

# SRL遺伝子倫理ガイドライン

SRL 遺伝子倫理ガイドライン(以下「本ガイドライン」という。)は、株式会社エスアールエル(以下「エスアールエル」という。)が受託・実施する遺伝学的検査のうち以下に当てはまるものを対象とし、これらの業務に関わる倫理的・法的・社会的課題(ELSI: Ethical, Legal and Social Issues)について遵守すべき事項を明らかにしたものである。

- ① 臨床検査として受託する検査(以下「臨床受託検査」という。)
- ② 研究の一環として受託する検査(以下「研究受託検査」という。)
- ③ ヒト由来の試料・情報を用いてヒトゲノム及び遺伝子の構造又は機能並びに遺伝子の変異又は発現に関する知識を得ることを目的とする研究(以下「ヒトゲノム及び遺伝子解析研究」という。)

## I. 遺伝学的検査(臨床受託検査及び研究受託検査)に関する倫理指針の遵守

エスアールエルは、遺伝学的検査の受託に際して、被検者やその家族及び血縁者の人権が保障され、社会の理解の下に適正に遺伝学的検査が実施されることを目的として、「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13年4月10日策定))等を遵守する。遵守指針については、「◆その他の遵守事項」に後述する。

\* 本ガイドラインにおける「遺伝学的検査」とは、以下の通り、ヒト由来の核酸(DNA・RNA)を用いて行う生殖細胞系列遺伝子検査及び、先天異常・不妊症等の診断に関する染色体検査である。<sup>※1※2※3※4</sup>

- (1) 単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査  
遺伝性腫瘍の診断に関する遺伝子検査を含む<sup>※5</sup>。ただし、マイクロサテライト不安定性検査等のコンパニオン診断として実施する検査は本ガイドラインの適用外とする<sup>※6</sup>。
- (2) 多因子疾患の診断に関する遺伝学的検査  
網羅的に解析する生殖細胞系列遺伝子検査を含む。
- (3) 生活習慣病等の疾患感受性(易罹患性)診断に関する遺伝学的検査  
糖尿病、高血圧等、生活習慣病のリスク診断に用いられる遺伝型を調べる遺伝学的検査。なお、HLA DNA タイピングを疾患感受性の解析を目的として使用する場合には本ガイドラインの適用範囲とする。
- (4) その他、個人の体質診断に関する遺伝学的検査等  
肥満のリスクや、飲酒等に関連する遺伝型を調べる遺伝学的検査。
- (5) 先天異常・不妊症等の診断に関する遺伝学的検査  
染色体の構造異常を解析する染色体検査を含む。  
本検査は、被検者の遺伝情報を取扱う遺伝学的検査に分類される。本検査の遺伝学的検査のうち染色体検査については、日本人類遺伝学会により策定された「遺伝学的検査としての染色体検査ガイドライン」及び日本小児遺伝学会他により策定された「診療において実施するマイクロアレイ染色体検査のガイダンス」に従い実施する。
- (6) 出生前診断・着床前診断に関する生殖細胞系列遺伝子検査・染色体検査

羊水・絨毛・胚・極体等を用いた染色体の構造異常を解析する染色体検査、単一遺伝子疾患を対象とする遺伝学的検査及び無侵襲的出生前遺伝学的検査(NIPT: Noninvasive prenatal genetic testing)。

※1 薬理遺伝学的検査は、生殖細胞系列遺伝子検査ではあるが、特定の薬剤の生体への反応と遺伝情報の関連が明らかとなっている場合に実施するもので、薬剤による有効性が期待できる、薬剤による危険な副作用や有効性の乏しい薬剤の投与を回避できるなど、診療上有用な検査である。生殖細胞系列の遺伝情報を取り扱う他の遺伝学的検査と大きく異なる側面があるため、薬理遺伝学的検査に特化したガイドライン等への参照を委託元へ要望した上で、通常の検査と同様に扱う。

なお、前述の薬理遺伝学的検査は、抗がん剤等の薬剤に対する応答性や副作用予測に関する遺伝型(遺伝子多型等)を調べる遺伝学的検査及びファーマコゲノミクス検査のうち、生殖細胞系列遺伝子検査(HLA DNA タイピングを用いた薬剤応答性の解析を含む)とする。

※2 骨髄移植等における適合性やドナー/レシピエントを識別する遺伝学的検査(HLA DNA タイピング、キメリズム解析等)は、生殖細胞系列遺伝子検査ではあるが、疾患の診断を目的としていないので本ガイドラインの適用外とする。

※3 親子鑑定(DNA 鑑定)は、生殖細胞系列遺伝子検査ではあるが、医療目的以外で実施されることから、本ガイドラインの適用外とする。

※4 遺伝学的検査は、下記の手法を用いる。

染色体分染法、FISH 法、ダイレクトシーケンス法、サザンブロット法、PCR 法、マイクロアレイ法、次世代シーケンス法。

※5 遺伝性乳がん・卵巣がん症候群(HBOC: Hereditary Breast and/ or Ovarian Cancer Syndrome)の原因遺伝子である *BRCA1/2* が治療薬選択のためのコンパニオン診断として実施されている。本検査が単一遺伝子疾患(遺伝性腫瘍)の確定診断につながる原因遺伝子の生殖細胞系列遺伝子検査であるため、本ガイドラインの適用範囲とする。

※6 マイクロサテライト不安定性(MSI: Microsatellite Instability)検査及び免疫組織化学染色法(IHC: Immunohistochemistry)を用いたミスマッチ修復(MMR: Mismatch Repair)タンパク質検査は、以下に示す目的で実施されている。

- ・ マイクロサテライト不安定性(MSI)検査

- (1) リンチ(Lynch)症候群の診断の補助を目的とする場合。

- (2) 固形癌の抗悪性腫瘍剤による治療法の選択を目的とする場合。

- ・ 免疫組織化学染色法(IHC)を用いたミスマッチ修復(MMR)タンパク質検査

- (1) 抗 PD-1 抗体抗悪性腫瘍剤の固形癌患者への適応を判定するための補助に用いる場合。

- (2) 大腸癌におけるリンチ(Lynch)症候群の診断の補助に用いる場合。
- (3) 大腸癌における抗悪性腫瘍剤による治療法の選択の補助に用いる場合

これらの検査は、リンチ(Lynch)症候群の診断を目的とする場合には本ガイドラインの適用範囲とする。ただし、後述の「◆インフォームド・コンセント及び遺伝カウンセリングの確認等」については適用外とし、対象検査の内容に関して、被検者に事前の説明が行われた旨確認したことを、電磁的方法もしくは紙媒体(依頼書、契約書等)で確認するに留める。

一方、リンチ(Lynch)症候群の診断の補助を目的としない場合には本ガイドラインの適用外とし、本検査が単一遺伝子疾患(遺伝性腫瘍)の診断につながる可能性があるとの特性を十分に認識した上で受託する。

#### ◆インフォームド・コンセント及び遺伝カウンセリングの確認等

エスアールエルは、遺伝学的検査の受託に際し、下記事項を委託元に所属する医師から被検者に対して実施していることを、電磁的方法もしくは紙媒体(依頼書、契約書等)にて確認する。

- ・ 関連学会等で示されたガイドラインに従い検査前に遺伝カウンセリングが行われていること。
- ・ 検査の目的、方法、精度、限界、結果の開示方法等について十分に説明がなされ、被検者の自由意思による同意(インフォームド・コンセント)が得られていること。

#### ◆個人情報の保護等

1. エスアールエルは、「個人情報の保護に関する法律」(平成 15 年法律第 57 号)及び「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ダンス」(平成 29 年 4 月 14 日通知、令和 6 年 3 月一部改正)を遵守し、個人情報の保護を行う。
1. エスアールエルは、臨床受託検査及び研究受託検査を実施する際に委託元がエスアールエルに提示する被検者の氏名については、実名または仮名化した状態で受託できるよう体制を整える。
2. 遺伝学的検査の検査結果は、検査を委託した担当医師のみに紙媒体を親展扱いで報告する。加えて、医療機関の要望に合わせて、電磁的方法で報告するように努める。
3. 上記に関わらず、医療機器プログラムとして依頼及び報告方法が指定されている場合はそれに従う。

#### ◆検体及び検査データの取扱い等

1. 検査の為に受託した検体は、検査の目的にのみ使用する。
2. 検査が終了した検体は、所定の期間保管し、保管期間を経過した検体については速やかに適正に処分する。ただし、前項 1 にかかわらず、保管期間を経過した検体の一部を検査の精度の維持及び向上のための管理試料として用いる場合は、個人情報が特定されない状態にして使用する。一方、次世代シーケンスでの解析においては、得られた塩基配列情報が個人識別符号となる場合がある。管理試料として用いられる検体は、個人識別符号となる塩基配列情報以外の個人情報は復元不可能な状態に切り離して保管されるが、検査済検体及びその塩基配列情報そのものは、精度管理の目的等で使用する場合に、個人識別符号と検査済検体を復元不可能な状態に切り離したり、塩基配列データの個人識別性を不可逆的に取り除いたりすることが出来ない。そこで、このような場合に限り、塩基配列による個人識別性を除かないまま精度管理に利用す

る。その際、個人情報保護教育プログラムを修了した検査員のみが、塩基配列情報と検査済検体を取扱うこととし、個人情報の保護に努める。

3. 検査が終了した検体を第三者に分与しない。

#### ◆その他の遵守事項

1. エスアールエルは以下の指針等を遵守する。
  - ① 「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」(2022年3月改定)日本医学会
  - ② 「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」(令和4年9月1日改定)  
一般社団法人 日本衛生検査所協会 遺伝子関連検査受託倫理審査委員会
  - ③ 「遺伝学的検査の実施に関する指針」(平成28年4月1日)公益社団法人 日本小児科学会  
一般社団法人 日本神経学会 一般社団法人 日本人類遺伝学会 一般社団法人 日本衛生検査所協会
  - ④ 「個人情報の保護に関する法律」(平成15年法律第57号)
  - ⑤ 「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ダンス」(令和6年3月一部改正)個人情報保護委員会 厚生労働省
  - ⑥ 「医療法」(昭和23年法律第205号)
  - ⑦ 「臨床検査技師等に関する法律」(昭和33年法律第76号)
2. 遺伝学的検査の受託に際しては、医師の指導監督の下に適正に行い、適切に委託元に情報提供を行う。
3. 遺伝学的検査の実施に要する基盤技術及び精度保証体制の整備に努める。
4. 遺伝学的検査の受託に際しては、その委託元を医療機関または研究機関に限定する。
5. 医療機関以外の一般消費者に対して、直接遺伝学的検査の宣伝広告は行わない。

## II. ヒトゲノム及び遺伝子解析研究に関する倫理指針の遵守

エスアールエルは、ヒトゲノム及び遺伝子解析研究を進めるにあたり、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、研究の適正な推進が図られることを目的として、以下の事項を遵守する。

1. 「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」(令和5年3月27日一部改正)に基づいて実施する。
2. H.U.グループ倫理審査委員会において本研究の計画及び遵守事項についての事前審査を行い、承認を得る。
3. 他の研究機関と共同研究を実施する場合には、事前に自施設での倫理審査による承認と共に相手先研究機関の倫理審査委員会による承認が得られていることを確認する、または、一括審査で倫理審査委員会の承認を得る。

## III. 倫理審査委員会の設置と審査

1. エスアールエルの親会社であるH.U.グループホールディングス株式会社の代表執行役社長は、エスアールエルを含むH.U.グループの各社において行われる研究開発及び臨床検査について、倫理的観点及び科学的観点から、独立して中立的かつ公正に審査を行う機関として、「H.U.グループ倫理審査委員会」を設置する。

2. H.U.グループ倫理審査委員会は、以下の各号について、エスアールエルを含む H.U.グループの各社に所属する担当部署の責任者又は研究責任者から諮問を受け、審査し、意見を述べることを任務とする。
  - (1) 研究倫理指針・ガイドライン等で規定された研究開発及び臨床検査
  - (2) 遺伝学的検査に関する導入検討又は新規導入
  - (3) 前各号のほか、倫理的配慮に関して委員会に諮ることが適切な研究開発及び臨床検査
  - (4) 前各号に関連する事項
3. エスアールエルは、原則として H.U.グループ倫理審査委員会の意見に従う。
4. H.U.グループ倫理審査委員会の運営は、H.U.グループ倫理審査委員会規程に基づいて行う。

#### IV. 守秘義務

エスアールエルは、本ガイドラインの適応範囲内の業務を行うにあたり、業務の実施中はもとより終了後であっても、業務上知り得た秘密を秘匿する義務を負い、その漏えいが起こらないよう必要な措置を講じ安全管理に必要な体制及び規程を遵守する。

#### V. 見直し

本ガイドラインは、エスアールエル品質保証本部が必要に応じ見直しを行い、軽微な改定を除き H.U.グループ倫理審査委員会に諮問案件として確認を依頼する。なお、軽微な改定とは以下のような場合を指す。

- ・ エスアールエル及び H.U.グループホールディングス株式会社における組織変更等に伴い、本ガイドライン中に記載がある社名・倫理審査委員会名等を改定する場合。
- ・ 本ガイドライン中に記載のある参考資料・遵守指針等の名称及び改定日を最新のものに改定する場合。
- ・ 専門用語・学会名等の改定・変更に伴い、本ガイドライン内の文言を改定する場合。

## 参考資料

1. 「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、2022年3月改定)日本医学会
2. 「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ダンス」  
(平成29年4月14日、令和6年3月一部改正)個人情報保護委員会 厚生労働省
3. (1)「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」(平成13年4月10日策定、令和4年9月1日改定)一般社団法人日本衛生検査所協会 遺伝子関連検査受託倫理審査委員会  
(2)「遺伝学的検査の実施に関する指針」(平成28年4月1日)  
公益社団法人 日本小児科学会、一般社団法人 日本神経学会、一般社団法人 日本人類遺伝学会、一般社団法人 日本衛生検査所協会  
(3)「遺伝子関連検査の質保証体制についての見解」(平成25年5月23日策定、令和3年4月1日改定)  
一般社団法人 日本衛生検査所協会 遺伝子関連検査受託倫理審査委員会
4. 「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」(平成22年9月16日)日本人類遺伝学会 遺伝学的検査標準化準備委員会
5. 「診療における薬理遺伝学検査の運用に関する提言」(2022年5月9日)一般社団法人 日本臨床薬理学会 学術委員会
6. 「臨床検査を終了した既存試料(残余検体)の研究、業務、教育のための使用についてー日本臨床検査医学会の見解ー2021年改訂」(2021年10月16日)一般社団法人 日本臨床検査医学会
7. 「遺伝学的検査としての染色体検査ガイドライン」(2006年10月17日)日本人類遺伝学会 遺伝学的検査標準化準備委員会 染色体検査標準化案作成小委員会
8. 「診療において実施するマイクロアレイ染色体検査のガイダンス」(2020年3月30日)日本小児遺伝学会、日本先天異常学会、日本人類遺伝学会、厚生労働省難治性疾患政策研究事業「先天異常症候群領域の指定難病等のQOLの向上を目指す包括的研究」研究班、「染色体微細欠失重複症候群の包括的診療体制の構築」研究班
9. (1)「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(承認文書)」(平成24年3月)特定非営利活動法人 JCCLS 日本臨床検査標準協議会 JCCLS 遺伝子関連検査標準化専門委員会  
(2)「遺伝子関連検査に関する日本版ベストプラクティス・ガイドライン解説版」(平成28年3月)特定非営利活動法人 JCCLS 日本臨床検査標準協議会 JCCLS 遺伝子関連検査標準化専門委員会  
(3)「遺伝子関連検査 検体品質管理マニュアル(承認文書)」(平成23年12月)特定非営利活動法人 JCCLS 日本臨床検査標準協議会 JCCLS 遺伝子関連検査標準化専門委員会
10. 「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」(令和3年3月23日、令和5年3月27日一部改正)文部科学省 厚生労働省 経済産業省

2024年7月