

新潟市民病院における遺伝学的検査に関する 標準業務手順書

新潟市民病院 臨床研究支援室

令和 3 年 1 月 1 日 制定

目 次

はじめに	2
1. 本手順書の適用範囲	2
2. 遺伝学的検査を実施する際に考慮すべき事項	2
3. 遺伝学的検査を実施する際の説明内容に関する留意点	2
4. 個人情報の取扱い	3
5. その他	3

はじめに

遺伝医学の進歩により、単一遺伝子疾患において、責任遺伝子を同定することにより病態の解明が可能となった。さらに、ヒトゲノム・遺伝子解析研究は、複数の遺伝子が疾患の発症に関与する遺伝要因の解明や、薬物応答に係る個体差の解明など、幅広く医学の分野に応用が可能な成果をもたらしている。

遺伝学的検査が施行され、その結果に基づいてなされる診断（遺伝子診断）は、疾患の治療法や予防法の適切な選択を可能にするなど、今般の医療全域にわたって広く有効に利用されている。

一方で、遺伝学的検査は、生涯変化しない血縁者にも影響を与えうる個人の遺伝情報を扱うため、その取扱いには十分注意しなければならない、倫理的な観点からも情報漏洩は絶対にあってはならない。

1. 本手順書の適用範囲

遺伝子変異には生殖細胞系列変異と体細胞変異があるが、本手順書が適用される遺伝子関連検査（病原体遺伝子検査、ヒト体細胞遺伝子検査、ヒト遺伝学的検査）の範囲を以下のように定める。

（１）生殖細胞系列変異は個体を形成するすべての細胞に共通して存在し、遺伝情報として子孫に伝えられ得る変異である。この変異を明らかにするためには、末梢血、皮膚線維芽細胞、毛髪、爪、口腔粘膜など人体を構成するどの細胞を用いても検査することが可能である。

（２）体細胞変異は主としてがん細胞にみられるような、後天的に獲得される遺伝子変異であり、原則として次世代に受け継がれることはなく、変異を明らかにするためにはその腫瘍化した細胞や組織を用いて検査する。

本手順書においては、原則として（１）の生殖細胞系列変異に関する遺伝学的検査を対象とし、（２）のがん細胞などで後天的に起こった次世代に受け継がれることのない遺伝子変異は対象としない。

但し、例外的に生殖細胞系列の遺伝情報が関係する可能性がある場合は、本手順書の対象とする。

また、医療の枠組みに含まれない親子鑑定などの遺伝学的検査は本手順書の対象としない。

診断目的の遺伝子関連検査以外に、研究目的で行うゲノム解析等を含む場合は、新潟市民病院倫理委員会（臨床倫理部会）での審議に諮るものとする。

2. 遺伝学的検査を実施する際に考慮すべき事項

遺伝情報には次のような特性があり、遺伝学的検査や診断を行う際にはこれらの特性を十分考慮する。

- ・ 生涯変化しないこと。
- ・ 血縁者間で一部共有されていること。
- ・ 血縁関係にある親族の遺伝型や表現型が比較的に正確な確率で予測できること。
- ・ 非発症保因者（将来的に発症する可能性はほとんどないが、遺伝子変異を有しており、その変異を次世代に伝える可能性のある者）の診断ができる場合があること。
- ・ 発症する前に将来の発症をほぼ確実に予測することができる場合があること。
- ・ 不適切に扱われた場合には、対象者および対象者の血縁者に社会的不利益がもたらされる可能性があること。

3. 遺伝学的検査を実施する際の説明内容に関する留意点

遺伝学的検査の実施に関する説明内容は、対象者と目的により留意点が異なるため、検査実施時における説明内容の範囲を以下のように定める。

（１）既に発症している対象者の診断を目的として行われる遺伝学的検査

既に発症している患者を対象とした遺伝学的検査は、主に臨床的に可能性が高いと考えられる疾患の確

定診断や、検討すべき疾患の鑑別診断を目的として行われるため、臨床的および遺伝医学的に有用と考えられる場合に実施する。複数の候補遺伝学的検査が必要となる場合は、検査の範囲や順番を臨床的に適切に判断した上で実施する。

検査実施の同意の取得に関しては、検査前の適切な時期に、意義や目的の説明を行うことに加えて、結果が得られた後の状況、および検査結果が血縁者に影響を与える可能性があること等についても説明する。

将来的に、得られた試料が他の遺伝子解析に使用（二次利用）される可能性がある場合は、研究責任者、および研究分担者が、本研究の対象となると考えられる患者に対して、説明文書を用いてインフォームド・コンセントを取得する。

遺伝学的検査の結果は、一連の診療の流れの中で分かり易く説明を行う。診断は遺伝学的検査の結果のみではなく、臨床情報を含め総合的に行う。確定診断が得られた場合には、当該疾患の経過や予後、治療法、療養に関する情報など十分な情報を提供する。

（２）非発症保因者診断、出生前診断を目的として行われる遺伝学的検査

非発症保因者診断は、通常は当該疾患を発症していない治療の必要のない患者に対する検査であり、原則的には、本人の同意が得られない状況での検査は特別な理由がない限り実施しない。

また、羊水分析等の出生前診断は、医学的にも倫理的にも留意すべき多くの課題があることから、検査や診断を行う場合は日本産科婦人科学会等の見解を遵守する。（当院においては、毎月第２・４金曜日に遺伝相談外来を開設している。）

（３）未成年者など同意能力がない者を対象とする遺伝学的検査

未成年者等、同意能力がない患者を対象とする場合には、親権者を代諾者として同様の説明を行ったうえで、研究参加の同意を文書にて取得する。なお、対象者が自らの意思を表明することができると判断された場合はインフォームド・アセントの取得に努める。

一方、未成年者に対する非発症保因者診断や、成年期以降に発症する疾患の発症前診断については、可能な限り対象者本人が成人し自律的に判断できるまで実施を延期し、対象者本人からインフォームド・コンセントを取得する。

４．個人情報取扱い

遺伝情報にアクセスする医療スタッフは、その特性を十分理解し、対象者等の個人情報を適切に扱う。

また診断を目的として行われた遺伝学的検査の結果は、原則として他の臨床検査の結果と同様に、患者の診療に係る医療スタッフが共有する情報として診療録に記載する。

例外的に、子どもの病気のために両親を含めて遺伝学的検査を行い、子どもの変異については説明を希望するが、両親の変異については説明を希望しない場合は、カルテ開示などの際に、知られたくない情報を意図せず知りうるリスクがあることに鑑み、電子カルテへの取り込みは、結果を説明する部分のみに限定する。

同意文書を外部に送付する場合、患者 ID、氏名、代諾者署名欄をマスキングし、研究責任者が匿名化番号、および対応表の管理を行うものとする。

５．その他

遺伝学的検査に関する情報は常に更新されているため、遺伝情報を取り扱う医療スタッフは最新の新たな情報を得るものとする。