



かかりつけ医として知っておきたい 遺伝子検査、遺伝学的検査 Q&A

2016



平成28年4月

公益社団法人 日本医師会

はじめに

遺伝子に関する分野の技術の進歩は著しく「遺伝子検査を受けたいのですが」という患者、あるいは患者家族からの依頼・質問に応じる機会が、今後、増えてくると予想されます。そこで、かかりつけ医として知っておくべきことを、フローチャートとともにQ&A形式にまとめてみました。

一般的に「遺伝子検査 (genetic testing)」という用語が広く使われていますが、本指針では、いわゆる遺伝子検査のなかで、特に医療の枠組みで行われ生殖細胞系列変異（親から子供に受け継がれ得る変異）に関するものを「遺伝学的検査」、それ以外で行われているものや体細胞変異などに関するものを「遺伝子検査」と表記します。

平成28年4月

公益社団法人 日本医師会

目次

遺伝子検査（遺伝学的検査）に関するフローチャート	1
基本事項（1）	
Q1 遺伝子検査、遺伝学的検査とは、 何をどのように調べるのでしょうか？	2
基本事項（2）	
Q2 患者・家族から遺伝子検査、遺伝学的検査について 相談を受けた場合、どのように対応すべきでしょうか？	2
基本事項（3）	
Q3 遺伝医療の専門家を介さずに行ってよい検査と、 紹介すべき検査の違いは何でしょうか？	3
基本事項（4）	
Q4 遺伝カウンセリングとは、どのようなもので、 いつ、誰が行うのでしょうか？	4
遺伝医療の専門家を介さずに行われる検査（1）	
Q5 薬理遺伝学検査の留意点は何でしょうか？	5
遺伝医療の専門家を介さずに行われる検査（2）	
Q6 がん病変組織の遺伝子検査の留意点は何でしょうか？	5
遺伝医療の専門家を介さずに行われる検査（3）	
Q7 多因子疾患の遺伝子検査の留意点は何でしょうか？	6
遺伝医療の専門家に紹介すべき検査（1）	
Q8 遺伝病の遺伝学的検査の留意点は何でしょうか？	6
遺伝医療の専門家に紹介すべき検査（2）	
Q9 出生前診断の遺伝学的検査の留意点は何でしょうか？	7
遺伝医療の専門家に紹介すべき検査（3）	
Q10 非発症保因者診断の遺伝学的検査の留意点は何でしょうか？	7
留意事項（1）	
Q11 紹介する専門医療機関（遺伝医療の専門家）は どのように選ばればよいのでしょうか？	8
留意事項（2）	
Q12 未成年者を対象とする場合には、 どのような点に留意したらよいのでしょうか？	8
留意事項（3）	
Q13 遺伝子関連検査にかかる費用の 留意点は何でしょうか？	9
留意事項（4）	
Q14 DTC遺伝子検査の留意点は何でしょうか？ 医師の診断を伴わないDTC遺伝子検査	9
留意事項（5）	
Q15 個人情報保護の点から、どのような注意が必要でしょうか？	10
第Ⅷ次 学術推進会議 名簿	12
第Ⅹ次 生命倫理想談会 名簿	12

第Ⅳ次 学術推進会議 名簿

座 長	清水 孝雄	(日本医学会副会長、国立国際医療研究センター理事・研究所長)
副 座 長	大中 正光	(福井県医師会会長)
委 員	石川 育成	(岩手県医師会会長)
	今井 立史	(山梨県医師会会長)
	岡林 弘毅	(高知県医師会会長)
	小澤 敬也	(東京大学医科学研究所附属病院長)
	小田 悦郎	(山口県医師会会長)
	加藤 規弘	(国立国際医療研究センター研究所遺伝子診断治療開発研究部長)
	岸 玲子	(日本医学会副会長、北海道大学環境健康科学研究教育センター特任教授)
	近藤 稔	(大分県医師会会長)
	斎藤加代子	(東京女子医科大学附属遺伝子医療センター所長・教授)
	塩見 俊次	(奈良県医師会会長)
	高久 史磨	(日本医学会会長)
	寺本 民生	(日本医学会副会長、帝京大学臨床研究センター長)
	徳永 正靱	(山形県医師会会長)
	久野 梧郎	(愛媛県医師会会長)
	久道 茂	(前日本医学会副会長、宮城県対がん協会会長)
	古川 洋一	(東京大学医科学研究所臨床ゲノム腫瘍学分野教授)
	門田 守人	(日本医学会副会長、がん研究会有明病院院長)

第Ⅳ次 生命倫理想談会 名簿

座 長	高久 史磨	(日本医学会会長)
副 座 長	森 洋一	(京都府医師会会長)
委 員	位田 隆一	(同志社大学大学院グローバル・スタディーズ研究科特別客員教授)
	大久保吉修	(前神奈川県医師会会長)
	小村 明弘	(島根県医師会会長)
	河野 雅行	(宮崎県医師会会長)
	小松 満	(茨城県医師会会長)
	齊藤 勝	(青森県医師会会長)
	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)
	櫛島 次郎	(東京財団研究員)
	福嶋 義光	(信州大学医学部教授 遺伝医学・予防医学講座)
	馬瀬 大助	(富山県医師会会長)
	町野 朔	(上智大学名誉教授、川崎医療福祉大学客員教授)
	宮城 信雄	(沖縄県医師会会長)
	森下 竜一	(大阪大学大学院医学系研究科臨床遺伝子治療学教授)
専門委員	畔柳 達雄	(日本医師会参与・弁護士)
	奥平 哲彦	(日本医師会参与・弁護士)
	手塚 一男	(日本医師会参与・弁護士)