

株式会社サインポスト倫理指針

平成 2 7 年 9 月 1 0 日改訂

目 次

1.	前文	1
2.	基本方針	1
3.	本指針の適用範囲	1
4.	エビデンスに基づいた情報の提供	2
5.	サービスの質の追求	2
	1) 遺伝学的検査実施	2
	2) インフォームド・コンセント	2
	3) 遺伝カウンセリング	3
	4) 遺伝学的検査の結果開示	4
	5) 適正な検査実施に向けた社内外体制整備	4
6.	個人情報保護	5
7.	研究の実施	5
8.	倫理委員会の設置	5
9.	指針の見直し	5
10.	補則	5
11.	用語の定義	6

1. 前文

完全長のヒトゲノムの解析が終わり、疾患と遺伝因子の関連性の解析が加速度的に進行しつつある。臨床医学の分野において、疾患と遺伝子の関連性が重要視されるようになって来ており、特に SNPs（遺伝子多型：Single Nucleotide Polymorphisms）に着目した遺伝子診断にもとづいたオーダーメイド治療が先進的医療として注目を浴びようとしている。

このような時代背景を受けて、株式会社サインポスト（以下「当社」とする）は 遺伝サービスを先駆的に提供していく使命を担う機会を得た。当社は、遺伝サービスの現状について、倫理的、法的、社会的問題を招く可能性があることを考慮し、当該活動を行うにあたり、「株式会社サインポスト倫理指針」（以下「本指針」とする。）を定め、活動の指針とする。同時に社内に内外部有識者による倫理委員会を設置し、指針に基づいた活動を助けるものとする。

本指針作成の目的として

- 我々のサービスが被検者のためにあり、生活習慣病予防および治療に対するモチベーションの向上とQOL向上を提供できるものであること。
 - 適切な情報に基づいて被検者が自ら納得して決定できる環境を提供できるものであること。
 - 当社の活動が遺伝サービスの信頼すべき形を作り、企業倫理の新しいモデルケースとなること。
 - 倫理委員会の活動が、当社の活動に関わるすべてのスタッフの倫理観を高め、同時に当社の活動の透明性を常に追求し高めるものであること。
- を挙げる。

なお、本指針は、「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」（平成 16 年 12 月：経済産業省）、「遺伝学的検査に関するガイドライン」（平成 15 年 8 月：遺伝カウンセリング学会等関連する 10 の学会）「個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準」（平成 26 年 5 月改正：NPO法人個人遺伝情報取扱協議会）を基にし、当社が作成している。

2. 基本方針

本指針は、当社の活動・研究現場で遵守されるべき倫理指針として策定されたものである。本指針は、人間の尊厳及び人権が尊重され、社会の理解と協力を得て、当社のサービスの適切な提供と研究の適正な推進を図ることを目的とし、次に掲げる事項を基本方針としている。

- (1) エビデンスに基づいた情報の提供
- (2) サービスの質の追求
- (3) 個人情報の保護の徹底

3. 本指針の適用範囲

本指針は、①遺伝サービス（遺伝カウンセリングなどサポート体制含む）、②遺伝サービスの品質向上のための開発活動、③広報活動、ならびに④すべてのヒトゲノム・遺伝子解析研究（以下「当社の活動」とする。）を対象とし、その活動・研究に携わる者に遵守を求めるものである。適正な活動・研究の実施のためには、関係者等一人ひとりの努力が重要であるほか、個人情報の保護や倫理面での対応を適切に行うために必要な組織体制や環境の整備を図ることが重要である。

4. エビデンスに基づいた情報の提供

- 1) 遺伝学的検査を行う場合には、その検査が持つ分析的妥当性、臨床的妥当性が十分なレベルにあることが確認されていなければならない。
- 2) 当社は常に新しい遺伝学的情報を得て、診断精度の向上を図らなければならない。
- 3) 遺伝学的検査を担当する当社の提携機関及び当社は、一般市民に対し、正しい理解が得られるような適切な情報を提供する必要がある。
- 4) 多因子疾患などに関する易罹患性検査を行う場合には、検査の感度、特異度、陽性・陰性結果の正診率などが十分なレベルにあることを確認しなければならない。

5. サービスの質の追求

1) 遺伝学的検査実施

- ①遺伝学的検査は次の場合には行わないこともありえる。
 - i) 治療法または予防法が確立されていない成人期以降に発症する遺伝疾患について、小児期に遺伝学的検査を行うことは、基本的に避けるべきである。
 - ii) 将来の自由意思の保護という観点から、未成年者に対する遺伝学的検査は、検査結果により直ちに治療・予防措置が可能な場合や緊急を要する場合を除き、本人が成人に達するまで保留するべきである。
- ②薬物に対する反応性の個体差を判定することを目的とする遺伝学的検査において、薬物代謝酵素の遺伝子多型検査による薬剤感受性診断は、直接治療に役立てる情報であり、有用性が高いと考えられるが、この情報が遺伝的差別などに誤用されることのないよう、他の目的の遺伝学的検査と同様の注意が必要である。

2) インフォームド・コンセント

- ①遺伝学的検査を実施する場合には、事前に被検者から当該遺伝学的検査に関するインフォームド・コンセントを文書によって得なければならない。
 - i) インフォームド・コンセントを得るための説明に際しては、以下の正確な情報を、遺漏なく、かつ被検者が十分に理解できるよう、わかりやすく説明しなければならない。説明は口頭に加えて、文書を用いて行わなければならない。
 - ・ 検査の目的
 - ・ 検査の方法
 - ・ 予測される検査結果
 - ・ 検査内容（想定される被検者の利益・不利益を含む）
 - ・ 検査精度（特に不可避な診断限界）
 - ・ 被検者のとり得る選択肢
 - ・ コストなどについての正確な情報
 - ・ インフォームド・コンセントの撤回をする場合の方法と、撤回の要件、撤回への対応（廃棄の方法等も含む）、費用負担等
 - ・ 事業者名称、住所、電話番号、代表者の氏名及び職名
 - ・ 試料等の取得から廃棄に至るまでの情報の取り扱いについて、匿名化、安全管理措置の具体的方法

- ・ 解析等を他の事業者へ委託する場合、また共同利用する場合は、委託先、共同利用先の名称及び委託、共同利用に際しての個人情報情報の匿名化、安全管理措置の具体的方法
 - ・ 倫理委員会により、公正かつ中立的に事業実施の適否が審査されていること
 - ・ 個人情報情報の開示に関する事項
 - ・ 遺伝カウンセリングの利用に係る情報
 - ・ 問い合わせ（個人情報の訂正、同意の撤回等）、苦情等の窓口の連絡先等に関する情報
- ii) 遺伝学的検査を受けるか否かは、それを受ける者の自由意思に基づいて決定されなければならない。インフォームド・コンセントの取得に当たって、被検者は検査を受けないという選択が可能であること、検査を受けても途中で中止を申し出ることができること、検査後その情報開示を拒否することもできること、検査を受けないか又は中止を申し出てもそれによる不利益を被ることはないことの説明を受けなければならない。
- iii) 未成年者など、自由意思に基づいて決定を行うことが困難な場合には、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なければならない。この場合、できる限り被検者本人の理解を得るために努力し、代諾の必要性についての判断は慎重になされるべきである。代諾は、親権者、後見人、成年後見人などの代諾者により行われ、代諾者は被検者の将来にわたる利益を最大限に保護するよう努めなければならない。
- ②検査のために得られた試料(以下「試料」という)は原則として当該検査の目的以外に使用してはならない。
- i) 将来において試料を被検者及びその家族の利益のため、別の遺伝学的検査に用いることが予測される場合には、その時点で予測される遺伝学的検査の内容、試料の保存方法を明確にした上で、あらかじめ試料の保管についてのインフォームド・コンセントを新たに得なければならない。
- ii) 保存された試料を新たな遺伝学的検査に用いる場合は、その検査に対するインフォームド・コンセントを新たに得なければならない。
- ③易罹患性検査に関しては、遺伝子変異が同定されても、その発症は疾患により一様ではなく、浸透率や罹患性に対する効果（寄与率）などに依存すること、また、検査目標とする遺伝子に変異が見出されない場合であっても発症する可能性が否定できないことなどについて、被検者に十分に説明し、理解を得なければならない。

3) 遺伝カウンセリング

- ①遺伝学的検査及びそれに関連する遺伝カウンセリングなどの遺伝医療に関与する者は、被検者、血縁者及びその家族の人権を尊重しなければならない。また、被検者及び血縁者が特定の核型（染色体構成）、遺伝型、ハプロタイプおよび表現型を保有するがゆえに不当な差別（遺伝学的差別）を受けることがないように、また、必要に応じて適切な医療及び臨床心理的、社会的支援を受けることができるように努めるべきである。
- ②遺伝学的検査と遺伝カウンセリング
- i) 遺伝学的検査は、必要に応じて十分な遺伝カウンセリングを行った後に実施する。
- ii) 当社は、遺伝情報を開示しようとする場合には、医学的又は精神的な影響等を十分考慮し、本人が遺伝カウンセリングを受けられるような体制を整えることとする。遺伝カウンセリングは、十分な医学的知識・経験及びカウンセリングに習熟した医

師もしくは医療従事者、または十分な臨床遺伝医学の専門的知識・経験を有し、本人及び家族等の心理的、社会的支援を行うことができるものにより実施する必要がある。

遺伝カウンセリングは、当該遺伝学的検査とそれを含む事業全般に関する疑問や、遺伝性の体質等をめぐる本人の不安又は悩みにこたえることによって、今後の生活にむけて自らの意思で選択し、行動できるように支援し、又は援助することを目的とする。

iii) 遺伝カウンセリング担当者はできる限り、正確で最新の関連情報を被検者に提供するように努めなければならない。これには疾患の頻度、自然歴、再発率（遺伝的予後）、さらに保因者検査、発症前検査、易罹患性検査などの遺伝学的検査の意味についての情報が含まれる。

- ③遺伝カウンセリング担当者は被検者が理解できる平易な言葉を用い、被検者が十分理解していることをつねに確認しながら遺伝カウンセリングを進めるべきである。被検者の依頼がある場合、またはその必要があると判断される場合は、被検者以外の人物の同席を考慮する。
- ④被検者が望んだ場合、遺伝カウンセリングは継続して行われなければならない。ただし、その継続は被検者の自由意思により決定されなければならない。
- ⑤遺伝カウンセリングは、遺伝学的検査の実施後も、必要に応じて行われるべきである。
- ⑥遺伝カウンセリングの内容は、遺伝カウンセリング記録簿に記載し、一定期間保存する。

4) 遺伝学的検査の結果開示

- ①被検者は、検査の結果を「知る権利」及び「知らない権利」を有し、いずれの権利も尊重されなければならない。
- ②検査結果を開示するに当たっては、開示を希望するか否かについて被検者の意思を尊重しなければならない。得られた個人に関する遺伝学的情報は守秘義務の対象になり、被検者本人の承諾がない限り、基本的に血縁者を含む第三者に開示することは許されない。また、仮に被検者の承諾があった場合でも、雇用者、学校、保険会社へ検査結果を開示してはならない。
- ③検査結果の開示に当たって、当社は被検者が理解できる平易な言葉で説明しなければならない。
- ④遺伝学的検査に従事する者は、検査の結果が何らかの差別に利用されることのないように、常に慎重かつ特別な配慮を払わなければならない。

5) 適正な検査実施に向けた社内外体制整備

- ①当社の遺伝学的検査を導入する提携機関においては、遺伝カウンセリング（第三者の紹介を含む。）を含め、本指針を遵守出来る体制が用意されていなければならない。
- ②当社は、検査前の遺伝カウンセリング及びインフォームド・コンセントから 遺伝学的検査結果報告後のカウンセリングに至る一連のヒト遺伝学的検査実施過程の精度保証体制および情報保護体制などを標準作業書に基づき明確にするとともに、ヒト遺伝学的検査の技術上の限界及びその他不可抗力等により過誤が生じた場合の責任範囲について提携機関に事前に説明し、了解を得る。
- ③試料は検査の目的・解析精度向上のみに使用する。ヒト遺伝学的検査に用いた試料を所定の期間保管し、保管期間を経過した試料については速やかにかつ適切に処分する。

また第三者に分与してはならない。

- ④当社は試料解析委託先を選定する際、社団法人日本衛生検査所協会会員企業および同等の解析品質レベルの企業の中から、「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」（平成 26 年 11 月改正：一般社団法人日本衛生検査所協会）に則り活動している企業を選定する。

6. 個人情報保護

- ①遺伝学的検査のための試料は厳格に保管し、また個人識別情報及び検査結果としての個人遺伝学的情報はその機密性を保護しなければならない。
- ②個人識別情報及び個人の遺伝学的情報は守秘義務の対象であり、提携機関の医師、遺伝カウンセリング担当者及び責任者、当社の遺伝学的検査サービス責任者は、それらが第三者に漏洩されることのないよう厳格に保管、管理しなければならない。
- ③遺伝学的検査の一部を他の検査機関・施設に委託するときには、試料を事前に匿名化し、個人識別情報を秘匿しなければならない。
- ④社員等関係者は遺伝学的検査サービスの一連の流れで、知りえた被検者の個人情報に関わる秘密事項を秘匿する義務を負う。退職後も同様とする。
- ⑤個人遺伝情報の取り扱いについては、情報の漏洩、滅失又は棄損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、技術的安全管理措置を講じなければならない。その際、以下に定める匿名化を行った上で、適切な措置を講じるよう努める。

匿名化：当社は、原則として試料等を入手後速やかに、また委託する場合にはその前に、必ず試料等を匿名化することとする。匿名化管理者は、匿名化作業の実施のほか、インフォームド・コンセントの書面、匿名化作業に当たって作成した対応表等の管理、廃棄を適切に行い、個人遺伝情報が漏洩しないように厳重に管理することとする。

7. 研究の実施

試料を研究目的に使用する場合には、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」（平成 25 年 2 月全部改正：文部科学省、厚生労働省、経済産業省）を遵守しなければならない。

8. 倫理委員会の設置

当社およびサービス提供先の活動が倫理的、法的、社会的に適切な状態にあることを確認するために諮問機関として倫理委員会を設置する。倫理委員会に関する規程は別途定める。また、倫理委員会の審議内容に個人遺伝情報が含まれることから経済産業省「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」で定める「個人遺伝情報取扱審査委員会」としての役割も果たすものとする。

9. 指針の見直し

本指針は、必要に応じて、または 1 年ごとにその全般に関して検討を加えた上で、見直しを行うものとする。

10. 補則

遺伝学的検査を実施するに当たり、医療法及び医師法、個人情報保護法など関連法規を遵守する。

1 1. 用語の定義

(遺伝学的検査に関するガイドライン、および経産省ガイドラインから抜粋、修正)

遺伝子

DNA（デオキシリボ核酸）分子中の主に蛋白質の合成に関与する機能単位。DNAにはアデニン（A）、シトシン（C）、グアニン（G）、チミン（T）の4塩基が一定の配列で並ぶ。DNAの各鎖のAとT、GとCが水素結合し安定した二重らせん構造をとっている。ヒトの場合、塩基数は約32億個で、このうち約5%がRNAに転写され、蛋白質の合成に関与する。これが（構造）遺伝子であり、その数は約3万個と推定されている。

遺伝学的検査

遺伝学的検査（genetic testing）とは遺伝性疾患を診断する目的で、ヒトのDNA、RNA、染色体、蛋白質（ペプチド）、代謝産物を解析もしくは測定することである。この目的には確定診断のための検査、保因者検査、発症前検査、易罹性検査、薬理遺伝学的検査、新生児スクリーニングなどが含まれる。通常、純粋に研究目的で行われるヒトゲノム・遺伝子解析や生化学的解析、細胞病理学的解析、及び法医学的検査は含まない。

遺伝学的情報

遺伝学的情報とは遺伝学的検査によりDNA、RNA、染色体、蛋白質（ペプチド）、代謝産物などから直接得られる医療情報の他、家族歴などからそれらの存在を推定し得る家系情報も含まれる。

遺伝カウンセリング

遺伝カウンセリングとは、遺伝性疾患の患者・家族又はその可能性のある人（クライアント）に対して、生活設計上の選択を自らの意思で決定し行動できるよう臨床遺伝学的診断を行い、遺伝医学的判断に基づき遺伝予後などの適切な情報を提供し、支援する医療行為である。遺伝カウンセリングにおいてはクライアントと遺伝カウンセリング担当者との良好な信頼関係に基づき、様々なコミュニケーションが行われ、この過程で心理的・精神的援助がなされる。遺伝カウンセリングは決して一方的な遺伝医学的情報提供だけではないことに留意すべきである。

遺伝サービス

遺伝サービスとは遺伝医学及び遺伝性疾患に関係した健康サービスを意味する。これには遺伝学的情報や遺伝学的検査、遺伝学教育、遺伝カウンセリングへのアクセスなどが含まれる。

遺伝子多型（SNPs）

ある遺伝子において、塩基配列の異なるアレル（対立遺伝子）が複数存在し、それが集団中で1%以上の頻度で存在するとき、多型と定義される。普通、その遺伝子多型が直接遺伝病の原因と結びつくことはない。したがって、頻度が1%以下で単一遺伝子病の原因となりうるような変異は多型には含めないが、1塩基置換による遺伝子多型（single nucleotide polymorphisms：SNPs）が多因子病の発症リスクと関連することがあり、現在、多因子疾患の病態解明のために遺伝子多型解析研究が進められている。

遺伝子変異

遺伝子内に起きた塩基の変化、塩基置換（他の塩基と置き換わる）、欠失（塩基が抜け落ちる）、挿入（他の塩基が入り込む）など様々な変異が起き、その結果、表現型に異常をきたすこ

とがある。遺伝子変異の例には、アミノ酸の置換を伴うようなミスセンス変異や、ポリペプチドが合成されなくなるようなナンセンス変異などがある。遺伝子変異は、狭義では疾患に直接関係する病的なものを指すが、広義では遺伝子多型も含めることがある。

遺伝情報

一般的には、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をいう。ただし、本倫理指針においては個人を識別できることが不可能であるが遺伝的特徴やそれに基づく体質を示す情報のみを「遺伝情報」と定義し、個人を識別することが可能で遺伝的特徴やそれに基づく体質を示す情報は次に規定する「個人遺伝情報」と定義する。

遺伝性疾患

遺伝性疾患 (genetic disease) は、単一遺伝子病 (メンデル遺伝病)、染色体異常、多因子 (遺伝) 疾患の3群に分類するのが一般的である。病因となる遺伝子変異や染色体異常が親から子に垂直伝達される疾患群 (inherited disease) だけでなく、親に遺伝子変異がなくても配偶子形成期に遺伝子変異が生じ、その結果、遺伝子変異をもつ配偶子が受精し、遺伝性疾患の固体が発生する場合もある。後者の場合、遺伝子変異は親から子に垂直伝達されたわけではないが遺伝性疾患である。

遺伝的差別

個人またはその家族のゲノムや遺伝子が、実際にまたは予測的に正常ゲノムや遺伝子とは異なっているという理由だけで差別を受けることと定義されている。変異遺伝子により顕在化した障害を持つために受ける差別は障害者差別であり、遺伝的差別とは異なる。

インフォームド・コンセント

被検者が、ヒト遺伝学的検査実施に当たり検査に関する十分な説明を受け、その検査の目的、方法、精度、限界、結果の開示方法及び予測される不利益等を理解し、自由意思に基づいて検査実施について同意すること。

核型

固体もしくは細胞内の染色体構成のこと。たとえば、正常女性の核型は46、XXで、ダウン症候群男性は47、XY、+21と表記される。核型表記については、国際命名法 (ISCN95) がある。

個人情報

生存する個人に関する情報であって、当該情報に含まれる氏名、生年月日その他の記述等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) をいう。なお、連結可能匿名化された情報は、符号又は番号と個人情報との対応表を連結させることで、法人全体として匿名化されている情報についても個人を識別できるものと整理され、「個人情報」に該当する。

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、個人を識別することが可能なものをいう。

逆選択

保険を掛ける人が、保険業者に自己のハンチントン病などの遺伝病発症リスクが高いなどの遺伝学的情報を開示せずに高額な生命保険に加入した場合、保険数理的に公平性を崩す可能性が生ずる。

浸透率

浸透率とは変異遺伝子を有している者のうち、その変異遺伝子が関与する疾患を発症しているものの割合をいう。出生時にすでに発現する疾患での浸透率と、遅発性に発症する疾患での年齢依存性浸透率とがある。後者の場合の浸透率は生涯リスク（ライフタイム・リスク）と同義語となる。

ハプロタイプ

相同染色体の方法に隣接して局在する一連のアレル型。近接したアレル型は連鎖することが多い（連鎖不均衡）。

発症前検査

ある特定の遺伝病、たとえばハンチントン病のような遅発性の常染色体優性遺伝病で、浸透率が極めて高い（ほぼ100%）疾患について、その家族歴を持つ健常者を対象に発症前に遺伝学的検査を行うこと。但し、正確な発症年齢や病状の重症度などは予測できない場合が多い（易罹患性検査の項を参照のこと）。

易罹患性検査

易罹患性検査とは、単一遺伝子疾患に比べて、浸透率あるいは個々の遺伝子の表現型に及ぼす効果がそれほど高くない疾患（癌、心臓病、糖尿病など）についての予測的遺伝学的検査をさす。易罹患性検査は確率的であるため、結果が陽性でも、罹患するとは限らず、陰性でも罹患しないとは言い切れない。臨床応用にはこの検査の感度、特異度、陽性の的中率、陰性の的中率が問題となる。

以上