

平成29年2月19日

ヒトゲノムの網羅的解析に伴う二次的／偶発的所見に関する声明

一般社団法人 日本人類遺伝学会

次世代シーケンサー (next generation sequencer: NGS) をはじめとする技術革新により、遺伝医学研究に革命的な進歩がみられている。NGS によるヒトゲノム・遺伝子解析では従来に比べ飛躍的に多数の遺伝子を網羅的に解析することができ、基礎研究のみならず、がん、難病、希少疾患等の診断や治療などへの応用が進められ、ゲノム情報を利用した医療の飛躍的な発展が期待されている。現在我が国では、ゲノム医療の実現に向け国立研究開発法人日本医療研究開発機構をはじめ、多方面にわたるいくつもの重要なプロジェクトが推進されている。

一方、NGS を用いた網羅的遺伝学的検査を行うと、標準ゲノム配列とは異なる遺伝子の配列 (variant: 多様体) が多数検出される。疾患との関連が示唆されるが、因果関係が明らかではない variant や、目的の疾患の原因ではないが本人のみならずその家族の将来にも影響を与える可能性のある variant (二次的／偶発的所見) が見つかる可能性があり、従来技術にはない新たな課題への対応が必要とされる。欧米では、これらの課題に対し、NGS を用いた遺伝学的検査指針が既に公表されているが、日本では未だ示されていない。

従って、わが国におけるゲノム医療の実現を適切に推し進めて行くため、NGS を用いた遺伝学的検査に関する現状の課題等を整理し、関係する研究者、医療従事者、そして社会の多くの方々の協力のもとに早急に指針を整備すべきであり、ここに声明を発する。