

「遺伝学的検査における外部精度管理としてのクロスチェックワーキンググループ」の活動報告

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33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55回大会
日時:2023年10月6日(金)
13:40~14:00
会場:パシフィコ横浜 第5・9会場



本日お話しする内容

- 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(2022)」について
- II. 「良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律」について
- III. 「遺伝学的検査における外部精度管理としてのクロスチェック」について

日本医療検査科学会第55回大会 COI 開示

日本大学医学部病態病理学系臨床検査医学分野

中山智祥

演題発表に関連し、開示すべきCOI 関係にある企業などとして、

① 顧問:

顧問ではないが、倫理規定・技術指導として保健科学研究所

② 株保有・利益: なし

③ 特許使用料: なし

④ 講演料: なし

⑤ 原稿料: なし

⑥ 受託研究・共同研究費: なし

⑦ 奨学寄付金: なし

⑧ 寄付講座所属:

筆頭発表者は平成25年10月1日から令和元年9月30日まで株式会社 保健科学研究所からの寄付による寄付講座(日本大学医学部病態病理学系コンパニオン診断学分野)に所属していた。また令和2年6月1日から現在まで日本電子株式会社からの寄附による寄附講座(日本大学医学部疾患プロテオミクス技術開発学講座)に所属していた。

⑨ 特別な便益の提供: なし

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(2022)」について

<https://jams.med.or.jp/>

The screenshot shows a web browser window with the URL https://jams.med.or.jp/rinshobukai_ghs/index.html. The page is titled 「遺伝子・健康・社会」検討委員会 (Discussion Committee on Genetics, Health, and Society). The main content area is yellow and contains the following text:

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

Below the main text, there are two sections with green headers:

- 委員名簿 (Committee Roster)
- 母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査 (New Prenatal Genetic Testing Using Maternal Blood)

At the bottom of the page, there is a link: (🔗 [「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査」について](#))

<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)

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。)

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」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

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」であいまい性について言及した

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

3-1)-(2)「遺伝学的検査の結果の伝え方」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

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。

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。

3-4)「多因子疾患の遺伝学的検査(易罹病性診断)」の改定

2011年版

2022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。



- ・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ます、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)が見つかることがあること**

4「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。



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。

つづき

4「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。

6「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

バリエーションとは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ーション(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 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。

【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。

II.「良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律」について

令和五年法律第五十七号

良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律

目次

[第一章 総則（第一条—第七条）](#)

[第二章 基本計画（第八条）](#)

[第三章 基本的施策（第九条—第二十一条）](#)

[附則](#)

第一章 総則

（目的）

第一条 この法律は、ゲノム医療が個人の身体的な特性及び病状に応じた最適な医療の提供を可能とすることにより国民の健康の保持に大きく寄与するものである一方で、その普及に当たって個人の権利利益の擁護のみならず人の尊厳の保持に関する課題に対応する必要があることに鑑み、良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策（以下「ゲノム医療施策」という。）に関し、基本理念を定め、及び国等の責務を明らかにするとともに、基本計画の策定その他ゲノム医療施策の基本となる事項を定めることにより、ゲノム医療施策を総合的かつ計画的に推進することを目的とする。

（定義）

第二条 この法律において「ゲノム医療」とは、個人の細胞の核酸を構成する塩基の配列の特性又は当該核酸の機能の発揮の特性に応じて当該個人に対して行う医療をいう。

2 この法律において「ゲノム情報」とは、人の細胞の核酸を構成する塩基の配列若しくはその特性又は当該核酸の機能の発揮の特性に関する情報をいう。

（基本理念）

第三条 ゲノム医療施策は、次に掲げる事項を基本理念として行われなければならない。一 ゲノム医療の研究開発及び提供に係る施策を相互の有機的な連携を図りつつ推進することにより、幅広い医療分野における世界最高水準のゲノム医療を実現し、その恵沢を広く国民が享受できるようにすること。

二 ゲノム医療の研究開発及び提供には、子孫に受け継がれ得る遺伝子の操作を伴うものその他の人の尊厳の保持に重大な影響を与える可能性があるものが含まれることに鑑み、その研究開発及び提供の各段階において生命倫理への適切な配慮がなされるようにすること。

三 生まれながらに固有で子孫に受け継がれ得る個人のゲノム情報には、それによって当該個人はもとよりその家族についても将来の健康状態を予測し得る等の特性があることに鑑み、ゲノム医療の研究開発及び提供において得られた当該ゲノム情報の保護が十分に図られるようにするとともに、当該ゲノム情報による不当な差別が行われることのないようにすること。

（国の責務）

第四条 国は、前条の基本理念にのっとり、ゲノム医療施策を総合的かつ計画的に策定し、及び実施する責務を有する。

（地方公共団体の責務）

第五条 地方公共団体は、第三条の基本理念にのっとり、ゲノム医療施策に関し、国との連携を図りつつ、その地域の状況に応じて、施策を策定し、及び実施する責務を有する。

（医師等及び研究者等の責務）

第六条 医師、医療機関その他の医療関係者（以下「医師等」という。）並びに研究者及び研究機関（以下「研究者等」という。）は、国及び地方公共団体が実施するゲノム医療施策及びこれに関連する施策に協力するよう努めなければならない。

（財政上の措置等）

第七条 政府は、ゲノム医療施策を実施するため必要な財政上の措置その他の措置を講じなければならない。

第二章 基本計画

第八条 政府は、ゲノム医療施策を総合的かつ計画的に推進するため、ゲノム医療施策に関する基本的な計画（以下この条において「基本計画」という。）を策定しなければならない。

2 基本計画は、次に掲げる事項について定めるものとする。

一 ゲノム医療施策についての基本的な方針

二 ゲノム医療施策に関し政府が総合的かつ計画的に実施すべき施策

三 前二号に掲げるもののほか、ゲノム医療施策を総合的かつ計画的に推進するために必要な事項

3 基本計画に定める施策については、原則として、当該施策の具体的な目標及びその達成の時期を定めるものとする。

4 政府は、基本計画を策定し、又は変更したときは、遅滞なく、これを公表しなければならない。

5 政府は、適時に、第三項の規定により定める目標の達成状況を調査し、その結果を公表しなければならない。

第三章 基本的施策

（ゲノム医療の研究開発の推進）

第九条 国は、ゲノム医療の研究開発の推進を図るため、ゲノム医療に関し、研究体制の整備、研究開発に対する助成その他の必要な施策を講ずるものとする。

（ゲノム医療の提供の推進）

第十条 国は、ゲノム医療の提供の推進を図るため、ゲノム医療の拠点となる医療機関の整備、当該医療機関と他の医療機関との連携の確保その他の必要な施策を講ずるものとする。

（情報の蓄積、管理及び活用に係る基盤の整備）

第十一条 国は、個人のゲノム情報及びその個人に係る疾患、健康状態等に関する情報を大量に蓄積し、管理し、及び活用するための基盤の整備を図るため、これらの情報及びこれに係る試料を大規模かつ効率的に収集し、並びに適切に整理し、保存し、及び提供する体制の整備、極めて高度な演算処理を行う能力を有する電子計算機による情報処理システムの整備及び的確な運用、国際間における情報の共有の戦略的な推進その他の必要な施策を講ずるものとする。

（検査の実施体制の整備等）

第十二条 国は、ゲノム医療の提供に際して行われる個人の細胞の核酸に関する検査について、ゲノム医療を提供する医療機関及びその委託を受けた機関における実施体制の整備及び当該検査の質の確保を図るために必要な施策を講ずるものとする。

（相談支援に係る体制の整備）

第十三条 国は、ゲノム医療の提供を受ける者又はその研究開発に協力してゲノム情報若しくはこれに係る試料を提供する者に対する相談支援の適切な実施のための体制の整備を図るため、これらの者の相談に応じ、必要な情報の提供、助言その他の支援を行う仕組みの整備、当該相談支援に関する専門的な知識及び技術を有する者の確保その他の必要な施策を講ずるものとする。

（生命倫理への適切な配慮の確保）

第十四条 国は、ゲノム医療の研究開発及び提供の各段階において生命倫理への適切な配慮がなされることを確保するため、医師等及び研究者等が遵守すべき事項に関する指針の策定その他の必要な施策を講ずるものとする。

（ゲノム情報の適正な取扱いの確保）

第十五条 国は、ゲノム医療の研究開発及び提供の推進に当たっては、生まれながらに固有で子孫に受け継がれ得る個人のゲノム情報について、その保護が図られつつ有効に活用されることが重要であることを踏まえ、ゲノム医療の研究開発及び提供において得られた当該ゲノム情報の取得、管理、開示その他の取扱いが適正に行われることを確保するため、医師等及び研究者等が遵守すべき事項に関する指針の策定その他の必要な施策を講ずるものとする。

（差別等への適切な対応の確保）

第十六条 国は、ゲノム医療の研究開発及び提供の推進に当たっては、生まれながらに固有で子孫に受け継がれ得る個人のゲノム情報による不当な差別その他当該ゲノム情報の利用が拡大されることにより生じ得る課題（次条第二項において「差別等」という。）への適切な対応を確保するため、必要な施策を講ずるものとする。

（医療以外の目的で行われる核酸に関する解析の質の確保等）

第十七条 国は、ゲノム医療に対する信頼の確保を図り、併せて国民の健康の保護に資するため、医療以外の目的で行われる個人の細胞の核酸に関する解析（その結果の評価を含む。）についても、科学的知見に基づき実施されるようにすることを通じてその質の確保を図るとともに、当該解析に係る役務の提供を受ける者に対する相談支援の適切な実施を図るため、必要な施策を講ずるものとする。

2 国は、前三条の趣旨を踏まえ、前項の解析についても、生命倫理への適切な配慮並びに第十五条に規定するゲノム情報の適正な取扱い及び差別等への適切な対応を確保するため、必要な施策を講ずるものとする。

（教育及び啓発の推進等）

第十八条 国は、国民がゲノム医療及びゲノム医療をめぐる基礎的事項についての理解と関心を深めることができるよう、これらに関する教育及び啓発の推進その他の必要な施策を講ずるものとする。

（人材の確保等）

第十九条 国は、ゲノム医療の研究開発及び提供に関する専門的な知識及び技術を有する人材の確保、養成及び資質の向上に必要な施策を講ずるものとする。

（関係者の連携協力に関する措置）

第二十条 国は、ゲノム医療施策の効果的な推進を図るため、関係行政機関の職員、医師等、研究者等、関係事業者その他の関係者による協議の場を設ける等、関係者の連携協力に関し必要な措置を講ずるものとする。

（地方公共団体の施策）

第二十一条 地方公共団体は、第九条から前条までの国の施策を勘案し、その地域の状況に応じて、ゲノム医療施策の推進を図るよう努めるものとする。

附 則

（施行期日）

1 この法律は、公布の日から施行する。

（検討）

2 政府は、この法律の施行後五年を目途として、この法律の施行の状況について検討を加え、必要があると認めるときは、その結果に基づいて所要の措置を講ずるものとする。

日本遺伝子診療学会

Japanese Society for Gene Diagnosis and Therapy

[ホーム](#)[学会概要](#)[学術事業](#)[大会のご案内](#)[遺伝子診断・検査技術推進フォーラム](#)[ジェネティックエキスパート認定制度](#)[臨床遺伝情報検索講習会](#)[委員会活動](#)[関連リンク](#)

ゲノム基本法成立におけるコメント

今般、「良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律」が成立しました。

ゲノムとは個人が生まれながらに持つ遺伝子情報のすべてをまとめた概念です。ヒトゲノムは生物としての人の設計図であり、細胞内のDNAというひも状の分子に約30億文字からなる情報として書かれています。

このゲノム情報を読み尽くす技術がここ10年ほどで実用化しました。ゲノム情報の個人差は、生まれながらにして一人ひとりが異なることの要因でもあり、さらに個人の病気へのかかりやすさ（かかりにくさ）に関係する情報でもあります。またがんが発症する場合には、体の一部の細胞のゲノム情報が変化することも明らかとなりました。

そこでゲノム情報を診断や治療法の選択に用いるという概念が生まれ、ゲノム医療と称されています。ゲノム医療の考え方に従い、難病やがんの新たな治療法が見出されたことは人類に恩恵をもたらしており、今後も医療現場におけるゲノム医療の活用やその基礎となる研究の推進が望まれます。一方で生まれながらにして個人が有するゲノム情報は、本人およびその血のつながりのある方、さらには子孫についても将来の健康状態や障がいを予測し得るといった特性があります。ゲノム医療の推進にあたっては、不当な差別の防止など生命倫理の立場から適切な配慮が必要です。

[関連リンク](#)[事務手続](#)[入会のご案内](#)[会員専用ログイン](#)

医療の推進にあたっては、不当な差別の防止など生命倫理の立場から適切な配慮が必要です。

今般、新しい法律が成立したことから、ゲノム医療が加速すると期待されます。超党派の国会議員により提出された本法案の早期成立に当たっては、ゲノム医療の推進の必要性和ゲノム情報の保護の重要性について、58の学術・医療関連団体、184の患者・障がい児者・家族関連団体、その他の市民・消費者・福祉関連団体、産業関連団体を含む250を超える団体からの賛同が集まり、その声を国会に届けてきました。

ゲノム情報の分析と医学的な解釈を行い、得られた結果を適切に患者さんたちに伝えて最良の医療につなげることを専門分野とするわれわれは、ゲノム情報の活用と保護は車の両輪であることを再認識し、今後も関連する学術団体・患者団体を含めて幅広く連携して、より良い医療の提供と普及という共通の目標に向かって努力を重ねる所存です。

令和5年6月9日

日本人類遺伝学会理事長 小崎 健次郎

日本遺伝カウンセリング学会理事長 櫻井 晃洋

日本遺伝子診療学会理事長 中山 智祥

東京大学医科学研究所 公共政策研究分野 武藤 香織

ゲノム基本法成立におけるコメント



III.「遺伝学的検査における外部精度 管理としてのクロスチェック」について

外部精度管理について

② 想定される代替方法

- 現在、遺伝子関連検査・染色体検査において、国内の機関により実施される外部精度管理調査として体制が整っているものとしては、一社）日本臨床衛生検査技師会が行っている結核菌群の定性並びに B 型肝炎ウイルス及び C 型肝炎ウイルスの定量の 3 項目がある。また、米国病理医協会（College of American Pathologist（CAP））が実施する外部精度管理調査では、より多くの項目が利用可能である。これら以外の外部精度管理調査の代替方法としては、以下が考えられる。
- 検体検査の精度管理の外部の者による評価（以下「外部精度管理評価」という。）は、広域的かつ継続的に実施されるもの※¹と技能試験スキーム※²によって実施されるものがあるが、医療機関、衛生検査所等の各施設が施設間で連携して、それぞれ保管・保有する検体を用いるなどして、検体検査の精度の相互確認することを求めるなど、現在実施できるものを一定程度要件として位置付けるべきである。

※1 国内では、公社）日本医師会、一社）日本臨床衛生検査技師会、一社）日本衛生検査所協会等によって、広域的かつ継続的に実施される外部精度管理調査が挙げられる。

※2 施設間同士で保有・保管試料（サンプル）を用いて検査結果について比較することが挙げられる。

**「検体検査の
精度管理等に
関する検討会
とりまとめ」(平
成30年3月)
から**

お問い合わせ

English



一般社団法人

日本医療検査科学会

The Japan Association for Clinical Laboratory Science

(旧:日本臨床検査自動化学会)

検索する

新規入会申込み

会員マイページ

ホーム

本学会について

会員の皆様へ

委員会

書籍販売

COI

受賞関連

ホーム > 委員会 > 遺伝子・プロテオミクス技術委員会

遺伝子・プロテオミクス技術委員会

委員会活動内容

- 2020年度 活動予定
- 第5回白血病関連遺伝子検査外部精度管理参加申し込み案内
- 遺伝学的検査の外部精度管理参加申し込み案内

遺伝学的検査の外部精度管理の案内

遺伝学的検査の外部精度管理を下記の項目について実施いたします。

1. 実施項目

ヒトゲノム DNA におけるバリアントの genotyping 一致率検討

研究用として市販されているヒトゲノム DNA (cell line を含む) を用いる。ある遺伝子の一部をダイレクトシーケンシングや次世代シーケンシングなどで塩基配列を決定する。バリアントについて遺伝型を決定する (genotyping)。同一サンプルについて複数の施設間で genotyping の一致率を割り出し評価する (クロスチェック)。その報告書をもって外部精度管理とする。

2. 参加申し込み方法・詳細については下記にお問い合わせください。

日本大学医学部病態病理学系臨床検査医学分野

日本大学医学部附属板橋病院臨床検査医学科

中山智祥

nakayama.tomohiro@nihon-u.ac.jp

03-3972-8111

遺伝学的検査の外部精度評価実施証明書

施設名 三重大学医学部附属病院ゲノム医療部

実施責任者 奥川喜永 殿

証明書番号 CC-004

貴施設は一般社団法人 日本医療検査科学会 遺伝子・プロテオミクス技術委員会が実施

する遺伝学的検査の外部精度評価（施設間クロスチェック）を実施したことを証明する。

結果

解析バリエーション rs3091244, NG_013007.1:g.4715C>T, NG_013007.1:g.4715C>A				
サンプル ナンバー	日本大学医学部病態病理 学系臨床検査医学分野 責任者 中山智祥	三重大学医学部附属病院 ゲノム医療部 責任者 奥川喜永	一致か不 一致か	一致率
2022_①	A/A	A/A	一致	10/10= 100%
2022_②	C/A	C/A	一致	
2022_③	C/C	C/C	一致	
2022_④	C/C	C/C	一致	
2022_⑤	T/T	T/T	一致	
2022_⑥	C/A	C/A	一致	
2022_⑦	C/T	C/T	一致	
2022_⑧	C/T	C/T	一致	
2022_⑨	C/C	C/C	一致	
2022_⑩	C/A	C/A	一致	

2023 年 3 月 23 日

一般社団法人 日本医療検査科学会 遺伝子・プロテオミクス技術委員会 委員長 村上正巳

遺伝学的検査における外部精度管理としてのクロスチェックワーキンググループ代表 中山智祥

遺伝学的検査の外部精度評価実施証明書

施設名 獨協医科大学 ゲノム診断・臨床検査医学

実施責任者 小飼貴彦 殿

証明書番号 CC-006

貴施設は一般社団法人 日本医療検査科学会 遺伝子・プロテオミクス技術委員会が実施

する遺伝学的検査の外部精度評価（施設間クロスチェック）を実施したことを証明する。

結果

解析バリエーション rs3091244, NG_013007.1:g.4715C>T, NG_013007.1:g.4715C>A				
サンプル ナンバー	日本大学医学部病態病理 学系臨床検査医学分野 責任者 中山智祥	獨協医科大学 ゲノム診 断・臨床検査医学 責任者 小飼貴彦	一致か不 一致か	一致率
2022_①	A/A	A/A	一致	10/10= 100%
2022_②	C/A	C/A	一致	
2022_③	C/C	C/C	一致	
2022_④	C/C	C/C	一致	
2022_⑤	T/T	T/T	一致	
2022_⑥	C/A	C/A	一致	
2022_⑦	C/T	C/T	一致	
2022_⑧	C/T	C/T	一致	
2022_⑨	C/C	C/C	一致	
2022_⑩	C/A	C/A	一致	

2023 年 3 月 23 日

一般社団法人 日本医療検査科学会 遺伝子・プロテオミクス技術委員会 委員長 村上正巳

遺伝学的検査における外部精度管理としてのクロスチェックワーキンググループ代表 中山智祥

クロスチェックの申込をお待ちしております。

ご清聴ありがとうございました。

nakayama.tomohiro@nihon-u.ac.jp

日本大学医学部病態病理学系臨床検査医学分野
中山智祥