝学的検査に限らず、一般に体質遺伝子検査と呼ばれている遺伝学的検査の多くは、個人の体質を確実に表すもの、あるいはある疾患を発症するかどうかについて明確な答えを与えるものではなく、体質あるいは発症のリスクについて、その確率を示しているにすぎない。またその検査の有用性が科学的に証明されているものは極めて少ないのが現状である。]

- 3) 遺伝学的検査の精度に関する質的保証が適切になされているか？

- 4) 遺伝学的検査により明らかにされた個人遺伝情報が適切に保護されているか？ また、使用されたあとのサンプルは適切に処理されているか？

などの危惧が存在するため、DTC 遺伝学的検査について、国際的にはすでに種々のガイドライン・声明・文書等が公表されている。またわが国においても個人遺伝情報の扱い方について「経済産業分野のうち個人遺伝情報を用いる事業者における個人情報保護ガイドライン」（経済産業省）が公表されている。

DTC 遺伝学的検査は、ビジネスとして提供されるため、国境を越えて実施される可能性がある。これらのことに鑑みて、日本人類遺伝学会は、学会員および関係者に下記の提言を行なう。

- 1) DTC 遺伝学的検査においては、その依頼から結果解釈までのプロセスに十分な遺伝医学的知識のある専門家（臨床遺伝専門医等）が関与すべきである。
- 2) DTC 遺伝学的検査を実施する際は関連するガイドライン等を遵守すべきである。
- 3) 公的機関は DTC 遺伝学的検査について監督する方法を早急に検討すべきである。
- 4) 消費者が不利益を受けないように、関係者はあらゆる機会を通じて、一般市民に対し、遺伝学の基礎および DTC 遺伝学的検査について教育・啓発を行なうべきである。

参考：

Human Genetics Commission "More Genes Direct: A report on developments in the availability, marketing and regulation of genetic tests supplied directly to the public" (2007)

<http://www.hgc.gov.uk/UploadDocs/DocPub/Document/More%20Genes%20Direct%20-%20final.pdf>

American Society of Human Genetics (2007)

ASHG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing in the United State (Am J Human Genet 2007;81: 635-637)

American College of Medical Genetics (2008)

ACMG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing

<http://www.acmg.net//AM/Template.cfm?Section=Home3>

経済産業省「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」

<http://www.meti.go.jp/policy/bio/Cartagena/seimei-rinri/files/keisanshoh guideline.pdf#search='経済産業省%20個人遺伝情報保護ガイドライン'>