

日本医学会

「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

目次

はじめに	3
1. 本ガイドラインの適用範囲	3
2. 遺伝学的検査・診断を実施する際に考慮すべき遺伝情報の特性	3
3. 遺伝学的検査の留意点	4
3-1) すでに発症している患者の診断を目的として行われる遺伝学的検査	4
3-2) 非発症保因者診断, 発症前診断, 出生前診断を目的に行われる遺伝学的検査	4
3-2)-(1) 非発症保因者診断	4
3-2)-(2) 発症前診断	4
3-2)-(3) 出生前診断	4
3-3) 未成年者などを対象とする遺伝学的検査	5
3-4) 薬理遺伝学検査	5
3-5) 多因子疾患の遺伝学的検査 (易罹患性診断)	5
4. 個人情報および個人遺伝情報の取扱い	5
5. 遺伝カウンセリング	6
おわりに	6
[注1] 遺伝子関連検査の分類と定義	7
[注2] 本ガイドラインの対象となる生殖細胞系列変異	7
[注3] 分析的妥当性, 臨床的妥当性, 臨床的有用性	7
[注4] 遺伝カウンセリング	7
[注5] ゲノム薬理検査と薬理遺伝学検査	8
表1. 遺伝学的検査実施時に考慮される説明事項の例	9
【参考】 関連する指針・ガイドライン等	10
1) 学会による指針・ガイドライン	10
2) 医療分野におけるガイドライン	10
3) 研究分野における指針・ガイドライン	10
4) 国外の関連指針等	11
「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」作成委員	12

はじめに

遺伝医学の進歩は、単一遺伝子疾患においては、責任遺伝子の同定に基づく病態解明を可能にし、治療法開発研究へと発展している。さらに、遺伝医学研究は、多因子疾患の発症に関わ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・医療の分野に応用可能な成果をもたらしている。そして、その過程で開発されてきた数々の遺伝学的検査およびその結果に基づいてなされる診断（遺伝学的検査・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、医療全域にわたって広く有効に利用される時代を迎えている。このように遺伝学的検査・診断は、すべての診療科の医師にとって重要な医療行為になりつつある。しかし一方で、遺伝学的検査・診断では生涯変化せず、血縁者にも影響を与えうる個人の遺伝情報を扱うため、その特性に十分配慮した対応が求められる。また、その前提として、遺伝子の変化に基づく疾患・病態や遺伝型を例外的なものとし、人の多様性として理解し、その多様性と独自性を尊重する姿勢で臨むことも求められる。

日本医学会では、国民により良い医療を提供するためには、医師等が、医療の場において遺伝学的検査・診断を、遺伝情報の特性に十分留意し、配慮した上で、適切かつ効果的に実施することが必要であると考え、その実施の際に医師等が留意すべき基本的事項と原則を「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」としてまとめた。

なお、遺伝学的検査が行われる疾患（群）、領域、診療科は多様であり、それぞれに固有の留意点が存在するため、各医学会分科会は疾患（群）、領域、診療科ごとのガイドラインやマニュアル等を本ガイドラインの趣旨に則して作成し、医療関係者はそれに従って適切な医療を実施することが推奨される。

また、研究として行われる遺伝学的検査に関しては、研究に関する指針に則って実施する必要がある。

1. 本ガイドラインの適用範囲

本ガイドラインの主な対象は、遺伝子関連検査〔注1〕のうち、個人の遺伝情報を扱う上で、その特性に基づいた配慮が求められる遺伝学的検査〔分子遺伝学的検査（DNA/RNA検査）、染色体検査、遺伝生化学的検査、等〕と、それを用いて行われる診断である。本ガイドラインにいう遺伝学的検査はヒト生殖細胞系列における遺伝子変異もしくは染色体異常に関する検査、およびそれらに関連する検査を意味している〔注2〕。医療の場において実施される遺伝学的検査には、すでに発症している患者の診断を目的とした検査のみならず、保因者検査、発症前検査、易罹患性検査、薬理遺伝学検査、出生前検査、先天代謝異常症等に関する新生児マススクリーニングなどが含まれる。

一方、がん細胞などで後天的に起こり次世代に受け継がれることのない遺伝子変異・遺伝子発現の差異・染色体異常を明らかにするための検査・診断においても、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、本ガイドラインを参照する必要がある。

2. 遺伝学的検査・診断を実施する際に考慮すべき遺伝情報の特性

遺伝情報には次のような特性があり、遺伝学的検査およびその結果に基づいてなされる診断を行う際にはこれらの特性を十分考慮する必要がある。

- ・ 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。
- ・ 出生前診断に利用できる場合があること。

- ・ 不適切に扱われた場合には、被検者および被検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. 遺伝学的検査の留意点

遺伝学的検査の実施に際しては、対象者と目的により留意点異なることを理解する必要がある。遺伝学的検査実施時に考慮される説明事項の例を〔表1〕に示す。

3-1) すでに発症している患者の診断を目的として行われる遺伝学的検査

すで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。遺伝学的検査は、その分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性〔注3〕などを確認した上で、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。複数の遺伝学的検査が必要となる場合は、検査の範囲や順番について、臨床的に適切に判断した上で実施する。検査実施に際しては、検査前の適切な時期にその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し、被検者がそれらを十分に理解した上で検査を受けるか受けないかについて本人が自律的に意思決定できるように支援する必要がある。十分な説明と支援の後には、書面による同意を得ることが推奨される。これら遺伝学的検査の事前の説明と同意・了解（成人におけるインフォームド・コンセント、未成年者等におけるインフォームド・アセント）の確認は、原則として主治医が行う。また、必要に応じて専門家による遺伝カウンセリング〔注4〕や意思決定のための支援を受けられるように配慮する。

遺伝学的検査の結果は、一連の診療の流れの中でわかりやすく説明される必要がある。診断は遺伝学的検査の結果のみにより行われるのではなく、臨床医学的な情報を含め総合的に行われるべきである。遺伝学的検査の結果は、診断の確定に有用なだけでなく、これによってもたらされる遺伝型と表現型の関係に関する情報も診療上有用であることにも留意する。一方で、新規の変異などその病的意義を確定することが困難な場合や、浸透率が必ずしも100%でないと考えられる場合などにおいては、遺伝学的検査の結果を解釈する際に、特段の注意が求められる。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ことが重要である。

3-2) 非発症保因者診断、発症前診断、出生前診断を目的に行われる遺伝学的検査

非発症保因者診断、発症前診断、出生前診断を目的に行われる遺伝学的検査は、事前に適切な遺伝カウンセリング〔注4〕を行った後に実施する。

3-2)-(1) 非発症保因者診断

非発症保因者診断は、通常は当該疾患を発症せず治療の必要のない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すべきではない。

3-2)-(2) 発症前診断

発症する前に将来の発症をほぼ確実に予測することを可能とする発症前診断においては、検査実施前に被検者が疾患の予防法や発症後の治療法に関する情報を十分に理解した後に実施する必要がある。結果の開示に際しては疾患の特性や自然歴を再度十分に説明し、被検者個人の健康維持のために適切な医学的情報を提供する。とくに、発症前の予防法や発症後の治療法が確立されていない疾患の発症前診断においては、検査前後の被検者の心理への配慮および支援は必須である。

3-2)-(3) 出生前診断

出生前診断には、広義には羊水、絨毛、その他の胎児試料などを用いた細胞遺伝学的、遺伝生化学的、分子遺伝学的、細胞・病理学的方法、着床前診断、および超音波検査などを用いた画像診断的方法などがある。しかしながら、出生前診断には、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、検査、診断を行う場合は日本産科婦人科学会等の見解を遵守し、適宜遺伝カウンセリング〔注4〕を行った上で実施する。

3-3) 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

すでに発症している疾患の診断を目的として、未成年者や知的障害者など同意能力がない患者に対して検査を実施する場合は、本人に代わって検査の実施を承諾することのできる立場にある者の代諾を得る必要があるが、その際は、当該被検者の最善の利益を十分に考慮すべきである。また、被検者の理解度に応じた説明を行い、本人の了解（インフォームド・アセント）を得ることが望ましい。

未成年者に発症する疾患で発症前診断が健康管理上大きな有用性があることが予測される場合も同様である。

一方、未成年者に対する非発症保因者の診断や、成年期以降に発症する疾患の発症前診断については、原則として本人が成人し自律的に判断できるまで実施を延期すべきで、両親等の代諾で検査を実施すべきではない。

3-4) 薬理遺伝学検査

ゲノム薬理学検査に含まれる薬理遺伝学検査〔注5〕は、生殖細胞系列の遺伝情報を取扱うものであるが、以下の特性があるため、単一遺伝子疾患の遺伝情報とは異なり、診療の場においては、関連ガイドライン〔注5〕を参照した上で、通常の診療情報と同様に扱うことができる。

- ・危険な副作用をもたらす薬物、または有効性の乏しい薬物の投与を回避できること。
- ・適切な投与量を推定できること。
- ・遺伝型に基づく表現型の予測力が必ずしも高くないこと。

3-5) 多因子疾患の遺伝学的検査（易罹患性診断）

多因子疾患の遺伝要因の解明が進められており、これらを対象とする遺伝学的検査は疾患の発症予防等のために臨床応用への発展が期待される。ただし、これら多因子疾患の発症予測等に用いられる遺伝学的検査には以下のような特性があるため、検査を実施する場合には、当該検査の分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性〔注3〕などの科学的根拠を明確にする必要がある。また、必要に応じて遺伝カウンセリング〔注4〕の提供方法等について考慮した上で実施する。

- ・多因子疾患の発症には複数の遺伝要因が複雑に関わること。
- ・得られる結果は、疾患発症に関わるリスク（確率）であること。
- ・遺伝型に基づく表現型の予測力が必ずしも高くないこと。
- ・疾患発症には遺伝要因のみならず、環境要因の関与もあり得ること。
- ・疾患により、遺伝要因や環境要因の寄与度は多様であること。

4. 個人情報および個人遺伝情報の取扱い

遺伝情報にアクセスする医療関係者は、遺伝情報の特性を十分理解し、個人の遺伝情報を適切に扱うことが求められる。

すでに発症している患者の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、患者の診療に関係する医療者が共有する情報として診療録に記載する必要がある。

遺伝学的検査で得られた個人の遺伝情報は、すべての医療情報と同様に、守秘義務の対象であり、被検者の了解なく血縁者を含む第三者に開示すべきではない。

被検者の診断結果が血縁者の健康管理に役立ち、その情報なしには有効な予防や治療に結びつけることができないと考えられる場合には、血縁者等に開示することも考慮される。その際、被検者本人の同意を得たのちに血縁者等に開示することが原則である。例外的に、被検者の同意が得られない状況下であっても血縁者の不利益を防止する観点から血縁者等への結果開示を考慮する場合があります。この場合の血縁者等への開示については、担当する医師の単独の判断ではなく、当該医療機関の倫理委員会に諮るなどの対応が必要である。

5. 遺伝カウンセリング [注4]

遺伝学的検査・診断に際して、必要に応じて適切な時期に遺伝カウンセリングを実施する。

遺伝カウンセリングは、情報提供だけではなく、患者・被検者等の自律的選択が可能となるような心理的社会的支援が重要であることから、当該疾患の診療経験が豊富な医師と遺伝カウンセリングに習熟した者が協力し、チーム医療として実施することが望ましい。

遺伝カウンセリングの内容について、記載内容がプライバシー等を損なうおそれがある場合には、通常の診療録とは切り離して記載・保存するなど、慎重な対応が求められる。

おわりに

遺伝学的検査・診断を実施する際には、実施する各診療科の医師自身が遺伝に関する十分な理解と知識および経験を持つことが重要である。遺伝学的検査・診断に関する情報は常に更新されていることから、遺伝学的検査・診断に関わる医師は最新の研究成果を診療に生かすため積極的に新たな情報を得るよう自己研鑽に努める必要がある。また、検査の対象となる疾患や領域の特性を考慮し、必要に応じて、遺伝医療の専門家等と連携して対応することが望まれる。

医療機関においては、本ガイドラインの趣旨を十分に理解し、医師だけではなく、遺伝学的検査・診断に関与する医療関係者を対象に、遺伝医学の基本的知識、および個人の遺伝情報の適切な取扱いに関する事項について啓発や教育を継続して行うこと、ならびに、適切な遺伝医療を実施できる体制を整備することが望まれる。

遺伝医学は今後も急速に発展すると考えられ、遺伝学的検査はさまざまな医療の領域に広く応用されることが予想される。各医学会分科会においては、それぞれの領域の疾患に関する遺伝医療や遺伝カウンセリングのあり方について教育・啓発を行うことが望まれる。

本ガイドラインは必要に応じて、適宜見直しを行なうこととする。

[注1] 遺伝子関連検査の分類と定義

特定非営利活動法人日本臨床検査標準協議会 (Japanese Committee for Clinical Laboratory Standards: JCCLS) に設置された「遺伝子関連検査標準化専門委員会」の提言に基づき、これまで一般的に用いられてきた「遺伝子検査」の用語を次のように分類・定義する。

1) 病原体遺伝子検査 (病原体核酸検査)

ヒトに感染症を引き起こす外来性の病原体 (ウイルス, 細菌等微生物) の核酸 (DNA あるいは RNA) を検出・解析する検査

2) ヒト体細胞遺伝子検査

癌細胞特有の遺伝子の構造異常等を検出する遺伝子検査および遺伝子発現解析等, 疾患病変部・組織に局限し, 病状とともに変化し得る一時的な遺伝子情報を明らかにする検査

3) ヒト遺伝学的検査

単一遺伝子疾患, 多因子疾患, 薬物等の効果・副作用・代謝, 個人識別に関わる遺伝学的検査等, ゲノムおよびミトコンドリア内の原則的に生涯変化しない, その個体が生来的に保有する遺伝学的情報 (生殖細胞系列の遺伝子解析より明らかにされる情報) を明らかにする検査

1)~3)を総称して「遺伝子関連検査」とし, 一般的にはそれぞれ, 1) 病原体遺伝子検査, 2) 体細胞遺伝子検査, 3) 遺伝学的検査の用語を用いる。

[注2] 本ガイドラインの対象となる生殖細胞系列変異

遺伝子変異には生殖細胞系列変異と体細胞変異がある。前者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。後者は受精後もしくは出生後に体細胞において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い。主として悪性腫瘍などにみられる変異である。この変異を明らかにするためには直接, その腫瘍化した細胞, もしくは組織を用いて検査することが必要である。本ガイドラインは, 原則として前者の生殖細胞系列変異に関する遺伝学的検査を対象としている。

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・遺伝子発現の差異・染色体異常を明らかにするための検査においても, 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ガイドラインを参照する必要がある。但し, 医療の枠組みに含まれない親子鑑定などの法医学的 DNA 検査は本ガイドラインの対象としない。

[注3] 分析的妥当性, 臨床的妥当性, 臨床的有用性

分析的妥当性とは, 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。

臨床的妥当性とは, 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。

臨床的有用性とは, 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。

[注4] 遺伝カウンセリング

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立的選択) , 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。

現在, わが国には, 遺伝カウンセリング担当者を養成するものとして, 医師を対象とした「臨床遺伝専門医制度」 <<http://jbmg.org/>> と非医師を対象とした「認定遺伝カウンセラー制度」 <<http://plaza.umin.ac.jp/~GC/>> があり, いずれも日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会が共同で認定している。

遺伝カウンセリングに関する基礎知識・技能については, すべての医師が習得しておくことが望ましい。また, 遺伝学的検査・診断を担当する医師および医療機関は, 必要に応じて, 専門家による遺伝カウンセリングを提供するか, または紹介する体制を整えておく必要がある。

[注 5] ゲノム薬理検査と薬理遺伝学検査

「ゲノム薬理学における用語集」(厚生労働省) では, 「ゲノム薬理学 (Pharmacogenomics: PGx)」を「薬物応答と関連する DNA および RNA の特性の変異に関する研究」, 「薬理遺伝学 (Pharmacogenetics: PGt)」を「ゲノム薬理学 (PGx) の一部であり, 薬物応答と関連する DNA 配列の変異に関する研究」と定義している。本定義に従えば, 生殖細胞系列の遺伝子変異だけではなく, 腫瘍細胞の体細胞遺伝子変異解析や細胞内の遺伝子発現解析も含まれる。

なお, 本ガイドラインにおいては, 前記定義を踏まえたうえで, 薬物応答に関して生殖細胞系列の遺伝情報を取扱う検査を薬理遺伝学検査として定義し, ガイドラインの適用範囲とした。これらの検査に関連した指針等には, 「ファーマコゲノミクス検査の運用指針」および「ゲノム薬理学を適用する臨床研究と検査に関するガイドライン」がある。

表 1. 遺伝学的検査実施時に考慮される説明事項の例

-
- 1) 疾患名：遺伝学的検査の目的となる疾患名・病態名
 - 2) 疫学的事項：有病率，罹患率，性比，人種差など
 - 3) 病態生理：既知もしくは推測される分子遺伝学的発症機序，不明であればその旨の説明
 - 4) 疾患説明：症状，発症年齢，合併症，生命予後などの正確な自然歴
 - 5) 治療法：治療法・予防法・早期診断治療法（サーベイランス法）の有無，効果，限界，副作用など
 - 6) 遺伝学的事項：
 - ・ 遺伝形式：確定もしくは推定される遺伝形式
 - ・ 浸透率，新規突然変異率，性腺モザイク等により生じる確率
 - ・ 再発（確）率：同胞ならびに子の再発（確）率（理論的確率と経験的確率）
 - ・ 遺伝学的影響：血縁者が罹患する可能性，もしくは非発症保因者である可能性の有無
 - 7) 遺伝学的検査：
 - ・ 遺伝学的検査の目的（発症者における遺伝学検査の意義），検査の対象となる遺伝子の名称や性質など
 - ・ 遺伝学的検査の方法：検体の採取法，遺伝子解析技術など
 - ・ 遺伝学的検査により診断が確定する確率：検査精度や検査法による検出率の差など
 - ・ 遺伝学的検査によりさらに詳しくわかること：遺伝型と表現型の関係
 - ・ 遺伝学的検査結果の開示法：結果開示の方法やその対象者
 - ・ 発症者の遺伝学検査の情報に基づいた，血縁者の非発症保因者診断，発症前診断，出生前診断の可能性，その概要と意義
 - 8) 社会資源に関する情報：医療費補助制度，社会福祉制度，患者支援団体情報など
 - 9) 遺伝カウンセリングの提供について
 - 10) 遺伝情報の特性：
 - ・ 遺伝学的情報が血縁者間で一部共有されていること。
 - ・ 発症者の確定診断の目的で行われる遺伝学的検査においても，得られた個人の遺伝学的情報が血縁者のために有用である可能性があるときは，積極的に血縁者への開示を考慮すべきであること
 - 11) 被検者の権利：
 - ・ 検査を受けること，受けないこと，あるいは検査の中断を申し出ることについては自由であり，結果の開示を拒否することも可能であること
 - ・ 検査拒否，中断の申し出，結果の開示拒否を行っても，以後の医療に不利益を受けないこと
 - ・ 検査前後に被検者が取りうる選択肢が提示され，選択肢ごとのメリット・デメリットが平易に説明されること
-

（注：ここに掲げた事項は，これらすべてを遺伝学的検査実施前に説明しなければならないということではなく，被検者の理解や疾患の特性に応じた説明を行う際の参考として例示したものである。）

【参考】関連する指針・ガイドライン等

1) 学会による指針・ガイドライン

- 日本人類遺伝学会，遺伝医学関連学会
 - ・「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（1994年12月）
 - ・「遺伝性疾患の遺伝子診断に関するガイドライン」日本人類遺伝学会（1995年9月）
 - ・「遺伝学的検査に関するガイドライン」遺伝医学関連8学会（2001年3月）
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 家族性腫瘍研究会（50音順）
 - ・「遺伝学的検査に関するガイドライン」遺伝医学関連10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 日本マスキング学会 日本臨床検査医学会（以上五十音順）
家族性腫瘍研究会（2003年8月）
 - ・「ファーマコゲノミクス検査の運用指針」日本人類遺伝学会 日本臨床検査医学会
日本臨床検査標準協議会（2009年3月，11月改定，2010年12月改定）
 - ・「ゲノム薬理学を適用する臨床研究と検査に関するガイドライン」
日本人類遺伝学会，日本臨床検査医学会，日本臨床薬理学会，日本TDM学会，日本臨床検査
標準協議会（2010年12月）
 - ・「稀少遺伝性疾患の分子遺伝学的検査を実施する際のベストプラクティス・ガイドライン」
日本人類遺伝学会（2010年9月）
 - ・「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（2000年5月）
 - ・「DTC 遺伝学的検査に関する見解」日本人類遺伝学会（2008年10月）
 - ・「一般市民を対象とした遺伝学的検査（遺伝子検査）に関する見解」
日本人類遺伝学会（2010年10月）
- 日本臨床検査医学会
 - ・「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—（2002年5月 2009年12月改訂）
- 日本神経学会
 - ・「神経疾患の遺伝子診断ガイドライン」日本神経学会（2009年10月）
- 日本循環器病学会
 - ・「心臓血管疾患における遺伝学的検査と遺伝カウンセリングに関するガイドライン」
日本循環器学会（2006年11月）
- 日本家族性腫瘍学会
 - ・「家族性腫瘍における遺伝子診断の研究とこれを応用した診療に関するガイドライン」
家族性腫瘍研究会（2000年6月）
- 日本先天代謝異常学会
 - ・「保険収載されたライソゾーム病5疾患の遺伝病的検査および遺伝カウンセリングの実施に関
するガイドライン」（2009年5月）日本小児科学会雑誌 第113巻 789-790

2) 医療分野におけるガイドライン

- ・「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」厚生労働省
（平成16年12月24日 平成18年4月21日一部改正）

3) 研究分野における指針・ガイドライン

- ・「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日全部改定 平成17年6月29日一部改定
平成20年12月1日一部改正）
- ・「疫学研究に関する倫理指針」文部科学省 厚生労働省（平成14年6月17日
平成17年6月29日一部改正 平成19年8月16日全部改正 平成20年12月1日一部改正）

- ・「臨床研究に関する倫理指針」厚生労働省
(平成 15 年 7 月 16 日 平成 16 年 12 月 28 日全部改正 平成 20 年 7 月 31 日全部改正)
- ・「ゲノム薬理学における用語集について」厚生労働省医薬食品局審査管理課長通知および厚生労働省医薬食品局安全対策課長通知(薬食審査発第 0109013 号)および(薬食安発第 0109002 号)(平成 20 年 1 月 9 日)

4) 国外の関連指針等

○世界医師会 (WMA)

- ・ヘルシンキ宣言「人間を対象とする医学研究の倫理的原則」第 59 回 WMA ソウル総会 修正
(2008 年 10 月)

○ユネスコ関係

- ・「ヒトゲノムと人権に関する世界宣言」第 27 回ユネスコ総会採択 (1997 年 11 月)
- ・「ヒト遺伝情報に関する国際宣言」第 32 回ユネスコ総会採択 (2003 年 10 月)
- ・「生命倫理と人権に関する世界宣言」第 33 回ユネスコ総会採択 (2005 年 10 月)

○WHO 関係

- ・「遺伝医学の倫理的諸問題および遺伝サービスの提供に関するガイドライン」WHO (1995 年)
(松田一郎監修, 福嶋義光編集, 日本語訳: 小児病院臨床遺伝懇話会有志)
- ・「遺伝医学と遺伝サービスにおける倫理的諸問題に関して提案された国際的ガイドライン」
WHO (1998 年)(松田一郎監修, 福嶋義光編集, 日本語訳: 松田一郎, 友枝かえで)
- ・「遺伝医学における倫理的諸問題の再検討」WHO (2002 年)
(松田一郎監修, 福嶋義光編集, 日本語訳: 日本人類遺伝学会会員有志)

○OECD 関係

- ・「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」OECD (2007 年 5 月)

「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」作成委員（順不同）

日本人類遺伝学会：	福嶋義光（委員長）、鎌谷直之、小杉眞司、高田史男、田中敏博、玉井真理子、丸山英二、武藤香織、古川洋一
日本遺伝カウンセリング学会：	黒木良和
日本遺伝子診療学会：	斎藤加代子
日本家族性腫瘍学会：	田村和朗
日本産科婦人科学会：	平原史樹
日本小児遺伝学会：	小崎健次郎
日本先天異常学会：	沼部博直
日本先天代謝異常学会：	奥山虎之
日本マス・スクリーニング学会：	原田正平
日本臨床検査医学会：	宮地勇人
日本循環器学会：	中澤 誠
日本神経学会：	辻 省次
日本皮膚科学会：	澤村大輔
日本耳鼻咽喉科学会：	宇佐美真一
日本眼科学会：	東 範行
日本血液学会：	嶋 緑倫
日本糖尿病学会：	南條輝志男
有識者：	位田隆一、具嶋 弘、玉起美恵子、堤 正好、増井 徹、松田一郎、森崎隆幸、山本隆一、米本昌平
協力者：	櫻井晃洋、涌井敬子、河村理恵、澤井英明、山内泰子、安藤記子、渡部麻衣子