

「遺伝子検査ビジネス実施事業者の遵守事項」

1 倫理的・法的・社会的課題への対応

(1) 消費者への情報提供のあり方

- 消費者への情報提供は、事業者のホームページ、インフォームド・コンセント資料、結果報告書及び消費者からの問合せへの回答等により実施する。
- 景品表示法における不当表示に関する規程等、商品の表示に関する法令を遵守しなければならない。
- 事業者が提供する検査・商品等に関する広告は、その内容によっては消費者に誤解を招き、誤って活用される危険性もあることから、医師法、薬事法、健康増進法、食品衛生法等関連する法令等を遵守しなければならない。

(2) 以下(3)で述べるインフォームド・コンセントで消費者に説明する内容は、消費者が当該商品の購入手続きに進むかどうかの判断材料にするために、事業者のホームページ等で公開しなければならない。

(3) インフォームド・コンセント

- 事業者が提供するサービス内容について、消費者が十分に納得し適正な判断を行うために必要な情報を文書等で提供し、消費者の同意を得なければならない。
- 遺伝子検査供給事業者は、消費者の試料と個人記録の保管期間中は、消費者がインフォームド・コンセントを与えた証拠書類を保管しなければならない。
- 高齢者、未成年者、乳幼児など有効な同意を示すことができない者から同意を得る場合には、個人の人権及び福祉に留意し、関係者間での合意を得た上で、本人の利益を代表できる者から代理で同意を得なければならない。
- DNA鑑定分野においては、試料採取対象者から対面で同意を得なければならない。
- 最初のインフォームド・コンセントでカバーできない検査を行いたい場合には、その内容を特定したインフォームド・コンセントを消費者から得なければならない。
- インフォームド・コンセントの文書に盛り込む内容
 - 1) 検査の目的並びに検査の限界
 - 2) 検査方法並びにその分析方法、分析精度等
 - 3) 検査により予測される結果や不利益について（雇用や保険面での差別等社会生活上の不利益も含む、また、本人のみならず血縁者への影響も考慮する）
 - 4) 検査の臨床的妥当性や臨床的有用性を示す科学的根拠(*)
 - 5) 遺伝子解析結果の開示方法並びに結果の解釈とその情動的価値
 - 6) 試料の取扱い方針（保存期間、検査終了後の措置、倒産等の会社の経営状態が変わった場合の対応方針等を含む）(**)
 - 7) 個人情報と個人遺伝情報の取扱い方針（匿名化、安全管理措置の具体的方法、保存期間、検査終了後の措置、倒産等の会社の経営状態が変わった場合の対応方針等を含む）並びに個人遺伝情報の開示に関する事項（受付先、受付方法、開示に当たって手数料が発生する場合はその旨を含む。）(***)
 - 8) 解析等を他の事業者に委託する場合又は共同利用する場合は、委託先・共同利

用先の名称、委託・共同利用に際して個人遺伝情報の匿名化、安全管理措置の具体的方法

- 9) 個人遺伝情報取扱審査委員会により、公正かつ中立的に事業実施の適否が審査されていること
- 10) 遺伝カウンセラーや医師等の専門家によるカウンセリングの利用に係る情報
- 11) 問合せ（個人情報訂正、同意の撤回等）、相談窓口の連絡先に関する情報
- 12) 同意の撤回について
- 13) 事業者の名称、住所、電話番号、代表者の氏名及び役職

(*)：科学的根拠は、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が必要である。また、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、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が望ましい。

(**)：検査終了後の試料を再検査の目的等のために一定期間保管する場合及び検査終了後の試料及び検査結果を連結不可能匿名化した上で精度管理や品質保証、研究等の二次的目的のために用いる場合には、その旨を消費者に説明し同意を得ること。

(***)：個人遺伝情報の開示の手続き等については、個人遺伝情報保護ガイドラインの2の(5)の1)の「個人遺伝情報に関する事項の公表等」及び2)の「個人遺伝情報の開示」に従うこと。

(4) 個人遺伝情報利用目的の厳密な特定

- 検査等を委託する消費者の本人確認に必要な個人情報を取得する際には、インフォームド・コンセントの際に、その旨を消費者に説明し同意を得る。
- 同意の範囲を超えた個人情報の目的外利用及び第三者提供は禁止とする。ただし、本人の同意による第三者への提供は可能とする。

(5) 取扱いに注意を要する情報の取得の原則禁止

- サービス提供に際して、不必要な情報は原則として取得しない（政治的見解、信教等）
- ただし、遺伝子頻度の関係から民族的出自等についての情報を科学的に必要とする場合には、インフォームド・コンセントの際、その旨を消費者に説明し同意を得る。

(6) 匿名化を含む安全管理措置

- 消費者から検査等に用いる試料等を受領する際には、まず匿名化しなければならない。
- 組織的、人的、物理的、技術的安全管理措置を行わなければならない。

(7) カウンセリングの実施

- 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、遺伝カウンセラー・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しなければならない。

(8) 個人遺伝情報取扱審査委員会による審査

○事業者は、事業が適正であることを担保するために、独自の個人遺伝情報取扱審査委員会を設置するか、又は JBA 個人遺伝情報取扱審査委員会等第三者による認証を受けるよう努力しなければならない。

(9) 2 次的サービスの提供における留意点

○遺伝子検査の結果を基にした 2 次的サービスを提供する際には、そのサービスの妥当性を示す科学的根拠や、サービスの代替法等に関する情報を、消費者が容易に入手できるように努力しなければならない。

(10) 試料の本人確認

○検査に供する試料が、検査を希望する本人のものであることを保証するために、合理的な措置を取らねばならない。

(11) インターネットを介した個人情報開示における留意点

○インターネットを介した個人情報の開示においては、セキュリティ上の問題がある可能性を消費者に通知し、その同意を得なければならない。

(12) 郵送による試料の送付における留意点

○郵送による試料の送付においては、セキュリティ上の問題に加え、輸送中のトラブルや試料の劣化等が起こる可能性を消費者に通知し、その同意を得なければならない。

2 精度管理等の技術的課題への対応

(1) 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。

(2) 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。

(3) (1)、(2) の詳細については、別添した品質保証の仕組みを参照する

(4) 消費者からのクレームに関する記録（クレームの内容、対応、改善方策等）を作成しなければならない。

(5) 個人遺伝情報を取り扱う事業において、安全性及び健康上の問題が生じた場合には、当該業務を即時停止するとともに、関係省庁に報告を行わなければならない。

品質保証の仕組み

○精度管理・検査標準化モデル

以下に、検査／解析プロセス全体と各プロセスで実施することが必要と考えられる事項を示す。

1) 検査／解析プロセス全体

①必須項目

- ・標準作業手順書（SOP）（*）の策定（必須項目は3）に記載とそれに基づいた運用を行う。
 - ・作業日誌（チェックシートを含む）の策定とそれに従った検査／解析を実施する。
（*）：SOP（Standard Operating Procedures）は、各検査に共通的な項目（General）・内容を記載し、SOP で実務に制約がかかりすぎないようにする。チェックシートは各検査に特化した（Specific）項目・内容を記載し、シートを見れば誰でも検査を行うことができる実務的な手順書（Protocol）として使用できるレベルにする。チェックシートは、柔軟性（Flexibility）が必要なため、定期的に見直し改訂を行う。
 - ・検査機器の保守管理を行い、記録を残す。
 - ・検査室運用・管理方法を設定し遵守する。
 - ・試薬管理基準を設定し遵守する。
 - ・検体管理基準を設定し遵守する。
 - ・検査従事者の教育基準を設定し、定期的に教育を行う。
 - ・内部精度管理評価（内部サーベイ）もしくはそれに準ずる方法で、定期的に検査精度を確認する。
- ※ これらの基準の適用レベルは各事業者の裁量に委ねることとするが、何らかの基準を規定することが必須条件である。

②必要に応じて行う項目

- ・機器較正標準作業書を策定し運用する。
- ・必要な機器の例：ピペット、はかり、恒温機器等の検査に重大な影響を及ぼすことが予想される機器。
- ・検査従事者の分析技術レベルを確認する。

③可能であれば行うことが望ましい項目

- ・外部精度管理評価（外部サーベイ）に参加し、検査精度を確認する。

2) 各プロセス（受託、検体受付、前処理、実施、結果解析、報告、後処理）

①必須項目（具体策をSOPに明記のこと）

- ・受託：適切かつ明確な検査案内書、検査依頼書、事業案内等を策定する。
- ・検体受付、前処理：二重照合を行う。
- ・実施：コンタミネーション防止策を講ずる。
- ・結果解析：判定基準・異常値の取扱い手順を策定する。

- ・報告：報告書のバックアップ・控えを保存する。
- ・後処理：検体・消耗品等は医療廃棄物として処理する。
- ・検体の保存方法・期間を定める。

②必要に応じて行う項目

- ・結果解析、報告：二重判定・二重照合を行う。特に人による判定の場合は必須とする。

③可能であれば行うことが望ましい項目

- ・検体受付：検体搬送確認書を設定し、運用する。
- ・報告：測定器から報告書への結果値の自動アウトプットシステムを構築する。また、当該システムに合わせた結果値の精査を行う。
- ・後処理：廃棄証明書・マニフェストを運用する。

3) SOP 記載必須項目

以下に、衛生検査所指導要領に基づいた臨床検査目的の遺伝子解析を行う場合について具体的に記述した。非臨床の遺伝子解析においても可能な範囲でこれに準じて工程管理、精度管理に努めることが望まれる。

●基本記載項目

SOP に記載すべき基本項目を以下に示す。

- ①検査室の温度及び湿度条件
- ②検査室において検体を受領するときの取扱いに関する事項
- ③測定の実施方法
- ④管理試料及び標準物質の取扱い方法
- ⑤検査用機械器具の操作方法
- ⑥測定に当たっての注意事項
- ⑦正常参考値及び判定基準（形態学的検査及び画像認識による検査の正常像及び判定基準を含む。）
- ⑧異常値を示した検体の取扱い方法（再検査の実施基準を含む。）
- ⑨精度管理の方法及び評価基準
- ⑩測定作業日誌の記入要領
- ⑪作成及び改定年月日

●具体的記載項目

SOP に記載すべき基本項目の内容を以下に示す。

- ①検査実施に関わる基本情報
 - ・検査の目的（臨床的意義）を記載する。
 - ・測定範囲：測定下限及び測定上限を記載する。
 - ・報告範囲：報告下限及び報告上限を記載する。

- ・単位、有効数字桁数、有効小数点以下桁数を記載する。
- ・基準値：対象別（例；性別、材料種別ごと）、かつ単位を記載する。
- ・設定理由：母集団名、総数、男女数、年齢構成、統計数値、出典などを記載する。
- ・判定基準：計算式による場合は公式を示し、目視判定する場合は判定基準と実例を明示する。
- ・参考文献：「雑誌」の場合は著者名、雑誌名、巻数、ページ、発行年（西暦）を記載する。「成書」の場合は著書名、表題、ページ、発行所、発行年（西暦）を記載する。
- ・検査室の温度及び湿度条件：現実的な値を記載する。
- ・検体：材料名、必要量、使用量、採取容器、保存条件を記載する。
- ・使用試薬：試薬名、メーカー名、保管及び調整方法を記載する。
- ・使用機器及び機材：名称及びメーカー名を記載する。
- ・較正方法を記載する。
- ・管理試料：試料名、メーカー名、保管及び調整方法を記載する。
- ・検査室における検体受領時の取扱いに関する事項を記載する。
- ・異常値を示した検体の取扱い方法（再検基準、検体保存の要否等を含む）を記載する。
- ・緊急報告を要する測定範囲と報告手順を記載する。
- ・精度管理の方法及び評価基準を記載する。
- ・測定作業手順：分注・サンプリング・前処理・測定・データ処理等の工程ごとに記載する（測定作業工程に基づいて、測定の実施方法・検査用機械器具の操作方法・測定条件等を記載）。

②測定作業日誌の運用要領：以下の要領に従う。

- ・測定作業年月日や作業開始・終了時刻の記述方法は統一する。
- ・自動分析機（多項目同時測定）使用の場合は分析機名を、マニュアル（用手法）による測定の場合は各項目名を記載する。
- ・測定検体数及び再検検体数を記録する。
- ・精度管理状況を判断し、異常があった場合はその取扱い処置を記録する。
- ・作業担当者は署名又は捺印する。
- ・通常考えられない異常値データ及び緊急報告を記録する。

③トレイサビリティ（作業引継ぎ手順、転記手順、ロット管理）が可能な運用システム構築

- ・使用試薬の Lot No. 及び開封日を記載する。
- ・前処理工程での試料のナンバリング法を記載する。
- ・前処理工程でのチューブ（サンプル）の取り違い防止策を記載する。
- ・結果解析、報告プロセスの転記ミス防止策を記載する。

④コンタミネーション防止策

- ・二つの実験室の必要性、実験室の構造、装置の位置などを明示する。
- ・各実験室では汚染度の高いものほど奥の部屋で取り扱う。

- ・手洗い、靴の履き替え、専用実験着、帽子、手袋、マスク、粘着シート等により運用する。
 - ・実験台等の定期的な洗浄を行う（次亜塩素酸を使用することが好ましい）。
 - ・実験室への人の入出を制限する。
 - ・実験者の実験室間の移動を制限する（増幅産物を取り扱った日は、増幅産物非取扱い区域には立ち入らないなど）。
 - ・資材の移動を制限する（増幅産物を取り扱う部屋に保管した資材は、増幅産物非取扱い区域に移動しない）。
 - ・目的外の実験を制限する。
 - ・掃除方法を明示する（掃除機を使用する場合は専用のものを使用する）。
 - ・実験室の空気の流れは、増幅産物非取扱い区域から増幅産物取扱い区域への流れになるように設計する。
 - ・増幅装置の設置場所を明示する。
 - ・増幅反応調製室へのポジティブコントロール持込を制限する。
 - ・増幅物質を取り扱った器具等の処理方法を明示する。
 - ・チューブキャップの開閉時の飛散に関する注意事項を明示する。
 - ・PCR 増幅産物によるピペット本体の汚染を防止するためにエアロシールチップ（綿栓チップ等）を使用する。
 - ・PCR 増幅産物の飛散を防止するピペットのイジェクト方式（*）及び廃棄方法を明示する。
- (*) : PCR 増幅産物を飛散させないように注意したピペットチップの取り外し方
- ・最低限、以上のコンタミネーション防止策を含む事項について教育を行う。

遺伝子検査ビジネスに関連した他のガイドラインや見解で触れられている点

1. 検査結果を基にした2次的サービス提供時の、科学的根拠や代替法等の開示（ASHG、HGC、JCCLS等）
2. 検査における臨床的妥当性や臨床的有用性の科学的証拠の開示（ACMG、HGC、OECD、CPIGI、JCCLS等）
3. 血縁者のベネフィットにつながる場合には、個人の遺伝子検査結果を、血縁者に開示する可能性を示唆（日本医学会、ABC等）
4. 生物学的サンプルの本人確認の問題（HGC：サンプル提供者として特定された者から得られたものであることを保証するために、合理的な措置を取ること。ESHG：家庭でサンプルを集めるDTC遺伝子検査では、検査依頼者由来として得た生物学的サンプルが、その人のものであることを保証するシステムを持っていないことを指摘等）。
5. インターネットを介したデータ送付のセキュリティ上の問題（HGC、ABC等）
6. 検査対象とする疾患やその病態生理、易学的事項、対象遺伝子、その治療法について、消費者に知らしめること（ASHG、ASCO、HGC、人類遺伝学会、日本医学会、CPIGI、JCCLS等）
7. 会社が業務停止や倒産になった場合の試料や個人遺伝情報の扱いについて、消費者に知らしめること（HGC、NCB等）

ASHG：米国人類遺伝学会、HGC：英国人類遺伝学協議会、JCCLS：個人遺伝情報取扱協議会、ACMG：米国臨床遺伝学会、OECD：経済協力開発機構、ABC：オーストリア生命倫理委員会、ESHG：ヨーロッパ人類遺伝学会、ASCO：米国臨床腫瘍学会、JCCLS：日本臨床検査標準協議会、NCB：Nuffield 生命倫理委員会