

# 「DTC遺伝子検査ビジネス事業者 に対するガイダンス（仮）」の 検討の方向性について

第1回 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

# 事業者向けガイダンスの策定に向けた検討の進め方

- DTC遺伝子検査ビジネス事業者に対するガイダンス（仮）の構成としては、経済産業省の「遵守事項」及び一般社団法人遺伝情報取扱協会（AGI）の「自主基準」の記載事項をベースとして、以下のように整理することとしてはどうか。
- このうち特に「検査設計の妥当性」、「検査手法の妥当性」については重点的に議論することとし、また、消費者理解の促進のため、適切な情報提供、情報開示のあり方についても記載を拡充することとしてはどうか。
- ガイダンスの策定に当たっては、DTC遺伝子検査業界全体の質の向上等を目的とすることとしてはどうか。

## <ガイダンスの構成案>

- 第1章 ガイダンスについて：背景及び目的・適用事業者の範囲
- 第2章 用語の定義
- 第3章 DTC遺伝子検査項目の分類
- 第4章 検査設計の妥当性（科学的根拠と信頼性の担保）
- 第5章 検査手法の妥当性（検査の質の担保）
- 第6章 消費者とのコミュニケーション
- 第7章 検体・情報の保存・管理、二次利用

# (参考) 遵守事項・自主基準の記載項目との比較

新ガイダンス 項目 (案)	「遺伝子検査ビジネス実施事業者の遵守事項」 (経産省経産省 H25)	一般社団法人遺伝情報取扱協会 (AGI) 個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準
○検査設計の妥当性 (科学的根拠と 信頼性の担保)	1.倫理的・法的・社会的課題への対応 (3) インフォームド・コンセント ○インフォームド・コンセントの文書に盛り込む内容 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	第4章 事業分野の特定に応じた遵守事項 第2項 体質遺伝子検査分野 (3) 品質保証の仕組み[科学的根拠の明確化] 1) 客観的データの望ましい選択方法 2) 客観的データに含まれることが望ましい内容
○検査手法の妥当性 (検査の質の担保)	2. 精度管理等の技術的課題への対応 標準作業手順書 (SOP) の作成 等	第3章 遵守事項 第2項 精度管理等の技術的課題への対応 第4章 事業分野の特定に応じた遵守事項 第3項 受託解析分野 (受託解析事業)
○消費者とのコミュニ ケーション	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 (7) カウンセリングの実施	第3章 遵守事項 第1項 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 (2)検査・商品等の広告について 第4章 事業分野の特定に応じた遵守事項 2. 体質遺伝子検査分野 (検査事業/取次事業) (2) 受託の要件[消費者への情報提供]
○検体・情報の 保存・管理、二次利用	1.倫理的・法的・社会的課題への対応 (2) IC説明内容のHPでの公開 (3) インフォームド・コンセント (4) 個人遺伝情報利用目的の厳密な特定 (5) 取扱いに注意を要する情報の取得の原則禁止 (6) 匿名化を含む安全管理措置 (8) 個人遺伝情報取扱審査委員会による審査 (9) 2次的サービスの提供における留意点 (10) 試料の本人確認 (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 (12) 郵送による試料の送付における留意点	第3章 遵守事項 第1項 倫理的・法的・社会的課題への対応 (3)インフォームド・コンセントの取得 (4)個人遺伝情報の利用目的の厳密な特定 (5)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 (6)利用目的の通知と公表 (7)検査試料の本人確認 (8)検査試料の輸送・管理 (9)個人遺伝情報の管理 (10) 個人遺伝情報の報告方法 (11) 匿名加工情報取扱事業者等の義務 (12) カウンセリングの実施

# 本研究会において検討を深めるべき論点案について

- 本研究会において、今後検討を深めるべき論点としては、下表の右欄のとおりとしてはどうか。
- このうち、本日の研究会では第1章及び第3章から第6章を中心に議論を行う。  
※第5章については、本日検討項目について検討し、次回以降より具体的な議論を行う。

章	目次案	検討を深めるべき論点（案）
1	本ガイダンスについて 背景及び目的・適用事業者の範囲	
2	用語の定義	
3	DTC遺伝子検査の検査項目	多因子遺伝疾患や低リスク一般ウェルネス検査、レクリエーションゲノムなどの類型を整理
4	検査設計の妥当性 (科学的根拠と信頼性の担保)	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 透明性の確保を目的とした情報公開に関する基準について               <ul style="list-style-type: none"> <li>● 引用論文名、選定基準の公表の必要性</li> <li>● 解析した遺伝子情報からのリスク算定ロジックの公表の必要性</li> </ul> </li> </ul>
5	検査手法の妥当性 (検査の質の担保)	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 検査の質の担保のための取り組みの必要性               <ul style="list-style-type: none"> <li>● SOP作成遵守</li> <li>● 第三者認証制度取得の必要性 (AGI認定制度、ISO15189等)</li> </ul> </li> </ul>
6	消費者とのコミュニケーション	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 消費者とのコミュニケーションにおける説明における基準の整理               <ul style="list-style-type: none"> <li>● 消費者に提供すべき情報</li> <li>● 情報提供時の留意事項</li> </ul> </li> <li>■ 消費者の理解促進に向けた業界としての取組の促進</li> </ul>
7	検体・情報の保存・管理、二次利用	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 個人遺伝情報の保管について</li> <li>■ ICについて</li> <li>■ 検体及び得られた解析・解釈結果の保存・管理、二次利用に対する同意の取得の在り方など</li> </ul>

第1回

第1回

第2回

第1回

# 【第1回】本日も議論いただきたい点

第1章 ガイダンスについて：背景及び目的・適用事業者の範囲

第3章 DTC遺伝子検査項目の分類

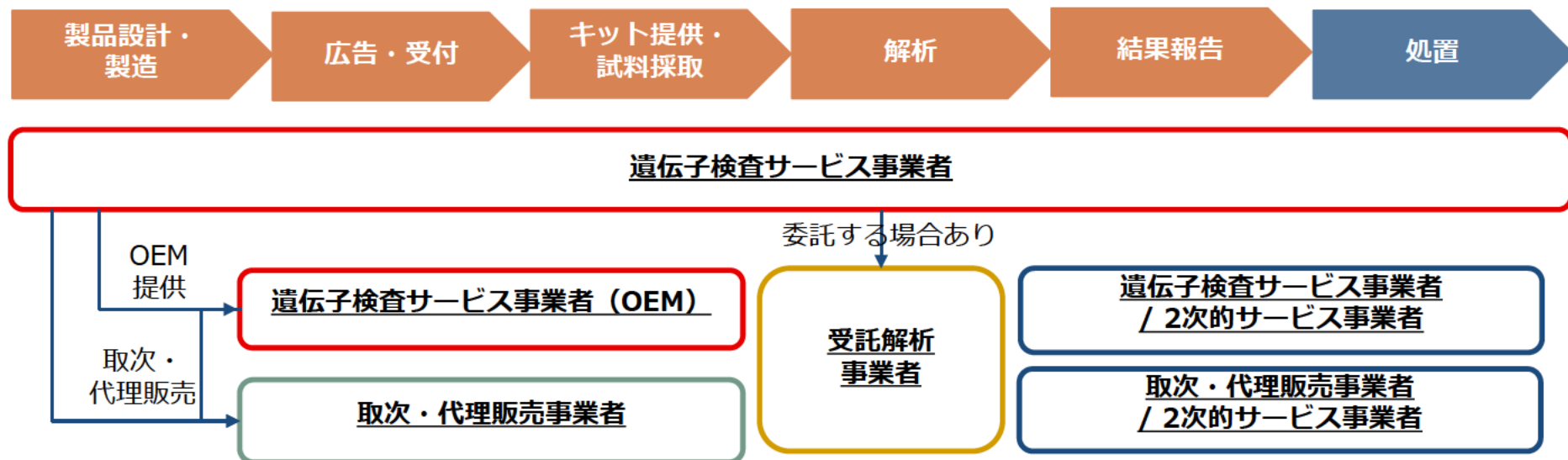
第4章 検査設計の妥当性（科学的根拠と信頼性の担保）

第5章 検査手法の妥当性（検査の質の担保）

第6章 消費者とのコミュニケーション

# ガイドンスの適用範囲とする事業者について

- ガイドンスの適用範囲については、DTC遺伝子検査ビジネスに関連する業務のうち、販売～検査～返却に係る業務を全て対象とすることとし、一部の業務のみ行っている事業者についても関係部分の遵守を求めることとしたい。
- なお、今回は個人の健康増進等を目的として行われる疾患リスクや体質検査をはじめとした遺伝学的検査を主な対象として想定しているため、DNA鑑定事業者は、ガイドンス該当箇所の遵守は求めるものの、直接の対象としないこととしてはどうか。



# 【第1回】本日も議論いただきたい点

第1章 ガイダンスについて：背景及び目的・適用事業者の範囲

第3章 DTC遺伝子検査項目の分類

第4章 検査設計の妥当性（科学的根拠と信頼性の担保）

第5章 検査手法の妥当性（検査の質の担保）

第6章 消費者とのコミュニケーション

# 3章 DTC遺伝子検査の検査項目

- DTC遺伝子検査については、検査項目によって取り扱う検査結果の重さが異なることから、米国FDAにおける分類も参考として、下表のように分類することとし、このうち（3）～（5）をガイダンスの対象としてはどうか。また、それぞれの分類に応じた基準を適用することとしてはどうか。

遺伝子検査の種類	分析対象（例）
(1) 単一遺伝子疾患	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ フェニルケトン尿症</li> <li>■ 先天性甲状腺機能低下症 等</li> </ul>
(2) 薬理遺伝学検査、遺伝性乳がん卵巣がん症候群（HBOC）	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 薬理応答（CYP2C19, CYP2C9, CYP3A5, UGT1A1）</li> <li>■ 乳がん（血液でBRCA1・2）等</li> </ul>
(3) 多因子疾患等のヘルスケア関連検査	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 乳がん（BRCA以外のもの）、その他の固形癌、白血病</li> <li>■ 心臓病、脳神経疾患、生活習慣病等の多岐にわたる身体疾患</li> <li>■ 薬理応答（※不特定の薬剤代謝に関する薬理遺伝学検査）</li> <li>■ アレルギー体質 等</li> </ul>
(4) 低リスク一般的ウェルネス検査	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ アルコール/カフェイン/乳糖耐性</li> <li>■ 筋肉/睡眠の特性</li> <li>■ AGA 等</li> </ul>
(5) レクリエーション検査	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 祖先</li> <li>■ 能力 等</li> </ul>

医療



レクリエーション

単一の遺伝子と特定の疾患との関係が科学的に明らかであるもの  
⇒通常、診断・診療の対象となり、**医療行為として提供**

遺伝子と疾患等との関係が**医療レベルの科学的根拠は明らかでなく、大量の検査データから統計的に相関関係等を分析し、将来の罹患等の可能性、傾向を提示しているもの**  
⇒通常、診断・診療の対象とはならず**遺伝子検査サービスとして提供**  
(注)ただし、診断を行う場合は医療行為として法規制の対象となる。



# 参考：FDAにおける遺伝子検査の分類

	DTC遺伝子検査の内容 (FDAの分類)	検査内容	対象となる疾患・体質と遺伝子の例(23andme検査項目より)
医療 ↑ ↓ レクリエーション	薬理遺伝学検査	薬物に対する代謝や反応	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ CYP2C19,CYP2C9,CYP3A5,UGT1A1,DPYD,TPMT,SLCO1B1,CYP2D6</li> </ul>
	易罹患性検査	多因子疾患の発症リスク	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 癌, 心臓病, 糖尿病など遺伝子の表現型に及ぼす効果がそれほど高くない疾患についての予測的遺伝学的検査</li> </ul>
	遺伝的健康リスク(GHR)検査	特定の疾患または状態に対する個人の遺伝的リスクでエビデンスの高いもの	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ セリアック病(HLA-DQB1)</li> <li>■ G6PD欠乏症</li> <li>■ 遺伝性アミロイドーシス</li> <li>■ がん: BRCA</li> </ul>
	保因者スクリーニング検査	将来の子供に受け継がれる可能性のある遺伝的変異	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 劣性遺伝子疾患               <ul style="list-style-type: none"> <li>● 嚢胞性線維症(CFTR)</li> <li>● 鎌状赤血球貧血(HBB)</li> <li>● ブルーム症候群(BLM) など</li> </ul> </li> </ul>
	低リスク一般的ウェルネス検査	疾患とは無関係なライフスタイルに関する事柄	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ アルコール/カフェイン/乳糖耐性</li> <li>■ 筋肉/睡眠の特性 など</li> </ul>
	祖先検査	自分のルーツ	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 属するDNAグループ、祖先の居住地</li> </ul>

# 【第1回】本日も議論いただきたい点

第1章 ガイダンスについて：背景及び目的・適用事業者の範囲

第3章 DTC遺伝子検査項目の分類

第4章 検査設計の妥当性（科学的根拠と信頼性の担保）

第5章 検査手法の妥当性（検査の質の担保）

第6章 消費者とのコミュニケーション

## 4章 検査設計の妥当性（科学的根拠と信頼性の担保）

### 検討の方向性について①（基本的な考え方）

- 検査設計への信頼性を確保し、消費者自身が納得してサービスを選べるよう透明性を確保する観点からは、**引用論文の具体名の開示を求める必要があるのではないか**。また、引用論文の選定に際しては、**検査の分類ごとに、最低限満たすべき基準をガイダンスで示してはどうか**。
- 一方、**遺伝傾向算定ロジックについては**、企業の競争優位性担保や専門性の観点から、**詳細な開示を求める必要はないのではないか**。

#### 【事業者ヒアリング意見】

##### 引用論文名の公開について

- 業界の信頼度向上のためにも、引用論文は各社とも明示すべきではないか

##### 引用論文の選定基準とその開示について

- 動物ではなく人の実験結果を使う等、ミニマム基準を設けるべきではないか。
- 引用論文の対象を日本人に限定するなど、画一的な基準とするよりも、データの量なども踏まえた基準を設けるべきではないか。
- 少なくとも①ピアレビュー論文、②（動物ではなく）ヒトの研究結果に加えて、統計的有意性による基準や対象となる研究集団を想定。GWASならP値で基準を設けられるものの、研究規模にもよるので、一概に基準を設けるのは難

##### 遺伝傾向算定ロジックの公表について

- 業界として、ロジックを統一してしまうと、算出結果が同一のものになり、競争優位性が価格等でしか見いだせなくなるため、望ましくない。ただし、算出ロジックを各社がオープンにすることで業界全体への信頼度は上がると考えている

#### 【検討の方向性】

- 引用論文の具体名については、全事業者に開示を求めているかどうか。
- 引用論文の選定基準については、最低限満たすべき基準をガイダンスで示してはどうか。
- その際に、レクリエーションゲノム以外の検査については、追加で開示すべき情報を示してはどうか。
- 企業の競争力そのものでもあり、また、消費者が理解できないレベルの専門性が必要となるため、ロジックの公表を求める必要はないのではないか。

## 4章 検査設計の妥当性（科学的根拠と信頼性の担保）

### 検討の方向性について②（検査分類に応じた基準の設定）

- 引用論文名は、全分類で開示を求めるとともに、その内容については日本語訳なども含め、可能な限り丁寧な説明を求めていますか。
- 引用論文の選定基準については、従来の「遵守事項」で求めている事項に加え、「⑦最新の論文であるかどうか」も加えることとしてはどうか。
- レクリエーションゲノム検査以外の分類については、AGI自主基準を参考に、上記に加え①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反対意見の有無などについて開示を求めていますか。

検査の分類	分析対象（例）	引用論文の開示の必要性	引用論文の選定基準	開示すべき情報
多因子疾患等のヘルスケア関連検査	乳がん(BRCA1/2) その他の固形癌、白血病 心臓病、脳神経疾患、生活習慣病等の多岐にわたる身体疾患 アレルギー体質 AGA 等	○	① Medline 等に掲載されているpeer review journal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。または、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。	① 標的領域に關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 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
低リスク一般的ウェルネス検査	アルコール/カフェイン/乳糖耐性 筋肉/睡眠の特性、肌質等	○	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。	
レクリエーションゲノム検査	祖先能力、性格、嗜好 等	○	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。  ⑦ 最新の論文データであるかどうか。	—

# 【第1回】本日も議論いただきたい点

第1章 ガイダンスについて：背景及び目的・適用事業者の範囲

第3章 DTC遺伝子検査項目の分類

第4章 検査設計の妥当性（科学的根拠と信頼性の担保）

第5章 検査手法の妥当性（検査の質の担保）

第6章 消費者とのコミュニケーション

## 5章 検査手法の妥当性（検査の質の担保）

### 検討の視点について

- DTC遺伝子検査ビジネスにおける検査結果は、医療として提供されるものではないものの、個人の健康増進等を進める上での判断要素とされる場合もあることから、その妥当性を確保するための精度管理が適切に行われた上で検査が実施される必要がある。
- このため、「遵守事項」においても、①標準作業手順書（SOP）の整備、②検査等に関する記録の作成、③消費者からのクレームに関する記録の作成等を求めている。
- このうち、標準作業手順書については、「品質保証の仕組み」として更にその詳細が示されており、検査機器の保守管理、試薬や検体の管理基準の設定・遵守、内部精度管理の実施、コンタミネーションの防止策（実験台の定期的洗浄、立入制限、目的外の実験の制限等）等の実施を求めている。
- 一方、DTC遺伝子検査ビジネスは医療外のサービスとして提供されるため、医療として遺伝子検査を行う場合に利用される登録衛生検査所のような、具体的かつ厳格な品質管理基準は適用されていないのが現状。
- こうした中、近年の技術の進歩や提供されるサービス等の態様の変化に応じて、検査手法の妥当性に関する基準についてはどのような見直しが必要か。

※なお、本項目については、現時点では各社における取組内容等が必ずしも十分に明らかとはなっていないことから、第1回会合の終了後に実施するアンケート調査の結果を踏まえ、第2回研究会でより詳細な議論を行うこととしたい。

# 【第1回】本日も議論いただきたい点

第1章 ガイダンスについて：背景及び目的・適用事業者の範囲

第3章 DTC遺伝子検査項目の分類

第4章 検査設計の妥当性（科学的根拠と信頼性の担保）

第5章 検査手法の妥当性（検査の質の担保）

第6章 消費者とのコミュニケーション



## 消費者に対する情報提供のあり方について(現状の課題)

- 「遵守事項」でも、消費者への情報提供のあり方やインフォームドコンセントの文書に盛り込むべき事項についての基準は存在しているが、以下のように、**消費者の立場で考えると改善の余地がある**。
- 消費者がDTC遺伝子検査の結果に過度な期待を持ち、あるいは誤解することがないように、**消費者の正確な理解を促進する情報提供の在り方について検討する必要がある**。

### NPO法人くらしとバイオプラザ21 常務理事 佐々義子氏 ヒアリング結果と検討項目案

#### 広告時点 (顧客誘引時)

(ご意見)

- ・ 適切なDTC遺伝子検査を選択できるように、**消費者に対して必要な情報を提供してもらいたい**
- ・ AGI認定制度などを参照し一定の質の担保がなされていることを確認してもらえるといい
- ・ 2次サービスを誘導するような文面にならないようにしてもらいたい

(検討項目案)

- ・ 「4章 検査設計の妥当性」で開示を求める事項を示すとともに、AGI認定制度などを参照してはどうか
- ・ 使用する文言・使用を控えるべき文言を整理し、ガイドランスに記載するのはどうか

#### 結果説明時点

(ご意見)

- ・ 根拠になる論文が異なるため会社によって結論が変わることや、**今後の研究により結果が変化しうることを消費者に分かりやすく伝えてほしい**
- ・ DTC遺伝子検査の結果がすべてだと消費者に勘違いさせるような情報提供の仕方は慎んでほしい。「遺伝子検査を買おうかどうか迷っている方へのチェックリスト」(東京大学武藤香織氏作成)「こんな検査を受けようとしている貴方に」(経済産業省)を参考にしてはどうか

(検討項目案)

- ・ 特に、二次サービスは、DTC遺伝子検査の検査結果との関連性について精確に伝え、誘導的にならないようにする必要があるのではないか。

#### その他

(ご意見)

- ・ 業界団体に所属するDTC遺伝子検査事業者が増加することが消費者の安心につながる
- ・ **子ども・未成年を対象とすることについては、特に慎重にしてほしい**
- ・ 消費者理解の促進のための消費者教育は非常に重要

(検討項目案)

- ・ 国、業界団体や個別企業において、消費者の理解促進に向けた資料・教材の作成等に取り組むべきではないか

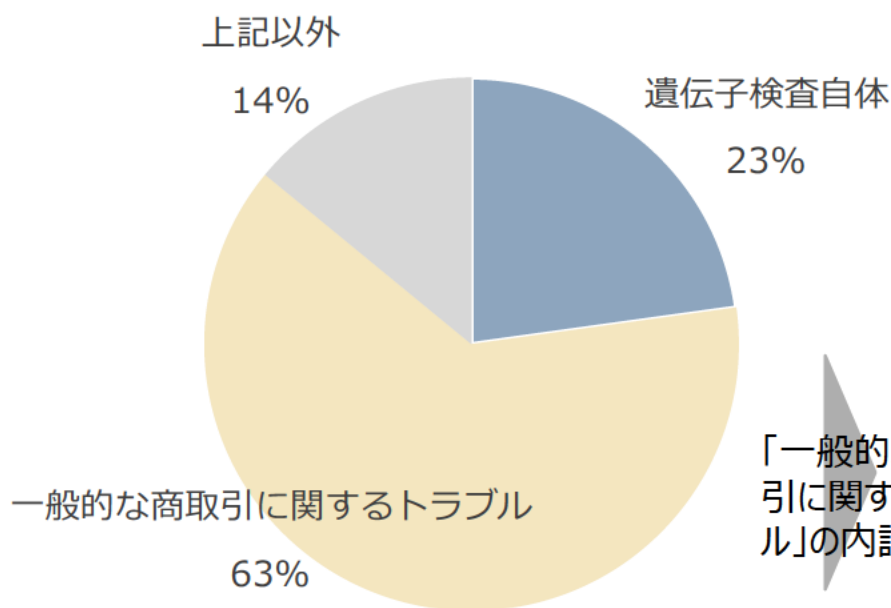


## (参考) DTC遺伝子検査に関連する消費者相談 1/2

- 全国消費生活情報ネットワークシステムに寄せられた遺伝子検査関連の消費者相談の結果によれば、**相談件数の6割強が一般的な商取引に関するトラブル**。
- この中でも、特に美容やサプリメントなどとセット販売された場合における解約時のトラブル（全体の32%）や、解約費用の支払いに関するトラブル（全体の26%）が多い。

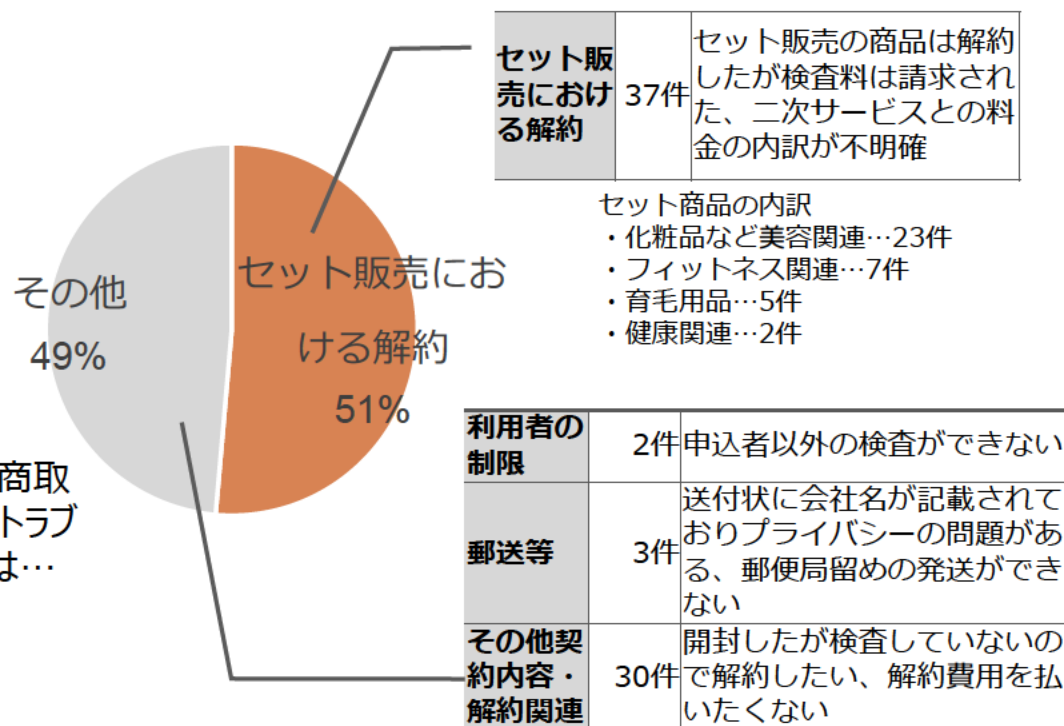
### 相談全体の分類

相談件数（総数）：114件



### 商取引に関する相談内容の内訳

相談件数（総数）：72件



「一般的な商取引に関するトラブル」の内訳は…

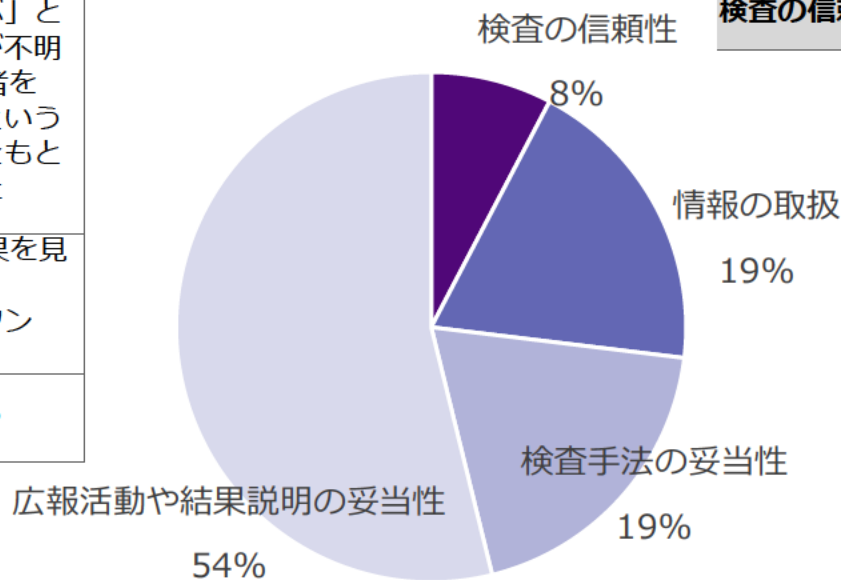
## (参考) DTC遺伝子検査に関連する消費者相談 2/2

- 全国消費生活情報ネットワークシステムに寄せられた相談のうち、遺伝子検査自体に関する相談は全体の23%程度。
- この内訳としては、二次サービスとの関連性に関する説明の不足や、結果開示の方法への不満など、広報活動や結果説明の妥当性を問う声が多かった。

### 遺伝子検査自体に関する相談の内容

相談件数（総数）：26件

二次サービスに対して無意味な/根拠が薄い検査	6件	「遺伝子検査をもとに化粧品などを選ぶ」としているが根拠が不明確、DNAで婚約者マッチングするというが実際は誕生日をもとに決められていた
結果開示の方法	5件	Web上でしか結果を見れないのが不満、専用アプリがダウンロードできない
広告宣伝内容	2件	広告と金額が違う



検査の信頼性	2件	遺伝子検査をすることに違法性はないか
--------	----	--------------------

個人情報の取り扱い	5件	検査結果を耳つぼサロンが店内の棚に保管している、検査結果をデータベースから削除してほしい
-----------	----	--

検査施設の質	3件	医療機関が検査すると思っていたが違った、検査事業者を教えてほしい
資料の採取方法	2件	ほほの内側をこすっても資料が上手く採取できず何度も再検査に
資料の保管方法	1件	結果が明らかに間違っており取り違えがあったのではないか

(資料) PIO-NET (全国消費生活情報ネットワーク・システム) のデータベースから、2016年4月～2020年7月までの遺伝子検査に関連する消費者相談を事務局にて抽出・分類・集計し、作成

## (参考) DTC遺伝子検査に関連する消費者相談の推移

- ほぼ横ばいだが、一般的な商取引に関するトラブル、二次サービスに関連する相談が多く、このうち特に二次サービスに関連する相談は近年増加傾向。

		~2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016 (4~12月)	2017	2018	2019	2020 (1~7月)
遺伝子検査特有		4	0	0	2	4	10	2	4	4	4	1
	体質・疾患リスク	2	0	0	1	0	2	1	3	4	2	1
	その他	2	0	0	1	1	2	1	1	0	2	0
二次サービス		1	0	0	3	0	5	4	5	9	16	9
一般的な商取引に関するトラブル		28	11	7	11	27	104	6	11	14	5	2
その他		22	111	6	7	8	7	2	5	5	6	0
合計		55	122	13	23	36	120	14	25	32	31	12

(資料) (～2015年) 経済産業省 商務情報政策局 生物化学産業課「平成27年度製造基盤技術実態等調査(遺伝子解析ビジネス等に関する調査事業)報告書」、(2016年～) PIO-NET(全国消費生活情報ネットワーク・システム)のデータベースから、2016年4月～2020年7月までの遺伝子検査に関連する消費者相談を事務局にて抽出・分類・集計分

## 6章 消費者とのコミュニケーション

### 検討の方向性について

- 一般的な商取引に関するトラブルに関しては、**事業者には基本的に、特定商取引法、消費者契約法、景品表示法等の関連法令を遵守し、適切な対応を行う義務が課せられている。**
- 他方、消費者へ丁寧かつ正確な情報提供の必要性を鑑みると、遺伝子検査サービスに関して提供すべき情報、提供時の留意事項等について、**ガイダンスでより具体化を図るべきではないか。**
- 消費者の理解促進に向けたHPにおける情報発信の強化等、**業界として取り組むべき事項についても記載してはどうか。**

DTC遺伝子検査の分類	ガイダンスの内容案（※ヒアリング意見、遵守事項、AGI自主基準を参考に項目作成）
多因子疾患等のヘルスケア関連検査	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 消費者に提供すべき情報           <ul style="list-style-type: none"> <li>✓ 検査の目的並びに検査の限界</li> <li>✓ 検査方法並びにその分析方法、分析精度等</li> <li>✓ 検査により予測される結果や不利益（血縁者への影響等）</li> <li>✓ 検査の臨床的妥当性や臨床的有用性を示す科学的根拠</li> </ul> </li> </ul>
低リスク一般的ウェルネス検査	<ul style="list-style-type: none"> <li> <ul style="list-style-type: none"> <li>✓ （検査を委託する場合）委託先の情報</li> <li>✓ 個人遺伝情報取扱審査委員会での審査</li> <li>✓ 遺伝カウンセラーや医師等への相談窓口</li> <li>✓ 問合せ（個人情報の訂正、同意の撤回等）</li> </ul> </li> </ul>
レクリエーションゲノム検査	<ul style="list-style-type: none"> <li> <ul style="list-style-type: none"> <li>✓ 遺伝子解析結果の開示方法並びに結果の解釈とその情報的価値</li> <li>✓ 試料の取扱い方針</li> <li>✓ 個人情報と個人遺伝情報の取扱い方針</li> </ul> </li> <li>■ 情報提供時の留意事項           <ul style="list-style-type: none"> <li>✓ 科学的な正しさと分かりやすさの両面を満たし、かつ医療と誤認されないような表現方法（断定を避けた表現、使用を控えるべき表現等）、文言の具体事例</li> <li>✓ 情報提供の方法（広告、IC、消費者からの問い合わせ等）</li> </ul> </li> <li>■ 消費者の理解促進に向けた業界としての取組の促進           <ul style="list-style-type: none"> <li>✓ HP等における消費者の理解促進ための情報発信等</li> </ul> </li> </ul>

# **Appendix 1.**

**一般社団法人遺伝情報取扱協会（AGI）**

**「個人遺伝情報取扱事業者自主基準」の概要**

# I 品質保証の方法 – 客観的データの望ましい選択方法 –

	分類	記載内容	現状
1	論文の選定	■ 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。	■ 論文を選択する際に各社が独自のルールで選定 ■ 選択された論文を示しているところと論文名まで明らかにしていないところもある
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	論文選択の基準の明示	■ 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。	■ 論文選択の根拠を示している企業がある
6	統計学的手法の適切性	■ 適切な統計学的手法が用いられている。	■ HP等では明らかではないケースもあるが、統計的手法について確認しているとの記載ある

# 品質保証の方法 – 客観的データに含まれることが望ましい内容 –

	分類	記載内容	現状
1	遺伝子選択の根拠	■ 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	■ 事業者によっては示している
2		■ 他の遺伝子解析を選択しなかった根拠	■ 1 と合わせて記載
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	■ 1 と合わせて記載
4	2次的サービスの根拠	■ 遺伝子検査の結果を商品販売などの2 次的サービスに利用する科学的根拠、連関妥当性の証明	■ デスクトップ調査では確認できず
5	安全性確保等	■ 毒性・危険性の情報、回避ないし安全性対策の確保	■ デスクトップ調査では確認できず
6		■ 遺伝子検査に基づいて提供、販売される2 次的サービス（商品、情報等）の安全性確保についての根拠	■ デスクトップ調査では確認できず
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	■ イービーエスでは反証がないことを記載

## Ⅱ ゲノム・遺伝子解析を行う際の要件

	分類	記載内容	現状
1	匿名化	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 受託解析分野では、原則匿名化された検査試料を取扱うのが通常であるが、匿名化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匿名化を行い、個人遺伝情報の保護を行わなければならない。</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 匿名化が前提と思われるが、実態の確認も必要</li> </ul>
2		<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 例外的に匿名化されていない検査試料を取扱う場合、事業所内に匿名化管理者（原則、公的資格上で守秘義務を有する者：医師、薬剤師、臨床検査技師、弁護士等）を設置し、検査試料入手後速やかに匿名化しなければならない。</li> </ul>	
3	自主基準による過誤防止	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 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。</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 自主基準を設けている企業も存在するが全ての事業者が対応できているわけではない</li> </ul>
4	適応分野	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 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分野における検査／解析においても適用されるものである</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ デスクトップ調査では確認できず</li> </ul>
5	外部委託の場合	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 本項は事業者が自己の施設において検査／解析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分野において、<b>検査／解析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。</b></li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ デスクトップ調査では確認できず</li> </ul>



## II 精度管理、検査標準化モデル

	分類	記載内容	現状
1	検査／解析プロセス全体	<b>【必須項目】</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 標準作業手順書（Standard Operating Procedures : SOP）の策定とそれに基づいた運用を行う。</li> <li>■ 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。</li> <li>■ 検査機器の保守管理を行い、記録を残す。</li> <li>■ 検査室運用・管理方法を設定し遵守する。</li> <li>■ 試薬管理基準を設定し遵守する。</li> <li>■ 検体管理基準を設定し遵守する。</li> <li>■ 検査従事者の教育基準を設定し、定期的に教育を行う。</li> <li>■ 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。</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 大手事業者を中心に対応している</li> </ul>
		<b>【必要に応じて行う項目】</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 機器校正標準作業書を策定し運用する。 <ul style="list-style-type: none"> <li>● 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。</li> </ul> </li> <li>■ 検査従事者の分析技術レベルを確認する。</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 大手事業者を中心に対応しているが、実態が不明な企業もある</li> </ul>
		<b>【可能であれば行うことが望ましい項目】</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 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。</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 衛生検査所登録の有無は事業者により異なり、イルミナ社の認証などを取得</li> </ul>
2	各プロセス	<b>【必須項目】</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 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。</li> <li>■ 検体受付、前処理：二重照合を行う。</li> <li>■ 実施：コンタミネーション防止策を講ずる。</li> <li>■ 結果解析：判定基準・異常値の取扱い手順を策定する。</li> <li>■ 報告：報告書のバックアップ・控えを保存する。</li> <li>■ 後処理：検体・消耗品等は感染性廃棄物として処理する。</li> <li>■ 検体の保存方法・期間を定める。</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 事業者によっては示している</li> </ul>
		<b>【必要に応じて行う項目】</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 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</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 1 と合わせて記載</li> </ul>
		<b>【可能であれば行うことが望ましい項目】</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 検体受付：検体搬送確認書を設定し、運用する。</li> <li>■ 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。</li> <li>■ 後処理：廃棄証明書・マニフェストを運用する。</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 大手事業者を中心に対応しているものと思われる</li> </ul>



## Ⅱ 参考：検査作業手順書（SOP\*）記載必須項目 (\* )SOP: Standard Operating Procedures

	分類	記載内容	現状
1	SOP 記載必須項目	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ ① 検査室の温度及び湿度条件</li> <li>■ 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</li> <li>■ ③ 測定の実施方法</li> <li>■ ④ 管理試料及び標準物質の取扱方法</li> <li>■ ⑤ 検査用機械器具の操作方法</li> <li>■ ⑥ 測定に当たっての注意事項</li> <li>■ 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）</li> <li>■ ⑧ 異常値を示した検体の取扱方法（再検査の実施基準を含む。）</li> <li>■ ⑨ 精度管理の方法及び評価基準</li> <li>■ ⑩ 測定作業日誌の記入要領</li> <li>■ ⑪ 作成及び改定年月日</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 大手事業者を中心に対応している</li> </ul>
2	具体的記載項目	<p>検査実施に関わる基本情報</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 測定作業日誌の運用要領</li> <li>■ 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</li> <li>■ コンタミネーション防止策</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 大手事業者を中心に対応している</li> </ul>

（資料）一般社団法人遺伝情報取扱協会「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）」2019年12月改定版

### Ⅲ 受託の要件：消費者への情報提供 – 基本的な考え方 –

分類	記載内容
1 消費者への情報提供の重要性	■ 事業者が提供する遺伝子検査に関する情報は、消費者が検査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、 <b>消費者への適切な情報提供は極めて重要</b> である。
2 法令等の順守	■ 事業者が体質遺伝子検査の広告を行う際には、 <b>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</b> よう関連する法令等を遵守しなければならない
3 消費者向け情報発信の留意点	■ 体質遺伝子検査の <b>科学的根拠の明確化については、今後の研究の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とサービス提供の意義を明確にした上で、情報を発信</b> しなければならない
4 受託先による違い	■ 事業者が提供する体質遺伝子検査の受託先としては、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 検査の種類の特異性	■ 体質遺伝子検査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か、糖尿病・高血圧・痛風・冠動脈疾患等の易罹患性を知るための罹患リスク検査かを明確にしなければならない
6 限界の明示	■ 事業者が提供する体質遺伝子検査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 科学的根拠について	■ 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に関わる科学的根拠の提供と、体質遺伝子検査を受けた消費者に2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。 <ul style="list-style-type: none"> <li>● 体質遺伝子検査にかかわる科学的根拠（次頁）</li> <li>● 体質遺伝子検査を受けた消費者に提供する2次的サービスに関する科学的根拠（次々頁）</li> </ul>

### Ⅲ 消費者への情報提供：体質遺伝子検査にかかわる科学的根拠

- 2000年に開始されたミレニアム研究以降、多数のコホート研究により集団遺伝学的研究が行われ、いくつかの体質や生活習慣病に係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、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であるかを明確にし、消費者に情報提供する必要がある。**
  - ※ 将来、薬剤応答性遺伝子検査（ファーマコゲノミクス）、栄養遺伝学（ニュートリゲノミクス）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が、体質遺伝子検査の対象となることも否定できず、**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るべきではない。**
- 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について、**倫理的・法的・社会的課題、科学的根拠と情報提供のあり方、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。

### Ⅲ 消費者への情報提供：2 次的サービスに関する科学的根拠

- 体質遺伝子検査を受けた消費者に2 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の結果だけでなく、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努力しなければならない。

### Ⅲ 受託の要件：消費者への情報提供 – 具体的な取組 –

	分類	記載内容	現状
1	医療行為との線引き	<ul style="list-style-type: none"> <li>事業者が消費者に提供する体質遺伝子検査の主たる目的は、「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、「<u>遺伝子診断</u>」など、<u>医療行為を連想させる文言を使用してはならない</u>。</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>体質や傾向についての検査として提供</li> </ul>
2	情報提供可能な範囲	<ul style="list-style-type: none"> <li>消費者の安全を考慮し、基礎研究において科学的根拠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<u>体質遺伝子検査以外は提供すべきではない</u>。</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>遺伝性疾患について検査せず</li> </ul>
3	消費者の健康と安全	<ul style="list-style-type: none"> <li>事業者が消費者に直接提供する体質遺伝子検査は、<u>消費者の健康及び安全に十分配慮した検査でなければならない</u>。</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>そのように思われる</li> </ul>
4	消費者への情報提供	<ul style="list-style-type: none"> <li>事業者は、消費者へ<u>検査の目的、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</u>。 <ul style="list-style-type: none"> <li>検査結果によって得られる利益や不利益について、消費者に科学的根拠なく、あるいは過度に危機感をおおるような情報提供を行ってはならない。</li> <li>検査結果は「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。</li> <li>検査の方法（対象とする遺伝的要素、分析方法、精度、科学的根拠等）を、消費者に対して事前に的確に情報提供しなければならない。</li> <li>体質遺伝子検査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。</li> <li>体質遺伝子検査の結果に基づき、消費者に2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科学的根拠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。</li> <li>検査試料の取扱い（検査後の取扱方法、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。</li> </ul> </li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>各社工夫して情報提供を行っているが、その妥当性等については検証が必要な可能性も</li> </ul>
5	検査試料の処分（2次利用の取扱）	<ul style="list-style-type: none"> <li>検査試料の2次利用等が発生しないよう、検査試料の処分については厳密に行わなければならない。<u>検査終了後の検査試料及び検査結果を、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</u>。</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>試料の処分についてICに記載している企業も存在</li> <li>試料の2次利用について明示することは非常に重要</li> </ul>
6	医師等の紹介	<ul style="list-style-type: none"> <li>消費者から、検査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</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>有料オプションとして専用の窓口を設けている企業もある一方、インターネット提供型ではあまり消費者から利用されていない可能性がある</li> </ul>
7	情報提供担当者の教育等	<ul style="list-style-type: none"> <li>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くなければならない。 <ul style="list-style-type: none"> <li>* 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・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。</li> </ul> </li> </ul>	

## **Appendix 2.**

**遺伝子検査サービスを購入しようか迷っている  
人のためのチェックリスト 10か条  
(東京大学 武藤香織教授)**

# 参考：遺伝子検査サービスを購入しようか迷っている人のための チェックリスト 10か条（東京大学 武藤教授） （1/2）

## ① 診断ではありません

現在、あなたが直接購入できる遺伝子検査は、現在の体調に関する医師の「診断」とは全く違います。あくまでも将来に関する「確率の情報」であって、あなた自身がその病気に将来かかるか／かからないかは、わかりません。

## ② 会社によって答えはバラバラです

あなたの遺伝情報の並び順は、一生変わりません。しかし、その遺伝情報と、病気や体質との関わりを示す確率の計算式は、遺伝子検査を販売している企業によって大きく異なり、その計算式は企業秘密となっています。もし複数の会社の遺伝子検査を買ったら、異なる確率の結果が返ってくるでしょう。そのつもりでお付き合いを。

## ③ 研究が進めば、確率は変わります

現在、販売されている遺伝学的検査は、まだまだ研究途上のものも含まれています。研究が進めば進むほど、病気や体質との関わりを示す確率や解釈は、大きく変わっていきます。そのつもりでお付き合いを。

## ④ 予想外の気持ちになるかもしれません

検査結果を読んで、精神的なショックを受けたり、誤解したりしてしまう可能性があります。申し込む前に思っていたのとは違う、予想外の気持ちや感情がわいてくることもあります。

## ⑤ 知らないでいる権利の存在を知りましょう

遺伝医療の世界では、遺伝学的検査の結果を「知らないでいる権利」という考え方を大切にしてきました。仮に購入した後であっても、あなたには、届いた情報を開封しない自由があります。知った後は、知らなかった状態には戻れません。でも、まあ、見なかったことにして、棄ててしまうのも自由です！

# 参考：遺伝子検査サービスを購入しようか迷っている人のための チェックリスト 10か条（東京大学武藤教授） （2/2）

## ⑥ 自分で知ろうと決めたなら、医師に頼るのはやめましょう

検査結果を読んでも、よくわからなかったときに、安易に医師に頼ろうと思わないでください。あなたが購入した商品（検査）の提携先医療機関以外の、一般の診療所や病院は、この商品のアフターサービスを求める場所ではありません。もし家族も同じ病気だったなど、遺伝に関して心配な場合には、遺伝の専門外来をあらためて予約するのも手です。

## ⑦ 血縁者と共有している情報を大切に扱きましょう

あなたの遺伝情報はあなたのものであるけれども、あなたと生物学的につながりのある人たちとも共有している大切な情報です。だから、遺伝子検査は、血縁者（あなたが思っている人とは違う人かもしれません）にも影響を与える結果を示します。結果をSNS（ソーシャル・ネットワーク・サービス）に晒したりするのは、絶対にやめましょう！

## ⑧ 強制検査・無断検査はダメ、プレゼントにも不向きです

気になるからといって、家族、交際相手、友達、上司・部下など、あなた以外の人々のDNA（を含む身体物質）を無断で入手したり、他の人に遺伝学的検査を受けるよう強制したりしてはいけません。結果を見せるように要求するのもNGです。本人が望んでいるかわからないのに、サプライズとしてプレゼントしないほうがよいでしょう。

## ⑨ あなたのDNAやゲノムのデータの行方に関心を持ちましょう

検査終了後、あなたのゲノムのデータやアンケートへの回答内容を、データベースに格納し、学術研究や次のビジネスに活用する事業者もあり、そのことはあなたに説明されているはずですが、事業者によっては、データベースの活用法に意見を述べる機会が与えられ、「顧客参加型研究」に一役買うことができるかもしれません。でも、同意していても、あなたには、「自分のデータを使ってほしくない」と伝える権利もあります。

## ⑩ 子どもには、大人になって自分で選べる権利を残しましょう

特に未成年者の遺伝情報は、しっかり保護してあげることが大人の務めです。子ども向けの遺伝子検査や、子どもとの血縁関係を調べる鑑定も、日本では販売されています。しかし、そうした検査や鑑定を受けることが、本当にそのお子さんのためになるのかどうか、単に親の興味や都合が理由ではないのか、よくよく考えてください。