

遺伝学的検査をめぐる課題の抽出について 厚生労働省

I 厚生労働科学特別研究による研究班の研究概要

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(研究代表者 高田史男 北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学講座教授)で遺伝学的検査をめぐる課題について調査し、報告書を取りまとめた。

1. 目的

遺伝子・ゲノム解析技術の進歩により、遺伝学的検査が普及しているが、それに伴う課題の整理がなされていない。適正に遺伝学的検査を行う上で課題の整理が必要であり、その結果を今後の遺伝学的検査提供体制及び周辺事象に対する体制整備・構築に資する。

2. 結果

(1) 遺伝子関連検査の種類

- ① 病原体遺伝子検査(外来性の病原体の核酸を検出・解析する検査)
- ② ヒト体細胞遺伝子検査(病変部等に局限し、病状とともに変化し得る一時的な遺伝情報を明らかにする検査)
- ③ ヒト遺伝学的検査(生涯変化せず、次世代に継承される可能性を有する遺伝情報を対象とする検査)

(ア) 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

(イ) 薬物の効果・副作用・代謝に関する遺伝学的検査

(ウ) 網羅的遺伝学的検査

(エ) 疾患の易罹患性リスクに関する遺伝学的検査

(オ) 体質、潜在能力、長寿遺伝子に関する遺伝学的検査

(カ) DNA鑑定(親子鑑定、血縁鑑定、個人鑑定)

※ ①、②は被検者本人の遺伝情報ではなく、次世代に継承される遺伝情報ではないことから、本研究の対象としていない

(2) 遺伝学的検査の特性(「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」(2011年、日本医学会))

- ・生涯変化しないこと
- ・血縁者間で一部共有されていること
- ・血縁関係にある親族の遺伝型や表現型が比較的に正確な確率で予測できること
- ・非発症保因者(将来的に発症する可能性はほとんどないが、遺伝変異を有しており、その変異を次世代に伝える可能性のある者)の診断ができる場合があること
- ・発症する前に将来の発症をほぼ確実に予測することができる場合があること
- ・出生前診断に利用できる場合があること
- ・不適切に扱われた場合には、被検者および被検者の血縁者に社会的不利益がもたらされる可能性があること

※ こうした遺伝情報の特性から、遺伝学的検査及びその結果に基づいてなされる診断を行う際にはこれらの特性を十分に考慮する必要がある。

(3) 国内の遺伝学的検査の現状

医師の指示を受けて行われる遺伝学的検査

- 単一の遺伝子等の異常が原因となる疾患等に関する遺伝学的検査や薬物の効果・副作用に関する遺伝学的検査は、科学的根拠が確立され、医療で利用されている。

提供されている検査項目

欧米 4600項目以上

日本 144項目(うち診療報酬の対象は36疾患)

- 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委託している。

- 医療機関や「臨床検査技師等に関する法律」に基づき都道府県知事に登録された衛生検査所で検査することが必要。

- 一部の医療機関や衛生検査所では、ISOの規格や米国病理学会の精度管理プログラムム(CAP)サーベイによる自主点検が行われている。

- 研究機関の研究室等において研究試薬を用いて行われる検査(LDT)に関しては、質を保証する規制がない。

消費者に直接提供される遺伝学的検査(いわゆる遺伝子検査ビジネス)

- 爪や毛髪、唾液など被検者自身で検体を採取し検査を行うDTC遺伝子検査(Direct-to-Consumer 遺伝子検査)が商業ベースで利用されている。300項目を3万~6万円程度。(例えば、糖尿病のかかりやすさ、肥満になりやすさ等)
- 検査の質保証に関しては、一部ではISOやCAPサーベイによる自主点検も行われている。

(4) 諸外国の遺伝学的検査の現状(米国、フランス、ドイツ、英国、韓国、カナダを調査)

(1) 遺伝学的検査の質保証について

○多くの調査対象国で、法律等に基づき遺伝学的検査施設や検査担当者を認証する等の規制が存在。

(2) 遺伝学的検査の情報提供について

○多くの調査対象国で、医師や専門家によって遺伝カウンセリングと合わせて提供。

(3) 遺伝差別について

○多くの調査対象国で、特に雇用及び保険分野において、遺伝情報の利用を法的に禁止、制限。

(4) DTC遺伝子検査への対応

○国により対応は多様

調査国	対応状況
米国	FDA及び州政府により規制(禁止もあり)
フランス	医療及び医学研究の目的のみ実施が可能。
ドイツ	診断及び予測的な遺伝学的検査は、医師のみ実施が許可。
英国	遺伝学検査サービス企業に向けての指針(同意を求めること、消費者に検査の妥当性及び有用性のあるデータを提供すること等)を公表。
韓国	科学的根拠が不明確で検査対象者を誤導するような検査を制限。また、医療機関でない検査機関では、疾病の予防、診断、治療と関連した遺伝学的検査を実施することは、医療機関からの依頼の場合を除き、禁止。
カナダ	診断目的の遺伝学的検査を規制

3. 今後の課題

○日本においては、医療は厚生労働省、遺伝子検査ビジネスは経済産業省の所管となっている。医療である、ないにかかわらず、遺伝学的検査においては国民の健康が損なわれることのないよう検査の一連の過程が正しく実施される必要がある。適切に遺伝学的検査を行うために、現時点における我が国の喫緊の課題は次の3点にまとめられる。

- ① 正確な遺伝学的検査が行われ正しい結果が得られるための精度管理の仕組みの構築
- ② 検査・解析結果が専門知識に基づいて正しく解釈され、その後取り得る選択肢も含め被検査者に分かりやすく伝えられ、彼らが納得し自己決定ができる支援体制の整備
- ③ 検査結果が差別へと繋がることもありうることから、今後、就職や保険加入等において検査結果がどのように取り扱われるべきかについての国民的議論