

「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」の改定について

日本大学医学部病態病理学系臨床検査医学分野教授
中山智祥

第23回 日本医療検査科学会遺伝子プロテオミクス技術セミナー講演会
遺伝子関連検査に関するトピックス
日本医療検査科学会 第54回大会

日時: 2022年10月7日(金)

13:40～14:00

会場: 神戸国際会議場 第6会場(501室)



本日お話しする内容

- I. このガイドラインを作成した日本医学会「遺伝子・健康・社会」検討委員会とは
- II. 2011年度版ガイドラインとは
- III. 2022年度版ガイドラインとは
- IV. 2011年版と2022年版との比較

I. 日本医学会「遺伝子・健康・社会」検討委員会とは

日本医学会 <https://jams.med.or.jp/> English

リンク サイトマップ サイト内検索 検索

HOME 日本医学会について 日本医学会の活動・取り組み 総会・イベント ガイドライン 分科会・分科会総会 加盟申請

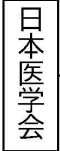
日本医学会は、明治35年（1902）4月、16の分科会が合同して第1回日本聯合医学会を上野の東京音楽学校において開催したことを創設とし、
「医学に関する科学および技術の研究促進を図り、医学および医療の水準の向上に寄与する」
ことを目的としています。

お問い合わせ
03-3946-2121（代）
igakukai@po.med.or.jp

日本医学会創立120周年記念事業
～日本近代医学創成から120年とこれからの120年～
参加費無料 登録不要

ここに入力して検索 13:45 2022/08/23

日本医学会組織図



日本医学会分科会一覧

・ア ・カ ・サ ・タ ・ナ ・ハ ・マ ・ヤ ・ラ

$\mathcal{P}$

- ＞ No.132 日本アフエレス学会

> No.42 日本アレルギー学会

> No.90 日本医学教育学会

> No.32 日本医学放射線学会

> No.120 日本胃癌学会

> No.1 日本医史学会

> No.79 日本移植学会

＞ No.49 日本医真菌学会

＞ No.34 日本医療機器学会

> No.91 日本医療情報学会

> No.76 日本医療・病院管理学会

No.135 日本インターベンショナルラジオロジー学会

<https://jams.med.or.jp/about/soshikizu.html>

[日本医学会ホームページへ](#)

「遺伝子・健康・社会」検討委員会

https://jams.med.or.jp/rinshobukai_ghs/index.html

日本医学会臨床部会運営委員会※ 「遺伝子・健康・社会」検討委員会について

平成23年度に発足した委員会で、昨今、個人のゲノム解析が容易となる一方、日本では法制面、行政面、倫理・教育面などの社会的基盤としての整備が不十分であることから、日本医学会として遺伝情報の取り扱い、検査の質保証、提供体制などに取り組むことを目的としている。

平成24年3月1日に記者会見を日本医師会館会議室にて行った。

(👉 [会見資料: 拡がる遺伝子検査市場への重大な懸念表明](#))

平成25年3月9日に日本都市センターホテルにて、日本産科婦人科学会、日本人類遺伝学会と共に合同記者会見を行った。(👉 [会見資料](#))

平成25年12月23日に日本都市センターホテルにて記者会見を行った。(👉 [会見資料](#))

※平成27年6月以降日本医学会臨床部会運営委員会は無くなりました

委員名簿

👉 [「遺伝子・健康・社会」検討委員会](#)

母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査

👉 [「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査」について](#)

日本医師会 日本医学会 日本産科婦人科学会 日本産科婦人科医会 日本人類遺伝学会 日本遺伝学会

<https://jams.med.or.jp/guideline/index.html>

https://jams.med.or.jp/rinshobukai_ghs/committee.html

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

2022年3月改定

 [日本語版 Japanese PDF \(505KB\)](#)

 [English version PDF \(225KB\)](#)

[> Q&A](#)

2011年2月

[> 概要](#)

 [日本語版 Japanese PDF \(256KB\)](#)

 [English version PDF \(102KB\)](#)

[> Q&A](#)

委員長

福島 義光 信州大学医学部特任教授

担当副会長

門脇 孝 国家公務員共済組合連合会虎の門病院 院長

委員

青野 由利 毎日新聞東京本社 論説室専門編集委員(科学ジャーナリスト)

苛原 稔 徳島大学大学院医歯薬学研究部長(産婦人科)

尾崎 紀夫 名古屋大学大学院医学系研究科 精神医学・親と子どもの心療学分野 教授(ゲノム医学、精神医学)

鎌谷洋一郎 東京大学大学院新領域創成科学研究科教授 メディカル情報生命専攻複雑形質ゲノム解析分野(ゲノム医学研究者、複雑形質ゲノム解析、内科)

杉浦 真弓 名古屋市立大学大学院医学研究科産婦人科学教授(不育症、着床前診断、産婦人科)

高田 史男 北里大学大学院医療系研究科教授 臨床遺伝医学(臨床遺伝学、遺伝カウンセリング、小児科)

中村 清吾 昭和大学医学部外科学講座教授 乳腺外科/大学病院プレストセンター 診療科長(乳癌、外科)

中山 智祥 日本大学医学部医学科教授 臨床検査医学(病態病理学系)

松原 洋一 国立成育医療研究センター研究所長(人類遺伝学、小児科)

山内 敏正 東京大学大学院医学系研究科糖尿病・代謝内科教授(ゲノム医学研究者、糖尿病・代謝内科)

II.「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年版

<https://jams.med.or.jp/guideline/index.html>

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」

2011年2月

People

「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」作成委員（順不同）

日本人類遺伝学会：

福嶋義光（委員長）、鎌谷直之、小杉真司、高田史男、田中敏博、玉井真理子、丸山英二、武藤香織、古川洋一

日本遺伝カウンセリング学会：

黒木良和

日本遺伝子診療学会：

斎藤加代子

日本家族性腫瘍学会：

田村和朗

日本産科婦人科学会：

平原史樹

日本小児遺伝学会：

小崎健次郎

日本先天異常学会：

沼部博直

日本先天代謝異常学会：

奥山虎之

日本マス・スクリーニング学会：

原田正平

日本臨床検査医学会：

宮地勇人

日本循環器学会：

中澤 誠

日本神経学会：

辻 省次

日本皮膚科学会：

澤村大輔

日本耳鼻咽喉科学会：

宇佐美真一

日本眼科学会：

東 範行

日本血液学会：

嶋 緑倫

日本糖尿病学会：

南條輝志男

有識者：

位田隆一、具嶋 弘、玉起美恵子、堤 正好、増井 徹、松田一郎、森崎隆幸、山本隆一、米本昌平

協力者：

櫻井晃洋、涌井敬子、河村理恵、澤井英明、山内泰子、安藤記子、渡部麻衣子

III.「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」2022年版

医学会発第 104 号

2022 年 3 月 10 日

日本医学会分科会

理事長・会長 殿

日本医学会長 門田 守人

日本医学会「遺伝子・健康・社会」検討委員会

委員長 福嶋 義光



<https://jams.med.or.jp/guideline/index.html>

「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」（2022 年 3 月改定）のお知らせ

過日、分科会の皆様からご意見を伺ってありました「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」の改定についてですが、2022 年 2 月 25 日（金）の幹事会、評議員会で承認され、2022 年 3 月に日本医学会 HP に掲載されることになりましたのでお知らせ致します。

多くの分科会から建設的なご意見をいただき感謝申し上げます。改定に際しては遺伝学的検査・診断において共通する考え方をわかりやすくコンパクトにまとめることに注力したため、必ずしも分科会のご意見を反映することができなかった部分もあるかと存じますが、ご理解下さるようお願い申し上げます。

遺伝学的検査・診断が行われる疾患（群）、領域、診療科は多様であり、それぞれに固有の留意点が存在すると考えられますので、各医学会分科会におかれましては疾患（群）、領域、診療科ごとのガイドライン等を本ガイドラインの趣旨に則して作成し、教育、研修、普及に努めていただきたいと存じます。

今後ともどうぞよろしくお願い申し上げます。

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」

<https://jams.med.or.jp/guideline/index.html>

2011 年 2 月

2022 年 3 月 改定

(本ガイドラインで用いている遺伝学に関する用語については、現在、日本医学会用語管理委員会遺伝学用語改訂に関するワーキンググループで検討されており、今後変更される可能性がある。)

IV. 2011年版と2022年版との比較

2011年版

用語の改定

2022年版

診断	→	遺伝学的検査
複数の遺伝学的検査	→	複数の遺伝学的検査あるいは網羅性の高い遺伝学的検査
非発症保因者診断	→	非発症保因者診断遺伝学検査
発症前診断	→	発症前遺伝学検査
出生前診断	→	出生前遺伝学検査および着床前遺伝学検査
未成年者等	→	未成年者等同意能力がない者
変異	→	病的バリエーション(変異)
医療関係者	→	医療従事者
日本産科婦人科学会等の	→	日本産科婦人科学会等関連学会の
病原体遺伝子検査(病原体核酸検査)	→	病原体核酸検査
遺伝子変異	→	遺伝子の変化
専門家による	→	医師・非医師の専門家による
新規突然変異率	→	新生変異率
遺伝生化学検査	→	遺伝生化学的検査

はじめに	3
1. 本ガイドラインの適用範囲	3
2. 遺伝学的検査・診断を実施する際に考慮すべき遺伝情報の特性	3
3. 遺伝学的検査の留意点	4
3-1) すでに発症している患者の診断を目的として行われる遺伝学的検査	4
3-2) 非発症保因者診断、発症前診断、出生前診断を目的に行われる遺伝学的検査	4
3-2)-(1) 非発症保因者診断	4
3-2)-(2) 発症前診断	4
3-2)-(3) 出生前診断	4
3-3) 未成年者などを対象とする遺伝学的検査	5
3-4) 薬理遺伝学検査	5
3-5) 多因子疾患の遺伝学的検査（易罹患性診断）	5
4. 個人情報および個人遺伝情報の取扱い	5
5. 遺伝カウンセリング	6
おわりに	6
[注1] 遺伝子関連検査の分類と定義	7
[注2] 本ガイドラインの対象となる生殖細胞系列変異	7
[注3] 分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性	7
[注4] 遺伝カウンセリング	7
[注5] ゲノム薬理検査と薬理遺伝学検査	8
表1. 遺伝学的検査実施時に考慮される説明事項の例	9
【参考】関連する指針・ガイドライン等	10
1) 学会による指針・ガイドライン	10
2) 医療分野におけるガイドライン	10
3) 研究分野における指針・ガイドライン	10
4) 国外の関連指針等	11

「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」作成委員 12

目次の比較

はじめに	p3
1. 本ガイドラインの適用範囲	p4
2. 遺伝学的検査・診断を実施する際に考慮すべき遺伝情報の特性	p4
3. 遺伝学的検査の留意点	p4
3-1) すでに発症している患者の診断を目的として行われる遺伝学的検査	p4
3-1)-(1) 遺伝学的検査を実施する前の準備	p4
3-1)-(2) 遺伝学的検査結果の伝え方	p5
3-2) 非発症保因者遺伝学的検査、発症前遺伝学的検査、新生児マススクリーニング検査、 出生前遺伝学的検査、着床前遺伝学的検査	p6
3-2)-(1) 非発症保因者遺伝学的検査	p6
3-2)-(2) 発症前遺伝学的検査	p6
3-2)-(3) 新生児マススクリーニング	p6
3-2)-(4) 出生前遺伝学的検査、着床前遺伝学的検査	p6
3-3) 未成年者等や同意能力がない者を対象とする遺伝学的検査	p7
3-4) 多因子疾患の遺伝学的検査（易罹患性診断）	p7
4. 個人情報および個人遺伝情報の取扱い	p7
1) 個人情報の保護	p7
2) 診療記録への記載	p8
3) 医療従事者への教育・研修	p8
4) 被検者に対する守秘義務と血縁者への結果説明	p8
5) 社会的不利益や差別の防止への配慮	p8
5. 遺伝カウンセリング	p8
6. 遺伝学的検査の実施	p8
おわりに	p9

【注1】遺伝子関連検査の分類と定義	p10
【注2】本ガイドラインの対象となる生殖細胞系列病的バリエーション（変異）	p10
【注3】分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性	p11
【注4】遺伝カウンセリング	p11

表1. 遺伝学的検査実施時に考慮される説明事項の例 p12

ガイドラインの列挙がなくなったので実質2ページ分増えた。

「はじめに」の改定

2011年版

このように遺伝学的検査・診断は、すべての診療科の医師にとって重要な医療行為になりつつある。しかし一方で、遺伝学的検査・診断では生涯変化せず、血縁者にも影響を与えうる個人の遺伝情報を扱うため、その特性に十分配慮した対応が求められる。また、その前提として、遺伝子の変化に基づく疾患・病態や遺伝型を例外的なものとして理解し、その多様性と独自性を尊重する姿勢で臨むことも求められる。



2022年版

このように遺伝学的検査・診断は、すべての診療科の医師にとって重要な医療行為になりつつある。**医療安全およびチーム医療の観点から、遺伝情報を含むすべての診療記録はアクセスが必要なすべての医療従事者に適切に共有される必要がある。**遺伝学的検査・診断では生涯変化せず、疾患の罹患を予測しうること、血縁者にも影響を与えうることなどの特性をもつ個人の遺伝情報を扱うため、これらの特性に十分配慮した対応が求められる。その前提として、遺伝子の変化に基づく疾患・病態や遺伝型を例外的なものとしてせず、人の多様性として理解し、その多様性と独自性を尊重する姿勢で臨むこと、**つまり遺伝情報・ゲノム情報による社会的不利益や差別の防止への配慮が求められる。**さらに、個人の遺伝情報の取り扱いにおいては個人情報保護法等を遵守することが求められる。

赤字の部分は改定作業中に重要点とされたり、特に追記された箇所です。

医療従事者での情報共有、不利益・差別防止への配慮

「遺伝学的検査・診断を実施する際に考慮すべき遺伝情報の特性」の改定

2011年版

記載なし



2022年版

あいまい性が内在していること（あいまい性とは、結果の病的意義の判断が変わりうること、病的バリエーション（変異）から予測される、発症の有無、発症時期や症状、重症度に個人差がありうること、医学・医療の進歩とともに臨床的有用性が変わりうること等である。）

あいまい性が内在していることについての記載

「遺伝学的検査の結果」の改定

2011年版

2022年版

遺伝学的検査の結果は、一連の診療の流れの中でわかりやすく説明される必要がある。診断は遺伝学的検査の結果のみにより行われるのではなく、臨床医学的な情報を含め総合的に行われるべきである。遺伝学的検査の結果は、診断の確定に有用なだけでなく、これによってもたらされる遺伝型と表現型の関係に関する情報も診療上有用であることにも留意する。一方で、新規の変異などその病的意義を確定することが困難な場合や、浸透率が必ずしも100%でないと考えられる場合などにおいては、遺伝学的検査の結果を解釈する際に、特段の注意が求められる。確定診断が得られた場合には、当該疾患の経過や予後、治療法、療養に関する情報など、十分な情報を提供することが重要である。



遺伝学的検査の結果は、一連の診療の流れの中で**診療記録に記載され、**わかりやすく説明される必要がある。診断は遺伝学的検査の結果のみにより行われるのではなく、臨床医学的な情報を含め総合的に行われるべきである。遺伝学的検査の結果は、診断の確定に有用なだけでなく、これによってもたらされる遺伝型と表現型の関係に関する情報も診療上有用であることにも留意する。

確定診断が得られた場合には、当該疾患の経過や予後、治療法、療養に関する情報など、十分な情報を提供することが重要である。次のような場合には、遺伝学的検査の結果を解釈し開示する際に、特段の注意が求められる。

- 1) 新規のバリエーションなどその病的意義を確定することが困難な場合
- 2) 浸透率が必ずしも100%ではないと考えられる場合
- 3) **網羅的遺伝学的検査により臨床的有用性が確立していない遺伝子に病的バリエーション（変異）が見つかった場合等**

上記のようなバリエーションについては、その臨床的意義を慎重に判断する。また解釈が変わりうることを考慮し、必要に応じて患者に説明する。

網羅的遺伝学的検査において表現型から想定されていなかった目的外の遺伝子に病的バリエーション（変異）が得られた場合には、臨床的有用性を考慮し、患者に結果開示の意思を確認した上で、結果開示の実施を検討する。その実施に際しては、3-2) - (2) の項も考慮する。浸透率は低いが病的意義があると考えられる場合は、低浸透率についても十分に説明した上で内容を伝える。

VUSや二次的所見についての記載

「発症前遺伝学的検査」の改定

2011年版

発症前診断

発症する前に将来の発症をほぼ確実に予測することを可能とする発症前診断においては、検査実施前に被検者が疾患の予防法や発症後の治療法に関する情報を十分に理解した後に実施する必要がある。結果の開示に際しては疾患の特性や自然歴を再度十分に説明し、被検者個人の健康維持のために適切な医学的情報を提供する。とくに、発症前の予防法や発症後の治療法が確立されていない疾患の発症前診断においては、検査前後の被検者の心理への配慮および支援は必須である。



2022年版

発症前**遺伝学的検査**

発症する前に将来の発症をほぼ確実に予測することを可能とする**発症前遺伝学的検査**においては、検査実施前に被検者が疾患の予防法や発症後の治療法に関する情報を十分に理解した後に実施する必要がある。**浸透率が低い、あるいは不明な場合でも、何らかの医学的介入が臨床的に有用である可能性がある場合には、同様の対応を行う。**結果の開示に際しては疾患の特性や自然歴を再度十分に説明し、被検者個人の健康維持のために適切な医学的情報を提供する。とくに、発症前の予防法や発症後の治療法が確立されていない疾患の**発症前遺伝学的検査**においては、検査前後の被検者の心理への配慮および支援は必須である。

「発症前遺伝学的検査」の改定

2011年版 出生前診断

出生前診断には、広義には羊水、絨毛、その他の胎児試料などを用いた細胞遺伝学的、遺伝生化学的、分子遺伝学的、細胞・病理学的方法、着床前診断、および超音波検査などを用いた画像診断的方法などがある。しかしながら、出生前診断には、医学的にも社会的および倫理的にも留意すべき多くの課題があることから、検査、診断を行う場合は日本産科婦人科学会等の見解を遵守し、適宜遺伝カウンセリング[注4]を行った上で実施する。

Noninvasive prenatal testing (NIPT)
Preimplantation genetic testing (PGT)
Preimplantation genetic Testing for monogenic (PGT-M)
Preimplantation genetic testing for aneuploidy (PGT-A)
Preimplantation genetic testing for structural rearrangement (PGT-SR)

2022年版 出生前遺伝学的検査

出生前遺伝学的検査には、広義には羊水、絨毛、その他の胎児試料などを用いた細胞遺伝学的、遺伝生化学的、分子遺伝学的、細胞・病理学的方法、母体からの採取血で行う非侵襲的出生前検査(NIPT)、及び超音波検査などを用いた画像診断的方法などがある。

着床前遺伝学的検査(PGT)では、体外受精・顕微授精の手技によって得られた胚の割球や栄養外胚葉細胞を検体とし、細胞遺伝学的検査や分子遺伝学的方法が用いられる。重篤な遺伝性疾患を避ける目的のPGT-Mと、不育症、不妊症を対象として染色体異数性、構造異常に由来する不均衡染色体を検査することによって流産を避ける目的のPGT-A、PGT-SRに分けられる。

出生前遺伝学的検査及び着床前遺伝学的検査は、医学的にも社会的および倫理的にも留意すべき多くの課題があることから、実施する場合は日本産科婦人科学会等関連学会の見解等を遵守し、産婦人科専門医、臨床遺伝専門医、小児科専門医等の意見を重視し、検査前後の被検者の心理への配慮および支援を含む適切な遺伝カウンセリング[注4]を行った上で実施する。

「薬理遺伝学検査」の改定

2011年版

2022年版

ゲノム薬理学検査に含まれる薬理遺伝学検査[注5]は、生殖細胞系列の遺伝情報を取扱うものであるが、以下の特性があるため、単一遺伝子疾患の遺伝情報とは異なり、診療の場においては、関連ガイドライン[注5]を参照した上で、通常の診療情報と同様に扱うことができる。



(削除)薬理遺伝学検査については、Q/Aに記載する

薬理遺伝学検査の記載は削除された。

Q 薬理遺伝学検査について今回のガイドラインに記載されていないのは何故ですか？

A 薬理遺伝学検査は、特定の薬剤の生体への反応と遺伝情報の関連が明らかとなっている場合に実施するもので、薬剤による有効性が期待できる、薬剤による危険な副作用や有効性の乏しい薬剤の投与を回避できるなど、診療上有用な検査です。生殖細胞系列の遺伝情報を取り扱う他の遺伝学的検査と大きく異なる側面があり、薬理遺伝学検査に特化したガイドライン等もあることから本ガイドラインからは削除されています。

「多因子疾患」の改定

2011年版

- また、必要に応じて遺伝カウンセリング[注4]の提供方法等について考慮した上で実施する。
- ・多因子疾患の発症には複数の遺伝要因が複雑に関わること。
 - ・得られる結果は、疾患発症に関わるリスク(確率)であること。
 - ・遺伝型に基づく表現型の予測力が必ずしも高くないこと。
 - ・疾患発症には遺伝要因のみならず、環境要因の関与もあり得ること。
 - ・疾患により、遺伝要因や環境要因の寄与度は多様であること。



2022年版

- ・遺伝型に基づく表現型の予測力が必ずしも高くないこと
- ・疾患発症と体質や特性には遺伝要因のみならず、環境要因の関与もありうること
- ・疾患により、遺伝要因や環境要因の寄与度は多様であること
- ・多因子疾患の遺伝学的検査は、一般に因果ではなく相関を見ており、結果の臨床的意義が必ずしも明確ではないこと
- ・多因子疾患の遺伝要因は祖先系集団ごとに少しずつ異なる場合があり、同じ検査を行なっても個人間での結果の解釈は異なること
- ・臨床的に多因子疾患だと考えられても、遺伝学的検査の結果、単一遺伝子疾患の病的バリエーション(変異)

多因子疾患の特徴についての記載

「個人情報および個人遺伝情報の取扱い」の改定

2011年版

遺伝情報にアクセスする医療関係者は、遺伝情報の特性を十分理解し、個人の遺伝情報を適切に扱うことが求められる。

すでに発症している患者の診断を目的として行われた遺伝学的検査の結果は、原則として、他の臨床検査の結果と同様に、患者の診療に関係する医療者が共有する情報として診療録に記載する必要がある。

個人情報保護法の遵守を記載した。

発症者、未発症者を区別することなく、遺伝情報は診療情報に含まれることから、医療安全やチーム医療の重視という我が国の医療体制の方針に一致して、必要のある医療従事者で共有できるよう診療記録に一元管理することの必要性を明確に示すことを目的として、修正・追記する。一方で、遺伝情報の特殊性を考慮した取り扱いも必要であり、教育・研修の重要性も追記する。

2022年版

1) 個人情報の保護

個人情報保護法等を遵守した上で、遺伝情報にアクセスする医療従事者は、遺伝情報の特性を十分理解し、本ガイドラインに基づき個人の遺伝情報を適切に扱うことが求められる。

2) 診療記録への記載

生殖細胞系列の遺伝情報は、一生変化しない情報（静的情報）であると同時に全身の細胞で共通という臓器横断的な情報でもある。また、現在の血縁者のみでなく、将来の血縁者にも共有されうる。このような観点から、遺伝情報は、診療科間、および医療従事者間で患者のプライバシー保護に十分に留意する形で適切に共有され、長期間保持される必要があり、遺伝学的検査の結果や遺伝カウンセリングの内容も、原則として他の診療情報と同様に、診療記録に記載する。

「個人情報および個人遺伝情報の取扱い」の改定

2011年版

2022年版

遺伝学的検査で得られた個人の遺伝情報は、すべての医療情報と同様に、守秘義務の対象であり、被検者の了解なく血縁者を含む第三者に開示すべきではない。

被検者の診断結果が血縁者の健康管理に役立ち、その情報なしには有効な予防や治療に結びつけることができないと考えられる場合には、血縁者等にも開示することも考慮される。その際、被検者本人の同意を得たのちに血縁者等にも開示することが原則である。例外的に、被検者の同意が得られない状況下であっても血縁者の不利益を防止する観点から血縁者等への結果開示を考慮する場合があります。この場合の血縁者等への開示については、担当する医師の単独の判断ではなく、当該医療機関の倫理委員会に諮るなどの対応が必要である。



3) 医療従事者への教育・研修

他の診療情報に加えた特性を有する遺伝情報にアクセスする可能性のある全ての医療従事者に対して、遺伝医学の基本的知識、守秘義務の徹底、および個人の遺伝情報の適切な取扱いに関する事項について十分な教育・研修を行う必要がある。

4) 被検者に対する守秘義務と血縁者への結果説明

遺伝学的検査で得られた個人の遺伝情報は、すべての医療情報と同様に、守秘義務の対象であり、被検者の同意なく血縁者を含む第三者に開示すべきではない。

但し、被検者の診断結果が血縁者の健康管理に役立ち、その情報なしには有効な予防や治療に結びつけることができないと考えられる場合には、血縁者等にも開示することも考慮される。その際、被検者本人の同意を得たのちに血縁者等にも開示することが原則である。例外的に、被検者の同意が得られない状況下であっても血縁者の不利益を防止する観点から血縁者等への結果開示を考慮する場合があります。この場合の血縁者等への開示については、担当する医師の単独の判断ではなく、倫理カンファレンスや当該医療機関の倫理委員会に諮るなどの対応が必要である。

5) 社会的不利益や差別の防止への配慮

全ての医療従事者は、取り扱う遺伝情報が、他の機微情報と同様に、保険や雇用、結婚、教育など医療以外の様々な場面で、患者や血縁者に対する社会的な不利益や差別につながる可能性にも十分に留意して取り扱う必要がある。他の医療情報と同様に、民間保険会社等の第三者から患者の健康状態等について照会があった場合、患者の同意を得ずに回答してはならない。なお、同意取得に際しては、患者の利益・不利益について十分に偏りのない説明を行う。

「遺伝学的検査の実施」の新設

2011年版

記載なし



2022年版

遺伝学的検査の実施に際しては、医療法等で示された基準の精度の確保を行うように努める。

医療法等の改正を反映させるために追記されたが以下のような細かい点は、記載されていない。「遺伝学的検査（診療の用に供する場合）の提供施設は、医療機関、医療機関内ブランチラボ、衛生検査所に限られており、各種標準作業書、作業日誌、台帳を備え、内部精度管理、外部精度管理調査の受検、適切な研修などを実施することが必要になる。」

2011年版

記載なし

遺伝子変異には生殖細胞系列変異と体細胞変異がある。

後者は受精後もしくは出生後に体細胞において後天的に獲得される遺伝子変異であり、原則として次世代に受け継がれることはない。主として悪性腫瘍などにみられる変異である。この変異を明らかにするためには直接、その腫瘍化した細胞、もしくは組織を用いて検査することが必要である。

「おわりに」の改定

2022年版

➡ なお、遺伝医学関連10学会による「遺伝学的検査に関するガイドライン」(2003年8月)は廃止する。

【注】の改定

➡ バリエントとはDNA塩基配列における個人差を示すものであり、病気の原因と考えられるもの、病気の原因とは考えられないもの、および現時点では判断できないものがある。遺伝子の病的バリエント(変異)には生殖細胞系列のものと後天的に体細胞に生じたものがある。

➡ 後者は受精後もしくは出生後に体細胞において後天的に獲得される**遺伝子の変化**であり、原則として次世代に受け継がれることはない、主として悪性腫瘍などにみられる**遺伝子の変化**である。この**変化**を明らかにするためには直接、その腫瘍化した細胞、組織、あるいはそれら由来の核酸(DNA・RNA)を含む検体(血漿、血清、尿、髄液等の液体成分など)を用いて検査することが必要である。

がんゲノム医療などの現状に合わせ、リキッドバイオプシーを記載した。

「Q&A」の変更

2022年版

Q このガイドラインの位置づけについて教えてください。

A **個人の遺伝情報を扱う**遺伝学的検査・診断を医療として実施する際に求められる、基本的事項と原則が記載されています。遺伝学的検査が行われる疾患（群）、領域、診療科は多様であり、それぞれに固有の留意点が存在しますので、さらに具体的には関連学会により、各疾患（群）、領域の留意点を考慮し、**かつ本ガイドラインの趣旨に則して作成され更新される各論部分のガイドラインやマニュアルに基づいて、適切に運用される**ことが望まれます。

「Q&A」の変更

2022年版

Q このガイドラインで最も重要視していることは何でしょうか？

A 遺伝情報の特性を十分に理解し、遺伝学的検査・診断を実施し、診療記録として共有することです。そのためには、各診療科の医師自身を含むすべての医療従事者が遺伝医学に関する十分な理解と知識および経験を持つ必要があります。日進月歩の遺伝学的検査・診断に関する情報を得るとともに、必要に応じて、遺伝医療の専門家と連携して対応することも重要です。

「Q&A」の変更

2022年版

Q すでに発症している患者の診断を目的として行われた遺伝学的検査の結果は、他の臨床検査の結果と同様に、診療録に記載する必要があるとこのガイドラインには記載されていますが、他の血縁者にも影響を与える個人の遺伝情報を当該患者に関与する医療従事者であれば誰でも閲覧可能な電子カルテに掲載してよいのでしょうか？

A 遺伝学的検査の結果は診療情報に含まれますので、電子カルテに記載することが必要です。医療安全の観点からも、患者の診療に関係する医療従事者は、チーム医療の推進に必要な遺伝情報を含む全ての診療記録を共有すべきです。電子カルテに記載された遺伝学的検査の情報について適切に取り扱うことができるように、医療機関においては、遺伝情報にアクセスできる医療従事者に対して、遺伝医学の基本的知識、および個人の遺伝情報の適切な取扱いに関する事項について十分な教育・研修を行う事が求められます。

「Q&A」の変更

2022年版

Q 遺伝医療にかかる診療情報を紙カルテに記載し、共通の電子カルテには記載しないで運用した場合、規則上何か問題がありますか？

A 医療機関側としては、保険診療における「診療録管理体制加算」は、すべての診療記録の中央管理を条件としているため、一部の診療記録を別管理にしている場合は、加算請求ができなくなる可能性があります。また、「診療録管理体制加算」算定の条件を満たしていることが、2012年からは7:1 入院基本料の要件に、また2016 年からは10:1 入院基本料の要件となったため、多くの医療機関では、実質的にすべての診療記録の中央保管が必要となっています。

「Q&A」の変更

2022年版

Q 研究として行っている遺伝子解析は、このガイドラインの対象となるのでしょうか？

A 研究として行っている遺伝子解析は、本ガイドラインの対象にはなりません。但し、研究として行った場合であっても、その解析結果を分析的妥当性、臨床的妥当性ならびに臨床的有用性があるものとして被検者に開示する場合（診療の用に供する場合）には、医療としての遺伝学的検査の結果得られる情報と同等であることからこのガイドラインに従うことが望まれます。被検者には、検査実施前に研究と診療の違いを説明し、結果の開示において、研究として実施された結果であることを説明し理解を求めましょう。また、医療として行われる遺伝学的検査であっても、研究的側面がある場合は、研究の指針（「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」等）にも則って行う必要があります。また、医療として行われる遺伝学的検査であっても、研究的側面がある場合は、研究の指針（「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」等）にも則って行う必要があります。

「Q&A」の変更

2022年版

Q 今後の課題としてはどのようなことがありますか？

A 遺伝学的検査・診断は、すべての診療科の医師および医療従事者にとって重要な医療行為になっているため、医師および医療従事者、医療機関、学会には、それぞれ次の事柄が望まれます。

*医師および医療従事者：遺伝医学の基本的な知識をもち、最新の情報を得るよう自己研鑽に努めるとともに、必要に応じて、遺伝医療の専門家と連携して対応する。

*医療機関：遺伝学的検査・診断に関与する医師および医療従事者を対象に、遺伝医学の啓発・教育を継続して行うとともに、適切な遺伝医療を実施できる体制を整備する。

*学会：疾患（群）、領域、診療科ごとのガイドラインやマニュアル等を本ガイドラインの趣旨に則して作成するとともに、各領域における遺伝医療、遺伝カウンセリングのあり方について教育・啓発を行う。

*また、国民が安心してゲノム医療を受けるためには、保険や雇用、結婚、教育など医療以外の様々な場面で、不当な差別や社会的不利益が起こらないように法的整備を含めた体制を構築していく必要があります。日本医学会では「遺伝情報・ゲノム情報による不当な差別や社会的不利益の防止」についての共同声明を公表しています。

「Q&A」の変更

2022年版

Q 診療記録に遺伝学的検査の結果や遺伝カウンセリングの内容は含まれますか？

A 日本医師会「診療情報の提供に関する指針」によると、診療情報とは診療の過程で、患者の身体状況、病状、治療等について医師またはその指揮・監督下にある医療従事者が知り得た情報とされており、診療記録には医師法第24条に規定される診療録、手術記録、麻酔記録、各種検査記録、検査成績表、エックス線写真、助産録、看護記録、その他診療の過程で患者の身体状況、病状等について作成、記録された書面、画像等の一切を指すとされています。したがって、遺伝学的検査の結果や遺伝カウンセリングの内容も診療記録に含まれると考えられます。

【まとめ】

- I. 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」は個人の遺伝情報を扱う遺伝学的検査・診断を医療として実施する際に求められる基本的事項と原則が記載されている。2011年2月に発行された。
- II. 今回、日本医学会「遺伝子・健康・社会」検討委員会が主導し、2022年3月に11年ぶりに改定された。
- III. 発症前診断を発症前遺伝学的検査に、変異を病的バリエーションに変更など、用語の改定を行った。
- IV. 遺伝学的検査の結果は診療情報に含まれるので、電子カルテに記載することが必要。医療安全の観点からも、チーム医療の推進に必要な遺伝情報を含む全ての診療記録を共有すべきであるとされた。
- V. 意義不明のバリエーション(variant of unknown significance)や二次的所見の記載。
- VI. 不利益・差別防止への配慮がなされた。
- VII. 薬理遺伝学検査の記載は削除された。
- VIII. 2018年12月施行の医療法等の改正を反映させるための追記がある。
- IX. 遺伝医学関連10学会による「遺伝学的検査に関するガイドライン」(2003年8月)は廃止するとされた。

ご清聴ありがとうございました。