平成 25 年度中小企業支援調査
（再生医療による経済効果及び
再生医療等の事業環境整備に関する調査）
報告書

（遺伝子検査ビジネスに関する調査）
報告書

平成 26 年 2 月

委託元 経済産業省

委託先 株式会社ドリームインキュベータ

目　次

はじめに 2
検討の進め方及び実施体制 3
第１章　調査の概要 6
第２章　遺伝子検査ビジネスの概要 8
　第１節 遺伝子検査の概要
　第２節 国内の遺伝子検査／遺伝学的検査の流れと事業者・医療機関等の整理
第３章　遺伝子検査ビジネスの現状と課題 15
　第１節　　遺伝子検査ビジネスの現状
　第２節　　前年度調査を踏まえた課題
　第３節　　既存の関連法規、指針及びガイドライン等の整理
第４章　研究会で解決案として出された意見の整理 25
　第１節　　議論の概要
　第２節　　個々の議論の詳細
第５章　調査結果を踏まえた今後の展望 39
参考資料 41

はじめに

近年、血液や唾液等の試料の中の遺伝子を解析し、その結果から疾病罹患リスク（がん、生活習慣病などの病気の罹りやすさ）、体質（太りやすさ、アルコール代謝など）、能力、血縁関係等を判定・評価するいわゆる遺伝子検査ビジネスが米国等の海外企業やベンチャー企業を中心に急速に発展している。

このうち、疾病罹患リスク及び体質についての消費者向け遺伝子検査は、生活習慣病予防のための行動変容のきっかけを与え得るため、消費者の健康維持増進に寄与するサービスとなることが期待されている。一方で、科学的根拠に乏しい検査があるなど、当該ビジネスが抱える問題点について学術団体等から懸念の声[1]が上がっているため、それらの指摘に適切に対応するとともに、今後、科学的知見の蓄積等によって検査の信頼性等が向上すること等も見越して、今の段階から必要な環境整備を行っていくことが望まれる。

「平成24年度中小企業支援調査（個人遺伝情報保護の環境整備に関する調査）（遺伝子検査ビジネスに関する調査）」（以下「前年度調査」という。）では、遺伝子検査ビジネスの現状と動向を把握するため、国内外のビジネスの実態、消費者とインターネット等で検体採取キット及び検査結果を直接取引するいわゆるDTC（Direct To Consumer）遺伝子検査（以下「消費者直接販売型の遺伝子検査」という。）に関する海外の規制・ガイドライン等の現状調査等を行い、事業者の遵守事項及び一般消費者に向けた事業者選定チェックリスト等を整理した。

そこで本年度では、前年度調査を踏まえ、遺伝子検査ビジネスの健全な成長に必要な方向性や方策を調査するべく、疾病罹患リスク及び体質を対象とした遺伝子検査ビジネスを中心に、現在、ビジネスを行う上で内在している課題を検討し、具体的に抽出された 3 つの課題「検査の質をいかに担保するか（分析の質の担保）」「科学的根拠をどう担保するか（科学的根拠）」「情報提供をどう適切に行うか（情報提供の方法）」について、論点整理を行った。検討に当たっては、①遺伝子検査ビジネスはグローバルなビジネスであり、国内のルール（法規、指針及びガイドライン等）を制定したとしても容易に国境を越えられてしまうこと、②解析速度の速い第三世代、第四世代シークエンサー等の解析装置が開発されつつあることから、近い将来、誰もが自らの遺伝情報を入手できる時代に突入することも想定されること等に留意した。

本調査では、現状の各課題について意見の整理を行ったが、急速に変化する環境に対応するため、適時課題を抽出し、継続して議論することが望まれる。

---

1 「一般市民を対象とした遺伝子検査に関する見解」（平成 22 年、日本人類遺伝学会）、拡がる遺伝子検査市場への重大な懸念表明」（平成 24 年 3 月、日本医学会臨床部会運営委員会）等

検討の進め方及び実施体制

本調査における検討は以下の順序で進めた。

まず、前年度調査を踏まえて、消費者向け遺伝子検査ビジネスについて、事業者が消費者からの注文を受付ける段階から、その検査結果の報告及びそれに基づく消費者の生活・体質改善を促す処置の段階までのプロセスを細分化し、それぞれの段階における課題をリストアップした。

具体的には、それぞれのプロセス毎にNPO個人遺伝情報取扱協議会（以下「CPIGI」という。）により制定された「個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準」（以下「CPIGI自主基準」という。）及び前年度調査で整理を行った「遺伝子検査ビジネス実施事業者の遵守事項」（以下「前年度調査で整理したこと」という。）の内容を確認しながら、本調査で設置した研究会の委員にインタビューすることで、特に重要な課題を整理した。

研究会では整理された3つの重要な課題「検査の質をいかに担保するか（分析の質の担保）」「科学的根拠をどう担保するか（科学的根拠）」「情報提供をどう適切に行うか（情報提供の方法）」について、健全なビジネスの姿を示すとともに健全な成長に必要なビジネス環境を検討するため、あるべきルールの方向性及びその遵守に当たっての課題を討議した。

また、並行して前年度調査と同様に、遺伝子検査に関する全国の消費生活相談情報を収集・確認した。

○ 遺伝子検査ビジネスに関する研究会

本調査を進めるうえで必要な知見や検討の示唆を得るため、学識経験者、企業等、多彩なメンバーによる研究会を設置した。メンバーは以下のとおり。

	大塚　博正	ソニー株式会社　メディカル　シニアアドバイザー
（座長）	小杉　眞司	京都大学大学院医学研究科　社会健康医学系　教授
	櫻井　晃洋	札幌医科大学医学部　遺伝医学　教授
	佐藤バラン伊里	ジェネシスヘルスケア株式会社 取締役
	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
	武安　岳史	Ｇ＆Ｇサイエンス株式会社　営業部学術営業課　課長
	塚原　祐輔	株式会社理研ジェネシス　代表取締役
	堤　　正好	特定非営利活動法人　個人遺伝情報取扱協議会　代表理事
	別所　直哉	ヤフー株式会社　社長室長　執行役員
	武藤　香織	東京大学医科学研究所　公共政策研究分野　教授
	山﨑　義光	株式会社サインポスト　代表取締役

（五十音順）

○ オブザーバー

江崎　禎英	経済産業省 製造産業局生物化学産業課課長
下田　裕和	経済産業省 製造産業局生物化学産業課課長補佐
柳沼　　宏	経済産業省 製造産業局生物化学産業課課長補佐
森　　理人	経済産業省 製造産業局生物化学産業課係員
小松　和典	厚生労働省 医政局指導課医療関連サービス室室長補佐
寺本　勝敏	厚生労働省 医政局指導課医療関連サービス室企画指導係長
小野　厚隆	厚生労働省 医政局指導課医療関連サービス室技術管理係
森田　弘一	経済産業省 商務情報政策局ヘルスケア産業課課長
久保田裕子	経済産業省 商務情報政策局ヘルスケア産業課課長補佐

○ 研究会開催スケジュール

第 1 回（平成 26 年 1 月 23 日）重要課題と解決の方向性に関する論点

第 2 回（平成 26 年 2 月 6 日）課題の解決の方向性及び具体的な解決策

第１章 調査の概要

昨年(平成 25 年)、遺伝性の乳がんや卵巣がんを発症するリスクに関する遺伝子検査（BRCA1）の結果を受けて、海外有名女優が予防のための両乳腺切除手術を受けたとの報道があった。それを契機に、遺伝子検査が病気に罹患するリスクを予見し、自らリスクを回避する予防的治療につなげられるものとして注目を集めている。

遺伝子検査ビジネスは、まだまだ発展途上にあり研究成果の集積が日進月歩で進んでいる段階であること、消費者にとって遺伝子の分野自体が難解であるため、情報格差が極めて大きく、遺伝子検査及び関連する倫理問題等についての消費者の理解が十分とは言えない状態であり、遺伝子検査への高い期待等から、その結果に対する誤解・過信なども生じうる状況にある。しかしながら、現在の科学的知見に基づく事実を正確に消費者に伝えることができれば、消費者の健康増進に一定の役割を果たせる可能性があることから、国・事業者・学術団体等が意識的に適正なビジネスに育てることが重要となる。

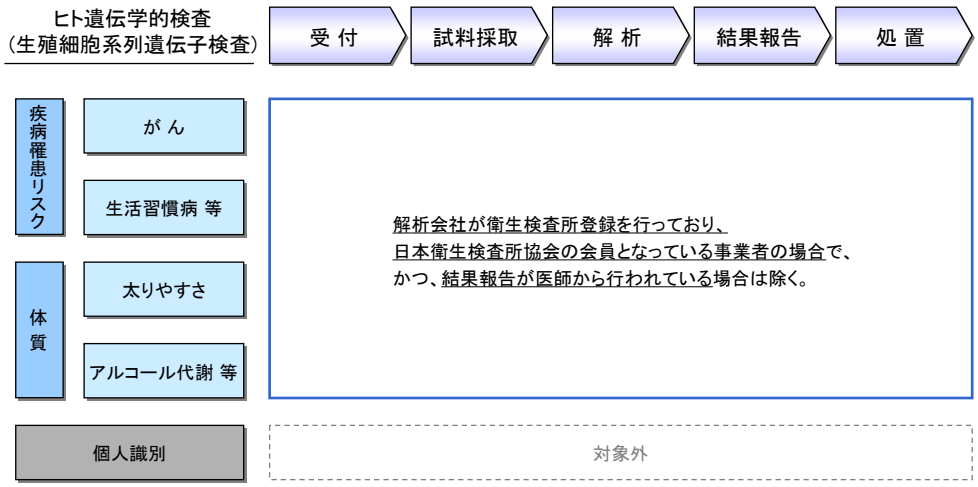
そこで本調査は、消費者の健康増進への寄与が期待される遺伝子検査について、健全な成長に必要なビジネス環境を検討するため、あるべきルールの方向性及びその遵守に当たっての課題を抽出・整理することを目的とする。

なお、本調査の目的を踏まえ、ヒト遺伝学的検査（生殖細胞系列遺伝子検査）[2]のうち個人識別（親子鑑定等）を除く消費者向け遺伝子検査を検討対象とした。ただし、解析会社が衛生検査所登録を行っており、日本衛生検査所協会の会員[3]となっている事業者の場合で、かつ、結果報告が医師から行われている場合は本調査のスコープから除外している。

2 「第 2 章　遺伝子検査ビジネスの概要　第 1 節　遺伝子検査の概要　1. 遺伝子関連検査の分類」参照

3 「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」（平成 23 年 10 月、日本衛生検査所協会）が存在し、当指針の遺伝学的検査受託における遵守事項では、日本衛生検査所協会の会員はいわゆる消費者直接販売型の遺伝子検査は行わないこととなっている。

図１　本調査のスコープ


ヒト遺伝学的検査
（生殖細胞系列遺伝子検査）
受 付
試料採取
解 析
結果報告
処 置
疾病罹患リスク
が ん
生活習慣病 等
体質
太りやすさ
アルコール代謝 等
個人識別
解析会社が衛生検査所登録を行っており、
日本衛生検査所協会の会員となっている事業者の場合で、
かつ、結果報告が医師から行われている場合は除く。
対象外

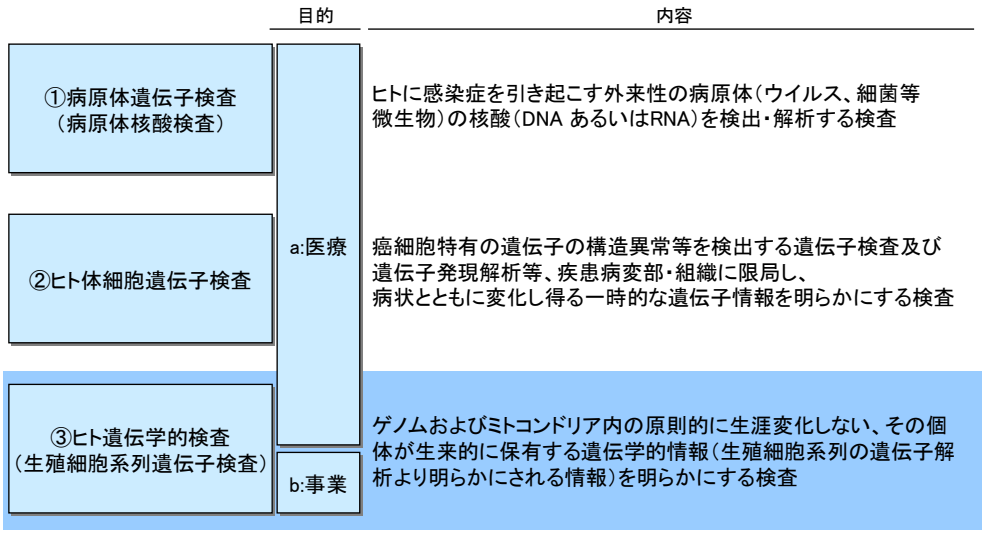
第２章　遺伝子検査ビジネスの概要

第１節 遺伝子検査の概要

1.　遺伝子関連検査の分類

ヒトより採取された検体[4]に対する遺伝子関連検査は、「①病原体遺伝子検査」「②ヒト体細胞遺伝子検査」「③ヒト遺伝学的検査（生殖細胞系列遺伝子検査）」の３つに分類できる[5]。

図２　遺伝子関連検査の分類



これらのうち、③ヒト遺伝学的検査（生殖細胞系列遺伝子検査）の中には、単一遺伝子疾患の診断、母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査(NIPT)、薬物治療の方針を決めるための薬物応答性の判定といった医療の場で診療に利用されている遺伝学的検査が含まれる。

このほかに、

- 疾病罹患リスク（糖尿病、痛風、リウマチなど）
- 体質（太りやすさ、肌質、長寿、髪の質など）
- 才能（知能、音楽、記憶力など）、性格（楽観性、社交性など）

などを判定するものとして提供されている検査もある。これらはインターネット等を通じて消費者に直接提供されていることが多いが、医療機関が予防医療などの名目で提供しているケース、医療機関を通じて取次・販売されている

4 血液、口腔粘膜、毛髪、爪、唾液、等
5 「遺伝子関連検査に関する日本版ベストプラクティスガイドライン（暫定文書）」参照。

ケースもある。なお、これら以外に、血縁鑑定や祖先判定を目的とした検査もある。

本調査では、疾病罹患リスクや体質等を対象として一般消費者向けに提供されているヒト遺伝学的検査（生殖細胞系列遺伝子検査）を主な検討対象としており、これを「消費者向け遺伝子検査」又は単に「遺伝子検査」と表記し、「事業」目的に区分している。

日本衛生検査所協会のアンケート結果（平成 22 年）によると、日本衛生検査所協会に登録されている臨床検査会社が行う遺伝子関連検査は、①病原体遺伝子検査 454 万件、②ヒト体細胞遺伝子検査 23 万件、③-a ヒト遺伝学的検査（生殖細胞系列遺伝子検査）2 万 7 千件と、病原体遺伝子検査が大半を占める。また、前年度調査で実施した、遺伝子検査ビジネスを行っている事業者へのアンケート調査では、③-b ヒト遺伝学的検査（生殖細胞系列遺伝子検査）が年間 10 数万件と報告されている。このように遺伝子関連検査の大多数は病原体遺伝子検査であり、疾病罹患リスク等を対象とした消費者向け遺伝子検査はまだ少ないのが現状である。

2. 遺伝子検査の特徴

消費者向け遺伝子検査は、特定の遺伝子配列の違い（個人ごとの遺伝子の違いを指し、以下「多型等」という。）と疾病罹患リスクや体質等の関連性を示す学術論文等に基づいて、利用者と同じ遺伝子多型を有する集団の平均的な疾病罹患リスクの程度、体質傾向などを報告するサービスであり、確定的な診断をするものではない。

特定の遺伝子配列の違いと疾病罹患リスクや体質等の関連性は仮説段階のものから医学上の定説になりつつあるものまで様々である。特に生活習慣病などの多因子疾患については、複数の遺伝要因が想定されているほか環境要因が大きく影響することから、ごく一部の遺伝子配列の違いに基づき疾病罹患リスクを判定するのは限界があると言われている。

また、学術論文等で報告される内容は比較的限定された条件の下で得られた知見である事が多いが、それが遺伝学的検査として提供されるようになるためには、以下の 4 点が専門家により検証され、検査を行う意義が確認されている事が求められる。

① 分析的妥当性（分析方法が確立しており精度管理が適切にできること）
② 臨床的妥当性（検査結果の意味づけ・解釈が十分であること）
③ 臨床的有用性（検査結果を受けて適切な予防・治療方針をたてられることなどの臨床上のメリット）

④ 倫理的・法的・社会的問題の影響等

このような中、医療の場で診療のために行われる遺伝学的検査では、分析的妥当性（上記①）は当然のこととして、特に臨床的妥当性、臨床的有用性（上記②③）について十分な知見が蓄積していない場合は行われないことが普通であるが、消費者向け遺伝子検査ビジネスでは、専門家から見てその意義や臨床的価値が十分とは言いがたい遺伝子検査が提供されているとの指摘がある。

消費者向けの遺伝学的検査は、占い等と類似のエンターテイメントとしての側面を有しているものもあるといわれているが、その趣旨であれば必ずしも厳密な妥当性や有用性の検証は不要との考え方があるかもしれない。また、消費者があくまでエンターテイメントであると割り切ってサービスを利用しているのであれば、深刻な問題は生じにくいともいえる。（もっとも、その場合、事業者はその旨を明確にしておく必要があるし、深刻な影響を与えかねない種の検査の提供には慎重になるべきである。）

ところが、実際には、消費者側の高い期待と事業者側の宣伝活動等を通じて、消費者向けの遺伝子検査によって提供される検査が医学的な評価の定まっていないものであっても、疾患の発症、体質等が確実に予測でき、有用であるかのような誤解を消費者がうけているおそれがあり、ここに国内外の専門家や学術団体等が有している懸念の根幹があると思われる。

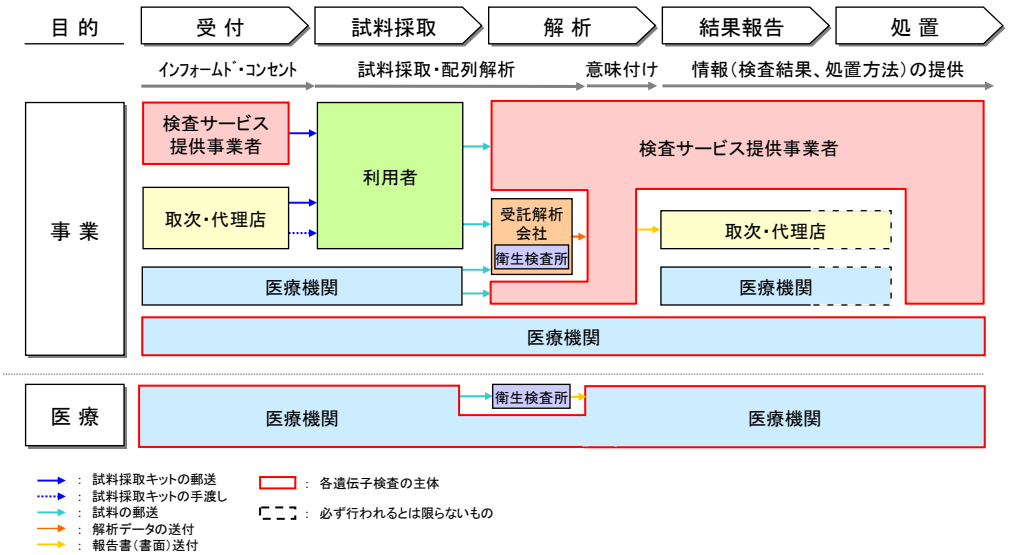
一方では、消費者向けではあるものの、エンターテイメントではなく、適切に疾病罹患リスクを判定する名目で遺伝子検査を提供している事業者もおり、これらの混同が混乱を生じさせていると言える。

また、学術論文は、有識者の査読等を受けた上で学術雑誌に掲載されるものであるが、学術雑誌への掲載は必ずしも論文が示唆する内容が正しいということを意味しない。論文の意義は、実験等の解析結果を公表して検証の機会を与えるところにあり、異なった見方を提示する論文や時には先行研究を覆すような論文が発表されることも少なくない。このような中で、先行研究の検証・再現性の確認を含めた科学的な知見が蓄積していくことで、一定の定説が構築されていく。

消費者は、医師をはじめとした医療関係者と比較して医学、生物学などになじみが薄いことから、ある遺伝子検査について学術論文があることと当該遺伝子検査の意義が確立していることを同義ととらえ、妥当性・有用性の検証が行われている途上または今後行われる段階にある遺伝子検査であっても、意義等が確立した遺伝学的検査と同列に受け止めてしまうおそれがある。

第２節 国内の遺伝子検査／遺伝学的検査の流れと事業者・医療機関等の整理

図３　遺伝子検査／遺伝学的検査の流れと事業者・医療機関等の整理



1.　一般的な消費者向け遺伝子検査のプロセスの概要

遺伝学的検査のプロセスは、(1)受付(2)試料採取(3)解析(4)結果報告(5)処置の５つに分類される。

まず、(1)検査サービス提供事業者、取次・代理店または医療機関は、利用者から遺伝子検査の申込みを受付ける。申込受付後に、検査サービス提供事業者または取次・代理店は、説明書・同意書と試料採取キットを利用者に送付または直接手渡す。(2)利用者は自らが試料を採取するか、医療機関で医師等が試料を採取する。採取された試料は解析のために送付される。(3)検査サービス提供事業者（または解析会社）が試料を受け取り、同意書の入手が確認された後に、解析が行われる（医療機関内で解析されることもある）。その後、(4)検査サービス提供事業者または医療機関は、解析結果を基に、書面またはWEBで検査結果を利用者に報告する。最後に、(5)(4)で検査結果を報告した事業者等が、検査結果に基づき栄養又は運動指導や商品・サービスの販売等を行うことがある。

(1) 受付

受付には、検査サービス提供事業者がWEBや電話で申込みを受付ける場合又は検査サービス提供事業者の提携先（取次・代理店又は医療機関）で受付ける場合がある。

各事業者・医療機関は、いかなる目的による遺伝子検査においても、利用者が十分に納得して適正な判断を行うことができるように必要な情報を文書で提供し、利用者の同意を得る(インフォームド・コンセント)。

(2) 試料採取

利用者自らが試料を採取するか、医療機関で医師等が試料を採取する。前者の場合、利用者は郵送により、又は取次・代理店より直接試料採取キットを入手する。そして、試料を採取した後に、それを検査サービス提供事業者又は解析会社に郵送するか、もしくは取次・代理店にて手渡す。

侵襲性が高い血液などを試料として他者が採取する場合は、医行為となるため、医師等が行う。

(3) 解析

解析は、①解析データを入手すること、②取得した解析データに意味づけをすることの2つのプロセスに分けられる。

まず、①検査機器・試薬会社（イルミナ、アフィメトリクス等）から販売されているDNAマイクロアレイ等を利用し、試料から解析データを取得する。

その上で、②解析データに意味づけ（結果の解釈）をするために、論文等の科学的根拠（遺伝統計学に用いる手法（アルゴリズム）も含む）を利用してリスク判定等を行う。

(4) 結果報告

遺伝子検査の結果は、利用者に書面かWEBで報告される。書面は、検査サービス提供事業者から利用者に郵送されるか医師等を介して提供される。検査結果は、たとえば疾病罹患リスクの検査は、利用者に分かりやすく説明するために、平均値と比較した場合の相対的なリスクを高・中・低等のレベル又は倍数等で報告することがある。そのほか、検査サービス提供事業者が定義したタイプ（体型について、なし型、バナナ型、等）が利用されることもある。

なお、検査サービス提供事業者は、検査の前後で利用者からの相談等に

対応できる（遺伝）カウンセリング体制[6]を整備することが「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（個人遺伝情報保護ガイドライン）」（平成 16 年 12 月、経済産業省）等で求められている。

（5）処置

事業者又は医療機関が、遺伝子検査の結果を基に、疾患罹患リスクを低減する等の改善を図る行為である。具体的には、栄養又は運動指導、サプリメントの販売等が考えられる（これらを「二次的サービス」と称する。）

2. 遺伝子検査に関与する主体の役割

各事業者・医療機関は遺伝子検査の目的/プロセスごとに複数の役割を担うことがある。

≪検査サービス提供事業者≫

主に解析データに意味づけを行っている事業者を指している。遺伝子検査の受付から結果報告までを一貫して行っていることもあれば、解析を他社（解析会社）に委託することもある。

≪取次・代理店≫

店舗や WEB で検査サービス提供事業者の遺伝子検査キットを利用者に販売している事業者を指している。薬局、整体、スポーツクラブ、エステ、コンビニ、インターネットポータルサイト運営会社、等が取次・代理業務を行っている。なお、自社の商品の差別化や販売促進を目的として、遺伝子検査を提供していることがある。

≪医療機関≫

利用者からの申込受付及び試料の採取から検査結果の報告まで（又はそのいずれか）を行う、病院・診療所・歯科医院・健康診断センター・人間ドッ

6 CPIGI 自主基準では、事業者が提供するサービス、検査及び検査結果の解釈、提供された商品に係る専門的知識、遺伝情報の取扱いに関して、消費者から説明を求められたり、相談を受けた場合には、自社又は医師・栄養士・弁護士等各分野の専門家の協力により、サービス提供の前後に限定することなく、総合的に対応できる体制を整備することを求めている。なお、専門家と連携した遺伝カウンセリングを行うことができる体制を最低限整備する必要がある。ここで、遺伝カウンセリングとは、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」（平成 25 年 2 月全部改正、文部科学省・厚生労働省・経済産業省）を参考にすると、対話を通じて、提供者及びその家族又は血縁者に正確な情報を提供し、疑問に適切に答え、その者の遺伝性疾患等に関する理解を深め、ヒトゲノム・遺伝子解析研究や遺伝性疾患等をめぐる不安又は悩みにこたえることによって、今後の生活に向けて自らの意思で選択し、行動できるように支援し、又は援助することである。

クセンターなどがある。これらの機関は、自機関で解析等を行っていないことが多く、検査サービス提供事業者が行う遺伝子検査を利用している又はその取次をしている場合が多い。遺伝医学の専門家ではない医師・医療関係者から健診や予防医療の名目等で遺伝子検査が提供されていることもある。

≪受託解析会社≫

検査サービス提供事業者から解析を受託し、試料から解析データを取得する事業者を指している。海外の解析会社が受託している例もある。

一部の衛生検査所[7]では消費者向け遺伝子検査を行っているが、日本衛生検査所協会に加盟している衛生検査所は、消費者直接販売型の遺伝子検査は実施しないこととしている[8]。

7 病気の診断や健康診断のために採取された血液等の検体を医療機関から委託を受けて検査をする施設で、臨床検査技師等に関する法律で定義されている施設をいう。

8 衛生検査所は、遺伝学的検査を受託するに当たり、一次委託元を医療機関限定する。さらに、衛生検査所が医療機関より受託する遺伝学的検査は、その臨床診断上の有用性が確立されている検査とする。　出所：「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」（平成 23 年 11 月、日本衛生検査所協会）

第３章　遺伝子検査ビジネスの現状と課題

第１節 遺伝子検査ビジネスの現状

1.　遺伝子検査ビジネスの最近の動き

DNA マイクロアレイや次世代シークエンサーをはじめとしたゲノム解析技術の進展、バイオ・インフォマティックス（生物情報科学）研究の進展を背景とした個人遺伝情報の取得及び利活用への期待などから、消費者向け遺伝子検査ビジネスへの注目が高まっている。この分野への新規参入が相次いでいるほか、研究目的の遺伝子解析サービスなどへの参入も報じられている。主な事業参入の動きは以下のとおり。

新規の事業参入の例

〇消費者向け遺伝子検査ビジネス

ジーンクエスト…東京大学発のベンチャーで、平成 26 年１月より、生活習慣病などの疾病罹患リスクや体質の特徴など約 200 項目についての遺伝子検査をウェブを通じて消費者直接販売型の遺伝子検査を提供。解析した遺伝子の情報は、顧客の同意を得て匿名化し、遺伝子と健康リスクを調べる学術研究に活用する旨報じられている[9]。

エバージーン…携帯電話サイト運営エムティーアイの子会社として設立されたエバージーンは、平成 26 年春にがんの罹患リスクに関係する 12 種類の遺伝子検査をウェブを通じて一般消費者向けに販売開始する予定[10]。

〇遺伝子解析サービス等

ソニー…インターネットを利用した医療関連サービス（医療情報、人材等）を提供しているエムスリー及び次世代シークエンサー販売や遺伝子解析受託を行っている米国イルミナと平成 26 年２月 28 日にゲノム研究を支援するためのゲノム情報プラットフォームを日本において立ち上げる新会社（P5 株式会社）を設立[11]。

富士通…ビッグデータを活用して個人に合わせた治療・予防法を見つけるた

9「ジーンクエスト、健康リスクを 200 項目で判定する遺伝子検査サービス開始」(平成 26 年１月 28 日、日刊工業新聞)
10 http://www.mti.co.jp/?p=18641
11 http://www.sony.co.jp/SonyInfo/News/Press/201401/14-011/index.html
http://www.p5genome.com/

め、電子カルテと遺伝子情報等を統合したデータベースを構築し、医療機関と共同で製薬企業にデータを販売する旨報じられている[12]。

この一方で、遺伝子検査の問題を浮き彫りにする事態も起きている。

○ 米国の大手消費者向け遺伝子検査ビジネス事業者 23andMe の動き

平成 25 年 11 月 22 日に米国食品医薬品局(FDA)は、米グーグルが出資する大手消費者向け遺伝子検査ビジネス事業者である 23andMe に対して、「唾液採取キット及び個人ゲノムサービス(PGS)」の販売の即時停止を求める警告書を送付した。同商品は糖尿病、冠動脈性心疾患、乳がんをはじめとした 200 項目以上の病気等に関する検査結果を提供する、消費者直接販売型の遺伝子検査である。

FDA によると、同商品は疾患の診断・予防等を目的としており連邦食品医薬品化粧品法で規制される「機器」に相当するものの必要な市販前承認を受けていない、というのが販売停止の理由である。なお、FDA は平成 21 年より同商品を規制要求事項に適合させるように 23andMe と協議を続けてきたが、今のところ分析的・臨床的な妥当性の保証は示されておらず、最近は 23andMe との連絡も途絶えていたとのこと。

なお、警告書の中で FDA は、消費者直接販売型の遺伝子検査の結果が間違っていた場合や検査結果が消費者に適切に理解されなかった場合に深刻な問題が生じるとの懸念を示している。

（参考）警告書で示された深刻な懸念の例

- がん関連リスクの検査結果が偽陽性だった場合（実際はリスクが低いのに高いと判定）は消費者を不必要な予防的手術・化学療法や集中的な検査などに誘導してしまう。逆に偽陰性の場合（実際はリスクが高いのに低いと判定）は、実際のリスクを誤認させてしまう。
- 薬物応答性の遺伝子検査は、検査結果を信頼した消費者が医薬品の用量を自分で変更したり、服用をやめてしまったりするリスクがある。脳梗塞等の予防のために使用される抗凝固薬の効き方に関する検査結果の誤りには、血栓による塞栓症、又は逆に出血による、疾患や死亡等などの重大かつ理不尽なリスクがある。

これを受け 23andMe は、平成 25 年 11 月 22 日以降に PGS を購入した顧客に対しては、健康関連の情報（疾患罹患リスク等の医学的な解釈を付加した

12 「富士通、ビッグデータで最適治療」（平成 26 年 2 月 19 日、日本経済新聞）

遺伝子検査結果）の提供を停止している。祖先判定や遺伝子検査の生データの提供は継続しているが、同社は、今後、市販前承認が得られれば健康関連の情報が提供される可能性があるとの見解を示している。

なお、平成 25 年 12 月 30 日付けの The New York Times 紙では、同一人が 23andMe を含む 3 社の消費者向け遺伝子検査サービスをそれぞれ利用したところ、リウマチ、乾癬、冠動脈性心疾患などの疾患罹患リスクについて各社から異なる結果が返ってきたほか、2 型糖尿病では「高リスク」や「低リスク」の範囲が企業により異なっていた事実が指摘されている。また、同記事では、検査結果が無意味であったとして 23andMe に対して集団訴訟が提起されていること、この一方で同社の支援者が FDA の警告に異議を唱える誓願を開始したことが、併せて報じられている。

○ 母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査を巡る動き

近年、胎児の染色体異常や先天性異常を調べる出生前遺伝学的検査の技術が向上してきているが、当該検査は生命の選択になるなどの倫理的な問題を抱えることから、これが無秩序に提供される事への懸念は大きい。日本においては、日本産科婦人科学会を中心に対応が図られ、「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に関する指針」（平成 25 年 3 月）を踏まえ、日本医学会が認定した遺伝カウンセリングが可能な施設において、あくまでも臨床研究の枠組みの中で同検査が実施されているところである。厚生労働省も、「『母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査』の指針等について（依頼）」（平成 25 年 3 月、厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課長通知）により、関係団体に対し、上記指針を尊重するよう述べている。しかし、指針の公表の数ヶ月後には同指針を遵守しない形で営業活動を行う検査会社が出現している。平成 25 年 12 月に日本医学会は緊急の懸念表明を行い、指針の遵守や日本の現状を理解した上で事業活動を行うよう要請をしたところである。

この母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査のような、深刻な結果を導きうる種の検査が、消費者向け遺伝子検査として提供されることを憂慮する専門家は多い。技術的に確立している遺伝子検査であっても、利用者側が「結果を知らなければ良かった」というケースも十分想定されるため、安易な利用は心理的、社会的な問題も引き起こしかねない。

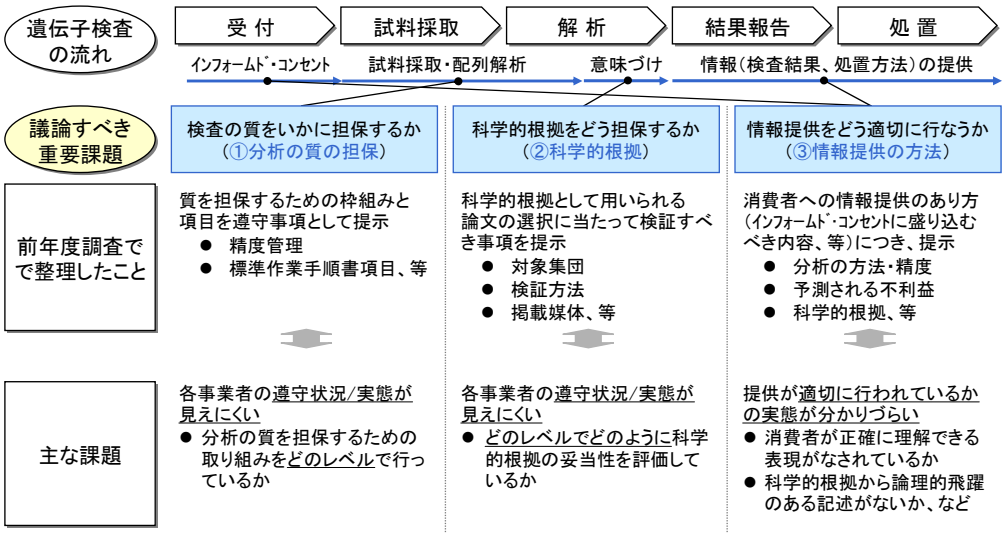
また、遺伝子検査は、検体を国外に郵送し、海外の事業者を利用するこ

とも不可能ではないため、国内の取り決めや法規制を無視した形で事業が行われることへの懸念は大きい[13]。

第２節 前年度調査を踏まえた課題

本調査では、消費者向け遺伝子検査ビジネスのプロセスを細分化（受付・試料採取・解析・結果報告・処置）し、それぞれの段階における課題をリストアップした。その上で、プロセス毎に CPIGI 自主基準及び前年度調査で整理した内容を確認しながら、本調査で設置した研究会の委員にインタビューすることで、特に重要な 3 つの課題、「検査の質をいかに担保するか（分析の質の担保）」「科学的根拠をどう担保するか（科学的根拠）」「情報提供をどう適切に行うか（情報提供の方法）」を抽出・整理し、解決の方向性について討議することとした。

図 4　議論すべき重要な課題



13 なお、国内の遺伝子検査ビジネスの実態、国内外の遺伝子検査関連規制・ガイドライン、出生前胎児診断に係るこれまでの動き等の詳細は、前年度調査を参照。

1. 分析の質の担保

（1）前年度調査で整理したこと

前年度調査の「遺伝子検査ビジネス実施事業者の遵守事項」は、CPIGI 自主基準と同じ内容の「精度管理等の技術的課題への対応」を記載している。主な内容は以下のとおり。

- 検査実施施設においては、各検査工程の標準化のための標準作業手順書（作業マニュアル）の整備、機器の保守点検作業書等を整備しなければならないこと
- 検査の実施、内部精度管理の状況、機器の保守点検の実施、教育・技術試験の実施等に関する記録を作成しなければならないこと

（2）主な課題

本調査のスコープである遺伝子検査は、DNA マイクロアレイにより多型等を解読する方法が主流であり、この方法による解析技術の精度は（適切な検査手順等に従えば）極めて高いと考えられている。そのような中で、分析の質を担保するために最低限守るべき枠組みと項目はすでに CPIGI 自主基準及び前年度調査の「遺伝子検査ビジネス実施事業者の遵守事項」において示されている。

しかし、CPIGI には、事業者が CPIGI 自主基準を遵守しているかどうかについて、入会時の宣誓以外に担保する仕組みはない。つまり、遺伝子検査の分析の質が担保されていることを証明する手段が決まっておらず、自主的に ISO9001[14]認証等を取得し、品質管理を行う事業者もいるものの、多くの場合はその実態が外形的にわかりにくいのが課題となっている。

2. 科学的根拠

（1）前年度調査で整理したこと

前年度調査の「遺伝子検査ビジネス実施事業者の遵守事項」に、臨床的妥当性や臨床的有用性を示す科学的根拠として用いられる論文の選択に当たって検証すべき事項として、以下のような事項が提示されている[15]。

- Medline に掲載されている peer review journal（投稿原稿を編集者以外の同分野の専門家が査読する雑誌）に掲載されていること
- 日本人を対象集団とした関連解析又は連鎖解析であること
- 同一研究について異なるグループから複数報告されていること

14 品質マネジメント（事業所全体の質保証）の国際規格

15 そのほか、CPIGI 自主基準では、「客観的データに含まれることが望ましい内容」が例示されている。

・ 最初の論文が報告されてから一定の年月が経過していること
・ 論文選択に当たって Medline の検索式を明記するなど客観性が示されていること
・ 適切な統計学的手法が用いられていること

(2) 主な課題

これまでのところ、日本人集団を対象とした研究の論文は欧米人でのそれと比較すると少なく、日本での遺伝子情報を扱ったコホート研究等もデータの蓄積途上にある。欧米人での研究結果が日本人集団に外挿可能かどうかは個々に検証が必要だが、それに必要なデータが入手できていない可能性がある。

また、専門家からは、臨床的妥当性及び臨床的有用性の検討が不十分な遺伝子検査サービスがある、有意水準が低いエビデンスに基づいた遺伝子検査サービスを提供している事業者が存在している、といった指摘がある。例えば、ゲノムワイド関連解析(GWAS)研究において、遺伝子配列の違いと表現型の関連性を検定して、有意水準を示す場合に、現在いわゆるトップジャーナルに掲載されるにはｐ値[16]が 10 のマイナス 8 乗が求められる一方で、ｐ値が 10 のマイナス 2 乗程度の解析結果であっても関連があるものとして評価しているケースもあるようである。

個人遺伝情報保護ガイドライン及び CPIGI 自主基準は、対象となる個人遺伝情報取扱事業者に個人遺伝情報を用いた事業実施の適否等を審査するため、自社で個人遺伝情報取扱審査委員会を設置するか、外部に設置された個人遺伝情報取扱審査委員会に審査を代行させるように求めている[17]が、自社に設置されている場合はその運用が事業者に大きく依存することが想定されるため、どのような科学的根拠に基づいて、どのレベルでどのように遺伝子検査の妥当性が評価されているかについて外部からは分かりにくい。なお、(財)日本バイオインダストリー協会（JBA）が設置した個人遺伝情報取扱審査委員会の審査を経て事業実施が適当とされた事業者はこれまで３社と少ない。（なお、現在も事業を行っている２社（１社は吸収合併により消滅）は血縁鑑定を行う事業者である。）

16 帰無仮説（両群で差がない）が偶然成立する確率。ｐ値が有意水準より小さければ、有意差があると想定される。
17 「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（個人遺伝情報保護ガイドライン）」に規定する個人遺伝情報取扱審査委員会は、様々な立場からの委員によって構成され、独立の立場に立って、事業実施の適否等について、科学的、倫理的、法的、社会的、技術的観点から審査し、その事業計画の変更、中止、その他の適正な事業実施のために必要と認める意見を述べる。個人遺伝情報取扱事業者が設置することとされているが、それが困難である場合には、共同事業者、公益法人、学会又は業界団体によって設置された個人遺伝情報取扱審査委員会をもってこれに代えることができる。「経済産業省個人遺伝情報保護ガイドラインのガイドブック（平成 19 年度版）」(財)バイオインダストリー協会(JBA)参照。

3. 情報提供の方法

（1）前年度調査で整理したこと

前年度調査の「遺伝子検査ビジネス実施事業者の遵守事項」に、消費者への情報提供のあり方、インフォームド・コンセントの取り扱いや文書に盛り込む内容（図 5）、カウンセリングの実施体制（図 6）等を提示した。

図 5　消費者に提供すべき情報の概要

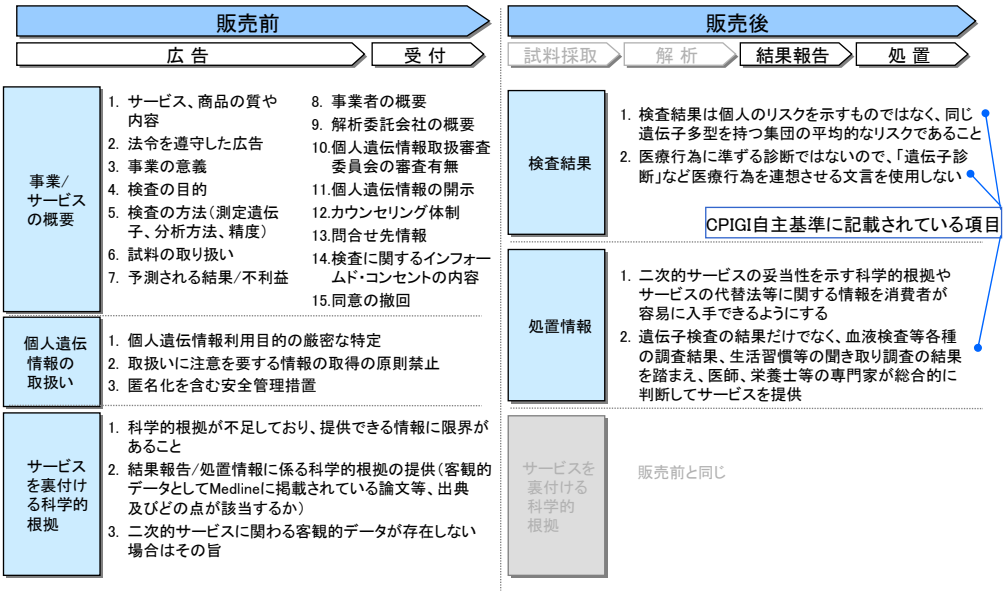
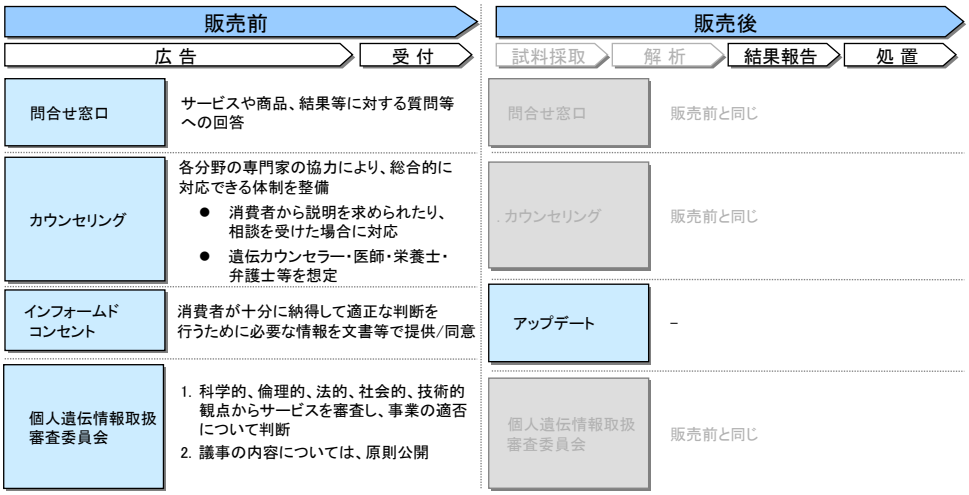


図 6　情報提供に必要な体制の概要



(2) 主な課題

前年度調査の「遺伝子検査ビジネス実施事業者の遵守事項」はCPIGI自主基準をベースにしており、消費者に提供すべき情報とその提供に必要な体制を明示しているが、具体的な伝え方・見せ方についてのグッドプラクティス例は示されておらず、その表現等の適切さは個人遺伝情報取扱審査委員会の審査に任されている。

そのため、具体的な見せ方・伝え方等は事業者ごとにばらつきがあり、専門家からは、科学的根拠の説明、特に二次的サービスの妥当性等について、消費者に誤解を与えるような論理的な飛躍のある文章が散見されるとの指摘もある。

なお、前年度に引き続き、国民生活センターからPIO-NET(パイオネット：全国消費生活情報ネットワーク･システム)データの提供を受け、平成14年度以降に全国の消費生活センターが受け付けた相談情報（平成24年10月26日～平成26年2月4日登録分）から、遺伝子検査に関連すると思われる相談事例（全101件）を精査したところ、

- カウンセリングの中で薦められたダイエット食品や運動などをしているが痩せない
- 検査結果の説明を求めたらクレーマー扱いされた
- 検査報告書に関する質問の電話対応がひどい

など、事業者からの情報提供が不適切に行われたことがうかがわれる事例があった。(参考資料　遺伝子検査に関連する全国の消費生活相談情報)。

このように、消費者が正確に理解できる表現で適切に説明がなされているのか、科学的根拠から論理的飛躍のある記述がないか等、情報提供の実態が分かりづらいことが課題となっている。

第３節 既存の関連法規、指針及びガイドライン等の整理

遺伝子検査ビジネスに関わる事業者は、個人情報の保護に関する法律（個人情報保護法）（平成15年法律第57号）をはじめとした関連法規を遵守することは当然のこととして、国内外の学術団体、業界団体等が公表している指針及びガイドライン等を参考にしながら適正なビジネスを行うように努力する必要がある。これらの指針及びガイドライン等では、検査の質の担保、科学的根拠の考え方、利用者への説明等に言及し、その対応策を提案している[18]。

遺伝子検査ビジネスに関連するルール（法規、指針及びガイドライン等）は

18 既存の関連法規、指針及びガイドライン等のリストについてはCPIGI自主基準の参考資料等を参照。

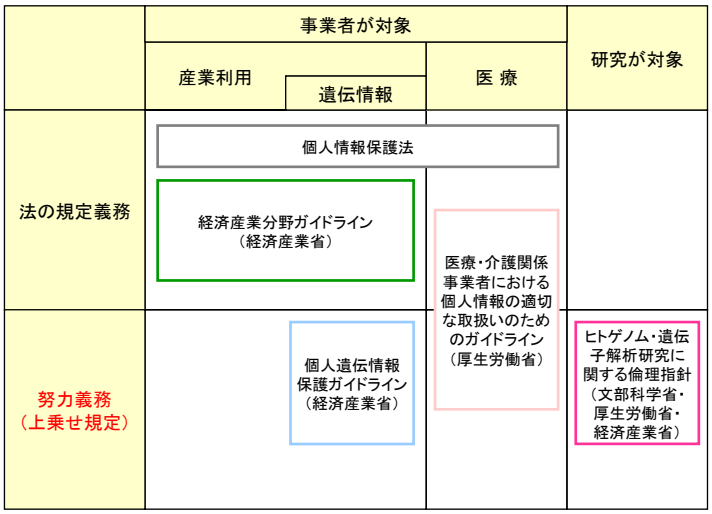
多岐にわたるが、遺伝子検査ビジネスに関わる事業者に関連する主要なガイドラインは以下の 3 つが挙げられる。

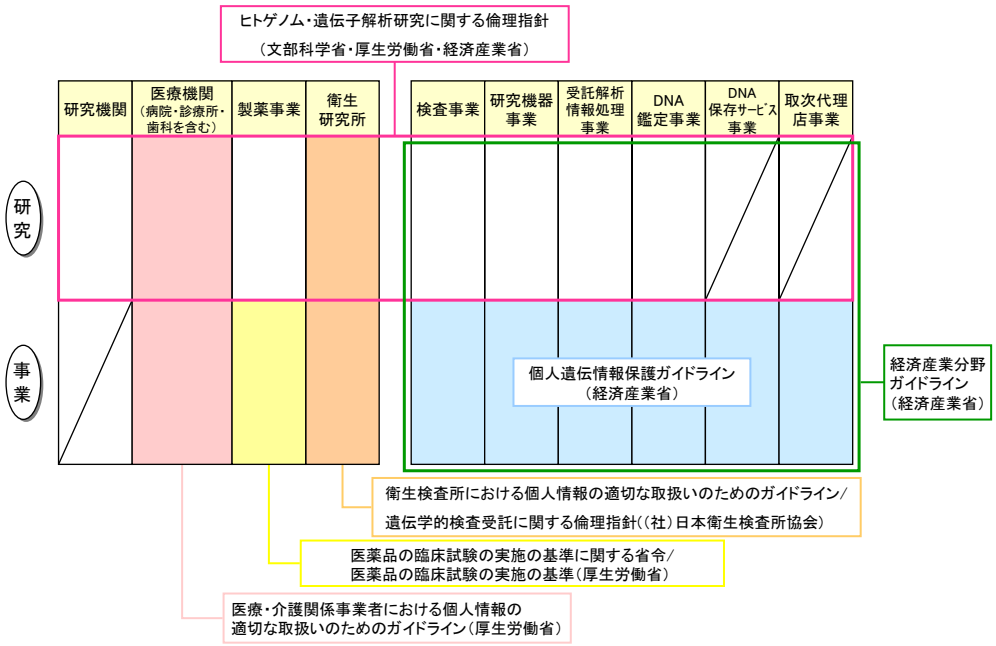
① 経済産業分野のうち個人遺伝情報を用いた事業分野における個人情報保護ガイドライン（個人遺伝情報保護ガイドライン）（平成 16 年 12 月、経済産業省）
② 遺伝子関連検査に関する日本版ベストプラクティスガイドライン（暫定文書）（平成 22 年 12 月、日本臨床検査標準協議会(JCCLS)）
③ 個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準（平成 20 年 3 月、個人遺伝情報取扱協議会(CPIGI)）

①は「個人情報の保護に関する法律についての経済産業分野を対象とするガイドライン（経済産業分野ガイドライン)」（平成 21 年 10 月、経済産業省）を基礎として、個人情報の保護及び個人遺伝情報の適正な取扱いについて、インフォームド・コンセント、匿名化、遺伝カウンセリング、個人遺伝情報取扱審査委員会の設置等を規定しているもの、②は「分子遺伝学的検査における質保証に関する OECD ガイドライン」（平成 19 年 5 月、経済協力開発機構）をベースに、広く遺伝子関連検査全般についてその質保証の実務について述べたもの、③は個人遺伝情報や遺伝情報を用いて事業を行う者のうち、疾病罹患リスク・体質・DNA 鑑定(親子・血縁鑑定)に関する遺伝子検査を行う遺伝子検査サービス事業者及び解析業者について策定されたものである。

なお、試料や遺伝情報の二次利用を目的とした新しいビジネスモデルを展開する事業者も出てきているが、目的によって遵守するルールの枠組みが異なることに留意する必要がある。具体的には、商業用として入手した試料や情報を研究用に利用する場合は検査の委託を受ける当初から「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」（平成 25 年 2 月、文部科学省・厚生労働省・経済産業省）を遵守しなければならない。

図７　個人遺伝情報に関する各ガイドライン等の整理[19]





19 大学その他の学術研究を目的とする機関若しくは団体又はそれらに属する者で学術研究の用に供する目的であれば、個人情報保護法の適用除外（個人情報保護法第五十条第 1 項第 3 号）。学術研究の用に供する目的に該当しない研究は、個人情報保護法の対象となることに留意。
参考：経済産業省個人遺伝情報保護ガイドラインのガイドブック（平成 19 年版、（財）バイオインダストリー協会（JBA））

第４章　研究会で解決案として出された意見の整理

本調査で討議する 3 つの重要な課題、「検査の質をいかに担保するか（分析の質の担保）」「科学的根拠をどう担保するか（科学的根拠）」「情報提供をどう適切に行うか（情報提供の方法）」に対して、「事業者が遵守すべき事項はどの程度の具体化レベルが望ましいか」「その遵守のためにどのような仕組みが必要か」という 2 つの大きな論点を研究会で討議した結果は以下のとおりである。

第１節 議論の概要

1. 分析の質の担保

事業者は、得られたデータの信頼性確保やビジネスの海外展開なども鑑み、ISO15189（臨床検査室の品質と能力に関する要求事項）や米国臨床病理医協会の施設認定(CAP)のようなグローバル水準の認証取得を目指すべきとの方向性で概ね一致した。ただし、遺伝子検査ビジネスは黎明期であること、認定の取得は事業者の経済的な負担が重いこと、医療機関や臨床検査室ですら認定を取得していないところが多くある[20]こと等を鑑みると、今すぐに事業者に認定取得を要求することは過大であること等の意見があった。

そのため ISO15189、CAP 等の認定取得を推奨するタイミングは引き続き検討しつつ、現時点ではまず CPIGI 自主基準の遵守を徹底するとの方向性が示された。また、CPIGI で導入予定の認証マーク制度を活用し、CPIGI 自主基準の遵守状況をチェックする体制を事業者及び消費者に普及・浸透させ、一定期間運用することが有用ではないかと提案されている。なお、ISO15189、CAP 等の認定取得を推奨する場合に遵守させる仕組みについては、その方策を引き続き検討する必要がある。

2. 科学的根拠

再現性がある、日本人集団にも外挿できる等の要件を定めて、それを満たさない限りは遺伝子検査を行うべきではないという意見がある一方で、根拠とした論文の内容（日本人集団を対象とした研究ではない等の事実）について誠実に開示することが重要であり、これを消費者が理解している限りは、科学的根拠となる論文等に様々な要件を課すには当たらないという声も多かった。ただ

20 施設認定を取得している国内施設は ISO15189 が 69 施設（平成 26 年 1 月 22 日時点、日本適合性認定協会）、ＣＡＰが 30 施設程度。なお、衛生検査所（医療機関内の臨床検査室を除く）は 890 施設（平成 25 年 1 月 1 日時点、日本衛生検査所協会）存在している。

し、論文の示唆する内容から論理的飛躍があるような解釈は厳に慎むべきとの指摘があった。また、論文のどの箇所を遺伝子検査ビジネス商品のどの部分の根拠にしているのかを具体的に示す義務を事業者は負うのではないかとの指摘もあった。

検査の妥当性を担保するために、根拠となる論文自体を評価し、格付けすることの是非については、委員の見解の幅が広く、議論を重ねる必要がある。また、個人遺伝情報取扱審査委員会で審査する際の要件や判断基準の明確化についても、今後も継続して討議が必要である。

そこでまず当面は、事業者側の最大限の努力で、科学的根拠の情報及び現時点の検査の限界等を事前に消費者にわかりやすく伝える責任があることを認識し、消費者が理解・納得して商品を選択できる環境を整備すべきであるという意見で一致した。

遺伝子検査の妥当性を評価する仕組みについては、第三者機関が必要という意見と現状の自主運用（個人遺伝情報取扱審査委員会による評価）が望ましいという意見の２つに分かれた。なお、学術研究を監視する民間団体のように、遺伝子検査ビジネスを監視する民間の活動を育てていくことも重要との意見もあった。

3.　情報提供の方法

遺伝子そのものの難解さ等から遺伝子検査について消費者が十分に理解しているとは言いがたい状況を踏まえて、事業者は２つの点で説明責任を負うべきことを確認した。すなわち、遺伝子検査に係る事実及び商品の内容（科学的根拠の内容、消費者の不利益、検査の限界等）について、①できる限り事前に消費者に分かりやすく丁寧に伝えること、②消費者が理解できるか否かに関係なく、遺伝子検査の内容について検証可能とするために詳細な専門的・技術的内容を開示し透明性を高めること、が必要であるという結論に至った。ただし、ビジネスである以上、全ての情報を公表するのは難しいとの見方もありうる。

また、「リスクが高い」などといった結果を知らせるだけでは意味がなく、それを受けてどう対応するかの方法論が重要であるが、二次的サービスの有用性、科学的根拠が不明確なケースも多いとの指摘もあった。一方で、消費者のリテラシー向上については、教育・啓発という観点からも CPIGI をはじめとした業界団体、国、事業者、学術団体等が一丸となって、継続的に取り組んでいくことが重要であるという意見で一致した。

今後は、これらの意見を踏まえて、開示すべき詳細な項目（科学的根拠の内容、消費者の不利益、検査の限界、等）や開示すべきレベル、遺伝カウンセリ

ングの在り方も含めた情報の伝え方、事業者に適切な情報の開示を促す仕組みなどについて検討する必要がある。

以上のように、各課題に関する論点についてはある程度の整理ができた。それらへの対応策についていくつかのアイデアが出されているため、今後も具体的な解決策について検討を続ける必要がある。

委員の意見の詳細は、以下、「第２節　個々の議論の詳細」をご参照頂きたい。

第２節 個々の議論の詳細

以下では、議論の場で出された意見（必ずしも本研究会において合意されたものではない。）を箇条書き（イタリック体で記述。）で示した。

1. 分析の質の担保

（1）事業者が遵守すべき事項はどの程度の具体化レベルが望ましいか

ISO15189 や米国臨床病理医協会（以下「CAP」という。）の施設認定のようなグローバル水準の認定取得を目指すべきという意見、そのような認定は事業者のリソース等から現実的ではないため、ISO15189 等より運用が容易な業界団体が運営する CPIGI の認証マーク制度の利用を推奨する意見があった。

- グローバル水準の認定取得を望む意見

  産業をグローバルに展開することを視野に入れるのであれば、既存のグローバルスタンダードである臨床検査室を運営するための国際規格 ISO15189 又は CAP の認定取得が有用である。

  - *ISO15189 は（医療用/非医療用の区分なく、ヒトに返すデータに関係するのであれば）遺伝学的検査全体に適用されるものであり、高い検査の質を担保するために適切な国際基準である。*
  - *将来的に、遺伝情報の研究用途での二次利用をも目的としたビジネスモデルを視野に入れるなら、グローバルスタンダードが必須ではないか。*
  - *検査目的や海外/国内展開の如何によらず、分析の質の担保をするためのルールは１つに設定するよう、行政とも連携して動いていくべき。*
  - *取引先から（信用力向上のために）認定取得の要求等もあるため、米国の CLIA[21]のような認定取得が必要であることを示唆してほしい。*

21 米国では、消費者直接販売型の遺伝子検査を直接規制する連邦レベルの法律やガイドラインは存在しないが、遺伝子検査を含む臨床検査全体の質を保証する連邦法として施行された臨床検査室改善法（CLIA:Clinical Laboratory Improvement Amendments）がある。

・ *医療分野と異なり、医師が介在しない遺伝子検査ビジネスでは、より厳しく管理すべきとも考えられる。*

- 自主基準の運用が現実的との意見

ISO15189 の認定取得にはコストや事務負担がかかり、医療機関等ですら認定取得が難しいと言われているため、現時点で消費者向け遺伝子検査に関係する事業者にこれを要求することは現実的ではないのではないかという意見があった。

・ *現在のように黎明期にある状況で、事業者に厳しいルールを適用すると、国内事業者が育たなくなる可能性があり、導入タイミングには配慮する必要がある。*
・ *認定取得コストは 150 万円[22]程度からコンサルタント料や文書化作業などの工数によっては 1,500 万円程度かかる例があるとも言われており、導入する事業者の負担を考慮する必要がある。*

また、医療側のルールとの整合性も考慮すべきであるという声もあった。

・ *医療機関や臨床検査会社ですら ISO15189 や CAP の認定取得が要求されていない状況で、消費者向け遺伝子検査のような「診断」をしない検査に対して厳しいルールを適用する必要はないのではないか。*

将来的にグローバルスタンダードを導入する方向であっても、橋渡しとして CPIGI が今後導入予定の、CPIGI 自主基準をベースとした認証マーク制度の運用状況をみて、ISO15189 や CAP の導入の要否を検討すべきではないかという案が出された。

・ *CPIGI 自主基準が守られれば、消費者の被害など懸念される重大な事象は発生する可能性が低いと考えられるため、当面（1～2 年程度）は CPIGI 自主基準の遵守を周知徹底し、その状況のモニタリングを実施することにより、事業者及び消費者に浸透させてはどうか。*
・ *CPIGI 自主基準とグローバルスタンダードとの間の差は、段階的に調整される予定であり、CPIGI 自主基準は既存のルール（ガイドライン、指針、見解）を踏まえて改定される見込みである。*
・ *CPIGI が導入予定の認証マーク制度に利用するチェックリストは、前年度調査を反映した改訂版 CPIGI 自主基準を遵守しているかが判定基準となる予定である。*
・ *ISO15189 や CAP 等の認定取得を推奨するかどうか、またその導入時期の*

22 日本において ISO15189 の認定を行う機関である日本適合性認定協会からの回答である。

判断に当たっては、事業者の CPIGI 自主基準の遵守状況などの実態、導入までの周知期間（3～5 年後、等）、事業者の売上規模及び市場規模などを勘案して検討することが必要である。

- その他の意見

ISO15189 や CAP の認定を取得すれば、高いレベルの検査の質は担保できるが、それだけでは十分ではないという意見があった。

- *ISO15189 や CAP は施設認定を通じて検査の質を保証しており、客観的証拠を外部に示せるという点で有効である。*
- *「遺伝子関連検査に関する日本版ベストプラクティスガイドライン（暫定文書）」や「遺伝子関連検査の質保証体制についての見解」（日本衛生検査所協会）等を併用し、ISO15189 や CAP には明示されていない遺伝子検査特有の事項[23]を網羅すべき。*

なお、日本で新たな認定制度を作ることも選択肢として考えられるが、現実的ではないとの意見が強かった。

- *日本で、新たに分析的妥当性[24]を担保するための基準を作ることも考えられる。*
- *ただし、第三者認証体制を一から作るのは大変な手間であり、また技術の進展に応じて基準を適時アップデートしていくことの負担も大きいため、現実的ではない。*

(2) (1)の遵守のためにどのような仕組みが必要か

ISO15189 や CAP の認定取得を求める前の段階では、CPIGI の活動及び CPIGI 自主基準を事業者及び消費者に周知・浸透させ、認識してもらうことが重要である。事業者が CPIGI に加盟するよう促すためには様々な方面からの協力が必要であるという意見が CPIGI 関係者をはじめ、事業者、アカデミアからあった。

- *認証マーク制度は参加者が多いほど、消費者の認知・信頼度が高まるため効果的だが、現状ではマーケットサイズが小さく、かつ CPIGI 加盟事業者は 25 社[25]と少ない。*

23 たとえば、「遺伝子関連検査に関する日本版ベストプラクティスガイドライン（暫定文書）」の「分析方法の進捗を考慮して、施設技能試験制度を作成・更新すべき」という項目、「遺伝子関連検査の質保証体制についての見解」（平成 25 年 7 月、日本衛生検査所協会）の「遺伝子関連検査　検体品質管理マニュアル」（平成 24 年 12 月、JCCLS)を利用した検体の品質管理、等が考えられる。

24 検査法が確立しており、再現性の高い結果が得られるなど精度管理が適切に行われていることを意味しており、変異があるときの陽性率、変異がないときの陰性率、品質管理プログラムの有無、確認検査の方法などの情報に基づいて評価される。

25 平成 26 年 2 月 28 日時点

CPIGI の運用・事業者への普及活動・消費者に遺伝子検査を伝える啓発活動などはリソースが必要であるため、やるべきことはわかっていても、CPIGI には専任の運営者がおらず、手が回っていない。加盟事業者だけでは運営に制約がある。

- *事業者や事業者の問い合わせ窓口担当者を対象としたセミナーなどによる教育の場を設けるなどにより、特に異業種から新規参入する事業者に対して、CPIGI とその自主基準、導入予定の認証マーク制度を認知してもらう努力が必要である。*
- *CPIGI 自主基準を遵守している事業者は優良であることが消費者に認知されれば、新規参入事業者に対して CPIGI 自主基準を遵守すべきであるという意識が高まり、効果はあると考えられる。*

2. 科学的根拠

（1）事業者が遵守すべき事項はどの程度の具体化レベルが望ましいか

特定の要件を満たしていない遺伝子検査は行うべきではないという意見がある一方で、根拠とした論文の内容を適切に開示すればよいという、科学的根拠の特性を考慮した現実的な意見が多数を占めた。

- 特定の要件を義務とすべきとの意見

  学術論文等の客観的データを踏まえて遺伝子検査の妥当性を検証する際に、最低限確認しておくべき事項があり、それが満たされていない限りはビジネスをすべきではないという意見があった。

  - *日本人に意味のあるビジネスをするためには、「日本人を対象集団としていること」、「再現性があること[26]」の 2 つを満たさない限り、サービスを提供すべきではない。*
  - *2 型糖尿病及び動脈硬化については中国人でも日本人との集団差がないという研究成果もあることから、研究の対象集団が日本人であるかないかより、日本人に外挿可能かどうかが重要。*

  また、遺伝子検査に関わる事業者が、一定レベルの科学的根拠に基づいたサービスを提供することは遺伝子検査ビジネスに従事する上での大前提とするべきという意見も出た。

  - *消費者向け遺伝子検査を提供する事業者側に科学的根拠のある商品を提供する責務がある。*
  - *取次・代理店（薬局、エステ、インターネットポータルサイト運営会社*

26 ここでの再現性は、同一の研究成果である論文が複数あることをいう。

等）も取り扱う商品の妥当性に関しては責任を持つべき。

- *その意味では、エンターテイメント性が高いものであれば科学的根拠が不要というわけではない。*
- *エビデンスレベルが低いとはいっても、検査の結果によっては消費者に不安・混乱を生じさせるおそれがあることへの懸念もある。*

- エビデンスレベルは問題ではないという意見

一方で、エビデンスレベルは問題ではないという意見があった。具体的には、事業者は、エビデンスレベルが高い低いという事実や日本人でータが存在しないという事実も含めた正しい情報を適切に提供し、消費者の理解を得るように努めればよいという声が事業者からあった。

- *遺伝子検査の科学的根拠にしてもよい論文の要件のようなルールを作ることは容易ではない。論文の正確さを検証するためには、個々に研究・調査を行う必要がある。*
- *研究内容や対象によっては、必ずしも日本人のデータである必要はない。どの人種を対象とした研究をもとにした検査・二次的サービスであるかを明示し、納得した上で利用される場合には問題はないと考えられる。*

- その他、委員間で概ね一致した意見

事業者が正確な情報を提供していないことが問題であるという指摘が事業者・アカデミアともに多かった。

- *二次的サービスを提供するときのエビデンスが重要であるが、ほとんど示されていないことが問題。*
- *論文の解釈に論理の飛躍がある例が多い。*
- *ACCE モデル[27]（分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性及び倫理的・法的･社会的な影響の 4 つの観点から遺伝学的検査の質を評価する手法）を満たす検査がほとんどない。*

---

27 米国疾病予防管理センター（CDC）が提唱している ACCE モデルは分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性及び倫理的・法的・社会的な影響の 4 つの観点から、遺伝学的検査の質を評価する手法

- 分析的妥当性：検査法が確立しており、再現性の高い結果が得られるなど精度管理が適切に行われていることを意味しており、変異があるときの陽性率、変異がないときの陰性率、品質管理プログラムの有無、確認検査の方法などの情報に基づいて評価される。
- 臨床的妥当性：検査結果の意味付けが十分になされていることを意味しており、感度（疾患があるときの陽性率）、特異度（疾患がないときの陰性率）、疾患の罹患率、陽性的中率、陰性的中率、遺伝型と表現型の関係などの情報に基づいて評価される。
- 臨床的有用性：検査の対象となっている疾患の診断がつけられることにより、今後の見通しについての情報が得られたり、適切な予防法や治療法に結びつけることができるなど臨床上のメリットがあることを意味しており、検査結果が被検者に与える影響や効果的な対応方法の有無などの情報に基づいて評価される。

ACCE：analytic validity, clinical validity, clinical utility、ethical, legal and social implications (ELSI)

まずは透明性を担保する適切な情報提供や事前開示により、商品を選択すべきか消費者に判断してもらうことが必要になるとの意見もあった。

- *提供する遺伝子検査が妥当性・有用性の検証途上であること等を消費者に納得して頂いた上で、自己責任で商品を選択してもらうのが基本だが、併せて、消費者が商品の批判や反証ができるような具体的な情報提供が重要。*

情報開示をする前提として、そもそも科学的根拠として用いた論文等をどう評価したかを示すことが重要であるが、そのような基準をつくることは容易ではない点を、複数の事業者・アカデミアが指摘した。しかしながら、事業者が依拠する論文をはじめ、事業者から提示される科学的根拠を客観的に評価することが極めて重要である点は一致した。

- *そもそもパブリケーションバイアスがある（有意差が出ない論文は、査読論文として認められづらい）。また、系統的レビュー[28]やメタ解析[29]の質自体も問われている状況で真に高いエビデンスレベルの追求は困難。*
- *サンプル数や解析方法等を基準にして、一律に科学的根拠の信頼性を論じることは難しい（技術の進展、昔に行われたなどの事情があるため）。米国では、米国疾病予防管理センター（CDC）がACCEモデルに基づいて、いくつかの疾患向けの遺伝学的検査の臨床的妥当性・有用性等を評価したり、各種の遺伝子検査のエビデンス水準をまとめたリストの作成等をしたりしているが、日本にはそのような仕組みがない。*

（2）（1）の遵守のためにどのような仕組みが必要か

（1）の遵守を担保する仕組みについては、「第三者評価が必要である」という意見と「自主運用でよい」という意見と大きく２つに分かれた。

- 第三者評価を望む意見

事業者が自己評価した情報は必ずしも信頼できるか分からないため、第三者評価が必要という意見がアカデミアから多くあった。

- *信頼性を担保する枠組みが重要で、学術団体や民間団体など公的な場で評価するなどの第三者機関が関わる仕組みが必要。特に二次的サービスに係る臨床的有用性について、論文が示唆する内容からの論理的飛躍が多いほか、事業者が根拠に用いたと称した論文が実際には存在しない場合などもあるため、そのような不適切な事業者の事業内容を第三者が検*

28特定のテーマについて、既存研究を網羅的に収集し、妥当性の評価、統計的解析等を行って、総括的に評価すること。
英国コクラン共同計画の定義では、系統的レビューの構成要素としてメタアナリシスを含みうる。
29 過去に独立して行われた複数の臨床研究のデータを収集・統合し、統計的方法を用いた解析手法

証する体制が整備されないと、社会を惑わせることになる。

（第三者評価に関するアイデア）

- *すべての事業者が第三者の評価を受けるような仕組みを作る。*
- *事業者は、提供している検査とその科学的根拠（論文のどの部分を利用しているのか、またその解釈等）のリストを評価会議に提示。各事業者の個人遺伝情報取扱審査委員会がどういう判断を行ったかについてもリストに載せる。*
- *当該リストについて評価会議の評価を受ける。評価会議は学術団体、事業者、CPIGI 等が参加し、ディスカッションができる場とする。*
- *さらに、このような評価過程を経た事業者に CPIGI の認定マークを付与するなども考えられる。*
- *事業者や検査項目のランク付け（5 段階評価など）は行わずに、定性的な情報を評価し、結果を開示（事業者の開示した事項は事実か、等）する。*

● 自主運用を望む意見

一方で、第三者評価制度の整備に必要なリソース（人、資金）の観点からその実施には困難があり、自主運用が望ましいのではないかという意見もある。

- *消費者や第三者が科学的根拠を評価するのに十分な情報が自主的に提供されていればよい。*
- *個人遺伝情報取扱審査委員会の評価結果を信頼すれば十分である。*
- *産業育成のためには、ルールを厳しくすることよりも、消費者に遺伝子検査を理解してもらうことに注力し、中長期的に消費者のリテラシー向上を図ることが重要ではないか。*

これらの評価の枠組みやその強制力については様々な意見があった（後述「4. 法的規制の要否」）。

3. 情報提供の方法

事業者は大きく 2 つの取り組みに責任を持つべきであることを確認した。すなわちできる限り事前に消費者に分かりやすく丁寧に伝えること、消費者が理解できるか否かに関係なく、遺伝子検査の内容について検証可能とするために詳細な専門的・技術的内容を開示し、透明性を高めることの 2 点である。また、消費者のリテラシー向上に向けた取り組みの重要性についても意見が一致した。

なお、「(2) 遵守のためにどのような仕組みが必要か」については、本研究会

で議論を尽くすことができなかったため、今後、継続的に議論を行う必要がある。

（1）事業者が遵守すべき事項はどの程度の具体化レベルが望ましいか

遺伝子検査に対する消費者の理解が十分とは言えない状況であるため、事業者が正確な情報を提供することに責任を持つべきであるという意見が事業者・アカデミア・CPIGI 関係者からあった。

- *遺伝子検査は、現状では遺伝子自体やその影響を正しく理解することが難しいこと、さらに検査に関わる科学的根拠が急速に発展途上であること、という 2 つの側面により消費者が十分に理解することが難しい状況にある。*
- *消費者は遺伝子検査と聞くと、全面的に信頼しがちである。*
- *「リスクが高い」等の結果を知らせるだけでは意味がなく、それを受けでどう対応するかの方法論が必要。検査結果を踏まえて提供される二次的サービスはその妥当性、有用性に関する科学的根拠が不明確なケースが多い。論文等を根拠にしていても飛躍した解釈に基づく説明で栄養又は運動指導を提供している事業者がおり、問題。*
- *前年度調査で作成した消費者向けメッセージ（「遺伝子検査を受けようとする貴方に；検査を受ける前にまず確認してほしいこと」）について消費者の理解度アンケート調査を実施した結果、「遺伝子のどこを検査対象にしているか」、「個人遺伝情報保護ガイドラインを遵守しているか」、などの項目は、消費者にとって理解することが難しい又は知らない内容であることがわかった。*
- *消費者保護法等の利用など、リテラシー不足の消費者を守る方法がないのかを検討したい。*

さらに、検査を受ける前段階が重要で、事業者から、検査を受けるとはどういうことか、検査を受けることでどのような結果・影響があるか等を理解してもらうまで説明することが重要という意見があった。

- *事前にどういう科学的根拠（論文やアルゴリズム）が利用されているか、消費者に理解してもらう取り組みが業界として求められる。*
- *消費者が知りたいことをいつでも調べられるルートを事業者が責任を持って作る必要がある。*

事前・事後の情報開示がしっかりしていれば消費者は納得して自己責任において判断し、商品を選択できるという事業者の声もあった。

・ *特にインターネット経由で商品を購入する消費者はリテラシーが高く、自分で適切な商品を選択する目がある。*

いずれにせよ、事業者は消費者にわかりやすく、噛み砕いて伝える工夫をすべきという意見が多数であった。

・ *多因子疾患は、環境要因のウェイトも高いためリスクの予測に限界がある。こういった検査の限界について、いかに誠実に事実を示すかが重要。*
・ *消費者と事業者の知識格差が大きいため、事前に、遺伝子検査の結果の解釈（結果は個人の罹患リスクを示すものではなく、同じ遺伝子配列の違いを持っている人たちの集団における平均的なリスクであること等）を理解してもらうまで丁寧な解説をするという努力も必要。*
・ *複数論文で異なる結果が報告されているときにその一方のみを根拠として検査を提供する場合は、片方を選んだ理由、もう一方を選ばなかった理由を記載すべき。*
・ *海外事業者（23andMe）では、ホームページに一定の検査のメカニズムを開示[30]しているところがあるが、消費者は理解しにくい難しい内容である。*
・ *エビデンスレベルをレーティングし、その結果を開示できれば、消費者は理解しやすい。*

消費者の遺伝子や遺伝子検査に関するリテラシー向上のために、CPIGI 等での啓発活動が重要という声が CPIGI 関係者を含め、事業者・アカデミアともに多かった。

・ *CPIGI で消費者の遺伝子及び遺伝子検査に関する理解を深めてもらうためのサイト「遺伝子のひろば」を運営しているが、すぐに消費者が理解できるような簡単なツールはない。*
・ *完全に正確でなくてもよいので、子供でも理解できるレベルで適切に伝えることが重要ではないか。*
・ *教育によりリテラシーを向上させるには一世代かかるので、現時点のレベルを考慮した簡単な説明方法があると良い。*
・ *そのためには一般の消費者は何を理解しにくいのか、理解していないのかを調査する必要がある。*

また、事業者・アカデミアの双方から、遺伝子検査の妥当性の検証を可能とするための、専門的な情報の開示要件も併せて整備する必要があるとの指

30 https://www.23andme.com/for/scientists/

摘があった。

- *一定レベルの科学的根拠が開示されていないと、消費者に対して専門家（医師）でも対処のしようがない。*
- *医療機関等が遺伝子検査の妥当性を判断できるような詳細情報も添付資料などで伝えるべき。*
- *体質検査などの検査結果を医療機関に持ちこまれた場合にその対応に難儀することがある。事業者側で責任をもった対応をするように検討してほしい。*
- *事業者は科学的根拠を適切に開示し、透明性を担保したうえで説明責任を果たすべき。*

エビデンスレベルを消費者・専門家に示すための指標案が提示され、指標のたたき台として利用できる可能性があるという意見があったが、指標を作成することは容易ではないことを、委員全員が認識している。

- *各学会が作成している診療（治療）ガイドライン[31]で示されているようなエビデンスレベル分類を参考に指標を作成すれば、少なくとも医療従事者等の専門家が理解できるし、レベルが表示されるので消費者が理解しやすいのではないか。*
- *診療（治療）ガイドラインのエビデンスレベル分類では、メタ解析をした論文を利用した場合のレベルはエビデンスレベルが高く評価されるが、メタ解析の質自体が問われている状況であることを考慮する必要がある。*

消費者から説明を求められたり、相談を受けた場合の対応や情報を消費者に返す体制については、十分に議論ができたわけではないが、以下のような意見が出ており、今後も引き続き討議が必要である。

- *一定レベルの科学的根拠に基づいた検査結果であることを前提として、専門家が検査の妥当性等を適切に説明できることが重要であり、今後、医療とどのようにリンクさせていくかが課題である。*
- *医療における遺伝カウンセリング[32]を担うことができる認定遺伝カウンセラー[33]は、消費者向け遺伝子検査を提供する事業者が十分に雇用でき*

31 「診療ガイドライン　作成の手引き 2007」(Minds　診療ガイドライン選定部会）等参照

32 遺伝カウンセリングは、疾患の遺伝学的関与について、その医学的影響、心理学的影響および家族への影響を人々が理解し、それに適応していくことを助けるプロセスである。このプロセスには，1）疾患の発生および再発の可能性を評価するための家族歴および病歴の解釈、2）遺伝現象・検査・マネージメント・予防・資源および研究についての教育、3）インフォームド・チョイス（十分な情報を得た上での自律的選択）およびリスクや状況への適応を促進するためのカウンセリングなどが含まれる。出所：「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、日本医学会）

33 質の高い臨床遺伝医療を提供するために、臨床遺伝専門医と連携し、遺伝に関する問題に悩むクライアントを援助

るほどの人数（平成 25 年 12 月 31 日時点：151 名）ではないという意見がある。しかし、平成 17 年から認定遺伝カウンセラー制度がスタートし、現在まで人数は漸増傾向である。そこで、たとえば、各事業者の事業の根幹部分に関わる職務に携わらせる[34]等、当面は事業者毎に１名ないし数名を雇用するという形であれば、認定遺伝カウンセラーの確保は必ずしも不可能ではないのではないか。

- *医療のための教育を受けた認定遺伝カウンセラーの資質が疑われるおそれがあるため、その資格を取得したもの以外は「遺伝カウンセラー」やこれに類似のまぎらわしい名称を利用させるべきではない。*
- *遺伝子検査は発展途上であり、消費者の理解度が高くない現状を鑑みると、医療機関を介して消費者に、検査結果及び遺伝子検査に関する情報を提供することが望ましいのではないか。その一方で、将来は遺伝子検査が非常に多く利用されることが予想されるため、適切な専門家によって、より多くの消費者に情報を提供できる体制を作るべきではないか。*

4. 法的規制の要否

上記 3 つの課題ごとに「ルールを遵守させる仕組み」について討議した結果、ルールの強制力の水準が共通した論点となった。最も厳しいレベルは法的規制であるが、法的規制を行う事については肯定的な意見と否定的な意見があった。議論の結果、今後の技術進歩や社会の受容性の変化、遺伝子検査ビジネスが消費者に及ぼしうるリスクの大きさ等を見極めながら、規制導入の要否やそのタイミングを継続して検討していく必要があることを確認した。

- 規制に肯定的な意見

- *優良な事業者が安心して参入できるビジネス環境を整備し、業界を守るためには、重大な被害が起きる前の予防的な規制の枠組みが必要。*
- *血縁鑑定を本人の同意もなく行っている悪質な事例も存在することを考慮する必要がある。*
- *遺伝子検査の分野では、過去の事例をみると、強制力のないガイドライン等は実効性がないのではないか。(財)日本バイオインダストリー協会（JBA）の個人遺伝情報取扱審査委員会の審査で事業が適正と判断された事業者が３社しかなく、その後も審査の依頼がないことを鑑みると、強制力がない中*

するとともにその権利を守る専門家をいう。出所：「認定遺伝カウンセラー制度規則」（認定遺伝カウンセラー制度委員会）

34 検査の科学的根拠の妥当性に基づいた適正な宣伝広告等の企画立案、結果報告書の作成・承認、消費者窓口担当者のためのＱ＆Ａ資料集作成、臨床遺伝や倫理の社員教育等が考えられる。ただし、消費者窓口担当者が臨床遺伝カウンセラー等の専門家でなければ応えられない質問と判断した場合は、消費者への応対は認定遺伝カウンセラーが行うことが想定される。

では厳格な審査は単純に回避されるだけだと思われる。規制がないために、消費者を守る仕組みに苦慮している事例がある。たとえば、母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査[35]（NIPT）での取り組みは、みだりに検査が提供される事態を防ぐべく、医・官・学が一枚岩になり懸念の声明や指針・見解を提示しているが、それらを遵守しない形で営業活動を行う事業者も出現している。（ただし、NIPT はヒトの生命に関する極めて倫理的に重大な問題であるため、疾病罹患リスクや体質の検査である消費者向け遺伝子検査とは分けて検討する必要があるという指摘があった。）

- 規制に否定的な意見

・ *消費者に重大な被害が発生するおそれがある場合は法制化なども含めたルール作りは必要であるが、現時点は重大な被害が顕在化していないためその段階にはないと考えられる。*
・ *仮に事業者の免許制を導入するなどの規制をしても、海外の事業者がネットを経由して事業参入し、規制をすり抜ける恐れがある上に、国内事業者と海外事業者の事業環境が異なると国内の産業の発展が阻害されるなど、弊害が発生すると考えられる。*
・ *遺伝子検査がグローバル化する中で、国内だけ厳格なルールを適用すると国内の産業が成長しないなどの弊害が発生するため、より大きな視点で規制の可能性も含めた議論することが重要。*

35「第 3 章　遺伝子検査ビジネスの現状と課題　第 1 節　遺伝子検査ビジネスの現状　1.　遺伝子検査ビジネスの最近の動き」参照

第５章　調査結果を踏まえた今後の展望

前年度調査及び本調査から、遺伝子検査ビジネスは、急速な成長の兆しがあるものの解決が容易ではない課題が多く残っており、現在のところビジネスとしては未成熟な面があることが把握できた。とはいえ、技術的には遺伝子解析機器の進歩に伴い、遺伝学的な情報は日々集積、更新されており、こうした最新鋭のツールが一般消費者向け遺伝子検査ビジネスに利用される日も遠い未来ではない。

消費者に有益なビジネスとしてマーケットを拡大していくためには、事業者が、消費者や専門家の懸念を払拭できるよう誠実に事業を行う事はもとより、国、学会、業界団体が遺伝子検査ビジネスを健全に発展させていくための環境を整備していくことが求められる。

本調査では、研究会での討議を中心に、事業者が守るべきルールについて検討し、大きく 3 つの重要課題、すなわち「分析の質の担保」、「科学的根拠」、「情報提供の方法」につき、遵守すべき内容と遵守の仕組みについての論点を整理した。これらの検討の中で一貫して、事業者にルールを守らせるための強制力の程度を問う声があった。

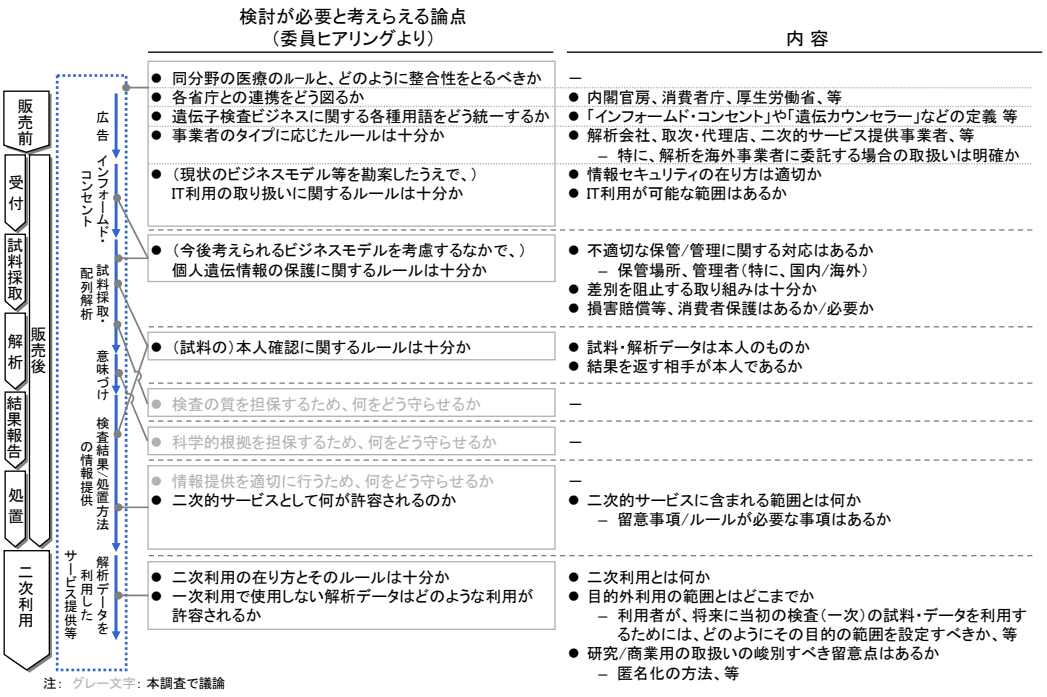
法的規制を望む声がある一方、その導入に際しては上記に加え、以下のような論点を検討する必要がある。具体的には、①科学・技術が発展途上であり、今後も検査の精度が高まることが期待されるが、規制によってその進歩が阻害される恐れがあること、②現時点で消費者に重大な被害事例が発生していないことに加え、今後は消費者の遺伝子検査に対する理解を高めるように努めつつ、その際の理解度に応じた対応を講じる必要があること、③事業が国境を越えて実施されうること、などである。今後、消費者の不利益が具体的に顕在化する可能性がより高まった段階で対応が必要となると考えられるため、それに向けてあらかじめ検討を行っておく必要がある。

今後は、科学・技術の発展や消費者の健康意識の高まりに対応する新しいビジネスモデルの出現や異業種からの新規参入などに伴う新たな論点の取り扱いの検討も必要になると思われる。たとえば、パーソナルゲノムと医療データ及び生活習慣を記録するライフログ等のデータベースを利用し、ビックデータ分析技術等により解析することで、オーダーメイドの薬や予防医療サービスを提供するビジネスモデルの出現も考えられる。

したがって、より踏み込んだ調査（業界動向や他国の規制、消費者の被害状況、等）により現状の論点・問題点を把握し、これを消費者に広く知らしめつつ、関係省庁、学術団体、業界団体が協力し、遺伝子検査ビジネスの健全な発

展のため、ガイドライン・法制化も含めた対応を機動的にできるように準備をしていくことが期待される。

図 8　検討が必要と考えられる論点



以上

参考資料

遺伝子検査に関連する全国の消費生活相談情報（2002～2013 年度）

内容	件数	事例
全相談件数	474 ＋101	
１．遺伝子検査関連（広義）	242 ＋43	
（１）親子鑑定	62 +7	
（ｉ）トラブル	33 ＋2	・キットが届かない、連絡してもつながらない ・解約をしたいが受け付けない ★報告書に関する質問電話への対応がひどい。指導して欲しい。
（ⅱ）不安相談	29 ＋5	・業者が信用できるかどうか知りたい ・個人情報が守られるのか不安
（２）ダイエット・エステ関連	16 ＋11	・高額な付帯サービスを解約したい ・次々とサービスを追加され、高額になる ・カウンセリング結果を受けて、薦められたダイエット食品や運動などしているが痩せない。 ★検査結果の説明を求めたら、クレーマー扱いされた。
（３）疾患関連	12 ＋3	
（ｉ）トラブル	6 ＋2	★ガンの早期診断で異常なしといわれたが、その後別の医院で肺癌と診断された ・採血等の問題で検査が不調。解約したい（遺伝子検査とはいえない）
（ⅱ）その他	6	・遺伝子検査事業者の信頼性
（４）レーシック手術関連	3 ＋6	・レーシック手術時に遺伝子検査を申し込んだが、手術をしない場合の検査結果通知の割り増し料金など
（５）無断送付	139+2	・中国から頼んでいないのに遺伝子検査キットが届く
（６）能力判定関連	2+0	★同じ検体を 2 件の代理店を通じて申し込んだら異なる結果が出た（検査の質の問題）
（７）網羅的サービス	0＋4	・遺伝子検査キットの販売業者が出荷停止命令を受けたようだ。自分は検査して欲しい又は返金に応じて欲しい。
（８）その他	8+10	・セミナー、宗教、マルチとの絡み ・遺伝子検査を受けていれば無駄な投薬がなかった

注１）遺伝子検査に関連する PIO-NET データを基に経済産業省が分類・集計した。

注２）データは前年度調査 2012 年 10 月 25 日までの登録分に加え、2014 月 2 月 4 日までの登録分を加えたもの。昨年度調査＋今年度調査の形式で標記

注３）平成２５年度追加した文章には、下線を記載。

・：多数の同様の意見を整理したもの　　★：個別の事例の概要