

# 個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準

(個人遺伝情報取扱事業者自主基準)



策定 : 平成 20 年 3 月

第 1 回改正 : 平成 26 年 5 月

第 2 回改正 : 平成 29 年 5 月

(平成 31 年 3 月 一般社団法人遺伝情報取扱協会へ事業継承)

第 3 回改正 : 令和元年 12 月

第 4 回改正 : 令和 3 年 10 月

第 5 回改正 : 令和 5 年 1 月

第 6 回改正 : 令和 6 年 10 月

一般社団法人遺伝情報取扱協会

## 目次

第1章 はじめに.....	2
第1項 背景とこれまでの経緯.....	2
第2項 自主基準策定の目的.....	4
第3項 自主基準の構成.....	5
第2章 基本的な考え方.....	6
第3章 遵守事項.....	6
第1項 倫理的・法的・社会的課題への対応.....	6
第2項 検査サービスの質の確保への対応.....	19
第3項 個人遺伝情報の安全管理措置.....	21
第4章 事業分野の特性に応じた遵守事項.....	23
第1項 DNA 鑑定分野（親子・血縁鑑定事業）.....	23
(1) 基本的な考え方.....	23
(2) 受託の要件.....	24
(3) 品質保証の仕組み.....	25
第2項 体質遺伝子検査サービス分野（検査サービス事業／取次事業）.....	27
(1) 基本的な考え方.....	28
(2) 受託の要件〔消費者への情報提供〕.....	29
(3) 品質保証の仕組み〔科学的根拠の明確化〕.....	33
第3項 受託解析分野（受託解析事業）.....	34
(1) 基本的な考え方.....	35
(2) 品質保証の仕組み.....	35
第5章 自主基準の見直し.....	39
第6章 用語の定義.....	40
第7章 留意事項.....	47
第8章 参考資料.....	51
第9章 自主基準検討委員会 委員名簿.....	54

## 第1章 はじめに

### 第1項 背景とこれまでの経緯

ヒトゲノム・遺伝子解析研究の進展により得られるようになった各種の個人遺伝情報は、医療の向上や企業等が実施する健康サービス産業等に幅広く用いられようとしている。しかし、個人遺伝情報は、本人だけでなく血縁者の遺伝的素因も明らかにする。このため、個人遺伝情報を医療や健康サービス等に用いる場合には、その取扱いによっては倫理的・法的・社会的問題を生ずる可能性があることから、個人遺伝情報は、本人及び血縁者の人権が保障され、社会の理解を得た上で、厳格な管理の下で取扱われる必要がある。

また、平成17年に全面施行された「個人情報の保護に関する法律」（平成15年）は幾度かの改正を経たのち、令和3年5月に「デジタル社会の形成を図るための関係法律の整備に関する法律」に基づき一部改正されて今に至り（個人情報保護法）、個人情報に対する法令上の取り扱いは社会環境の変化に呼応して変化している。

さらに、研究分野においては平成25年に「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針（ゲノム指針）」（文部科学省・厚生労働省・経済産業省告示第1号）が策定され、平成26年に策定された「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針（医学系指針）」（文部科学省・厚生労働省告示第3号）とともに、「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針（生命・医学系指針）」として令和3年に統合され、同指針の遵守が求められている。

事業分野においては、前述の「個人情報の保護に関する法律」（平成15年）を踏まえ、経済産業大臣が主務大臣に指定された特定分野（以下「経済産業分野」という。）における事業者等が行う個人情報の適正な取扱いの確保に関する活動を支援する具体的な指針として「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」（経済産業省 平成16年、最新は平成28年12月の改正）を定めた。本ガイドラインは平成29年5月の改正個人情報保護法の全面施行日に廃止され、他省庁のガイドラインと合わせて原則として、個人情報保護委員会が定めるガイドライン（「個人情報の保護に関する法律についてのガイドライン（通則編）」他3編）に一元化された。本自主基準第5回改定時点における、個人情報保護委員会による個人情報保護法に則した個人情報取扱事業者等に係るガイドラインは、令和4年9月に策定された「個人情報の保護に関する法律についてのガイドライン（通則編）」、「個人情報の保護に関する法律についてのガイドライン（外国にある第三者へ

の提供編）」、「個人情報の保護に関する法律についてのガイドライン（第三者提供時の確認・記録義務編）」、「個人情報の保護に関する法律についてのガイドライン（仮名加工情報・匿名加工情報編）」および「個人情報の保護に関する法律についてのガイドライン（認定個人情報保護団体編）」である。加えて、経済産業省は平成25年に遺伝子検査ビジネス実施事業者を対象とした「遺伝子検査ビジネス実施事業者の遵守事項」を発出し、平成16年に策定した個人遺伝情報や遺伝情報を取扱う事業者を対象とした「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（個人情報保護ガイドライン）」を平成29年に全面改正した。このように個人情報保護に関するルールの整備が、様々な関係者の意識の高まり、科学の進歩や倫理観も変化するなかで継続的に行われている。対象となる事業者は、関係する法令や各種ガイドラインの最新の内容を把握したうえで遵守しなければならない。《第7章 留意事項1 参照》

経済産業省はまた、該当する事業分野について、刻々と新たな知見、技術が創出されていることもあり、新たな課題も顕在化してきたため、平成2年および3年に「消費者向け（DTC）遺伝子検査ビジネスのあり方に関する研究会」を開催した。同研究会の結果は、事業範囲の整理を含めた「DTC 遺伝子検査ビジネス事業者に対するガイドライン」としての発出が期待されたものの、本自主基準第5回改定時点では同ガイドラインの策定に至っていない。しかしながら、消費者向け（DTC）遺伝子検査サービスのビジネスを実施する事業者は、経済産業省が公開する同研究会の資料を参考にされたい。

我々は、個人遺伝情報の厳格な保護の下で適切に事業が実施されるためには、事業者自らの取組みが非常に重要であることから、個人情報保護ガイドラインの対象事業者であるDNA鑑定、DNA保存サービス、体質遺伝子検査サービス、遺伝子解析を受託する個人遺伝情報取扱事業者等からなるNPO法人個人情報取扱協議会を平成18年4月に設立した。また広く一般市民及び遺伝情報取扱事業者、各種団体に対して、遺伝情報の厳格な保護と適切な利用に関する事業を行うため、平成31年3月に一般社団法人遺伝情報取扱協会を設立し、事業承継をした。

一般社団法人遺伝情報取扱協会に参加している事業者は、前述の法令や行政機関が発出する各種ガイドラインを遵守し、社会の理解の下、健全かつ適正な事業の発展と育成に努め、技術的側面のみならず、倫理的・法的・社会的側面

も含めた信頼を得るために自ら活動しており、これまで、次のような活動を行っている。

- ・ 個人遺伝情報取扱事業者等に関する情報収集
- ・ 法学、倫理学、医学、遺伝子関連検査学等の専門家と事業者の交流の促進
- ・ 消費者意識を理解するための有識者との意見交換
- ・ 各種ガイドライン等や基本技術に関する研修会の開催
- ・ 倫理的、法的、社会的課題及び技術的課題等に関する業界指針の検討
- ・ 積極的な意見交換を通じた関係省庁施策への貢献
- ・ 関連業界団体との連携

## 第2項 自主基準策定の目的

一般社団法人遺伝情報取扱協会では、これまで遺伝情報を取り巻く環境について認識を深めるための研究会や意見交換会等を継続的に開催し、また、事業者においても、一般市民や臨床医の要望を受けながら自社の持つ技術やノウハウを活用し、且つ、外部環境に注目しつつ慎重に事業を進めてきた。

しかし、個人遺伝情報を取扱う事業者が行うサービスのうち、一部事業者が消費者に提供するサービスそのものの妥当性や消費者への情報提供のあり方等に対して、医療関係者や学会等からの厳しい見解が示されていることも事実である。

また、体質遺伝子検査サービス等の受託に対しては、消費者に提供するサービスに関連して、消費者への情報提供（第3章 第1項(10)及び第4章 第2項(2)参照）のあり方及び取扱いについて検討が十分ではないとの批判がある。

《第4章 第2項(3)参照》

これまでの状況を分析すると、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の急速な進展により、医療分野と非医療分野が急速に接近してきたこと、事業者と医療関係者・学会間での認識の乖離、医療関係者と学会間における認識の乖離等、様々な場面で、個人遺伝情報の取扱いについての認識に乖離が生じていると考えられる。

このような状況を踏まえ、個人遺伝情報保護ガイドラインで示された個人遺伝情報保護という観点に加え、倫理的・法的・社会的な観点から、個人遺伝情報を取扱う事業者自らが自主的なルール整備を行うことが不可欠との認識に至った。このため、一般社団法人遺伝情報取扱協会として、事業者自らが遵守すべき基本事項を整理し、消費者に対するサービス等についての情報提供のあり

方、また、技術的な側面から見た精度管理のあり方等について、当面の考え方を取りまとめた「個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準（遺伝情報取扱事業者自主基準）」を策定した。

この自主基準は、一般社団法人遺伝情報取扱協会の会員である事業者が、個人遺伝情報を取扱う際に生ずる可能性がある倫理的・法的・社会的課題のみならず、技術的課題も踏まえて策定したものである。この自主基準の的確な実行により、事業者自らが行う事業の社会的意義や妥当性が明らかにされ、ひいては自らの事業に対する国民の信頼感が醸成されると考えられる。できうれば、一般社団法人遺伝情報取扱協会に参加されていない個人遺伝情報保護ガイドラインの対象事業者においても、この自主基準の趣旨を理解し、その遵守に努めていただきたい。

なお、特に、令和3年に改正された個人情報保護法および合わせて改正された「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」に付合させることを念頭に置き、本自主基準第5回改訂を行うこととした。この自主基準は本改正にとどまらず、個人情報の保護と社会全体のデジタル化に対応したデータ流通の議論の進展や刻々と進歩する遺伝子研究などの知見、及び新たに創出される遺伝子検査サービスのビジネスにより、今後も適時改正されることに留意されたい。

### 第3項 自主基準の構成

この自主基準は、DNA鑑定分野、体質遺伝子検査サービス分野及び受託解析分野の3分野を対象に取りまとめたものである。なお、体質遺伝子検査サービス分野においては、病気の診断を行うものを対象としない。この中で、第2章の「基本的な考え方」及び第3章の「遵守事項」については、あらゆる分野を対象に取りまとめたものである。第4章の「事業分野の特性に応じた遵守事項」では、DNA鑑定分野と体質遺伝子検査サービス分野を対象に、倫理的・法的・社会的及び科学的な観点から「基本的な考え方」、「受託の要件」及び「品質保証の仕組み」について取りまとめたものである。また、受託解析分野では、DNA鑑定分野と体質遺伝子検査サービス分野も含め、「基本的な考え方」と「品質保証の仕組み」について精度管理及び技術的観点から取りまとめたものである。

## 第2章 基本的な考え方

この自主基準は、次の基本的な考え方を踏まえ策定されたものである。

- (1) 個人遺伝情報を利用する消費者やその家族及び血縁者の人権の保障
- (2) 消費者保護の重要性と個人遺伝情報の取扱いに関する基本認識の向上
- (3) 個人情報及び個人遺伝情報の保護の徹底（関連法規等の遵守）
- (4) 安全管理措置に関する体制の整備（組織的、人的、物理的、技術的安全管理措置）
- (5) 事業者が消費者に提供する検査サービス、商品及びサービスに関する情報の充実（検査サービス、商品及びサービス内容等について、事前の的確な情報提供）と適正な広告
- (6) 事前の十分な説明と消費者の自由意思による同意（以下「インフォームド・コンセント」という）及び契約等の確認
- (7) カウンセリング体制の整備
- (8) 医師・栄養士・弁護士等各種分野の専門家との連携
- (9) 自ら提供する検査サービスの結果に関する検査サービス技術の精度の維持・向上
- (10) 事業の妥当性及び倫理的・法的・社会的課題への対応のための個人遺伝情報取扱審査委員会による審査の実施
- (11) 消費者からの問合せ、相談窓口機能の充実

## 第3章 遵守事項

個人情報取扱事業者が個人遺伝情報を取扱うに当たっては、倫理的・法的・社会的課題や精度管理等の技術的課題に対応する際、次の点を遵守しなければならない。

### 第1項 倫理的・法的・社会的課題への対応

本項では、倫理的・法的・社会的課題に対応する際の要件を整理した。

#### (1) 遵守事項等について規範のあり方

個人遺伝情報取扱事業者等は、本項に定める遵守事項等について、就業規則・職務権限管理規定・プライバシーポリシー等にて、策定および明文化することが望ましい。

また、特定の書式として、策定されていない場合においても、適切な統制環境のもと、本項に定める遵守事項等について、十分な対応を実施しなければならない。

## (2) 消費者への情報提供のあり方

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。また、事業者が提供するサービスを受けようとする消費者が正しく判断し、納得してサービスを利用するための情報として、次の情報を購入前に消費者に対し提供しなければならない。

- 1) 提供する検査サービス、商品及びサービスの質や内容に関する情報
  - 2) 得られた結果の解釈に関する情報（病気の診断を行うものではないことを明記すること）
  - 3) 提供する検査サービス、商品及びサービス並びに得られた結果等に関する問合せ、相談窓口等に関する情報（消費者からの質問に迅速に対応するための体制を含む。）
  - 4) 検査サービスの結果から得られる情報が限定的であることの情報
  - 5) 得られた結果に対する、客観的データの出典に関する情報、該当箇所等の情報及び研究成果（科学的根拠）の情報、又は出典等の選定基準に関する情報
  - 6) 検査サービスを継続して提供することが可能であることを明らかにするための、人的資源（事業者の教育や実施体制等）や財務基盤（財務諸表や事業実績等）に関する情報。（ただし、本情報は公開することが望ましい内容）
- ※ 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適時実施する。

## (3) 検査サービス・商品等の広告について

事業者が提供する検査サービス・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、医薬品、医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保等に関する法律、健康増進法、食品衛生法等関連する法令、当協会が定める「「消費者向け遺伝子検査サービス」の広告・宣伝に関するガイドライン」等を遵守しなければならない。

《第7章 留意事項4、第8章 参考資料1①～⑧、2①、④参照》



#### (4) インフォームド・コンセントの取得（説明と同意）

事業者が提供する検査サービス、商品及びサービスの内容について、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やインターネット等の適切な手段を用いて提供し、消費者の同意を得なければならない。以下で述べる消費者からインフォームド・コンセントを取得する過程で説明する内容は、消費者が検査サービス、商品及びサービス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あらかじめ公開しなければならない。

事業者の商品及びサービス提供については、原則として成年者（民法改正後の2022年4月1日以降は18歳以上）を対象とする。民法改正前においては18歳以上20歳未満の未成年者に対しては親権者同意を必要とする。また、高齢者などを含む成年者、乳幼児などを含む未成年者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、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。

特定個人遺伝情報取扱事業者は、個人遺伝情報又は試料を取扱うに当たっては、その利用目的を個人遺伝情報保護法ガイドラインの例に従って特定しなければならない。また、特定個人遺伝情報取扱事業者は、委託元が本人から得たインフォームド・コンセントの範囲内で事業を実施することとする。

さらに、DNA鑑定分野においては、本人の同意が得られない場合には、関係者からの合意を得た上で、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。

なお、事業者は、検査サービスに供する消費者の試料や個人記録等の保管期間中は、消費者が同意を与えた証跡（書類等）を保管しなければならない。さらに、最初のインフォームド・コンセントに含まれない全ての新規検査サービス等（自社単独および共同研究者を加えての新規の研究等を含む）を行う場合には、個別にその内容を特定したインフォームド・コンセントを事前に消費者から新たに得なければならない（再同意）。

ただし、匿名加工情報を用いて行う事業（研究等を含む）については、利用目的の特定を行う必要はない。

さらに、個人遺伝情報及び試料の使用については個人情報保護法上の法定例外事由に該当する場合、利用目的を超えた取扱い及び第三者提供を認める場合

もあり得る。当該の法定例外事由を判断する場合は、必ず生命・医学系指針（生命科学・医学系研究を実施する場合）又は個人遺伝情報保護ガイドライン（事業を実施する場合）に示される適格者および適格な人数により構成される倫理審査委員会又は個人遺伝情報取扱審査委員会に研究計画書又は事業計画を附議し、法定例外としての承認を得るものとする。なお、当該の承認事例は事業者のホームページ等で研究実施前に公開しなければならない。

#### ○ インフォームド・コンセント取得手続きの文書に盛り込む内容

- 1) 事業の意義（特に、体質検査サービスを行う場合には、その意義が客観的なデータにより明確に示されていること。）、目的、方法（対象とする遺伝的要素<sup>※1</sup>、分析方法、精度等。将来の追加、変更が予想される場合はその旨。）、予測される結果や不利益（社会的な差別その他の社会生活上の不利益も含む。）等の情報
- 2) 事業者や問い合わせ先等の情報
- 3) 検査サービスに供する試料及び個人情報、遺伝情報等の取得から廃棄に至る各段階（保管期間、事業の終了後、倒産等の会社の経営状態が変わった場合等を含む）での取扱い<sup>※2、3、4、5</sup>、匿名化、安全管理措置の具体的方法等の情報
- 4) 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、委託先又は共同利用先の名称及び個人遺伝情報の氏名等削除措置、安全管理措置の具体的方法（委託先に個人情報保護法及び個人情報保護ガイドラインを遵守させるために委託元が講じている措置を明確に記載されている場合は、委託先の名称を省略することができる。ただし、委託先が外国にある事業者である場合は、当該委託先の名称を省略することはできない。）
- 5) 解析等を外国にある他の事業者に委託する場合、又は共同利用する場合はその旨。
- 6) 個人遺伝情報取扱審査委員会等により、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等の情報
- 7) 個人遺伝情報の開示<sup>※6</sup>に関するセキュリティ対策等の情報
- 8) カウンセリングの利用に係る情報
- 9) 個人情報の訂正、同意の撤回等の方法、連絡先に関する情報
- 10) インフォームド・コンセント取得手続きの文書の具体的項目

##### ① 検査サービスの目的

- ② 検査サービス受託の条件
- ③ 検査サービスに供する試料の取扱い
- ④ 個人情報の取扱い
- ⑤ 検査サービス後の消費者より取得した試料の取扱い
- ⑥ 関連書類の取扱い
- ⑦ 検査サービスの結果の取扱い
- ⑧ キャンセル・同意の撤回方法（受付先、方法、費用等）
- ⑨ 個人遺伝情報の開示
- ⑩ 問合せ先・相談窓口（電話番号・担当者氏名等）
- ⑪ 同意の確認

11) 外国にある第三者<sup>※7</sup>へ、解析の委託等で個人情報を提供する場合、移転先国の名称、移転先における個人情報の保護に関する制度の有無等の情報

- ※1 目的を特定できる程度に対象となる遺伝子を明確にしなければならない。  
（ただし、全ゲノム配列決定を実施する場合においては、全ゲノムが検査サービスの対象となる旨を明確にする。）
- ※2 検査サービスに供する試料を輸送により回収する場合は、セキュリティ上の問題に加え、輸送前の同試料の取扱い、あるいは、輸送中の紛失や破損、同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。
- ※3 個人情報の取扱い方針（氏名等削除措置、安全管理措置の具体的方法、保存期間、検査サービス終了後の措置、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。）の具体的方法を記載する。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。
- ※4 検査サービス終了後に検査サービス用に取得した試料を再検査の目的等のために一定期間保管する場合、及び検査サービス終了後に検査サービス用に取得した試料を匿名化した上で精度管理や品質保証、研究等のために用いる場合には、その旨を消費者に説明し、同意を得なければならない。
- ※5 検査サービス終了後の検査サービスの結果（遺伝情報）を再検査の目的等のために一定期間保管する場合、及び検査サービス終了後の検査サービスの結果（遺伝情報）を氏名等削除した上で精度管理や品質保証等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なければならない。

※6 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Ⅱの2の(7)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。

※7 第三者が国内の場合であっても、結果的に同第三者が外国に在する者に個人情報を提供する場合は、同第三者も対象となる。

(5) 検査サービスに供するために取得した試料・検査サービスの結果の二次利用について

「遺伝子検査ビジネス実施事業者の遵守事項」では、検査サービス終了後の試料や検査サービスの結果を、精度管理や品質保証、研究等の二次利用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なければならないとしている。また、同意の範囲を超えた個人情報の目的外利用や第三者提供は禁止しているが、本人の同意による第三者への提供は可能としている。

なお、インフォームド・コンセント取得時の同意の範囲を超えた目的外利用や第三者提供を実施する場合は、個別に再同意を取得する必要がある。ただし前述の通り、匿名加工情報を用いて行う新規の検査サービスや研究等については、利用目的の特定を行う必要はない。これらを遵守するとともに、利用目的に応じて、個人遺伝情報保護ガイドラインや生命・医学系指針等の関連制度を遵守しなければならない。

(6) 個人遺伝情報又は試料の利用目的の厳密な特定

検査サービス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、個人遺伝情報取扱事業者等は、利用目的を消費者に説明したうえで同意を得なければならない。

また、同意の範囲を超えた個人情報及び個人遺伝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。なお、個人情報保護法上の法定例外事由に該当する場合は利用目的を超えた取扱い及び第三者提供が認められる場合もあり得る。《第3章 第1項(4) 参照》

第三者提供をする際又は第三者提供を受ける際に、個人遺伝情報取扱事業者等は、第三者提供に係る事項の確認、記録の作成・保存を行うこととする。外国にある第三者への委託等の場合は、インフォームド・コンセントの説明文書に、その旨及び委託先の国名を明示すること。

(7) 取扱いに注意を要する情報（要配慮個人情報）の取得・利用の原則禁止

個人遺伝情報取扱事業者等は、事業に用いる個人遺伝情報等を除き、要配慮個人情報については、原則として、取得をし、又は利用しないこととする。なお、例えば、個人遺伝情報取扱事業者等が、健康診断結果を取得し生活習慣病等の予防に利用することや病歴等を取得し研究機関との共同研究に利用することは妨げられないが、要配慮個人情報の取得をし、利用する場合、その旨を消費者に説明したうえで同意を得なければならない。

(8) 個人遺伝情報に関する事項の公表、個人遺伝情報の開示・訂正・利用停止等

個人遺伝情報取扱事業者等は、個人遺伝情報を取得した後でその利用目的を本人に通知し、又は公表するのではなく、あらかじめ文書で本項 1) から 9) を明らかにした上で、本人の同意をとって取得する。

1) 個人遺伝情報に関する事項の公表等（法第 32 条関連）

① 個人遺伝情報に関する事項の本人への周知（法第 32 条第 1 項関連）

以下の事項の他は個人情報保護法ガイドラインの例による。

個人遺伝情報取扱事業者は、保有個人データに該当しない個人遺伝情報（ただし、個人遺伝情報取扱事業者が、開示、内容の訂正、追加又は削除、利用の停止、消去及び第三者への提供の停止を行うことのできる権限を有する個人遺伝情報であって、その存否が明らかになることにより公益その他の利益が害されるものとして政令第 5 条で定めるもの以外のものに限る。）についても本項 1) から 9) までを遵守することとする。

② 個人遺伝情報の利用目的の通知（法第 32 条第 2 項・第 3 項関連）

個人情報保護法ガイドラインの例による。

2) 個人遺伝情報の開示（法第 33 条第 1 項～第 4 項関連）

以下の事項の他は個人情報保護法ガイドラインの例による。

個人遺伝情報取扱事業者は、本人に個人遺伝情報を開示する際には、

(11) に記載する。

遺伝カウンセリングの方法及び (12) に記載する DNA 鑑定における留意事項を遵守することとする。

3) 第三者提供記録の開示（法第 33 条第 5 項、第 1 項～第 3 項関連）

個人情報保護法ガイドラインの例による。

4) 個人遺伝情報の訂正等（法第 34 条関連）

個人情報保護法ガイドラインの例による。

5) 個人遺伝情報の利用停止等（法第 35 条関連）

個人情報保護法ガイドラインの例による。

6) 理由の説明（法第 36 条関連）

個人情報保護法ガイドラインの例による。

7) 開示等の求めに応じる手続（法第 37 条関連）

以下の事項の他は個人情報保護法ガイドラインの例による。

個人遺伝情報取扱事業者は、開示等の求めをする者が本人又は代理人であることの確認の方法を定めるに当たっては、十分かつ適切な手続となるようにすることとする。

なお、政令第 13 条第 2 号の代理人による開示等の求めに対して、個人遺伝情報取扱事業者が本人にのみ直接開示等することは妨げられない。

8) 手数料（法第 38 条関連）

個人情報保護法ガイドラインの例による。

9) 裁判上の訴えの事前請求（法第 39 条関連）

個人情報保護法ガイドラインの例による。

(9) 検査サービスに供する試料の本人確認

個人遺伝情報取扱事業者等は、検査サービス等に用いる試料が、検査サービス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なければならない。

(10) 検査サービスに供する試料の輸送・管理

事業者は、検査サービスに供する試料の輸送において、追跡可能な輸送手段を用いるとともに、同試料の劣化を防ぐ合理的な方法（検査サービスに供する試料採取キットの種類や温度管理等）をとらなければならない。また、「検体品質管理マニュアル」（特定非営利活動法人 JCCLS 日本臨床検査標準協議会 平成 23 年）および「検体品質管理マニュアル（パート 2）」（同協議会 平成 29 年）を遵守することが望ましい。

#### (11) 個人遺伝情報の管理

##### 1) 個人遺伝情報の正確性の確保

以下の事項の他は個人情報保護法ガイドラインの例による。

遺伝情報取扱事業者は、利用目的の達成に必要な範囲内において、遺伝情報を正確かつ最新の内容に保つとともに、利用する必要がなくなったときは、当該遺伝情報を遅滞なく消去するよう努めることとする。

##### 2) 安全管理措置

以下の事項の他は個人情報保護法ガイドラインの例による。

個人遺伝情報取扱事業者及び遺伝情報取扱事業者は、個人データに該当しない個人遺伝情報及び遺伝情報を取り扱う場合についても、個人データに該当する個人遺伝情報と同様の安全管理措置を講ずることとする。

個人遺伝情報については、それを用いて仮名加工情報又は匿名加工情報を作成する場合を除き、以下に定める氏名等削除した上で、「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 ガイダンス」（令和 3 年 4 月 文部科学省、厚生労働省、経済産業省）の「第 9 章 第 19 安全管理」及び個人情報保護法ガイドライン（通則編）の「（別添）講ずべき安全管理措置の内容」を参考に供し、適切な措置を講ずるよう努めることとする。

#### 〔氏名等削除措置〕

個人遺伝情報取扱事業者等は、氏名等削除措置管理者を設置し、原則として試料等を入手後速やかに、委託又は第三者提供の場合にはその前に、試料等に氏名等削除措置を行うこととする。

氏名等削除措置管理者は、個人遺伝情報の氏名等削除措置のほか、インフォームド・コンセントの文書、氏名等削除措置を行う作業に当たって作成した対応表等の管理及び廃棄を適切に行い、個人遺伝情報が漏えいしないように厳重に管理することとする。

特定個人遺伝情報取扱事業者等又は遺伝情報取扱事業者が、委託元において氏名等削除措置がなされていない試料等を取得した場合は、個人遺伝情報取扱事業者等として、上記の例によることとする。

### 3) 従業員の監督

個人情報取扱事業者は、その従業員に個人データを取り扱わせるに当たっては、当該個人データの安全管理が図られるよう、当該従業員に対する必要かつ適切な監督を行わなければならない。その際、個人データが漏えい等した場合に本人が被る権利利益の侵害の大きさを考慮し、事業の規模及び性質、個人データの取扱状況（取扱う個人データの性質及び量を含む。）等に起因するリスクに応じて、個人データを取扱う従業員に対する教育、研修等の内容及び頻度を充実させるなど、必要かつ適切な措置を講ずることが望ましい。

### 4) 委託先の監督

個人情報取扱事業者は、個人データの取扱いの全部又は一部を委託する場合は、委託先において、当該個人データについて安全管理措置が適切に講じられるよう、委託先に対し必要かつ適切な監督をしなければならない。

その際、委託する業務内容に対して必要のない個人データを提供しないようにすることは当然のこととして、取扱いを委託する個人データの内容を踏まえ、個人データが漏えい等した場合に本人が被る権利利益の侵害の大きさを考慮し、事業の規模及び性質、個人データの取扱状況（取扱う個人データの性質及び量を含む。）等に起因するリスクに応じて、適切な委託先の選定、委託契約の締結、委託先における個人データ取扱状況の把握について、必要かつ適切な措置を講じなければならない。

外国にある第三者へ、解析の委託等で個人情報を提供する場合は、本人の求めに応じて関連情報を提供しなければならない。なお、第三者が国内の場合であっても、結果的に同第三者が外国に在する者に個人情報を提供する場合は、同第三者もこの対象とする。

### 5) 公表

個人情報取扱事業者は、安全管理のために講じた下記の措置を原則公表等する必要がある。ただし、公表することで、個人情報の安全管理ができなくなる場合は除くものとする。

- ・ 基本方針の策定
- ・ 個人データの取り扱いに係る規定の整備
- ・ 組織的安全管理措置



- ・ 人的安全管理措置
- ・ 物理的安全管理措置
- ・ 技術的安全管理措置
- ・ 外的環境の把握

#### (12) 個人遺伝情報の報告方法

検査サービスの結果等の個人遺伝情報を依頼者に送付する際には、原則として、個人情報及び個人遺伝情報保護の観点から、依頼者に確実に引き渡されたことが確認できる、配達記録の残る方法（配達記録付き郵便、宅急便等）で送付する。

また、インターネット等を介して個人遺伝情報等を報告、開示する場合、合理的な取り得る限りの技術的安全管理措置を行わなければならない。

#### (13) 匿名加工情報取扱事業者等の義務

個人遺伝情報取扱事業者等が、個人遺伝情報から匿名加工情報を作成して目的の外利用又は第三者提供することは、原則禁止とする。

#### (14) カウンセリングの実施

事業者が提供する検査サービス及び検査サービスの結果の解釈、提供する商品に関して、消費者から説明を求められる場合や相談を受ける場合に、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しなければならない。

なお、消費者からの問合せは、遺伝に関するものに限定されないことから、この自主基準では「カウンセリング」の用語を使用しているが、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整備しなければならない。《第6章 用語の定義 第17項カウンセリング、参照》

#### (15) 個人遺伝情報取扱審査委員会等による審査

1) 個人遺伝情報取扱事業者等は、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、個人遺伝情報取扱審査委員会を設置することとする。ただし、個人遺伝情報取扱審査委員会の設置が困難である場合には、共同事業者、一般社団法人、一般財団法人、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。また、個人情報取扱事業

者に既に設置されている類似の委員会を個人遺伝情報保護ガイドラインに適合する審査委員会（名称の如何を問わない。）として再編成することができる。

なお、氏名等削除措置がなされた試料等の受託解析のみを行う特定個人遺伝情報取扱事業者等においては、個人遺伝情報取扱審査委員会を設置することを要しない。

2) 個人遺伝情報取扱審査委員会の役割（機能）、運営、責務等の要件を以下の通りとする。

- ① 事業者が行う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、事業者に対して文書により意見を述べることができる。
- ② 個人遺伝情報取扱事業者等に対して、実施中の事業に関して、その事業計画の変更、中止その他、適正な事業実施のために必要と認める意見を述べることができる。
- ③ 独立の立場に立って、多元的な視点から、様々な立場の委員によって、公正かつ中立的な審査を行えるよう、適切に構成し運営する。
- ④ 議事の内容は、それが具体的に明らかとなるよう公開することとする。ただし、提供者等の人権、研究の独創性、知的財産権の保護又は競争上の地位の保全に支障が生じるおそれのあるものは、個人遺伝情報取扱審査委員会の決定により非公開とすることができる。この場合、個人遺伝情報取扱審査委員会は、非公開とする理由を公開することとする。
- ⑤ 個人遺伝情報取扱審査委員は、正当な理由なく、職務上知り得た情報を、漏らしてはならない。

3) 個人遺伝情報取扱審査委員会を設置する事業者の義務は以下の通りとする。

- ① 個人遺伝情報取扱審査委員会の概要、設置内容、構成委員などを公開（WEB等の方法による）すること。
- ② 個人遺伝情報取扱審査委員会を開催した場合は、その日付と議事を公開（WEB等の方法による）すること。

#### (16) 個人遺伝情報取扱事業者等の事業計画

1) 個人遺伝情報取扱事業者等は、事業計画書の作成に当たり、事業に用いる個人遺伝情報の特殊性に十分配慮することとし、事業に伴い本人等に予想される様々な影響等を踏まえ、事業の必要性、本人等の不利益を防止するための方法等を十分考慮することとする。

2) 個人遺伝情報取扱事業者等は、試料等の保存期間が事業計画書に定めた期間を過ぎた場合には、本人又は代理人の同意事項を遵守し、廃棄することとする。

3) 個人遺伝情報取扱事業者等は、個人遺伝情報を利用する事業計画の策定又は変更について、個人遺伝情報取扱審査委員会の意見を尊重して決定することとする。

4) 個人遺伝情報取扱事業者等は、試料等の解析を委託する特定個人遺伝情報取扱事業者等における個人遺伝情報の取扱い等も含めて事業計画を策定することとする。個人情報に伴わない試料等の受託解析のみを行う特定個人遺伝情報取扱事業者等は、委託元の遺伝情報取扱事業者が策定した事業計画の範囲内で事業を実施することとする。

**【事業計画書に記載する事項】**

- ・ インフォームド・コンセントの手続き及び方法
- ・ 個人情報の保護の方法
- ・ 事業により予測される結果及びその開示の考え方
- ・ 試料等の保存及び使用の方法
- ・ 遺伝カウンセリングの考え方及び DNA 鑑定におけるカウンセリングの考え方

**(17) 利用者向けサービス終了時の対応**

個人遺伝情報取扱事業者等、特定個人遺伝情報取扱事業者及び遺伝情報取扱事業者は、利用者向けサービス終了時において、本人へ不利益が生じないように適切な処置しなければならない。なお、廃業等の事業終了時も同様とする。

**1) 検体の取り扱い**

- ① 残存試料や保管検体等がある場合は、医療または産業廃棄物として処理することとする。
- ② 廃棄の際はただちに本人を識別できる情報を削除しなければならない。
- ③ 廃棄済であることを第三者へ説明できる廃棄証明など 3 年間保管するが望ましい。

**2) 個人情報の取り扱い**

- ① 個人遺伝情報を含む個人データを遅滞なく消去することとする。
- ② 物理サーバーを用いて個人遺伝情報を取り扱っていた場合は、特別の同意がない限り、データを物理的に削除しなければならない。また、個人遺伝情報を含む個人情報を保管したことがある、記憶デバイス（HDD・SSD）等を廃棄す

る場合、加圧穿孔、磁気消去などにより復元不可能な状態で廃棄しなければならない。

③ クラウドシステムを用いて個人遺伝情報を取り扱っていた場合は、可能な限り、情報の完全削除を行わなければならない。また、データ削除時にデータの暗号化に用いた鍵および暗号化／復号化のアルゴリズムを特定できる記述も廃棄しなければならない。

### 3) 本人への説明

- ① 利用者向けサービスを終了する際は、少なくとも30日前に利用できなくなる旨を本人へ告知しなければならない。
- ② 検体の取り扱いおよび個人遺伝情報を含む個人情報の取り扱いについて説明しなければならない。

## (18) 事業の承継（事業譲渡・合併・会社分割等）

個人遺伝情報取扱事業者等、特定個人遺伝情報取扱事業者及び遺伝情報取扱事業者は、事業を承継する際、本人へ不利益が生じないよう適切な処置しなければならない。

### 1) 本人への説明

- ① 少なくとも30日前に事業が承継する旨を本人へ告知しなければならない。
- ② 検体の取り扱いおよび個人遺伝情報を含む個人情報の取り扱いについて説明することが望ましい。
- ③ 事業継承後を含め、本人の同意を撤回する機会を確保しなければならない。

## 第2項 検査サービスの質の確保への対応

個人遺伝情報取扱事業者等、特定個人遺伝情報取扱事業者及び遺伝情報取扱事業者は、個人遺伝情報に係る検査サービス、解析及び鑑定等（以下「検査サービス等」という。）を行うに当たって、診療の用に供する検体検査を行わないものと位置付けられるものの、提供するサービスの品質を確保するために、その分析的妥当性を確保するとともに、検査サービス工程における継続的な精度管理と適切な検査サービスを実施するラボの構築・運用に努めなければならない。さらに、検査結果の解釈については科学的根拠の提示を進めることとする。なお、経済産業省よりDTC遺伝子検査ビジネス事業者に対するガイドラインが発出された場合には、記載される検査サービスの質の確保に関する要件の遵守に努めるとともに、「検体品質管理マニュアル」（特定非営利活動法人

JCCLS 日本臨床検査標準協議会（平成 23 年 12 月）や「遺伝子関連検査の質保証に関する見解」（一般社団法人日本衛生検査所協会）を参考とする。

### (1) 分析的妥当性の確保

検査サービス実施施設においては、各検査サービス工程の標準化のための標準作業手順書の整備、機器の保守点検作業書等を整備することとする。また、検査サービスの実施、内部精度管理の状況を記録し、機器の保守点検・教育・技術試験等を定期的の実施にするとともに記録を作成することとする。

### (2) 精度管理体制の整備と運用

#### 1) 精度管理責任者の設置

継続的な精度管理と責任の所在を明確化するため、研究検査を含めた遺伝子関連検査・染色体検査または遺伝子検査サービスの業務に関し専門的な知識及び経験を有する精度管理責任者を設置しなければならない。医療法施行規則（昭和二十三年厚生省令第五十号）を参考に、精度管理責任者は、①大学等で分子生物学や遺伝子検査学等の関連科目を履修した者（又はこれに相当する知見を有すると認められる者）、かつ、②遺伝子検査サービス、もしくは遺伝子関連検査の業務・技術に精通し、3年以上の専門的な実務経験を有する者とする。また、精度管理責任者は検査サービスの全従事者に、適切な研修を実施しなければならない。

#### 2) 精度管理の運用

検査サービスの精度管理のため、内部精度管理の実施について配慮しなければならない。衛生検査技師法及びその指導要領等を参考に、定期的に検査サービスの精度を確認すること。外部精度管理実施の必須性については第三者により確立された国内でのプログラムが存在しないため、その限りでは無い。

また、本項では精度管理等の技術的課題の要件を整理した。

- ① 検査サービス実施施設においては、各検査サービス工程の標準化のための標準作業手順書（SOP）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 検査サービスの実施、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、第4章 第3項(2)を参照すること。
- 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、個人遺伝情報取扱事業者等は、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。

#### (3) 適切な検査サービスを実施するラボの構築と運用

1) 臨床検査技師等に関する法律に基づき、衛生検査所の登録は必須ではないものの、衛生検査所指導要領の見直し等について(平成30年10月30日付け医政発1030第3号厚生労働省医政局長通知)等を参照し、検査の質を担保するために適切に検査サービスを実施するラボを構築しなければならない。

2) 「遺伝子検査ビジネス実施事業者の遵守事項」等に従い、試料のコンタミネーションを防止することに努めなければならない。また、検査作業者の安全確保のためにも、検査区域とそれ以外の区域を明確にしなければならない。

#### (4) 第三者認証・認定の取得

検査サービスの質を維持するため、検査サービス実施ラボの管理体制の構築および手順書の整備等に関し、第三者の認証・認定の取得は有効な手段となり得る。国内においては遺伝子検査サービスを対象とする第三者認証・認定としては唯一の制度である、一般社団法人遺伝情報取扱協会の遺伝情報適正取扱認定制度を活用されたい。

#### (5) 科学的根拠の確保

検査サービス等を行う場合には、その意義を客観的なデータとして提示することとする。

#### (6) 消費者への情報提供

根拠の提示のみならず、必要に応じて提示検査サービスの実施方法（対象とする遺伝的要素、分析方法、精度等）を、消費者に対して事前に的確かつ丁寧に情報提供しなければならない。

### 第3項 個人遺伝情報の安全管理措置

個人遺伝情報の取り扱いについては、情報の漏洩、滅失または既存の防止その他の情報の安全管理のため、組織的、人的、物理的及び技術的な措置を講じな

ればならない。その際、氏名等削除措置を行ったうえで適切な措置を講じることとする。また、遺伝情報についても、安全管理のため、組織的、人的、物理的及び技術的な措置を講じることとする。

(1) 個人遺伝情報取扱事業者等における安全管理措置 個人遺伝情報を取り扱う際には、下記の要求事項に従うこととする。

- ・ ISO/IEC 27001（情報システム） 情報セキュリティマネジメントシステム（ISMS）に関する国際規格
- ・ JIS Q 15001（個人情報保護） 個人情報を適切に管理するためのマネジメントシステムの要求事項を定めた規格

(2) 個人遺伝情報取扱事業者等は、対応表の管理及び廃棄を適切に行い、個人遺伝情報が漏洩しないように厳密に管理することとする。対応表を厳密に管理することにより、氏名等削除措置がなされた情報と特定の個人を識別できる情報が容易に連結できないよう、安全管理措置を講じることとする。

(3) クラウドサービス等を利用する際の安全管理措置 クラウドサービスを利用する際には、下記の要求事項に従うこととする。

- ・ ASP・SaaSにおける情報セキュリティ対策ガイドライン（総務省）
- ・ クラウドサービス事業者が医療情報を取り扱う際の安全管理に関するガイドライン（総務省）
- ・ 医療情報を受託管理する情報処理事業者向けガイドライン（経済産業省）

経済産業分野の内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では、特定の個人を識別できる情報として、DNAを構成する塩基の配列以外を含まない場合は、氏名等削除措置がなされたものとするところになっている。暗号化は具体的な安全管理措置の一つであるが、暗号化のみでは個人情報のままであるから、ランダム化などの処理を加え、規則性を有しない方法により他の記述に置き換えて管理することが望ましい。特に、近年急速に利用が進んでいるクラウドサービスに情報を預ける際は、遺伝情報もクラウドサービス上に存在することが想定されることから、対応表に相当する遺伝情報以外の特定の個人を識別することとなる記述等の全部を、規則性を有しない方法により他の記述に置き換えて管理することとする。遺伝情報についても、情報を要

約化するなどのさらなる安全管理措置が取られることが望ましい。なお、クラウドのリージョンは国内に限定するものとする。

(4) 個人遺伝情報の漏えい時は、個人情報取扱事業者等に係るガイドラインにおける「漏えい等の事案が発生した場合等の対応」に従い、講ずべき措置を行うこととする。また、個人情報保護委員会告示第1号（平成29年）を参照し、必要に応じて個人情報保護委員会への報告へ行うものとする。

#### 第4章 事業分野の特性に応じた遵守事項

本項は、個人遺伝情報保護ガイドラインの対象となる事業者のうち、「DNA鑑定分野（親子・血縁鑑定事業）」、「体質遺伝子検査サービス分野（検査サービス事業／取次事業）」、及び「受託解析分野（受託解析事業）」の三分野における特性を踏まえ、各分野で遵守すべき事項を基本的考え方、受託の要件、品質保証の観点から取りまとめたものである。

##### 第1項 DNA 鑑定分野（親子・血縁鑑定事業）

本項では、前記、第3章 遵守事項に加えて、DNA 鑑定分野のうち、親子・血縁鑑定に関する遺伝子検査サービスを受託する際の要件を、「基本的な考え方」、「受託の要件」及び「品質保証の仕組み」として整理した。

なお、親子3名が揃った標準的親子鑑定及び親子2名での片親鑑定を除く血縁鑑定については、鑑定事業者毎に採用している鑑定方法の違いにより判定基準や鑑定精度が異なることから、本自主基準の品質保証の仕組み、判定基準・鑑定精度に関する規定においては対象外としている。

また、食品等に混入したヒト由来検査試料の個人を識別するための個人識別の遺伝子検査サービスについては、解析にミトコンドリアを用いた場合のヘテロプラスミーの問題、検査試料に混入した毛髪等より得られるDNAの分解等の技術的課題及び被検者の人権の保障、同意の取得方法等の倫理的課題があることから、本自主基準の対象外としている。《第7章 留意事項1 参照》

##### (1) 基本的な考え方

- 1) 親子・血縁鑑定においては、個人や家族等、鑑定対象者の人権、福祉及び関係者の合意に留意しなければならない。特に高齢者、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を対象とするDNA鑑定の場合に



は、関係者間の合意を得て、本人の利益を代表できる者から代理で同意を求めるとともに、弱者保護の観点から、鑑定対象者の人権と福祉に最大限に配慮しなければならない。

- 2) 親子・血縁鑑定においては、その結果が法的効力を及ぼすことから、十分な法的知識・経験を有する弁護士、裁判所職員等によるカウンセリングを実施するとともに、鑑定対象者間における鑑定同意を前提としなければならない。
- 3) 親子・血縁鑑定を受託する場合は、検査サービスに供する試料採取対象者から対面で同意を得なければならない。
- 4) 「出生前親子鑑定」については日本産婦人科学会 倫理委員会見解（平成 18 年 12 月、平成 25 年 6 月に改定）もあるが、本協議会に参加している事業者においても、法的措置及び医師の了解を得られた場合を除き、出生前親子鑑定を受託実施しないものとする。《第 7 章 留意事項 2 参照》

## (2) 受託の要件

本項では、親子・血縁鑑定を消費者から受託する際の要件を整理した。

- 1) カウンセリングについては、裁判所・弁護士等専門家からの受託を除き、DNA 鑑定に関する知識を有する鑑定事業者によるカウンセリングを前提とし、この場合、鑑定結果が及ぼす法的な効力及び手続き等に関しては、弁護士、裁判所職員等の専門家によるカウンセリングで補完しなければならない。
- 2) 父母の一方との鑑定（父子鑑定等）においては、親権を持つ母親の同意が得られていることを前提とし、一方の親の参加が得られない場合には、参加しない合理的な理由が明確であることを受託の前提としなければならない。
  - \* 合理的な理由：親権者の一方が行方不明で、長期にわたり連絡が取れない等。
  - \* 鑑定の直接の当事者、すなわち想定された父母と子や検査サービスに供する試料の提供者等の間に鑑定実施についての異論がないことに留意しなければならない（日本法医学会指針）。
- 3) DNA 鑑定の検査サービスに供する試料を提供した本人の確認については、写真付きの公的身分証明書（運転免許書、パスポート、住民基本台帳カード、外国人登録証明書等）による確認を基本とし、該当する身分証明書を所有しない場合、便宜的に健康保険被保険者証、母子手帳、住民票の写し

等も可とする。本人の確認の際には、上記の身分証明書のコピー又は登録番号の控えのほか、本人の写真及び指紋（右手親指が原則）、本人又は保護者の署名を本人確認の証拠として記録に残さなければならない。

- 4) 鑑定事業者による検査サービスに供する試料の採取については、「口腔細胞をスワブ採取する行為は、低侵襲とはいいつつも口腔内を傷つける可能性がある以上、医療行為と見なすべき」との見解もあることから、医師・歯科医師等有資格者以外の者が被検者に代わり口腔細胞を採取することに関しては、慎重に対応しなければならない。
- 5) 検査サービスに用いた試料の処分については厳密に行わなければならない。検査サービス終了後の検査サービスに用いた試料及び検査サービス結果を、氏名等削除措置を行った上で精度管理や品質保証等のために用いる場合には、その旨を消費者に説明し、同意を得なければならない。
- 6) 第三者機関に鑑定実務を業務委託する場合、委託先に検査サービスに供する試料及び関係書類を送付する際には、検査サービス用の試料は氏名等削除措置を行った後直接検査サービス部門へ、関係書類は別便にて管理部門に直接送付する等の安全管理措置を実施しなければならない。《第7章 留意事項3 参照》
- 7) 鑑定事業者の管理・責任の下、検査サービスに供する試料の採取から鑑定実施までの一連の業務を実施する場合には、自社施設内における検査サービス用の試料及び個人情報の取扱いに関して安全管理措置を講じなければならない。
- 8) 鑑定の受託に当たり責任の所在を明らかにする上で、第三者機関に鑑定を業務委託する事業者は、鑑定結果に関する委託先の責任者（鑑定人）のほか、鑑定事業に関する自社内の責任者を選任しなければならない。
- 9) 鑑定結果を送付する際には、個人情報保護の観点から、依頼者に確実に引き渡されたことの確認できる方法（特定事項伝達型本人限定受取郵便等）で送付しなければならない。

### (3) 品質保証の仕組み

本項では、親子・血縁鑑定の品質保証のための仕組みとして科学的根拠を明確化する際の要件を整理した。

- 1) 親子・血縁鑑定業務を外部委託する場合、米国では、American Association of Blood Bank (AABB) 又は College of American

Pathologists (CAP) の基準があり、米国の DNA 鑑定会社の場合、両者の認定機関であることが認可基準である。また、我が国の臨床検査会社にも CAP の認定機関がある。このため、品質保証の観点から、これらの認定機関に委託することが望ましい。なお、国内の認定制度として ISO15189 又は ISO17025 があるが、当面は各種標準作業書の整備や外部精度管理プログラムへの参加等の実効性の高い取組みを行っている機関に委託することが望ましい。また、「検体品質管理マニュアル」（特定非営利活動法人 JCCLS 日本臨床検査標準協議会 平成 23 年 12 月）を遵守することが望ましい。

- 2) AABB 又は CAP 認定の第三者鑑定機関に外部委託している事業者は、認定機関における最新の評価結果及び外部精度管理参加の記録の控えを取り寄せる等、委託先の精度管理状況に関する管理義務を負う。
- 3) 親子 3 名（擬父・母親・子）が揃った標準的な親子鑑定における鑑定精度は、汎用されている米国の AABB の判定規準に従って、父性評価に一般的に用いられる判定基準である父性指数(Combined Paternity Index:CPI) 100 以上、すなわち父権肯定確率 99.00%以上で肯定（生物学的な父子関係ありと推定）と判定する。一方、CPI 0.01 以下、すなわち父権肯定確率 1.00%以下で否定（生物学的父子関係なしと推定）、又は少なくとも 2 ヶ所以上の父子関係の矛盾をもって否定（生物学的な父子関係なし）と判定する。

※ 評価の方法には Hummel の解釈が広く知られているが、これは DNA 多型を想定していない時期に提唱された父権肯定確率の評価法であり、現状で行われている多数のローカスを用いた STR 検査では、Hummel の最高度の確率よりはるかに高い値が得られるため、今後適切な判断基準が示されていくことが望ましい。特に、肯定確率や尤度比による評価で、理論上、血縁関係を 100%肯定することは不可能なため、鑑定結果の表現には配慮する。また、関連学会等の動向を踏まえ必要に応じ適切な判断基準に改定すべきである。

- 4) 鑑定書には、米国の AABB や CAP 基準又は日本法医学会の指針に従い、第三者機関で鑑定結果の妥当性を検証する上での必要最小限の記載を義務付ける。すなわち、鑑定に用いたローカス（遺伝子座又は塩基配列座）、個々のローカスにおける PI、結果判定に用いた総合的 PI (CPI)、事前確率、被験者が日本人（又はアジア人）以外の場合は用いた民族性を基にしたデータベース、サンプル採取の際のサンプルの由来に関する記録（採取日、

採取場所、身分証明、指紋、写真、生年月日）及びインフォームド・コンセントに関する記録を基本とする。

- 5) 鑑定書には、鑑定受託の責任の所在を明らかにする上で、鑑定結果に関する責任者（鑑定人）のほか、鑑定事業に関する責任者を明記しなければならない。

## 第2項 体質遺伝子検査サービス分野（検査サービス事業／取次事業）

本項では、前記、第3章 遵守事項に加えて、体質遺伝子検査サービスに関わる事業者が、消費者等に各種情報等を提供する際に求められる要件を整理した。本項の対象となる体質遺伝子検査サービス分野の事業者は、次に掲げる業態を想定している。《第7章 留意事項1 参照》

- ① 体質遺伝子検査サービスに用いる検査試料（口腔粘膜・唾液等）の採取キットを製造販売する検査サービス事業者（販売先は、事業者又は消費者）
- ② 体質遺伝子検査サービスをネット等で紹介し、国内・海外の受託解析事業者に解析を委託する取次事業者
- ③ 消費者・医療機関等から体質遺伝子検査サービスを受託する受託解析事業者
- ④ 医療機関等で氏名等削除措置がなされた検査試料を用いて、体質遺伝子検査サービスの解析のみを行う受託解析事業者
- ⑤ 体質遺伝子検査サービスの結果を利用して、健康食品等の商品の販売やヘルスケアサポート等のサービスの提供を行う二次的サービス事業者また、本項で「体質遺伝子検査サービス」とは次の検査サービスをいう。
- ⑥ 消費者を対象として、個人の体質に関わる遺伝子型を確認する検査サービス
- ⑦ 医療機関を対象として、生活習慣病（心筋梗塞、脳血管障害等）、認知症等疾患の易罹患性（リスク）に関わる遺伝子型を確認する検査サービス

なお、医薬品、医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保等に関する法律等に基づき、事業者が消費者に直接提供するサービスには医療行為を含んではならないことはいうまでもない。また、経済産業省が開催した「消費者向け（DTC）遺伝子検査ビジネスのあり方に関する研究会」においても、事業範囲の整理が必要であることが議論された。その結果、現行の技術発展や科学的根拠の実情から、単一遺伝子疾患、薬理遺伝学検査の一部、遺伝性乳がん卵巣が

ん症候群等の、診断や治療を目的に医療として提供されている検査が医療行為として理解された。同研究会はDTC 遺伝子検査ビジネス事業者に対するガイドラインの発出が目的とされたものの、本自主基準第5回改定時点では同ガイドラインの策定に至っていない。DTC 遺伝子検査サービスのビジネスを実施する事業者は、同ガイドライン発出の動向を注視する必要がある。

## (1) 基本的な考え方

### 1) 現状認識

生活習慣病は、複数の遺伝因子のほか、食習慣、ライフスタイルなどの環境因子が相互作用して発症する多因子疾患と言われている。例えば、体質遺伝子検査サービスにより、太りやすさに関連する遺伝子のタイプ（遺伝子型）を調べ、その結果に基づき摂取カロリーや運動量を調節することで、減量の効果を確実にあげることができるとの報告の例もある。このように、同じ環境要因の蓄積でも、体質により高血圧や肥満の発症リスクも異なってくる。

体質遺伝子検査サービスは、元来もっている体質の違いによる病気のかかりやすさを推察するものであり、この遺伝子型を参考にしつつ、食習慣や運動習慣を改善することによって、生活習慣病等の予防に資することが可能との考え方にに基づき実施しているものである。

### 2) 科学的根拠について

体質遺伝子検査サービスの科学的根拠を示す論文や研究に関する情報は、インターネットを中心に、テレビ、雑誌等により多数提供されてきている。しかしながら、科学的根拠、安全性等に関する情報の表示が十分ではないとの指摘もある。これは、多因子疾患は環境因子の影響が大きいため、単一遺伝子疾患に比べ、個別因子の寄与度（関与する度合い）についての科学的根拠を明らかにすることに困難を伴うからである。

現状では、例えば、単一遺伝子の変異が疾患の発症に大きく関わるとされている単一遺伝子疾患（いわゆる遺伝性疾患等）においてですら、その発症に対する遺伝因子の寄与度については、長期にわたる疫学調査等が必要である。これが生活習慣病のように肥満が発症の素因となる疾患では、肥満と関係するエネルギー代謝に関わる遺伝因子と、生活習慣病の中でも糖尿病・高血圧・痛風・冠動脈疾患など個々の病態に関連する因子に分けて解析する必要があり、その科学的根拠を明確にするには多大な時間と労力を要する。

一般社団法人遺伝情報取扱協会は、遺伝子検査サービスを活用することについて科学的根拠が限定的ではあるものの、体質遺伝子検査サービスは発展途上の分野であり、研究成果の集積段階にあるという認識のもと、事業者がより多くの科学的根拠を明らかにし、「体質遺伝子検査サービス」が健全な事業として成長するための環境整備をさらに進めていく必要があると考えている。

### 3) 科学的根拠を明らかにするための体制作り

今後は、事業者が個別に集積した特定の遺伝子型と体質との関係について科学的根拠を集約して解析する体制の構築を検討する必要があると考えるが、当面は、検査サービス、商品及びサービス提供の際に、消費者が適切な判断を下せるよう、事業者が、科学的根拠に関して現状では限定的な点があるという事実を含め、消費者に対して適切な情報提供を行うことが極めて重要である。また、事業者が体質遺伝子検査サービスの広告を行う際には、事実と相違する又は消費者を誤解させるような広告等を行わないよう関連する法令等を遵守しなければならない。

以上の観点から、体質遺伝子検査サービス分野において事業者が事業を進める際には、次に示す「受託の要件〔消費者への情報提供〕」「品質保証の仕組み〔科学的根拠の明確化〕」に挙げる項目を遵守しなければならない。

#### (2) 受託の要件〔消費者への情報提供〕

本項では、体質遺伝子検査サービスを消費者から受託する際の要件を、消費者への情報提供のあり方の観点から整理した。

##### 1) 基本的な考え方

- ① 事業者が提供する遺伝子検査サービスに関する情報は、消費者が検査サービスの結果を誤って活用するような有害な情報となりうる可能性も懸念されることから、消費者への適切な情報提供は極めて重要である。
- ② 事業者が体質遺伝子検査サービスの広告を行う際には、事実と相違する、あるいは消費者を誤解させるような広告等を行わないよう関連する法令等を遵守しなければならない。
- ③ 体質遺伝子検査サービスの科学的根拠の明確化については、今後の研究成果を待たなくてはならない側面もあることから、それを前提に、消費者

に対して体質遺伝子検査サービスとサービス提供の意義を明確にした上で、情報を発信しなければならない。

- ④ 事業者が提供する体質遺伝子検査サービスの受託先としては、一般消費者から直接受託する場合と、医療機関を通じて受託する場合があることから、受託先によって提供する情報の質と内容について十分配慮しなければならない。
- ⑤ 体質遺伝子検査サービスを消費者に提供する際には、例えば、肥満と関係するエネルギー代謝等に関わる遺伝子型を知るための検査サービスか、糖尿病・高血圧・痛風・冠動脈疾患等の罹患性を知るための罹患リスク検査サービスかを明確にしなければならない。
- ⑥ 事業者が提供する体質遺伝子検査サービスによって得られる情報には限界があること、すなわち、血液検査等他の検査と同様にいくつかある情報の一つとして取扱う必要がある
- ⑦ 科学的根拠の情報提供に際しては、体質と遺伝子型の関係を示した体質遺伝子検査サービスに関わる科学的根拠の提供と、体質遺伝子検査サービスを受けた消費者に二次的サービスとして提供する商品等に関する科学的根拠の提供がある。このため、科学的根拠に関する情報提供を行う際には、以下のような点に十分配慮しなければならない。

#### ○ 体質遺伝子検査サービスに関わる科学的根拠\*

2000年にドラフト解読、続いて2003年に完全解読されたヒトゲノム配列の決定を皮切りに、解析手法の著しい進歩や加速的に進んだゲノム医科学研究から得られたデータの蓄積等により多数のコホート研究により集団遺伝学的研究が行われ、年を経るごとに体質や生活習慣病に関係する複数の遺伝子が同定され、個々の遺伝子の関与を決めるアルゴリズムも開発されたことで、体質と遺伝因子の関係も明らかになってきた。このため、消費者に体質遺伝子検査サービスを提供する場合には、どのような研究成果（科学的根拠）に基づく体質遺伝子検査サービスであるかを明確にし、消費者に情報提供する必要がある。

※ 薬剤応答性遺伝子検査（ファーマコゲノミックス）、栄養遺伝学（ニュートリゲノミックス）及び身体能力（運動適正、学習能力等）等に関する遺伝子検査サービスが臨床に応用される可能性も否定できず、医療分野と非医療分野の境界がますます不明確になることも懸念される。しかしなが

ら、薬剤応答性遺伝子検査については、医療目的のみで実施すべきで、消費者に直接提供すべきではない。

また、父母等が子の身体能力（運動適正、学習能力等）に関わる遺伝子検査サービスを子の同意あるいは子の十分な理解なく実施する可能性や出生前に子の遺伝的素因としての体質を知ろうとすることも考えられるため、子どもの人権及び福祉に十分留意しなければならない。

このため、企業は、自ら提供しようとする体質遺伝子検査サービスについて、倫理的・法的・社会的課題、科学的根拠の情報提供のあり方、検査受託の範囲・枠組み及び消費者や医療分野との関わり方等を十分考慮した上で、事業を実施することが不可欠である。

- 体質遺伝子検査サービスを受けた消費者に提供する二次的サービスに関する参考文献等による根拠の提示

体質遺伝子検査サービスを受けた消費者に二次的サービスとして各種商品等を提供する際には、原則として体質遺伝子検査サービスの結果だけではなく、血液検査等各種の調査結果や生活習慣等の聞き取り調査の結果を踏まえ、それらの調査結果を医師や栄養士等の資格を持つ専門家が総合的に判断して、消費者にサービス提供を行わなければならない。

また、遺伝子検査サービスの結果を基にした二次的サービスを提供する際には、提供する二次的サービスと遺伝子検査サービスの結果との関連について、参考文献等を提示しなければならない。

提示する内容については、下記の点を留意した上で、消費者が理解できるよう平易かつ正しく説明することが望ましい。

- ① 特定の遺伝型を持つ集団に対して、提供する二次的サービスと直接的な関連が認められていること（特定の遺伝子型に基づいた群間比較による前向き研究に拠る等）。
- ② 遺伝型の違いと直接的な関連は確認されていないが、遺伝子型から推定した体質に対して、関連が認められていること。

また、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努力しなければならない。

## 2) 具体的な取組み



- ① 事業者が消費者に提供する体質遺伝子検査サービスの主たる目的は、「体質や健康・栄養面でのサポート」であり、「健康サービス」や「美容サービス」に関わることが前提で、医療行為である「診断」であってはならない。例えば、各種遺伝子検査サービスに基づくアドバイスなどのサービスを提供する場合に、消費者への結果報告に際しては、「体質」「リスク」「傾向」等の文言を用い、「遺伝子診断」など、医療行為を連想させる文言を使用してはならない。
- ② 消費者の安全を考慮し、基礎研究において参考文献等が存在するものであっても、消費者の判断と自己の努力により行動様式の変容や調整（栄養指導、運動療法）が可能な体質遺伝子検査サービス以外は提供すべきではない。
- ③ 事業者が消費者に直接提供する体質遺伝子検査サービスは、消費者の健康及び安全に十分配慮した検査サービスでなければならない。
- ④ 事業者は、消費者へ検査サービスの目的、方法等の情報提供を事前に的確に行わなければならない。
  - ・ 検査サービスの結果によって得られる利益や不利益について、消費者に参考文献等による根拠がなく、あるいは過度に危機感をあおるような情報提供を行ってはならない。
  - ・ 検査サービスの結果は「診断」結果ではなく、「体質傾向」の示唆であることについて説明しなければならない。
  - ・ 体質遺伝子検査サービスの結果に対する意義を消費者に情報提供する場合、それを参考にした客観的データの出典に関する情報及び該当箇所等についても併せて情報提供しなければならない。
  - ・ 体質遺伝子検査サービスの結果に基づき、消費者に二次的なサービスを提供する場合、そのサービスの妥当性を示す参考文献等やサービスの代替法等について情報提供しなければならない。なお、実証データや論文等客観的データが存在しない場合には、その旨を明示しなければならない。
  - ・ 検査サービスに用いた試料の取扱い（検査サービス完了後の取扱方法、廃棄手段等）について消費者に情報提供しなければならない。
- ⑤ 検査サービスに用いた試料の二次利用等が発生しないよう、検査サービスに用いた試料の処分については厳密に行わなければならない。検査サービス終了後の検査サービスに用いた試料及び検査サービスの結果を、匿名化

した上で精度管理や品質保証等のために用いる場合には、その旨を消費者に説明し、同意を得なければならない。

- ⑥ 消費者から、検査サービスの結果の解釈等に関して専門的知識を要する説明を求められた場合に医師、栄養士等を紹介できる体制を整備しなければならない。
- ⑦ 消費者への直接窓口となる情報提供担当者は、相当の教育\*を受けるとともにコンプライアンス（法令遵守）の徹底を常に行っていかなければならない。

\* 情報提供担当者への教育内容は、消費者に提供するサービス（検査サービス・商品等）に関わる内容のみならず、関連法規、国の指針・ガイドライン、関連学会の指針・ガイドライン等の企業のコンプライアンスに関わる内容及び各種倫理的・法的・社会的諸課題とそれら課題に対する対応方針等を含むものとする。

### (3) 品質保証の仕組み〔科学的根拠の明確化〕

本項では、品質保証のための仕組みとして科学的根拠を明確化する際に必要な要件について、JBA 個人遺伝情報取扱審査委員会における「体質検査サービスの意義を示す客観的データ選定及び内容」を参考に、「客観的データの望ましい選択方法」と「客観的データに含まれることが望ましい内容」として整理した。今後、事業者において、これらを踏まえて、科学的根拠の明確化に努める。

#### 1) 客観的データの望ましい選択方法

客観的データとする科学論文等は、信頼性を確保するため、例えば以下の点について検証する必要がある。

- ① Medline 等に掲載されている 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。
- ② 日本人\*を対象集団とした関連解析又は連鎖解析である。

※：日本人を対象としなくても妥当とされる情報の場合はその根拠が示されていること。

- ③ 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。
- ④ 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。
- ⑤ Medline 等での検索式を明記する等、論文選択の客観性が示されている。

⑥ 適切な統計学的手法が用いられている。

2) 客観的データに含まれることが望ましい内容

体質遺伝子検査サービスの意義（有効性、妥当性等）を示す客観的データに含まれる内容は、例えば以下の点について検証する必要がある。

- ① 標的領域に関与する遺伝子群の中から当該遺伝子を選択した根拠
- ② 他の遺伝子解析を選択しなかった根拠
- ③ 全ての関連遺伝子をカバーしなくても、消費者に不作為の害が及ぶことが無い根拠
- ④ 遺伝子検査サービスの結果を商品販売などの二次的サービスに利用する参考文献等による根拠の提示、連関妥当性の証明
- ⑤ 毒性・危険性の情報、回避ないし安全性対策の確保
- ⑥ 遺伝子検査サービスに基づいて提供、販売される二次的サービス（商品、情報等）の安全性確保についての根拠
- ⑦ 反証、反対意見の存在の有無、それに対する妥当な説明及び根拠

第3項 受託解析分野（受託解析事業）

本項は、受託解析を行う事業者が、ゲノム・遺伝子解析を行う際の要件について、技術的側面から整理を行った。

本項でいう受託解析事業者とは、登録衛生検査所以外で、前記、第2項に示した各種サービス等を提供する事業者及び研究機関、製薬会社等から匿名化された検査試料の解析を受託して行う事業者をいう。なお、委託元としては、医療機関、研究機関、製薬企業及び個人（消費者から直接受託する場合も含まれる）等がある。《第7章 留意事項1 参照》

なお、これらの委託元からの解析の受託に際しては、委受託契約書又は確認書を取り交わさなければならない。さらに、受託解析事業者は、関連する指針・ガイドラインを遵守した上で、この委受託契約書又は確認書に基づき、以下に示した品質保証の仕組みで担保されたデータの精度を維持しながら、結果を報告しなければならない。

また、精度管理としては、「遺伝子関連検査の質保証に関する見解」（一般社団法人日本衛生検査所協会）を参考とする。

## (1) 基本的な考え方

- 1) 受託解析分野では、原則氏名等削除措置がなされた検査サービスに供する試料を取扱うのが通常であるが、氏名等削除措置がなされていない場合も予想されるため、該当する事業所はそれに対応可能な自主運用システムを持ち、個人遺伝情報保護ガイドラインに従って氏名等削除措置を実施し、個人遺伝情報の保護を行わなければならない。
- 2) 例外的に氏名等削除措置がなされていない検査サービスに供する試料を取扱う場合、事業所内に氏名等削除措置管理者を設置し、検査サービスに供する試料入手後速やかに氏名等削除措置をしなければならない。
- 3) 標準化、精度管理の事業者としての自主基準を設けて解析の過誤を防止しなければならない。
- 4) 本項の品質保証の仕組みは、DNA 鑑定分野及び体質遺伝子検査サービス分野におけるデータ解析を含む検査サービスにおいても適用されるものである。
- 5) 本項は事業者が自己の施設においてデータ解析を含む検査サービスを行う場合を想定しているが、DNA 鑑定分野及び体質遺伝子検査サービス分野において、データ解析を含む検査サービスの全てまたは一部を外部に委託する際には、委託先の品質保証体制を確認する上での指標として用いることも可能である。

## (2) 品質保証の仕組み

本項では、精度管理、検査サービスの標準化モデルとして、以下に、データ解析を含む検査サービスの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) データ解析を含む検査サービスのプロセス全体

#### ① 必須項目

- ・ 標準作業手順書（Standard Operating Procedures：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。  
※：SOP は、各検査に共通的な項目（General）と内容を記載し、SOP で実務に制約がかかり過ぎないようにする。
- ・ 作業日誌（チェックシート\*を含む）の策定とそれに従ったデータ解析を含む検査サービスを実施する。

※：チェックシートは各検査サービスに特化した（Specific）項目と内容を記載し、シートを見れば誰でも検査サービス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。

- ・ 検査サービスに用いる機器の保守管理を行い、記録を残す。
- ・ 検査サービスを実施するラボの運用・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。
- ・ 検体サービス管理基準を設定し遵守する。
- ・ 検査サービス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、定期的に検査サービスの精度を確認する。

※：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

- ・ 機器校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。
- ・ 検査サービス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、検査サービスの精度を確認する。

## 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・消耗品等は感染性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。非臨床の遺伝子検査サービス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 検査サービスを実施するラボの温度及び湿度条件
- ② 検査サービスを実施するラボ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方法
- ⑤ 検査サービス用の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方法（再検の実施基準を含む。）
- 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 検査サービス実施に関わる基本情報
  - ・ 検査サービスの目的

- ・ 測定範囲：測定下限及び測定上限
  - ・ 報告範囲：報告下限及び報告上限
  - ・ 単位、有効数字桁数、有効小数点以下桁数
  - ・ 基準値：対象別（例；性別、材料種別ごと）、単位
  - ・ 設定理由：母集団名、総数、男女数、年齢構成、統計数値、出典等
  - ・ 判定基準：計算式による場合は公式、目視判定する場合は判定基準と実例
  - ・ 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）「成書」の場合は著書名、表題、ページ、発行所、発行年（西暦）
  - ・ 検査サービスを実施するラボの温度及び湿度条件：現実的な値
  - ・ 検体：材料名、必要量、使用量、採取容器、保存条件
  - ・ 使用試薬：試薬名、メーカー名、保管及び調整方法
  - ・ 使用機器及び機材：名称及びメーカー名
  - ・ 校正方法
  - ・ 管理試料：試料名、メーカー名、保管及び調整方法
  - ・ 検査サービスを実施するラボにおける検体受領時の取扱いに関する事項
  - ・ 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）
  - ・ 緊急報告を要する測定範囲と報告手順
  - ・ 精度管理の方法及び評価基準
  - ・ 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（測定作業工程に基づいて、測定の実施方法・検査サービス用機械器具の操作方法・測定条件等）
- 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。
  - ・ 前処理工程での検査サービスに供する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。
- ・ 増幅反応試薬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。
- ・ 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。
- ・ 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。

※：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。

## 第5章 自主基準の見直し

本自主基準策定は平成20年に遡り、その後の検査サービスに用いる解析技術の進歩や医科学研究の進展が著しい。また、系統DNAテストなどレクリエーション目的等の新たな遺伝子検査サービスも台頭し、自主基準が対象とする分野の再検討も必要である。さらには、個人情報保護法や景品表示法などの関係



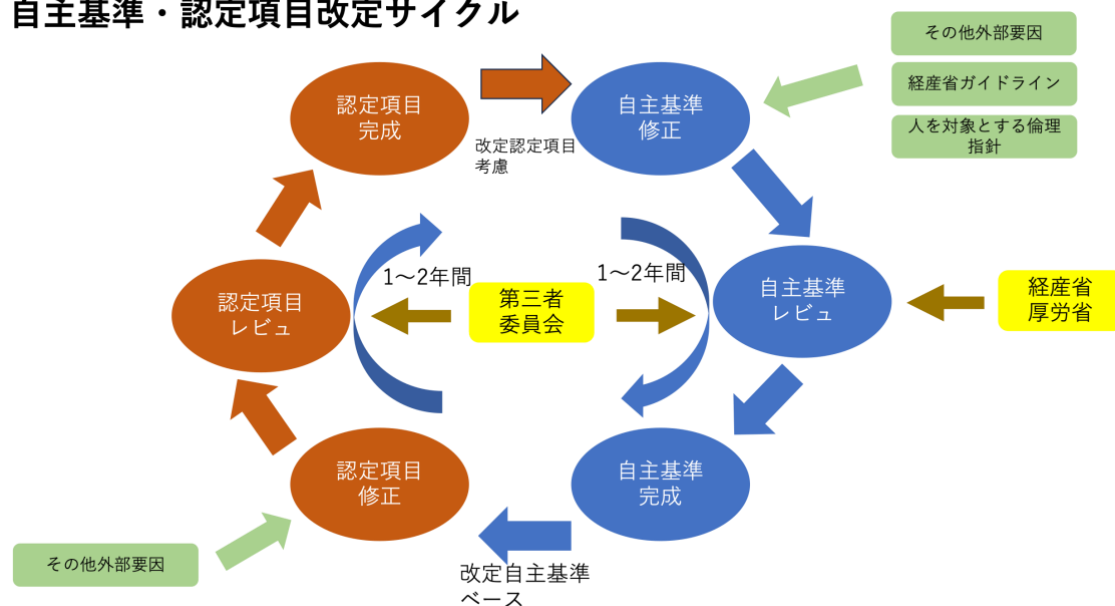
法令や関係ガイドライン等の発出や改訂、個人情報保護と事業者が提供するサービスへの消費者意識・要求度の変化や IT 環境等の社会環境の変化等に応じて、少なくとも 2 年に一度の見直しは行うものとする。

また、見直しの際は、第三者委員会からの意見を受け、自主基準へ盛り込むことを検討するものとする。自主基準・認定項目改定サイクル参照。

・第三者委員会は「一般社団法人遺伝情報取扱協会 自主基準認定・審査・運用運営規定」定められた審査委員会を指し、事業に関し利害関係を有しない以下の分野の有識者の中から選任する男女 5 名以上の委員で構成する。

- ・倫理・法律を含む人文・社会科学（倫理、法律）
- ・自然科学（遺伝子、検査、品質）
- ・遺伝子検査ビジネス（親子鑑定ビジネス、体質遺伝子検査ビジネス）
- ・その他（消費者、情報セキュリティ）

### 自主基準・認定項目改定サイクル



## 第 6 章 用語の定義

### 第 1 項 個人情報

生存する個人に関する情報であって、以下の事項に該当するものをいう。

- (1) 当該情報に含まれる氏名、生年月日その他の記述等（文書、図画若しくは電磁的記録（電磁的方式（電子的方式、磁気的方式その他の人の知覚によっては認識することができない方式をいう。）で作られる記録をいう。）に記載

され、若しくは記録され、又は音声、動作その他の方法を用いて表された一切の事項（個人識別符号を除く。）をいう。）により特定の個人を識別することができるもの（他の情報と容易に照合することができ、それにより特定の個人を識別することができることとなるものを含む。）

(2) 個人識別符号が含まれるもの

なお、「細胞から採取されたデオキシリボ核酸（DNA）を構成する塩基の配列」（ゲノムデータ（細胞から採取されたDNAを構成する塩基の配列を文字列で表記したもの）のうち、全核ゲノムシーケンスデータ、全エクソームシーケンスデータ、全ゲノム塩基多型（single nucleotide polymorphism：SNP）データ、互いに独立な40箇所以上のSNPから構成されるシーケンスデータ、9座位以上の4塩基単位の繰り返し配列（short tandem repeat：STR）等の遺伝型情報により本人を認証することができるようにしたもの。以下同じ。）を含むものは、「個人情報」に該当するため、留意が必要である。

## 第2項 個人識別符号

以下のいずれかに該当するものをいう。

(1) 特定の個人の身体の一部の特徴を電子計算機の用に供するために変換した文字、番号、記号その他の符号であって、当該特定の個人を識別することができるもの

該当するものを以下に掲げる。

1) 細胞から採取されたDNAを構成する塩基の配列

※ゲノムデータ（細胞から採取されたDNAを構成する塩基配列を文字列で表記したもの）のうち、全核ゲノムシーケンスデータ、全エクソームシーケンスデータ、全ゲノム塩基多型(SNP)データ、互いに独立な40か所以上のSNPから構成されるシーケンスデータ、9座位以上の4塩基単位の繰り返し配列(STR)等の遺伝型情報により本人を認証することができるようにしたもの

2) 顔の骨格及び皮膚の色並びに目、鼻、口その他の顔の部位の位置及び計上によって定まる容貌

3) 虹彩の表面の起伏により形成される線状の模様

4) 発生の際の声帯の振動、声門の開閉並びに声道の形状及びその変化

5) 歩行の際の姿勢及び両腕の動作、歩幅その他の歩行の態様

- 6) 手のひら又は手の甲若しくは指の皮下の静脈の分岐及び端点によって定まるその静脈の形状
  - 7) 指紋又は掌紋
  - 8) イからトまでに掲げるものから抽出した特徴情報を組み合わせ、本人を認証することを目的とした装置やソフトウェアにより、本人を認証することができるようにしたもの
- (2) 個人に提供される役務の利用若しくは個人に販売される商品の購入に関し割り当てられ、又は個人に発行されるカードその他の書類に記載され、若しくは電磁的方式により記録された文字、番号、記号その他の符号であって、その利用者若しくは購入者又は発行を受ける者ごとに異なるものとなるように割り当てられ、又は記録され、若しくは記録されることにより、特定の利用者若しくは購入者又は発行を受ける者を識別することができるもの。

### 第3項 要配慮個人情報

本人の人種、信条、社会的身分、病歴、犯罪の経歴、犯罪により害を被った事実その他本人に対する不当な差別、偏見その他の不利益が生じないようにその取扱いに特に配慮を要するものが含まれる個人情報をいう。

遺伝子検査サービスにより判明する情報の中には、差別、偏見につながり得るもの（例：将来発症し得る可能性のある病気、治療薬の選択に関する情報等）

が含まれ得るが、当該情報は、要配慮個人情報に該当し得る。

ただし、当該情報を推知させる情報にすぎないものは、要配慮個人情報には含まれない。

### 第4項 遺伝情報

試料等を用いて実施される個人遺伝情報を用いた事業の過程を通じて得られ、又は既に当該試料等に付随している情報で、ヒトの遺伝的特徴やそれに基づく体質を示す情報であって、特定の個人を識別することが不可能であるものをいう。

### 第5項 個人遺伝情報

個人情報のうち、個人の遺伝的特徴やそれに基づく体質を示す情報を含み、特定の個人を識別することが可能であるものをいう。

#### 第6項 検査サービスに供する試料

個人遺伝情報を用いた事業に用いようとする、唾液、口腔粘膜、毛髪、爪、血痕、臍帯、血液、組織、細胞、体液、排せつ物等、及びこれらから抽出したヒトDNA等の人の体の一部並びに本人の生活習慣等に関わる情報をいう。

#### 第7項 氏名等削除措置

個人遺伝情報の漏えいのリスクを低減するために、他の情報と照合しない限り特定の個人を識別することができないよう、次の各号に掲げる個人遺伝情報の区分に応じて当該各号に定める措置を講ずることをいう。ただし、政令第1条第1号イに定める「細胞から採取されたDNAを構成する塩基の配列」については、これを削除することを要しない。

①法第2条第1項第1号に該当する個人遺伝情報 当該個人遺伝情報に含まれる氏名その他の記述等の全部又は一部を削除すること（当該全部又は一部の記述等を復元することのできる規則性を有しない方法により他の記述等に置き換えることを含む。）。

②法第2条第1項第2号に該当する個人遺伝情報 当該個人遺伝情報に含まれる個人識別符号の全部を削除すること（当該個人識別符号を復元することのできる規則性を有しない方法により他の記述等に置き換えることを含む。）。

なお、「氏名等削除措置」がなされた情報は、「仮名加工情報」及び「匿名加工情報」とは異なる点に留意が必要である。個人識別符号に該当するゲノムデータが含まれる氏名等削除処置がなされた情報は「個人情報」、個人識別符号に該当しないゲノムデータが含まれる氏名等削除措置がなされた情報は「個人情報関連情報」となる。

#### 第8項 対応表

匿名化された情報から、必要な場合に提供者を識別することができるよう、当該提供者と匿名化の際に置き換えられた記述等とを照合することができるようにする表その他これに類するものをいう。

#### 第9項 匿名加工情報

個人情報と個人情報の区分に応じて定められた措置を講じて特定の個人を識別することができないように加工して得られる個人に関する情報であって、当該個人情報を復元して特定の個人を再識別できないようにしたものをいう。

#### 第10項 個人情報取扱事業者

個人情報データベース等を事業の用に供している者のうち、国の機関、地方公共団体、独立行政法人等の保有する個人情報の保護に関する法律（平成15年法律第59号）で定める独立行政法人等及び地方独立行政法人法（平成15年法律第118号）で定める地方独立行政法人を除いた者をいう。

#### 第11項 個人遺伝情報取扱事業者等

個人遺伝情報取扱事業者等とは、個人情報取扱事業者のうち、遺伝情報を用いた事業者（業務の一部としてこれを行う事業者を含む。）をいう。例えば、本人から直接検査サービスに供する試料等を取得する事業者がこれに当たる。

#### 第12項 特定個人遺伝情報取扱事業者

特定個人遺伝情報取扱事業者とは、個人遺伝情報取扱事業者のうち、個人識別符号に該当する塩基の配列のみを取扱う事業者をいう。例えば、匿名化された試料等の解析を受託し、個人識別符号に該当する塩基の配列を取得する事業者がこれに当たる。

#### 第13項 遺伝情報取扱事業者

遺伝情報取扱事業者とは、特定の個人が識別不可能な遺伝情報のみを用いた事業を行う事業者（業務の一部としてこれを行う事業者を含む。）をいう。例えば、匿名化した情報（個人情報に当たらないものに限る。）のみを受託し、解析等を行う事業者がこれに当たる。個人情報保護法の対象外であるが個人遺伝情報保護ガイドラインを遵守することとする。

#### 第14項 匿名加工情報取扱事業者

匿名加工情報データベース等を事業の用に供している者のうち、国の機関、地方公共団体、独立行政法人等及び地方独立行政法人を除いた者をいう。

#### 第15項 氏名等削除措置管理者

個人遺伝情報取扱事業者において、個人情報等を外部に漏えいしないように管理し、かつ、氏名等削除措置を行う責任者をいう。

#### 第16項 個人遺伝情報取扱審査委員会

個人遺伝情報取扱審査委員会は、個人遺伝情報を用いた事業内容の適否その他の個人遺伝情報に関する事項について、倫理的・法的及び社会的観点から調査・審議するため事業者の代表者の諮問機関として置かれた合議制の機関をいう。

#### 第17項 カウンセリング

ここでいうカウンセリングとは、消費者から、事業者が提供する各種サービスの質や内容、検査サービスの内容及び結果の解釈、提供された商品に係る専門的知識、遺伝情報の意味及び取扱い等について、説明を求められたり、相談を受けた場合に行うアドバイスを中心とする対応をいう。

#### 第18項 仮名加工情報

「仮名加工情報」とは、法第2条第1項に規定する個人情報を、その区分に応じて次に掲げる措置を講じて他の情報と照合しない限り特定の個人を識別することができないように加工して得られる個人に関する情報をいう。

①法第1項第1号に該当する個人情報 当該個人情報に含まれる記述等の一部を削除すること（当該一部の記述等を復元することのできる規則性を有しない方法により他の記述等に置き換えることを含む。）。

②法第1項第2号に該当する個人情報 当該個人情報に含まれる個人識別符号の全部を削除すること（当該個人識別符号を復元することのできる規則性を有しない方法により他の記述等に置き換えることを含む。）。

#### 第19項 仮名加工情報取扱事業者

「仮名加工情報取扱事業者」とは、仮名加工情報データベース等を事業の用に供している者のうち、国の機関、地方公共団体、法第2条第9項に規定する独立行政法人等（別表第2に掲げる法人を除く。）及び法第2条第10項に規定する地方独立行政法人を除いた者をいう。

## 第 20 項 個人データ

「個人データ」とは、個人情報データベース等を構成する個人情報をいう。

注) 「個人情報データベース等」とは、個人情報を含む情報の集合物であって、① 特定の個人情報をコンピュータを用いて検索できるように体系的に構成したもの、又は② コンピュータを用いていない場合であっても、五十音順に索引を付して並べられた顧客カード等、個人情報を一定の規則に従って整理することにより特定の個人情報を容易に検索することができるよう体系的に構成したものであって、目次、索引、符号等により一般的に容易に検索可能な状態に置かれているものをいう（個人情報保護法第 16 条第 1 項、通則ガイドライン 2-4）。

## 第7章 留意事項

### 《留意事項1》 個人遺伝情報保護ガイドラインの適用範囲

#### 《第8章 参考資料2.①参照》

以下、ガイドライン本文、及び当該ガイドライン Q&A より抜粋して引用した。

#### 個人遺伝情報保護ガイドライン

経済産業省 平成19年、平成29年3月改正

個人遺伝情報保護ガイドラインは、「個人遺伝情報取扱事業者」が「個人遺伝情報」を、及び「遺伝情報取扱事業者」が「遺伝情報」を取り扱う場合に講じるべき措置について定めたものである。

「個人遺伝情報を用いた事業」とは、個人遺伝情報に係る検査、解析、鑑定等を行う事業のことであり、塩基配列・一塩基多型、体質検査等の遺伝子検査、親子鑑定等のDNA鑑定、遺伝子受託解析等がある。個人から依頼を受けて自ら遺伝情報を取得する場合と、医療機関や他の事業者からの受託により検査、解析、鑑定等のみを行う場合がある。

適用対象となる事業者は、ソフトウェア開発、受託解析、検査（衛生検査所を除く）、研究機器製作、DNA鑑定・親子鑑定、通信販売、健康サービス、エステティック等の事業において、個人遺伝情報又は遺伝情報（匿名化された情報）を利用する事業者が考えられる。

### 《留意事項2》 個人遺伝情報保護ガイドラインの適用範囲

#### 《第8章 参考資料2.①参照》

### 《留意事項2》 「出生前親子鑑定」について

#### 《第8章 参考資料3.⑨参照》

一部の親子鑑定事業者による「出生前親子鑑定」の受託については、平成18年11月20日付けの日本人類遺伝学会倫理審議委員会及び日本遺伝子診療学会倫理問題委員会からの要望を受け、平成18年12月7日付けで日本産婦人科学会は倫理委員会委員長名で学会加盟の医師向けに「出生前親子鑑定」については、「法的措置の場合を除き、出生前親子鑑定など医療目的でない遺伝子解析・検査のために、羊水穿刺など侵襲的医療行為を行わない。」との見解が示された。

また、同学会は、平成25年6月に「出生前に行われる遺伝学的検査および診断に関する見解」を改定し、改めて法的措置を除く出生前親子鑑定の禁止する方針を示したので、以下にこの本文を引用する。



## 出生前に行われる遺伝学的検査および診断に関する見解

日本産科婦人科学会（平成 25 年 6 月 22 日）

妊娠の管理の目標は、妊娠が安全に経過し、分娩に至ることであるが、同時に児の健康の向上や、適切な養育環境を提供することでもある。基本的な理念として出生前に行われる検査および診断はこのような目的をもって実施される。しかし、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、本見解において出生前に行われる遺伝学的検査および診断を実施する際に、留意し遵守すべき事項を示した。

9) 法的措置の場合を除き、出生前親子鑑定など医療目的ではない遺伝子解析・検査を行ってはならない。

## 《留意事項 3》安全管理措置（組織的、人的、物理的、技術的安全管理措置）

### 《第 8 章 参考資料 2. ⑬参照》

安全管理措置に関しては、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」に、求められる具体的要件が記載されているため、以下にこれを引用した。

## ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針

文部科学省・厚生労働省・経済産業省

（平成 13 年 3 月 29 日、平成 16 年 12 月 28 日全部改正、平成 17 年 6 月 29 日一部改正、平成 20 年 12 月 1 日一部改正、平成 25 年 2 月 8 日全部改正、平成 26 年 11 月 25 日一部改正、平成 29 年 2 月 28 日一部改正）

### 第 6 個人情報の保護 17 安全管理措置

(1) 研究を行う機関の長は、その取り扱う個人情報の漏えい、滅失又はき損の防止その他個人情報の安全管理のため、組織的、人的、物理的及び技術的安全管理措置を講じなければならない。

また、研究者等に個人情報を取り扱わせるに当たっては、当該個人情報の安全管理が図られるよう、当該研究者等に対する必要かつ適切な監督を行わなければならない。

#### ＜安全管理措置に関する細則＞

組織的、人的、物理的及び技術的安全管理措置は、取り扱う情報の性質に応じて、必要かつ適切な措置を求めるものである。

その際、研究を行う機関の長において、個人情報が漏えい、滅失又はき損等をした場合に本人が被る権利利益の侵害の大きさを考慮し、研究の性質、個人情報の取扱状況及び個人情報を記録した媒体の性質等に起因するリスクに応じ、必要かつ適切な措置を講じるものとする。

#### 1. 組織的安全管理措置

組織的安全管理措置には以下の事項が含まれる。

- ①組織体制の整備
- ②個人情報の取扱いに係る規律の整備と規律に従った運用
- ③個人情報の取扱状況を確認する手段の整備
  - ① 漏えい等の事案に対応する体制の整備
  - ② 取扱状況の把握及び安全管理措置の見直し

## 2. 人的安全管理措置

人的安全管理措置には以下の事項が含まれる。

### 3 研究者等に対する教育

## 3. 物理的安全管理措置

物理的安全管理措置には以下の事項が含まれる。

- ①個人情報を扱う区域の管理措
- ②機器及び電子媒体等の盗難等の防止
- ④電子媒体等を持ち運ぶ場合の漏えい等の防止
- ⑤漏えい等の事案に対応する体制の整備

## 4. 技術的安全管理措置

技術的安全管理措置には、以下の事項が含まれる。

- ①アクセス制御
- ②アクセス者の識別と認証
- ⑥外部からの不正アクセス等の防止
- ⑧ 情報システムの使用に伴う漏えい等の防止

《留意事項4》「消費者向け遺伝子検査」の広告・宣伝に関するガイドライン  
一般社団法人遺伝情報取扱協会における「消費者向け遺伝子検査」の広告・宣  
伝に関わる記載・定義を以下に引用した。

### (1) 基本的な考え方

一般社団法人遺伝情報取扱協会の会員事業者は、個人遺伝情報を取扱う事業者として、法令遵守はもとより、事業の信頼性を高め、産業の健全な発展と消費者利益の一層の確保を図るため、一定レベルでの広告表現の適正化を行う必要がある。

したがって、「消費者向け（Direct to consumer/DTC）遺伝子検査サービス」においては、明確に医療行為との誤認・類推を避ける必要があり、その広告・宣伝について自主基準及び遺伝情報適正取扱認定の評価項目に準じた「広

告・宣伝に関するガイドライン」を一般社団法人遺伝情報取扱協会の会員事業者に対して示すこととする。

- 自主基準での広告についての記載

第3章第1項(2)検査サービス・商品等の広告について 参照

- 遺伝情報適正取扱認定での評価項目より

(大番号2：遺伝子検査サービスの実施(1)基本的要件、中番号1：中項目表示・広告における関連法規の遵守)

1. 景品表示法における不当表示に関する規定等、商品の表示に関連する法令を遵守していること。
2. 事業者が提供する検査サービス・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、医薬品、医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保等に関する法律、健康増進法、食品衛生法等関連する法令等を遵守していること。
3. 事業者が体質遺伝子検査サービスの広告を行う際には、事実と相違する、あるいは消費者を誤解させるような広告等を行わないよう関連する法令を遵守していること。
4. 当該事業に関する表示・広告等において、医療行為と誤認・類推される表記を用いないようにしていること。
5. DTC 遺伝子検査サービス単独では診断目的では用いることができないことがインフォームド・コンセントの説明文章等に明記されていること。

(2) 注意表示の方法等

1. 表示方法

自主基準及び、遺伝情報適正取扱認定の評価項目に準じて、医療行為と誤認・類推されないような文言を表示することとする。文言については、例えば、「このサービスは遺伝子解析を通じて疾患発症リスクや体質の特徴を予測するものであり、病気の診断を行うものではありません。」等とする。

2. 表現方法

第2条第1項の表示内容については、以下の表現方法を遵守する。

- ① 新聞、雑誌：

(ア) 大きさ等：9ポイント以上

(イ) 字体等：明確に判読できる字体。色等に配慮し、明確に似やすい

場所に記載。

② ポスター：

- （ア）大きさ等：B3 以上 20 ポイント以上、B3 未満 14 ポイント以上。
- （イ）字体等：明確に判読できる字体。色等に配慮し、明確に見やすい場所に記載。ただし、駅貼り等の大型ポスターの場合においては、当該ポスターの大きさを考慮したものとする。

③ テレビ：

- （ア）大きさ等：静止した明確な文字で明確に 1 秒以上表現する。
- （イ）字体等：明確に判読できる字体。色等に配慮し、明確に見やすい場所に記載。文字は静止している。

④ ラジオ：音声で明確に表現する。

⑤ インターネット：

- （ア）大きさ等：表示可能スペースを考慮し、明瞭に判読できる大きさで表示。
- （イ）字体等：明確に判読できる字体。色等に配慮し、明確に見やすい場所に記載。ランディングページでの記載も可。

⑥ チラシ：

- （ア）大きさ等：B5 以上 14 ポイント以上、B5 1/2 以上 B5 未満は 10.5 ポイント以上。
- （イ）字体等：明確に判読できる字体。色等に配慮し、明確に見やすい場所に記載。

## 第8章 参考資料

事業目的に依らず、と参考なり得る資料をまとめた。

### 第1項 関連法規

- ① 個人情報の保護する法律に関（平成 15 年 5 月、最新の改正法公布は令和 4 年 5 月）
- ② 不当景品類及び不当表示防止法（景品表示法）（最新の改正法公布は令和 4 年 6 月）
- ③ 医薬品、医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保等に関する法律（昭和 35 年 8 月、最新の改正法公布は令和 4 年 6 月）
- ④ 医師法（昭和 23 年 7 月、最新の改正法公布は令和 4 年 5 月）
- ⑤ 医療法（昭和 23 年 7 月、最新の改正法公布は令和元年 12 月）
- ⑥ 臨床検査技師等に関する法律（昭和 33 年 4 月、最新の改正法公布は令和 4 年

6 月)

- ⑦ 食品衛生法（昭和 22 年 12 月、最新の改正法公布は令和 4 年 6 月）
- ⑧ 健康増進法（平成 14 年 8 月、最新の改正法公布は令和 4 年 6 月）

## 第 2 項 公的指針・ガイドライン等

- 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（経済産業省 平成 16 年 12 月、最新は令和 4 年 3 月の一部改正）
- ② 「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」（文部科学省 厚生労働省 経済産業省 令和 3 年 3 月、最新は令和 4 年 3 月の一部改正）
- ③ 薬事法及び採血及び供血あっせん業取締法の一部を改正する法律 参考資料（平成 14 年 7 月）
- ④ 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）報告書（遺伝子検査ビジネスに関する調査）報告書及び個人遺伝情報保護ガイドラインに関する調査）報告書（経済産業省 平成 25 年 2 月）
- ⑤ 消費者向け電子商取引における表示の監視状況等について（公正取引委員会 平成 15 年 1 月）
- ⑥ コーデックスにおける「健康食品」の表示基準について（平成 15 年 5 月）
- ⑦ 「遺伝学的検査に関する監視強化：保健衛生局長官直属委員会（SACGT）勧告」遺伝学的検査に関する保健長官（直属委員会日本人類遺伝学会）
- ⑧ アメリカにおける安全且つ有効な遺伝学的検査の施行に関する見解-特別調査委員会による最終レポート（日本人類遺伝学会）
- ⑨ 「ヒトゲノム及び人権に関する世界宣言」（UNESCO November 11, 1997）
- ⑩ 「ヒト遺伝情報に関する国際宣言」（UNESCO October 16, 2003）
- ⑪ 「生命倫理と人権に関する世界宣言」（UNESCO October 19, 2005）2005 年 10 月 ユネスコ：国際連合教育科学文化機関）
- ⑫ 「ヒトを対象とする医学研究の倫理的原則」世界医師会（WMA）ヘルシンキ宣言 2013 年 10 月 WMA フォルタレザ総会（ブラジル）改訂

## 第 3 項 学会指針・ガイドライン等

- ① 「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（日本医師会・日本医学会 令和 4 年 4 月）
- ② 「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」（日本医学会 平成 23 年 2 月）
- ③ 「ゲノム医療における検体検査の品質確保に関する提言（がんゲノム医療推進を踏まえて）」（日本臨床検査医学会 2017 年 11 月）
- ④ 「企業・医療施設による遺伝子検査に関する見解」（日本人類遺伝学会、日本臨床遺伝学会、日本遺伝子診療学会、日本小児遺伝学会、日本先天代謝異常学会、家族性腫瘍研究会 平成 12 年 5 月）
- ⑤ 「DTC 遺伝学的検査に関する見解」（日本人類遺伝学会 平成 20 年）

- ⑥ 「一般市民を対象とした遺伝子検査に関する見解」（日本人類遺伝学会 平成22年）
- ⑦ 「拡がる遺伝子検査市場への重大な懸念表明」（日本医学会 臨床部運営委員会 「遺伝子・健康・社会」検討委員会 2012年3月）
- ⑧ 「遺伝学的検査に関するガイドライン」（遺伝医学関連学会 日本遺伝カウンセリング学会 日本遺伝子診療学会 日本産科婦人科学会 日本小児遺伝学会 日本人類遺伝学会 日本先天異常学会 日本先天代謝異常学会 日本マススクリーニング学会 日本臨床検査医学会（以上五十音順） 家族性腫瘍研究会 平成15年8月）
- ⑨ 「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」（日本医学会 平成23年2月）
- ⑩ 「DNA鑑定についての指針」（日本DNA多型学会 DNA鑑定検討委員 2012年）
- ⑪ 「親子鑑定についての指針」（日本法医学会親子鑑定についてのワーキンググループ 1999年）
- ⑫ 「出生前親子鑑定」について（日本産科婦人科学会 倫理委員会 平成18年12月）
- ⑬ 「臨床検査を終了した検体の業務、教育、研究のための使用について」—日本臨床検査医学会の見解—（日本臨床検査医学会 平成14年5月 平成21年12月改訂）
- ⑭ 「病理検体を学術研究、医学研究に使用することについての見解」（社団法人日本病理学会理事会 平成12年11月）
- ⑮ 「遺伝カウンセリング・出生前診断に関するガイドライン」（日本人類遺伝学会 平成6年12月）

#### 第4項 業界団体指針・ガイドライン等

- ① 「分子遺伝学的検査における質保証ガイドライン」（OECD 2007年）
- ② 「検体品質管理マニュアル」（特定非営利活動法人 JCCLS 日本臨床検査標準協議会 平成23年12月）
- ③ 「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」（日本臨床検査標準協議会 平成28年4月）
- ④ 「遺伝子関連検査 検体品質管理マニュアル（パート2）新規測定技術・解析試料の品質管理」（日本臨床検査標準協議会 遺伝子関連検査標準化専門委員会 平成29年10月）
- ⑤ 「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」（日本衛生検査所協会 平成23年10月）
- ⑥ 「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 平成25年7月）

## 第9章 自主基準検討委員会 委員名簿

### ＜2024年度自主基準委員会 名簿＞ 改定第6回

委員長	有 地 正 太	株式会社 Zene
副委員	岩 田 修	株式会社ジーンクエスト
委員	城 戸 忠 之	株式会社 DeNA ライフサイエンス
	佐 藤 恵 一	株式会社日立製作所
事務局	渡 邊 真 介	株式会社ワンメディカル

(以下とも敬称略)

### ＜2022年度自主基準委員会 名簿＞ 改定第5回

委員長	石 倉 清 秀	株式会社 DeNA ライフサイエンス
委員	有 地 正 太	株式会社 Zene
	岩 田 修	株式会社ジーンクエスト
	城 戸 忠 之	株式会社 DeNA ライフサイエンス
	佐 藤 恵 一	株式会社日立製作所
事務局	渡 邊 真 介	株式会社ワンメディカル

(以下とも敬称略)

### ＜2020年度自主基準委員会 名簿＞ 改定第4回

委員長	石 倉 清 秀	株式会社 DeNA ライフサイエンス
委員	有 地 正 太	ヤフー株式会社
	岩 田 修	株式会社ジーンクエスト
	城 戸 忠 之	株式会社 DeNA ライフサイエンス
	佐 藤 恵 一	株式会社日立製作所
	山 田 義 介	ジェネシスヘルスケア株式会社
事務局	加 藤 公 史	株式会社ワンメディカル
	山 本 隆太郎	株式会社ワンメディカル

➤2019年3月より一般社団法人遺伝情報取扱協会に事業継承

### ＜2019年度自主基準改定委員会 名簿＞ 改定第3回

委員長	別 所 直 哉	ヤフー株式会社
-----	---------	---------

委員	有 地 正 太	ヤフー株式会社
	石 倉 清 秀	株式会社 DeNA ライフサイエンス
	市 川 久 浩	ヤフー株式会社
	佐 藤 恵 一	株式会社日立製作所
	小野寺 章 宏	ジェネシスヘルスケア株式会社
事務局	加 藤 公 史	株式会社ワンメディカル
	山 本 隆太郎	株式会社ワンメディカル

＜2016 年度自主基準改定委員会 名簿＞

委員長	宮 部 喬 史	ジェネシスヘルスケア株式会社
副委員長	畠 良	ヤフー株式会社
	堤 正 好	株式会社エスアールエル
	佐 藤 恵 一	株式会社日立製作所
	佐 藤 和 久	オリンパス株式会社
	井 上 昌 洋	ヤフー株式会社
	上 田 美 雪	株式会社 FiNC
	大 庫 優 佳	ジェネシスヘルスケア株式会社
事務局	高 橋 恵理子	ジェネシスヘルスケア株式会社

＜2013 年度 自主基準改定検討会（理事会内） 名簿＞

全体統括	堤 正 好	株式会社エスアールエル
（理事）	佐 藤 恵 一	株式会社日立ソリューションズ
（理事）	武 安 岳 史	G&G サイエンス株式会社
（理事）	田 澤 義 明	ロシュ・ダイアグノスティックス株式会社
（理事）	傳 亘	ジェネシスヘルスケア株式会社
（監事）	金 森 世津子	凸版印刷株式会社
（監事）	小 林 裕 次	株式会社エスアールエル

＜2007 年度 自主基準検討委員会 委員名簿＞

全体統括	堤 正 好	株式会社エスアールエル
①	DNA 鑑定分野【DNA 鑑定事業・DNA 保存サービス事業】※	



	◎	松 尾 啓 介	日本ジェノミクス株式会社
	○	小 林 裕 次	株式会社エスアールエル
		神 山 清 文	株式会社エスアールエル
		本 橋 康 弘	株式会社ローカス
		藤 川 良 造	株式会社日本総合鑑定センター
②	体質遺伝子検査分野【検査事業／取次事業】※		
	◎	竹 内 康 二	株式会社ディーエヌエーバンク
	○	橋 本 幸 蔵	株式会社セラノスティック研究所
		岡 田 憲 明	ジェネシスヘルスケア株式会社
		佐 藤 恵 一	日立ソフトウェアエンジニアリング株式会社
		島 田 和 典	G&G サイエンス株式会社
		瀧 口 宗 男	株式会社サインポスト
		長 谷 雄 蔵	プレシジョン・システム・サイエンス株式会社
		松 本 英 郎	三菱化学メディエンス株式会社
		三 浦 由 雄	日本製粉株式会社
③	受託解析分野【受託解析事業】		
	◎	森 部 豊 輝	ロシュ・ダイアグノスティックス株式会社
	○	山 口 敏 和	株式会社ビーエムエル
		蔵 田 信 也	株式会社 J-Bio 21
		中 原 邦 彦	ヒュービットジェノミクス株式会社
		佐 藤 和 久	オリンパス株式会社
		山 根 明 男	凸版印刷株式会社

◎：ワーキンググループリーダー、○：ワーキンググループサブリーダー（敬称略）

※：【 】内は、個人遺伝情報保護ガイドラインの事業分類に従い表記した《第7章留意事項1 参照》

#### <2006 年度 自主基準検討委員会 委員名簿>

全体統括		堤 正 好	株式会社エスアールエル
①	DNA 鑑定分野【DNA 鑑定事業・DNA 保存サービス事業】※		
	◎	松 尾 啓 介	日本ジェノミクス株式会社
	○	小 林 裕 次	株式会社エスアールエル
		神 山 清 文	株式会社エスアールエル
		本 橋 康 弘	株式会社ローカス

		藤 川 良 造	株式会社日本総合鑑定センター
②	体質遺伝子検査分野【検査事業／取次事業】※		
	◎	竹 内 康 二	株式会社ディーエヌエーバンク
	○	橋 本 幸 蔵	株式会社東洋紡ジーンアナリシス
		芥 川 立 夫	株式会社日立製作所
		石 倉 清 秀	ベックマン・コールター株式会社
		伊 藤 敏 明	日立ソフトウェアエンジニアリング株式会社
		川 瀬 三 雄	日本ガイシ株式会社
		小 林 進	イーピーエス株式会社
		佐 藤 恵 一	日立ソフトウェアエンジニアリング株式会社
		佐 藤 芹 香	ジェネシスヘルスケア株式会社
		田 村 哲 史	株式会社サインポスト
		長 谷 雄 蔵	プレシジョン・システム・サイエンス株式会社
		三 浦 由 雄	日本製粉株式会社
		吉 川 麻智子	株式会社ディーエヌエーバンク
③	受託解析分野【受託解析事業】		
	◎	森 部 豊 輝	ロシュ・ダイアグノスティックス株式会社
	○	根 本 清 一	株式会社ノバスジーン
		蔵 田 信 也	株式会社 J-Bio 21
		中 原 邦 彦	ヒュービットジェノミクス株式会社
		山 口 敏 和	株式会社ビーエムエル
		山 根 明 男	凸版印刷株式会社

宣言書

経済産業省

商務・サービスグループ ヘルスケア産業課長 殿

下記の事項について、本書面で誓約致します。

記

- ☑ 策定した業界自主ガイドライン等は、「ヘルスケアサービスガイドライン等のあり方」の記載事項を踏まえ策定していることを宣言します。
- ☑ 「ヘルスケアサービスガイドライン等のあり方」を遵守していることの説明責任は、策定を行った業界団体に帰するものであり、経済産業省やその他「ヘルスケアサービスガイドライン等のあり方」の策定に関与した団体・個人が何らかの責任を負うものではありません。
- ☑ 「ヘルスケアサービスガイドライン等のあり方」を踏まえ策定した業界自主ガイドライン等に基づき、会員企業等が提供するヘルスケアサービスが、第三者に損害を与えた場合には、損害を与えた会員企業等が当該損害についての全責任を負うものであり、経済産業省やその他「ヘルスケアサービスガイドライン等のあり方」の策定に関与した団体・個人が何らかの責任を負うものではありません。
- ☑ ロゴマークの使用は、業界自主ガイドライン等の普及のための活動のみに限るものであり、会員企業等がロゴマークを使用することはありません。
- ☑ 会員企業等に対し、ロゴマークを使用することがないように周知徹底します。
- ☑ ロゴマークの使用にあたって要する一切の費用は、第三者との係争、審判、訴訟等について要した費用等を含め、業界団体が負担します。
- ☑ 会員企業等に対し関係法令等の遵守の徹底を図り、健全なヘルスケア産業の発展に努めます。
- ☑ 経済産業省から要請がある場合は、ヘルスケアサービス提供実態やロゴマーク使用実態等の報告を行うものとします。
- ☑ 本宣言書及び別表は、業界自主ガイドライン等内に別添することで公知します。

以上

2025年12月23日

個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準

遺伝情報適正取扱認定

一般社団法人 遺伝情報取扱協会

理事長 別所 直哉

事務局長 城戸 忠之

support@aogi.jp

## 「あり方」に示された踏まえるべき観点 チェックリスト

	「あり方」 該当箇所	踏まえるべき観点	理由・根拠
1	(ア) 透明性	1)	業界自主ガイドライン等の公開 当協会ホームページに掲載。 公開後にはリリースなどの配 信も行い、広く公開、啓発予 定
2		1)①	策定委員会メンバー構成の適切性 専門性のある意見を聴取できる者の参画 策定委員会のメンバーは、遺 伝情報取扱協会の会員を中心 とした事業者で構成した自主 基準委員会を設置、会員全体 での定期的な協議プロセスの 確立し、遺伝業界横断で適用 可能なガイドラインの策定を 進めてきた。また、作成した ガイドラインの検証を様々な 視点より確認、策定をした。 (事業者視点、消費者視点、 有識者・専門家等の助言)を いれて策定)  有識者・専門家等の助言につ いて、当協会の第三者委員会 は事業に関し利害関係を有し ない以下の分野の有識者の中 から選任する男女5名以上の 委員で構成している。倫理・ 法律を含む人文・社会科学 (倫理、法律)、自然科学(遺 伝子、検査、品質)、遺伝子検 査ビジネス(親子鑑定ビジネ ス、体質遺伝子検査ビジネ ス)、その他(消費者、情報セ キュリティ)で構成している
3		1)②	制度を所管する関係省庁(課室)への確認 経済産業省 商務・サービスグ ループ 生物化学産業課からの

				<p>ご意見→改訂を要するかどうかの判断は、厚生労働省 医政局医事課の見解が優先されるとの意見。</p> <p>現在、厚労省でのゲノム医療推進法に基づく基本計画の検討に係るワーキンググループが全て開催されていないため、検討会での方向性や何か新しく文章が出れば、都度改訂検討を行う。現段階での修正などはなし。</p> <p>厚生労働省 医政局医事課からは、改訂が必要か否かに関してのご意見は無し。</p> <p>以上から、現時点では改訂を要する箇所は無しと確認済み。</p> <p>なお、策定した業界自主ガイドラインは、厚生労働省が発出した「健康寿命延伸産業分野における新事業活動のガイドライン」に沿ったものである。</p> <p>また、令和 8 年 10 月ごろに予定している次回の改訂では、「健康寿命延伸産業分野における新事業活動のガイドライン」の内容を、本ガイドラインに盛り込むこととする。</p>
4		1)③	議事要旨や関連資料等の公開	<p>経産省HP「令和 2 年度 ヘルスケアサービス社会実装事業費補助金（ヘルスケアサービス社会実装支援事業及びヘルスケア サービス品質評価構</p>

				<p>築支援事業）報告書」に掲載</p> <p>なお、現在議事等は会員以外には開示していないため、策定に関わる議事等に関しては公開方法を検討していく</p>
5		2)	社会的責任に関わる情報の策定や開示	<p>ガイドライン第3章に記載。</p> <p>当協会に入会時は、反社会团体でないかを確認を行う</p>
6	(イ) 客観性	1),2),3)	ヘルスケアサービスの安全性及び効果の裏付けとなるエビデンスを開示する体制の整備	<p>品質保証のための仕組みとして科学的根拠を明確化する際に必要な要件について、JBA 個人遺伝情報取扱審査委員会における「体質検査サービスの意義を示す客観的データ選定及び内容」を参考に、「客観的データの望ましい選択方法」と「客観的データに含まれることが望ましい内容」として整理した。今後、事業者において、これらを踏まえて、科学的根拠の明確化に努める。また、消費者に開示できるものは情報提供をする</p>
7		4),5)	開示される安全性やエビデンスにおける用語の定義や情報源、対象者、測定方法等の明示	<p>当協会の認定事業にて、申請事業者が使用している検査・サービスの説明書、インフォームドコンセント、広告宣伝資料、および遺伝子解析施設の運営状況等を第三者委員会（有識者）が判断し、評価を行っている。</p> <p>開示される安全性については、ガイドライン第4章 第2項に記載。用語の定義については、第6章に記載。対象者については、第4章 第1項</p>

				(1)に記載。測定方法等については、第4章 第3項 (2)に記載。
8	(ウ) 継続性	1)	人的資源や財政基盤の明示	ガイドライン第3章、第1項 (2)に記載。ただし、当協会では、本情報の公開を義務化することには賛否があり、現段階では公開が望ましい内容としている。
9		2)	ヘルスケアサービスを中止する場合の補償や事業者における対応等の明示	万一、商品、サービスの提供終了をする場合は、消費者に対して責任をもって、事業終了に関する事前のアナウンスや、サービス終了後のフォロー体制に関しては各社準備をし、必要があれば開示を行う。第3章 第1項 (17) 利用者向けサービス終了時の対応に記載。

※枠内で書ききれない場合には、別途資料を添付してください。

## 業界自主ガイドライン等に入れるべき項目の骨子 チェックリスト

番号	入れるべき項目の骨子	業界自主ガイドライン等の該当ページ
1	ガイドラインの趣旨・背景	第1章 第1～2項 P2～5
2	ガイドラインの適用範囲	第1章 第3項 P5～6
3	ヘルスケアサービスの品質を確保するための仕組み	第3章 第2項 P19～21
4	ガイドラインで使用する用語及び定義	第6章 P40～46
5	想定される仲介者及び利用者	第4章 第1項 P23  第4章 第2項 P27  第4章 第3項 P34
6	ヘルスケアサービス事業者が遵守すべき事項とその実施体制	第4章 P23～39



7	保持しておくべきエビデンスの内容とその開示体制	<p>第4章 第1項(3) P25～27</p> <p>第4章 第2項(3) P33～34</p> <p>第4章 第3項(3) P35～39</p>
8	仲介者、利用者に情報提供すべき内容や広告表示のあり方	<p>第2章 P6</p> <p>第3章 第1項(2) P7</p> <p>第3章 第2項(6) P21</p> <p>第4章 第2項(1) 第4章 第2項(2) P29～31</p> <p>第7章(1)(2) P49～51</p>
9	関係する法令・制度、標準規格、業界自主ガイドライン等	<p>第8章 P51～53</p>
10	ガイドラインの有効期間	<p>第5章 P39～40</p>