

平成24年度中小企業支援調査
(個人遺伝情報保護の環境整備に関する調査)
報告書

(遺伝子検査ビジネスに関する調査)
報告書

平成25年2月
委託元 経済産業省
委託先 株式会社三菱化学テクノロジーサーチ

目 次

第1章	はじめに	1
第2章	本調査研究の実施体制	2
第3章	遺伝子検査ビジネスに関する調査	3
第1節	調査の概要	3
1.	調査の目的	3
2.	調査内容	4
(1)	国内の遺伝子検査ビジネスに関する調査	4
(2)	海外の遺伝子検査ビジネスに関する調査	6
(3)	アンケート調査	9
(4)	ヒアリング調査	11
(5)	全国の消費生活相談情報の調査	11
(6)	国内外の遺伝子検査関連規制	12
(7)	能力遺伝子検査関連文献の調査	15
第2節	調査結果	17
1.	国内の遺伝子検査ビジネス	17
(1)	予備調査（2012年8月）における事業者の分類	17
(2)	代表的な遺伝子検査サービス提供事業者が提供する遺伝子検査 （2013年1月のアップデート結果）	17
2.	海外の遺伝子検査ビジネスに関する調査	21
(1)	調査対象事業者の国別内訳	21
(2)	ビジネスの形態	21
(3)	検査項目ごとの事業者数（全体）	22
(4)	検査項目ごとの事業者数（国ごとの傾向）	22
(5)	検査室の認証（全体的な傾向）	23
(6)	検査室の認証（認証の種類）	23
(7)	その他（仕様書に従った調査項目）	24
(8)	海外に検査を依頼していると考えられる日本の遺伝子検査事業者	24
3.	アンケート調査	26
(1)	事業者向けアンケート結果	26
(2)	医療機関向けアンケート結果	35
(3)	遺伝子検査受検経験者・希望者へのアンケート（web調査）	50
4.	ヒアリング調査結果	82
5.	全国の消費生活相談情報の調査	102
6.	国内外の遺伝子検査関連規制	103
(1)	遺伝子検査（主にDTC遺伝子検査）に対する規制の概要	103
(2)	DTC遺伝子検査に関する各種ガイドラインや見解の比較	107
7.	能力遺伝子検査関連文献の調査	136

8. 最近のトピックス.....	137
(1) 妊婦の血液を用いる非侵襲的な出生前胎児診断をめぐる動き.....	137
(2) 遺伝子検査の医療機器としての認可申請や届出.....	139
(3) 23andMe のその他の動き.....	139
(4) Navigenics と deCODE genetics の買収.....	140
(5) 解析技術の進歩と遺伝子検査の低価格化.....	140
(6) TV 通販の可能性.....	140
第3節 まとめ.....	141
1. 遺伝子検査ビジネスの状況.....	141
(1) 国内の遺伝子検査事業者.....	141
(2) 海外の遺伝子検査ビジネス.....	145
2. アンケート結果.....	145
(1) 事業者向けアンケート.....	145
(2) 医療機関向けアンケート.....	145
(3) 一般消費者向け web アンケート調査.....	147
(4) アンケート調査全体のまとめ.....	149
3. ヒアリング調査.....	150
(1) 事業者ヒアリング.....	150
(2) 医療機関ヒアリング.....	150
4. 全国の消費生活相談情報.....	151
5. 国内外の規制の状況.....	151
第4章 調査結果に基づく今後の対応.....	153
第1節 調査結果の整理.....	153
1. 実態調査結果.....	153
2. 遺伝子検査ビジネスにより引き起こされる事態への懸念.....	154
3. ビジネスとしての遺伝子検査への期待.....	155
4. 今後の対応に向けて.....	156
第2節 今後の対応.....	157
1. 事業者向け.....	157
2. 消費者向け.....	166
資料1 海外の事業者リスト.....	171
資料2 各種遺伝子検査会社のホームページ記載事項.....	178
資料3 アンケート項目（事業者向け趣旨説明）.....	184
資料4 アンケート項目（事業者向け）.....	188
資料5 アンケート項目（医療機関向け趣旨説明）.....	194
資料6 アンケート項目（医療機関向け）.....	198
資料7 アンケート項目（個人向け）.....	203
資料8 遺伝子検査取扱事業者.....	210
資料9 遺伝子別 能力検査内容に関連した文献調査結果.....	233

第1章 はじめに

近年、血液や唾液等の試料の中の遺伝子を解析し、その結果から病気のなりやすさ、個人の体質・能力や血縁関係等を判定・評価するいわゆる「遺伝子検査ビジネス」が米国等の海外企業やベンチャー企業を中心に急速に発展している。国内の当該ビジネスにおいても外資系企業の参入や、解析プロセスの一部を米国や中国等の海外で行うなど様々な形態のビジネスが存在するようになってきている。

「平成 21 年度環境対応技術開発等(バイオ事業化に伴う生命倫理問題等に関する研究(ヒト細胞等の適正な活用を促進するための環境整備に関する調査研究))」で、遺伝子検査ビジネスを行っている企業の事業の種類(体質検査、親子鑑定等の別)、遺伝子解析の実施場所(自社の施設、関連会社の施設等の別)についてアンケート調査を行った。ここ 1~2 年のうちで当該ビジネスに対し消費者からのニーズも増加傾向にある一方で、科学的根拠に乏しい検査である等、当該ビジネスが抱える問題点についても日本医学会から問われている。このような状況から、その現状と動向を把握するために我が国の遺伝子検査ビジネスに関わる事業者(企業、医療機関)の情報や全国の消費生活相談情報を収集・確認し、アンケート調査を行うとともに、当該ビジネスを実施している医療機関、企業にヒアリング調査を行いビジネスの実態を調べた。更に諸外国の遺伝子検査ビジネスの状況について、規制の状況などを調査し、遺伝子検査ビジネスにおいて必要とされる規制項目を抽出した。

こうした調査を踏まえ、我が国の遺伝子検査ビジネスの健全な成長に必要なビジネス環境について検討・考察し、事業者及び一般消費者に向けた注意喚起事項を整理した。

なお本調査研究において「遺伝子検査」は、特定非営利活動法人 日本臨床検査標準協議会(JCCLS)の「遺伝子関連検質管理マニュアル(平成 23 年 12 月)」における遺伝子関連検査の分類から「病原体遺伝子検査」を除いたものと定義する。

第2章 本調査研究の実施体制

◇ 本調査研究の位置づけ

経済産業省製造産業局生物化学産業課から株式会社三菱化学テクノリサーチへの委託事業である。

◇ 専門家委員会

本調査研究における調査項目の検討や調査方針の策定等についての示唆を賜るため、学識経験者等による委員会を設置した。メンバーは以下のとおり。

小倉 康裕	ジェネシスヘルスケア株式会社 遺伝学研究所 副所長
勝又 義直	名古屋医専 校長
*小杉 眞司	京都大学大学院医学研究科 社会健康医学系 教授
櫻井 晃洋	信州大学医学部 准教授
高田 史男	北里大学大学院 医療系研究科臨床遺伝医学講座 教授
武安 岳史	G&Gサイエンス株式会社 営業部学術営業課 課長
堤 正好	特定非営利活動法人個人遺伝情報取扱協議会 代表理事
武藤 香織	東京大学医科学研究所 公共政策研究分野 教授
山崎 義光	株式会社サインポスト 代表取締役

(五十音順、*は委員長)

◇ オブザーバー

江崎 禎英	経済産業省 製造産業局生物化学産業課長
下田 裕和	経済産業省 製造産業局生物化学産業課課長補佐
金澤 祐治	経済産業省 製造産業局生物化学産業課課長補佐
奥野 真	内閣官房 医療イノベーション推進室企画官
澤井 典子	内閣官房 医療イノベーション推進室個別化医療調整官
廣瀬 大也	内閣官房 医療イノベーション推進室企画調査官
染谷 輝	厚生労働省 医政局指導課医療関連サービス室企画指導係長
萱原 美和	厚生労働省 医政局指導課医療関連サービス室技術管理係
柴田 有花	京都大学大学院医学研究科 社会健康医学系専攻

◇ 委員会の開催状況

対面形式の専門家委員会を以下の日程で開催した。

平成24年 9月12日	第1回委員会
平成24年11月 5日	第2回委員会
平成24年11月28日	第3回委員会
平成24年12月19日	第4回委員会
平成25年 2月 8日	第5回委員会

※経済産業省から消費者庁消費者政策課にも本委員会のオブザーバー参加を求めたところ、「今のところ、国民生活センターなどに重大な遺伝子検査ビジネスに関する苦情がなく、参加しても何ら協力ができない。」という連絡があった。

第3章 遺伝子検査ビジネスに関する調査

第1節 調査の概要

1. 調査の目的

近年、血液や唾液等の試料の中の遺伝子を解析し、その結果から病気のなりやすさ、個人の体質・能力や血縁関係等を判定・評価するいわゆる「遺伝子検査ビジネス」が急速に発展し、国内にも様々な形態の事業者が存在する。

一方、それぞれの事業者の行う「遺伝子検査ビジネス」において、検査の質の担保、検査の科学的エビデンスの存在、消費者への情報開示の状況、個人情報・個人遺伝情報の取り扱いなど、明確ではないケースも多々存在する。

更に、近年では消費者とインターネット等で直接検査キット及び検査結果をやり取りするいわゆる DTC (Direct To Consumer) 遺伝子検査に加え、医療機関を窓口とする診断用途ではない易罹患性などを調べる遺伝子検査も多く、事業者から発売されている状況である。

このような状況の下、本調査の目的は、遺伝子検査を提供する事業者が、上記の検査の質の担保等の項目に対して、どのように対応しているかという検査を提供する側の実態を明らかにすることにある。更に、医療機関はこのような遺伝子検査をどのように理解して利用しているか、一般消費者は、遺伝子検査についてどのように考えているかなども明らかにすることにある。

また、実態調査については、遺伝子検査又はその後に提供される栄養プログラム・運動プログラムやサプリメントなどの二次サービスにより消費者が被害を受けた事例がないかということも調査する。

最終的には、本調査では、海外でのこうした遺伝子検査に関する法律やガイドラインの状況も踏まえて、「遺伝子検査ビジネス」の健全な成長に必要なビジネス環境について検討・考察し、事業者が遵守すべき事項及び消費者が知っておくべき事項について整理し、遺伝子検査ビジネスガイドラインの制定が必要であると判断される場合にガイドライン（案）となるべき資料を作成することを目的とする。

2. 調査内容

(1) 国内の遺伝子検査ビジネスに関する調査

1) 初期調査 (2012 年 8 月)

①事業者のリストアップ

調査対象事業者は、以下の手法でリストアップした。

A) 平成 21 年度調査「バイオ事業化に伴う生命倫理問題等に関する研究」²でリストアップした遺伝子検査事業者 (約 230 社)

B) Google を用いたキーワード検索：キーワードは遺伝子 (DNA) 検査、遺伝子 (DNA) キット、才能遺伝子、潜在能力*遺伝子、スポーツ*遺伝子、肥満*遺伝子等

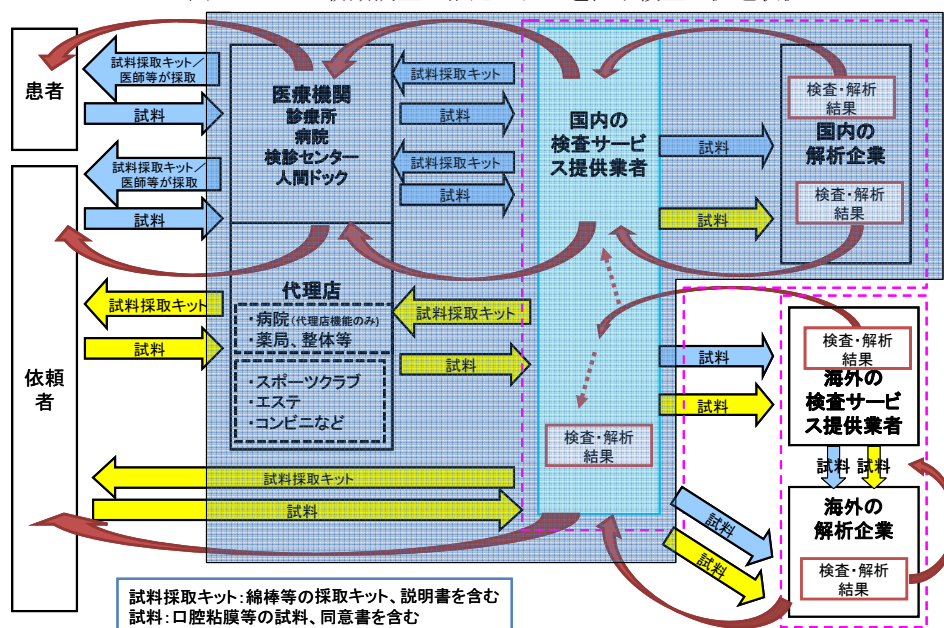
C) 代表的な遺伝子検査サービス提供事業者の HP から、その取扱機関をピックアップ

D) 重複を排除し、その後以下のものを除外した。

- ・ HP に遺伝子検査の記載がない事業者や、事業内容が遺伝子診断・検査に関連していない事業者。ただし、上記 C) については、HP の存在やその内容の確認は一部のみ。
- ・ 研究用の遺伝子検査会社、遺伝子検査機器、再生医療、医薬品等の事業者

E) その結果、図 3-1-2-1 の薄い網掛けで覆った部分に該当する 738 事業者が残った。なおここには、日本衛生検査所協会会員は含まれず、今回リストアップした同協会非加盟の登録衛生検査所は 2 社含まれている。

図 3-1-2-1 初期調査で推定された遺伝子検査の流通状況



②事業者の解析

事業者のホームページ記載内容をもとに、以下の分析を行なった。

- ・ 事業者が医療機関か非医療機関かの分類（検診センター・人間ドックは医療機関に含め、薬局は非医療機関に含めた）、並びに各事業者が、どの遺伝子検査サービス提供事

² http://www.meti.go.jp/policy/mono_info_service/mono/bio/h21seimeirinrihoukokusho.pdf

業者から検査を提供されているかの分類。

- ・ 代表的な遺伝子検査サービス提供事業者が提供する遺伝子検査について、その種類や流通形態

2) 調査結果のアップデート (2013 年 1 月)

2012 年の後半から、インターネットを介した DTC 遺伝子検査で様々な動きがあった。そのため、上記の「代表的な遺伝子検査サービス提供事業者が提供する遺伝子検査について、その種類や流通形態」について、各社のホームページ記載内容を再度確認し、追加・改訂した。

(2) 海外の遺伝子検査ビジネスに関する調査

1) 事業者のリストアップ

以下①～④の手法で事業者をスクリーニングし、⑤で絞り込んだ。

①Genetics & Public Policy Center (ジョンズ・ホプキンス大学内) が、2011 年 11 月に発表した DTC 遺伝子検査事業者のリストを参照した³。ここには疾患、遺伝薬理学、栄養遺伝学関連の遺伝子検査を少なくとも 1 種類以上行なっている 27 事業者がリストアップされており、うち 7 事業者は医師を介して事業を行なっている。

②米国血液銀行協会 (American Association of Blood Banks、以下 AABB と略す) の DNA 鑑定の認可 (Relationship Testing Accreditation) を受けた事業者リストを参照した⁴。2013 年事業者が登録され、国別では米国が 35、ドミニカ共和国が 2、英国とカナダが各 1 事業者である。

③文献

- ・Genetics in Medicine (2012)14, 586-593 に記載された、DNA 先祖検査の事業者リスト⁵
- ・Eur. J. Hum. Genet. (2011)19, S6-S44 に記載された、DTC 遺伝子検査の事業者リスト⁶

④キーワードによる Google の検索：

Google を、gene(tic) test(ing)、DNA test(ing)、direct-to-consumer (DTC)等のキーワードを使って検索を行った。なお、英語圏以外の国の事業者情報は、大部分が Google の検索によるものである。

⑤上記①～④のリストを統合し、以下の事業者を省いた。

- ・重複した事業者
- ・事業者のホームページが確認できなかったもの
- ・事業者のホームページに、英語以外の言語しか記載がないもの

2) 情報の収集と分類

各事業者のホームページから以下の情報を入手し分類した。

①事業者名、所在地、web アドレス

³ <http://www.dnapolicy.org/resources/DTCTableAug2011Alphabydisease.pdf>

⁴ <http://www.aabb.org/sa/facilities/Pages/RTestAccrFac.aspx>

⁵ <http://www.nature.com/gim/journal/v14/n6/extref/gim201177x1.doc>

⁶ http://www.google.co.jp/search?sourceid=navclient&aq=0&oq=genetic+testing+and+common&hl=ja&ie=UTF-8&rlz=1T4AURU_jaJP498JP499&q=genetic+testing+and+common+disorders+in+a+public+health+framework

②検査項目は、以下の通り分類した。

- ・疾患リスク：疾患の罹患性リスク
- ・遺伝性疾患キャリア：単一遺伝子疾患のキャリア検査
- ・薬剤応答性
- ・体質：髪の色、背の高さ、肥満、アルコール依存性等
- ・スポーツ関連：スポーツ関連の能力
- ・能力：スポーツ関連を含まない能力（IQ、情動指数EQ、芸術、音楽など）
- ・先祖関係
- ・血縁関係（法的使用）：血縁関係（父性、母性、祖母・祖父、いとこ等）を調べる検査のうち、裁判所で証拠として採用できるレベルのもの
- ・血縁関係（非法的使用）：上記と同様だが、裁判所で証拠として採用できないもの
- ・法医学用検査
- ・胎児性別診断：出生前に胎児の性別を調べるもの
- ・出生前胎児染色体診断：出生前に胎児の染色体異数性（トリソミーなど）を調べるもの
- ・感染症検査
- ・DNA バンキング

③ビジネスの形態（DTC か非 DTC か）は、以下の通り 3 種類に分類した。

- ・検査キットを送付し、消費者自身が DNA サンプルを採取する場合を DTC とし、表中では（DTC：Yes）と記載した。
- ・医療機関もしくは DNA 採取の専門家（DNA 鑑定の場合）が DNA 用サンプルを採取する場合は、非 DTC とし、表中では（DTC：No）と記載した。
- ・同一事業者が、DTC と非 DTC の両方のビジネスを行なっている場合は、表中では（DTC：Yes and No）と表記した。

④検査の質保証等のために、検査実施事業者が受けている公的な認可。略号は以下の通り。

- ・AABB：American Association of Blood Banks
- ・ASCLD / LAB-International：American Society of Crime Laboratory Directors / Laboratory Accreditation Board-International
- ・ASHI：American Society for Histocompatibility and Immunogenetics
- ・CLIA：Clinical Laboratory Improvement Amendments
- ・CAP：College of American Pathologists
- ・EDNAP：European DNA Profiling group
- ・EMQN：European Molecular Genetics Quality Network
- ・ENFSI：European Network of Forensic Science Institutes
- ・ISFG：International Society for Forensic Genetics
- ・NATA：National Association of Testing Authorities (Australia)
- ・NIST：National Institutes of Standards and Technology
- ・NYSDOH：New York State Department of Health
- ・RCPA：Royal College of Pathologists of Australia (Australia)

- SCC : The Standards Council of Canada SCC (Canada)
- SafeHarbor : U.S.-EU & U.S.-Swiss Safe Harbor Frameworks
- Mol : The Ministry of Justice (UK)
- UKAS : The United Kingdom Accreditation Service (UK)

⑤海外展開に関する記載（特に日本との関連が明確に記載されているもののみ）。

⑥その他のホームページ記載項目

代表的な会社やホームページの情報量が多い7社を選び、仕様書に従った調査を実施した。調査した会社は、以下の通りである。

調査した会社：23andMe、deCODE genetics、Pathway Genomics、Gene Planet、Ancestry.com、DNA Solutions、Lumigenix

調査項目：

- HP アドレス
- 本社所在地
- 医師を介して行われているかどうか
- ビジネスモデル及び売上高
- 試料の国外から持ち込み／国内からの持ち出しに関する規制の有無
- 遺伝子検査ビジネスの実施に当たっての遵守すべき法律、ガイドライン等の有無（有の場合はその概要）、登録・届出の必要性の有無
- 試料の分析場所での試料の取扱いに関すること
- 試料の分析に利用している装置及びその装置のスペックに関すること
- 医師・遺伝カウンセラー等の有資格者の関与に関すること
- 分析結果の信頼性／正確性／妥当性に関すること（分析結果の内容は、論文に基づくものか、論文に基づく検証データを取ったか、また、分析結果の提出に基づいて医師・遺伝カウンセラー等も関与しているかどうかなど）
- 提供されている遺伝子検査の種類及び解析件数に関すること
- 依頼者の試料採取から、依頼者に試料の分析結果を通知するまでの事業ルート（取次店を含む）、試料の分析の依頼先の把握及びそれに付随する問題点に関すること
- 上記に記載された事業ルート及び試料の分析の依頼先の事業規模に関すること（収益の源泉は、試料提供者等からの解析収入によるものか、広告収入やその他研究収入によるものか等及び売上高）
- 未成年の検査を受け付けているか
- 試料を研究目的で使用しているか

（３）アンケート調査

近年、急速に広がっている「遺伝子検査ビジネス」の実情調査する目的で、上記の２．（１）で調査したビジネスに関与している国内事業者及び遺伝子検査サービスの提供を行っている医療機関の中から選定した約 500 事業者に対するアンケート用紙の郵送による調査と、web を利用した一般消費者に対する遺伝子検査の経験・希望に関するアンケート調査を実施した。

（３－１）事業者調査及び医療機関調査

ここで、アンケート対象の事業者としては、遺伝子検査に関わるサービス自体を事業目的としている企業とその取次代理店及び登録衛生検査所（日本衛生検査所協会の加盟事業者、非加盟事業者を含む）や地方の医師会なども含めた遺伝子解析実施機関に加え、遺伝子検査に関わる医療機関（診療所、病院、歯科医院、検診センター・人間ドックを含む）とした。更に、委員会における委員の意見を参考に、遺伝子検査も受託する臨床試験機関（CRO）も含めることとした。

アンケート調査の対象として選定した約 500 事業者の内訳を業態別に表 3-1-2-1 に示す。このリストにおいて「企業」は２．（１）で調査した事業者の中の、企業として遺伝子検査ビジネス実施を表明している組織を全て選定した。他の業態に関しては地域、規模、企業系列等を勘案して選定した。医療機関については、自らホームページ等で遺伝子検査を行っていることを公開しているところだけでなく、企業のホームページにおいて提携医療機関として記載されているところも含まれている。

表 3-1-2-1 調査用紙送付候補先及びリストアップ候補数

	リストアップ候補数	送付候補数
医療機関（病院、検診センター等）	622	201
企業（代理店等を含める）	179	179
受託解析機関（登録衛生検査所等）	575	164
CRO	15	15
合 計	1,319	523

アンケート内容としては、各組織の属性に関する質問に加え、主として下記の項目に関する質問を行うことで実態の調査を行うこととした。

- （ア）遂行している遺伝子検査ビジネス又は遺伝子検査サービスにおける役割
- （イ）遺伝子検査実施項目
- （ウ）試料又は情報の取り扱い
- （エ）検査前及び検査後の説明
- （オ）広告手段
- （カ）遺伝子検査に付帯した二次的サービス及びその効果

当初計画した、遺伝子検査ビジネスの社会的構造とそこの中での試料と情報の流れの実態

や試料の分析に利用している装置及びその装置のスペックに関する質問等詳細にわたる項目に関しては、回答率向上の観点から削除し、アンケート結果を勘案してヒアリングを行う際にそれらの詳細情報を収集することとした。

なお、本調査において、「遺伝子検査サービスの提供」を以下に記すサービスを提供することと定義してアンケートへの回答を求めた。

- i. 遺伝子検査依頼者から検査のための試料を受領し、DNA 及び RNA からその塩基配列等を検出し、「遺伝情報」を得た上で依頼者にその結果をふまえた情報を提供すること
- ii. 上記 i の事業の一部分を担う事業
 - ①遺伝子検査のための試料の採取・移送・保管等
 - ②試料採取用キットや検査用試薬等の提供
 - ③解析用ソフトウェアの開発
 - ④検査・解析等の実施
 - ⑤検査・解析等の結果の保管・伝達・解説等
 - ⑥それらの取次・代理店事業

また、医療機関向けとその他の機関（事業者）向けとは質問様式を分け、事業者向け質問用紙には並行して実施している「個人遺伝情報保護ガイドラインに関する調査」に関して、個人遺伝情報の取り扱いに関する質問事項も含めた。アンケート票を関連資料（4）に示す。

（３－２）消費者調査

更に、消費者側の実態を調査するために、遺伝子検査を受けたことがある、又は、遺伝子検査を受けようと思っている消費者につき、遺伝子検査実施の実状及び意識に関する調査をインターネット調査の手法を利用して行った。

調査は NTT ナビスペース株式会社（現 NTT コム オンライン・マーケティング・ソリューション株式会社）に委託し、当該社のモニター登録会員に対して、予め設定した条件（検査形態及び検査項目）ごとの回収数になるまで web 上で回答を募集した。

調査項目としては調査対象者の個人的属性に加え、

- （ア）遺伝子検査した（しようと思っている）検査項目
- （イ）遺伝子検査を受けた（受けようとした）きっかけと決断の要因
- （ウ）遺伝子検査の申込先
- （エ）検査試料の種類と採取者
- （オ）遺伝子検査に関する説明及び同意書の提出の有無
- （カ）検査の事前事後の説明の理解度
- （キ）遺伝子検査を受けた後の感想と、事後の行動変化

等につき、可能な限り検査項目による回答数の偏りが生じないように回答者の選定を設計した。

（４）ヒアリング調査

アンケート調査だけでは十分に把握できない下記の項目につき直接事業者を訪問して、実態の調査及び意見の聴取を行った。

- （ア）遺伝子検査ビジネスでの試料や情報の流れ
- （イ）試料の取扱いの詳細
- （ウ）遺伝子検査結果の利用、検査結果の顧客への説明
- （エ）DTC 遺伝子検査ビジネスの広がりに関する意見
- （オ）遺伝子検査ビジネスに関する規制の制定に関する意見

ヒアリングの対象として、アンケートに回答のあった事業者の中から、各分野・業態に偏らないように選定し、総計 15 社 2 団体にヒアリングを申し入れた。最終的にヒアリング受諾を示した 9 事業者を訪問し聴取を実施した。また、医療機関向けアンケートへの回答者の中で遺伝子検査に積極的な医療機関にもヒアリングを実施した。提携事業者が偏らないように 5 医療機関に申し入れ、受諾を示した 3 医療機関に聴取を実施した。

（５）全国の消費生活相談情報の調査

遺伝子検査に関する消費者からのクレーム等がどの程度報告されているかを知る目的で、経済産業省経由で、全国の消費生活相談情報が国民生活センター提供された 2002 年度から 2012 年度に全国の消費生活センターで受け付けた相談情報から、遺伝子、DNA 等の関連する語句で抽出した相談事例の内容を精査した。

(6) 国内外の遺伝子検査関連規制

国内外の遺伝子検査関連の規制については、消費者と遺伝検査業者が直接サンプルやデータのやり取りをする、いわゆる DTC 遺伝子検査に関する規制を中心に情報を収集した。

「遺伝子検査（主に DTC 遺伝子検査）に対する規制の概要」の項では、国や地域ごとに異なる遺伝子検査の規制について、その例を紹介した。具体的には規制を4種類に分類し（国際的な取組、新しい法律の制定、既存の法律を改正して対応、行動規範やガイドラインによる対応に分け）、それぞれ例を示した。

「遺伝子検査に関する各種ガイドラインや見解の比較」では、遺伝子検査に関連した15(海外10、国内5)のガイドラインや見解等について調査を行なった(表3-1-2-2)。海外の調査対象としては、国際的な取組である欧州協議会の議定書や経済協力開発機構のガイドライン、政府の諮問機関である英国人類遺伝学協議会のガイドラインやオーストリア生命倫理委員会のガイドライン、更には英国 Nuffield 生命倫理委員会（教育・科学・健康等の分野における研究開発を支援するために1943年に設置された Nuffield 財団の委員会で、政府の政策の動向に影響を与えている）の報告書、各種関連学会の見解を取り上げた。

国内の調査対象としては、日本医学会や日本人類遺伝学会のガイドラインや見解に合わせ、業界団体が作成した個人遺伝情報取扱協議会の自主基準、日本臨床検査標準協議会のガイドラインを取り上げた。

表 3-1-2-2 調査を行なった遺伝子検査関連のガイドラインや見解

分類	組織		文書の名称			出典
	名称	国	名称	年	略称	
学会見解	American Society of Human Genetics (米国人類遺伝学会)	米国	ASHG statement on direct-to-consumer genetic testing in the United States	2007	ASHG	1 ⁷
学会見解	American College of Medical Genetics (米国臨床遺伝学会)	米国	ACMG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing	2008	ACMG	2 ⁸
学会見解	American College of Clinical Pharmacology (米国臨床薬理学会)	米国	Direct-to-Consumer/Patient Advertising of Genetic Testing: A Position Statement of the American College of Clinical Pharmacology	2009	ACCP	3 ⁹
学会見解	American Society of Clinical Oncology (米国臨床腫瘍学会)	米国	Policy Statement Update: genetic and genomic testing for cancer susceptibilities	2010	ASCO	4 ¹⁰
国際機関議定書	Council of Europe (欧州評議会)	欧州	Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Genetic Testing for Health Purposes	2008	CoE	5 ¹¹

⁷ <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1950839/>

⁸ http://www.acmg.net/StaticContent/StaticPages/DTC_Statement.pdf

⁹ <http://jcp.sagepub.com/content/49/8/886.full>

¹⁰ <http://jco.ascopubs.org/content/28/5/893.short>

¹¹ <http://conventions.coe.int/Treaty/EN/Reports/Html/203.htm>

分類	組織		文書の名称			出典
	名称	国	名称	年	略称	
学会見解	European Society of Human Genetics (ヨーロッパ人類遺伝学会)	欧州	Statement of the ESHG on direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes European Society of Human Genetics	2010	ESHG	6 ¹²
政府諮問機関ガイドライン	Human Genetics Commission (英国人類遺伝学協議会)	英国	A Common Framework of Principles for direct-to-consumer genetic testing services	2010	HGC	7 ¹³
民間団体報告書	Nuffield Council on Bioethics (英国 Nuffield 生命倫理委員会)	英国	Personal genetic profiling for disease susceptibility, Chapter 9	2010	NCB	8 ¹⁴
政府諮問機関報告書	Austrian Bioethics Commission (オーストリア生命倫理委員会)	オーストリア	Genetic and Genome- Wide Testing on Internet, Report of the Austrian Bioethics Commission	2010	ABC 注	9 ¹⁵
国際機関ガイドライン	Organization for Economic Co-operation and Development (経済協力開発機構)	先進34カ国	OECD guidelines for quality assurance in molecular genetic testing	2007	OECD	10 ¹⁶ 11 ¹⁷
学会見解	日本人類遺伝学会	日本	一般市民を対象とした遺伝子検査に関する見解	2010	人類遺伝学会見解	12 ¹⁸
学会ガイドライン	日本人類遺伝学会	日本	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	2010	人類遺伝学会ガイドライン	13 ¹⁹
学会ガイドライン	日本医学会	日本	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	医学会ガイドライン	14 ²⁰
業者団体自主基準	Council for Protection of Individual Genetic Information (個人遺伝情報取扱協議会)	日本	個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準(個人遺伝情報取扱事業者自主基準)	2008	CPIGI	15 ²¹
業者団体ガイドライン	Japanese Committee for Clinical Laboratory Standards (日本臨床検査標準協議会)	日本	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 (暫定文書)	2010	JCCLS	16 ²²

注：ABC ガイドラインには、後述する「遺伝技術法」の記載内容が含まれており、その内容も含めて解析

¹² <https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/documents/PPPC/2010-e.jhg2010129a.pdf>

¹³ <http://www.bshg.org.uk/Principles.pdf>

¹⁴

[http://www.nuffieldbioethics.org/sites/default/files/files/Personalised%20healthcare%20-%20Chapter%209%20Personal%20genetic%20profiling\(1\).pdf](http://www.nuffieldbioethics.org/sites/default/files/files/Personalised%20healthcare%20-%20Chapter%209%20Personal%20genetic%20profiling(1).pdf)

¹⁵ <http://www.bka.gv.at/DocView.axd?CobId=40383>

¹⁶

<http://www.oecd.org/sti/biotechnology/policies/oecdguidelinesforqualityassuranceingeneticstesting.htm>

¹⁷

http://mbrdb.nibio.go.jp/kiban01/document/OECD_Guideline_QA_final_Molecular_Genetic_Testing_ja.pdf

¹⁸ http://jshg.jp/news/data/Statement_101029_DTC.pdf

¹⁹ http://jshg.jp/news/data/news_101001.doc

²⁰ <http://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis.pdf>

²¹ <http://www.cpigi.or.jp/jisyu/img/jisyu.pdf>

²² 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 (暫定文書)

した。

調査項目は、以下の通りとした。

①文書の分類（ガイドラインか見解か、学会か政府諮問機関か等）

②その文書が対象とする範囲、対象としない範囲

③文書の内容

- ・ 検査の分析的妥当性
- ・ 検査の臨床的妥当性
- ・ 検査の臨床的有用性
- ・ 検査の科学的根拠
- ・ 専門家によるカウンセリングやコンサルティング
- ・ ヘルスケア専門家の関与
- ・ 個人遺伝情報の保護と生物学的サンプルの扱い
- ・ 消費者に提供すべき情報
- ・ インフォームド・コンセント
- ・ 十分な同意能力のない個人（未成年者、高齢者等）に対する遺伝子検査
- ・ 多因子疾患の罹患性検査
- ・ 遺伝子検査費用の公的医療保険制度による償還
- ・ 検査結果を基にした２次的サービス提供
- ・ 広告・宣伝のあり方
- ・ 倫理委員会等による規制
- ・ 遺伝的差別
- ・ 規制当局による監視・監督体制

情報収集の手法は、インターネットによる収集をメインとし、文献等からの情報も利用した。

(7) 能力遺伝子検査関連文献の調査

1) 調査遺伝子と調査方法

能力関連で報告されている 18 遺伝子^{23 24} (表 3-2-1-1) について、公表されている資料等^{25 26}から変異・多型の部位を特定・予測し、それらの部位について報告されている代表的な論文を 5 つ抽出して内容を精査した。

表 3-2-1-1 調査対象遺伝子とそれが関連するとされている能力

遺伝子名	能力
ACE (Angiotensin I Converting Enzyme 1)	持久力
ACTN3 (Actinin Alpha 3)	スピード、瞬発力
BDNF (Brain Derived Neurotrophic Factor)	記憶力
CBP & CBD (CBP:Colorblindness, partial, Protan series; CBD:Colorblindness, partial, Deutan)	色彩感覚
CHRM2 (Cholinergic muscarinic 2 receptor)	思考力(分析・抽象・推理)、理解力
CNTF (Ciliary Neuronotrophic Factor)	筋力
COMT (Catechol-O-methyltransferase)	思考力(分析・抽象・推理)
DAT1 (Dopamine active transporter 1)	注意力
DRD4 (Dopamine Receptor D4)	チャレンジ精神、関心の高さ、探求的志向、勇気(冒険心)
GJB2 (Gap Junction Protein Beta-2)	聴覚
GRIN2B (Glutamatergic ionotropic N-methyl D-aspartate 2B)	注意力
MAOA (Monoamine Oxidase A)	同情心、気質(せっかち・温和)、探求的志向、勇気(冒険心)
mtDNA (Mitochondrial DNA)	身体能力
MT-CO1 (Mitochondrially encoded Cytochrome C Oxidase1)	聴覚
SLC6A4 (Solute Carrier Family 6)	音楽センス
SNAP25 (Synaptosomal-associated protein 25)	頭の回転の速さ、想像力
5-HTT (5-hydroxytryptamine (serotonin) transporter protein)	社交性
5-HT2A (5-hydroxytryptamine (serotonin) receptor 2A)	注意力、記憶力

2) 検査部位の選定方法

- ①公表されたデータ等により報告された変異・多型と同様のものが、遺伝子疾患データベース (OMIM) で報告されていないか確認した。
- ②OMIM による報告がない場合、科学情報データベース (PubMed) にて各遺伝子名を検索し、該当論文内より検査部位を予測した。

²³ <https://www.23andMe.com/health/all/>

²⁴ <http://www.science-eye.co.jp/talent.html>

²⁵ <http://www.gn23.com/img/sample.pdf>

²⁶ http://www.idenshikensa.com/pdf/sample_jp/1st.pdf

3) 精査対象論文の選択方法

- ①PubMed を用いて、検索式を“遺伝子名” AND “検査項目” AND “gene” とし、関連論文を抽出した。
- ②上記検索式で該当論文がなければ“遺伝子名” AND “gene” と変更し、同様に関連論文を抽出した。
- ③変異・多型部位が確定している場合は、追加で検索式“遺伝子名” AND “検査部位” より該当した論文を優先して抽出した。
- ④OMIM で代表的な論文として掲載されている論文についても評価対象論文とし、①～③と合わせて考察した。

※なお、すべての論文において種は Human に限定した。

第2節 調査結果

1. 国内の遺伝子検査ビジネス

(1) 予備調査（2012年8月）における事業者の分類

予備調査で収集した738事業者のうち、医療機関が約80%（595/738）を占めた。薬局を含む非医療機関は143事業者で、その中に13の遺伝子検査サービス提供事業者（G&Gサイエンス、ジーンサイエンス、サインポスト、日本ジェノミクス、ジェネシスヘルスケア、セラノスティック研究所、上海バイオチップコーポレーション、メディビックグループ、ディーエヌエーバンク・リテイル、イービーエス、DHC、湧永薬品）が含まれていた。

595の医療機関のうち、上記13の遺伝子検査サービス提供事業者のどれかから検査の提供を受けているのは565事業者（95%）で、大部分を占めた。残る30事業者については、遺伝子検査サービス提供事業者が不明であった。

非医療機関では、上記13の遺伝子検査サービス提供事業者を除く130事業者について解析した。このうち、13の遺伝子検査サービス提供事業者より検査の提供を受けているものが92事業者（71%）、海外の遺伝子検査サービス提供事業者より検査の提供を受けているものが14事業者であった。残りの24事業者は、遺伝子検査サービス提供事業者が不明であった。

この時点の調査では、遺伝子検査を行なっている多くが医療機関であり、その大部分は上記13事業者のいずれかから遺伝子検査の提供を受けていることがわかった。

(2) 代表的な遺伝子検査サービス提供事業者が提供する遺伝子検査（2013年1月のアップデート結果）

2012年後半から、インターネットを介したDTC遺伝子検査で様々な動きがあったため、上記13社について最新のホームページ情報を用いて情報をアップデートした。また、新たに数社の情報を追加した。以下、検査の流通形態ごとに、各事業者が提供する遺伝子検査の種類等を記載する。

1) 主に医療機関を介して遺伝子検査サービスを提供する事業者

①G&Gサイエンス²⁷

ジェノマーカーという名称で、遺伝子検査を提供している。検査項目は、肥満、メタリックシンドローム、糖尿病、高血圧、慢性腎臓病、脂質代謝異常、心筋梗塞、脳梗塞、脳出血、くも膜下出血、ミトコンドリアハプログループ、その他（アルコール、骨、基礎代謝）である。医療機関を通して検査を行っており、取扱い機関としては歯科医院22を含む194の医療機関がホームページ上に記載されている。

②ジーンサイエンス²⁸

がんに対する「リスク評価」を行うために、がん細胞から血液中に遊離されるフリーDNA濃度測定と、がん抑制遺伝子の変異解析、発現解析、メチル化解析を行い、総合的に「が

²⁷ <http://www.genomarker.jp/index.html> 2012年1月21日アクセス

²⁸ <http://www.genescience.jp/> 2012年1月21日アクセス

んリスク」を評価する事業を展開している。提携医療機関として、歯科医院 7 を含む 140 の医療機関がホームページ上に記載されている。

③サインポスト²⁹

62 種類の遺伝子を調べ、動脈硬化リスク判定、糖尿病合併症リスク判定のほか、運動と栄養プログラムを提供している。協力医療機関として 124 が登録されており、歯科医院は含まれていない。

なお後述するが、インターネットを介して同社の検査を提供している会社がある。

④日本ジェノミクス³⁰

親子や兄弟等の血縁関係の遺伝子検査サービスを提供する会社であるが、検査は米国の DNA Diagnostics Center (DDC) で実施している。一般財団法人バイオインダストリー協会に設置されている個人遺伝情報取扱審査委員会で、最初に事業認定をうけた会社である。DNA 採取は、同社の大阪本社と東京事業所のほか、全国の 63 の歯科医院に委託している。

⑤セラノスティック研究所³¹

メタボリックシンドローム、肥満、糖尿病、食塩感受性高血圧について、遺伝子検査やバイオマーカー、従来の健診項目を用いて包括的に判定するサービスを提供している。25 の医療機関が取り扱っており、歯科医院は含まれていない。

⑥ディーエヌエーバンク・リテイル³²

様々な疾患のリスク（高血圧、動脈硬化、糖尿病、虚血性心疾患、心肥大、アルツハイマー、骨粗しょう症、脳梗塞、喫煙による肺ガン、飲酒による食道・咽頭ガン）検査を提供している。取扱医療機関として、12 が登録されている。

⑦メディビック³³

おくすり体質検査として、薬の代謝に係わる 4 種類のシトクロム P 450 (CYP1A2、CYP2C9、CYP2C19、CYP2D6) の遺伝子変異を検査している。提携クリニックとして 7 つの医療機関が、また、提携薬局として 10 の薬局があげられている。遺伝子検査は自社内で行なっている。

2) インターネットを介して遺伝子検査サービスを提供する事業者

①上海バイオチップコーポレーション

子どもの潜在的能力を遺伝子検査で調べることができるとテレビ等で宣伝され、一時話題になった。上海バイオチップコーポレーションのホームページ³⁴ には記載されていない

²⁹ <http://www.signpostcorp.com/index.php> 2012 年 1 月 21 日アクセス

³⁰ <http://www.japangenomics.co.jp/index.html> 2012 年 1 月 21 日アクセス

³¹ <http://www.theranos-inst.com/index.html> 2012 年 1 月 21 日アクセス

³² <http://www.dnabankretail.co.jp/> 2012 年 1 月 21 日アクセス

³³ <http://www.medibic.com/product/okusuri.html> 2012 年 1 月 21 日アクセス

³⁴ <http://www.shbiochip.com/>

が、日本代理店の一つである株式会社ワールドブレインズの情報によると、6 分野（IQ、EQ、音楽、絵画、ダンス、運動）の 41 能力を予測するとのことである³⁵。日本の代理店は、少なくとも 10 社以上はあると考えられる。

②プロップジーン^{36 37}

肥満、免疫機能、認知症、脱毛関連の遺伝子検査を、インターネットを介して販売している。骨粗しょう症、糖尿病、高血圧症も近日導入予定である。また、アイスランドの deCODE 社の検査も扱っている（健康関連の 50 項目、並びに先祖検査）。

③DHC³⁸

インターネットを介して 2 種類の遺伝子検査キットを販売すると共に、検査結果に合わせて、スキンケア、美容液、サプリメント等を提供している。美肌対策キットは、しわ（MMP1 遺伝子）、しみ（ASIP 遺伝子）、敏感肌（Filaggrin 遺伝子、SPINK5 遺伝子）に関連する遺伝子を検査し、ダイエット対策キットは、 β 3AR 遺伝子、UCP1 遺伝子、 β 2AR 遺伝子を測定する。なお遺伝子検査は、ジェネシスヘルスケアで実施している。

④IFT オンラインショップ³⁹

サインポストの製品（在宅遺伝子検査キット signpost）をオンラインで販売している。このオンラインショップの運営会社は、株式会社バーニーズである。

⑤レクチャーモア⁴⁰

株式会社レクチャーモアがインターネットを介して販売している「ルクシー在宅遺伝子検査」は、61 種類の SNPs を検査して、肥満、酸化ストレス、高血圧・血管障害、コレステロール、糖尿病、血栓、免疫等の疾患リスクを検出するものである。検査結果をもとに、個々人に適したオーダー・サプリメントを提供している。なお同社の社長である新谷江里子氏は、日本パーソナルゲノム協会という組織の会長を兼ねている⁴¹。

⑥株式会社 DiNA⁴²

2012 年 11 月 13 日に、ネクシィーズのグループ会社である株式会社 DiNA が設立した会社で、DNA 検査と栄養学に基づいた「DNA 健康コンサルティング」を行なう。検査項目は、肥満、酸化ストレス、高血圧、動脈硬化、血栓、糖尿病、骨粗しょう症、歯周病、アレルギー、アルツハイマー、アルコール代謝、脱毛等の、79 遺伝子（SNPs？）である。なお、SNPs が明示されていないので正確ではないが、一部の例外（アルコール代謝の ALDH2、脱毛の

³⁵ <http://www.shanghaibiochip.com/results>

³⁶ <http://www.pgi.jp/index.html>

³⁷ <http://health.ocnk.net/>

³⁸ <http://www.dhc.co.jp/goods/catop14.jsp>

³⁹ <http://www.iftrust-online.net/signpost/>

⁴⁰ <http://genesup.secret.jp/wp3/>

⁴¹ <http://p-genome.org/index.php>

⁴² <http://www.dina-dna.co.jp/>

androgen receptor など) を除き、レクチャーモアが提供している検査と類似している。

⑦イービーエス⁴³

肥満関連の遺伝子分析キットとアルコール感受性遺伝子検査キットを、ハリセーズオンライン⁴⁴で販売している。口腔粘膜と爪の2種類のサンプルを用いることができること、医療機関専用のキットを販売していることが特徴である。

3) 複数の流通ルートを通じて遺伝子検査サービスを提供する事業者

①ジェネシスヘルスケア⁴⁵

同社は医療機関やアカデミア向けの遺伝子解析等にあわせて、一般消費者向けの遺伝子検査を行なっている。同社の遺伝子検査専門のホームページである GeneLife⁴⁶には、肥満遺伝子キット、肌老化遺伝子検査キット、メタボ遺伝子検査キット、骨粗しょう症検査キット、アルコール代謝関連遺伝子検査、GeneLife2012 の商品が紹介され、その取扱い店舗として東急ハンズ、XIASIS、ファミマ・ドット・コム、ドラッグストア・ザクザクが記載されている。更には提携企業として、DHC、ドクターシーラボ、エーエフシー、イー・ケイ・コム、スヴェンソンが記載されており、これらの会社で販売している遺伝子検査にジェネシスが関連しているものと考えられる。また、ジーンライフストア⁴⁷でオンラインによる販売も行なっている。同社が2012年12月に販売を開始した GeneLife2012 は、37 の疾患リスクや体質に係わる 68 遺伝子を検査するもので、価格は 29,800 円である。月 300 個の限定販売で、Yahoo を通してのみの販売である。

②湧永薬品⁴⁸

湧永薬品は、肥満関連遺伝子検査とアルコール代謝関連遺伝子検査を提供している。取扱い販売店（日本専門薬局同志会加盟の 27 薬局）で購入するか、インターネットのオンラインショップで購入する。

⁴³ <http://www.e-b-s.co.jp/>

⁴⁴ <http://www.herseries.co.jp/index.php>

⁴⁵ <http://genesis-healthcare.jp/index.html>

⁴⁶ <http://genelife.jp/index.html>

⁴⁷ <https://genelife.jp/ec/products/listtop.php>

⁴⁸ <http://www.wak-navi.jp/shop/Top>

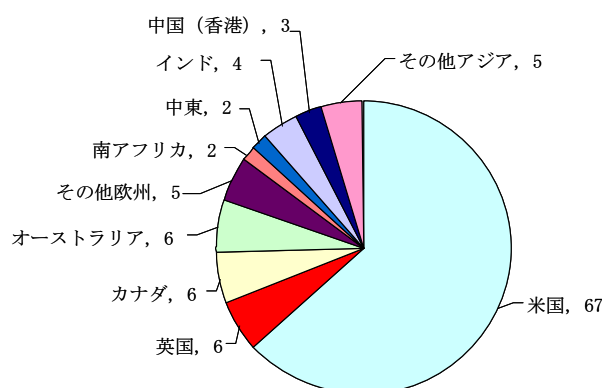
2. 海外の遺伝子検査ビジネスに関する調査

海外の事業者に対する調査結果は、巻末に添付した資料 1 に記載した。それらを集めて解析した結果を以下に記載する。

(1) 調査対象事業者の国別内訳

今回調査したのは、総数 104 事業者であった。国別では米国が最も多く、2/3 近くを占めた（図 3-2-2-1）。そのほか、欧州、アジア、中東など、幅広い地域の情報が得られた。

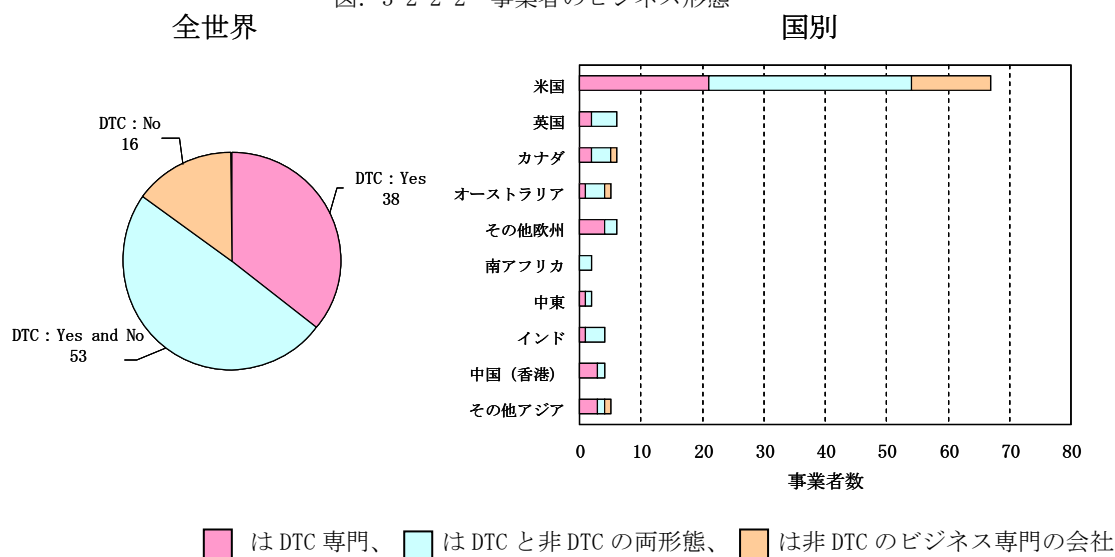
図. 3-2-2-1 調査対象事業者の国別分布



(2) ビジネスの形態

世界全体で見ると、DTC と非 DTC の両方のビジネスを行なっている事業者（DTC : Yes and No）が最も多く、次いで DTC ビジネス専門事業者（DTC : Yes）であった（図 3-2-2-2 左）。国別に見てみると、米国は世界全体と同じ傾向で、両方のビジネスを行なっている事業者が最も多く、次いで DTC ビジネス専門事業者であった（図 3-2-2-2 右）。DTC ビジネス専門事業者の比率が 50%を超えているのは、その他欧州、中国、その他アジアの国であった。

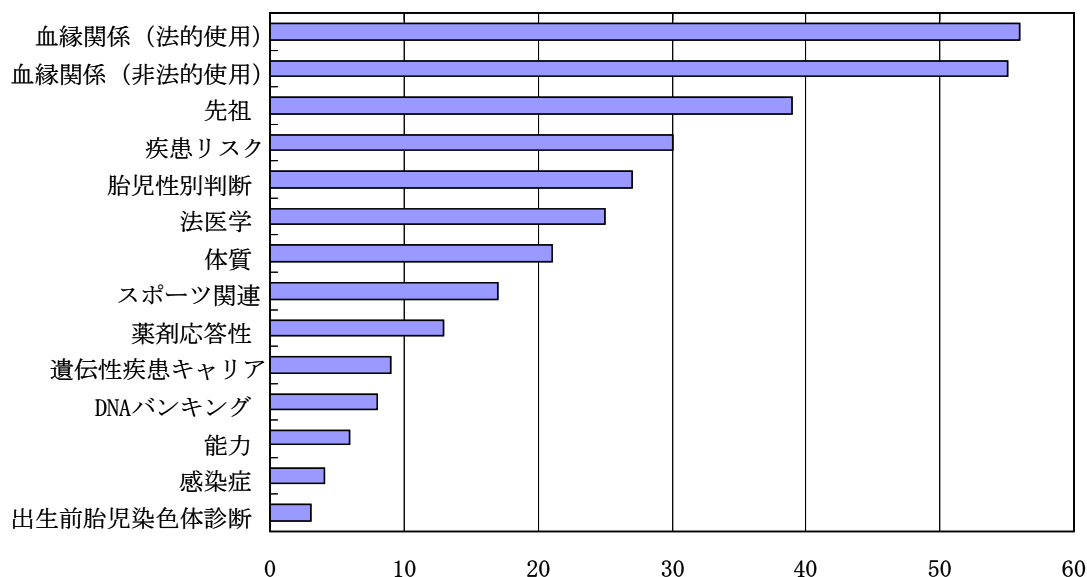
図. 3-2-2-2 事業者のビジネス形態



（３）検査項目ごとの事業者数（全体）

検査項目別に事業者数を見ると、最も多いのは血縁関係（法的使用）で、血縁関係（非法的使用）もほぼ同じであった（図 3-2-2-3）。血縁関係を調べる業者は、法的証拠に使えるレベルと使えないレベルの両方の遺伝子検査を提供している場合が多いため、このような結果となった。次いで先祖、疾患リスク、法医学、体質の順であった。なお、能力検査を提供している事業者は、すべて DTC のビジネス形態である。

図. 3-2-2-3 検査項目ごとの事業者数



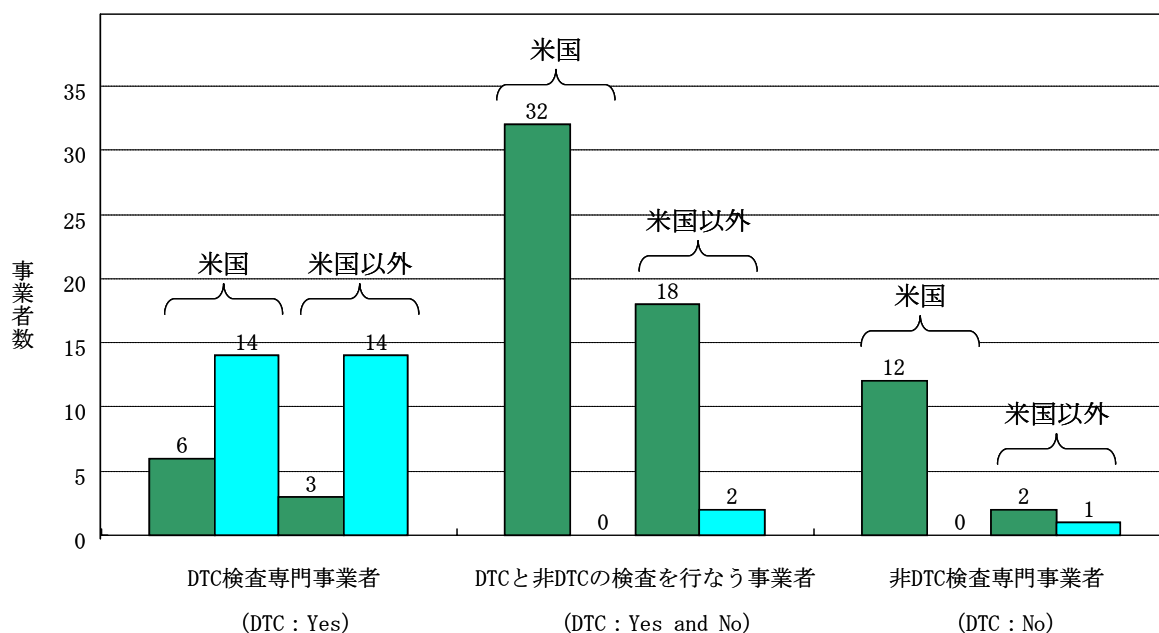
（４）検査項目ごとの事業者数（国ごとの傾向）

- ・米国では、血縁関係を検査する事業者が最も多い。その多くは、法的証拠能力を持たない DTC 検査と、専門家が生体サンプルを採取する非 DTC の検査の両方を提供している。血縁関係に次いで、法医学的検査や先祖検査を提供している事業者も多く、多民族国家である米国の国情を反映しているものと考えられる。
- ・また、米国では、疾患リスクや薬剤応答性に対する検査を DTC で提供している事業者が、10 社程度存在する（23andMe、Matrix Genomics など）。体質やスポーツ能力の検査を提供する事業者も 5 社以上存在する。スポーツ以外の能力検査を提供しているのは 23andMe のみで、これは記憶力の検査である。
- ・英国では、家族関係（DTC、非 DTC）と先祖検査を提供する事業者が大半を占める。
- ・その他の国では、種々の検査が行なわれている。
- ・今回の調査では、知的能力や芸術的能力を検査する事業者は、中国（Shanghai Biochip Co. Ltd.、Genetic Center Company、United Gene International）の 3 社とシンガポールの OOGENE のみであった。

(5) 検査室の認証（全体的な傾向）

検査の質保証等の目的で、公的な認証を受けている事業者数を図 3-2-2-4 に示した。DTC 検査専門業者は、認証を受けていない事業所が多かった。非 DTC のビジネスを行なっている事業所（DTC : Yes and No、及び DTC : No）は、米国では全ての会社が認証を受けていた。英国以外でも大部分が認証を受けていたが、一部例外が見られた。ただし、これらの例外には、インターネットのホームページ上に当該情報を載せていない会社も含まれる可能性がある。

図 3-2-2-4 業種別、国別にみた検査室の認証状況



(6) 検査室の認証（認証の種類）

検査室で受けている認証としては、AABB、ISO17025、CLIA、CAP などが多かった（表 3-2-2-1）。米国 New York で遺伝子検査事業を実施するには、州独自の認証（NYSDOH）を得る必要があるため、NYSDOH の認証を受けている事業所もあった。国別では、米国は AABB、CLIA、CAP の認証を受けている例が多く、その他の国ではオーストラリアの NATA のほか、ISO17025 などが多かった。

表 3-2-2-1 検査室が受けている認証の種類

認証	事業者数
AABB (American Association of Blood Banks)	45
ISO17025	32
CLIA (Clinical Laboratory Improvement Amendments)	27
CAP (College of American Pathologists)	24
NYSDOH (New York State Department of Health)	15
NATA (National Association of Testing Authorities (Australia))	8

(7) その他

ホームページで公表されている情報を基に、遺伝子検査を行っている企業の所在地、売上高等を巻末に資料2として添付した。

(8) 海外に検査を依頼していると考えられる日本の遺伝子検査事業者

海外の遺伝子検査事業者及び日本の遺伝子検査事業者の情報から、表 3-2-2-2 に示す日本の事業者は、海外の事業者に委託して遺伝子検査を実施している可能性が高いと考えられる。なお、中国の上海バイオチップで検査を行なっている事業者は多いため、この表には含めていない。

表 3-2-2-2 海外で検査を実施していると考えられる日本の遺伝子検査事業者（上海バイオチップを除く）

会社名	業務内容	検査場所
株式会社DNA学習診断研究所	性格（学習）遺伝子検査	ソウル大学農業生命科学研究院で検査
株式会社スポーツスタイル	スポーツ遺伝子テスト	オーストラリアの GeneticTechnologies 社の日本総販売代理店（ACTN3 スポーツ遺伝子テスト）
高洲カイロプラクティック整体院	スポーツ遺伝子	株式会社スポーツスタイルに検査依頼
バイオインフォビジョン株式会社	BIV-deCODEme ; 2 型糖尿病、心房細動、心筋梗塞、乳がん、大腸がん、他多数の疾患遺・体質伝子、遺伝的ルーツ	deCODE 社の日本代理店
株式会社プローヴァ	DNA 鑑定、DNA 特殊鑑定	検査はオハイオ州で実施
株式会社バイオロジカ	DNA 鑑定	ドイツの Eurifins MediGenomix 社による親子鑑定サービスを提供。ISO 17025, ISO9001 の規定する、設備、鑑定技術などの基準をクリア
法科学鑑定研究所株式会社	DNA 鑑定、他	米国の検査機関、並びに自社で検査実施。法的なものと私的な検査の両方あり。
DNA ジェノミクス	DNA 鑑定、DNA プロファイリング、親子証明書	米国の研究機関を使っている。
株式会社ローカス	親子鑑定、出生前 DNA 鑑定、血縁鑑定、法医学鑑定、DNA ルーツ	AABB の基準に則って DNA を採取。検査は米国 Sorenson Genomics に委託。海外進出（シンガポール）も。
株式会社ジーントラック	DNA 鑑定	カナダ Genetrack Biolabs Inc. の日本支社
株式会社オムジェン	DNA 鑑定（親子鑑定） 遺伝子検査サービス（生活習慣病やがん等）	会社は米国にある。検査結果の法的な利用はできない。
DNA Security, Inc.	DNA 鑑定	AABB 認証の米国 DNA Security, Inc. の日本支社とのことだが、DNA Security, Inc. の情報がほとんどない。
エイディーピージヤパン	DNA 鑑定	米国 DNA Diagnostics Center で検査

ソリューション株式会社	DNA 鑑定、特殊鑑定；父性、母性鑑定以外の特殊な鑑定	検査は米国 DNA Diagnostic Center で実施
-------------	-----------------------------	---------------------------------

3. アンケート調査

(1) 事業者向けアンケート結果

(i) 遺伝子検査ビジネスの定義

本事業者向けアンケート調査において「遺伝子検査ビジネス」とは、以下に記すサービスを提供することとした。

1. 遺伝子検査依頼者から検査のための試料を受領し、DNA 及び/又は RNA からその塩基配列等を検出し、「遺伝情報」を得た上で依頼者にその結果をふまえた情報を提供すること
2. 上記 1. の事業の一部を担う事業
 - ① 遺伝子検査のための試料の採取・移送・保管等
 - ② 試料採取用キットや検査用試薬等の提供
 - ③ 解析用ソフトウェアの開発
 - ④ 検査・解析等の実施
 - ⑤ 検査・解析等の結果の保管・伝達・解説等
 - ⑥ それらの取次・代理店事業

(ii) アンケート回収結果

事業者向けの調査は総計で 322 事業者向けにアンケート用紙を送付したが、13 通が宛先不明及び 1 通がアンケート拒否となり、123 件の回答用紙の回収が出来たが、1 件は無記名であった。その結果、回収率は 39.6%であった。

表 3-2-3-1 事業者向けアンケート送付数と回収数・回収率

	送付数	回収数	回収率 (%)
企業(代理店等を含める)	167	52	31.1
受託解析機関(登録衛生検査所等)	176	62	35.2
CRO	15	8	53.3
合 計	308	122	39.6

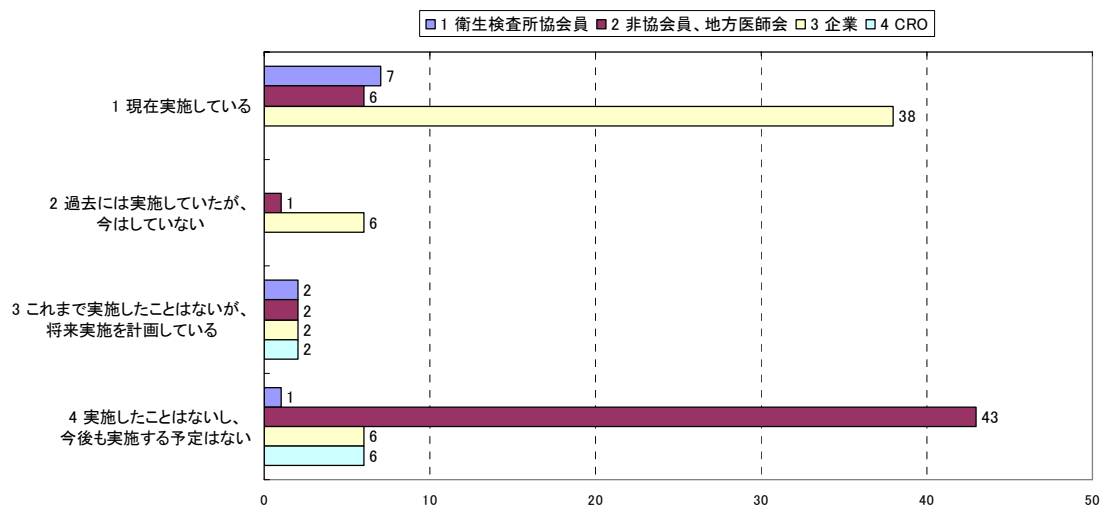
注) 受託解析機関には、日本衛生検査所協会の加盟登録衛生検査所、非加盟の登録衛生検査所、地方の医師会が含まれる。

注) 送付数・回収数には宛先不明、回答拒否及び無記名回答を含まない。

(iii) 遺伝子検査ビジネス実施状況

有効回答を、遺伝子検査ビジネスを実施しているか否かの設問に対する回答結果を図 3-2-3-2 に示す。

図 3-2-3-2 問. 貴社では遺伝子検査ビジネスを実施していますか（1つ選択）



この結果をまとめたものが表 3-2-3-3 であり、現在遺伝子検査ビジネスを行っている回答した事業所の 75%は企業で、CRO は 0%であった。過去実施していた事業者数と今後計画している事業者の数値がほぼ同一で、全体としての事業者数の大きな増減は無いと見られる。

表 3-2-3-3 組織属性別遺伝子検査ビジネス実施状況

組織属性、回答数		現在実施中	過去実施	計画あり	実績・予定無し
企業(代理店等を含める)	52	38	6	2	6
受託解析機関 (登録衛生検査所等)	62	13*	1	4	44
CRO	8	0	0	2	6
合 計	122	51	7	8	56

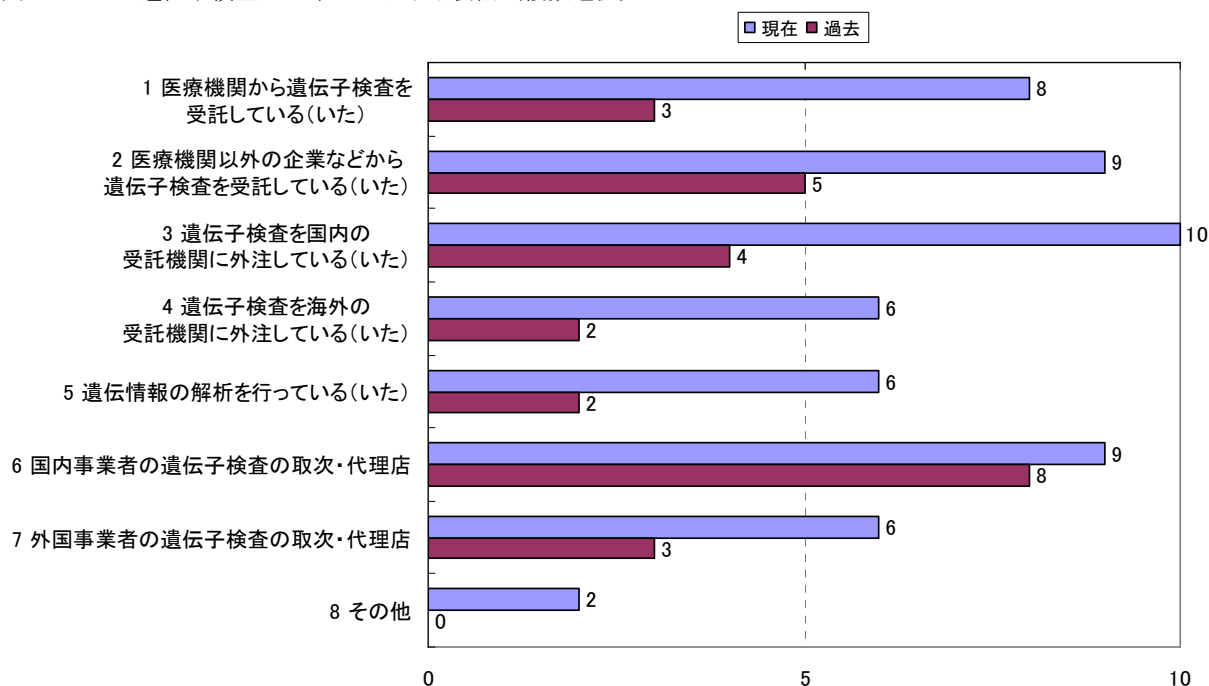
*うち、2 事業所は医師会検査センター

以降は、52 社の企業からの回答内容につき、遺伝子検査ビジネスの内容に関する調査結果報告をまとめる。解析は遺伝子検査ビジネスを現在実施中の 38 社と過去に実施していた 6 社の合計 44 社を対象とした。

(iv) 遺伝子検査ビジネスにおける役割

遺伝子検査ビジネスにおける役割に関する回答を図 3-2-3-4 に示す。

図 3-2-3-4 遺伝子検査ビジネスにおける役割（複数選択）



現在“2. 医療機関以外の企業などから遺伝子検査を受託している”企業 9 社のうち、登録検査所と記載されていない企業が 3 社あった。登録衛生検査所ではないが遺伝子検査を外部から受託している企業があることがわかった。

現在代理店をしている企業は、“国内事業者の遺伝子検査の取次・代理店”が 9 社、“外国事業者の遺伝子検査の取次・代理店”が 6 社（うち 1 社は国内と重複）となっており、合計 14 社が代理店で、現在遺伝子検査ビジネスを実施中の企業 38 社の内の 37% が代理店だった。

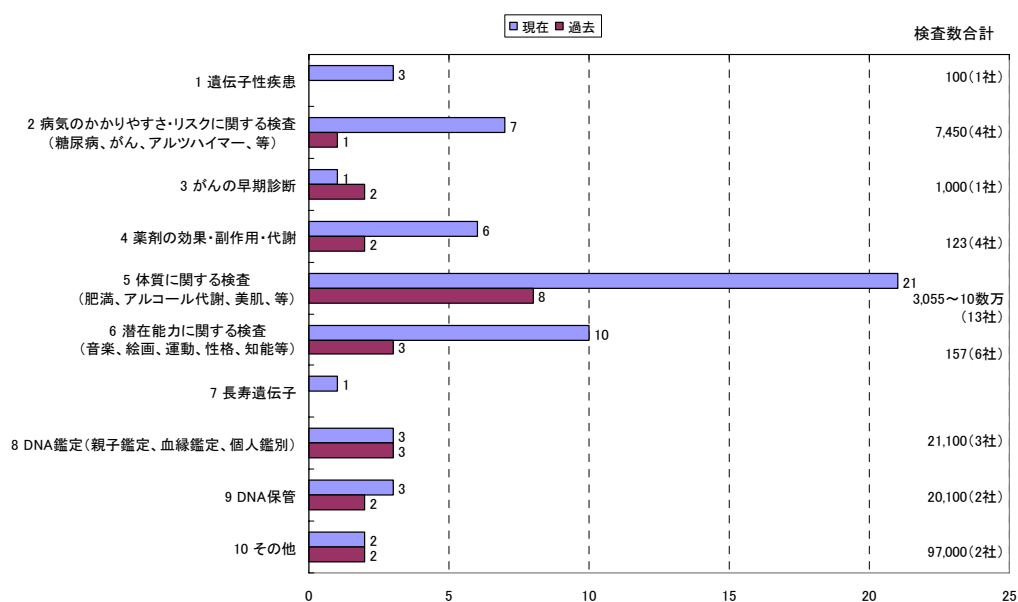
そのサービス内容を解析すると、

- ・国内代理店は、易罹患性が 1 社、薬の効果が 2 社、体質が 5 社、能力判定が 2 社、DNA 鑑定が 1 社となっていた。
- ・海外代理店は、遺伝性疾患が 1 社、易罹患性が 1 社、能力判定が 3 社、DNA 鑑定が 2 社、DNA 保管が 1 社、その他 1 社（法医学）となっていた。

(v) 遺伝子検査項目と年間検査件数及び解析する遺伝子の数

遺伝子検査の結果をどのような検査項目に対して実施しているかと年間の検査件数に関する回答を図 3-2-3-5 に示す。

図 3-2-3-5 実施している検査項目と年間の検査件数（（複数選択）
（グラフ右外の検査数は回答者の合計と回答社数、一部ヒアリング結果を加えた）

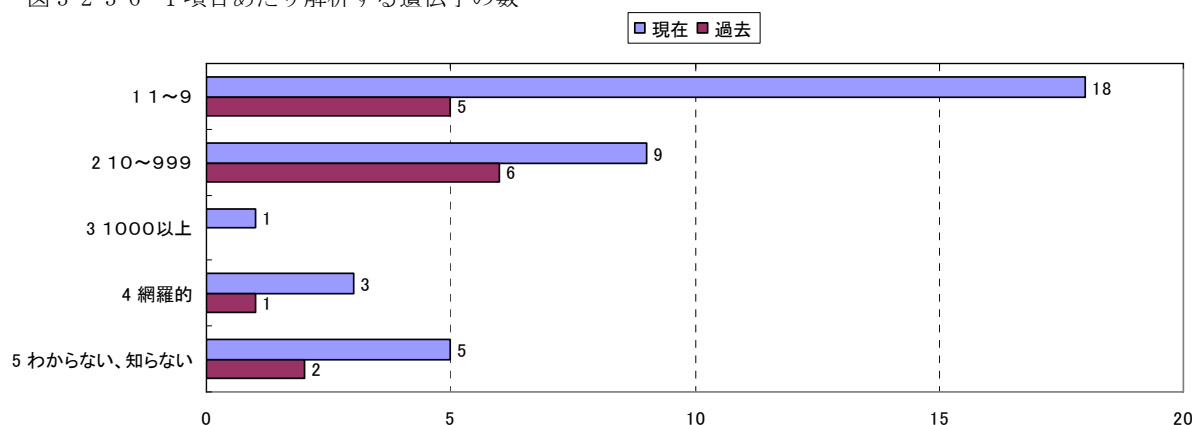


検査項目に関しては、体質に関する検査が 21 件で圧倒的多数（実施中の企業 38 社の 55%）であり、潜在能力に関する検査が 10 件（同じく 26%）でそれに続く。易罹患性も 7 件（同じく 18%）と多い。

年間の検査数では、体質、DNA 鑑定、DNA 保管、易罹患性が多かったが、実態を十分に捉えるだけの回答は得られなかった。体質、易罹患性はヒアリング結果も加味した。その他には学術研究用の受託解析と法医学検査を含んでいる。

検査項目あたり解析する遺伝子の数に関する回答を図 3-2-3-6 に示す。

図 3-2-3-6 1 項目あたり解析する遺伝子の数

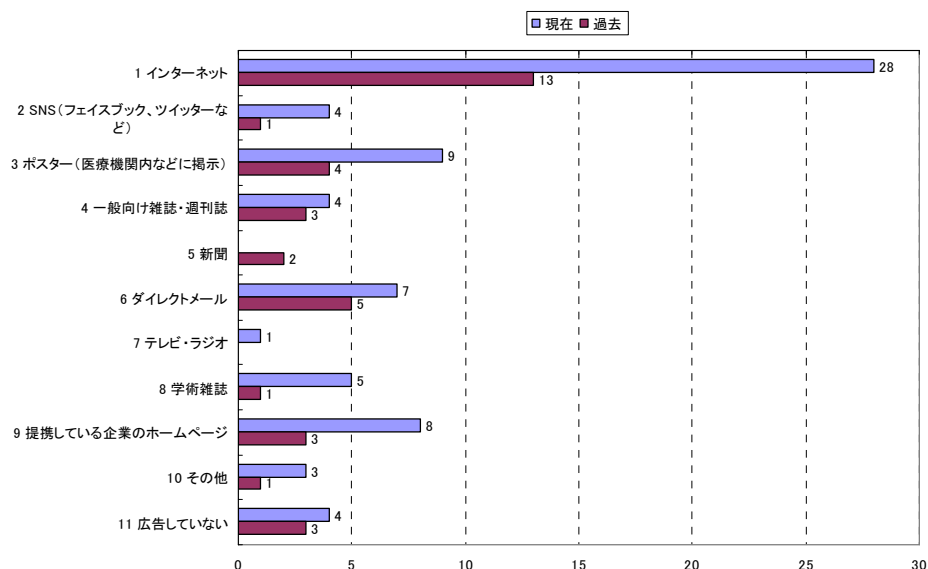


解析する遺伝子の数に関しては 1~9 が 18 社（実施中の企業 38 社の 47%）、次が 10~999 の 9 社（同じく 24%）である。一方、わからない・知らないと答えた企業が 5 社（同じく 13%）であり、うち 3 社が薬局であった。

(vi) 広告手段

広告手段に関する回答結果を図 3-2-3-7 に示す。

図 3-2-3-7 遺伝子検査サービス広告に利用している媒体（複数選択）

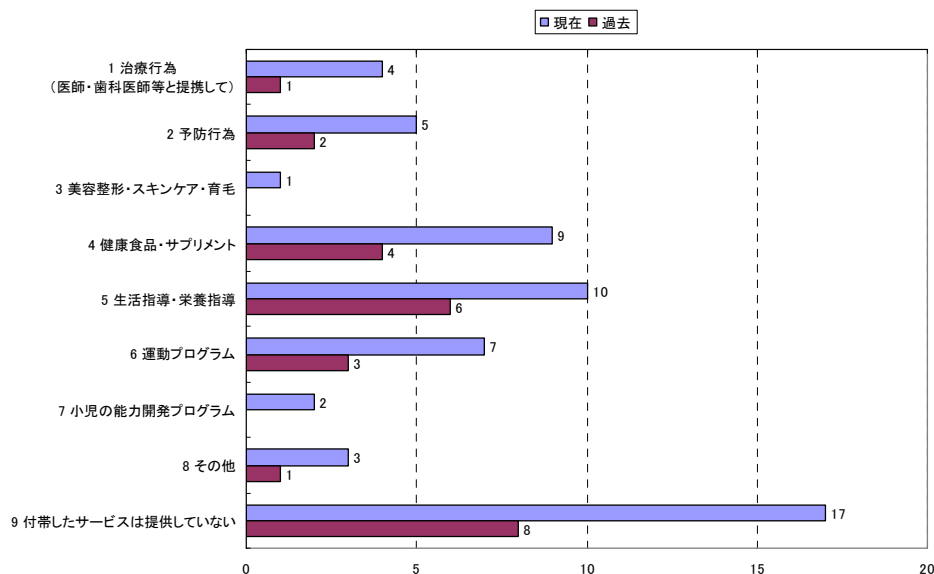


自社及び提携先を加えるとインターネットが圧倒的多数（現在実施 38 社中 30 社：79%）であり、消費者に情報を提供するのインターネットからが主となる。

(vii) 付帯サービス及びその効果

顧客に対して「遺伝情報」の提供以外にどのような付帯サービス（有償・無償にかかわらず）を提供しているかに関する回答の結果を図 3-2-3-8 に示す。

図 3-2-3-8 遺伝子検査に関連して提供している付帯したサービス（有償を含む）（複数選択）



現在、遺伝子検査ビジネスを実施中としている企業 38 社をみると、DNA 検査をきつ

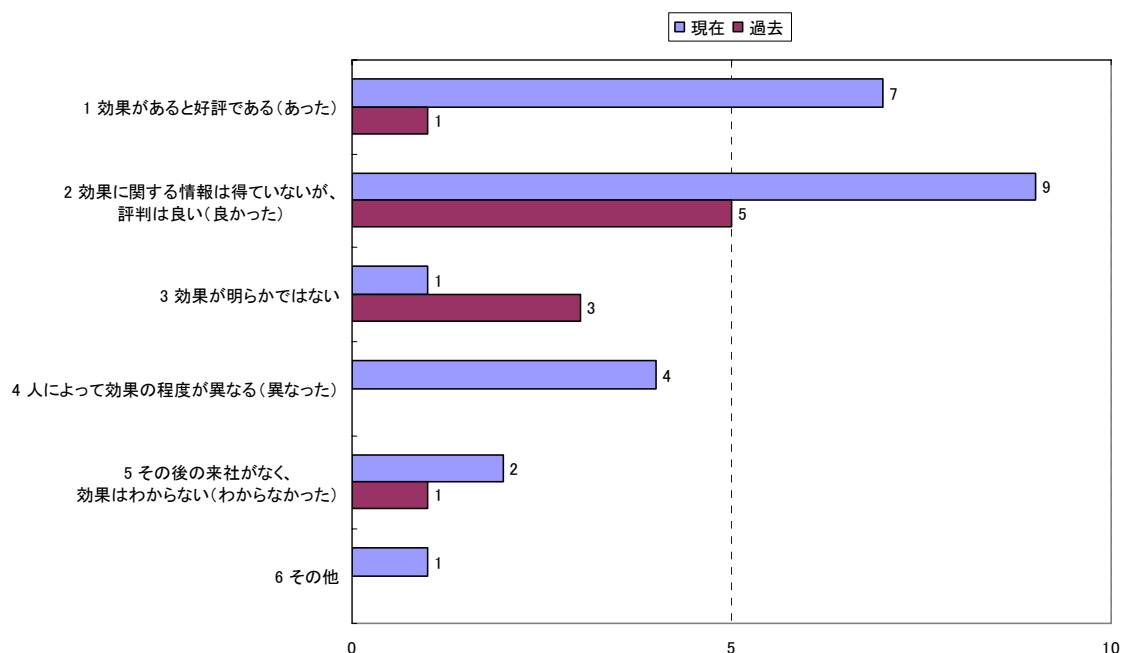
けにサプリメントのような物品の販売や美容整形・スキンケア・育毛のようなサービスの販売（合計 9 社：重複を含む）をする事業者より、医療への活用（治療行為・予防行為）（合計 7 社：重複を含む）や生活態度指導や・運動プログラムの提供（合計 14 社：重複を含む）など検査結果を有効活用している事業者の方が多い。

“付帯したサービスは提供していない” 17 社の内、6 社は国内外の事業者の代理店であった。

上記の 1～8 の付帯サービスを提供している事業者はそのサービスの効果を消費者がどのように評価しているかに関する質問の回答を図 3-2-3-9 に示す。

この結果から、現在実施している事業者は良い評判を得ているが、過去のみ実施してやめていった事業者は、それほどの手応えを得ていなかったようである。

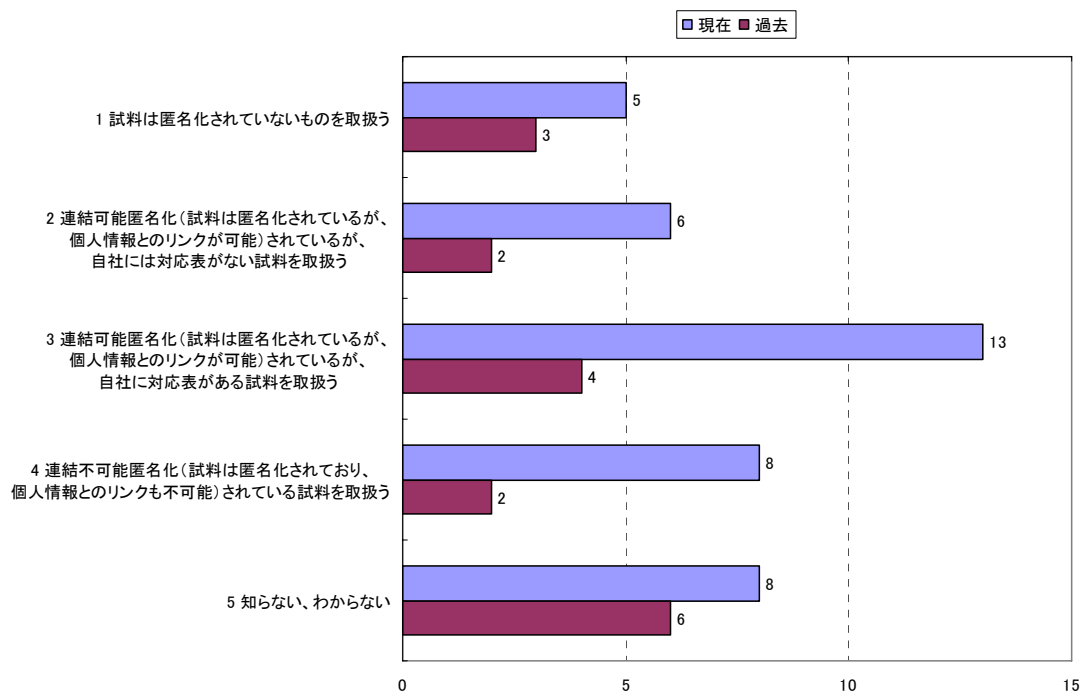
図 3-2-3-9 提供しているサービスの効果に対する顧客の評価



(viii) 試料の匿名化

遺伝子検査を行う試料の匿名化の実施状況に関する回答結果を図 3-2-3-10 に示す。

図 3-2-3-10 試料の匿名化実施状況

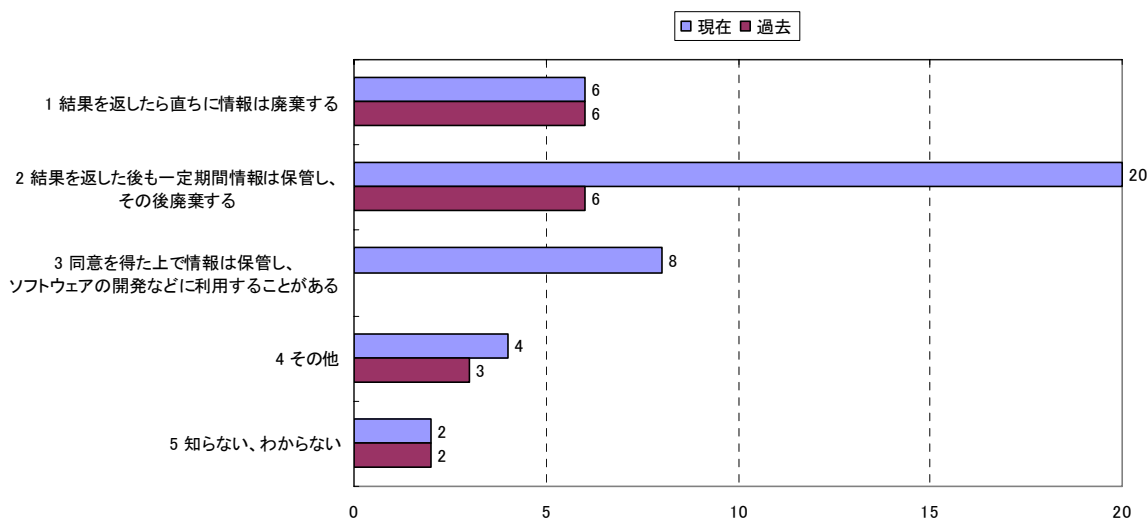


目社内に対応表を保有する匿名化が 13 社で最も多い。また、匿名化しないが 5 社、わからないとする回答も 8 社（うち 4 社は薬局）と多い。検査結果や遺伝情報については、一定期間保管後に廃棄するが 20 社と半数以上であった。わからないと答えた 2 社は取次・代理店であった。

(ix) 遺伝子検査結果の情報の取扱い

遺伝子検査の結果得られた情報の事後の取扱いに関する回答の結果を図 3-2-3-11 に示す。

図 3-2-3-11 遺伝子検査により得られた情報や検査結果の取扱い

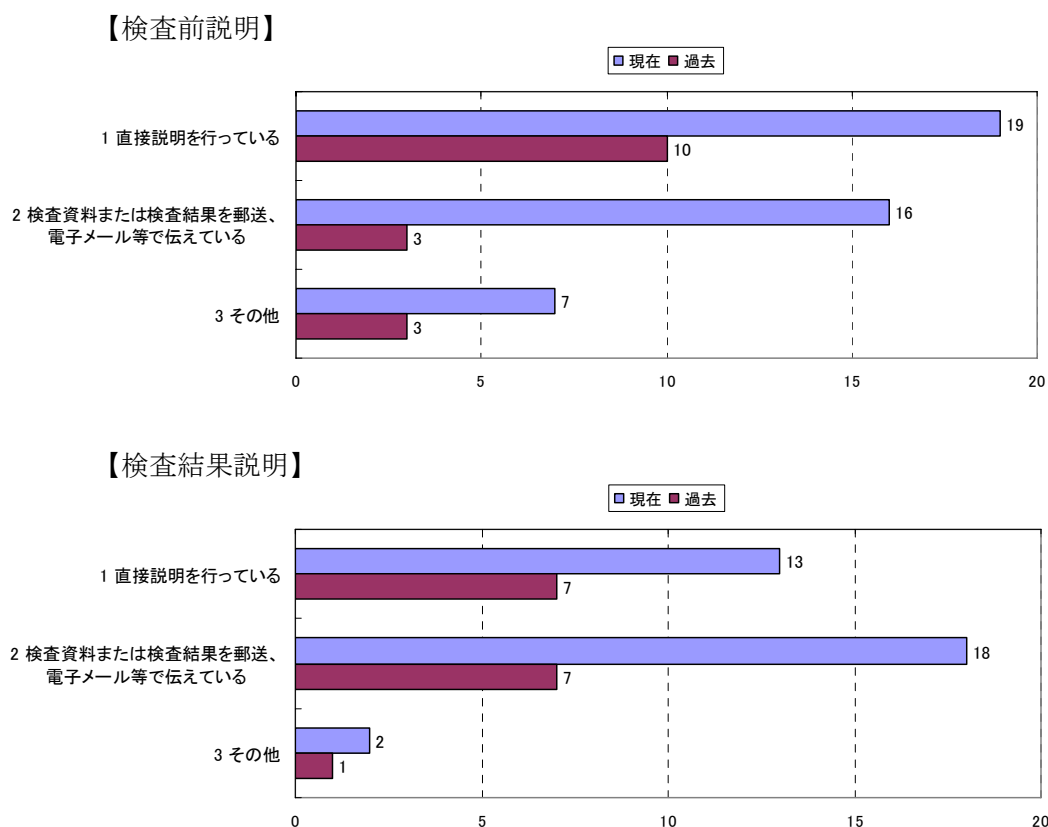


得られた結果を一定期間保管する企業が圧倒的に多かった。

(x) 顧客に対する説明

顧客に対する検査前及び検査結果の説明の状況に関する回答結果を図 3-2-3-12 に示す。

図 3-2-3-12 検査前及び検査後の顧客に対する説明状況



検査前に直接説明しているのは 19 社（50％）である。検査資料を郵送又は電子メール等で伝えているのが 16 社（42％）であり、両方のシステムを保有するのが 5 社（13％）である。その他としては、すべて医療機関から説明を行い自社では行っていないとする回答が 4 社であり、希望者のみ行うが 2 社、取次店なのでわからないが 1 社であった。

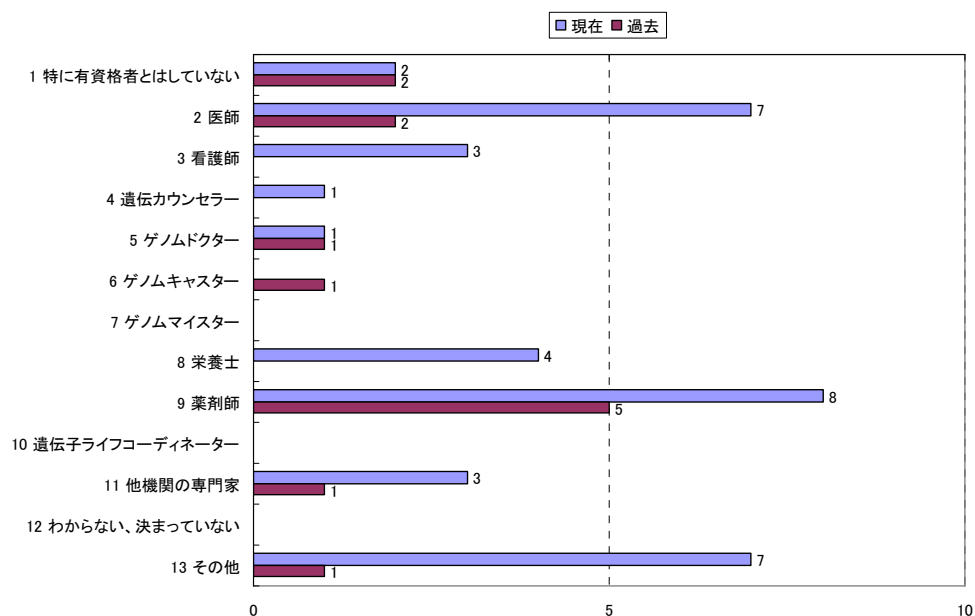
検査結果の通知については、直接通知しているのが 13 社（依頼者が希望した場合は直接という 1 社を含む）、郵送又は電子メール等によるのが 18 社であり、両者のシステムを保有するのが 4 社である。その他として医療機関からとするのが 2 社である。検査結果に関しては結果資料の送付のみとする企業が多い。

(x i) 説明者の資格

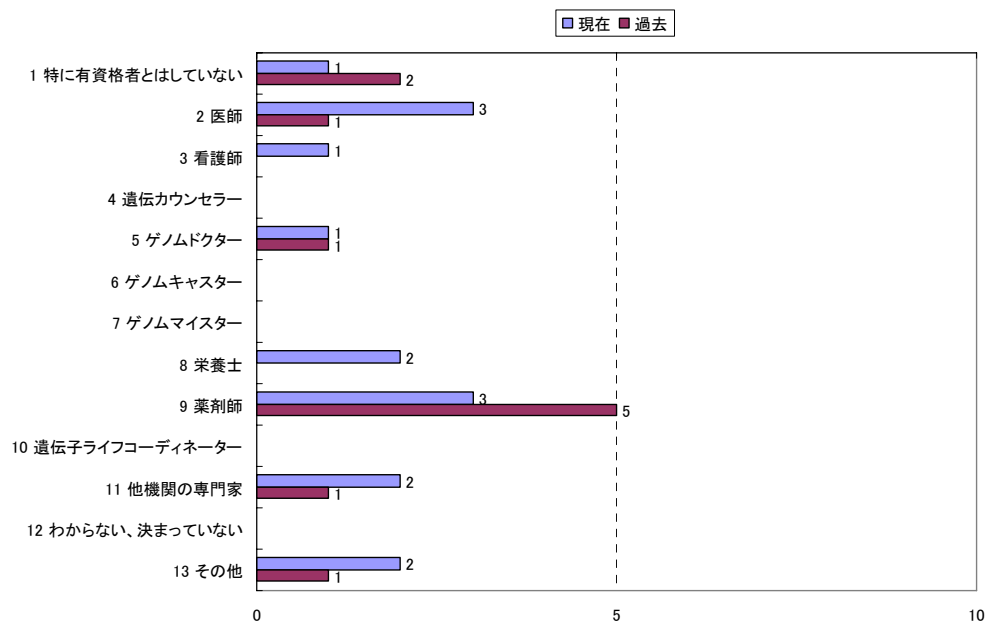
上記の設問に対し、検査前又は検査結果の説明を直接行っていると回答した事業者、その説明を行う人の資格に関する質問への回答結果を図 3-2-3-13 に示す。

図 3-2-3-13 直接説明者の資格

【検査前】



【検査結果説明】



検査前、検査結果ともに説明者として医師と並んで薬剤師が多く、医師の役割の補助をしていることが伺えた。

更に、検査前の説明者として、登録販売師（2 社）、社内で専門家を育成している、自社認定の資格者、パーソナルトレーナー、弁護士、教育機関の専門家などの記載があった。

また、検査結果の説明者として、自社認定の資格者、パーソナルトレーナーの記載があった。

(2) 医療機関向けアンケート結果

(i) 遺伝子検査サービスの定義

本アンケート調査において「遺伝子検査サービスの提供」とは、以下に記すサービスを提供することをいう。

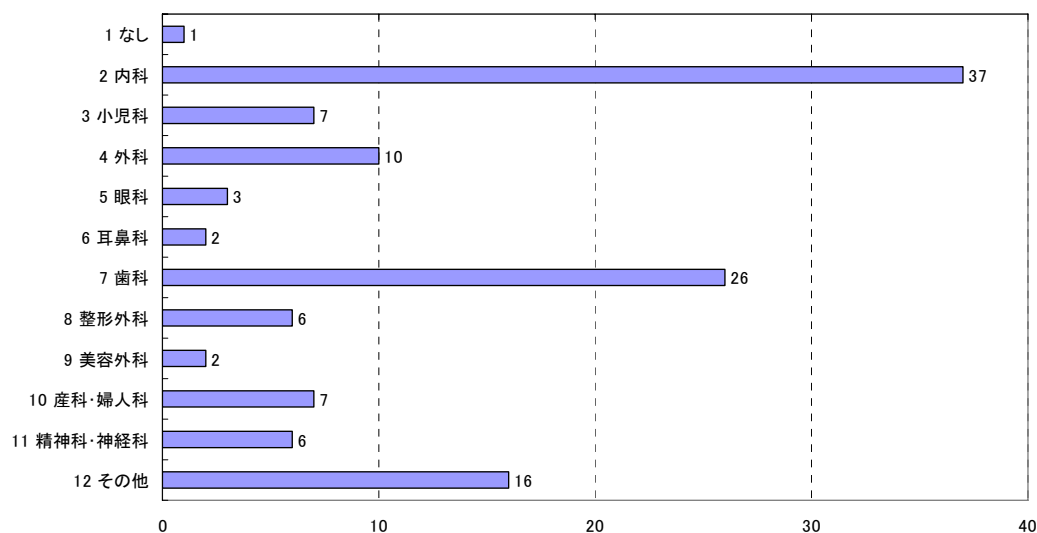
1. 遺伝子検査依頼者から検査のための試料を受領し、DNA 及び/又は RNA からその塩基配列等を検出し、「遺伝情報」を得た上で依頼者にその結果をふまえた情報を提供すること
2. 上記1の事業の一部分を担う事業
 - ① 遺伝子検査のための試料の採取・移送・保管等
 - ② 試料採取用キットや検査用試薬等の提供
 - ③ 検査・解析等の実施
 - ④ 検査・解析等の結果の保管・伝達・解説等
 - ⑤ それらの取次事業本事業者向け

(ii) アンケート回収結果と回答機関の診療科目

アンケート用紙は 201 の医療機関に送付し、2 件が宛先不明で返却され、有効発送数 199 件に対して 76 件の回答が得られた。回収率は 38.2%と高回収率が得られた。

回答が得られた医療機関の診療科目を図 3-2-3-14 に示す

図 3-2-3-14 回答医療機関の診断科目（複数選択）



その他の診療科目

消化器内科、消化器科、循環器内科、糖尿病内科、アレルギー科、呼吸器アレルギー内科、腫瘍内科、泌尿器科、皮膚科、乳腺外科、口腔外科、放射線科、人間ドック

回答者の科目別では、内科が 37 機関で 49%、歯科が 26 機関で 34%（重複回答項目）であった。歯科 26 件のうち、23 件が歯科専門の機関であった。

(iii) 業態別遺伝子検査ビジネスの取り組み状況

回答医療機関の遺伝子検査ビジネスへの関与状況を各機関の業態別に分類したものを図 3-2-3-15 に示す。

回答者の業態別では、診療所と歯科医院が合計 60 機関で回答者中の 79%であった。現在実施中の合計は 50 機関となり、その内の 47%が診療所（24 機関）、35%が歯科医院（17 機関）で、両者を併せると全体の 82%になる。健診センター・人間ドックは 9%（7 機関）⁴⁹であった。

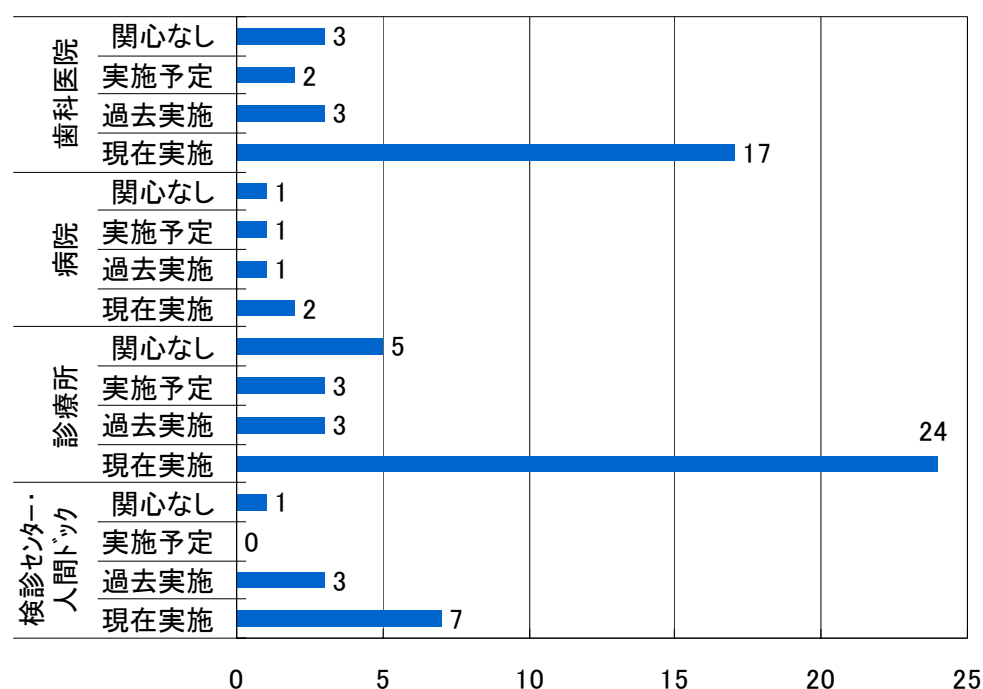
遺伝子検査ビジネスにおける歯科医院の役割に注目した。

現在実施中の歯科医院 17 医院の内、14 医院は検査項目として“DNA 鑑定”を選択し、サービス内容は“サンプル採取”を選択し、直接説明すると回答した 1 医院を除く 13 医院で依頼者に対する説明は“検査機関から直接で、自らは関与しない”を選択している。

歯科医院 17 医院の検査項目は、DNA 鑑定以外では、遺伝性疾患 1、易罹患性 3、がんの早期診断 1、体質 1、DNA 保管 3、その他 1 であった。

DNA 鑑定以外の検査項目に関しては “説明とともに結果を通知している”を選んでいった。

図 3-2-3-15 業態別遺伝子検査ビジネス取り組み状況



なお、アンケートは、サービス提供企業のホームページのインターネット情報などから遺伝子検査ビジネスに関与しているとの情報に基づき選定した医療機関に送付し

⁴⁹ 健診センター・人間ドックと診療所の両者に回答した機関は、健診センター・人間ドックに入れた。

ている。そのため、本来「関心無し」の回答は無いはずである。「関心無し」と回答のあった各医療機関を提携企業として記載している企業を調査し表 3-2-3-16 に示す。

何らかの情報で実施していると考えられる医療機関を選定しているため、提携が推測された企業がばらばらで、別段、特定企業の情報に間違いがあるわけではないことがわかった。

表 3-2-3-16 「関心無し」と回答した医療機関の推測提携企業

MA クリニック	B 社	MF 歯科医院	D 社
MB 病院	H 社	MG 歯科医院	E 社
MC クリニック	L 社	MH クリニック	H 社
MD 歯科医院	I 社	MI クリニック	F 社
ME クリニック	A 社	MJ クリニック	A 社

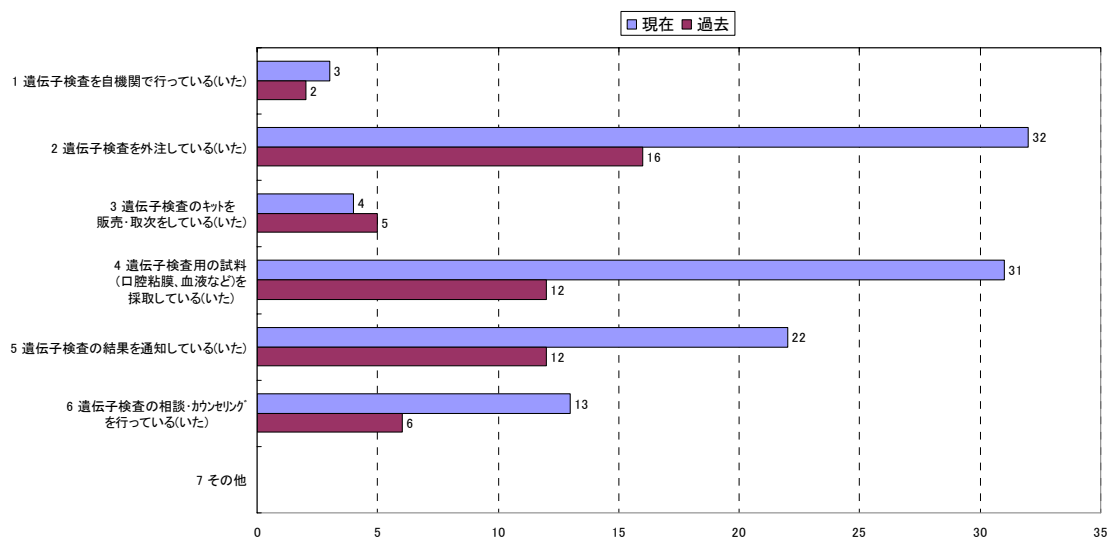
以降の設問は、現在又は過去に遺伝子検査を実施と解答した医療機関のみに行った。
(N=60)

なお、比率の計算等は現在実施中の 50 機関に関して行っている。

(iv) 遺伝子検査サービスの内容

現在遺伝子検査サービスを実施中の機関の遺伝子検査サービスの内容に関する回答を図 3-2-3-17 に示す。

図 3-2-3-17 遺伝子検査サービスの内容



遺伝子検査サービスの内容は、自機関で検査を行っているのはわずか 3 機関で、検査を外注 32 (64%)、試料採取が 31 機関 (62%) と多い。

“キット販売・取次”を選択していた 4 機関に関しては、その活動内容を見ると、

結果を依頼者に説明し、更に治療・投薬の判断や生活指導に活用しており、単なる取次代理店ではなかった。

(v) 提携企業選定の理由

現在遺伝子検査サービスを実施中の医療機関が提携企業を選定した理由に関する質問に対する回答を表 3-2-3-18 に示す。

表 3-2-3-18 提携企業選定理由

提携企業	選定理由
A 社	確実に正確なデータのため
	メディアで知ったから
	勉強会で知った
	勧誘及び業務内容説明を受けて
	近いので
	信頼できる会社であると思ったので
	信用できる
	生活習慣予知のための検査が充実しているから
	まじめだから
	(コメントなし)
B 社	ガン遺伝子検査のため
	知人の紹介
	他に無かった
C 社	結果報告が良いから
	信頼性がある (Z 大学医学部)
	生活習慣病に関する詳細を扱っていたため
	上記以外知らない
	知人の紹介 (2 機関)
	内容がしっかりしている
	O Dr の紹介
	Y 大学医学部の研究結果に基づいていたため
	Z 先生の行っている会社の為
	(コメントなし)
D 社	グループで研修を受けたから
	企業より依頼された・裁判所関連
	紹介 (2 機関)
	特にない
	依頼があった
	この企業が開催したワークショップに参加
	紹介から
	試料採取を委託されたため
	信用ができるので
	インターネット
	(コメントなし) (2 機関)
F 社	サービスが安かった為

(F 社、z z 社 (注 2)、y y 社 (注 2))	早々に取り組んでいた
H 社	知人であったため
I 社関係	初めは、FAX にて依頼があった
	学会会員が職員に在る為
	(コメントなし) (2 機関)
J 社 (J 社、b 社 (注 1))	実績がある企業だと思った
	知人の紹介
	遺伝性●●原因遺伝子、●●●治療薬の代謝にかかわる遺伝子の検査だから
N 社	(コメントなし)
O 社	提携先である米国●●●●●医師の意見を参考に選定
P 社	(コメントなし)
Q 社	(コメントなし)
R 社 (海外)	(コメントなし)
a 社 (注 1)	信頼できる会社であると思ったので
b 社 (注 1)	(家族性腫瘍) ●●●●●を提供可能である
c 社 (注 1)	希望のアリルの分析をしている

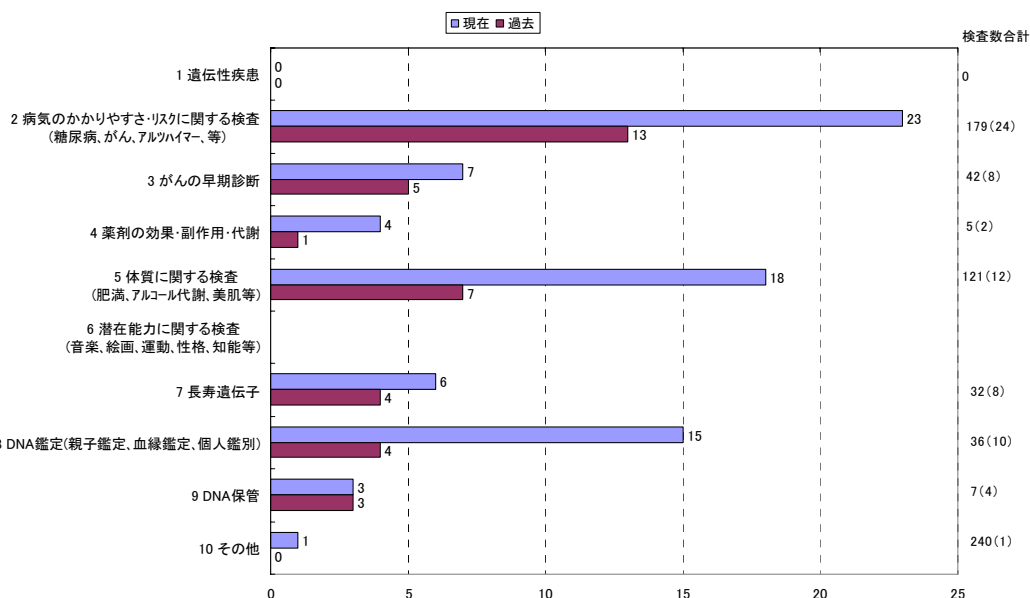
注 1：医療用の検査

注 2：遺伝子検査は扱っていないと思われる

(vi) 検査項目及び年間検査数

各機関の検査項目と年間検査数に関する回答結果を図 3-2-3-19 に示す。

図 3-2-3-19 検査項目と年間検査数



検査サービスの項目は易罹患性に関する検査が 46%で圧倒的に多く、次いで体質検査と DNA 鑑定がそれぞれ 36%、30%であった。潜在能力に関する検査サービスをしている機関はこのアンケートの回答には無かった。

今後あると良いと思われる検査項目を自由記述して貰った結果、

- ・長寿遺伝子
- ・ガン
- ・ガンの早期発見
- ・ガンのリスクに関する網羅的な遺伝子検査
- ・日本人データベースに基づく薬剤応答性及び疾患感受性検査
- ・バイオインフォマティクス情報を伴うエクソーム、フルゲノム解析
- ・歯科領域における遺伝子診断

が挙げられた。

また、依頼者から問い合わせが多い検査項目として、

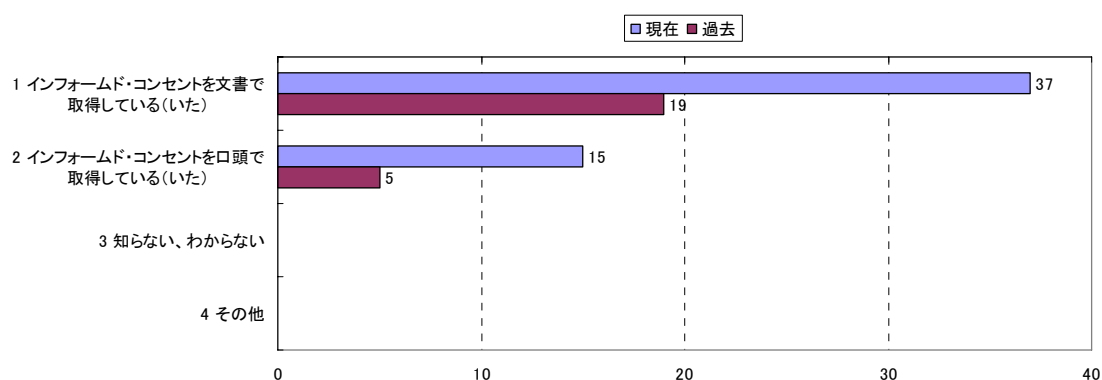
- ・癌になりやすい体質か？
- ・ガンにかかりやすいか否か
- ・がんの早期発見検査
- ・ガン・アルツハイマー
- ・DNA 鑑定
- ・親子鑑定
- ・最近では長寿遺伝子の検査に関する問い合わせが複数あった。
- ・AGA
- ・ミトコンドリアハプログループ検査
- ・ミトコンドリア遺伝子型

の回答があった。

(vii) インフォームド・コンセント取得

インフォームド・コンセントの取得状況につき回答結果を図 3-2-3-20 に示す。

図 3-2-3-20 インフォームド・コンセントの取得状況

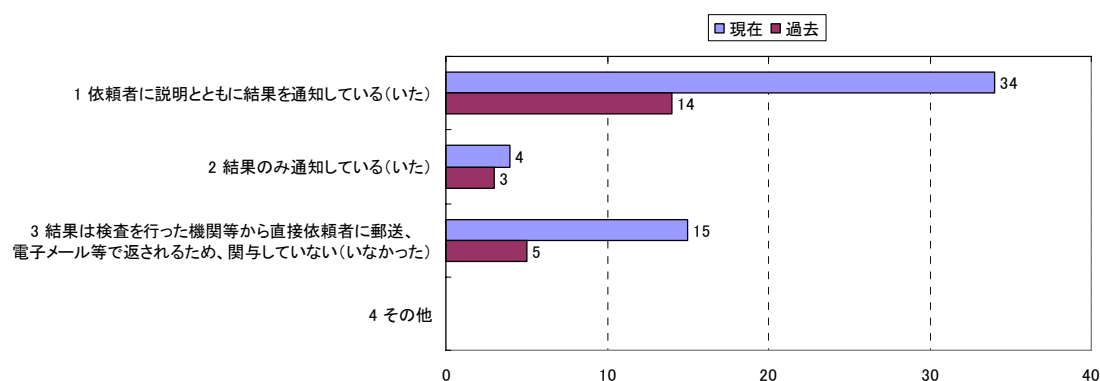


インフォームド・コンセントは文書で取得しているところが 37 機関 (74%) と非常に多いが、口頭のみでインフォームド・コンセントを取得しているところも 15 件 (30%) と多い。

(viii) 検査結果の依頼者への通知

検査実施後の検査結果の依頼者への通知に関する回答を図 3-2-3-21 に示す。

図 3-2-3-21 検査結果の依頼者への通知（複数回答）



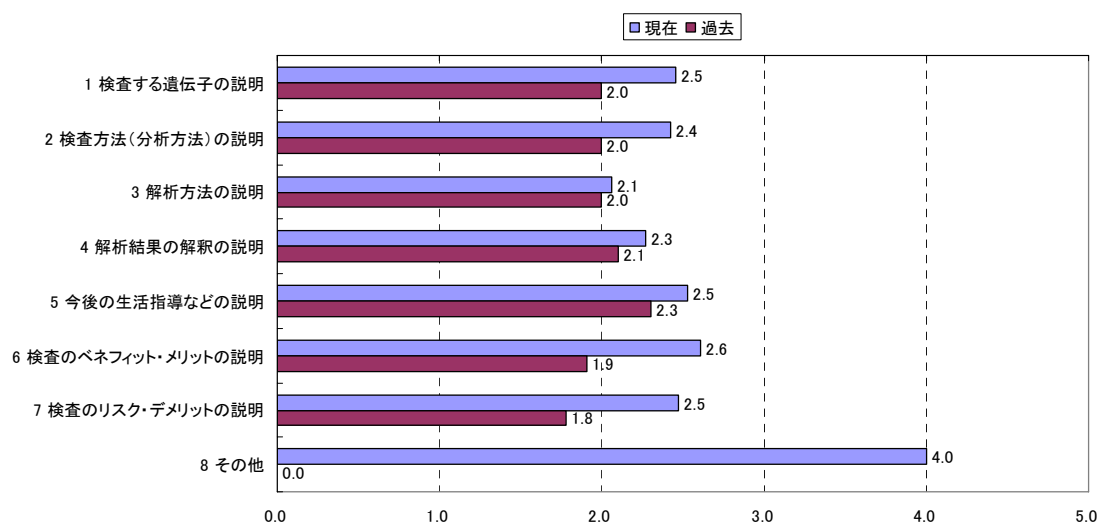
検査結果の通知は事業者に任せているという医院が 15 機関あり、13 機関が歯科医院による DNA 鑑定で、その他は、検診センター、眼科における易罹患性と長寿遺伝子に関するものであった。

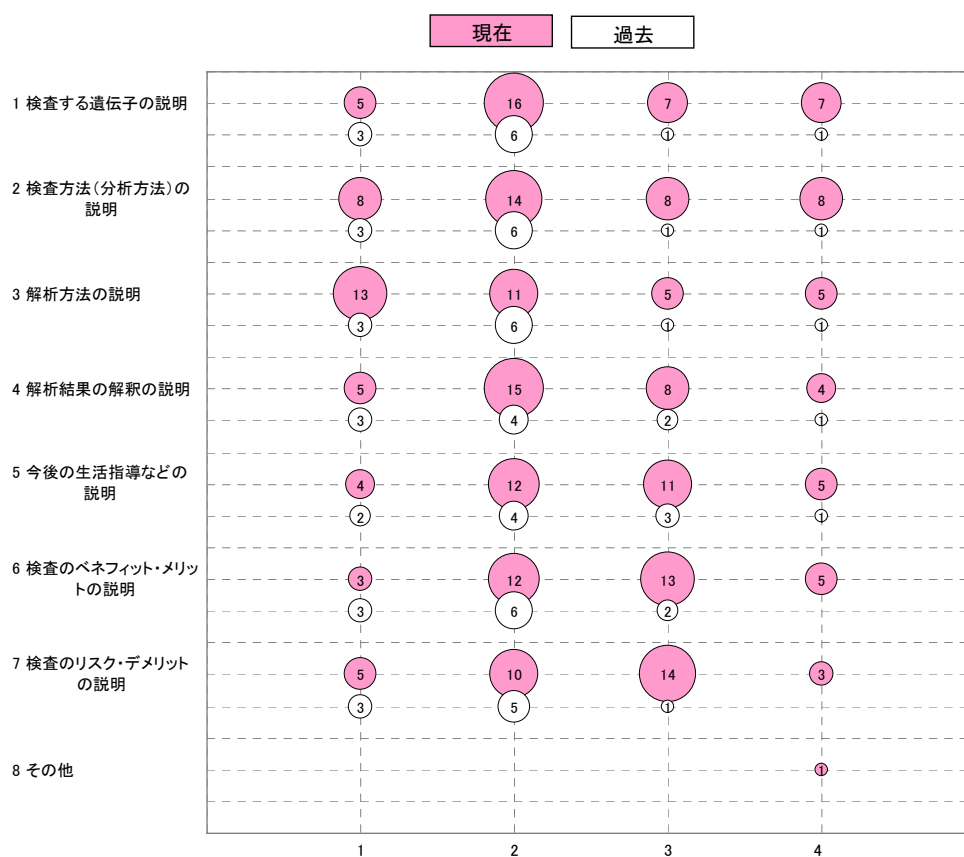
(ix) 検査前後の説明の難易度

検査前の説明、結果の通知の際の難易度を、説明内容別に下記の尺度で判定を依頼した。回答の平均値及び各項目の回答の分布を図 3-2-3-22 に示す。

1 難しい 2 やや難しい 3 やや易しい 4 易しい

図 3-2-3-22 内容別の説明の難易度



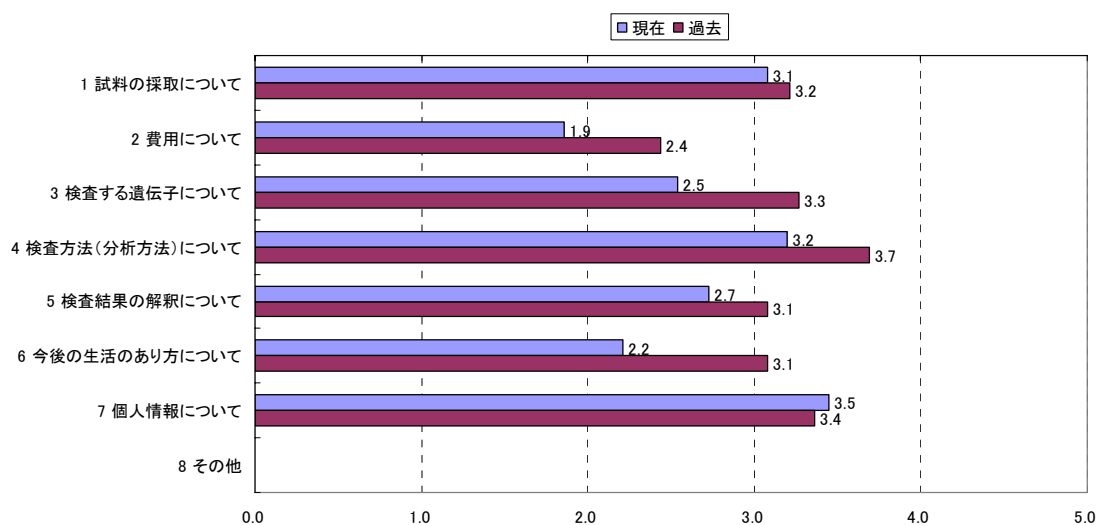


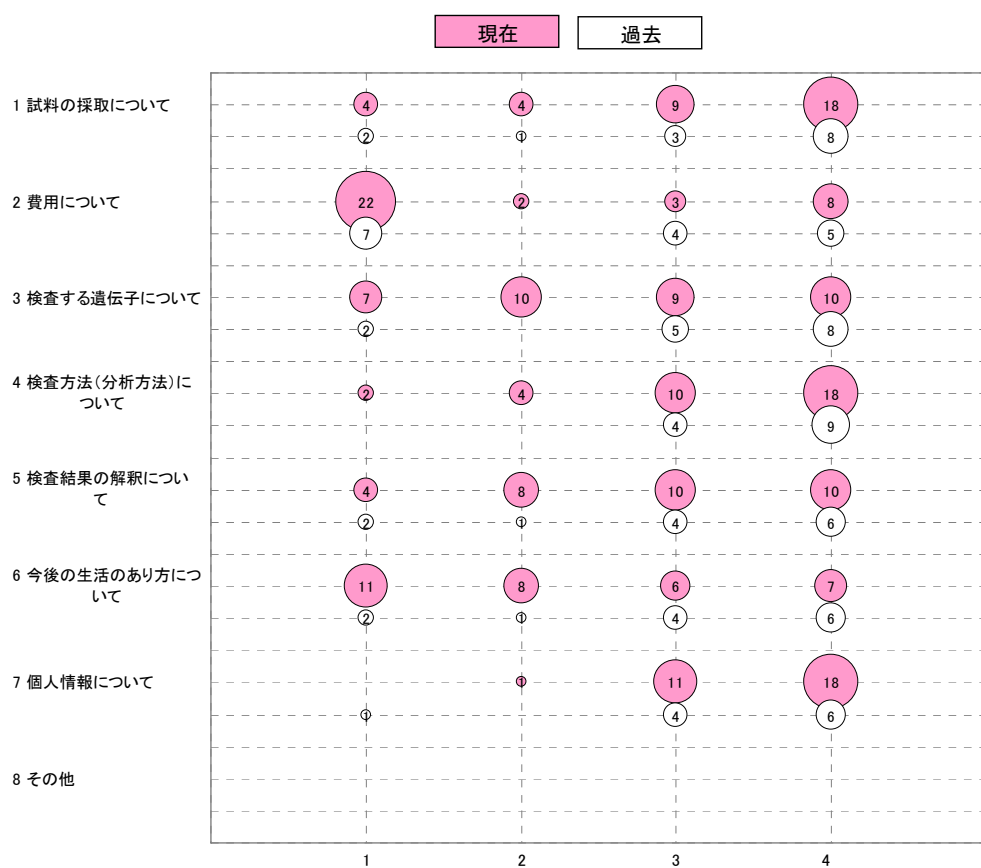
現在実施者で見る限り、依頼者に対する説明では解析方法の説明が難しく、リスク／ベネフィットの説明がやや易いようであるが、項目間の差は少ない。

(x) 依頼者からの質問

依頼者からの質問の頻度を下記の尺度で判定した回答結果を図 3-2-3-23 に示す。

図 3-2-3-23 依頼者からの質問の頻度



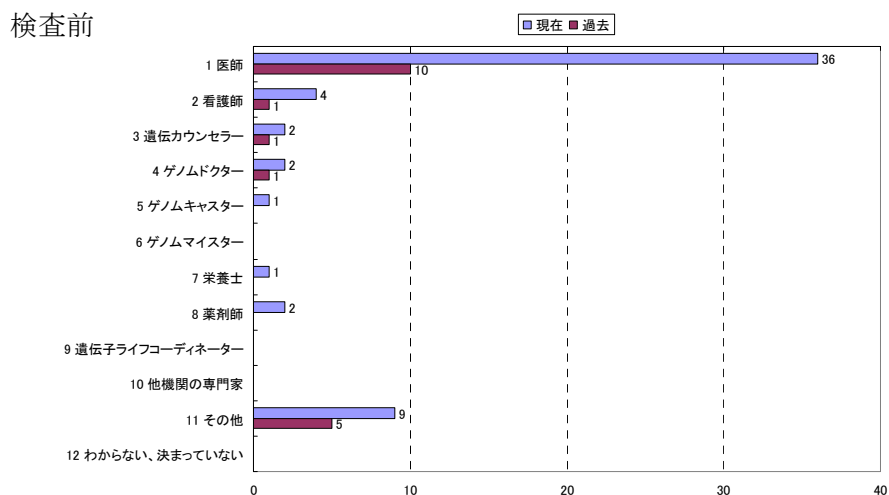


現在実施者を見ると依頼者からの質問の最も多いのは、費用についてと今後の生活のあり方についてであり、分析方法、個人情報に関する質問は少なくこれらに関する関心度は低かった。

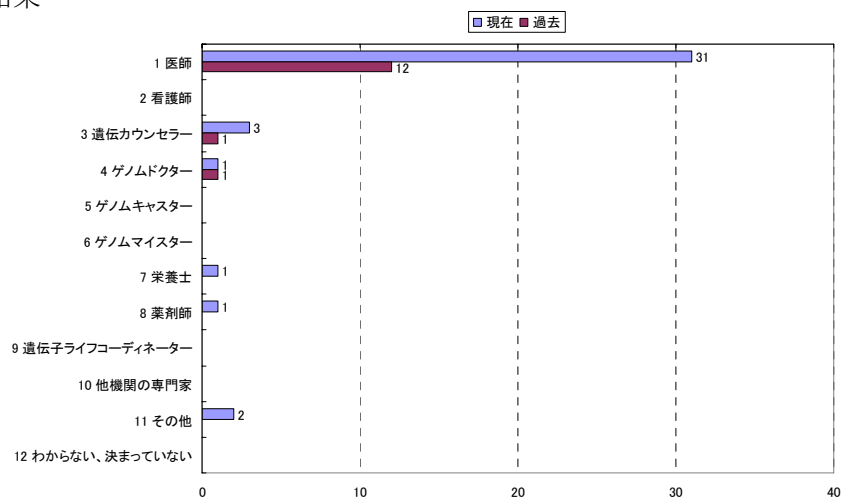
(x i) 説明者の資格

検査前及び検査結果の通知を説明する人の資格について回答結果を図 3-2-3-24 に示す。

図 3-2-3-24 説明者の資格



検査結果

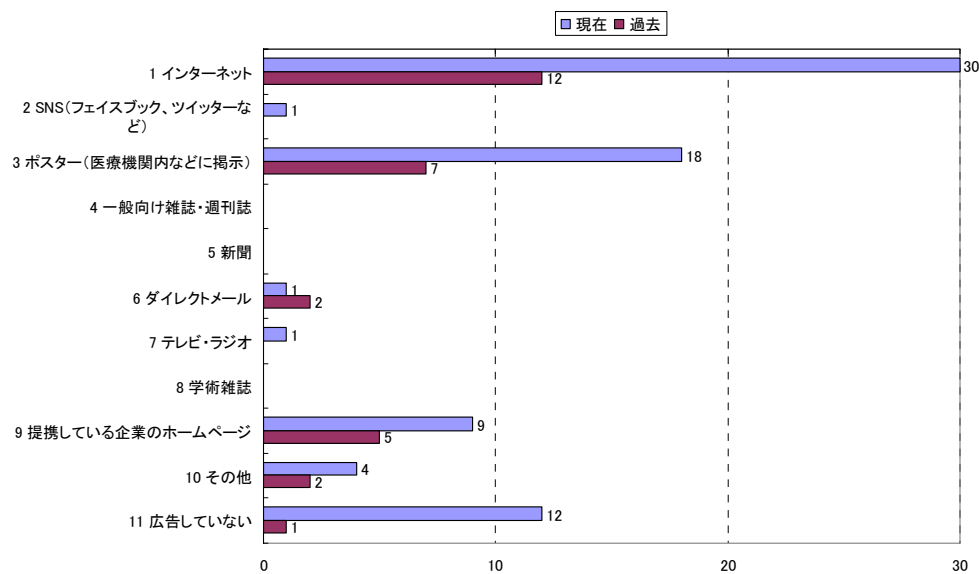


検査前、検査結果ともに医師が説明するケースがほとんどである。

(x ii) 広告手段

広告手段に関する回答の結果を図 3-2-3-25 に示す。

図 3-2-3-25 広告手段

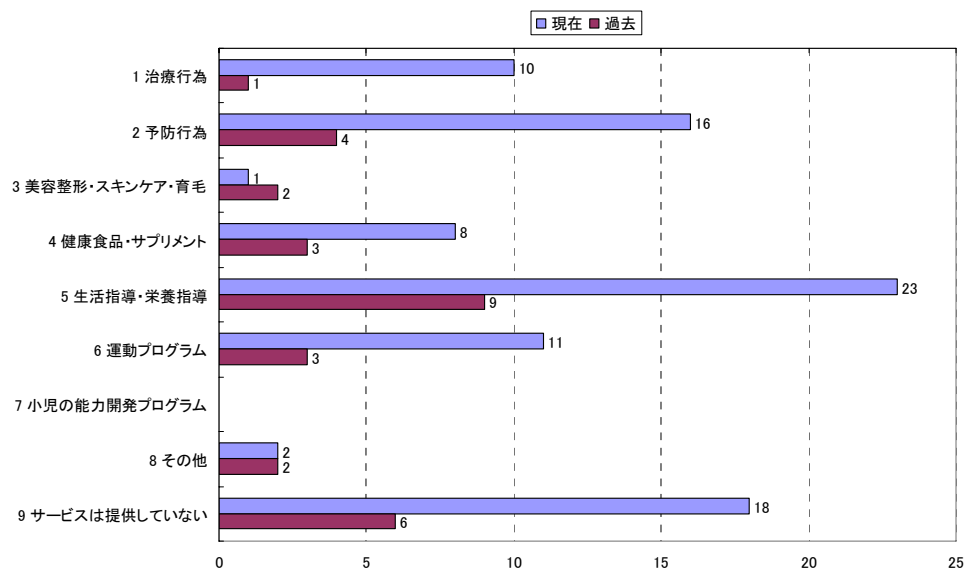


歯科医院で DNA 鑑定を扱っている機関において、インターネットで広告しているのが 3 機関、そのうち 2 医院において医院内にポスター等を掲示している。

(x iii) 付帯サービス

遺伝子検査サービスに付帯して提供する他のサービス（有償・無償を問わず）の質問に対する回答結果を図 3-2-3-26 に示す。

図 3-2-3-26 付帯して提供するサービス

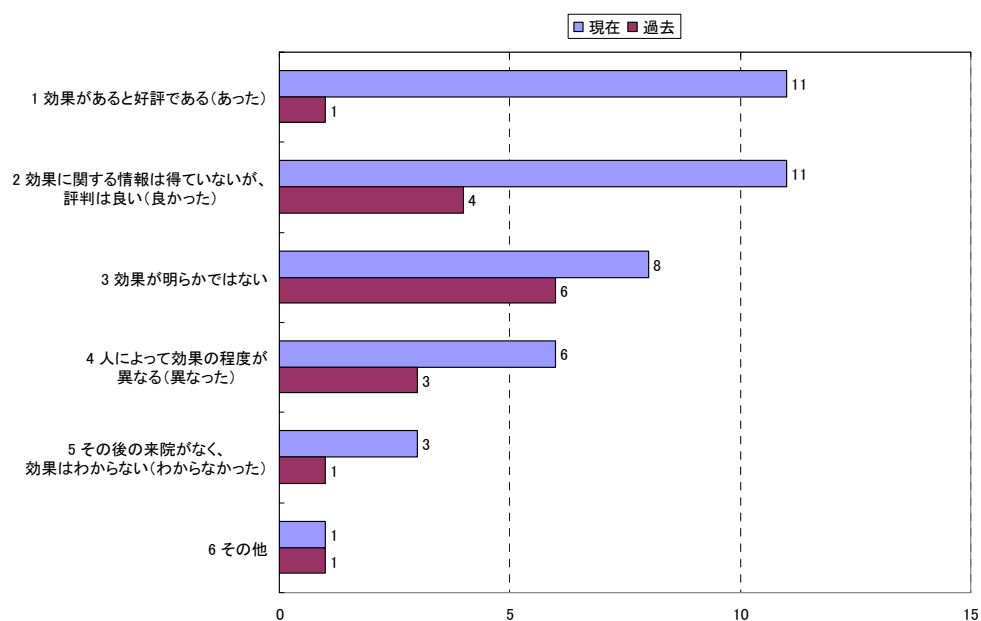


関連した提供サービスに関しては、治療・予防・生活指導・運動プログラムなどが提供サービスの多くを占め、美容整形・スキンケア・育毛やサプリメント提供というような物品販売につながるものはあまり多くはない。付帯サービスを提供していない医療機関も 18 機関 (36%) と多い。

(x iv) 付帯サービスに対する反応

付帯して提供しているサービスに対する依頼者からの反応に関する質問への回答を図 3-2-3-27 に示す。

図 3-2-3-27 付帯サービスに対する依頼者の反応



効果に関しては 22 機関で好評であると考えている。

(x v) 遺伝子検査サービスに対する意見

各医療関係者の遺伝子検査サービスに関する意見の自由記述を表 3-2-3-28 に示す。
表中で着色した行は回答した医療機関が行っている遺伝子検査項目である。

表 3-2-3-28 遺伝子検査サービスに関する意見

良いところ	改善すべきところ	導入して良かったこと	導入して困ったこと
遺伝性疾患			
	あまり反省なし		
病気のかかりやすさ・リスクに関する検査			
オーダーメイドの治療・栄養指導が可能	もう少し早く結果が出る とよい	動脈硬化に関する体質が わかり、ここに具体的な説 明が可能となった。	特になし
治療すべき病気について 説明しやすかった	結果が返ってくるのに時 間がかかること	治療すべき病気について 説明しやすかった	特になし
			生涯に 1 回限りではあるが 費用がかかる
先進的な情報提供が出来る	価格		希望者がいない
患者のためになる	なし	患者のためになる	なし
病気に対して意識的になる	遺伝子についてもっと裾 野を広げるべき		
がんの早期診断			
方法が簡単	高額	臨床に役立つ	
先々の癌のリスク度が明確になる	保険の適用がなく、自費なので患者さんの負担が大きい	早いうちより癌のリスク 度が分ったことで生活面 においてライフスタイル の見直し出来る	特になし
体質検査			
自身について理解が深まる。	特になし	特になし	特になし
治療薬の感受性がわかる点	高額		
何の治療をしても効果がないのに結果・原因がわかったとき	個人情報委託している 立場として本当にデータ が流出してないか不安		機関により提出先への郵 送物の紛失があったとき →封筒指定だったのに普通郵便だった。
			今後の加療にどう生かして いくのか？
プロペシアの効果	正確性	ニードがあれば対応できる	少し説明が長くなる（小児科なので診療時間外説明となるため）
遺伝性疾患、病気のかかりやすさ・リスクに関する検査、薬剤の効果・副作用・代謝			

良いところ	改善すべきところ	導入して良かったこと	導入して困ったこと
家族性腫瘍のハイリスク者を早期にスクリーニングし、適切な医療管理に入することは、患者・家族に大きなメリットがある。	検査価格が高額である。解析機器・技術の進歩により低価格化を実現し、経済面の問題なく必要な人がアクセスできるよう改善が望まれる。	問題に対処する方法として、クライアントに提示できる選択肢が増えたこと	保険の対象外で検査の各段階において高額な負担が発生する。詳しい検査の選択肢を提示する際に悩ましい。
遺伝性疾患、病気のかかりやすさ・リスクに関する検査、体質検査			
本人の意識が高まる			
病気のかかりやすさ・リスクに関する検査、アレルの地理的分布			
生活習慣を把握しやすくなった。	リスクの説明が難しい	生活習慣の把握が一律でなく、DNA のタイプによって、詳細に行える。	現在検査していない、遺伝子との影響が明らかでないケースがあること。
病気のかかりやすさ・リスクに関する検査、がんの早期診断			
検査が簡単	認知度が低い		説明が難しい 説明に時間がかかる
	高額である（約 20 万円以上）		
がんは、画像診断よりも早い段階で見える。癌細胞の薬剤感受性テストも行える点。	価格が高すぎる	生活習慣の改善につながる	・認知度が低い ・紹介先の医療機関が検査に対して否定的な発言をされて、患者様が混乱してしまった。
病気のかかりやすさ・リスクに関する検査、がんの早期診断、体質検査			
リアルタイムにわかる	色々なガンについて細かくわかるとよい	患者さん本人の自覚がわかる	説明に時間がかかりかかる
病気のかかりやすさ・リスクに関する検査、がんの早期診断、長寿遺伝子			
生活指導ができた			
情報を得ること（本人にとっての）	分りやすい解析と説明。オッズ率なし。	全額が高いので希望が少ない	特になし
病気のかかりやすさ・リスクに関する検査、体質検査			
予防医学につながる	検査項目の解明	その人に合った体質を解明できること	医師が遺伝子のことをあまり知らないで、結果が解った後の説明が難しい。
情報が多い	なし	今後の対処法がみえてくる	なし
	・検査価格が高く、多くの方が検査するにいたらない。 ・遺伝子検査の必要性、メリットがいまひとつ理解できない		
病気のかかりやすさ・リスクに関する検査、体質検査、DNA 鑑定			
n 数が少ないので効果や見通しはまだ不明			
病気のかかりやすさ・リスクに関する検査、長寿遺伝子			

良いところ	改善すべきところ	導入して良かったこと	導入して困ったこと
現時点で特になし	遺伝子診断による有効性 が実証されない以上は、行 っても意義は少ない	現時点で特になし	現時点で特になし
			特にありません
病気のかかりやすさ・リスクに関する検査、体質検査、長寿遺伝子			
	費用	特になし	特になし
各人の体質がよくわかる	価格が高すぎて、希望して いつもできない人もいる		
確定診断に対する説明責任について社会的なコンセンサスが取れていないため			
薬剤の効果・副作用・代謝、体質検査			
遺伝子群でリスク判定が 出る	遺伝子 SNP 数の少なさ	食事・運動プログラムへの 動機付け	特になし
病気のかかりやすさ・リスクに関する検査、薬剤の効果・副作用・代謝、体質検査、心筋梗塞・脳梗塞のリスク判 定			
当院は糖尿病治療がメイ ンなので、肥満遺伝子の有 無が分ることで、食事、運 動療法の指導がしやすい		治療の必要性に対して、説 得力がある。また、患者さ んも、治療に対するモチベ ーションのアップにつな がる。	特になし
がん患者のがんの特性（薬剤の効果・副作用、治療経過）			
治療計画がたてやすい。個 別化医療	価額（できれば安価にした い）	経過がみえる	なし
DAN 鑑定			
試薬採取により知りたい 結果がほぼ 100%正確に出 るということで、少しでも 役立っているなら良かった と思っています。裁判所 にも近いので協力機関に なりました（ただ、件数は 少ないですが）。	特になし	特になし	（特にありません）しいて あげれば、直接当院に問い 合わせがくることがある ので、対応に困ることもあ りましたが、今は企業に直 接問い合わせをして頂く ようにしました。また、採 取する日を今のところ精 神面等のことも配慮して 休診日にやっているので、 日程調整等はやや大変で す。
市内に 1 軒あること		市内に 1 軒あること	
特になし	特になし	特になし	特になし
	個々それぞれ事情があり ますので、個人情報には特 に気を配ります	他院で実施している所が 少ないところ	
			思ったより事前説明、確認 に時間がかかる
		遺伝子検査機関の依頼に より検査用試料を採取し て、提携企業へ送付して感 謝されている。	

良いところ	改善すべきところ	導入して良かったこと	導入して困ったこと
		人の役に立っている事	個人のプライバシーに関わるので、他の診療中には出来ないところ
DNA 鑑定、DNA 保管			
			あまり収入になっていない
医療機関がかかわることにより、ガイドラインの要求項目が達成される	受諾件数が少ないことから、なかなか業務に習熟できない	業務により、歯科医師とは別の意味で社会貢献を実感	特になし
検査が簡単に行える点	付加価値があれば良いと思う	一般の人がDNAに関して関心を持ってくれた事	

医療機関自体のコメントとしては、“有益な情報が得られる”、“生活指導ができる” というような良好な評が 26 件あった。

批判的な意見としては“診断の有効性不明”が 1 件、“n 数が少なく見通し不明”に類するものが 2 件、価格に関する（高価すぎる）ものが 10 件、結果が出るまでの時間（遅い）2 件で、個人情報に関する不安が 2 件あった。

(3) 遺伝子検査受検経験者・希望者へのアンケート（web 調査）

(i) 回答者の選定及びアンケート回収数

37,084 名の対象者から予備検討により、3,407 名をアンケート対象者として絞り込んだ。有効な回答の総数を 100 件得る前提で、かつ、検査の形態と検査項目とが偏らないようにするために表 3-2-3-31 のような回答者の割り振りを設定し、アンケート事業者に依頼した。検査形態と検査項目の分類は下記の通りとした。

表 3-2-3-29 検査形態の分類

No.	検査形態
1	医療機関で病気の検査に関係した遺伝子検査を受けたことがある
2	子供が、医療機関で病気の検査に関係した遺伝子検査を受けたことがある
3	医療機関で病気の検査に関係した遺伝子検査を受けてみたいと思っている
4	子供に、医療機関で病気の検査に関係した遺伝子検査を受けさせてみたいと思っている
5	「個人が家庭などで行う遺伝子検査」を受けたことがある
6	子供が、「個人が家庭などで行う遺伝子検査」を受けたことがある
7	「個人が家庭などで行う遺伝子検査」を受けてみたいと思っている
8	子供に、「個人が家庭などで行う遺伝子検査」を受けさせてみたいと思っている
9	遺伝子検査を受けたことはなく、受けてみたいとも思わない

表 3-2-3-30 検査項目の分類

No.	検査項目
1	薬の投与に関する適合性の検査（がん治療薬などの投与前の検査）
2	病気にかかっているかどうか（がんなど。感染症は除く）
3	病気のかかりやすさ（糖尿病、がん、生活習慣病、循環器病、アルツハイマーなど）に関する検査
4	体質（肥満、メタボ、ダイエットなど）に関する検査
5	能力（運動能力、種目）に関する検査
6	能力（音楽的能力）に関する検査
7	能力（絵画的・芸術的能力）に関する検査
8	能力（学習能力、IQ）に関する検査
9	能力（感情、EQ、楽観性、同情的・やさしさ、社交性など）に関する検査
10	親子鑑定に関する検査
11	寿命・長寿に関する検査
12	DNA 保管
13	感染症
14	その他

表 3-2-3-31 回答数獲得目標設計

		検査項目													
		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14
検査形態	1or2	—	4	10	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
	3or4	—	3	9	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
	5or6	—	—	10	15	7					0	4	0	—	—
	7or8	—	—	9	15	5					3	3	3	—	—

注) ここで、親子鑑定、DNA 保管に関する経験者の回答をゼロに設定したのは予備検討の閣下から回答を得るのは不可能と判断したため。

この、親子鑑定、DNA 保管の経験者の回答が得られなかった原因として、選別のための予備調査で「遺伝子検査、DTC 遺伝子検査を知っているかどうか」を入れたため、「遺伝子検査又は DTC 遺伝子検査」を知らない親子鑑定等経験者が排除されてしまった可能性がある。

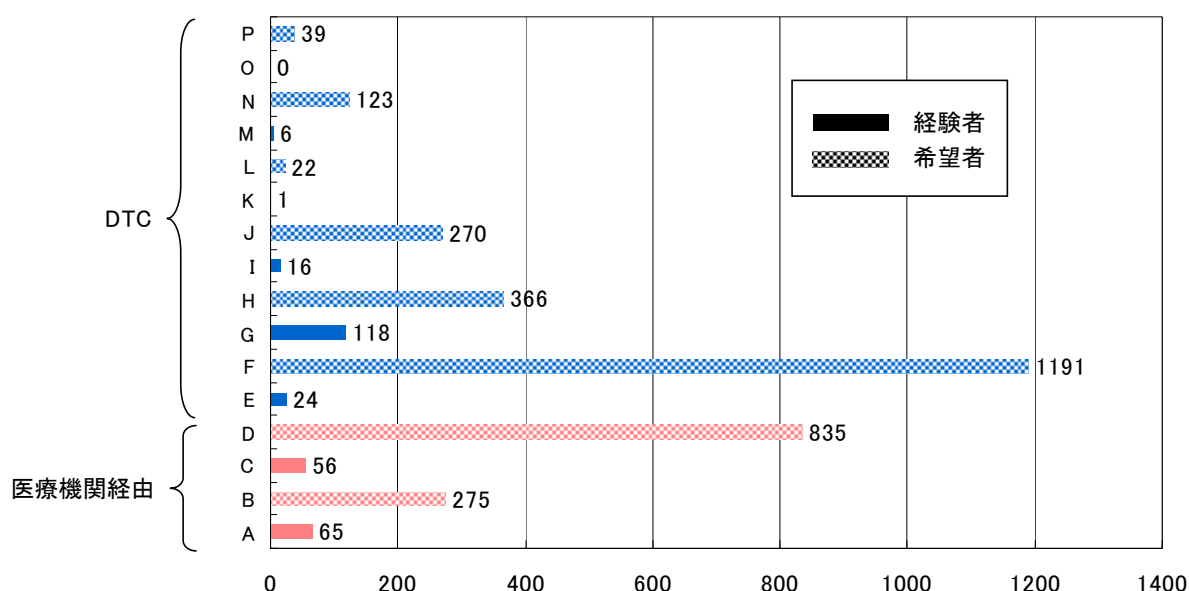
上に割り振ったそれぞれのジャンルを下記のようにグループ名を付した。

表 3-2-3-32 回答グループ一覧

		検査項目													
		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14
検査形態	1or2	—	A	C	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
	3or4	—	B	D	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
	5or6	—	—	E	G	I					K	M	O	—	—
	7or8	—	—	F	H	J					L	N	P	—	—

当初の 3,407 名におけるアンケート予備調査対象者の回答者の分布を図 3-2-3-33 に示す（注：親子鑑定は DTC ではないものもある）。

図 3-2-3-33 アンケート予備調査対象者全体の分布



アンケート対象者数及びアンケート回収件数を表 3-2-3-34 に示す。

表 3-2-3-34 アンケート対象者及びアンケート回収数

No	申 込 先	経 験 ／ 希 望	項目	予備検査 ヒット数	アンケー ト対象者 中の比率 (%)	予備調査 全対象者 中の比率 (%)	本調査 回収数
1	○	□	病気にかかっているかどうか（がんなど。感染症は除く）	65	1.91	0.18	4
2	○	□	病気のかかりやすさ（糖尿病、がん、生活習慣病、循環器病、アルツハイマーなど）に関する検査	56	1.64	0.15	10
3	○	■	病気にかかっているかどうか（がんなど。感染症は除く）	275	8.07	0.74	3
4	○	■	病気のかかりやすさ（糖尿病、がん、生活習慣病、循環器病、アルツハイマーなど）に関する検査	835	24.51	2.25	9
5	●	□	病気のかかりやすさ（糖尿病、がん、生活習慣病、循環器病、アルツハイマーなど）に関する検査	24	0.70	0.06	10
6	●	□	体質（肥満、メタボ、ダイエットなど）に関する検査	118	3.46	0.32	15
7	●	□	能力（運動能力、種目）に関する検査 能力（音楽的能力）に関する検査 能力（絵画的・芸術的能力）に関する検査 能力（学習能力、IQ）に関する検査 能力（感情、EQ、楽観性、同情心・やさしさ、社交性など）に関する検査	16	0.47	0.04	7
8	●	□	親子鑑定に関する検査	1	0.03	0.003	0
9	●	□	寿命・長寿に関する検査	6	0.18	0.02	4
10	●	□	DNA 保管	0	0	0	0
11	●	■	病気のかかりやすさ（糖尿病、がん、生活習慣病、循環器病、アルツハイマーなど）に関する検査	1191	34.96	3.21	9
12	●	■	体質（肥満、メタボ、禿など）に関する検査	366	10.74	0.99	15
13	●	■	能力（運動能力、種目）に関する検査 能力（音楽的能力）に関する検査 能力（絵画的・芸術的能力）に関する検査 能力（学習能力、IQ）に関する検査 能力（感情、EQ、楽観性、同情心・やさしさ、社交性など）に関する検査	270	7.92	0.73	5
14	●	■	親子鑑定に関する検査	22	0.65	0.06	3
15	●	■	寿命・長寿に関する検査	123	3.61	0.33	3
16	●	■	DNA 保管	39	1.14	0.11	3
			アンケート対象者 合計	3,407	100	9.19	100
			予備調査 全対象者	37,084			

○：医療機関経由で申込み

●：医療機関以外を経由して申込み

□：遺伝子検査の経験者（自分又は子供）

■：遺伝子検査の希望者（自分又は子供）

（注）：本調査は、遺伝子検査又はDTC 遺伝子検査のことをまったく知らない者を排除した結果である。

(ii) アンケート結果

Q 1. 年齢・性別をお選びください。

図 3-2-3-35 年齢・性別（割合）

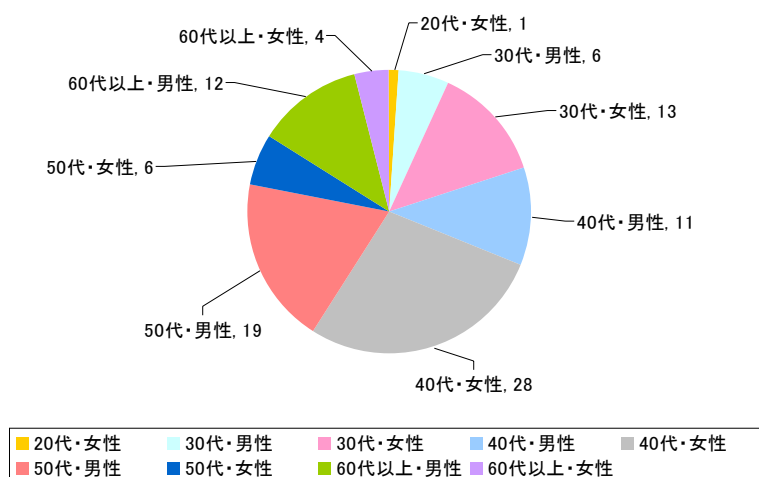
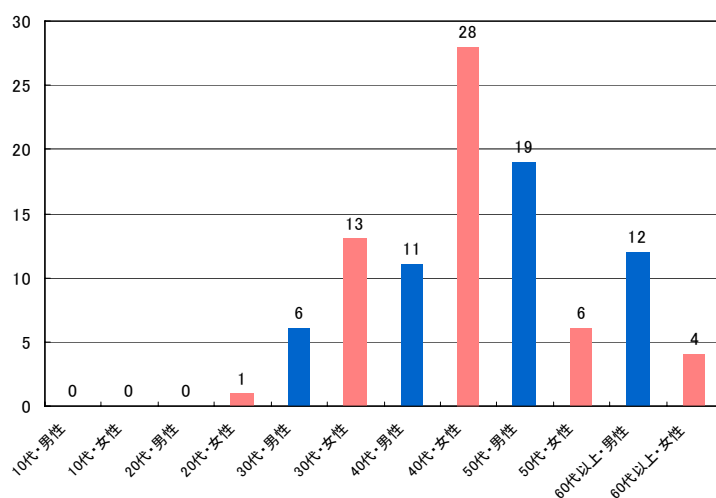
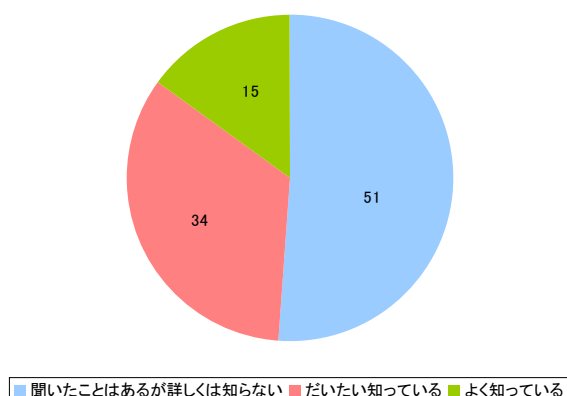


図 3-2-3-36 年齢・性別（分布）



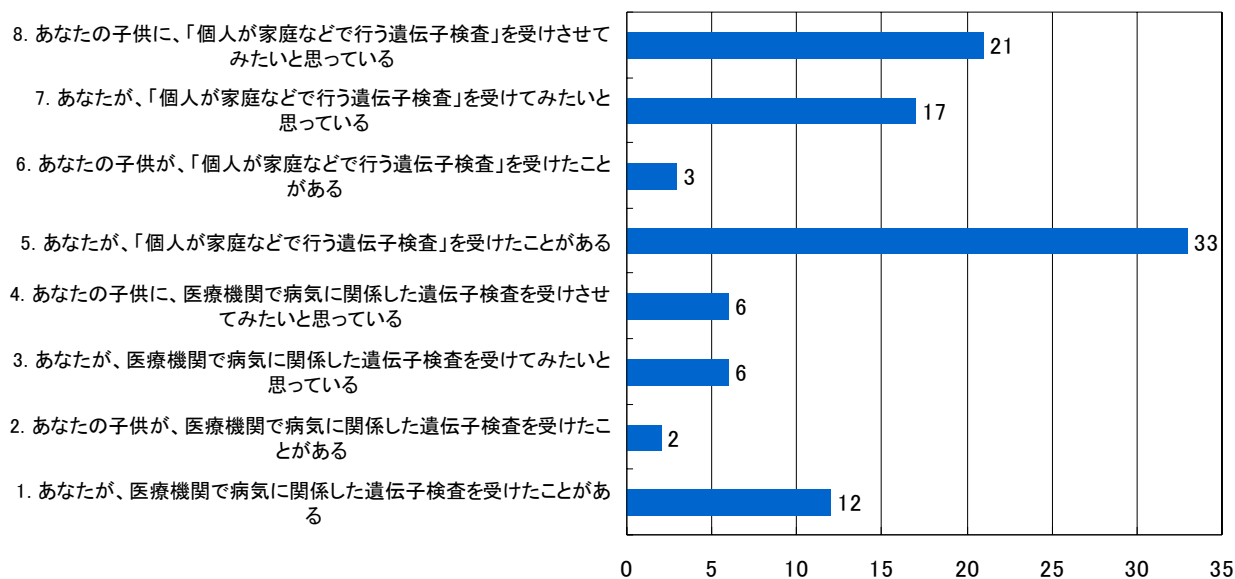
Q 2. 「遺伝子検査」には、病院、医院等の医療機関で病気の検査のために行うもののほかに、「個人が家庭などで試料を採取して行う遺伝子検査」や「病院、医院、歯医者、人間ドック等で病気のかかりやすさを調べる遺伝子検査」があることを知っていますか。（一つ選択）

図 3-2-3-37 遺伝子検査を知っているか



Q 3. あなた又はあなたの子供が「遺伝子検査」を受けたことがありますか、あるいは受けてみたい／受けさせてみたいと思っていますか。複数あてはまるものがある場合、最もあてはまるものをお選びください。（一つ選択）

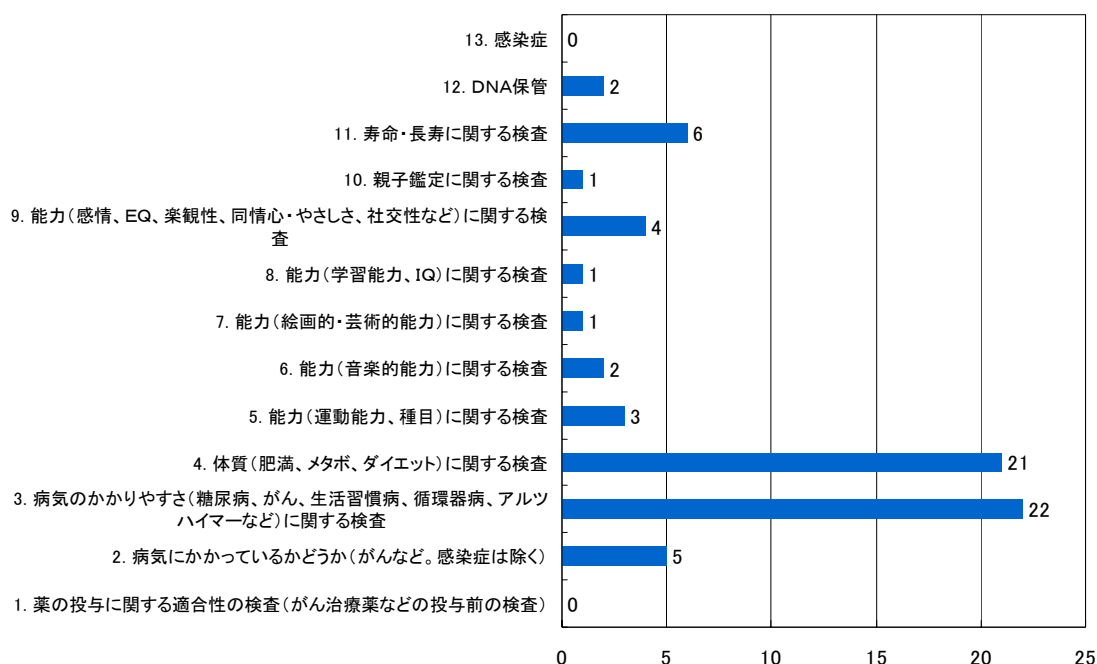
図 3-2-3-38 受けたことがある／受けてみたい遺伝子検査



子供の遺伝子検査を“受けたことがある”が 5 人、“受けてみたい”が 27 人で合計 32 人。関心はあるものの実際に受けたのは少ない。（検査項目内容は後出）

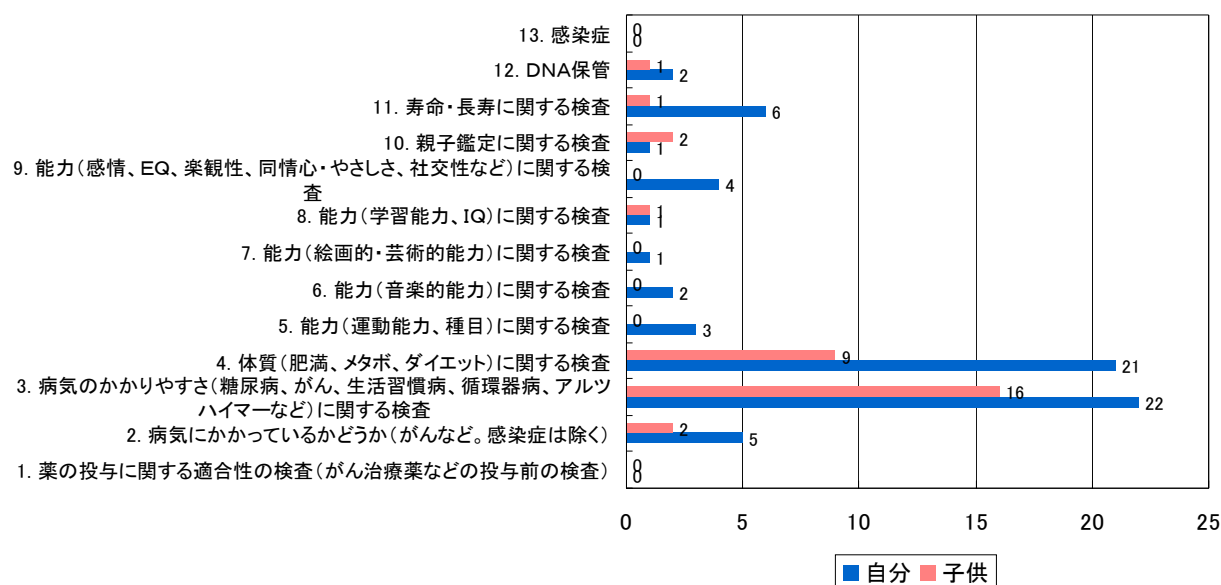
Q 4. あなた自身が受けたことがある、あるいは受けてみたいと思っている検査項目は何ですか。（一つ選択）

図 3-2-3-39 本人が受けたことがある／受けてみたい遺伝子検査



Q 5. あなたが保護者となっている子供について受けたことがある、あるいは受けてみたいと思っている検査項目は何ですか。(一つ選択)

図 3-2-3-40 子どもが受けたことがある／受けさせてみたい遺伝子検査

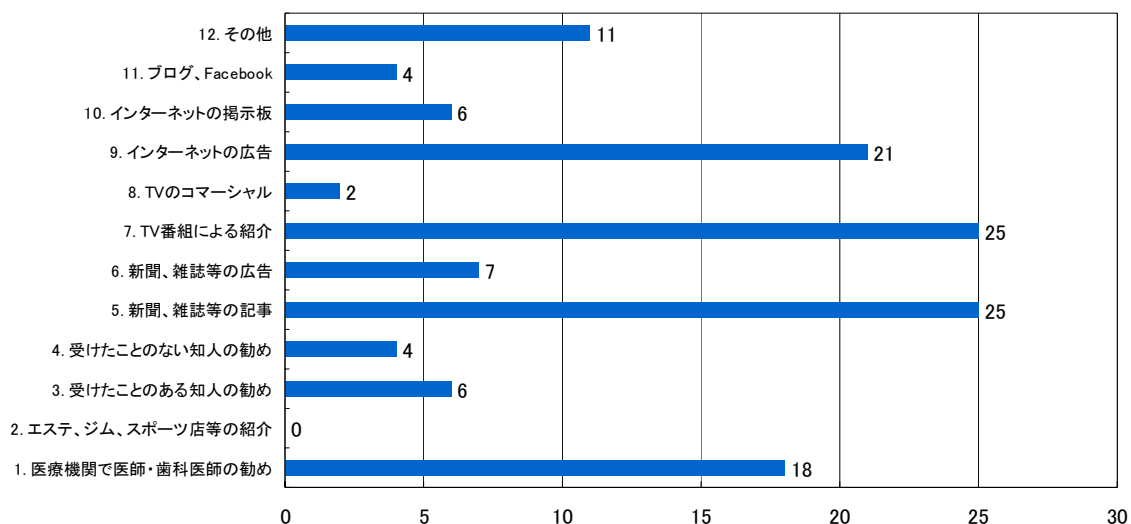


子供に関する関心事は合計 32 人の内、易罹患性と体質を合わせた身体に関する項目が多く 25 人で、全体の 78%。

子供の能力検査は 1 人だけだが、自分自身の能力検査に関しては“自分”全体合計の 16%である程度の関心がある。

Q 6. 「遺伝子検査」を受けたきっかけ、受けてみたいと思ったきっかけは何ですか。
3つまでお選びください。（複数選択）

図 3-2-3-41 きっかけ



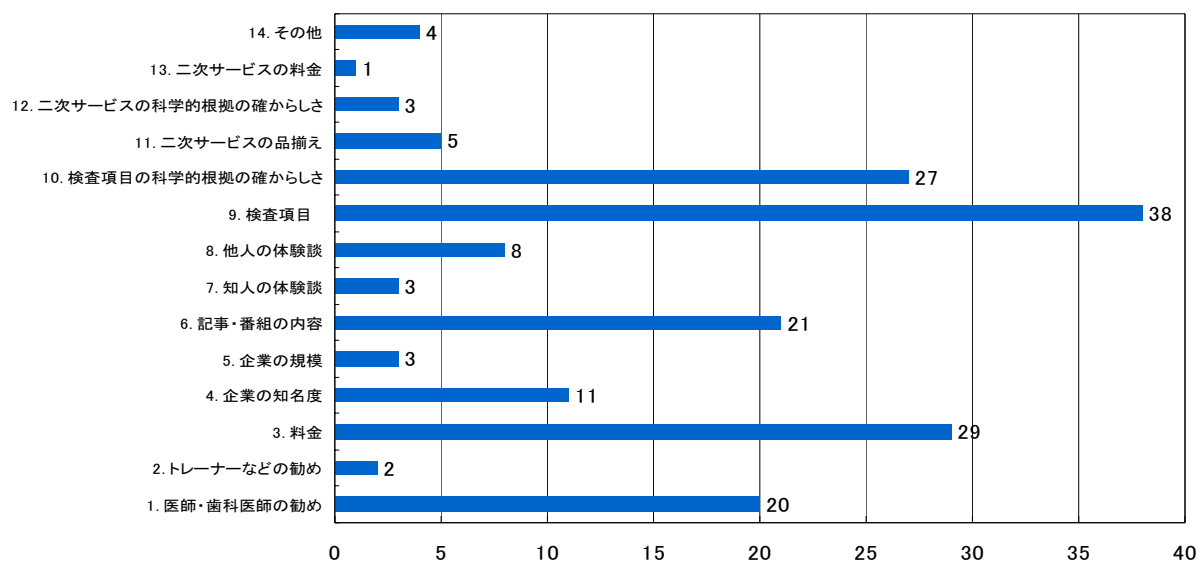
きっかけはメディアが主体で、医療機関から誘導されたものは全体の 14%と少ない。

その他、きっかけに関する自由記載の結果下記のものが挙げられた。

- ・妹が精神薄弱、弟が癲癇だったので
- ・自分が難病に罹っているので。
- ・家族に病人が多く出たから
- ・自分の意思で
- ・TV で見た後にクーポンサイトで販売されていたから
- ・今後、病気にかかる可能性がわかるような気がするから
- ・企業のホームページで見つけたから
- ・メーカーのカタログやHP を見て
- ・ホームページで
- ・送られてきたメールで・・・
- ・利用している通販会社のカタログで

Q 7. 実際に受けた、あるいは受けたいと考えている「遺伝子検査」を選んだポイントは何ですか。3つまでお選びください。（複数選択）

図 3-2-3-42 選定のポイント



その他

- ・手軽さ
- ・家族のため
- ・なんとなく
- ・更年期以降太りだしたので、何型の太り方が知りたかった

Q 8. どちらで申込みをされましたか。あるいは、今受けようと思っている検査の申込み先はどちらですか。もっともあてはまるものをお選びください。（一つ選択）

図 3-2-3-43 申込み先（分布）

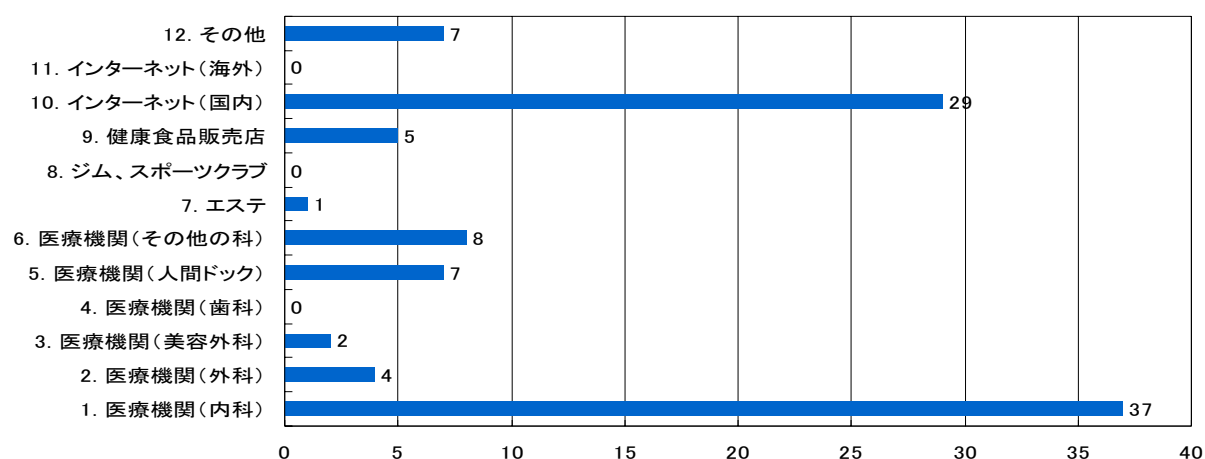
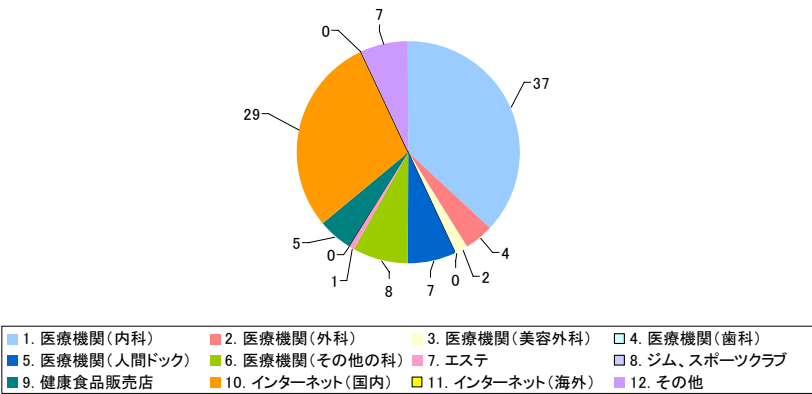


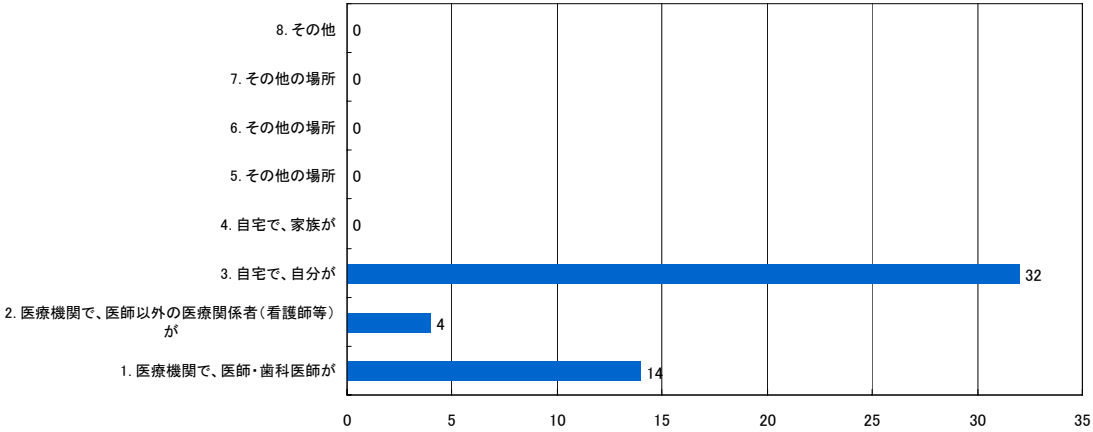
図 3-2-3-44 申込み先（割合）



- その他
- ・遺伝子検査キットのネット購入
 - ・まだ決めていない
 - ・決めていない
 - ・通販
 - ・医療機関（神経内科）
 - ・具体的にかんがえていない
 - ・特に考えていない。

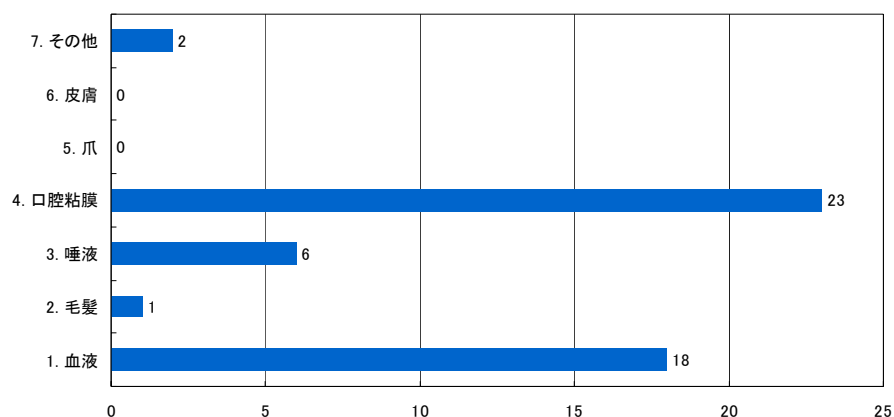
Q 9. 試料（検体・サンプル）はどこで、誰が採取しましたか。（一つ選択）

図 3-2-3-45 試料採取



Q10. 提供した試料は何ですか。複数ある場合は、メインで提供したものをお選びください。（一つ選択）

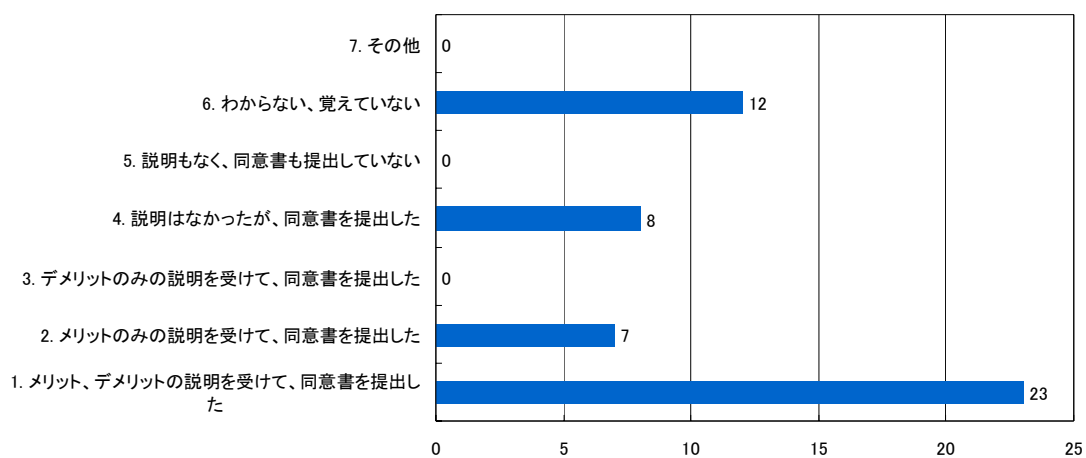
図 3-2-3-46 試料の種類



その他：羊水、内臓（大腸） 医療における検査と本調査の検査の区別がついていないと考えられる。

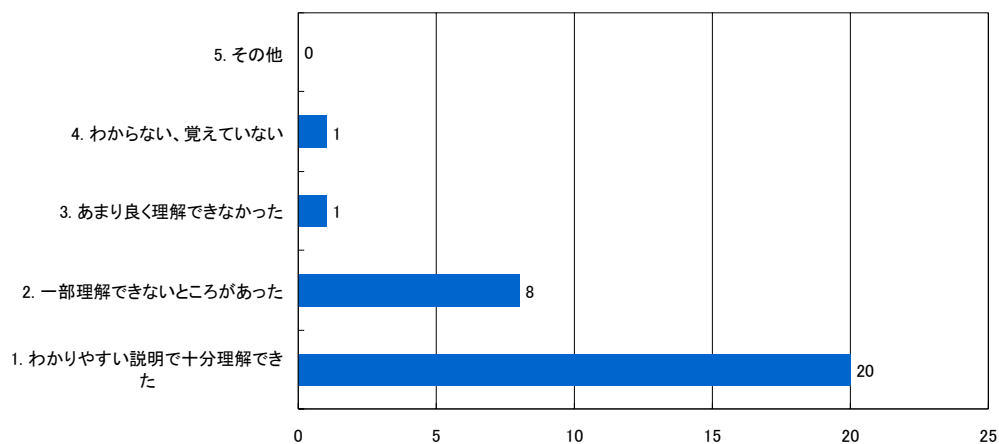
Q11. 検査を実施する前にメリットとデメリットについて説明を受け、検査の同意書を提出しましたか。（一つ選択）

図 3-2-3-47 検査前の説明と同意書



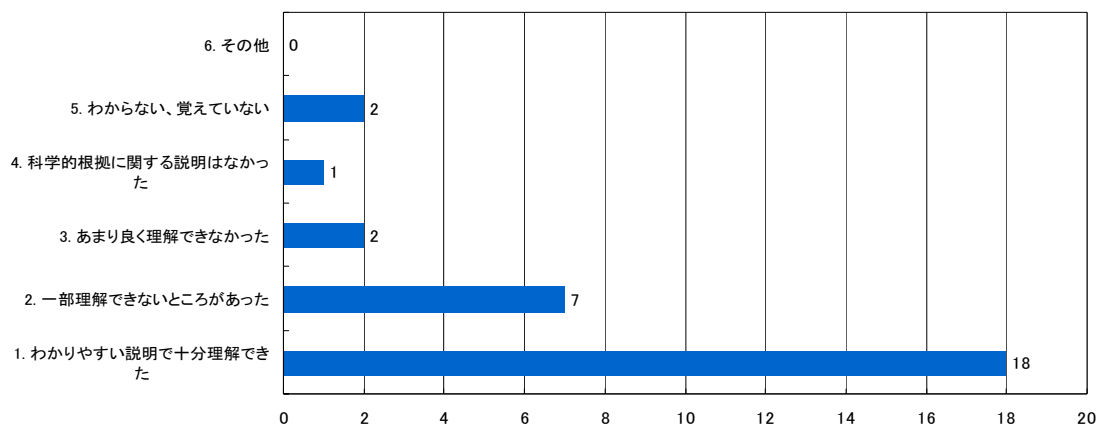
Q12. Q11. で説明を受けた方にお聞きします。説明はわかりやすかったですか。（一つ選択）

図 3-2-3-48 説明のわかりやすさ



Q13. Q11. で説明を受けた方にお聞きします。測定する遺伝子に関する科学的根拠に関する説明はありましたか、また、その説明はわかりやすかったですか。
(一つ選択)

図 3-2-3-49 科学的根拠に関する説明



(参考) 科学的根拠に関する説明に関する理解度の違いを解析した。

表 3-2-3-50 遺伝子検査項目による理解度の違い

検査項目 (人数)		わかりやすい説明	一部理解できず	よく理解できず	根拠の説明なし	覚えていない	計	計の全体比
罹患 (医)	4	2	—	—	—	1	3	4/4
易罹患 (医)	10	2	3	1	1	1	8	8/10
易罹患性	10	4	3	—	—	—	7	7/10
体質	15	4	—	—	—	—	4	4/15
能力	7	3	—	1	—	—	4	4/7
長寿	4	3	1	—	—	—	4	4/4
計	50	18	7	2	1	2	30	30/50

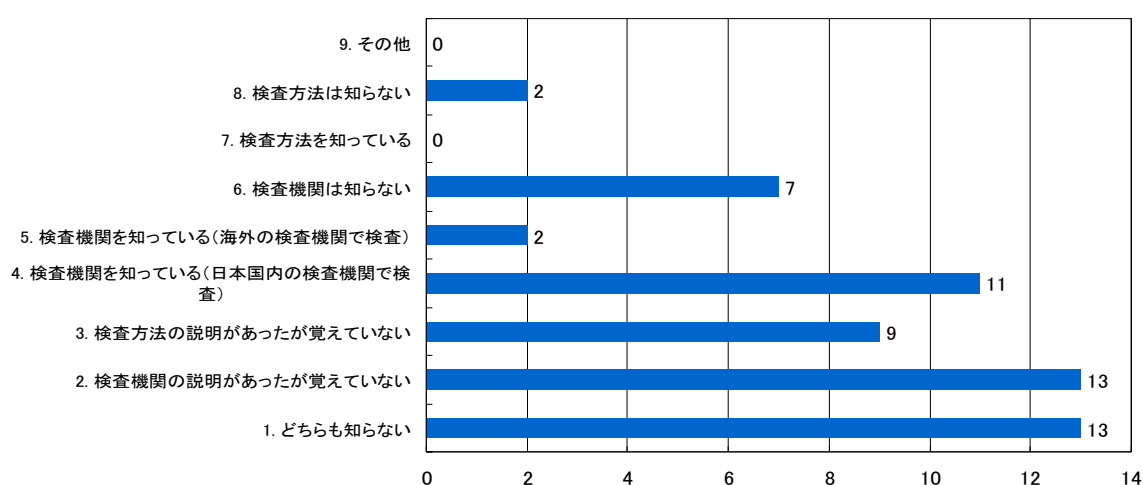
説明を受けた中では科学的根拠に関する説明が、“よく理解できず”又は“説明無し”の件数は少なく、理解したものが25/30と多い。検査項目による偏りはあまりなく、強いていえば易罹患性の検査に関する説明の理解が難しいようであった。

ただし、説明を受けたのが検査依頼者50名の内30名というのは少ない。

特に体質検査に関しては依頼者側の4/15しか説明を受けていないと顕著であった。

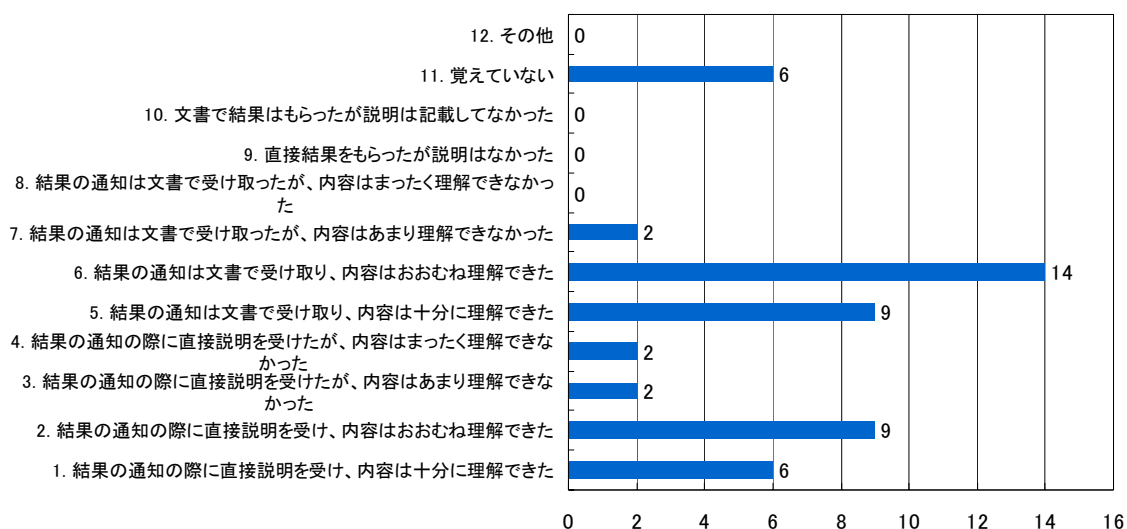
Q14. 検査はどこで検査機関で、また、どういう検査方法で行われたかご存知ですか。（複数選択）

図 3-2-3-51 検査機関、検査方法に関する理解



Q15. 検査結果の通知には十分な説明を受けましたか、あるいは通知文書に説明はありましたか、また、それを理解できましたか。（一つ選択）

図 3-2-3-52 検査結果通知における説明



(参考) 検査結果の通知方法と理解度に関する検査項目ごとの説明方法、理解度の違いを解析した。

表 3-2-3-53 検査結果通知方法と理解度

検査項目	直接説明				文書説明				説明無し	文書無し	忘却	計
	◎	○	△	×	◎	○	△	×				
既罹患 (医療機関)	2	1									1	4
易罹患 (医療機関)	3	4	1			2						10
易罹患性		2	1			4	1				2	10
体質					5	8					2	15
能力	1			2	2		1				1	7
長寿		2			2							4
計	15		4		23		2				6	50

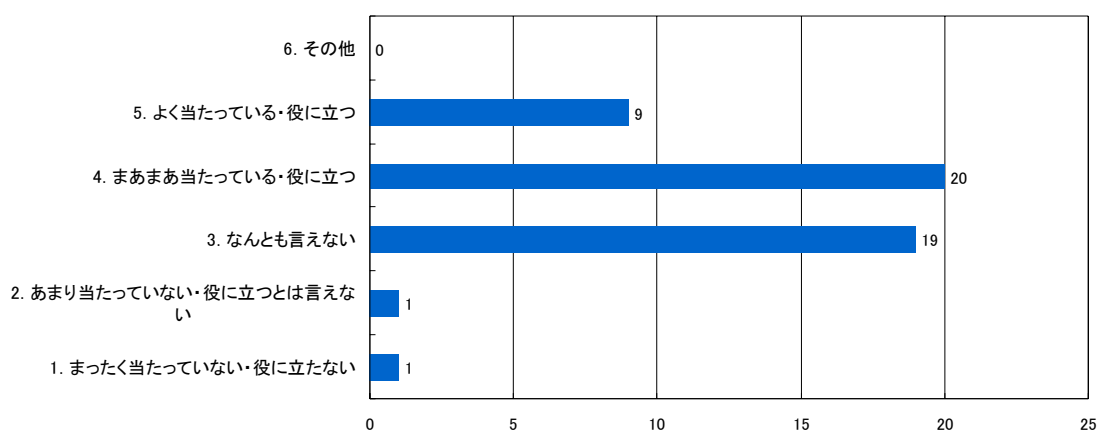
◎：内容は十分に理解できた ○：おおむね理解できた
△：あまり理解できず ×：全く理解できず

忘却をのぞいた有効回答 (44 件 ; 88%) から特徴をみると

- ・医療機関は直接説明が大半 (11/13 : 85%)
- ・全体的に理解度は高い (38/44 : 86%)
- ・最も理解度の高いのは、体質検査 (13/13 : 100%)
- ・最も理解度が低いのは、能力検査 (3/6 : 50%)
- ・次いで理解度が低いのは易罹患性 (DTC) の (6/8 : 75%)

Q16. 結果をみてどう感じましたか。 (一つ選択)

図 3-2-3-54 結果の感想



Q17. Q16 でなぜそう思ったのか、説明してください。

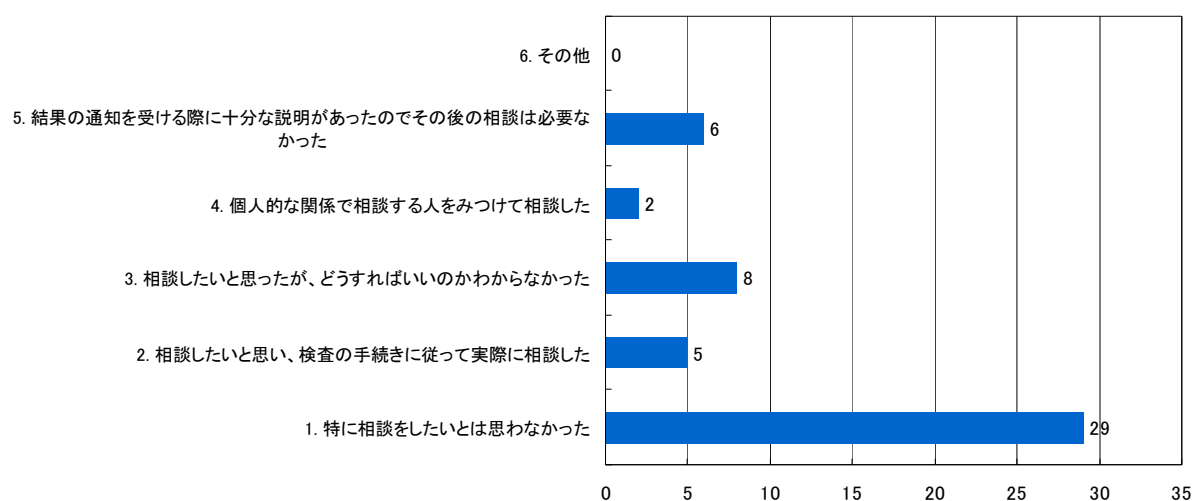
表 3-2-3-55 結果の感想の理由

Q16：まったく当たっていない・役に立たない
なし
Q16：あまり当たっていない・役に立つとは言えない
特になし
Q16：なんとも言えない
結果にあったサプリを処方されたが効果がわからなかった
それを生かす事をしていない
わが子が病気で染色体異常が遺伝であるかどうか・・・次に生れてくる子のために調べたが、 当時はそれどころでなく（私の気持ち）何が何だか分からないままです・・・という感じしか 覚えていないからです
結果はこれからわかるから
ダイエット用の体質検査をした。検査は正確だと思うけど、結果的に「一番やせにくい体質」と わかり、うまくいかなくて成果が出せてない。
がん研附属病院で前立腺がん手術後の定期健診の中で、ゲノム研究(文科省/東大/がん研の共同 作業)の一環としての血液提供の依頼があり、その後数年間検査のたびに提供した。研究に 役立ったとの説明はあったが、委細報告はなかった。
その時は特にその病気では無かったので。いまいちびんとかなかった。
自分の遺伝子的な体質が分かっただけで、それ以上の対処はないから。
子供に遺伝するか、しないかが不安だったから
個人での説明ではなく全体の説明だった
今のところ、検査結果のとおり、かからないといわれた病気にはなっていないから
今後の生活に役に立つような内容ではないと感じたため。
なんとなく思いました。
何ともいえない
特にない
検査してよかったあ～。
わからん
遺伝子の変異があるということで治療方針決定の参考になった
特になし
Q16：まあまあ当たっている・役に立つ
食生活に役立った
遺伝子が病気や症状の原因ではないことは分かったが、それ以上の可能性は分からない
心配だった点がクリアになった。
自分の自覚している通りの結果だったので。
自分がどのタイプの肥満遺伝子を持っているか分かったから。
自分の体質的なものが思い当たるフシがあったので
検査結果に対する説明内容を見て、当たっていると感じた
効果を感じた
自分の体質が大まかに分けて、どれに部類するかがわかったから
いまのところ特別な問題が見当たらなかったので安心感はある。
今後の指針のような感触を得られたから。
下半身が太りだしたが顔は全然太らなかったから
下半身太りなのはよくわかっていて、洋ナシ型と出たので
役に立ちます。しかし、当たっているかどうかは、なんともいえないのが本当のところ。

なんとなく
色々思い当たるところがあるから。
今後の食事内容などの参考になったから。
今後観察していく
特になし
その通りだと思ったから
Q16：よく当たっている・役に立つ
今まで不思議に思っていたことが腑に落ちた感があったので。
信頼していた医師と病院で検査してもらったので
思い当たる節があったので確認の為に検査して貰ったから
嗜好
客観的に自分を見れた
そうおもったから
アドバイスのように注意した食事・運動で改善した。
病気に対する理解が出来た。
検査前の実感があったから

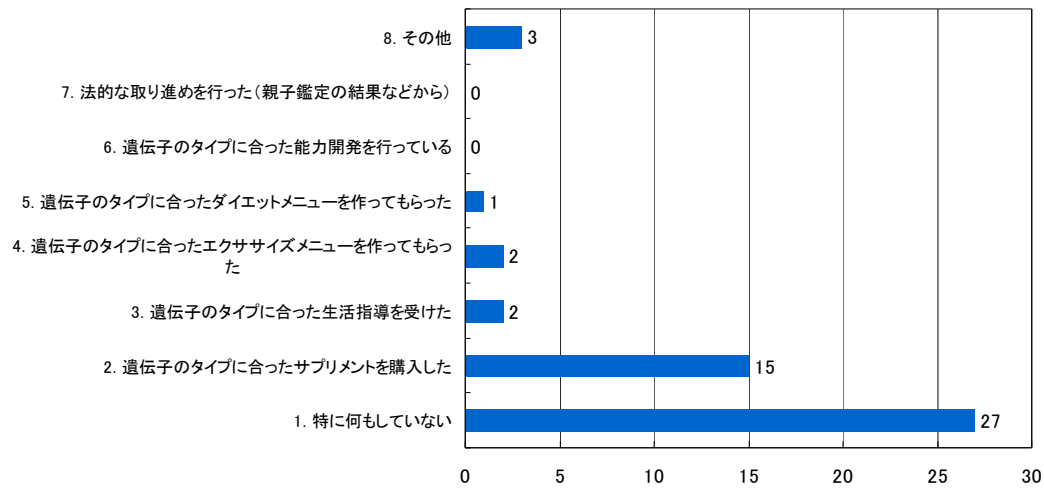
Q18. 結果をみて、医師や遺伝カウンセラーなどの資格を持っている人に相談した
 と思いましたか、また、実際に相談しましたか。（一つ選択）

図 3-2-3-56 専門家への相談



Q19. 「遺伝子検査」の結果をみて、実際に行動したことはありますか。（一つ選択）

図 3-2-3-57 検査後の行動

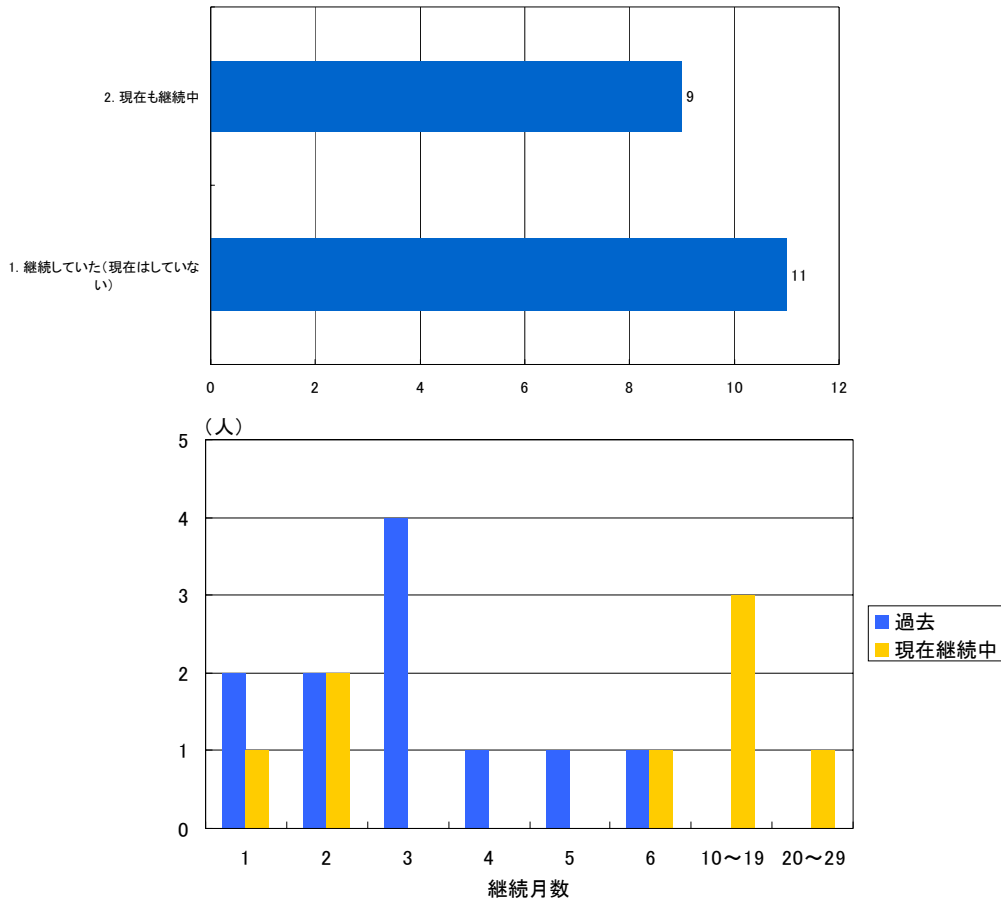


その他：遺伝子のタイプに合った食生活に変えてみよう挑戦中。

- ・食生活を見直した
- ・毎日の食材が少し変わった。

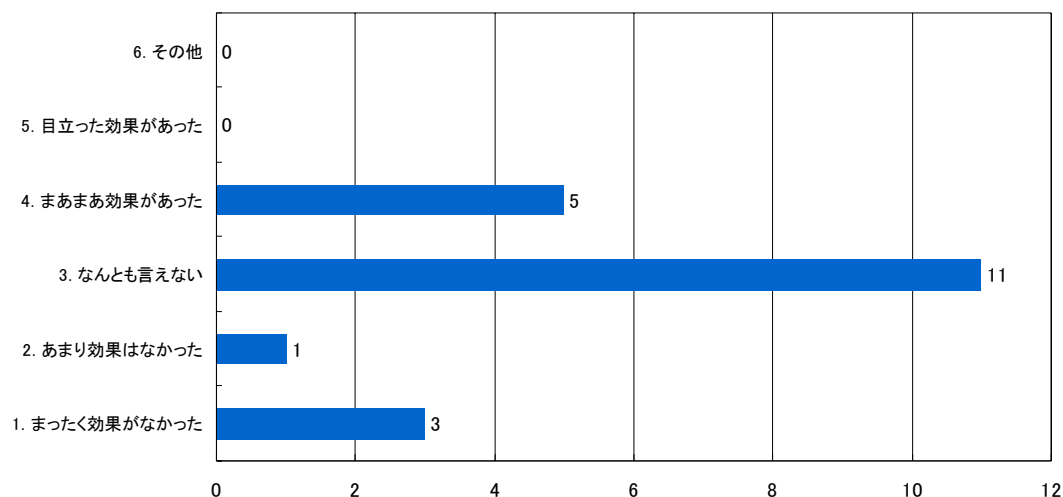
Q20. Q19 で2～6 を選んだ方にお聞きします。実際にとった行動は、どれくらいの期間継続しましたか。あるいは継続中ですか。（一つ選択）

図 3-2-3-58 行動の継続性



Q21. Q19 で 2～6 を選んだ方にお聞きします。実際にとった行動に効果はありましたか。（一つ選択）

図 3-2-3-59 行動の効果



Q22. 「遺伝子検査」を受けてみて、良かったことは何ですか。どんなことでもけっこうですから記載してください。

表 3-2-3-60 判定結果への感覚別分類－良かったこと－

Q16：まったく当たっていない・役に立たない
なし
Q16：あまり当たっていない・役に立つとは言えない
特になし
Q16：なんとも言えない
体質が少しわかった気がする
自分の考えと違っていた。思い込みの部分が正された。
遺伝子異常ではなかったこと
薬がききそうとでたから
自分の体質が科学的にわかった
医学分野のゲノム研究に協力できた満足感のみ。
あまり経験する事では無かったので、ちょっとドキドキして楽しかった
体質を知って、予防することはできるから。
心の不安が解消された
今後の子孫への勉強に成る
将来かかるかもしれない病気が絞り込め、いざという時に対する心理的な備えができた
少しは体質が解ったこと。
これからの治療方法が分かったこと。
特になし
特になし
食事バランス量など参考になりました。
ない
病気の原因の可能性が見えた事

特になし
Q16：まあまあ当たっている・役に立つ
必要なサプリメントが分かった
遺伝子が病気の原因ではないこと
今後のことなど、心配だった点がクリアになったこと。
自分の体質が確認できた。
何を摂取して太りやすいかを知ったこと。
自分の体質を科学的に知ることができた
興味本位で受けたため、結果は参考程度にとどめています。どのようなものかわかっただけでも良かったと思います。
効率がよい
普段の食生活でどのような注意をすればいいのかわかった
安心感を得た。
将来のための予防ができる。
何型の太り方かわかったのでこの先考えます。
自分にあった調理法とかサプリメントなどがわかった
自分の遺伝子タイプがわかったこと。
自己満足
タイプは解ったが、中々それだけではなく、生活環境も加味していかないと、それだけでは一概に判断出来ないと思う。
自分の体質がわかった。
特に異常がなく良かった
特になし
自分の体質がわかった
Q16：よく当たっている・役に立つ
自己判断では思いもしなかった結果だったので。
結果が悪かったら、治療が必要と言われたので、何となく安心して。
どちらにしようかと思う選択をしやすくなったし、注意すべきことが明確になった
「やっぱり」と思うような嗜好の偏り
客観的に自分の体が分かった
なんか納得したこと
体質が分かったので、気をつけて摂るものが改めて分かり、注意しながら食べたり、自分に合った運動を理解して実践したりできて、効率がよい。
病気にたいする理解度が増した。
何となく思っていたことがはっきりしたのですっきりした

注) 強調文字は三菱化学テクノロジーサーチで入れた

Q23. 「遺伝子検査」を受けてみて、嫌な思いや不安、デメリットを感じましたか、その他問題・課題と感じたことがあれば、どんなことでもけっこうですから記載してください。

表 3-2-3-61 判定結果への感覚別分類－不安、デメリット－

Q16：まったく当たっていない・役に立たない
なし
Q16：あまり当たっていない・役に立つとは言えない
特になし
Q16：なんとも言えない

なし
特にない
ただ・それがわかったからと言って産んだ子の病気は変わらないこと
あたっているのかまったくわからない。
ちょっと高い。
結果説明が殆どなかったが、特に不快感は生じなかった。
特に無かった。
特に感じていない。
もっと遺伝子検査が誰でも受けられるようになったら良いと思う
特になし
特になかった
簡単な申し込み方法と手軽な検体提出で上記のようなことは感じなかったが、 もっと詳しいことが知りたい とは思った。
特にありません。
特にない
特になし
面倒すぎて大変
ない
異常が無いだろうと思っていたので 結果にショックを受けた
特になし
Q16：まあまあ当たっている・役に立つ
料金を下げて他の検査も合わせてしてほしい
検査結果が不明瞭
遺伝子に異常のあることがわかったり、次のこどもを産むかどうかに結果がかかわったりするのが不安だった。
特に何もなかった。
自分の遺伝子情報の漏えい。
個人情報なのでしっかり管理されているのか少し気になった。
嫌な思いや不安は感じませんでした
なし
特にない
もし、何かしら問題があった場合（問題だと自分が感じた場合） どんな対策がとれるのかわからない不安 はある。
もう少し細く詳しいかと思ったが、generalな印象だった。
別にありません
結果がわかってそれに合った高いサプリを飲んでも全く効果がなく残念に思ったので
なかった。
十分には理解できなかった
別にありません。
なし。
結果が出るまでは不安
特になし
特になし
Q16：よく当たっている・役に立つ
やはりデータがその後どうなるのか、ということで漠然とした小さな不安のようなものはありませんが、今は問題だと思えるようなレベルではないのでほとんど気にはしていません。
結果が出るまで、少々不安だった。
特にない

なし
特になし
ない
特になし
特にない。
特になし

注) 強調文字は三菱化学テクノリサーチで入れた

Q22. 「遺伝子検査」を受けてみて、良かったことは何ですか。どんなことでもけっこうですから記載してください。

表 3-2-3-62 受けた検査項目別分類－良かったこと－

病気にかかっているかどうか
病気にたいする理解度が増した。
食事バランス量など参考になりました。
病気の原因の可能性が見えた事
・今後のことなど、心配だった点がクリアになったこと。
病気のかかりやすさ
必要なサプリメントが分かった
遺伝子が病気の原因ではないこと
遺伝子異常ではなかったこと
薬がききそうとでたから
医学分野のゲノム研究に協力できた満足感のみ。
あまり経験する事では無かったので、ちょっとドキドキして楽しかった
体質を知って、予防することはできるから。
心の不安が解消された
自分の体質を科学的に知ることができた
今後の子孫への勉強に成る
将来かかるかもしれない病気が絞り込め、いざという時に対する心理的な備えができた
安心感を得た。
自分にあった調理法とかサプリメントなどがわかった
タイプは解ったが、中々それだけではなく、生活環境も加味していかないと、それだけでは一概に判断出来ないと思う。
自分の体質がわかった。
特に異常がなく良かった
・結果が悪かったら、治療が必要と言われたので、何ともなくて安心した。
・客観的に自分の体が分かった
・自己満足
・ない
体質検査
体質が少しわかったきとする
自分の考えと違っていた。思い込みの部分が正された。
自己判断では思いもしなかった結果だったので。
自分の体質が科学的にわかった
自分の体質が確認できた。
何を摂取して太りやすいかを知ったこと。
どちらにしようかと思う選択をしやすくなったし、注意すべきことが明確になった

「やっぱり」と思うような嗜好の偏り
興味本位で受けたため、結果は参考程度にとどめています。どのようなものかわかっただけでも良かったと思います。
効率がよい
普段の食生活でどのような注意をすればいいのかわかった
少しは体質が解ったこと。
なんか納得したこと
何型の太り方かわかったのでこの先考えます。
体質が分かったので、気をつけて摂るものが改めて分かり、注意しながら食べたり、自分に合った運動を理解して実践したりできて、効率がよい。
能力
特にない
特になし
なし
特になし
特になし
特にない
何となく思っていたことがはっきりしたのですっきりした
長寿遺伝子
これからの治療方法が分かったこと。
将来のための予防ができる。
自分の遺伝子タイプがわかったこと。
自分の体質がわかった

注「・」は子供に受けさせたいと答えた人のコメント

Q23. 「遺伝子検査」を受けてみて、嫌な思いや不安、デメリットを感じましたか、その他問題・課題と感じたことがあれば、どんなことでもけっこうですから記載してください。

表 3-2-3-63 受けた検査項目別分類－不安、デメリット－

病気にかかっているかどうか
特にない。
面倒すぎて大変
異常が無いだろうと思っていたので結果にショックを受けた
・ 遺伝子に異常のあることがわかったり、次のこどもを産むかどうか結果がかかわったりするのが不安だった。
病気のかかりやすさ
料金を下げて他の検査も合わせてしてほしい
検査結果が不明瞭
ただ・それがわかったからと言って産んだ子の病気は変わらないこと
あたっているのかまったくわからない。
結果説明が殆どなかったが、特に不快感は生じなかった。
特に無かった。
特に感じていない。
もっと遺伝子検査が誰でも受けられるようになったら良いと思う
個人情報なのでしっかり管理されているのか少し気になった。
特になし
特になかった

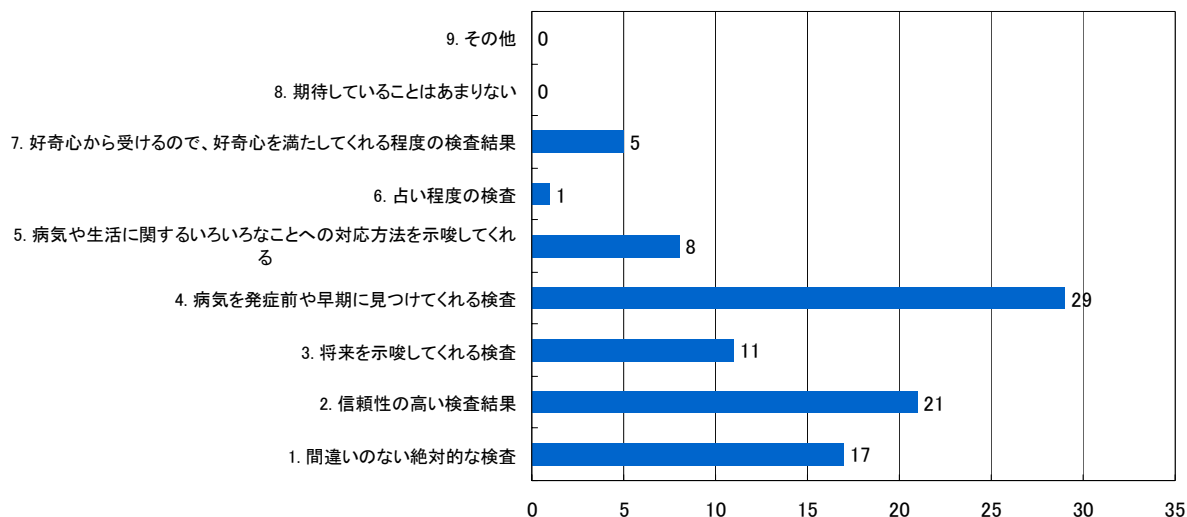
もし、何かしら問題があった場合（問題だと自分が感じた場合）どんな対策がとれるのかわからない不安はある。
結果がわかってそれに合った高いサプリを飲んでも全く効果がなく残念に思ったので別にありません。
なし。
結果が出るまでは不安
・結果が出るまで、少々不安だった。
・特になし
・十分には理解できなかった
・ない
体質検査
なし
特にない
やはりデータがその後どうなるのか、ということで漠然とした小さな不安のようなものはありますが、今は問題だと思えるようなレベルではないのでほとんど気にはしていません。
ちょっと高い。
特に何もなかった。
自分の遺伝子情報の漏えい。
特にない
なし
嫌な思いや不安は感じませんでした
なし
特にない
簡単な申し込み方法と手軽な検体提出で上記のようなことは感じなかったが、もっと詳しいことが知りたいとは思った。
ない
別にありません
時になし
能力
特にない
特になし
なし
特になし
特になし
特にない
特になし
長寿遺伝子
特にありません。
もう少し細く詳しいかと思ったが、general な印象だった。
なかった。
特になし

注「・」は子供に受けさせたいと答えた人のコメント

遺伝子検査を受けてみたいと考えている消費者（50人）の回答

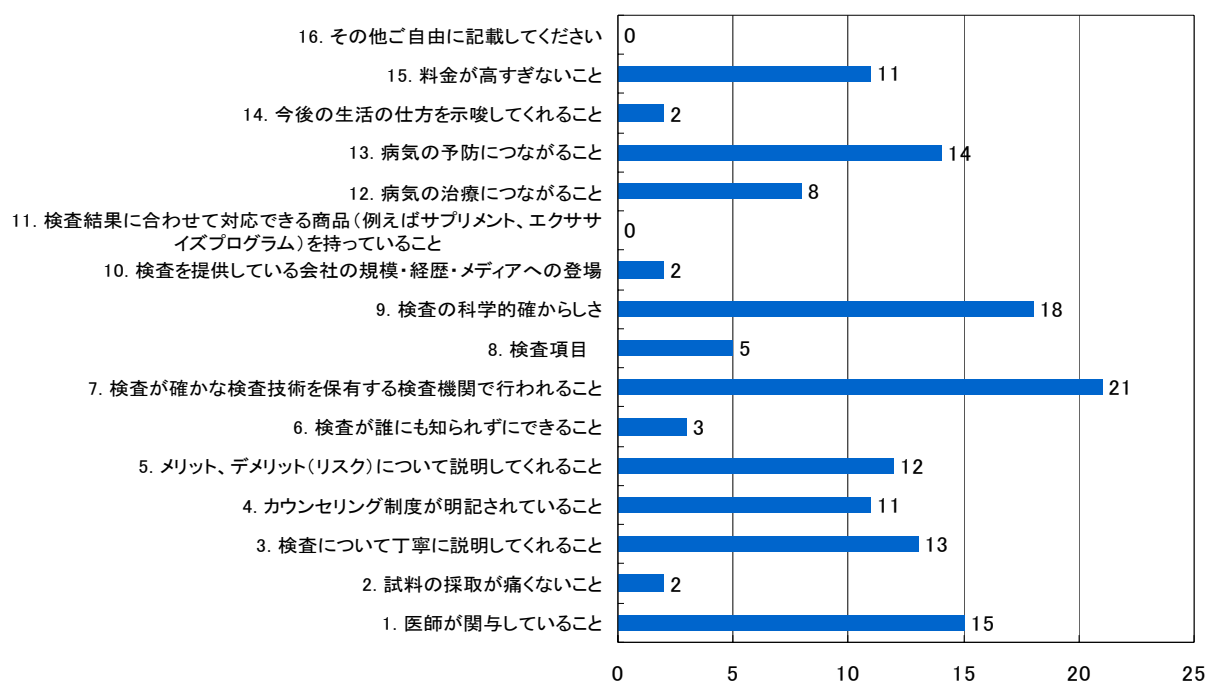
Q24. 「遺伝子検査」にどのようなことを期待していますか。2つまでお選びください。
（複数選択）

図 3-2-3-64 遺伝子検査に対する期待



Q25. 「遺伝子検査」を受けるところを選定する際に、重要だと思われることを3つまで選んでください。（複数選択）

図 3-2-3-65 選定のポイント



Q26. 「遺伝子検査」を受けることに不安を感じることや、デメリットが気になることはありますか。あるとするとそれはどういうことに対してですか。ご自由に記載してください。

表 3-2-3-66 遺伝子検査を受けることの不安、デメリット

Q4, 5 : 病気にかかっているかどうか
重篤な疾患や将来へのネガティブな結果が出たら、精神的に辛そう
遺伝子を採取するときに、間違っって傷つけることがないかどうか？
・ 疾病にかかる予測がたつことにより、かえっておびえて暮らすことになる可能性。
Q4, 5 : 病気のかかりやすさ
情報が漏れたりどこまで知られるのかわからない検査にて重大な事項が判明した場合、その後どのように対処するか
検査を受けることで自分の体が不調にならないか。
予想もしないような恐ろしい病気などを告げられることへの恐怖感
もし将来的にガンなどの病気は発症すると分かるのが少し怖い気がする
・ 100%のものはないと思うので、検査結果に思い込みなどで左右されてしまうこと。
・ 個人情報を外に漏れないかなどプライバシーの問題が一番心配です
・ 情報の流出。
・ 将来に対する不安が気になる
・ 今の段階ではイメージがわからない。
・ 特にない
・ 将来の罹患率やリスクに対する指導が継続的に受けられる医療機関との連携があるかどうかを不安に感じる
・ 悪い結果が出れば、気になるが、それは受け入れるしかないし、対策を早く取れるメリットがある。
・ 検査結果の信ぴょう性
Q4, 5 : 体質
ない
特になし
とくになし
なんとなく踏み出せない
・ 情報漏洩
・ 驚愕の結果が出た場合の心のケア
・ なし
・ 将来もっといいものが出てきて、早く受けると損かもしれない
・ 特になし
・ 今のところなし
・ 無
・ 特にありません
Q4, 5 : 能力
特になし
将来ある病気になる可能性が高いと判定されることがある
金銭的なもの。
病症が見つかった時の対処やメンタルケア

・結果がこわい
Q4,5：親子鑑定
・なし
・正確さ
Q4,5：寿命・長寿
全てに対し不安なので安心して検査を受けさせてほしい。
きびしい結果でも受け入れられるかどうか不安
・遺伝子等による弊害
Q4,5：DNA 保管
材料提供だけではなく、自分の今後に何等かのプラスになる発見があること。
特になし
・なし

注「・」は子供に受けさせたいと答えた人のコメント

(参考) 個人アンケート回答者の行動・感想を回答者ごとに整理した。

表 3-2-3-67 回答者別の行動・感想の整理

●体質検査経験者 (15 名)

回答者	Q16 結果をみてどう感じましたか。	Q17. なぜそう思ったのか説明してください。	Q19 「遺伝子検査」の結果をみて、実際に行動したことはありますか	Q20 実際にとった行動は、どれくらいの期間継続しましたか。あるいは継続中ですか	Q21 実際にとった行動に効果はありましたか。	Q22 「遺伝子検査」を受けてみて、良かったことはなんですか？	Q23. 「遺伝子検査」を受けてみて、いやな思いや、不安、デメリットを感じましたか？
A	なんとも言えない	ダイエット用の体質検査をした。検査は正確だと思うけど、結果的に「一番やせにくい体質」とわかり、うまくいかなくて成果が出せてない。	特に何もしていない			自分の体質が科学的にわかった	ちょっと高い。
B	なんとも言えない	それを生かす事をしていない	特に何もしていない			自分の考えと違っていた。思い込みの部分が正された。	特にない
C	なんとも言えない	結果にあったサプリを処方されたが効果がわからなかった	遺伝子のタイプに合ったサプリメントを購入した	継続していた（現在はしていない）	．まったく効果がなかった	体質が少しわかった気がする	なし
D	なんとも言えない	今後の生活に役に立つような内容ではないと感じたため。	遺伝子のタイプに合ったサプリメントを購入した	継続していた（現在はしていない）	．まったく効果がなかった	少しは体質が解ったこと。	簡単な申し込み方法と手軽な検体提出で上記のようなことは感じなかったが、もっと詳しいことが知りたいとは思った。

回答者	Q16 結果をみてどう感じましたか。	Q17. なぜそう思ったのか説明してください。	Q19 「遺伝子検査」の結果をみて、実際に行動したことはありますか	Q20 実際にとった行動は、どれくらいの期間継続しましたか。あるいは継続中ですか	Q21 実際にとった行動に効果はありましたか。	Q22「遺伝子検査」を受けてみて、良かったことはありますか？	Q23.「遺伝子検査」を受けてみて、いやな思いや、不安、デメリットを感じましたか？
E	まあまあ当たっている・役に立つ	検査結果に対する説明内容を見て、当たっていると感じた	特に何もしていない			興味本位で受けたため、結果は参考程度にとどめています。どのようなものかわかっただけでも良かったと思います。	嫌な思いや不安は感じませんでした
F	まあまあ当たっている・役に立つ	下半身が太りだしたが顔は全然太らなかつたから	特に何もしていない			何型の太り方かわかったのでこの先考えます。	別にありません
G	まあまあ当たっている・役に立つ	自分の自覚している通りの結果だったので。	特に何もしていない			自分の体質が確認できた。	特に何もなかった。
H	まあまあ当たっている・役に立つ	自分の体質が大まかに分けて、どれに部類するかがわかったから	遺伝子のタイプに合ったサプリメントを購入した	継続していた（現在はしていない）	なんとも言えない	普段の食生活でどのような注意をすればいいのかわかった	特にない
I	まあまあ当たっている・役に立つ	自分がどのタイプの肥満遺伝子を持っているか分かったから。	遺伝子のタイプに合ったサプリメントを購入した	継続していた（現在はしていない）	なんとも言えない	何を摂取して太りやすいかを知ったこと。	自分の遺伝子情報の漏えい。
J	まあまあ当たっている・役に立つ	効果を感じた	遺伝子のタイプに合ったサプリメントを購入した	現在も継続中	まあまあ効果があった	効率がよい	なし

回答者	Q16 結果をみてどう感じましたか。	Q17. なぜそう思ったのか説明してください。	Q19 「遺伝子検査」の結果をみて、実際に行動したことはありますか	Q20 実際にとった行動は、どれくらいの期間継続しましたか。あるいは継続中ですか	Q21 実際にとった行動に効果はありましたか。	Q22「遺伝子検査」を受けてみて、良かったことはありますか？	Q23.「遺伝子検査」を受けてみて、いやな思いや、不安、デメリットを感じましたか？
K	よく当たっている・役に立つ	嗜好	遺伝子のタイプに合ったサプリメントを購入した	現在も継続中	なんとも言えない	「やっぱり」と思うような嗜好の偏り	なし
L	よく当たっている・役に立つ	そうおもったから	遺伝子のタイプに合ったサプリメントを購入した	現在も継続中	なんとも言えない	なんか納得したこと	ない
M	よく当たっている・役に立つ	アドバイスのように注意した食事・運動で改善した。	遺伝子のタイプに合った生活指導を受けた	現在も継続中	まあまあ効果があった	体質が分かったので、気をつけて摂るものが改めて分かり、注意しながら食べたり、自分に合った運動を理解して実践したりできて、効率がよい。	時になし
N	よく当たっている・役に立つ	思い当たる節があったので確認の為に検査して貰ったから	食生活を見直した			どちらにしようかと思う選択をしやすくなったし、注意すべきことが明確になった	特にない

回答者	Q16 結果をみてどう感じましたか。	Q17. なぜそう思ったのか説明してください。	Q19 「遺伝子検査」の結果をみて、実際に行動したことはありますか	Q20 実際にとった行動は、どれくらいの期間継続しましたか。あるいは継続中ですか	Q21 実際にとった行動に効果はありましたか。	Q22 「遺伝子検査」を受けてみて、良かったことはありますか？	Q23. 「遺伝子検査」を受けてみて、いやな思いや、不安、デメリットを感じましたか？
O	よく当たっている・役に立つ	今まで不思議に思っていたことが腑に落ちた感があったので。	遺伝子のタイプに合った食生活に変えてみようかと挑戦中。			自己判断では思いもしなかった結果だったので。	やはりデータがその後どうなるのか、ということで漠然とした小さな不安のようなものはありますが、今は問題だと思えるようなレベルではないのでほとんど気にはしていません。

●易罹患性検査経験者（非医療機関；10名）

回答者	Q16 結果をみてどう感じましたか。	Q17. なぜそう思ったのか説明してください。	Q19 「遺伝子検査」の結果をみて、実際に行動したことはありますか	Q20 実際にとった行動は、どれくらいの期間継続しましたか。あるいは継続中ですか	Q21 実際にとった行動に効果はありましたか。	Q22 「遺伝子検査」を受けてみて、良かったことはありますか？	Q23. 「遺伝子検査」を受けてみて、いやな思いや、不安、デメリットを感じましたか？
P	なんとも言えない	わからん	特に何もしていない			ない	ない
Q	なんとも言えない	自分の遺伝子的な体質が分かっただけで、それ以上の対処はないから。	特に何もしていない			体質を知って、予防することはできるから。	特に感じていない。
R	まあまあ当たっている・役に立つ	今後観察していく	特に何もしていない			特に異常がなく良かった	結果が出るまでは不安

回答者	Q16 結果をみてどう感じましたか。	Q17. なぜそう思ったのか説明してください。	Q19 「遺伝子検査」の結果をみて、実際に行動したことはありますか	Q20 実際にとった行動は、どれくらいの期間継続しましたか。あるいは継続中ですか	Q21 実際にとった行動に効果はありましたか。	Q22「遺伝子検査」を受けてみて、良かったことはありますか？	Q23. 「遺伝子検査」を受けてみて、いやな思いや、不安、デメリットを感じましたか？
S	まあまあ当たっている・役に立つ	なんとなく	特に何もしていない			自己満足	十分には理解できなかった
T	まあまあ当たっている・役に立つ	色々思い当たるところがあるから。	遺伝子のタイプに合ったサプリメントを購入した	継続していた（現在はしていない）	あまり効果はなかった	タイプは解ったが、中々それだけではなく、生活環境も加味していかないと、それだけでは一概に判断出来ないと思う。	別にありません。
U	まあまあ当たっている・役に立つ	下半身太りなのはよくわかっていて、洋ナシ型と出たので	遺伝子のタイプに合ったサプリメントを購入した	継続していた（現在はしていない）	まったく効果がなかった	自分にあった調理法とかサプリメントなどがわかった	結果がわかってそれに合った高いサプリを飲んでも全く効果がなく残念に思ったので
V	まあまあ当たっている・役に立つ	今後の食事内容などの参考になったから。	遺伝子のタイプに合ったサプリメントを購入した	継続していた（現在はしていない）	なんとも言えない	自分の体質がわかった。	なし。
W	まあまあ当たっている・役に立つ	食生活に役立った	遺伝子のタイプに合ったサプリメントを購入した	現在も継続中	まあまあ効果があった	必要なサプリメントが分かった	料金を下げて他の検査も合わせてしてほしい
X	まあまあ当たっている・役に立つ	自分の体質的なものが思い当たるフシがあったので	遺伝子のタイプに合ったサプリメントを購入した	現在も継続中	なんとも言えない	自分の体質を科学的に知ることができた	個人情報なのでしっかりと管理されているのか少し気になった。

回答者	Q16 結果をみてどう感じましたか。	Q17. なぜそう思ったのか説明してください。	Q19 「遺伝子検査」の結果をみて、実際に行動したことはありますか	Q20 実際にとった行動は、どれくらいの期間継続しましたか。あるいは継続中ですか	Q21 実際にとった行動に効果はありましたか。	Q22 「遺伝子検査」を受けてみて、良かったことはありますか？	Q23. 「遺伝子検査」を受けてみて、いやな思いや、不安、デメリットを感じましたか？
Y	よく当たっている・役に立つ	客観的に自分を見れた	特に何もしていない			客観的に自分の体が分かった	特になし

●潜在能力に関する検査(7名)

回答者	Q16 結果をみてどう感じましたか。	Q17. なぜそう思ったのか説明してください。	Q19 「遺伝子検査」の結果をみて、実際に行動したことはありますか	Q20 実際にとった行動は、どれくらいの期間継続しましたか。あるいは継続中ですか	Q21 実際にとった行動に効果はありましたか。	Q22 「遺伝子検査」を受けてみて、良かったことはありますか？	Q23. 「遺伝子検査」を受けてみて、いやな思いや、不安、デメリットを感じましたか？
a	まったく当たっていない・役に立たない	なし	特に何もしていない			なし	なし
b	あまり当たっていない・役に立つとは言えない	特になし	遺伝子のタイプに合った生活指導を受けた	継続していた（現在はしていない）	なんとも言えない	特になし	特になし
c	なんとも言えない	特になし	特に何もしていない			特になし	特になし
d	なんとも言えない	特にない	遺伝子のタイプに合ったダイエットメニューを作ってもらった	継続していた（現在はしていない）	なんとも言えない	特にない	特になし
e	なんとも言えない	何ともいえない	特に何もしていない			特にない	特にない

回 答 者	Q16 結果をみてどう 感じましたか。	Q17. なぜそう思った のか説明してくださ い。	Q19 「遺伝子検査」 の結果をみて、実際 に行動したことはあ りますか	Q20 実際にとった行 動は、どれくらいの 期間継続しました か。あるいは継続中 ですか	Q21 実際にとった行 動に効果はありまし たか。	Q22 「遺伝子検査」を 受けてみて、良かったことはなんですか？	Q23. 「遺伝子検査」 を受けてみて、いや な思いや、不安、デ メリットを感じまし たか？
f	まあまあ当たってい る・役に立つ	特になし	遺伝子のタイプに合 ったエクササイズメ ニューを作ってもら った	継続していた（現在 はしていない）	まあまあ効果があっ た	特になし	特になし
g	よく当たっている・ 役に立つ	検査前の実感があっ たから	遺伝子のタイプに合 ったサプリメントを 購入した	現在も継続中	なんとも言えない	何となく思っていた ことがはっきりした のですっきりした	特になし

4. ヒアリング調査結果

ヒアリングの依頼先は、アンケート回答者の中から遺伝子検査分野や業態が偏らないように選定し、DNA 鑑定 1 社、体質判定 3 社、易罹患性判定 5 社、がん早期判定 1 社、エステ 1 社、遺伝子検査キット広告 2 社、遺伝子解析事業者 2 社、関連 NPO 協会 2 事業所に聴取を申し入れた。その結果ヒアリングを受け入れてくれたのは、体質検査・易罹患性判定事業者 2 社、がんリスク早期判定事業者 1 社、DNA 鑑定事業者 1 社、遺伝子検査キット WEB 広告会社 1 社、遺伝子検査キット TV 販売計画事業者 1 社、遺伝子解析事業者 2 社の計 8 社となった。また、業界団体関係者 1 名のご意見もまとめた。

更に、医療機関のヒアリングは提携する遺伝子検査サービス提供企業が偏らないように 3 関を選定した。

3 医療機関の遺伝子検査サービス提供スキームと、8 企業の遺伝子検査ビジネス形態を図 3-2-4-1(a)～図 3-2-4-1(i)に示す。

また、医療機関及び代表的遺伝子検査企業 A、B、D 社のヒアリング結果を表 3-2-4-2(a)に、また、C、E、F、G、H 社のヒアリング結果を表 3-2-4-2(b)に整理する。

図 3-2-4-1(a) A クリニックの遺伝子検査の流れ

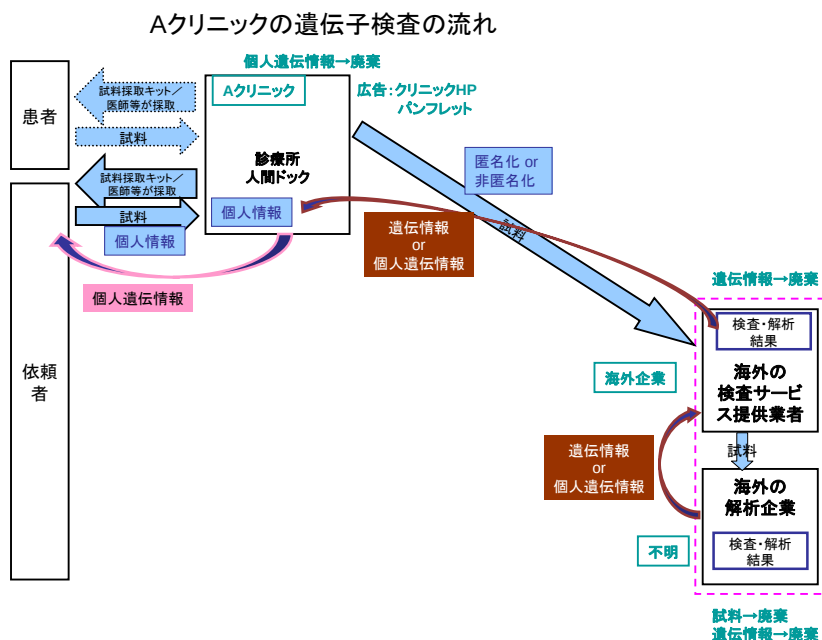


図 3-2-4-1(b) B クリニックの遺伝子検査の流れ

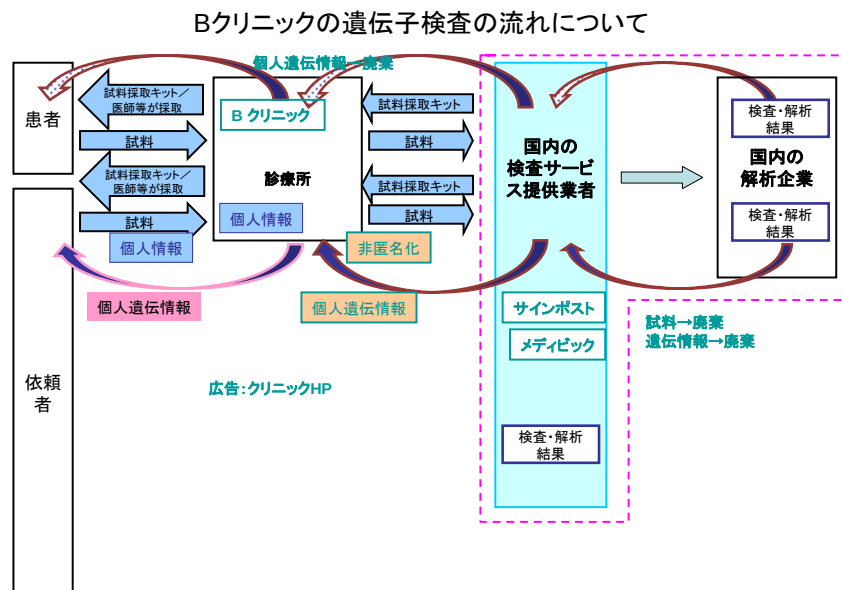


図 3-2-4-1(c) C クリニックの遺伝子検査の流れ

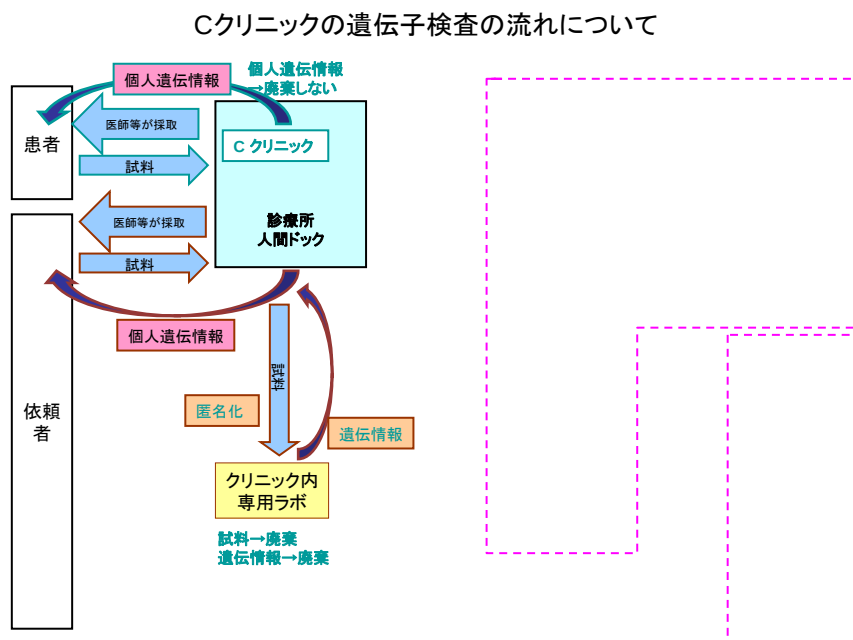


図 3-2-4-1 (d) A 社の遺伝子検査の流れ

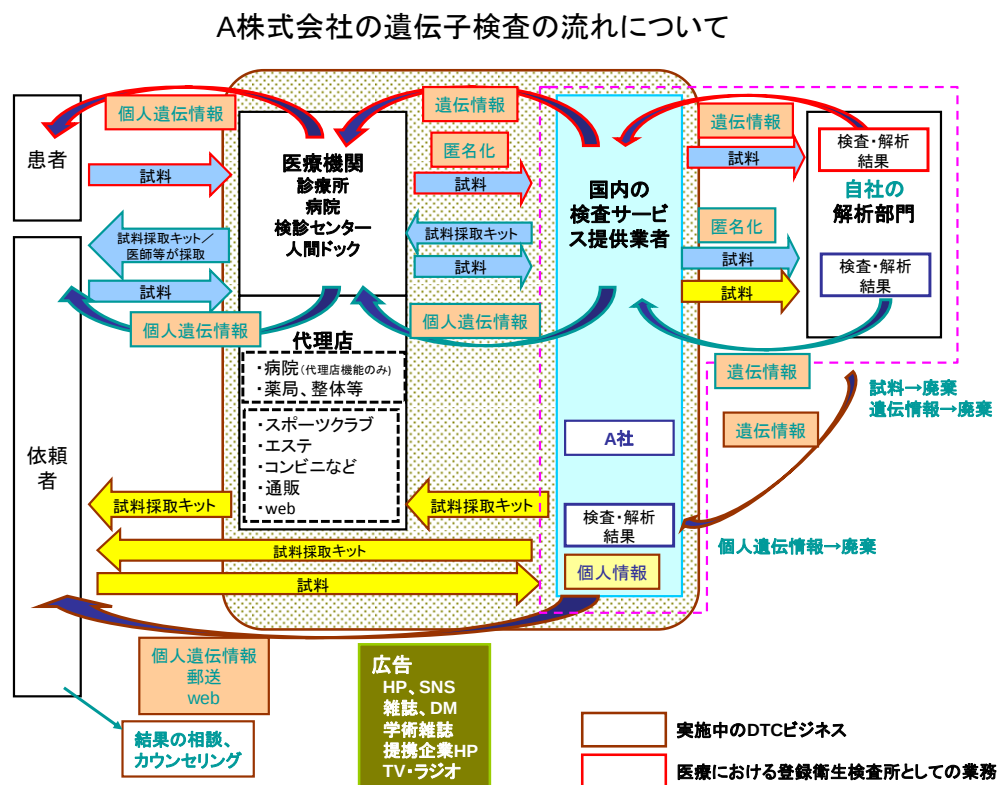


図 3-2-4-1 (e) B 社の遺伝子検査の流れ

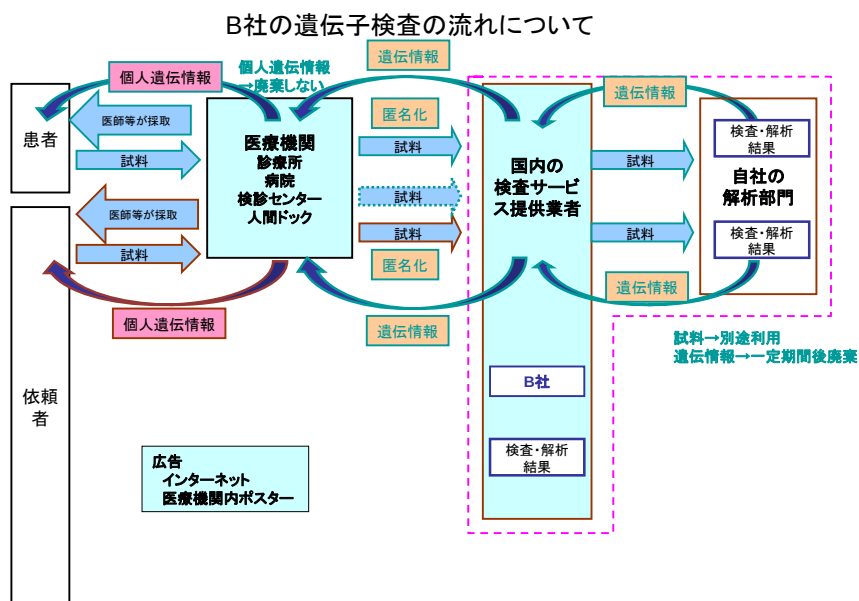
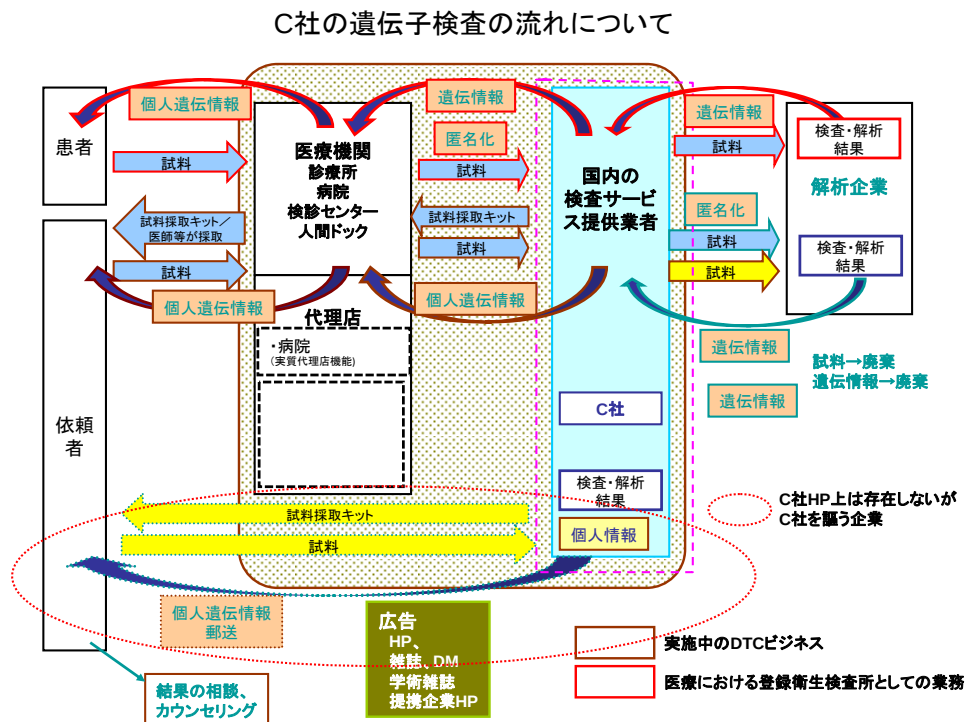


図 3-2-4-1(f) C 社の遺伝子検査の流れ



C 社 HP 上では医療機関のみと提携しているが、C 社製品の提供を謳っている企業がある。

図 3-2-4-1(g) D 社の遺伝子検査の流れ

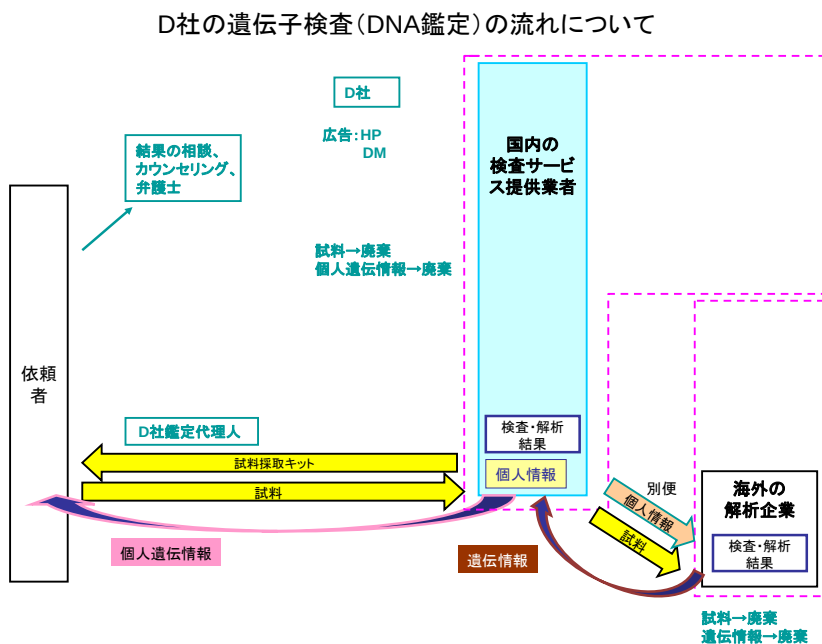


図 3-2-4-1(h) E 社の遺伝子検査の流れ

E株式会社(A社取次)の遺伝子検査の流れについて

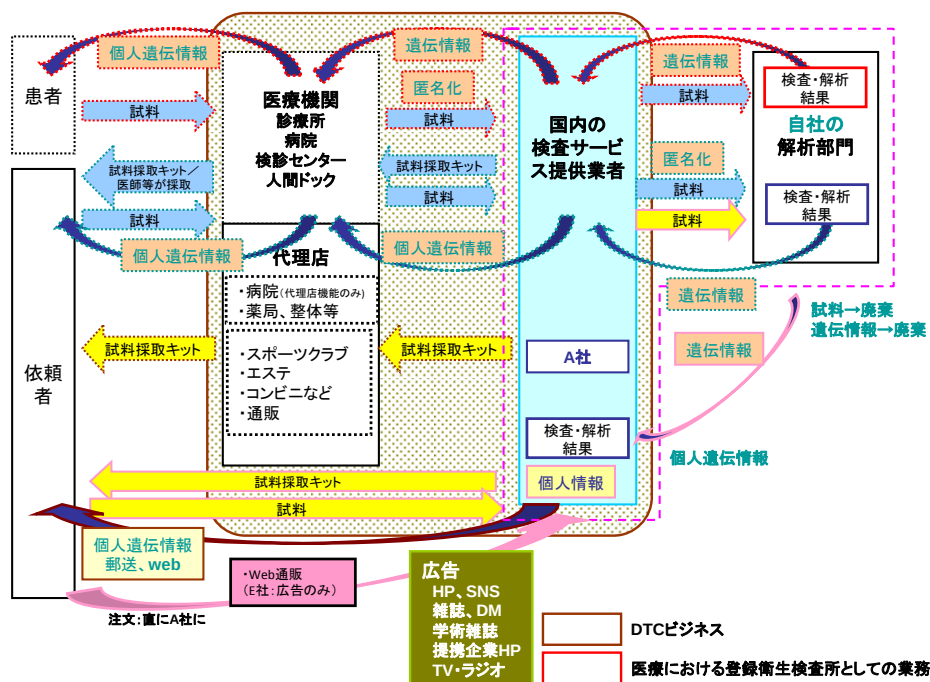


図 3-2-4-1(i) F 社の遺伝子検査の流れ

F株式会社(X社取次)の遺伝子検査の流れについて

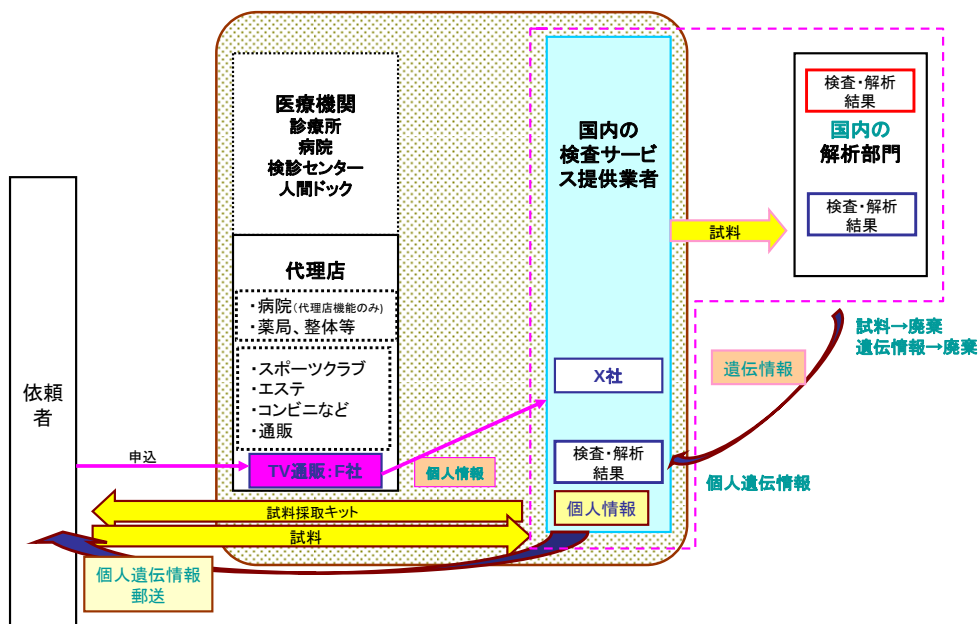


表 3-2-4-2(a) ヒアリング結果まとめーA クリニック～C クリニック、A 社～C 社ー

	A クリニック	B クリニック	C クリニック	A 社	B 社	C 社
取り扱い遺伝子検査サービス	・海外 N 社 ・医療用遺伝子検査もあり（家族性腫瘍）	・サインポスト（体質、易罹患性） ・メディビック（薬剤代謝）	・クリニック内検査（がん遺伝子検査） ・がん関連遺伝子 ・メチル化 ・発現解析（がん幹細胞、薬剤耐性） ・free DNA ・免疫療法等の治療のための診断	・体質検査（一般、医療機関） ・易罹患性（一般、医療機関）	・がんリスクの判定 ・FreeDNA 濃度検査 ・発現解析 ・メチル化解析 独自のアルゴリズムでガンになっているリスクを判定	・易罹患性（医療機関向け、一部一般も）
提携検査会社／取次・代理店	・海外 N 社 ・ファルコ ・G&G サイエンス社（健康診断補助）	・サインポスト ・メディビック	・クリニック内で検査 ・G&G サイエンス（以前、ただし広まらず）	・web ・コンビニ ・大規模販売店	・医院と提携 ・200 以上の医院が提携しているが稼働しているのは 30 ほど	
インフォームド・コンセント	・臨床遺伝専門医、遺伝カウンセラーが説明し、同意書は依頼者自身でチェックする	・実施している	・インフォームド・コンセントを取る	・書面で同意書を得る ・書式をネットで入手できる	・医院で実施 ・説明資料は C 社が作成したものを利用	・医療機関で取得
匿名化	・匿名化しているかどうかは聞けなかった ・個人情報保護と遺伝子はそぐわないのではないか。医療では間違いを生じないことが絶対。個人 ID で本人を確認している	・事業機関（サインポストとメディビック）の中で分析検査実行前に実施 ・B クリニックから出るとき、戻るときは個人名が付いている	・匿名化して組織内にあるラボにサンプルを渡す	・社内で匿名化して対応表は本社に置きサンプルを研究所に渡す ・OEM の場合は当初から匿名化されて持ち込まれる場合もある	・医院で実施 ・匿名化されたサンプルが送付されてくる	・検査外注時に実施

	A クリニック	B クリニック	C クリニック	A 社	B 社	C 社
サンプル、データの処分		- データはカルテとともに保管している - サンプルの処理については事業者任せ	データはカルテとともに保管している	- サンプルは2週間後に廃棄 - データは参加型として活用前提で預かる（同意取得） - 抹消依頼のあるときは消去する	- 試料は処分、再検査はしない - データは保管中 - 検査精度改善のために使用（患者への同意書に記載）	
事前の説明	検査の限界と意味を知らせることが必要	1時間ほどかけて説明する - 遺伝子検査の意味を説明する		- 書面で詳細に説明している - 診断ではなく予防のための情報であること、確率論であることなどを説明する - 正しい結果を得るためのサンプリング方法も伝える - サンプリングエラーで結果が出ないこともあるため重要	医師から「ガンを見つける検査ではない」ことを説明してもらう	医療機関
依頼者への説明の難易度	- 訓練を受けているので容易だった - 遺伝カウンセラーの助力も得たので容易 - 専門家が説明するため、適切で理解し易い説明ができる	- 遺伝子とリスクの話はするが遺伝子検査の仕組みは理解されていないかもしれない - MRI やCTの仕組みまでは説明しないと				一般人にわかりやすい表現と栄養指導

	A クリニック	B クリニック	C クリニック	A 社	B 社	C 社
受験者の評価	・悪くない	・好評である ・生活指導の動機付けという意味合いも大きい ・「おくすり体質検査」も好評	・免疫療法による治療後に、遺伝子検査による成績が好転している例を見せていただいた	・クレームはない ・事前に十分に検査の意味を説明している		
カウンセリング	・重要である。 ・専門家を揃えているため、説明は難しくはない	・重要である ・栄養指導できる体制を別途設けている		・専門家への相談を希望してくる人は少ない ・1000 人に 3 人程度	・カウンセリングできる人が結果を伝えることが最も重要である	・医師は患者とのコンタクトのツールにしたいのだが、相談の事例はない
DTC	・反対 ・医療機関が関与すべきである ・1 遺伝子では決まらない	・医療機関の関与しない遺伝子検査は問題である ・検査の結果でサプリメントを売るのは疑問	・企業が商売として遺伝子検査をすることは好ましくない ・医療機関を通して行うべき	・十分な知識の無い取次店を利用しているようなところは問題	・悪質な事業者が参入して遺伝子検査の悪印象が植え付けられるのは困る	・DTC 事業者が勝手に当該社のものを利用した高額検査をしている可能性がある

	A クリニック	B クリニック	C クリニック	A 社	B 社	C 社
Yahoo の発売 (web 型 DTC)	・問題あり ・検査機関の認証制がないため勝手にやられる ・検査安価化を示してくれたことは衝撃的	・問題である ・遺伝子検査の結果をどのように説明するかが重要 ・患者が不安になったときの対応を準備することが必要		・23andMe の日本版 ・23andMe の検査項目の中からアジア人のエビデンスの不足の項目や治療法・予防法のない検査項目その他を削った ・今年は 68 遺伝子、2 年後は更に遺伝子数を増やして Ver. アップする ・測定している遺伝子が異なるので過去の検査結果を現在のアルゴリズムで解析はできない。 ・説明は分かりやすくし、関連情報にリンクを張って情報入手しやすいようにしている	・ビジネスとしてはおもしろい ・悪評が立つと困る	
潜在能力検査	・反対、遺伝子で判断できない			・測定している遺伝子自体はそれほど間違っていないが、表現が良くない ・子供を対象にするところが問題	・この検査のおかげで遺伝試験の仕事の信頼が損なわれた ・海外に検査を委託することへの不信感	

	A クリニック	B クリニック	C クリニック	A 社	B 社	C 社
専門家の介入	・是非必要、ただし普通の医師には説明できない ・医師である必要はない ・自分は臨床遺伝医の資格を取った	・医療関係者が関与することが必要だが、医師も遺伝情報を正しく理解できることが重要	・医療機関を介して行うべき	・公的な資格だけでなく、社内教育で人材を育成している		
遺伝カウンセラー	・医師の補助として重要			・コールセンター体制で教育した人材を充てている（遺伝カウンセラーといった公的資格とは限らない）		
医師の役割	・心筋梗塞や脳梗塞のリスク判定を健康診断レベルで利用できる。	・遺伝子検査の意味、カウンセリングが重要である。単なる取次だけになっている医師が多い ・結果を返す際に、企業の報告書にプラスして、自分で独自に解説をつけて返している	・一般の医師が遺伝子検査を利用できるように教育したい。国際個別化医療学会活動を進めている	・医師だけではダメで栄養指導など具体的なところは管理栄養士などが必要 ・医師のレベルも様々であり、一般用の報告書程度の説明しかできないところと、専門領域の生活指導・予防のために易戦略研究を活用しているところは異なる。測定項目や説明資料も両者の状況に合わせて作成している	・患者に本検査を紹介する ・説明、IC 取得 ・サンプル採取 ・判定による通知、試料方針の決定、治療実施 ・治療効果確認のための再テスト（C社は送られたサンプルの分析と判定をするのみ） ・50代の医者は遺伝子を学習していない、また、栄養指導できない	・検査結果を患者との意思疎通のツールとして使う ・医師向けには更に詳細な資料を提供している

	A クリニック	B クリニック	C クリニック	A 社	B 社	C 社
ビジネスガイドライン	・検査機関の認証制度は是非必要 ・臨床的妥当性、有用性に関しては新しいデータを追跡するので、基準を作ることは出来ない ・データをアップデートしてその結果をフィードバックするシステムが必要	・ガイドラインは必要だろう ・どのように検査結果を伝えるかが重要 ・ただ、厚労省のガイドラインのように束縛の強い物では新事業の成長を阻害する心配がある ・判定システム(アルゴリズム)をガイドライン対象にするのは難しい ・ガイドラインで医師に知識習得を要求することは出来ないだろうが、事業者が講習などをすることを義務づけることは出来るだろう	・ガイドラインは必要と思う ・人類遺伝学会や日本医学会の意見と同様に商業的に行うのは危険と思う。	・ガイドラインは必要 ・モラルマネジメントの盛り込みが望ましい ・社内審査の仕組みは必要 ・検査の質の確保は必要 ・SNPs に関する規定を作るのは難しい	・変な規制はしてほしくない ・変な事業者の拡大は抑えてほしい ・海外に遺伝子情報を出さないようにするのがよい（日本人の体質の特性など、データがどのように利用されるかわからない）	・事業者には負担増となることを理解した上で、ガイドライン制定が好ましい ・法制化しても海外に流れ課題は残る
医師の関与について	・専門家の関与は是非必要だが、医師と限定する必要はない。遺伝カウンセラー又は相当の資格者も含める ・経産省だけでなく三省合同ガイドラインに出来ないか？	・経済産業省がガイドラインを作っても普通の医師は配慮しない、三省合同で出来ないか		・必ず医療の関与を必要とすることは出来ない ・むしろ具体的な栄養指導などが必要な場合もあるが、医師にはそれはできない	・それぞれの疾患に関して関係する学会レベルで活用を指導してくれると良い	・検査後に結果に関して相談を持ちかけられる事例はない

	A クリニック	B クリニック	C クリニック	A 社	B 社	C 社
検査機関について	・判定のアルゴリズムはN 社の固有技術 ・技術の更新に関しては連絡あり。	・両社それぞれに対して検査の質に関する説明を求めて開示を受けた ・ただしそういう情報を要求する医師はほとんどいないとのこと	・自クリニック内で検査 ・他機関の検査は受けない	・提携企業には情報を開示 ・DTC の説明資料にも詳細を開示している	・自社で検査 ・遺伝子検査の登録衛生検査所として登録し基準に従っている	・D 研究所に依頼している
検査機関のレベルの問題点		・一定レベルの質を担保する認証システムが必要		・認証ルールがほしい ・技術者のレベルアップが必要	・自社で検査	
海外検査会社の問題点	特になし。					

	A クリニック	B クリニック	C クリニック	A 社	B 社	C 社
中国の遺伝子検査	装置は高級でも扱い技術のレベルに問題	遺伝子検査の結果から学習能力や運動能力を言うのは疑問		- 潜在能力に関する遺伝子の意味はそれほど問題ではないが、事業主体が見えないのが問題 - 上海バイオ自身からの情報ではやっていないと言っていた - 親が子供の検査に使うのが問題 - スポーツ遺伝子も子供を対象にすると問題		中国からのメディカルツーリングを考えている
臨床的妥当性・有用性のエビデンス	- 常にデータのアップデートとフォローアップが必要 - このレベルのエビデンスデータといったことを決めるのは不可能	- 現在進めているサインポストの検査は十分なエビデンスがある - 参照論文が多ければよいと言うものでもない、白人に関する発表が多い		GWAS 記載の文献からアジア人と白人を対象としている物からエビデンスを得ている		
ガン・アルツハイマー検査	- 細かく説明することが必要 - G 社のガン早期診断は良くない		治療法のない疾患でも見つければ発症を遅らせることが出来るので実施している	- がん、アルツハイマーなど臨床的対応がないものや予防目的でないものは社内倫理審査委員会を通らないため実施しない - 学会でエビデンスがあると認められている疾患のみを対象とする		

	A クリニック	B クリニック	C クリニック	A 社	B 社	C 社
遺伝子鑑定	・親子診断、祖先診断は慎重に			・NPO の事務局に来るクレームは DNA 鑑定に関するものが 90%		
今後の傾向	・ゲノムシーケンスが安価でできるようになり、遺伝子検査の需要は増える	・今後伸びていくと思う ・一般消費者の遺伝子検査に関する関心は高まってきている ・動機付けという意味合いが大きい	・人間ドック並みに遺伝試験検査が普及することが望まれる	・ここ 3 年大幅に伸びており更に伸びる ・3 年以内に 100 万件になると思う ・あまり増えると検査所で対応できずに質が落ちるとダメなので絞っている		・1 万円以下にすると広がる
依頼者の入り口	・クリニック H P ・パンフレット	・遺伝子検査をやっていることを知って受診に来る ・医師の判断で遺伝子検査に進む		・ネット、雑誌当の広告	・医療機関経由が多く、直接の依頼から医療機関を紹介する事例は少ない	・医療機関

表 3-2-4-2(b) ヒアリング結果まとめーD 社～G 社、H 団体、I 社ー

	D 社	E 社	F 社	G 社	H 団体	I 社
取り扱い遺伝子検査サービス	DNA 鑑定（米国ラボにて検査鑑定）	- 遺伝子検査キットの web 上での広告 - 易罹患性及び体質	- 遺伝子検査キット TV 通販（計画中） - 肥満検査が主 - 将来的にはほかの検査項目を扱う可能性もある	- 医療機関向けの遺伝子検査 - 診断試薬の開発が本業	業界団体	研究機関からの試料を受け入れての遺伝子解析
提携検査会社／取次・代理店	代理店非利用	- 消費者が広告掲載ページの“購入希望”をクリックすると広告主のサイトに移る仕組み - 広告業のみ実施	消費者が TV 広告を見て電話・ネット・モバイルなどで注文してくるのを広告主に伝える。	現在個人向けは実施していない		個人向けは実施していない
インフォームドコンセント	社員が対面で説明し、サンプリングする	- 広告主が対応 - 当該社には個人情報も個人遺伝情報も残らない	広告主が対応	現在個人向けは実施していない	自主基準の中で消費者から得ることを遵守事項としている	個人向けは実施していない
匿名化	- 連結匿名化して米国に送付 - 個人情報（名前）も別便で送付し、検査機関で結合する - 鑑定結果は登録番号で帰ってくる	広告主が対応	広告主が対応	現在個人向けは実施していない	自主基準において消費者から試料を受領する際はまず匿名化することとしている	委託先で匿名化した試料を取り扱う
サンプルデータの処分	サンプルは 1 年後、データは 5 年後に消却処理	広告主が対応				- 基本的には検査後処分 - 一部依頼により保管もあり

	D 社	E 社	F 社	G 社	H 団体	I 社
事前の説明	・サンプル採取時に自社の鑑定代理人が説明する	・広告主が対応	・わかりやすくかつ誤解のない表現を追求する ・有識者の意見も受ける	・わかるのはリスクファクターであり生活改善のためと伝えるのがよい		・個人向けは実施していない
依頼者への説明の難易度		・広告主の“診断ではない”の説明を重視	・FAQ は作るが、専門的質問には広告主が対応			・個人向けは実施していない
受検者の評価		・好評と認識している		・現在個人向けは実施していない		・個人向けは実施していない
カウンセリング	・体制は整えているがほとんど利用されない	・広告主が対応	・自社は広告のみ		・自主基準においてカウンセリングの実施を遵守事項としている ・検査内容によりその重要性が異なる	・個人向けは実施していない
DTC	・現状では反対、不利益を発生させない仕組みがない ・サンプルの客観性を確保できていないところが多く問題 ・郵送で鑑定をしているのに裁判所通用レベルと誤解させているところが問題 ・歯科医が関与しているところは歯科医を教育することにより問題ないシステムになっている		・事業取り扱いが時期尚早ではないかとの社内議論もあり	・将来扱うことも考えている ・二次サービスに繋がらない形で考える ・健診などで活用すると良い	・自主基準では易罹患性の検査は医療機関向けであって、肥満・禿を対象とする体質検査だけが DTC である	・23&Me を利用して有用だった ・ポジティブに受け止めているが差別のリスクを担保することが必要

	D 社	E 社	F 社	G 社	H 団体	I 社
WEB 販売	慎重であるべき	身体的特徴と、健康な生活のための情報提供と位置づけ、重篤な疾患の判定はしない	TV 広告の結果、電話、Fax、web で申込を受け付ける	検査結果が栄養指導や生活改善に利用されるのであれば、これも有用	大規模な遺伝子情報が簡単に流れることは、学究研究者の遺伝子に対する慎重な対応とギャップが大きすぎる	
潜在能力検査		- 科学的に正しくても社会的に受け入れられるかが疑問 18 歳未満の検査は受けない	- 社会に与える影響を考えて判断する - 社内の上層部で取扱うかどうかを審査する	- 運動能力とは関係あるだろうが他の能力と遺伝子が関係あるとは思わない - 占いの一種と思ってやるのなら良い。	問題あり	上海バイオチップの解釈は問題であると認識
専門家の介入						
遺伝カウンセラー						
医師の役割				正しい情報を伝えるのは必要だが、医師が全て遺伝子に詳しいわけではない		

	D 社	E 社	F 社	G 社	H 団体	I 社
ビジネスガイドライン	・条件付きであってもよいかという程度 ・条件をきつくと新事業が育たない ・既存のガイドラインに沿ったビジネス運営に苦勞してきており、新たな基準に再調整するのは困る ・検査の質についても米国にない基準ができて先方は日本向けの対応はしてくれない	・ガイドラインが出来て、そこに広告関係の規定もあればそれに従う	・制定されることが望ましい ・自社のためにも、広告主を判定するにも制定されているとありがたい ・罰則が無くてもルールがあれば守る	・ガイドラインがあった方が、事業者としてはやり易い		・あれば事業参加を考えるものにはありがたい
医師の関与について				・歯科医が治療歯科から予防歯科に展開しているように、医師も治療の医療に加え予防医療に展開し、遺伝子検査を利用すると良い		
検査機関について	・先方から技術説明を受けている ・使用する試薬に関する相談もする	・広告主が対応 ・使用分析機器名をWEB ページ上に記載	・検査がどこで行われているかは認識している ・技術の詳細は分からない	・管理システムは完成しているが、文書管理と正確性とは対応無い		・CAP の認証を取っている ・CAP も CLIA も本来患者のためであり目的が少し違う

	D 社	E 社	F 社	G 社	H 団体	I 社
検査機関のレベルの問題点	・ 自社は納得がいく結果が得られるまで検査数を増やしてでも実施するが、認証機関であっても検査の質は様々 ・ サンプルに合った対応をするのではなく、一律の検査しかせず結果の精度が劣る事業者も存在する ・ 認証だけでは精度の保証になっていない	・ 広告主の説明書に記載	・ 検査装置などの情報未入手	・ 検査所間での分析値の差があるし、装置によるエラーもある	・ 医療機関経由の検査の質に関しても懸念がある	・ 出る芽をたたくのではなく芽を育てるようにして欲しい
海外検査会社の問題点	・ 日本独自の基準に合わせて貰う事は無理				・ 海外の検査会社の方が公的に検査の質が確保されているという皮肉もある	
中国の遺伝子検査						

	D 社	E 社	F 社	G 社	H 団体	I 社
臨 床 的 妥 当 性・有用性の エビデンス		・検査項目ごとに広告主から消費者に提示している（検査を申し込むと見ることができる） ・エビデンス全体を消費者に投げかけても有効でない	・広告主から開示を受ける予定 ・専門家のアドバイスも受け、諸説があることも認識している	・エビデンスがあるなしより、エビデンスは十分でないこと、確率であること、欧米人と日本人は異なることを事業者が認識することと、消費者に伝えることが重要	・日本人に関するデータであることが必須	・医療に近づけばよりエビデンスが要求される ・ドメインをどのように考えるかで要求が変わる ・必ずしも厳密なものを望まないがいい加減なもので遺伝子検査のイメージが損なわれるのは困る
ガン・アルツ ハイマー検査		・社内で取り扱う項目について審査 ・重篤な疾患は扱わない				
遺伝子鑑定	・以前は出生前鑑定を事業として行っており、出生前鑑定で救われた命も多くあったと認識しているが、産科婦人科学会の指針が出た段階で止めた				・自主基準において鑑定対象者間での同意を前提としている、また、試料採取対象者と対面で同意を取ることとしている	
今後の傾向		・生活に根付くかどうかは現時点では不明 ・価格の問題もある	・ニーズは伸びてきているがまだ早すぎるとの議論もあり	・DTC は否応なしに広がるだろう		
依頼者の入り口	・裁判所経由、弁護士経由 ・個人で依頼するのは原則断っている	・WEB	・TV	・医療機関		

5. 全国の消費生活相談情報の調査

国民生活センターから PIO-NET（パイオネット：全国消費生活情報ネットワーク・システム）データの提供を受け、2002 年度から 2012 年度（2012 年 10 月 25 日までの登録分）に全国の消費生活センターで受け付けた相談情報から、“遺伝子検査”、“DNA 検査”、“DNA 親子鑑定”に関連する相談情報について調査した。

提供されたデータを精査した結果、遺伝子検査に関連すると思われる相談事例が 474 件確認された。この 474 件を分類した結果を表 3-2-5-1 に示す。

表 3-2-5-1 “遺伝子検査”、“DNA 検査”、“DNA 親子鑑定” 関連、全国の消費生活相談情報

(2002～2012 年度)

内容	件数	事例
全相談件数	474	
1. 遺伝子検査関連（広義）	242	
（1）親子鑑定	62	
（i）トラブル	33	・キットが届かない、連絡してもつながらない ・解約をしたいが受け付けない
（ii）不安相談	29	・業者が信用できるかどうか知りたい ・個人情報を守られるのか不安
（2）ダイエット・エステ関連	16	・高額な付帯サービスを解約したい ・次々とサービスを追加され、高額になる
（3）疾患関連	13	
（i）トラブル	6	★ガンの早期診断で異常なしといわれたが、その後別の医院で肺癌と診断された ・採血等の問題で検査が不調。解約したい（遺伝子検査とはいえない）
（ii）その他	7	・遺伝子検査事業者の信頼性
（4）レーシック手術関連	3	・レーシック手術時に遺伝子検査を申し込んだが、手術をしない場合の検査結果通知の割り増し料金など
（5）無断送付	139	・中国から頼んでいないのに遺伝子検査キットが届く
（6）能力判定関連	1	★同じ検体を 2 か所の代理店を通じて申し込んだら異なる結果が出た（検査の質の問題）
（7）その他	8	・セミナー、宗教との絡み ・遺伝子検査を受けていれば無駄な投薬がなかった

注 1) 遺伝子検査に関連する PIO-NET データを基に経済産業省が分類・集計した。

注 2) データは 2012 年 10 月 25 日までの登録分。

・：多数の同様の意見を整理したもの

★：個別の事例の概要

この間に、遺伝子検査ビジネス自体に対する苦情に相当する案件は★を付けた 2 件のみであった。

6. 国内外の遺伝子検査関連規制

(1) 遺伝子検査（主に DTC 遺伝子検査）に対する規制の概要

遺伝子検査（主に DTC 遺伝子検査）に関する規制の枠組みは、国や地域によって異なっている。国際的な取組（欧州評議会、経済開発協力機構等）があるほか、新しい法律の制定（ドイツ、オーストリア、韓国等）、既存の法律を改正して対応（オーストラリア等）、行動規範やガイドラインによる対応（英国、日本等）等があり、消費者保護法の強化という手段も考えられる⁵⁰。また、米国のように、既存の連邦法で遺伝子検査の一部が担保され、更に州法によって州ごとに異なる対応を取っている国もある。

1) 国際的な条約やスタンダードによる規制

国際的な条約やスタンダードによる規制の例として、欧州評議会と経済開発協力機構を取り上げる。なお、これらの内容の詳細については、「各種ガイドラインや見解の比較」の項で後述する。

①欧州評議会（Council of Europe）

欧州評議会は、2008 年に「健康目的の遺伝子検査に関する人権と生物医学条約付属議定書」（Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Genetic Testing for Health Purposes）⁵¹を制定した。これは 1997 年に制定された「生物学及び医学の応用に関する人権及び人間の尊厳の保護のための条約」に、特に人権侵害の可能性をはらんでいる遺伝学的検査に焦点をあてた条項を追加したものである。

②OECD

OECD は、「分子遺伝学的検査における質保証のためのガイドライン（OECD guidelines for quality assurance in molecular genetic testing）」を 2007 年に制定した⁵²。強制力をもたない勧告の形をとっているが、OECD 加盟国はガイドラインの普及や履行に関して責任を持っている。なお JCCLS の「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（暫定文書）」⁵³は、OECD ガイドラインの原則を尊重、遵守しつつ、国内事情も考慮した形で遺伝子関連検査を実施する検査施設の質保証の実務に関する、「日本版ベストプラクティスガイドライン」として作成されたものである。

⁵⁰ <http://www.fda.gov/downloads/AdvisoryCommittees/CommitteesMeetingMaterials/MedicalDevices/MedicalDevicesAdvisoryCommittee/MolecularandClinicalGeneticsPanel/UCM248629.pdf>

⁵¹ <http://conventions.coe.int/Treaty/EN/Reports/Html/203.htm>

⁵² <http://www.oecd.org/sti/biotechnologypolicies/oecdguidelinesforqualityassuranceingeneticstesting.htm>

⁵³ 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（暫定文書）

2) 国の法律による規制

国の法律による規制の例として、ドイツ、韓国、オーストリアについて紹介する。

①ドイツ

ドイツでは、遺伝子検査の要件、遺伝子検査及び情報の利用、保険分野と雇用分野における遺伝情報に基づく差別の禁止について規定した「人の遺伝子検査に関する法律」が2009年5月に制定された^{54 55}。適用範囲は、人（胚及び胎児を含む）の遺伝子解析、採取された遺伝子試料に対する医療や出自解明を目的とする遺伝子検査、並びに保険分野及び雇用分野における遺伝子検査である。

検査の質の確保の観点から、医療目的での遺伝子検査は医師のみ実施が許されている。また、検査を実施するためには、本人の書面による同意が必要となる。医師は事前に遺伝子検査の目的等について本人に説明をする必要があり、同意能力がない者にはより厳格な制限が設けられている。

出自解明のための遺伝子検査は、本人への事前説明と同意により実施することができる。医療目的とは異なり、検査は医師のほか、出自鑑定の専門家も含まれる。

保険分野における遺伝子検査については、保険契約締結にあたって、保険者が被保険者に対して遺伝子検査の受診を求めることは原則禁止されている。ただし、イギリスと同様、高額な生命保険、介護保険の場合は加入者の遺伝情報を求めることが可能とされている。

雇用分野における遺伝子検査については、雇用に際し、使用者が被用者に対して遺伝子検査の受診を求めることを禁止しており、その他、昇進や解雇等に際して遺伝的特性を理由として被用者に不利益を生じさせてはならないと規定されている。

②韓国

韓国では2003年12月に、生命科学技术における生命倫理及び安全の確保と同技術を疾病治療等のために利用するための条件整備を目的として「生命倫理と安全に関する法律」が制定された^{56 57 58}（2012年2月に全面改正が行われたが、遺伝子検査には大きな変更点はないようである⁵⁹）。

この法律には、遺伝子検査に関する規制が含まれており、遺伝子検査の許可や制限について審議するために大統領所属下に国家生命倫理委員会の設置、研究計画書の倫理的・科学的妥当性等を審議するために遺伝子検査実施機関に機関生命倫理委員会の設置、遺伝子検査の実施者の保健福祉省長官への届出と登録義務、科学的立証が不確

⁵⁴ <http://www.ndl.go.jp/jp/data/publication/legis/24001/02400107.pdf>

⁵⁵ 年報医事法学 第25号（2010年8月刊）医事法トピックス ドイツの「人の遺伝子検査に関する法律」（甲斐克則）

⁵⁶ http://jusmec.org/japan/bioethics_kr20081206.pdf

⁵⁷ <http://www.ndl.go.jp/jp/data/publication/legis/223/022310.pdf>

⁵⁸ <http://www.ndl.go.jp/jp/data/publication/legis/232/023208.pdf>

⁵⁹ Clin. Eval (2012) 40, 1-14 Revision of Bioethics and Safety Act in South Korea

実な身体的外観や性格に関する遺伝子検査の禁止、診断目的以外で、遺伝疾患の胚芽又は胎児を対象とする遺伝子検査の禁止、医療機関でない遺伝子検査機関における疾病の診断と関連した遺伝子検査の禁止、遺伝子検査対象者からの同意取得、遺伝子検査に関する虚偽表示又は誇大広告の禁止、遺伝情報に基づく教育、雇用、昇進、保険担保範囲に関する差別の禁止、遺伝子検査の受検や遺伝子検査結果の提出強制の禁止等が規定され、これらに違反した場合の罰則規定も設けられている。

更に、韓国では、科学的立証の不確実な遺伝子検査を禁止・制限するために、2007年10月の「生命倫理と安全に関する法律の大統領令改正」で禁止される14の遺伝子検査、制限される5つの遺伝子検査が公表された⁶⁰。

③オーストリア

オーストリアでは、「遺伝技術法」(Gene Technology Act、以下GTAと略す)が、1995年に成立した⁶¹。以後4回の改正を経て、現在のものは2005年12月に発効している。

GTAでは遺伝子検査を、検査結果が患者に与えるインパクトの強さから4つに分類している。タイプ1とタイプ2は既に発症している疾患の診断で、それぞれ体細胞変異、生殖細胞変異を分析する。タイプ3とタイプ4は未発症の疾患リスクや遺伝性疾患のキャリアを調べる検査で、適切な予防や治療法が得られる場合をタイプ3、困難な場合をタイプ4としている。インパクトの大きいタイプ3とタイプ4の検査は、認証された施設のみで実施され特別の知識を持った医療の専門家の介入を要求している。また、タイプ2～4の検査では、書面による同意の確認、検査実施前の詳細な説明、検査実施前後の専門家によるカウンセリングが求められる。また、検査を実施する検査室には、遺伝子検査を統括・監視し、質の保証やデータの保護に責任を持つ専門知識をもつ医療専門家(ラボラトリー・マネージャー)の設置が義務付けられている。そのほか、雇用者や保険業者による従業員や顧客に対する遺伝子検査の要求や検査結果の収集を禁止する条項やデータ保護の条項も盛り込まれている。

3) 既存の法律改正による対応

既存の法律改正による対応の例として、オーストラリアの例を取り上げる。オーストラリアでは、体外診断用医療機器(in vitro diagnostics medical device、以下IVD deviceと略す)に関する規制を改正してDTC遺伝子検査に対応している。

オーストラリアのIVD deviceに関する規制では、医療機器をリスクによって以下の4段階に分け、ヒトを対象とする遺伝子検査はクラス3に分類されていた⁶²。

Class 1 IVD : 公衆衛生(public health)へのリスクがなく個人へのリスクが低い

Class 2 IVD : 公衆衛生へのリスクが低く個人へのリスクが中程度

⁶⁰ http://www.cpigil.or.jp/event/img/08_08_21_mutou.pdf

⁶¹ https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/documents/Europe/LegalWS/Austria_Presentation_VybiralESHG2010.pdf

⁶² <http://www.tga.gov.au/industry/ivd-classification.htm#four>

Class 3 IVD：公衆衛生へのリスクが中程度で個人へのリスクが高い

Class 4 IVD：公衆衛生（public health）へのリスクが高い

しかしながら、2010 年の Therapeutic Goods（Excluded purposes）Specification 2010 - F2010L01889 によって、家庭等において自分で測定する IVD device のうち、以下のものは使用が禁止されることとなったため、実質的に DTC 遺伝子検査に制限が設けられた⁶³。

病原体や重要な感染症の検査

疾患の存在や疾患感受性の検査

重篤な疾患（がんや心筋梗塞）の診断や診断補助に用いられる検査（血中マーカーを含む）

4）行動規範やガイドラインによる対応

英国では、政府の諮問機関である HGC が、「DTC 遺伝子検査サービスの原則に関する共通の枠組み（A Common Framework of Principles for direct-to-consumer genetic testing services）」を 2010 年に公表した⁶⁴。また、日本では日本医学会による「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」（2010 年）⁶⁵や CPPGI による「個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準」（2008 年）⁶⁶等がある。これらの詳細については、「各種ガイドラインや見解の比較」の項で後述する。

5）米国における規制

米国では、DTC 遺伝子検査を直接規制する連邦レベルの法律やガイドラインは存在しない⁶⁷。しかし遺伝子検査を含む臨床検査全体の質を保証する連邦法として、1988 年に施行された臨床検査室改善法（Clinical Laboratory Improvement Amendments、以下 CLIA と略す）がある⁶⁸。

CLIA は検査が公衆衛生に与えるリスクに応じて検査を 3 段階に分類し、それぞれに対応した規制の基準を定めている。具体的には検査職員の資格や能力、検査手技マニュアル、検査精度管理、技能試験、品質管理基準等の項目についてそれぞれの基準を満たす必要がある。また、検査室に対して品質保証プログラムの実施を義務付け、その順守状況を監査することで、検査の質（分析的妥当性）を保証するものである。ただ、臨床検査全体を規制の対象としているため、遺伝子検査に絞った細かな規制を望むことは難しく、限定的な効果しかないといわれている。なおワシントンやニューヨーク州では、CLIA と同等かより厳密な独自の検査室認証プログラムを有しており、両州は CLIA より免除さ

⁶³ <http://www.comlaw.gov.au/Details/F2010L01889>

⁶⁴ <http://www.bshg.org.uk/Principles.pdf>

⁶⁵ <http://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis.pdf>

⁶⁶ <http://www.cpgi.or.jp/jisyu/img/jisyu.pdf>

⁶⁷ 米国における DTC 遺伝子検査に対する規制の現状と動向について 岩江荘介、瀬戸山晃一 「体質遺伝子検査」技術に関する社会ネットワークと社会的認識の調査研究 pp. 52-62 平成 21-23 年度科学研究費補助金基盤研究（B）平成 24 年 3 月 研究代表者 山中浩司

⁶⁸ <http://www.fda.gov/MedicalDevices/DeviceRegulationandGuidance/IVDRRegulatoryAssistance/ucm124105.htm>

れている⁶⁹。

米国では国レベルの規制（連邦法等）に合わせて、州レベルでも規制が行われる。2007年に発表された Genetics and Public Policy Center の報告書⁷⁰によると、DTC 遺伝子検査は 13 の州で禁止、12 の州で特定のカテゴリーの検査のみが許可され、25 の州とワシントン DC では特に規制がないとされている。

（２）DTC 遺伝子検査に関する各種ガイドラインや見解の比較

いつ、どのような形で規制を導入するかはまだ決定されていないが、遺伝子検査に関して新たな規制を考える際には、遺伝子検査に関するガイドラインや各種団体の見解を比較・検討し、どのような項目を盛り込むべきかを考えるのは有用である。そのような意味で、遺伝子検査に関連したガイドラインや見解を比較した。

１）ガイドラインや見解が対象とする遺伝子検査

今回調査したガイドラインや見解が、どのような遺伝子検査を対象にしているかを、検査サービスの提供形態及び検査分野について調べた（表 3-2-6-1）。また、除外対象とされている遺伝子検査も記載した。

対象とする遺伝子検査は、医療の場で行なわれるもの（OECD、人類遺伝学会ガイドライン、医学会ガイドライン等）と DTC 遺伝子検査（ACMG、ESHG 等）があった。また、DTC 遺伝子検査と明記されていなくても、実質的に DTC の流通形態をとるもの（ACCP、HGC 等）もあった。検査分野では、複数の領域をカバーするもの（HGC、医学会ガイドライン、CPIGI、JCCLS 等）、健康に関連した検査に限定したもの（ACMG、ACCP、ESHG、OECD 等）が、特定疾患に限定したもの（ASCO はがん、NCB は多因子疾患）等があった。

表 3-2-6-1 ガイドラインや見解が対象とする範囲と除外する範囲

略称	包含対象		除外対象
	サービスの提供形態	検査分野	
ASHG	直接消費者が発注でき、検査結果が独立したヘルスケア提供者を介さずに直接報告される形式のサービス	①医療に関連して要求される検査 ②医療上の決断に直接関わる検査	血縁関係（父性検査や家系検査）
ACMG	DTC 遺伝子検査	特記されていないが、ヘルスケア関連	特定なし
ACCP	消費者・患者に直接的に宣伝される遺伝子検査サービス	特記されていないが、ヘルスケア関連	特定なし
ASCO	特定なし	がんの罹患性に関する遺伝子検査	特定なし
CoE	特定なし	健康目的で実施する検査で、人由来の生物学的サンプルの分析を含む	①人胎芽もしくは胎児に対して行なう遺伝子検査 ②研究目的の遺伝子検査
ESHG	DTC 遺伝子検査	健康を予測するための遺伝子検査	DTC による血縁関係や先祖の検査

⁶⁹ <http://www2.kobe-u.ac.jp/~emaruyam/archive/genome/090331SACGHS.pdf>

⁷⁰ http://www.dnapolicy.org/news.release.php?action=detail&pressrelease_id=81

略称	包含対象		除外対象
	サービスの提供形態	検査分野	
HGC	資格を持つ医療専門家の処方箋なしで、消費者が遺伝子検査を購入可能なケース ・消費者と検査提供者の間に仲介者がなく、公衆に直接提供される検査 ・非医療仲介者、例えば薬剤師や代替ヘルスケア専門家などを介して提供される検査 ・消費者から注文されるが、医療専門家がヘルスケア専門家がサービスの提供に関与している検査	診断的検査、発症前検査、キャリア検査、出生前診断、罹患性/疾病素質検査、遺伝薬理学的検査、ニュートリゲノミクス検査、ライフスタイル／行動検査、表現型検査、遺伝的血縁関係検査、出自検査	・研究目的の遺伝子検査 ・Whole genome 配列解析 ・医療専門家による専門的な研究もしくは診断行為の一部として、医療専門家が発注した検査
NCB	商業的遺伝子解析サービス	多因子疾患の遺伝的リスクを評価する検査	特記なし
ABC	インターネットを介した、遺伝子検査とゲノムワイド検査	ヘルスケア関連	特定なし
OECD	臨床目的の分子遺伝学的検査	・生殖細胞系列の DNA 配列変異、又は遺伝しうるゲノム配列の変化に直接起因し個人の健康に関連する遺伝学的検査。 ・具体的には、疾患の診断用検査、発症前の予見的検査、薬剤や治療への応答性検査、易罹患性・患者の予後・カウンセリング・治療・家族計画等に影響する遺伝性変異検査	研究目的のみで実施される検査
人類遺伝学会 見解	特に病気が疑われていない一般市民を対象とする検査で、①医療機関を通さず直接消費者に提供される検査 ②遺伝医学の専門家ではない医師・医療関係者から人間ドックにおける健診や予防診療・予防医学の名目等で提供される検査等が含まれる	①易罹患性検査 ②能力や性格に関する検査など	①医療の場で病気の確定診断・鑑別診断として実施される遺伝学的検査 ②総合的な臨床遺伝診療の場で実施される遺伝学的検査
人類遺伝学会 ガイドライン	診断目的	頻度が低く浸透率が高い単一遺伝性疾患の診断のための分子遺伝学的検査	Common Disease に対する易罹患性検査、肥満遺伝子検査等の体質検査等
医学会 ガイドライン	医療の場で行なわれる遺伝学的検査・診断	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。ゲノム及びミトコンドリア内の原則的に生涯変化せず、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情報）を明らかにする検査）	研究として行われる遺伝子検査
CPIGI	個人遺伝情報を取り扱う企業	・DNA 鑑定分野 ・体質遺伝子分野 ・受託解析分野	
JCCLS	データを被検者個人にフィードバックする場合で、医療の枠組みを超えた範囲で提供されるものも含む	ヒトより採取した検体を用いた遺伝子関連検査の全てで、以下が含まれる。 ①病原体遺伝子検査：感染症を引き起こす外来性病原体の核酸を検査 ②体細胞遺伝子検査：疾患病変部に限定し、病状とともに変化し得る一時的な遺伝子変化の情報を検出 ③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、個人識別に関わる検査等、原則的に生涯変化しない生殖細胞系列の遺伝学的情報を検出	①～③について、項目ごとに限定

2) ガイドラインや見解の記載項目の比較

今回調査したガイドラインや見解に、どのような項目が書かれているかを、表 3-2-6-2 に示した。内容を考慮せずに、記載項目の数のみで比較すると、海外では HGC が最も多

く、次いで ESGH、OECD の順であった。日本では、CPIGI のガイドラインが最も多くの項目をカバーしていた。

表 3-2-6-2 ガイドラインや見解に記載されている項目

ガイドライン・見解等 (注)	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15
記載項目															
検査の分析的妥当性	●	●		●	●	●	●		●	●	●	●	●	●	●
検査の臨床的妥当性	●		●	●	●	●	●	●	●	●		●	●	●	●
検査の臨床的有用性	●			●	●	●	●	●		●	●	●	●	●	●
検査の科学的根拠	●	●					●	●		●	●			●	●
専門家によるカウンセリングやコンサルティング			●	●	●	●	●		●	●			●	●	●
ヘルスケア専門家の関与		●		●	●	●	●		●	●	●	●	●		
個人遺伝情報や生物学的サンプルの扱い	●	●		●	●	●	●	●	●	●	●		●	●	●
消費者に提供すべき情報	●	●		●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●
インフォームド・コンセント		●		●	●	●	●		●	●			●	●	●
十分な同意能力のない個人（未成年者、高齢者等）に対する遺伝子検査					●	●	●	●	●	●	●		●	●	
多因子疾患の罹患リスク検査								●	●		●		●	●	
遺伝子検査費用の公的医療保険制度による償還				●		●			●						
検査結果を基にした 2 次的サービス提供	●					●	●							●	
広告・宣伝のあり方	●					●	●	●		●				●	
倫理委員会等による規制							●							●	
遺伝的差別		●		●	●		●	●	●						
規制当局による監視・監督体制	●			●		●				●	●				

(注) ●はその項目が記載されていることを示している。番号であらわしたガイドラインや見解は、以下の通り 1: ASHG、2: ACMG、3: ACCP、4: ASCO、5: CoE、6: ESHG、7: HGC、8: NCB、9: ABC、10: OECD、11: 人類遺伝学会見解、12: 人類遺伝学会ガイドライン、13: 医学会ガイドライン、14: CPIGI、15: JCCLS

3) ガイドラインや見解に書かれている内容の比較

①分析的妥当性

分析的妥当性を確保するための手段としては、公的な機関等による検査室の認証・評価 (ASHG、ACMG、HGC、CPIGI、JCCLS)、品質保証プログラムの実施やモニタリング (CoE、ESHG、JCCLS)、検査の標準作業手順書等の整備 (CPIGI)、検査担当者の資格・教育・訓練 (ASHG、CoE、ESHG、HGC、JCCLS) 等が主なものである。このうち分析的妥当性の確保に関して詳しく記載されているものとして、OECD のガイドライン、JCCLS のガイドライン、CPIGI の自主基準、人類遺伝学会のガイドラインがあげられる。

具体的には、各種ガイドラインや見解で以下のような推奨がなされている。

A) 検査室の認証や品質保証プログラム

- ・米国メディケア・メディケイドサービスセンター（CMS）は、DTC 遺伝子検査が CLIA 検査施設で行なわれるようにすると共に、ラボの CLIA 承認状況に関するリストを公表すべきである（ASHG）
- ・臨床検査のラボは、CLIA、州や他の認証組織による認証を受けなければならない（ACMG）
- ・遺伝子検査ラボで品質保証のプログラムを実施されているか、そのラボは定期的なモニタリングを受けているかについて、関係者による確認と対応が必要である（CoE）
- ・遺伝子検査を提供するラボは、一般的に認められた品質のスタンダードに準拠する必要がある（ESHG）
- ・遺伝子検査サービスを提供する全てのラボは、内部での品質保証システムを実行すると共に、定期的な外部品質評価を受けるべきである（ESHG）
- ・遺伝子検査は有能な機関で実施される必要があり、その能力は ISO15189 又は 17025、あるいは OECD ガイドラインと矛盾しない同等の認定で立証できる。検査所の認定を行なうためには、技能検査を通じて、検査機関のパフォーマンスの品質をモニターする必要がある（HGC）
- ・検査実施施設においては、各検査工程の標準化のための標準作業手順書（作業マニュアル）、機器の保守点検作業書等を整備する（CPIGI）
- ・検査の実施、内部精度管理の状況、機器の保守点検の実施、教育・技術試験の実施等に関する記録を作成する（CPIGI）
- ・DNA 鑑定で鑑定業務を外部委託する場合、AABB 又は CAP の認定機関に委託することが望ましい。国内の認定制度として ISO15189 又は 17025 があるが、当面は各種標準作業書の整備や外部精度管理プログラムへの参加等の実効性の高い取り組みを行っていることを確認した上で委託することが望ましい（CPIGI）

B) 検査担当者の資格・教育・訓練

- ・遺伝子検査に係わる職能団体は、DTC 検査とは如何なるものか、どのような検査が DTC で提供できるのか、そうした検査が患者に対して持つ潜在的な効用と限界についての情報を各メンバーに広めなければならない（ASHG）
- ・遺伝的サービスの提供者が、その役割を果たすために適切な資格を有しているかについて、関係者による確認と対応が必要である（CoE）
- ・遺伝子検査サービスで高い品質を確保するために、サービスを提供する担当者の適切な資格、トレーニングと継続的な教育が望まれる（ESHG）
- ・検査機関の担当者は、遺伝子検査の遂行に必要な実験的能力を確保するために、教育と訓練が施され、また、認可された基準に適合する妥当な専門資格を持っている必要がある（HGC）

C) 規制面の強化

- ・DTC 検査を含む遺伝子検査の分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性を確保するために、FDA や CMS が監視を強めるよう、また、これらに関する情報を開示するためのレジストリーを、強制的かつアクセス容易な形で作ることを推奨する (ASCO)

②臨床的有用性と臨床的妥当性

臨床的有用性や臨床的妥当性は、分析的妥当性や共に、遺伝子検査を実施するかどうかの重要なクライテリアと一般に考えられている。そのため、ASCO は「臨床的有用性が不明確な遺伝子検査は、臨床治験として行うべき」としている。また、ESHG は「未熟な遺伝子検査の DTC による商品化には反対」の立場をとっている。更に、ABC は多因子疾患の罹患性についての遺伝子検査の予測能力は高くはないとし、消費者に対し「これらの疾患ではインターネットを介した検査を受けることを差し控えるよう」提言している。その上で「もし受ける場合には、遺伝学と検査方法に詳しい医師から検査の正確な目的とその制限についての情報を入手し、リスクを最小限にする必要がある」としている。

遺伝子検査サービス利用者に対しては、臨床的有用性を証明する科学的証拠を開示すべきとの意見が多い (ACMG、HGC、OED、CPIGI、JCCLS)。科学的証拠の信頼性を保証するために、HGC や CPIGI では「ピア・レビューを受けた科学文献に載ること」を条件としている。なお、CPIGI は信頼できる科学的根拠かどうかの判断基準を、これ以外にも示している。

ASCO や NCB は、遺伝子検査供給業者への当局の監視強化を主張している。また、OECD や JCCLS は、関係者が共同して検査の臨床的妥当性と有用性を確立するために協力すべきとしている。

具体的な記載内容は、以下の通りである。

A) 臨床的有用性や臨床的妥当性の重要性

- ・遺伝子検査の臨床的有用性は、検査を個人やグループに供給するかどうかを決定するための非常に重要なクライテリアである (CoE)
- ・検査の臨床的有用性が、個人又は団体に検査を提供するかどうかを決める最も重要なクライテリアである (ESHG)
- ・多因子疾患遺伝子検査は、現時点では臨床的価値が非常に小さいと考えられるため、オンラインで提供される検査で、罹患リスクに関する情報を得ることは差し控えるべきである (ABC)
- ・ESHG は、未熟な遺伝子検査の DTC による販売には反対である。最近開発された多くの検査において、臨床的有用性の証拠は得られていないからである (ESHG)

- ・臨床的有用性が不明確な遺伝子検査（遺伝的リスクの評価を含む）は、臨床治験として行うべきである（ASCO）
- ・遺伝子検査サービスにおいては、高い品質を確保することが重要で、それには、(1) 遺伝子検査の質（例えば分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性）、(2) 遺伝子検査ラボの質、(3) サービスを提供する担当者の適切な資格、トレーニングと継続的な教育、が含まれる（ESHG）
- ・既に発症している患者の診断目的として行なわれる遺伝学的検査は、分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性を確認し、有用な場合に実施する（医学会ガイドライン）

B) 臨床的有用性や臨床的妥当性の証拠とその開示

- ・遺伝子検査の臨床的妥当性について言及する場合には、そのクレームはピア・レビューを受けた科学文献（投稿原稿を編集者以外の同分野の専門家が査読したもの）に掲載された適切な証拠によって支持されなければならない。また、遺伝子検査供給業者は、この文献に、標準対照（standard reference）を提供するべきである（HGC）
- ・検査施設は、提供する検査の臨床的妥当性と有用性に関する最新の証拠を、サービス利用者にわかるようにすべきである（OECD）
- ・DTC 遺伝子検査の提供者は、その特定の検査の基となる科学的データについて、それを記載した一次文献とともに、容易に理解できる情報を提供せねばならない（ACMG）
- ・遺伝子検査を提供する事業者は、検査を希望する消費者に対して、遺伝子検査の科学的根拠についての説明責任があることを十分認識する必要がある。また、提供する遺伝子検査が依拠する論文等が、その後の研究により結果が否定されたり、再現性が得られない等の報告が無いか、最新の研究動向を常に評価するとともに、これら情報を適切に消費者に伝える必要がある（人類遺伝学会見解）
- ・分子遺伝学的検査により、患者・家族に対して確定診断・予後判定・治療法の選択・合併症を回避するための予防的臨床検査の実施・家族計画の決定などについて、有用な情報が得られる証拠があることが重要である（人類遺伝学会ガイドライン）
- ・消費者に体質遺伝子検査を提供する場合には、どのような研究成果（科学的根拠）に基づく体質遺伝子検査であるかを明確にし、消費者に情報提供する必要がある（CPIGI）
- ・遺伝子関連検査における質保証のために、検査施設は、実施する検査の分析的妥当性、臨床的妥当性及び臨床的有用性についての情報を文書で用意しておかなくてはならない。また、提供する検査の臨床的妥当性と有用性に関する最新の証拠を、サービス利用者にわかるようにすべきである（JCCLS）

なお JCCLS のガイドラインでは、体質遺伝子検査分野の品質保証のために、科学的根拠の信頼性に関する判断基準が具体的に述べられている。信頼できる科学的根拠としては、(1) Medline がカバーするピア・レビューを受けた科学文献に掲載されている、(2) 日本人を対象集団とした関連解析又は連鎖解析である、(3) 同一研究について異なるグループから複数報告されている、(4) 最初の論文が報告されてから一定の年月が経過している、(5) 論文選択に用いた Medline の検索式を明記するなど客観性が示されている、(6) 適切な統計学的手法が用いられている、等が上げられている。

C) 臨床的有用性や臨床的妥当性の確立

- ・遺伝子検査の開発業者、製造業者、医療専門家及び検査施設は、その他関連するグループとともに、検査の臨床的妥当性と有用性、特に希少な条件での妥当性と有用性を確立するために共同すべきである (OECD)
- ・検査の開発、検査試薬等の製造者、ヘルスケアの専門家及び検査施設は、他の関係者とともに、検査の臨床的妥当性と有用性を確立するために協力すべきである (JCCLS)
- ・不適切な遺伝子検査の実施によって消費者が不利益を受けないように、学会員及び関係者は、関連する科学者コミュニティと連携を図り、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の最新の進行状況についての情報を得るとともに、遺伝子解析の意義、有用性及びその限界に関する科学的な検証を継続的に行うべきである (人類遺伝学会見解)

D) 当局の監視強化

- ・DTC 検査を含む遺伝子検査の分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性を確保するために、FDA や CMS が監視を強めるよう、また、これらに関する情報を開示するためのレジストリーを、強制的かつアクセス容易な形で作ること (ASCO)
- ・遺伝子検査の提供会社が、そのプロダクトに関して臨床的なクレームを行っていないか、監督機関はもっと注意を払うべきである。もしクレームしていれば、証拠の提供を求めるべきである (NCB)

③専門家によるカウンセリングやコンサルティング

検査実施前後の専門家によるカウンセリングやコンサルティングは、検査の種類や検査結果が与えるインパクトの大きさ等によって、その必要性や、どこまで深く相談するかが異なってくる。また、ESHG はカウンセラーが遺伝子検査提供会社に雇われている場合には、利益相反が起こる可能性を示唆している。具体的な記載内容は、以下の通りである。

A) 一般論並びにカウンセリング実施方法

- ・ 遺伝子検査サービスを受けようとする人は、専門家のアドバイスを求めることが望ましい。ヘルスケア専門家から遺伝子検査をすすめられた場合でも、その専門家が遺伝学に詳しくない場合は、別途コンサルティングを受けるべきである。検査前後におけるコンサルティングは、消費者から要求せねばならない (ACCP)
- ・ 遺伝子検査と遺伝リスク評価には、経験をつんだヘルスケア専門家による、事前と事後のカウンセリングを必ず行なうべきである (ASCO)
- ・ 検査のタイプや疾患の種類に適合した遺伝カウンセリングが提供されなければならない。カウンセリングを行なうヘルスケア専門家が、検査提供会社に雇われたり関連したりする場合には、利益相反が生じて、公平なアドバイスが損なわれる可能性がある (ESHG)
- ・ 遺伝性もしくは遺伝可能な疾患の遺伝子検査は、検査の前後にカウンセリングの適切な機会を与えられている消費者にのみ、提供されるべきである。カウンセラーは、適切な技術と能力を持つ必要があり、関連する専門機関への説明責任を負っている (HGC)
- ・ 検査前後のカウンセリングを用意すべきである。これは、当該検査の特徴、検査の限界、有害の可能性並びに検査結果の個人とその親族に対する関連性につり合ったものであり、適切なものでなければならない (OECD)
- ・ 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 (医学会ガイドライン)
- ・ 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 (医学会ガイドライン)
- ・ 消費者から説明を求められたり、相談を受けたりした場合には、(検査提供事業者は) 自社又は医師・栄養士・弁護士等各分野の専門家の協力により、サービス提供の前後に限定することなく、総合的に対応できる体制を整備する (CPIGI)
- ・ 専門家と連携した「遺伝カウンセリング」を行うことができる体制を最低限整備する (CPIGI)

B) カウンセリングの内容

- ・ 遺伝子検査後の遺伝カウンセリングには、すべての検査結果と医学的事実に基づいて行なわれ、包括的な議論と可能性がある医学的・社会的・心理的な帰結についての議論が含まれなければならない。遺伝カウンセリングは、非指示的に行なわねばならない (ABC)
- ・ 遺伝カウンセリングは、以下の要素からなるが、それぞれ独立して行われるものではなく統合的に行われる (JCCLS)
 - (1) 本人や血縁者における疾患発症の可能性、体質や身体的特性、血縁関係等を評価するために必要な情報の解釈、心理社会的状況の把握
 - (2) 遺伝様式、遺伝学的検査、健康管理、予防、社会的資源及び研究状況等に

についての情報提供

- (3) 遺伝的確率や遺伝的状况を受容し、それに適応することに基づく自律的な選択の支援

C) 検査内容によるカウンセリングの違い

- ・(1) 単一遺伝子疾患の予測に関する検査、(2) 疾患の遺伝的体質や、疾患の罹患性を検出するための検査、(3) 疾患責任遺伝子の健康キャリアを同定するための検査では、適切な遺伝カウンセリングが行なわれなければならない。遺伝カウンセリングは、非指示的に行なわねばならない (CoE)。
- ・検査のタイプと疾患に適合した遺伝カウンセリングが提供されなければならない (ESHG)
- ・カテゴリ1-6の検査並びにカテゴリ7と8で、ハイインパクトと評価された検査（注：カテゴリ分類は別添2を参照のこと）については、遺伝子検査供給業者は消費者に対して、検査実施時かその後いつでも、医療専門家の更なるコンサルテーションを受ける機会があるという情報を提供しなければならない (HGC)
- ・単一遺伝子疾患に罹患する可能性がある患者は、特別に訓練を受けた医師のコンサルティングを受け、包括的なアドバイスを受けるとともに、必要なら遺伝カウンセリングか心理的カウンセリングを受けるべきである (ABC)
- ・既に発症している患者の診断目的として行なわれる遺伝学的検査では、必要に応じて専門家による遺伝カウンセリングや意思決定のための支援を受けられるように配慮する (医学会ガイドライン)
- ・非発症保因者診断と発症前診断は、事前に適切な遺伝カウンセリングを行った後に実施する。出生前診断は、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を行った上で実施する。多因子疾患の遺伝学的検査（易罹患性診断）では、必要に応じて遺伝カウンセリングの提供方法等について考慮した上で実施する (医学会ガイドライン)
- ・DNA鑑定では、鑑定結果が法的効力を及ぼすことから、十分な法的知識・経験を有する弁護士、裁判所職員等によるカウンセリングを実施するとともに、鑑定対象者間における鑑定同意を前提とする。裁判所・弁護士等専門家からの受託を除き、DNA鑑定の知識を有する鑑定事業者社員によるカウンセリングを前提とする。鑑定結果の法的な効力及び手続き等に関しては、弁護士、裁判所職員等の専門家によるカウンセリングで補完する (CPIGI)
- ・体質遺伝子検査で、消費者から、検査結果の解釈等に関して専門的知識を要する説明を求められた場合には、医師、栄養士等を紹介できる体制を整備することが必要である (CPIGI)
- ・遺伝学的検査の検査前及び結果開示の際には、専門家による遺伝カウンセリングや意思決定の支援が受けられるように配慮されなければならない。これは、当該

検査の特徴、検査の限界、そこから生じうる利益・不利益並びに検査結果の個人とその親族への影響を配慮したものでなければならない。なお、病原体遺伝子検査や体細胞遺伝子検査でも、必要に応じて類似の対応が必要である（JCCLS）

④ヘルスケア専門家の関与

医師等のヘルスケア専門家が行なう診断目的の遺伝子検査以外で、検査実施に際してヘルスケア専門家の関与を求めているのは、以下の通りである。なお、上述したカウンセリングやコンサルティングにおいても、ヘルスケア専門家の関与が求められている。

- ・ 临床上の指示や個人に対する医療面での監督がない状態で、健康関連の情報を含む遺伝子検査を提供することは、患者の健康を損なう恐れがある。検査の目的と妥当性、その可能性と限界、臨床的重要性に関する十分な情報の提供が行なわれているかが、最も懸念される（ESHG）
- ・ 知識を持ったヘルスケア専門家が、遺伝子検査の発注と解釈に係わるべきである。資格を持った医療遺伝学者や遺伝カウンセラー等の遺伝学専門家は、消費者の意思決定（ある検査を受けるべきか、結果はどう解釈するのか等）を助けることができる。また、遺伝学専門家が関与しておれば、遺伝子検査に伴うリスク（インフォームド・コンセントの欠如、不適切な検査、結果の間違った解釈、フォローアップ・ケアの欠如等）を減らすことができる（ACMG）
- ・ 遺伝子検査は、そのためにライセンスを受けた施設でのみ行え、かつヒト遺伝学か医療遺伝学の訓練を受けた特別な医師や、病気と体質の治療や診断に特化した医師が発注した場合にのみ実施できる（ABC）
- ・ 一般市民を対象とした遺伝子検査においては、その依頼から結果解釈までのプロセスに、学術団体等で遺伝医学あるいは当該疾患の専門家として認定された医師等（臨床遺伝専門医等）が関与すべきである（人類遺伝学会見解）

⑤個人遺伝情報や生物学的サンプルの扱い

個人遺伝情報や生物学的サンプルの扱いについては、今回調査したほとんどのガイドライン・見解が言及しており、取扱いのポリシーに関するものから、プライバシーやデータのセキュリティ保護のための具体的な手法に関するものまで、様々なものが存在する。情報量が極めて多いため、代表的なもののみを取り上げるとともに、分類を試みた。なお、この分類はあくまで理解しやすいように便宜的に行なったものであり、専門的な観点からの分類はない。

A) 個人（遺伝）遺伝や生物学的サンプル取扱いの基本方針

個人遺伝情報や生物学的サンプル取扱いの基本方針は、様々な形で触れられている。

例えば CoE では「個人情報については、それが保護される権利、それを知る権利、知らない権利が、尊重されなければならないとしている」。また、プライバシーやデータのセキュリティ保護のための基本方針（ポリシー）を開示すべきとの意見も多い。

- ・だれでも自分の個人生活を尊重する権利を持っており、特に遺伝子検査から得られる個人情報の保護に対する権利を有する。遺伝子検査を行なう人は誰でも、この検査から導かれる自分の健康に関する情報を知る権利を有する。情報提供を希望しない人の願いは尊重されなければならない（CoE）
- ・個人は自らの健康情報と遺伝情報に対する権利がある。しかしながら、この知る権利は、個人を不適切な遺伝情報や不適切な検査から守る必要性にも十分に配慮して行使されなければならない（ESGH）。
- ・個人遺伝情報を医療や健康サービス等に用いる場合には、その取扱いによっては倫理的・法的・社会的問題を生ずる可能性があることから、個人遺伝情報は、本人及び血縁者の人権が保障され、社会の理解を得た上で、厳格な管理の下で取り扱われる必要がある（CIPGI）
- ・DTC 遺伝学的検査を提供する会社は全ての遺伝情報についてプライバシーを保ち、HIPAA を遵守する件も含めて、彼らのプライバシーポリシーを開示しなければならない（ASHG）
- ・遺伝子検査を提供するラボは、プライバシーポリシーを書面で作成し、受検を考えている消費者がそれに簡単にアクセスできるようにしなければならない（ASCO）

B) ガイダンスや法律等の遵守

遺伝子検査のための生物学的サンプルと個人遺伝情報は、専門的なガイダンスや法律に従って、適正に処理されなければならないのと意見は多い（HGC、ESGH、JCCLS 等）。

- ・遺伝情報は、機密に属する個人情報であって、最高レベルのセキュリティと機密性を必要とする。同定可能な個人と連結可能な個人情報と遺伝情報を含む記録は、専門的なガイダンス並びにデータ保護と守秘義務に適用される法律に従って、プライバシー保護及びセキュリティの対象とすべきである（HGC）
- ・バイオメディカルの研究、ヘルスケア、マーケティングにおいては、関連した倫理的な原則並びに遺伝子検査に関する国際的な条約や勧告を尊重しなければならない。また、上記の全ての観点を考慮した国が認めたガイドラインを作成し、それに従わねばならない（ESGH）
- ・個人遺伝情報は個人情報保護法とそれに基づくガイドラインに従って保護されなければならない。

C) 倫理委員会等による審査

HGC、JCCLS 等では、遺伝子検査に関連する事業や研究が適正に行なわれるかを審議するために倫理委員会等の設置を求めている。

- ・消費者の生物学的サンプルや個人の遺伝的データは、研究倫理委員会（REC）やその他の関連する権限のある当局によって承認された研究に限定して使用されなければならない（HGC）
- ・事業者は、事業が適正であることを担保するために、独自の個人遺伝情報取扱審査委員会を設置するか又は JBA 個人遺伝情報取扱審査委員会等第三者による認証を受けるよう努力する（CPIGI）

D) 生物学的サンプルや遺伝情報の保管、廃棄等

今回調査したガイドライン・見解では、生物学的サンプルや遺伝情報の保管、廃棄等は、セキュリティを確保した条件下で、法的・倫理的・専門的基準に従って行うべきとの記述が多い。また、生物学的サンプルや遺伝情報の保管、廃棄等に関する情報（会社の経営変化時の扱いを含む）を、消費者に提供すべきとの意見も多い。

- ・遺伝子検査のための生物学的サンプルの使用・貯蔵・輸送・廃棄は、法的・倫理的・専門的基準に従って行われなければならない。また、性質、目的及び保存の最長期間について、特定する必要がある。また、生物学的サンプルの使用・保存・輸送・廃棄は、セキュリティを確保した条件下で行なう必要がある（HGC）
- ・生物学的サンプルは、そこから得られる情報のセキュリティと秘密保持が確保できる条件でのみ、使用と保存が認められる（OECD）
- ・遺伝子関連検査のために収集した検体試料の使用、保管、移転及び廃棄は、法的・倫理的・専門的規範に則って行われなければならない（JCCLS）
- ・DTC 遺伝子検査を提供する会社は消費者に対し、そのプライバシーを守り、データの機密性を保持し、そのセキュリティを守るための手法を伝えると共に、検査が終わったらサンプルとデータをどうするかを説明し、会社が売却されたり破産したりしたときにサンプルとデータがどうなるかの明確なプランを示さなければならない（ESGH）
- ・インフォームド・コンセントの文書に盛り込む内容；試料の取扱い、個人情報の取扱い、検査後の試料の取扱い（CPIGI）
- ・遺伝子検査供給業者が取引を停止する場合は、消費者の生物学的サンプルを確実に廃棄するか、あるいは消費者から得られた同意の内容に従って、その責任を移転させるように図る必要がある（HGC）
- ・多因子コモン・ディディーズの罹患性に関する遺伝子検査を提供するすべての会社は、消費者がその検査を購入する前に…以下の情報を…消費者が入手できるようにすべきことを提言する。データのセキュリティに関する取り決め（会社の管理が変わる場合も含めて）

E) 匿名化による安全管理措置

個人遺伝情報を保護するための匿名化による安全管理措置については、CPIGI と

JCCLS が詳しく述べている。例えば、CPIGI では消費者から検査等に用いる試料等を受領する際にはまず匿名化するように規定している。その上で、DNA 鑑定等の実務を業務委託する場合には、試料は匿名化した後に直接検査部門へ送付し、関係書類は別便にて管理部門に直接送付する等の安全管理措置を取るべきとしている。また、HGC、CPIGI、JCCLS 等では、検査を受けようとする消費者に対して、匿名化を含む安全管理措置に関する情報を提供すべきとしている。

F) 任意の二次的目的のための使用

生物学的サンプルや個人情報、当初の目的とは異なる二次的目的（会社が独自に行なう研究等）に使用する場合には、新たにインフォームド・コンセントを取り直すこと、事前にその可能性を消費者に伝えること、使用目的の詳細を消費者に伝えることなどが述べられている。

- ・もしサンプルやデータを研究用途に用いるのであれば、その旨は消費者に明白に伝えられるべきで、また、別個の同意を非強制で取得せねばならない（ESGH）
- ・遺伝子検査供給業者が消費者の生物学的サンプルや関連付けられた個人情報又は遺伝的データを研究目的のために使用しようとするときは、消費者は以下の点を知らされる必要がある。①その研究は、研究倫理委員会、もしくは他の適切な組織によって承認されているか、②生物学的サンプルとルデータが移動させられるか、あるいはバイオバンクかデータベースに保存されるのか、③生物学的サンプルのセキュリティを確保するための手段。また、消費者は研究に参加することで生じるリスクや潜在的な利点、更にはそれらに関連した研究成果のフィードバックを受け取るかどうかについても、知らされるべきである（HGC）
- ・遺伝子検査の承諾を取得する前に、遺伝子検査供給業者が消費者に提供すべき情報（一部）：生物学的サンプルを、追加研究など任意の二次目的に使用する可能性があるかどうかの情報（HGC）
- ・インフォームド・コンセントの説明文書に含める内容（一部）：精度管理の目的での匿名化での使用等の二次的使用の可能性（JCCLS）

G) 血縁者への情報開示

遺伝子検査の結果は、検査を受けた本人以外の血縁者にも影響を及ぼす場合がある。血縁者のベネフィットにつながる場合には、個人の遺伝子検査結果を、血縁者に開示することをすすめる意見もあるが、慎重な取扱いが必要とされている。

- ・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、血縁者等を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を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得る。

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（日本医学会）

- ・ 遺伝子分析の結果を正しく評価するために受検者の血縁者の関与が必要である場合や、受検者の血縁者が疾患の大きなリスクを抱えていると考えざるを得ず、そのため受検者に対して、血縁者が遺伝子検査やカウンセリングを受けるように示唆する事が必要な場合には、遺伝子検査を発注した医師の関与が必要である（ABC）
- ・ ある人に対して実施した遺伝子検査の結果が、家族の他のメンバーの健康に係わる場合には、検査を受けた人はそのことを知らされるべきである（CoE）

H) 生物学的サンプルの本人確認

インターネット等を介した DTC 遺伝子検査では、採取した粘膜細胞、唾液等の生物学的サンプルが本人由来かの確認が困難であることが懸念されている。

- ・ 遺伝子検査供給業者は、検査する生体試料が、サンプル提供者として特定された者から得られたものであることを保証するために、合理的な措置をとらねばならない（HGC）
- ・ DNA 鑑定のために試料を提供した当事者の確認については、写真付きの公的身分証明書（運転免許書、パスポート、住民基本台帳カード、外国人登録証明書等）による確認を基本とし、該当する身分証明書を所有しない場合、便宜的に健康保険被保険者書、母子手帳、住民票の写し等も可とする。また、当事者の確認には、上記の身分証明書のコピー又は登録番号の控えのほか、本人の写真及び指紋（右手親指が原則）、本人又は保護者の署名を本人確認の証拠として記録に残すこととする（CPIGI）
- ・ インターネットベースの遺伝子検査の更なる潜在的な問題は、検査のプロバイダー会社が、解析のために届いた DNA が、検査対象者本人のものかどうか確認できない点である（ABC）
- ・ DTC 遺伝子検査の会社は、検査依頼者のものとしてサンプル・プロバイダーから得た生物学的サンプルが、その人のものであることを保証するシステムを持っていない（ESGH）

I) インターネットやメール等の媒体を介する情報伝達における安全性への懸念

- ・ 遺伝子検査供給業者は、個人情報と遺伝データの機密性を保持できる方法で、検査結果を提供する必要がある。結果を電子的に提供する場合は、データの機密性を維持するために、適切なセキュリティ対策を確保しなければならない。電子メールを介して検査結果を送信する場合は、それが一般的に安全ではないことを、消費者に気づかせるようにすべきである（HGC）
- ・ インターネットを介した遺伝子検査では、権限の無い人がデータ（個人情報並び

に遺伝分析の詳細)にアクセスすることを完全に防ぐことはできない(ABC)

⑥消費者に提供すべき情報

遺伝子検査を受けようとする消費者に対して、インフォームド・コンセント、カウンセリング、公的機関や遺伝子検査提供会社が運営するインターネットサイト等を通じて、遺伝子検査に関する正確かつ十分な情報を提供することは非常に重要である。そのため、今回調査した全てのガイドラインや見解等で、消費者に提供すべき情報を記載している。これらのうち、特に詳しく記載しているのは、HGC のガイドラインと CPIGI の自主基準である(表 3-2-6-3)。

表 3-2-6-3 遺伝子検査に際して消費者に提供すべき情報

分類	ガイドラインや見解	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15
	消費者に伝える情報															
遺伝子検査一般	遺伝学や遺伝子検査に関する一般的情報							●						●		●
疾患	検査対象とする疾患や病態の名称、病態生理、疫学的事項などの説明												●	●		●
	検査対象遺伝子に関する情報				●			●					●	●	●	
	病気の治療法について（入手可能性、又は治療法のウム）	●			●				●					●		●
検査全般	検査の目的とその限界		●	●		●	●	●	●	●	●		●	●	●	
	検査実施に伴うリスク（１）全般	●			●		●	●	●						●	
	検査実施に伴うリスク（２）保険や雇用へのインパクトの可能性		●				●	●	●						●	
	検査実施に伴うリスク（３）血縁者への影響	●	●		●				●					●		
	検査実施に伴うリスク（４）webを介して情報交換するリスク						●									
	検査実施によるベネフィット				●		●		●						●	
検査の質確保	分析的妥当性に関する情報（検査室の承認、検査方法のSOP化等）	●	●		●			●				●	●		●	
	臨床的妥当性や臨床的有用性に関する情報							●	●				●	●		
	検査実施にあたっての科学的証拠	●	●						●						●	
検査結果の扱い	結果のフォーマット並びに表現法							●						●	●	
	結果の解釈とその情報的価値	●	●	●	●	●			●	●		●			●	
サンプルとデータの扱い	個人情報の機密性とサンプルのセキュリティ	●	●		●		●	●	●			●			●	●
	サンプルやデータの保存方法や保存期間						●	●							●	
	検査終了後のサンプルやデータの扱い						●								●	●
	データやサンプルを、将来研究に用いる可能性と、その際の手続き等				●		●	●								
	科学の進歩等に伴うサンプルの再検査の可能性							●								●
	第三者がサンプルやデータにアクセスする可能性とその手続き						●	●	●						●	●
	会社が業務停止や経営権が変わった場合のサンプルやデータの扱い							●	●							
その他	遺伝子検査を受けない、あるいは中断という選択肢				●									●	●	
	ヘルスケア専門家によるカウンセリングの入手可能性							●	●					●	●	
	二次的サービスを提供する場合は、その科学的根拠							●							●	

分類	ガイドラインや見解	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15
	消費者に伝える情報															
	消費者の苦情への対応							●								
	倫理委員会等による承認							●							●	

(注) ●は該当する項目が消費者に伝えるべき情報として記載されていることを示す。番号であらわしたガイドラインや見解は、以下の通り 1: ASHG、2: ACMG、3: ACCP、4: ASCO、5: CoE、6: ESHG、7: HGC、8: NCB、9: ABC、10: OECD、11: 人類遺伝学会見解、12: 人類遺伝学会ガイドライン、13: 医学会ガイドライン、14: CPIGI、15: JCCLS

⑦十分な同意能力のない個人（未成年者、高齢者等）に対する遺伝子検査

これについては、CoE、ESHG、HGC、NCB、ABC、人類遺伝学会見解、医学会ガイドライン、CPIGI が言及している。特に CoE のガイドラインは、同意能力のない個人の保護に重点を置いている。

検査実施にあたっては、「同意能力のある代理人等による確認を求め、未成年に対しては（特別の事情がない限り）同意能力が獲得されるまで検査を延期する」という見解が多数を占める。それ以外では、ESHG は「DTC 遺伝子検査は法的な成人に達していない個人に提供されるべきではないとしている。また、ABC は「両親や法的後見人が未成年や同意能力の無い人から DNA サンプルを採取し、インターネットを介した遺伝検査に送ることを差し控える」ように、強く推奨している。更に NCB も、多因子コモン・ディディーズの罹患性検査を受ける場合の条件を明示する一方で、「現時点ではこのような遺伝子検査は、特に小児にとって適切な利益を与えるものとは思えない」としている。

A) 検査の制限

- 同意能力のない人に対する遺伝子検査は、検査を受ける個人に対する直接的な利益がある場合だけ実施できる。ただし、いくつかの条件が満たされた場合には、例外的に家族の利益のために検査を認めることができる（CoE）
- 未成年者や無能力者に対する不適切な検査を防ぐために、特別の措置が取られるべきである。DTC 遺伝子検査は、法的な成人に達していない個人に提供されるべきではない（ESHG）
- 小児の DNA 検査は、遺伝子検査が UK National Screening Committee のクライテリアを⁷¹ 満たし、かつ親の適正な同意が得られている場合のみ実施すべきである（NCB）
- 現時点では、多因子コモン・ディディーズのリスクプロファイルを提供する遺伝子検査は、特に小児にとって適切な利益を与えるものとは思えない（NCB）
- 両親や法的後見人が未成年や同意能力の無い人から DNA サンプルを採取し、インターネットを介した遺伝検査に送ることは、差し控えなければならない（ABC）

⁷¹ UK National Screening Committee (NSC) は、遺伝子スクリーニングを含む、住民スクリーニングに関するクライテリア（別添 1）を設定し、政府と NHS（英国医療サービス）に推奨している。

B) 検査実施時期の延期（未成年を対象）

- 同意を与えることができない未成年に対する遺伝子検査は、検査の延期が健康や幸福に悪い影響を与えない限り、その人が同意能力を獲得するまで延期するべきである（CoE）
- カテゴリー1-6 の検査⁷²⁾（並びにカテゴリー7 と 8 で、ハイインパクト⁷³⁾と評価された検査）は、他の要因から小児期に検査をすることが臨床的に意義あると認められない場合には、同意能力が獲得されるまで検査を延期する必要がある（HGC）
- 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（医学会ガイドライン）

C) 検査実施の許可

- 未成年者並びに心的障害、疾患や類似の理由で遺伝子検査に同意を与える能力のない個人に対しては、代理人か、当局か、法律に従って提供される人か組織のいずれかが認めた場合にのみ、遺伝子検査を行なうことができる。また、この許可は関係する人の最善の利益の観点から、いつでも取り消すことができる（CoE）
- 検査実施には、関係者間での合意を得た上で、本人の利益代表者から代理で同意を得ることが必要である（CPIGI）
- すでに発症している疾患の診断目的の検査と、未成年期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検査では、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。当該被検者の最善の利益を優先し、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（医学会ガイドライン）

D) その他

- 同意能力がない個人に対する遺伝子検査は、その個人、当局、その認可が必要な組織に対して、適切な情報が事前に与えられるべきである。この情報は検査対象で同意能力がない個人に対しても、その理解能力に応じて提供されるべきである（CoE）
- カテゴリー1-6 の検査（並びにカテゴリー7 と 8 でハイインパクトと評価された検査）では、検査の延期が小児の健康に有害である場合や、検査結果が小児の健康管理に大きな変更をもたらす場合には、あらゆる医学的介入又はスクリーニング

⁷²⁾ HGC のガイドラインがカバーする遺伝子検査は、カテゴリー1-11 に分類されている。その分類を別添2に記載した。

⁷³⁾ HGC のガイドラインでは、検査提供業者は、提供する検査の性質と、検査が与えるインパクトの両方を考慮しなければならないとしている。インパクト・クライテリアは、別添3に記載した。

を手配し、またその後のケアのために適切な処置を行なうことに責任を持つ医療専門家によって検査が計画されなければならない（HGC）。

⑧多因子疾患の罹患リスク検査

NCB のガイドラインは、多因子コモン・ディディーズの遺伝検査を対象としている。そこでは、多因子疾患の罹患リスク検査に関し、以下の8つの提言を行なっている。

- A) 遺伝子検査の提供会社が、そのプロダクトに関して臨床的なクレーム（注：臨床的有用性や臨床的妥当性への言及の意味）を行なっていないか、監督機関はもっと注意を払うべきである。もし、クレームしていれば、証拠の提供を求めるべきである。
- B) 遺伝子検査が、検査を受けた者の健康と心理に与えるインパクトと効果について、公的なヘルスケア機関による独立した研究が行なわれるべきである。
- C) 公的な資金で運営される適切なヘルスケア機関の web サイトに、営利会社から提供された DTC 遺伝子分析サービスに関する一般情報をのせるべきである。なおこの一般情報には、潜在的なリスクとベネフィット、臨床的妥当性を確立する上での困難性、治療法が得られない疾患発見の可能性、小児を特別に扱うこと、現時点もしくは将来において、消費者が遺伝子検査結果を生命保険、担保保険、旅行保険会社に伝えなければならないかどうかについて、が含まれる。
- D) 遺伝子分析を提供するすべての会社は、消費者がその検査を購入する前に、素人でも理解できる言葉で書かれた以下の情報を、わかりやすい場所におき、消費者が入手できるようにすべきである。
 - ・サービスを行なう業者
 - ・その業者の所在地
 - ・検査結果の解釈の基となる証拠
 - ・検査の限界（結果は確率的かつ現時点の研究結果に依存しており、変わりうることを含む）
 - ・検査結果は資格を持つ医療関係者や遺伝カウンセラーによる解釈を必要とするかもしれないこと
 - ・健康に係わる深刻な問題の発見や、家族の遺伝的關係が明らかにされる可能性
 - ・消費者に伝達されるリスクの性質（即ち絶対的リスクか相対的リスクか）
 - ・消費者が遺伝子検査として受け取った結果について、生命保険、担保保険、旅行保険会社に何らかの宣言をしなければならないことに関するアドバイス
 - ・情報やデータにアクセスできる第三者（もしあれば）
 - ・臨床的妥当性の限界から、検査結果単独で医療の判断決定に用いるべきでないこと
 - ・臨床的妥当性が要求する事項を満たさない検査は、小児に実施すべきでないこと
 - ・データのセキュリティに関する取り決め（会社の管理が変わる場合も含めて）
 - ・資金調達（funding）並びに宣伝に関する取り決め

- ・公的なヘルスケア・サービスの web サイトのどこに、このタイプのサービスに関する独立した情報を見つけることができるか

E) 消費者が検査を購入する際に、DNA を検査される人（小児の場合には親権を持つ人）による同意を確認する宣言書を検査会社が消費者に求めるべきである

F) 小児については、①遺伝子検査が UK National Screening Committee のクライテリアを満たし、かつ、②法的に有効な親の同意が得られている場合にのみ実施して良い。また、このような検査を行なうには、重篤な疾患で、検査の正確性と有効性が検証されており、早期の検出で疾患が同定された小児が有効な治療法や治療的介入を入手できることが必要である。なお、現時点では、多因子コモン・ディディーズのリスクプロファイルを提供する遺伝子検査は、特に小児にとって適切な利益を与えるものとは思えない。

G) ヘルスケア専門家と専門的スタンダードの訓練に責任がある組織（英国の Royal Colleges や General Medical Council 等）は、DTC 個人遺伝子プロファイリングサービスに関してアドバイスを行なう場合のベストプラクティスについて、ヘルスケア専門家を訓練し助言するべきである。

H) 遺伝子プロファイリングを提供する会社は、会社が破産申請したり経営権が変わったりしたときに、個人遺伝情報がどうなるかについて、詳しい情報を提供するべきである。その情報は、消費者が購入前に入手可能にしなければならない。

その他のガイドラインや見解では、いずれも消費者が適切な情報を提供されることの重要性を強調している。例えば、CPIGI は体質遺伝子検査（多因子疾患の罹患性検査を含む）を受託する際の消費者への情報提供に関する基本的な考え方を提示している。更に ABC や医学会ガイドラインでは、以下のように触れられている。

- ・多因子疾患遺伝子検査は、現時点では臨床的価値が非常に小さいと考えられるため、オンラインで提供される検査で、罹患リスクに関する情報を得ることは差し控えるべきである（ABC）
- ・多因子疾患のインターネットを介した遺伝子検査を受ける人は、検査の正確な目的とその制限についての情報を得るべきで、遺伝学と検査方法に詳しい医者から医療情報を入手し、リスクを最小限にする必要がある（ABC）
- ・多因子疾患の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、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、の提供方法等について考慮した上で実施する（医学会ガイドライン）

⑨遺伝子検査費用の公的医療保険制度による償還

遺伝子検査費用の公的医療保険制度による償還について言及しているのは、ASCO、

ESHG、ABC である。ASCO は臨床的有用性が認められる遺伝子検査は、対象者を広げ、また、Medicare や Medicaid でのカバーを拡大すべしとの積極的な考えである。一方、ESHG は、臨床的有用性に加えて質保証のクライテリア等に合致した検査のみ、社会保障制度による保証が行なわれるべきと主張している。また、ABC はインターネットを介した多因子疾患の罹患性検査が増加すると、その結果の解釈相談等で公的医療制度が使われる可能性があり、結果として他の患者が恩恵を受けるはずである公的医療制度に影響を与えることを示唆している。

- ・臨床的有用性が認められている遺伝子検査や予防的ケアについては、第三者による償還が広がることに賛成である。歴史的にあまり顧みられなかったグループが検査を受けることを可能とする方策を採るべきである。そこには Medicare や Medicaid がカバーする範囲を広げること、検査の取り込みや有効性を増やすための新規でかつ文化的にセンシティブなアプローチが含まれている (ASCO)
- ・健康に関する欧州連合加盟国のオーソリティーや規制当局によって確立されたクライテリアと、品質に関するクライテリアを満たした場合のみ、遺伝子検査をヘルスケア制度に持ち込むべきである。臨床的有用性が証明されたかそれが明らかである遺伝子検査のみ、社会保障制度による保証が行なわれるべきである。そのような検査に対する公平なアクセスも重要である (ESHG)
- ・インターネットを介した多遺伝子・多要素疾患の検査には、「分配の公正」の問題が含まれている。例えば、検査結果の解釈で助けを求めている人や、予防的な措置を取るためにアドバイスを求めている人は、彼らの家庭医と相談する可能性があり、それは公的医療制度で支払われる。このようなコンサルテーションは、他の患者に使う時間を奪う事になるかも知れない (ABC)

⑩検査結果を基にした 2 次的サービス提供

遺伝子検査の結果を基に、薬やダイエット食品の販売や運動指導等の 2 次的サービス提供に関して言及しているのは、ASHG、ESHG、HGC、CPIGI である。ESHG はこのような行為に不賛成の立場を明言している。一方、ASHG、HGC、CPIGI は、2 次的サービスを提供するのなら、その科学的根拠や代替法等の開示を求めている。

- ・検査結果に基づいて、ライフスタイルの変更、栄養療法、薬物治療、その他の治療を提言しようとする会社は、検査を受けた人がそのような処置を実施した場合と、実施しなかった場合の効果に関して、臨床的な証拠を開示しなければならない (ASHG)
- ・検査提供会社（あるいは他の会社）が、薬やビタミンや補助栄養食品を販売するために、個人の詳細情報や遺伝情報を用いることは賛成できない (ESHG)
- ・検査結果に基づいて、遺伝子検査供給業者が消費者に栄養剤やサプリメントなど

の治療製品を購入するよう勧めるときには、以下の情報を消費者が入手できるようにしなければならない（HGC）

- (1) 遺伝子検査の結果と当該商品の有効性の相関についての情報
- (2) 遺伝的マーカーと相関する体質に関連して、予防又は治療的価値を有することが知られている他のライフスタイルの選択や行動の変更に関する情報
- (3) 推奨される治療的製品を、消費者が他から購入できるかについての情報

- ・体質遺伝子検査を受けた消費者に 2 次的サービスとして各種商品等を提供する際には、原則として体質遺伝子検査の結果だけではなく、血液検査等各種の調査結果、生活習慣等の聞き取り調査の結果を踏まえ、それらの調査結果を医師や栄養士等の資格を持つ専門家が総合的に判断して、消費者にサービス提供を行う必要がある。また、その際には、サービス提供に関する科学的根拠を明確にした上で消費者に情報提供する必要がある。（CPIGI）

⑪遺伝的差別

遺伝子検査の結果を基にした遺伝的差別に言及したガイドラインや見解は、以下の通りである。なお前述した GINA のように、遺伝的差別を法律で規制している国もある。

A) 遺伝形質を元とした差別の禁止

- ・遺伝形質を基とした差別は、いかなる形式であっても禁止する。その遺伝子の性質に関連して烙印を押す行為も防止しなければならない、そのための適正な方法をとるべきである（CoE）

B) 遺伝子結果や生体由来物質の収集・要求等の禁止

- ・雇用者や保険会社とその関係者が、従業員、求職者、保険契約者もしくは保険適用者の、遺伝子検査の結果や生体由来物質の収集、要求、受け入れもしくは使用は禁止する（ABC/GTA）

C) 消費者への情報提供

- ・雇用と保険における潜在的な差別の問題や、他の家族メンバーに対するインパクトの可能性については、検査を受ける前に議論されなければならない（ACMG）
- ・遺伝子検査実施の承諾を取得する前に、遺伝子検査提供会社が消費者に提供すべき情報として、生命保険を購入する際に、遺伝子検査の結果が影響を及ぼす可能性のある旨の陳述が含まれる（HGC）
- ・公的な資金で運営される適切なヘルスケア・サービスの web サイトに、「現時点もしくは将来において、消費者が遺伝子検査の結果を、生命保険、担保保険、旅行保険会社に伝えなければならないかどうかについて」の情報を載せるべきである（NCB）

- ・雇用者や保険者による遺伝的差別のリスクとそれからの保護について、インフォームド・コンセントに盛り込む必要がある（ASCO）

⑫遺伝子検査の監視・監督体制

遺伝子検査が適正に行なわれているかチェックするために、監視・監督体制の確立や強化に触れているものも多い。

A) 監視・監督の強化

- ・遺伝子検査を監視・監督する体制の確立を早急に検討すべきである（人類遺伝学会見解）
- ・DTC 検査を含む遺伝子検査の分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性を確保するために、FDA や CMS が監視を強めるよう、また、これらに関する情報を開示するためのレジストリーを、強制的かつアクセス容易な形で作ることが必要である（ASCO）
- ・未熟な遺伝子検査が市場に出たり臨床で用いられたりすることを防ぐために、規制面での監視が必要である（ESHG）
- ・政府・規制機関は、検査施設が質保証基準を満たさない例を監視し、これに対処するような制度を整備すべきである（OECD）
- ・メディケア・メディケイドサービスセンターは、検査の分析的妥当性及び遺伝学的検査の検査施設の質を確認するために、CLIA の下に遺伝学的検査専門の部署を創設すべきである（ASHG）

B) ガイドラインの作成

- ・健康目的の DTC 遺伝子検査については、国が認めたガイドラインを作成し、それに従わねばならない（ESHG）

⑬宣伝と広告

DTC 遺伝試験では、消費者に対して虚偽の広告や誤解を招く宣伝等が行なわれる可能性があり、そのような行為を規制するのも極めて重要である。具体的には、法律やガイドラインへの準拠、規制当局による監視・監督等の方法が上げられている。

A) ガイドラインや法律への準拠等

- ・米国食品医薬品局（FDA）と FTC は共同して、DTC 検査会社に対して、宣伝文が真実か、誤解を招かないか、更に特定の検査については科学的限界を適切に説明しているかについて確実にするためのガイドラインを作成すべきである（ASHG）
- ・遺伝子検査の宣伝は、薬や医用機器の宣伝に適応されるのと同じ国際的なスタンダードとガイドラインに準拠すべきである（ESHG）

- ・事業者が提供する検査・商品等に関する広告は、医師法、薬事法、健康増進法、食品衛生法等関連する法令等を遵守する。体質遺伝子検査の広告を行う際には、事実に相違する、あるいは消費者を誤解させるような広告等を行わないよう関連する法令等に留意する（CPIGI）
- ・遺伝子検査供給業者は、遺伝子検査や他の臨床サービスを含む医療検査の広告に関係した法律や自主規範に準拠すべきで、また、一般的なガイダンスにも従うべきである（HGC）

B) 規制当局による監視・監督等

- ・米連邦取引委員会（FTC）は、DTC 検査について偽りの又は誤解を招くような宣伝文を提供している会社に対して一定の行動をとるべきである（ASHG）
- ・遺伝子検査の提供会社が、そのプロダクトに関して臨床的なクレームを行っていないか、監督機関はもっと注意を払うべきである。もし、クレームしていれば証拠の提供を求めるべきである（NCB）

C) 広告・宣伝の内容

- ・遺伝子検査の宣伝は、正確で誤解を生むものであってはならない。そのクレームは透明性がありかつ現時点の証拠によって支えられる必要がある。また、検査の限界並びにリスクとベネフィットに関する完全で正確な情報が提供されるべきである（ESHG）
- ・分子遺伝学的検査と機器に関する広告・宣伝及び技術文句には提供される検査の特徴と限界が正確に記載されるべきである（OECD）
- ・遺伝子関連検査施設は、提供される検査の性質と限界、すなわち分析的妥当性、臨床的妥当性及び臨床的有用性に関する情報を開示すべきである。検査に関する広告、宣伝が行われる場合にはこれらについて正確に記載される必要がある（JCCLS）

(別添 1) UK National Screening Committee の遺伝子スクリーニング・プログラムのクライテリア (UK National Screening Committee: criteria for genetic screening programmes)

(英文)

The NSC criteria include:

- the condition should be serious;
- the condition should be understood;
- psychological implications of carriers should be understood;
- the test should be simple, precise and validated;
- the programme should be acceptable to health professionals and the public;
- there should be an effective treatment or intervention available for people identified through early detection;
- the screening programme should be effective in reducing mortality or morbidity;
- evidence-based information, explaining the consequences of testing, investigation and treatment, should be made available to potential participants to assist them in making an informed choice;
- the benefit should outweigh any physical and psychological harm caused;
- the programme should represent value for money; and
- all other options for managing the condition should have been considered.

(訳文)

UK National Screening Committee (NSC) のクライテリアには、以下が含まれる

- 重い疾患であること
- 疾患が理解されていること
- キャリアの心理学的含意が理解されていること
- 検査が簡単、正確で妥当性があること
- ヘルスケア専門家と一般大衆に受け入れられる検査であること
- 早期の検出で（疾患リスクが）同定された人々が利用できる、効果的な治療や医療的介入があること
- スクリーニング・プログラムが、有効的に死亡率や罹患率を減らすこと
- 潜在的な患者を援助するために、検査から得られる帰結や研究と治療に関する証拠に基づいた情報を、自由な選択により入手可能とすること
- ベネフィットが、引き起こされる物理的、心理的な害より大きいこと
- その（スクリーニング）プログラムが金銭的価値と相当すること
- 疾患を制御する、あらゆる他の選択肢が考慮されていること

(別添 2) HGC のガイドラインがカバーする遺伝子検査のカテゴリー

(英文)

Genetic tests covered by these Principles may be categorised in the following way:

1 Diagnostic tests	Tests intended to diagnose a medical condition in a person with symptoms and/or signs.
2 Pre-symptomatic tests	Tests intended to predict that an asymptomatic person has a high probability of developing a condition, for example, BRCA tests for breast cancer and mutation testing in some autosomal dominant single - gene disorders, such as Huntington Disease. This is sometimes referred to as predictive testing.
3 Carrier testing	Tests intended to show that a person is a carrier of a condition, so that although they are not themselves affected, there is a risk they may have affected children.
4 Prenatal diagnostic tests	Tests intended to identify medical information about a fetus or to establish fetal sex.
5 Susceptibility/ Predispositional health tests	Tests intended to provide an indication of the absolute lifetime risk and/or relative risk of an individual developing a condition compared with the general population for example, APOE tests for Alzheimer' s disease and tests for Age Related Macular Degeneration.
6 Pharmaco- genetic tests	Tests intended to predict the response profile of an individual to a drug or course of therapy
7 Nutrigenetic tests	Tests intended to provide information about an individual' s responsiveness to a particular nutrient or diet and how this affects metabolism, health
8 Lifestyle/behaviour al test	Tests intended to provide information about an individual' s: • behavioural propensities • performance capacities (physical or cognitive) or • response to certain environmental conditions and that are designed to assist the individual to modify the outcomes of any of these by elective changes in behavior (not including the administration of prescribed medicines) .
9 Phenotype tests	Tests intended to provide information about how an individual' s phenotype is conditioned by their genotype, for example, tests that indicate the genetic basis of a person' s eye color
10 Genetic relatedness tests	Tests intended to determine/or provide information about a genetic relationship, including paternity and maternity tests.
11 Ancestry tests	Tests intended to provide information about an individual' s relatedness to a certain ancestor or ancestral group and/or how much of an individual' s genome is likely to have been inherited from ancestors from particular geographical areas or ethnic groups.

(訳文)

これらの原則がカバーする遺伝子検査は、以下のように分類できる。

1 診断的検査	症状や兆候を有する患者の医学的な状態を診断するための試験。
2 発症前検査	非症候性であるが、症状を進展させる高い可能性がある患者を予知するための検査。例えば肺がんの BRCA 検査や、ハンチントン病などの常染色体優勢単一遺伝子疾患。これはしばしば予知検査 (predictive testing) と呼ばれる。
3 キャリア検査	個人がある疾患のキャリアであることを示す検査。本人は罹患していないが、子どもが罹患するリスクがある。
4 出生前診断	胎児の医学的情報を同定するため、もしくは胎児の性を確定するための検査。
5 罹患性/疾病素質検査	疾患発症のリスクに関する指標を得るための検査で、生涯における絶対的リスク、もしくは個人と一般集団比較しての相対リスクを得ることを目的とする。例えば、アルツハイマー病の ApoE 検査や、加齢性黄斑変性症に対する検査が含まれる。
6 遺伝薬理学的検査	薬剤、もしくは一連の治療に対する個人の反応性を予知するために行なう検査。
7 ニュートリゲノミクス検査	特定の栄養素、もしくは食べ物に個人がどう反応するか、また、その反応性が代謝や健康にどう影響するか、についての情報を得るための検査。
8 ライフスタイル／行動検査	個人に関する以下の情報を提供する目的の検査で、 ・ 行動傾向 ・ 作業能力（肉体的、もしくは認知的） ・ ある種の環境条件に対する反応性で、個人が行動の選択的变化（ただし、処方薬の投与は含めない）を行なうことで、異なる結果を得ることをアシストすることを意図している。
9 表現型検査	個人の表現型が遺伝型によってどう条件付けされるかの情報を与えるための検査であって、例えば個人の眼の色の遺伝的根拠を示す検査。
10 遺伝的血縁関係検査	遺伝的な血縁関係に関する情報入手を目的とした検査で、父性や母性関係の検査を含む。
11 出自検査	個人の祖先や祖先の集団との関連に関する情報や、個人の遺伝子が特定の地域住民もしくは民族からどの程度遺伝しているかに関する情報、を与えることを意図した検査。

(別添 3) HGC のガイドラインに記載されたインパクト・クライテリア

(英文)

In considering what additional support is appropriate, test providers should take the following impact criteria into account:

- if used for diagnostic purposes, the severity of the condition to be diagnosed and the likely impact of the diagnosis on the person diagnosed
- if used for predictive purposes, the degree of reliability of the prediction
- if the test is intended to predict the development of a progressive disorder, the likely speed of degeneration
- the potential for the test to have a significant impact on the clinical management of the individual taking the test
- the potential of the results of the genetic test to have a significant or life-altering impact on the behavior of the individual taking the test
- the potential for the results of the genetic test to provide health-related information about a third party, such as a biological relative
- the potential for the test to provide genetic information about a fetus whether the test is a stand-alone test or if there are other confirmatory tests
- the potential of the test to have a significant impact on personal relationships and the stability of families

The APOE test for Alzheimer' s disease is an example of a test that would evoke the impact criteria; the results of this test are likely to have significant impact on the individual taking the test and have the potential to create significant anxiety, both for the individual tested and their close biological relatives, even though the test itself can only weakly predict the likelihood of developing Alzheimer' s disease.

(訳文)

どのような追加サポートが適切かを考える上で、検査供給業者は以下に述べるインパクト・クライテリアを考慮すべきである。

- 診断目的で用いられたときには、診断される疾患の重症度及び診断によって患者が受けると想定されるインパクト。
- 予知目的で用いられたときには、予知の信頼性の度合い。
- 疾患の進展や進行を予知する目的で実施される検査では、想定される変性の速度。

- ・その検査が、検査を受ける人の臨床的マネジメントに重要なインパクトを与える潜在的な能力。
- ・その遺伝子検査の結果が、検査を受けた人の行動に重要もしくは生活の変化をもたらすインパクトを与える潜在的な能力。
- ・その遺伝子検査の結果が、第三者（例えば生物学的親族）の健康に関する情報を提供する潜在的な能力。
- ・その遺伝子検査の結果が、胎児に関する遺伝情報を提供する潜在的な能力。
- ・検査が単独のものか、他の確認検査を伴うものか？
- ・その遺伝子検査の結果が、人間関係や家族の安定性に重要なインパクトを与える潜在的な能力。

アルツハイマー病における ApoE 検査が、インパクト・クライテリアを想起させる一例である。この検査は、アルツハイマー病が発症するわずかな可能性を予知するだけにも係わらず、その検査結果は、受検者に重大なインパクトを与えられ、受検者のみならず近縁の生物学的親族にも大きな不安を生み出す。

7. 能力遺伝子検査関連文献の調査

(1) 検査結果

① 特定された変異・多型部位

各遺伝子について、特定・推定された変異・多型部位を表 3-2-7-1 にまとめた。

表 3-2-7-1 特定・推定された変異・多型部位

遺伝子名	遺伝子変異	変異型		
		II	ID	DD
ACE	rs1799752	CC	CT	TT
ACTN3	rs1815739	GG	GA	AA
BDNF	rs6265	突然変異	非突然変異	
CBP&CBD		TT	TA	AA
CHRM2	rs324650	AG	AA	GG
CNTF	rs1800169	AA	AG	GG
COMT	rs4680	<10R	10R	>10R
DAT1	40bp-VNTR	<4R	4R	>4R
DRD4	48bp-VNTR	II	ID	DD
GJB2	rs80338939	TT	TC	CC
GRIN2B	rs2284411	<4R	4R	>4R
MAOA	30bp-uVNTR	CC	CA	AA
mtDNA		A	G	C
MT-CO1	rs199474818	SS/R	SL/R	LL/R
SLC6A4	SL/17bp-VNTR	AA	AG	GG
SNAP25	rs362549	SL	LL	
44bp-INS/DEL	SS	TT	TC	CC
5-HT2A	rs6313			

②各遺伝子の代表論文及び能力検査内容に関連した文献の調査結果

調査対象の 18 の遺伝子を分類したところ、以下の 5 つに分類された。

- ・ 評価項目に対する責任遺伝子及びその特定部位が既知であるもの：GJB2
- ・ OMIM に特定部位の報告があり、各評価項目を対象とした論文が比較的存在するもの：BDNF、DAT1、COMT、ACE
- ・ OMIM に特定部位の報告があるが、各評価項目を対象とした論文がほとんど存在しないもの：5HT2A、DRD4、MAOA、5HTT、MT-CO1、SLC6A4、CNTF、ACTN3
- ・ OMIM に特定部位の報告がなく、該当論文より部位を推定したもの：GRIN2B、CHRM2B、NAP25
- ・ MIM に特定部位の報告がなく、該当論文からも部位が推定できなかったもの：CBD&CBP、mtDNA

能力検査内容に関連した文献の調査結果を、遺伝子別に資料 9 として添付した。

8. 最近のトピックス

(1) 妊婦の血液を用いる非侵襲的な出生前胎児診断をめぐる動き

ダウン症等の胎児の染色体異常や先天性異常を調べる出生前診断は、羊水に含まれる胎児細胞や胎盤の絨毛細胞の染色体を調べる方法で行われてきた。この方法では 1/300 の割合で流産の危険性があったが、近年妊婦の血液を調べる非侵襲的で簡便な検査法が開発され、海外では急速に普及しつつある。

この非侵襲的な出生前診断では、妊婦の血液中には母親由来と胎児由来の細胞の DNA 断片が含まれることから、それらを定量することでトリソミー等の染色体異常性を検出する。感度と陽性率は非常に高く、米国シーケノム (Sequenom CMM) 社⁷⁴のデータでは、21 番トリソミー (ダウン症の原因) の場合で感度 99.1%、特異性 99.9%と報告されている⁷⁵。業界最大の米国シーケノム社の MaterniT21 PLUS (21 番、18 番、13 番染色体のトリソミーを調べる検査、ちなみに 18 番トリソミーは Edwards 症の、13 番トリソミーは Patau 症の原因) は、年間 90,000 件のペース⁷⁶で世界各国に普及しつつあるが、そのほか米国のベリナータ (Verinata) 社⁷⁷や米国アリオサ (Ariosa) 社⁷⁸が同様の検査を提供しており、詳細は不明であるが中国の世界的なゲノム研究企業である BGI 社も中国国内で検査を行っているといわれている⁷⁹。なおシーケノム、ベリナータ、アリオサいずれも、現時点では医師が発注するシステムを用いている。

この方法には簡単に検査できるという利点はあるが、妊娠中絶など倫理的な問題を抱えており、様々な議論がなされている。例えば米国では、遺伝カウンセラー協会 (National Society of Genetic Counselors、以下 NSGC) は、2012 年 2 月 18 日に以下の見解を表明した⁸⁰。

妊娠にあたって胎児の染色体異常のリスクが大きいと考える両親が、非侵襲的な出生前検査や出生前診断 (NIPT/NIPD) を選択肢の一つとして実施することを、現時点で NSGC は支持する。ただし NIPT/NIPD は、インフォームド・コンセントと教育が行われ、認定された遺伝カウンセラーのような有資格者が提供する場合においてのみ実施されるべきである。また、NIPT/NIPD の結果が異常であるとか、染色体異常を示唆する他の要素がある両親は、遺伝カウンセリングを受け、標準的な確認検査を受ける選択肢を与えられるべきである。

⁷⁴ <http://www.sequenomcmm.com/default.aspx>

⁷⁵ <http://www.sequenomcmm.com/Home/Health-Care-Professionals/Trisomy-21/Performance-Data>

⁷⁶

<http://sequenom.investorroom.com/2012-11-08-Sequenom-Inc.-Reports-Financial-Results-For-The-Third-Quarter-Of-2012-And-Announces-90-000-Annualized-Run-Rate-For-MaterniT21-PLUS-Tests>

⁷⁷ <http://www.verinata.com/>

⁷⁸ <http://www.ariosadx.com/>

⁷⁹

<http://plaza.umin.ac.jp/~fskel/cgi-bin/wiki/wiki.cgi?page=%CA%EC%C2%CE%B7%EC%C2%DB%BB%F9%B0%E4%C5%C1%BB%D2%C0%F7%BF%A7%C2%CE%B8%A1%BA%BA>

⁸⁰

<http://www.nsgc.org/Portals/0/Advocacy/NSGC%20Noninvasive%20Prenatal%20Testing%204-17-2012.pdf>

また、米国産科婦人科学会（American College of Obstetricians and Gynecologists、以下 ACOG と略す）と米国周産期学会（Society for Maternal-Fetal Medicine、以下 SMFM と略す）は共同で、非侵襲的な出生前診断（胎児 DNA 検査）についての見解を出した。ここでは検査を提供して良い場合（染色体異数性のリスクが大きい妊婦）と提供すべきでない場合（低リスクや多胎妊娠の妊婦）、検査前のカウンセリングと情報提供の義務付け、従来行われている侵襲的な出生前診断の実施（超音波検査で胎児に異常が見られた場合や非侵襲的な出生前診断で陽性と判断された場合）等を規定した上で、非侵襲的な出生前診断を適応するのは、年齢 35 歳以上で染色体異数性のリスクが高い妊婦等の条件を設けている。

我が国においても、日本産科婦人科学会を中心に対応が進められてきた。2011 年 6 月には「出生前に行われる検査及び診断に関する見解」が提示されたが、2012 年 8 月に日本で母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査が国立成育医療センター等で開始されると報道され、学会として何らかの指針を示す必要が出てきた。そのため同学会を中心に日本小児科学会、日本人類遺伝学会、法学・生命倫理分野からの専門家等が加わった「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に関する検討委員会」が設置され、検討が行われてきた。その検討結果は、「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に関する指針（案）」⁸¹として 2012 年 12 月 15 日に公表され、2013 年 1 月 21 日まで一般の意見を募集中である⁸²。

この指針（案）では、まず母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査の問題点として、①妊婦が十分な認識を持たずに検査が行われる可能性があること、②検査結果に対し妊婦が誤解する可能性のあること、③胎児の疾患の発見を目的としたマススクリーニング検査として行われる可能性のあることの 3 点を指摘している。次に母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査を行う施設が備えるべき要件として、出生前診断、特に 21 番、18 番、13 番染色体のトリソミーに精通し、豊富な診療経験を有する産婦人科と小児科の専門医が在籍していることが望ましいとした上で、検査施行前後の遺伝カウンセリングを十分に行える体制や、絨毛検査や羊水検査などの侵襲的胎児染色体検査を適切に施行できる体制等を求めている。

指針の対象とする妊婦は、出産時の年齢が 35 歳以上、胎児の超音波検査や妊娠前期の血清マーカー検査等で、染色体数的異常の可能性が示唆された者、染色体数的異常を有する児を妊娠した既往のある者等となっており、上記 ACOG/SMFM の見解とほぼ一致している。更に医師が妊婦及びその配偶者や（場合によっては）家族に検査実施前と実施後に説明し理解を得るべきことや、検査会社に求められる要件を定めている。最後に、これらの要件を満たすために、母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査を実施する施設を施設認定し、登録する制度を発足させることが必要としている。なお、この指針の対象となるのは、21 番、18 番、13 番染色体のトリソミーのみであることから、日本ダウン症協会からはこの点について強い危惧が表明されている⁸³。

⁸¹ http://www.jsog.or.jp/news/pdf/FinalProposalForNIPT_20121215.pdf

⁸² http://www.jsog.or.jp/news/html/announce_20121217.html

⁸³ <http://www.jdss.or.jp/info/index.html#info36>

（２）遺伝子検査の医療機器としての認可申請や届出

23andMe は 2012 年 6 月 30 日に、米国 Food and Drug Administration（アメリカ食品医薬品局、以下 FDA と略す）に、自社の遺伝子検査を医療機器としての販売許可（premarket approval、以下 PMA と略す）を求める最初のステップを行った⁸⁴。具体的には、510(k) documentation と呼ばれる市販前販売許可の申請書を FDA に届け出た。当日は 7 種類の検査について申請を行ったが、更に 100 種類以上の検査について申請を予定している⁸⁵。

FDA は、2010 年 6 月 10 日に 23andMe に書簡を送り、その中で同社が PMA の申請を行っていないこと等に対し、迅速な対応を取るよう警告していた⁸⁶。23andMe は当初、行政による過大な規制は消費者の自由に対する不当な介入であるとしていたが、2 年後にようやく対応した形となった。診断薬ではない遺伝子検査で、医療機器として FDA の販売許可を求めたのはこれが世界で初めてであり、今後の規制の方向に大きな影響があると考えられる。

我が国でも、2013 年 1 月 23 日、ジェネシスヘルスケアが、同社が販売する GeneLife 5 種類のリスク判定遺伝子検査キット（肥満、メタボ、肌、骨そ、アルコール）について、第三者医療機器届出を行い受理された⁸⁷。

（３）23andMe のその他の動き

医療機器としての FDA への申請以外に、23andMe は 2012 年に、新しい方向性を探る様々な動きを見せた。

2012 年 7 月 10 日には、患者同士がソーシャル・ネットワーキング・サービス（SNS）上で医療情報を交換し合う CureTogether 社を 23andMe が買収した。CureTogether 社は 25,000 名以上の会員を有しており、576 疾患について 400 万以上のデータが集積されている。CureTogether 社の疾患の表現型データと、23andMe の遺伝子型データがどのように融合されるのか、注目されるところである。

更に、23andMe は、2012 年 12 月 4 日に米国 National Institutes of Health（以下 NIH と略す）より \$573,000 のグラントを取得した⁸⁸。これはアレルギーの発症に影響する遺伝的因子を発見するためのゲノムワイド関連解析（Genome Wide Association Study、以下 GWAS と略す）と、診断分野における超高速塩基配列決定法の分析的妥当性の検討を行うためのものである。前者では、25,000 人のアレルギー患者と 10,000 人の健常人を対象としたコホート研究が行われる。今後の遺伝子解析においてキーとなる 2 つの技術（GWAS と超高速塩基配列決定法）について、NIH と 23andMe は共同して開発を進めている。

更に 23andMe は、遺伝子検査の大幅な値下げを行なった（後述）。

⁸⁴ http://www.23andMe.com/about/press/fda_application/

⁸⁵ http://www.cbsnews.com/8301-504763_162-57483267-10391704/23andMe-personalized-dna-test-seeks-fda-approval/

⁸⁶ <http://www.fda.gov/downloads/MedicalDevices/ResourcesforYou/Industry/UCM215240.pdf>

⁸⁷ http://genesis-healthcare.jp/shr/pdf/20130123_release.pdf

⁸⁸ https://www.23andMe.com/about/press/nih_awards_2012/

（４）Navigenics と deCODE genetics の買収

Navigenics 社は 2012 年 6 月 16 日に、米国 Life Technologies 社に買収された⁸⁹。Life Technologies 社は、2008 年にインビトロジェン社とアプライドバイオシステムズ社が合併してできた会社で、細胞生物学、遺伝子解析、分子生物学に関連した測定機器やキット等を世界 106 カ国で販売する多国籍企業である。買収の目的は、Life Technologies 社が医療用診断薬分野に進出するために、CLIA の認証を持つ Navigenics 社の施設が魅力的であったためとされている。なおこの買収により、Navigenics 社は遺伝子検査の事業から撤退する方針である。

また、2012 年 12 月 10 日には、米国 Amgen 社が deCODE genetics の買収を発表した⁹⁰。deCODEme は deCODE genetics 社が販売している商標の名称であるが⁹¹、2013 年 1 月 3 日時点では、この買収により deCODEme の事業に変化があるとの報道はされていない。買収の目的は、deCODE genetics の遺伝子解析技術や知識等を用い、疾患ターゲットの発見や評価（バリデーション）を加速させることにある。

このように 23andMe と並ぶ大手の遺伝子検査会社が相次いで買収された背景には、公表された理由以外に、遺伝子検査の低価格化と競争の激化という背景があることも考えられる。

（５）解析技術の進歩と遺伝子検査の低価格化

2012 年 12 月 11 日、23andMe は、Personal Genome Service の価格を\$99 に値下げすると発表した⁹²。従来の価格は\$299 であり、約 1/3 に値下げした。この Personal Genome Service では、Carrier Status (48)、Drug Response (21)、Traits (57)、Disease Risk (120) の計 246 種類の検査が行われるため、1 検査あたり約 40 セントの低価格となった。同社がシリーズ D の資金調達で\$5,000 万を調達できたことも値下げの理由であるが、測定技術の進歩が低価格化を可能にしたと同社はコメントしている。

日本でも 37 項目の疾患リスクや体質を調べる検査を 29,800 円で提供する DTC 遺伝子検査のビジネスが始まっている⁹³。このような遺伝子解析技術の急速な進歩による遺伝子検査の低価格化は、今後も加速するものと考えられる。

（６）TV 通販の可能性

国内の TV 通販事業者による体質遺伝子検査の取扱いが計画されている。社内審査で社会的に問題がないと認められる項目のみの取扱いとなる見込みであるが、メディアの影響度は従来の広告媒体に比べて非常に大きいと考えられ、今後の事業の進捗に注意すべきである。

⁸⁹ <http://ir.lifetechnologies.com/releasedetail.cfm?ReleaseID=692240>

⁹⁰ http://www.amgen.com/media/media_pr_detail.jsp?year=2012&releaseID=1765710

⁹¹ <http://www.decodeme.com/>

⁹² https://www.23andMe.com/about/press/12_11_2012/

⁹³ <http://genelife2012.com/>

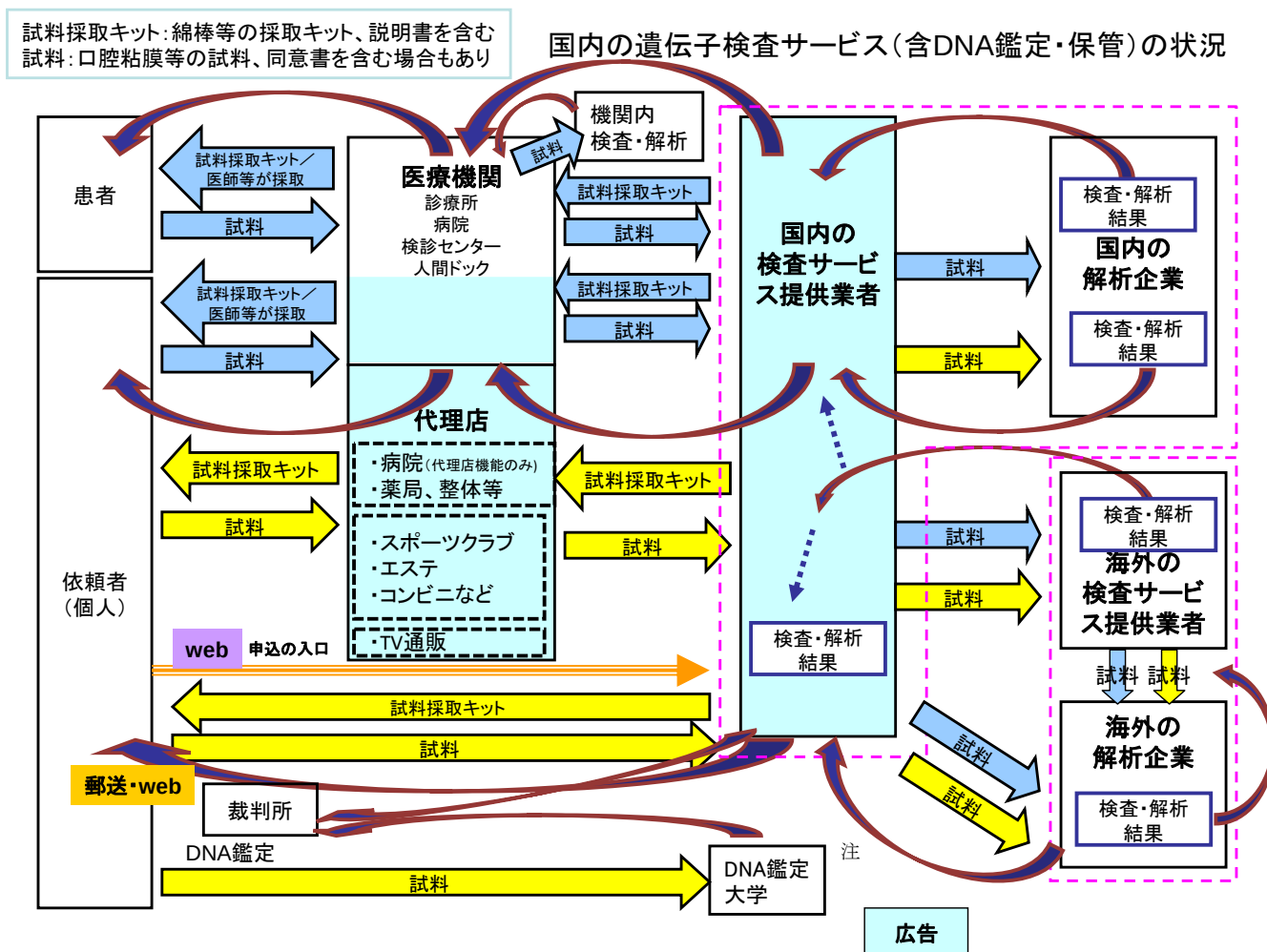
第3節 まとめ

1. 遺伝子検査ビジネスの状況

(1) 国内の遺伝子検査事業者

国内の遺伝子検査ビジネスにおける企業及び依頼者、医療機関とそれらの間の試料、個人情報、個人遺伝情報の流れを図3-3-1-1に示す。医療機関には、歯科医院、人間ドック・健診センターも含めている。また薬局、が取次をするケースもあるが、薬局は企業に含めている。

図3-3-1-1 国内の遺伝子検査ビジネスの状況



注: 法医学等の対応で大学等の研究室が依頼を受けて鑑定を請け負うケースが存在する (ヒアリング結果)。

●ビジネスの形態について

・関連する事業者の役割

検査サービス提供者を中心に、依頼者と直接接触し依頼を受ける取次・代理店、試料を受託解析する解析企業、更に近年では、医療機関が依頼者の窓口になることが主な事業形態になっているビジネスが非常に多い。個々の事業者により異なるが、取次・代理店に加えて自社で直接消費者とコンタクトする事業者や、試料解析も自社で行うケース、あるいは試料解析を海外の検査機関に委託するケース、更に、海外の検査サービスを提供する取次事業も増えている。

・検査結果の提示

依頼者への検査結果の報告については、検査サービス会社から直接依頼者に郵送等の手段で提示する場合と、取り次いだ医療機関に検査結果を返して、医師、専門家を通して依頼者に提示される場合がある。前者の場合は報告書に検査結果の解釈の仕方が説明されており、専門家等による相談体制などが整備されている。後者の場合は、試料を採取した医療機関において説明を受けながら結果が提示される。

新しい形態として結果を web 上で見るものが販売されている。

・試料

依頼者に採取キットを送付し、自分で採取して検査機関又は検査サービス会社へ送付する場合と、医療機関で採取して、医療機関から検査機関又は検査サービス会社へ送付する場合がある。

通常は一定期間保管後、試料は廃棄されるが、事前の IC（インフォームドコンセント）により、別途研究材料として匿名化後利用されることもある。

・取次・代理店

企業では web（通販会社、個人開設事務所など）、薬局、コンビニ、エステ、スポーツクラブなど様々な企業が遺伝子検査を取り扱っている。TV 通販も始まる情報がある。

医療機関が窓口となるケースが増えている。医療機関として十分な役割を果たせるだけの遺伝学的知識を保有しているかどうかは課題の一つである。栄養指導などを行う場合には医師よりも栄養士の方がふさわしいという意見もあった。

・国内の代表的遺伝子検査ビジネス企業の例を表 3-3-1-2 に示す。

表 3-3-1-2 国内の代表的遺伝子検査ビジネス企業

形態	企業例	項目
主に医療機関を介して行う	G&G サイエンス	体質、易罹患性
	ジーンサイエンス	がんの早期診断
	サインポスト	体質、易罹患性
	日本ジェノミクス	DNA 鑑定
	セラノスティック研究所	体質、易罹患性
	ディーエヌエーバンク・リテイル	易罹患性
	メディビック	薬剤代謝
	ゲノムコンシェルジュ	がん

形態	企業例	項目
web 経由	上海バイオチップ（日本代理店）	潜在能力
	プロップジーン	体質、易罹患性、deCODE 社
	DHC	体質
	IFT オンラインショップ	サインポスト社製品
	レクチャーモア	体質、易罹患性
	DiNA	体質、易罹患性
	イービーエス	体質
その他の形態		
web、大規模小売店、コンビニ、提携企業	ジェネシスヘルスケア	体質、易罹患性
薬局、web	湧永薬品	体質
試料採取者立会い	ソリューション	DNA 鑑定
スポーツクラブ	スポーツスタイル	運動能力

●検査

・検査方法

検査方法、検査場所など検査の分析的質に関する情報を与えていない企業も存在する。検査機関の認証制度がない我が国では、検査の質を十分に担保できる体制を構築することが必要である。例えば、特定非営利活動法人 JCCLS 日本臨床検査標準協議会の策定した「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」などに従うことが望ましい。海外に検査を委託するのであれば、CLIA、AABB、CAP などの海外の認証の有無を依頼者に提示すべきである。

また、どの遺伝子のどういう変異、多型を見ているのか明らかにすべきである。

・解析アルゴリズム

次世代シーケンサーの登場など、解析技術については目覚ましい進歩がおこっている。単一遺伝子疾患ではなく、多因子の動態に依存する疾患などをターゲットにする場合、企業ごとに開発された分析アルゴリズムの正当性が重要になる。SNPs などの分析結果は同じであっても、解析アルゴリズムによりまったく違う結果を提示する場合もあり得る。各社の特徴を示す技術であり、ブラックボックス化されるため検証が難しい。また、研究成果により大きく変化させなくてはいけない事態が生じることもあり得る。臨床的妥当性を左右する重要な問題であり、評価方法の開発が必要である。

・解析結果

臨床的有用性、臨床的妥当性など、エビデンスを明確に示しているかどうかが問題である。ピア・レビューのある雑誌に 1 報以上参考論文が出ていることが必要であるが、その論文の内容が今後とも正しいかどうかの判断は非常に難しい。非医療用の遺伝子検査を規制する上で最も議論になるところの一つ。あくまでも集団として解析した場合に見える傾向であり、個別にその傾向が当てはまるかどうかは判定できない。

人種による変動幅も大きい。日本人（あるいはせめてアジア人）における臨床データを

その企業自身が保有していることが望ましい。

また、研究の進展により結果の意味するところが変化する可能性がある。将来に亘り、データの解釈の更新を行うシステムが必要。

●検査項目

医療と非医療の境界が曖昧である。

遺伝子検査の事例

非医療

DNA鑑定事業(親子鑑定、血縁鑑定)

DNA保管

運動能力(短距離型、長距離型など)

知能指数(記憶力、想像力など)、心の知能指数(探求心、執着心など)

潜在能力(音楽、絵画、ダンスなど)

美肌検査

アルコール代謝

医療～非医療の境界が曖昧(体質・易罹患性(生活指導・栄養指導など))

メタボ検査

生活習慣病

脂質異常症・高血圧リスク検査

骨粗鬆症検査

アルツハイマー

糖尿病

悪性腫瘍の遺伝子検査

医療(診断)

遺伝病の遺伝子検査

薬剤応答性遺伝子検査

感染症の遺伝子検査

●二次サービスの提供

- ・遺伝子検査サービス提供企業では、栄養指導、生活指導のみを行うところが多く、二次サービスを行うところは多くない。
- ・通販系取次店などで、サプリメントの提供、エステ、スポーツクラブでは運動プログラムの提供などがある。
- ・付設の料理関連施設を通じた栄養指導や、提携のフィットネスジムでの運動指導を提供するクリニックなどがある。
- ・二次サービスのエビデンスが明確でないところがある。
- ・あまり論理的ではない治療に繋がっているものもある。

●専門家

- ・一般の医師では、多因子遺伝子検査の結果を依頼者に説明するのは困難であるにも関わ

らず取次を行っている医療機関が多い。

- ・臨床遺伝専門医、遺伝カウンセラーなどの資格が必要だが、人材が不足している。
- ・栄養指導などでは栄養士、薬剤指導などでは薬剤師などの専門家も必要である。
- ・新たな資格を与える任意の団体が生じる可能性がある。

（２）海外の遺伝子検査ビジネス

●対象事業者

- ・米国が最も多く、67社と今回の調査対象の約2/3を数えた。
- ・DTCと非DTCの両方のビジネスを行っている企業が多い。

●検査項目

- ・血縁関係に関する事業者が最も多い。法的、非法的の両者とも50社以上と多い。
- ・易罹患性（疾患リスク）に関わる事業者が30社、体質が20社であり、能力は5社程度である。

●検査室

- ・米国では認証を取る必要がある。AABB、ISO17025、CLIA、CAPなどの認証を取得している事業者数が多い。
- ・日本国内から海外に検査を委託する例が多い。特にDNA鑑定では米国の検査機関に委託している。個人情報添付しないと検査できない事業者も多く、個人情報付きの試料が海外に流れることが個人遺伝情報保護の観点から課題となる。

2. アンケート結果

（１）事業者向けアンケート

308社に送付し、122社の回答を得た。回収率は39.6%であった。回答結果からは、受託解析機関（日本衛生検査所協会会員企業、非会員企業、地方医師会）では、今回の調査対象である遺伝子検査ビジネスを現在実施しているところは21%と少ない。企業は73%で現在実施中である。CROは0%であった。

（２）医療機関向けアンケート

有効数199機関に送付し、76機関の回答を得た。回収率は38.2%であった。回答結果からは、検診センター・人間ドックは回答数11機関のうち7機関で現在実施中（64%）であり、以下、診療所は35機関中24機関（69%）で現在実施中、病院は5機関中2機関（40%）で現在実施中、歯科医院は25機関中17機関（68%）で現在実施中である。

事業者向け、医療機関向けのアンケート結果の詳細は第3章第2節3. に示した。ここでは設問に対する回答の状況をまとめて表3-3-2-1に示す。

表 3-3-2-1 アンケート結果

設問	事業者	医療機関
概要	送付数 308、回答数 122 (40%)	送付数 199、回答数 76 (38%)
実施の状況 実施中	企業 38 (73%)	検診センター・人間ドック 7 (64%)
	受託解析機関 13 (21%)	診療所 24 (69%)
	CRO 0 (0%)	病院 2 (40%)
		歯科医院 17 (68%)
実施の状況 過去	企業 6 (12%)	検診センター・人間ドック 3 (27%)
	受託解析機関 1 (2%)	診療所 3 (9%)
	CRO 0 (0%)	病院 1 (20%)
		歯科医院 3 (12%)
	以下、企業のみをの回答を集計	
検査項目と年間検査数合計 (回答者数) (実施中と過去の合計)		
・遺伝性疾患	100 件 (1 社)	0 件 (0 機関)
・易罹患性	7,450 件 (4 社) *	179 件 (24 機関)
・がんの早期診断	1,000 件 (1 社)	42 件 (8 機関)
・薬剤の効果・副作用・代謝	123 件 (4 社)	5 件 (2 機関)
・体質	3,055 (13 社) ～十数万件*	121 件 (12 機関)
・潜在能力	157 件 (5 社)	0 件 (0 機関)
・長寿遺伝子	0 件 (0 社)	32 件 (8 機関)
・DNA 鑑定	21,100 件 (3 社)	36 件 (10 機関)
・DNA 保管	20,100 件 (2 社)	7 件 (4 機関)
・その他	97,000 件 (2 社)	240 件 (1 機関)
その他 内訳	学術研究、法医学	がんの特性検査
検査前説明、インフォームド・コンセント取得	対面式 19 社が郵送又は電子メール 15 社が多い。	文書で IC 取得 37 機関が多く、口頭のみで IC 取得 15 機関は少ない。
検査結果通知	対面式 13 社より郵送又は電子メール 18 社が多い。	説明と共に結果返却 34 機関が多く、企業から郵送又は電子メールで結果返却 15 機関は少ない。
広告 実施中	インターネットが 28 社 (74%) で最も多い。医療機関内等のポスターも 9 社 (24%) と比較的多い。	インターネットが 30 機関 (60%) と最も多い。医療機関内のポスターが 18 機関 (36%) と続く。広告していない 12 機関 (24%) も比較的多い。
付帯サービス 実施中	付帯サービスの提供なしが 17 社 (45%) で最も多い。生活指導・栄養指導 10 社 (26%)、健康食品・サプリメント 9 社 (24%) と続く。	生活指導・栄養指導 23 機関 (46%) が最多。付帯サービスなし 18 機関 (36%)、予防行為 15 機関 (30%)、治療行為 10 機関 (20%)、健康食品・サプリメント 8 機関 (16%) が続く。

設問	事業者	医療機関
付帯サービスに対する顧客の評価 実施中	効果がある、効果の情報はないが好評が多く、合わせて 16 社 (33%)	効果がある、効果の情報はないが好評が多く、合わせて 22 機関 (44%)。 効果が明らかでないも 8 機関 (16%) と比較的多い。

*：ヒアリング結果も加えた。

医療機関のコメントとしては、“有益な情報が得られる”、“生活指導ができる”というような良好な評が 26 件あった。

批判的な意見としては“診断の有効性不明”が 1 件、“n 数が少なく見通し不明”に類するものが 2 件、価格に関する（高価すぎる）ものが 10 件、結果が出るまでの時間（遅い）2 件で、個人情報に関する不安が 2 件あった。

（３）一般消費者向け web アンケート調査

一般消費者を対象に、遺伝子検査を受けたことがある人、これから受けてみたいと思っている人ごとに、意識調査を行った。それぞれ 50 人ずつの合計 100 人について、検査形態と検査項目で分類したカテゴリーごとに予め設定した回答数になるまで、web を利用して意見収集を行った。

検査形態の分類を表 3-3-2-2、検査項目の分類を表 3-3-2-3、カテゴリー別に設定した回答数を表 3-3-2-4 に示す。親子鑑定、DNA 保管の経験者については、アンケート期間中に該当者が現れなかったため、他のカテゴリーにその人数を再配分した。ある程度知識のある人に回答を限定するため、「遺伝子検査」について知識があることを回答者排除に入れたため、親子鑑定、DNA 保管といった狭い意味で“遺伝子検査”ではない項目の経験者が集まらなかったものと推測される。

表 3-3-2-2 検査形態の分類

No.	検査形態
1	医療機関で病気の検査に関係した遺伝子検査を受けたことがある
2	子供が、医療機関で病気の検査に関係した遺伝子検査を受けたことがある
3	医療機関で病気の検査に関係した遺伝子検査を受けてみたいと思っている
4	子供に、医療機関で病気の検査に関係した遺伝子検査を受けさせてみたいと思っている
5	「個人が家庭などで行う遺伝子検査」を受けたことがある
6	子供が、「個人が家庭などで行う遺伝子検査」を受けたことがある
7	「個人が家庭などで行う遺伝子検査」を受けてみたいと思っている
8	子供に、「個人が家庭などで行う遺伝子検査」を受けさせてみたいと思っている
9	遺伝子検査を受けたことはなく、受けてみたいとも思わない

表 3-3-2-3 検査項目の分類

No.	検査項目
1	薬の投与に関する適合性の検査（がん治療薬などの投与前の検査）

2	病気にかかっているかどうか（がんなど。感染症は除く）
3	病気のかかりやすさ（糖尿病、がん、生活習慣病、循環器病、アルツハイマーなど）に関する検査
4	体質（肥満、メタボ、ダイエット）に関する検査
5	能力（運動能力、種目）に関する検査
6	能力（音楽的能力）に関する検査
7	能力（絵画的・芸術的能力）に関する検査
8	能力（学習能力、IQ）に関する検査
9	能力（感情、EQ、楽観性、同情的・やさしさ、社交性など）に関する検査
10	親子鑑定に関する検査
11	寿命・長寿に関する検査
12	DNA 保管
13	感染症
14	その他

表 3-3-2-4 回答数獲得目標設計

		検査項目													
		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14
検査 形態	1or2	—	4	10	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
	3or4	—	3	9	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
	5or6	—	—	10	15	7					0	4	0	—	—
	7or8	—	—	9	15	5					3	3	3	—	—

それぞれのアンケート項目の結果の詳細は第3章第2節3.（3）に示した。その中で、自由記述によるコメントを検査項目別に集計し、表 3-3-2-5 に検査項目別に示す。

表 3-3-2-5 検査項目別のコメントの傾向

検査項目 (上段；受けた、下段；受けたい)		コメントの傾向
病気にかかっているかどうか(がんなど。感染症は除く)の検査	受けた	結果判定を受け好評
	受けたい	遺伝子検査を受けることに不安
病気のかかりやすさ（糖尿病、がん、生活習慣病、循環器病、アルツハイマーなど）に関する医療機関での検査	受けた	結果に“なんともいえない”が大半
	受けたい	重大判定が出ることに不安感を持っている。情報漏洩に関する不安、信頼度に関する不安もあり。
病気のかかりやすさ（同上）に関する非医療機関での検査	受けた	判定結果を受け好評。料金に対し不満あり。
	受けたい	病気発見の期待と不安。正確性を重視。
体質（肥満、メタボ、ダイエット）に関する検査	受けた	理解したことで満足。
	受けたい	コメントなしが多いが、情報漏洩その他不安を示す記載あり。

検査項目 (上段；受けた、下段；受けたい)		コメントの傾向
能力（運動能力、芸術的能力、学習能力、EQなど）に関する検査	受けた	反応レベルが非常に低い
	受けたい	病気発見の不安が同居
寿命・長寿に関する検査	受けた	消極的に受容
	受けたい	厳しい結果が出る事への不安

なお、一般消費者への調査であるため、検査項目的に誤解しているような回答（例えば、体質検査と易罹患性など）も若干ではあるが見受けられた。より精度を上げた調査が必要であろう。

（４）アンケート調査全体のまとめ

遺伝子検査の活用状況、問題点、懸念材料に関して、事業者、医療機関、一般消費者のそれぞれのアンケート結果をまとめて、表 3-3-2-6、表 3-3-2-7 に整理する。

表 3-3-2-6 遺伝子検査の活用状況と問題点

	事業者アンケート	医療機関アンケート	個人アンケート
遺伝子検査の活用状況	・物品やサービス販売よりも生活（栄養・運動など）指導をしている事業者の方が多い	・治療方針の決定や治療効果の判定に有効に遺伝子検査結果を活用している ・患者への説明に有効利用している	・検査後サプリメント購入など経費支出につながったのは 30%で、半数以上が「特に何もせず」。「役に立たない」が 4%。 ・結果の説明は 86%が「理解」
問題点又は指摘事項（現状又は GL 策定）	・説明に医師が関与するのは 1/5	・「検査高額」が多数 ・「SNP 数少ない」「リスクの説明が難しい」が各 1 件	・検査が高額

表 3-3-2-7 遺伝子検査の懸念事項

	懸念事項	事業者アンケート	医療機関アンケート	個人アンケート
1	遺伝子検査の結果から、消費者が高額な物品販売や高額なサービスプログラムに誘導されているのではないか	・治療及び予防行為提供 9/38 ・栄養指導及び運動指導を提供 17/38 ・美容育毛及び健食サプリメント販売 10/38 (注：現在実施中 38 機関)	・治療＋予防に活用 26/50 ・生活指導＋運動プログラム 34/50 ・美容育毛＋健食サプリメント販売 9/50 (注：現在実施中 50 機関)	・サプリメント購入 15/50 ・何もしない 27/50 ・遺伝子検査の高額以外に経済的負担に関する不満無し

2	消費者を無用な検査に誘導して不安感のみ与えているのではないか	・好評＋評判良い 16/21 (注：現在遺伝子検査実施中で、なんらかの付帯サービスを行っていると回答したのが21社)	・好評＋評判良い 22/29 (注：現在遺伝子検査実施中で、なんらかの付帯サービスを行っていると回答したのが29機関)	・検査前に不安を抱いているが、検査実施後にはそのようなコメントなし ・検査後特に何もせずが27/50で、好奇心による検査が主
3	消費者に十分な説明をせず遺伝子検査に誘導しているのではないか	・直接説明＋文面説明 35	・IC文書取得 37 口頭取得 15 ・「患者への説明に有効」のコメントが多い ・「リスクの説明が難しい」が1件	・説明後同意書提出 30/50 (同意書提出不明が12) ・説明が理解できず 1/50 ・理解できた 86%
4	精度不十分な検査の結果から誤った結果が導かれているのではないか	—	—	—
5	遺伝子検査の結果を誤って判断して消費者に有害情報を与えているのではないか	—	・治療方針決定に役立っている「SNP数が少ない」1件	—

3. ヒアリング調査

(1) 事業者ヒアリング

遺伝子検査サービスにおいて、DTC 遺伝子検査（体質、易罹患性）、医療機関経由遺伝子検査（易罹患性）、医療機関経由遺伝子検査企業（がん早期検査）、非 DTC DNA 鑑定企業、DTC 遺伝子検査取次、遺伝子検査受託解析企業、臨床検査用遺伝子検査開発企業等の業態の異なる事業者ヒアリングを行った。

(2) 医療機関ヒアリング

遺伝子検査サービスを利用している医療機関ヒアリングを行った。海外の遺伝子検査サービス利用、国内の易罹患性遺伝子検査サービス利用、自機関内で遺伝子検査サービス提供の3機関である。

遺伝子検査の活用状況と問題点について、表 3-3-2-8 に整理する。

表 3-3-2-8 遺伝子検査の活用状況と問題点

	事業者ヒアリング	医療機関ヒアリング
遺伝子検査の活用状況	・検査結果を生活改善に活用する ・エビデンスの原典に当たり、アジア人に適合する物を採用 ・臨床の手段がない、予防対象でない項目は排除	・治療方針の決定や治療効果の判定に有効に遺伝子検査結果を活用している ・栄養指導、生活指導に活用

問題点又は指摘事項（現状又はGL策定）	・SNPsに関する規定作りは難しい ・新たな基準は事業運営に負担 ・日本の基準を米国の検査機関に強制することは出来ない ・検査の質確保は必要	・検査機関の技術レベル確保必要 ・医師は経産のGLを重視しないのではないか ・DTC（医師等の専門家非介在）は反対
---------------------	---	---

「ガン早期発見の結果、ビタミン C 大量投与を行う治療方法を取る」ことに対して、不適な診断・治療ではないかとの問題的が有識者より指摘されたが、当該遺伝子検査サービス提供企業は医療機関から送られてくる試料を分析し、独自のアルゴリズムでガンリスクを判定するのみで、診断及び治療には関与していない。治療方法は医療機関が独自に判断し実施していることが明らかになった。

4. 全国の消費生活相談情報

2002～2012 年度の間に全国の消費生活センターが受け付けた相談情報（2012 年 10 月 25 日までの PIO-NET 登録分）から、遺伝子検査に関連する相談事例を精査し、問題別に分類した。商品の不着、解約、高額請求など商業的なトラブルや、事業者の信頼性を問うものが多く、遺伝子検査の内容自体に関連する項目は、①ガンの早期診断で異常なしと言われたが、その後別の医院で肺癌と診断された、②同じ検体を 2 か所の代理店を通じて検査したら結果が異なっていた、の 2 件が確認された。

5. 国内外の規制の状況

主に DTC 遺伝子検査に対する規制を調査した。国際的な条約やスタンダードによるもの、新たな国の法律の制定によるもの、既存の法律を改正することで対応しているもの、ガイドライン等によるものなど、それぞれの国により対応が異なっている。

各国のガイドラインや見解を精査し、それぞれの記載項目を比較した（表 3-3-2-9）。日本の個人遺伝情報取扱協議会の自主基準が最も多くの項目に対応している。

表 3-3-2-9 ガイドラインや見解に記載されている項目

ガイドライン・見解等（注） 記載項目	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15
検査の分析的妥当性	●	●		●	●	●	●		●	●	●	●	●	●	●
検査の臨床的妥当性	●		●	●	●	●	●	●	●	●		●	●	●	●
検査の臨床的有用性	●			●	●	●	●	●		●	●	●	●	●	●
検査の科学的根拠	●	●					●	●		●	●			●	●
専門家によるカウンセリングやコンサルティング			●	●	●	●	●		●	●			●	●	●
ヘルスケア専門家の関与		●		●	●	●	●		●	●	●	●	●		
個人遺伝情報や生物学的サンプルの扱い	●	●		●	●	●	●	●	●	●	●		●	●	●
消費者に提供すべき情報	●	●		●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●

インフォームド・コンセント		●		●	●	●	●		●	●			●	●	●
十分な同意能力のない個人（未成年者、高齢者等）に対する遺伝子検査					●	●	●	●	●	●	●		●	●	
多因子疾患の罹患リスク検査								●	●		●		●	●	
遺伝子検査費用の公的医療保険制度による償還				●		●			●						
検査結果を基にした２次のサービス提供	●					●	●							●	
広告・宣伝のあり方	●					●	●	●		●				●	
倫理委員会等による規制							●							●	
遺伝的差別		●		●	●		●	●	●						
規制当局による監視・監督体制	●			●		●				●	●				

（注）●はその項目が記載されていることを示している。番号であらわしたガイドラインや見解は、以下の通り １：ASHG、２：ACMG、３：ACCP、４：ASCO、５：CoE、６：ESHG、７：HGC、８：NCB、９：ABC、１０：OECD、１１：人類遺伝学会見解、１２：人類遺伝学会ガイドライン、１３：医学会ガイドライン、１４：CPIGI、１５：JCCLS

第4章 調査結果に基づく今後の対応

第1節 調査結果の整理

1. 実態調査結果

遺伝子検査ビジネスが始まり、過去にはTVや雑誌で取り上げられたこともありブームを生んだ時期もあった。過去に話題を作ったインターネットによる肥満型検査よりも、昨今はより医療に近づいた、医療機関を介した易罹患性検査を行う遺伝子検査サービス提供企業や医療機関が増えている。また、エンターテインメント性を高めた潜在能力検査などの新しいビジネスも生じている。

遺伝子検査ビジネスの実態調査として、遺伝子検査ビジネスを実施している事業者（企業、医療機関、一般消費者）へのアンケートを行った。その結果からは、企業は消費者から遺伝子検査に対する良い手応えを感じているところが多いことがわかった。

また、医療機関に対するアンケートでも消費者からの評判は良いという回答や、生活改善の動機付け、コミュニケーションツールとしての有用性を挙げる意見があった。

一般消費者に対するwebアンケートでも、まったく当たらない・役に立たないという否定的な意見は少なく、なんとも言えない～まあまあ当たっている・役に立つとする意見が多い。遺伝子検査を受けた後に具体的なアクションをとらない人が最も多く、あまり深刻に受け止めている状況にはない。また、受けてみたいと考えている人のアンケート結果からは検査機関の検査技術、検査の科学的確からしさ、医師の関与、丁寧な説明、メリット・デメリット（リスク）の説明、カウンセリング体制などが重視されており、比較的現状の問題点を理解している消費者が多いことがわかった。

しかしながら、受けてみたい人に感じている不安、デメリットを聞いた結果からは、重篤な疾患や将来へのネガティブな結果が出た場合の精神的負担、将来のリスクを知ることによって生活に負の影響を与えないか、重大な結果が出たときにどう対処するか、予想もしない疾患を告げられることへの恐怖、など重大な疾患を告げられる不安が非常に高いことがわかる。そうした消費者の心のケアを行う十分な説明義務が事業者や医療機関にはあると考えられる。

また、消費者には、遺伝子検査を受ける場合は、こうした不安を払拭し、検査の意味と限界を理解させてくれる事業者を選定し、事前に十分な説明を受けて納得した上で検査を受けることが重要である。

事業者には説明と情報提供の義務があることは当然であり、一方、消費者には選択の結果に自己責任が生じることを理解しなければならない。

全国の消費者センターのデータベースに蓄積された2002年～2012年度の消費生活相談情報から遺伝子検査に関連する消費者の相談事例を調べた。その結果、ダイエット・エステ関連で高額な付帯サービスにつながった例が複数あったほか、具体的な遺伝子検査自体の

問題事例として、①ガンの早期診断で異常なしと言われたのに、その後別の医院で肺癌と診断されたという臨床的妥当性又は検査の質の問題、②同じ検体を 2 件の代理店を通じて依頼したところ異なる結果が出たという検査の質の問題、が見つかった。

有識者委員会における検討を通じて、科学的エビデンスの存在あるいはその消費者への伝達方法に問題がある可能性が指摘された。

伝達方法の問題事例として、遺伝子検査サービス提供事業者のホームページなどの説明において、不適切な表現が見られるケースがある。本来、科学的論旨の積み重ねであるべき説明に論理の飛躍が見られる例がある。すなわち、科学的事実とその解釈に論理の飛躍があるため、消費者に誤解を与える可能性がある。また、耳当たりの良い言葉を連ねながら、実質的には意味をなさないようなキャッチフレーズを記載している例もある。

遺伝子検査の科学的根拠に関しては、その根拠が少数の論文のみである場合から、事業者自身が保有する日本人のある程度の規模のデータベースに基づくものまで様々なものが存在する。ただし事業者がデータを保有している場合であっても、ホームページ上の情報だけで科学的エビデンスを一般消費者が知ることは困難である。理解するためには高度な科学的知識を必要とする情報であるため、公開方法を工夫しないと消費者が有効に利用することは難しいと考えられるが、適切な手段でエビデンスを確認することができるシステムが必要であろう。

2. 遺伝子検査ビジネスにより引き起こされる事態への懸念

委員会において検討を行ってきた結果、上記の実態調査も踏まえて、以下のような懸念材料があると言える。

擬似ビジネス、悪質ビジネス・医療の横行

- ・擬遺伝子カウンセラー（医療バックグラウンド無し）育成ビジネスが生まれてくる
- ・悪質な遺伝子検査ビジネスが広がることにより遺伝子検査そのものに関する社会的信頼感が失われる
- ・ガンでないものをガンというような遺伝子診断を伝える医師のリテラシー欠如
- ・遺伝子検査がネズミ講的事業展開に利用される
- ・検査結果を横流しした高額検査ビジネス
- ・歯科医又は歯科衛生士などが簡単な講習で遺伝子検査関連の専門家として遺伝子検査ビジネスに関与する
- ・遺伝子検査の結果から、消費者に誤った治療が行われる
- ・遺伝子検査の結果から消費者が、高額なサプリメント等の購入が誘導される
- ・遺伝子検査の結果を利用して消費者が治療者を選定する自由を奪う（レーシック事例）
- ・遺伝子検査の結果から消費者が、高額な生活指導（栄養指導、運動プログラム等）に誘導される

- ・ 遺伝子検査の結果から消費者が、宗教入信に誘導され高額なお守り購入やお布施寄進等を要求される

検査結果の不備により生じる消費者への実害

- ・ 遺伝子検査が正しく行われず誤ったデータに基づいた判定が行われる
- ・ 遺伝子検査の試料が適切に搬送されなかったために誤った検査結果となる
- ・ 遺伝子検査の結果から易罹患性に関する誤った情報が消費者に提供され、不要な薬剤の服用により身体的悪影響を受ける、又は、必要な身体防除処置を放棄して発症・発病に至る

本来の医療活動の悪影響

- ・ 不十分な知識の専門家しか遺伝子検査ビジネスに従事しないために、遺伝子専門家に多くの相談が持ち込まれ本来の活動が阻害される
- ・ 遺伝子検査の結果から誤った易罹患性の判定が伝えられ正しい診断が阻害される（肺ガン罹患の例）
- ・ 遺伝子検査事業者に関する表記事項が不足して、消費者が必要な事後のフォロー（追加情報の入手、質問等）が出来ない

根拠のない検査結果の誤った利用

- ・ 子供の潜在能力検査により、子供の自己決定権が奪われる
- ・ 十分なエビデンスが無いにもかかわらず、遺伝子検査の結果で体質・易罹患性・発症可能性・潜在能力等に関する判定が行われる
- ・ 遺伝子検査の結果から子供の潜在能力に関して誤った情報を与えられ、本来不適な教育指導が行われることにより、子供の能力発育が阻害される

社会問題の発生

- ・ 遺伝子検査の結果から消費者が、雇用、保険などで差別などの社会的不利益を受ける
- ・ 代理店（薬局など）への指導が不足し、個人遺伝情報取り扱いに関する取り扱いが適切に行われず個人遺伝情報が漏洩する

3. ビジネスとしての遺伝子検査への期待

遺伝子検査ビジネスは、ビジネスとしてみると現在のところ非常に不安定な状況にある。技術的には次世代シーケンサーの進化に伴い、遺伝学的な情報は日々集積、更新されており、こうした最新鋭のツールが一般消費者向けの遺伝子検査ビジネスに利用される日もそう遠い未来ではない。こうした基礎研究の成果をいち早くビジネスに活用する動きが生じることを止めることは困難であろう。

また、従来の研究ツールを利用して、米国などの先進的事業者をはじめ、国内の事業者

においても、基礎的臨床データを自社に持った上で遺伝子検査ビジネスに応用している事業者も存在する。

例えば、DTC 遺伝子検査における簡便性は、一般消費者が自分の健康に意識を向け、生活改善に役立てることにより、国民の健康維持増進のための有用なツールになり得る。既に今回の実態調査で、医療機関では、受検者の動機付けや、彼らとのコミュニケーションツールとして有効であると評価する結果も出ている。

その一方で、曖昧な科学的根拠に基づいた興味本位の遺伝子検査ビジネスが存在している可能性も高い。また、消費者を惑わしかねない不適切な表現による勧誘を行っている事例も見受けられるのは上記の懸念にも記載したとおりである。

こうした状況をみると、遺伝子検査ツールの発展とそれを利用した科学的根拠の集積がますます進むと考えられる現在、消費者に有益なビジネスとして適切な事業者により、マーケットが拡大することが期待される。その上で国、学会、事業者団体には遺伝子検査ビジネスに関わる者が正しい道を歩んでいくための指標を整備することが求められる。

4. 今後の対応に向けて

今回の調査結果から、近年の遺伝子検査ビジネスに関して、将来重大な問題の兆しは捉えられた。いつ問題が生じてもおかしくないような状況にあると言える。しかしながら、直ちに法制化して事業者の経済的権利を束縛するといった対応が必要な重大な事象が生じているとは考えられない。

また、遺伝子検査ビジネスは適切に実施されれば国民の健康維持・増進において一定の役割を果たせる可能性も示され、正しくビジネスを育成することの重要性も明確になった。

そこで今年度調査のアウトプットとして、事業者が遵守すべき事項、更に消費者が知っておくべき事項について整理し、注意喚起を促すと同時に、必要な際には法制化、ガイドライン化が可能な状況に準備をしておくこととしたい。

次節に、NPO 法人個人遺伝情報取扱協議会の自主基準をベースに、各国の規制で取上げられている事項から必要と思われる項目を補足した「事業者が遵守すべき事項」と、消費者が遺伝子検査を受けたいと考える際に、「事業者選定における注意事項」をまとめた。まずこれらを注意喚起という形で経済産業省等のホームページ等で公開することとする。

引き続き、経済産業省、厚生労働省が連携する体制を維持し、関係省庁、関係学会、業界団体とも協力し合いながら遺伝子検査ビジネスの健全な発展を目指した協議を進めることとする。

第2節 今後の対応

1. 事業者向け

下記のような事業者向けメッセージを作成し、インターネットその他の手段で公告することを提案したい。また、同時に、個人遺伝情報取扱協議会の「個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準」に、この内容を盛り込むことが望ましい。

表題（例） 「遺伝子検査ビジネス実施事業者の遵守事項」

1 倫理的・法的・社会的課題への対応

（1）消費者への情報提供のあり方

- 消費者への情報提供は、事業者のホームページ、インフォームド・コンセント資料、結果報告書及び消費者からの問合せへの回答等により実施する。
- 景品表示法における不当表示に関する規程等、商品の表示に関する法令を遵守しなければならない。
- 事業者が提供する検査・商品等に関する広告は、その内容によっては消費者に誤解を招き、誤って活用される危険性もあることから、医師法、薬事法、健康増進法、食品衛生法等関連する法令等を遵守しなければならない。

（2）以下（3）で述べるインフォームド・コンセントで消費者に説明する内容は、消費者が当該商品の購入手続きに進むかどうかの判断材料にするために、事業者のホームページ等で公開しなければならない。

（3）インフォームド・コンセント

- 事業者が提供するサービス内容について、消費者が十分に納得し適正な判断を行うために必要な情報を文書等で提供し、消費者の同意を得なければならない。
- 遺伝子検査供給事業者は、消費者の試料と個人記録の保管期間中は、消費者がインフォームド・コンセントを与えた証拠書類を保管しなければならない。
- 高齢者、未成年者、乳幼児など有効な同意を示すことができない者から同意を得る場合には、個人の人権及び福祉に留意し、関係者間での合意を得た上で、本人の利益を代表できる者から代理で同意を得なければならない。
- DNA 鑑定分野においては、試料採取対象者から対面で同意を得なければならない。
- 最初のインフォームド・コンセントでカバーできない検査を行いたい場合には、その内容を特定したインフォームド・コンセントを消費者から得なければならない。
- インフォームド・コンセントの文書に盛り込む内容
 - 1) 検査の目的並びに検査の限界
 - 2) 検査方法並びにその分析方法、分析精度等。

- 3) 検査により予測される結果や不利益について（雇用や保険面での差別等社会生活上の不利益も含む、また、本人のみならず血縁者への影響も考慮する）
- 4) 検査の臨床的妥当性や臨床的有用性を示す科学的根拠(*)
- 5) 遺伝子解析結果の開示方法並びに結果の解釈とその情動的価値
- 6) 試料の取扱い方針（保存期間、検査終了後の措置、倒産等の会社の経営状態が変わった場合の対応方針等を含む）(**)
- 7) 個人情報と個人遺伝情報の取扱い方針（匿名化、安全管理措置の具体的方法、保存期間、検査終了後の措置、倒産等の会社の経営状態が変わった場合の対応方針等を含む）並びに個人遺伝情報の開示に関する事項（受付先、受付方法、開示に当たって手数料が発生する場合はその旨を含む。）(***)
- 8) 解析等を他の事業者へ委託する場合又は共同利用する場合は、委託先・共同利用先の名称、委託・共同利用に際して個人遺伝情報の匿名化、安全管理措置の具体的方法
- 9) 個人遺伝情報取扱審査委員会により、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
- 10) 遺伝カウンセラーや医師等の専門家によるカウンセリングの利用に係る情報
- 11) 問合せ（個人情報の訂正、同意の撤回等）、相談窓口の連絡先に関する情報
- 12) 同意の撤回について
- 13) 事業者の名称、住所、電話番号、代表者の氏名及び役職

(*)：科学的根拠は、Medline に掲載されている peer review journal（投稿原稿を編集者以外の同分野の専門家が査読する雑誌）に掲載されることが必要である。また、日本人を対象集団とした関連解析又は連鎖解析であること、同一研究について異なるグループから複数報告されていること、最初の論文が報告されてから一定の年月が経過していること、論文選択に当たって Medline の検索式を明記するなど客観性が示されていること、適切な統計学的手法が用いられていることが望ましい。

(**)：検査終了後の試料を再検査の目的等のために一定期間保管する場合及び検査終了後の試料及び検査結果を連結不可能匿名化した上で精度管理や品質保証、研究等の二次的目的のために用いる場合には、その旨を消費者に説明し同意を得ること。

(***)：個人遺伝情報の開示の手続き等については、個人遺伝情報保護ガイドラインの2の(5)の1)の「個人遺伝情報に関する事項の公表等」及び2)の「個人遺伝情報の開示」に従うこと。

- (4) 個人遺伝情報利用目的の厳密な特定
 - 検査等を委託する消費者の本人確認に必要な個人情報を取得する際には、インフォームド・コンセントの際に、その旨を消費者に説明し同意を得る
 - 同意の範囲を超えた個人情報の目的外利用及び第三者提供は禁止とする。ただし、本人の同意による第三者への提供は可能とする
- (5) 取扱いに注意を要する情報の取得の原則禁止
 - サービス提供に際して、不必要な情報は原則として取得しない（政治的見解、信教等）
 - ただし、遺伝子頻度の関係から民族的出自等についての情報を科学的に必要とする場合には、インフォームド・コンセントの際、その旨を消費者に説明し同意を得る
- (6) 匿名化を含む安全管理措置
 - 消費者から検査等に用いる試料等を受領する際には、まず匿名化しなければならない。
 - 組織的、人的、物理的、技術的安全管理措置を行わなければならない。
- (7) カウンセリングの実施
 - 事業者が提供するサービス、検査及び検査結果の解釈、提供された商品に係る専門的知識、遺伝情報の取扱いに関して、消費者から説明を求められたり、相談を受けた場合には、遺伝カウンセラー・医師・栄養士・弁護士等各分野の専門家の協力により、サービス提供の前後に限定することなく、総合的に対応できる体制を整備しなければならない。
- (8) 個人遺伝情報取扱審査委員会による審査
 - 事業者は、事業が適正であることを担保するために、独自の個人遺伝情報取扱審査委員会を設置するか、又は JBA 個人遺伝情報取扱審査委員会等第三者による認証を受けるよう努力しなければならない。
- (9) 2 次的サービスの提供における留意点
 - 遺伝子検査の結果を基にした 2 次的サービスを提供する際には、そのサービスの妥当性を示す科学的根拠や、サービスの代替法等に関する情報を、消費者が容易に入手できるよう努力しなければならない。
- (10) 試料の本人確認
 - 検査に供する試料が、検査を希望する本人のものであることを保証するために、合理的な措置を取らねばならない。
- (11) インターネットを介した個人情報開示における留意点
 - インターネットを介した個人情報の開示においては、セキュリティ上の問題がある可能性を消費者に通知し、その同意を得なければならない。
- (12) 郵送による試料の送付における留意点
 - 郵送による試料の送付においては、セキュリティ上の問題に加え、輸送中のトラブル

ルや試料の劣化等が起こる可能性を消費者に通知し、その同意を得なければならない。

2 精度管理等の技術的課題への対応

- (1) 検査実施施設においては、各検査工程の標準化のための標準作業手順書（作業マニュアル）の整備、機器の保守点検作業書等を整備しなければならない。
- (2) 検査の実施、内部精度管理の状況、機器の保守点検の実施、教育・技術試験の実施等に関する記録を作成しなければならない。
- (3) (1)、(2)の詳細については、別添した品質保証の仕組みを参照する
- (4) 消費者からのクレームに関する記録（クレームの内容、対応、改善方策等）を作成しなければならない。
- (5) 個人遺伝情報を取り扱う事業において、安全性及び健康上の問題が生じた場合には、当該業務を即時停止するとともに、関係省庁に報告を行わなければならない。

(別添) 品質保証の仕組み

○精度管理・検査標準化モデル

以下に、検査／解析プロセス全体と各プロセスで実施することが必要と考えられる事項を示す。

1) 検査／解析プロセス全体

①必須項目

- ・標準作業手順書（SOP）（*）の策定（必須項目は3）に記載）とそれに基づいた運用を行う。
- ・作業日誌（チェックシートを含む）の策定とそれに従った検査／解析を実施する。
（*）：SOP（Standard Operating Procedures）は、各検査に共通的な項目（General）・内容を記載し、SOP で実務に制約がかかりすぎないようにする。チェックシートは各検査に特化した（Specific）項目・内容を記載し、シートを見れば誰でも検査を行うことができる実務的な手順書（Protocol）として使用できるレベルにする。チェックシートは、柔軟性（Flexibility）が必要なため、定期的に見直し改訂を行う。
- ・検査機器の保守管理を行い、記録を残す。
- ・検査室運用・管理方法を設定し遵守する。
- ・試薬管理基準を設定し遵守する。
- ・検体管理基準を設定し遵守する。
- ・検査従事者の教育基準を設定し、定期的な教育を行う。
- ・内部精度管理評価（内部サーベイ）もしくはそれに準ずる方法で、定期的に検査精度を確認する。

※ これらの基準の適用レベルは各事業者の裁量に委ねることとするが、何らかの基準を規定することが必須条件である。

②必要に応じて行う項目

- ・機器校正標準作業書を策定し運用する。
- ・必要な機器の例：ピペット、はかり、恒温機器等の検査に重大な影響を及ぼすことが予想される機器。
- ・検査従事者の分析技術レベルを確認する。

③可能であれば行うことが望ましい項目

- ・外部精度管理評価（外部サーベイ）に参加し、検査精度を確認する。

2) 各プロセス(受託、検体受付、前処理、実施、結果解析、報告、後処理)

①必須項目(具体策を SOP に明記のこと)

- ・受託：適切かつ明確な検査案内書、検査依頼書、事業案内等を策定する。
- ・検体受付、前処理：二重照合を行う。
- ・実施：コンタミネーション防止策を講ずる。
- ・結果解析：判定基準・異常値の取扱い手順を策定する。
- ・報告：報告書のバックアップ・控えを保存する。
- ・後処理：検体・消耗品等は医療廃棄物として処理する。
- ・検体の保存方法・期間を定める。

②必要に応じて行う項目

- ・結果解析、報告：二重判定・二重照合を行う。特に人による判定の場合は必須とする。

③可能であれば行うことが望ましい項目

- ・検体受付：検体搬送確認書を設定し、運用する。
- ・報告：測定器から報告書への結果値の自動アウトプットシステムを構築する。また、当該システムに合わせた結果値の精査を行う。
- ・後処理：廃棄証明書・マニフェストを運用する。

3) SOP 記載必須項目

以下に、衛生検査所指導要領に基づいた臨床検査目的の遺伝子解析を行う場合について具体的に記述した。非臨床の遺伝子解析においても可能な範囲でこれに準じて工程管理、精度管理に努めることが望まれる。

●基本記載項目

SOP に記載すべき基本項目を以下に示す。

- ①検査室の温度及び湿度条件
- ②検査室において検体を受領するときの取扱いに関する事項
- ③測定の実施方法
- ④管理試料及び標準物質の取扱い方法
- ⑤検査用機械器具の操作方法
- ⑥測定に当たっての注意事項
- ⑦正常参考値及び判定基準（形態学的検査及び画像認識による検査の正常像及び判定基準を含む。）
- ⑧異常値を示した検体の取扱い方法（再検査の実施基準を含む。）
- ⑨精度管理の方法及び評価基準

⑩測定作業日誌の記入要領

⑪作成及び改定年月日

● 具体的記載項目

SOP に記載すべき基本項目の内容を以下に示す。

①検査実施に関わる基本情報

- ・ 検査の目的（臨床的意義）を記載する。
- ・ 測定範囲：測定下限及び測定上限を記載する。
- ・ 報告範囲：報告下限及び報告上限を記載する。
- ・ 単位、有効数字桁数、有効小数点以下桁数を記載する。
- ・ 基準値：対象別（例；性別、材料種別ごと）、かつ単位を記載する。
- ・ 設定理由：母集団名、総数、男女数、年齢構成、統計数値、出典などを記載する。
- ・ 判定基準：計算式による場合は公式を示し、目視判定する場合は判定基準と実例を明示する。
- ・ 参考文献：「雑誌」の場合は著者名、雑誌名、巻数、ページ、発行年（西暦）を記載する。「成書」の場合は著書名、表題、ページ、発行所、発行年（西暦）を記載する。
- ・ 検査室の温度及び湿度条件：現実的な値を記載する。
- ・ 検体：材料名、必要量、使用量、採取容器、保存条件を記載する。
- ・ 使用試薬：試薬名、メーカー名、保管及び調整方法を記載する。
- ・ 使用機器及び機材：名称及びメーカー名を記載する。
- ・ 較正方法を記載する。
- ・ 管理試料：試料名、メーカー名、保管及び調整方法を記載する。
- ・ 検査室における検体受領時の取扱いに関する事項を記載する。
- ・ 異常値を示した検体の取扱い方法（再検基準、検体保存の要否等を含む）を記載する。
- ・ 緊急報告を要する測定範囲と報告手順を記載する。
- ・ 精度管理の方法及び評価基準を記載する。
- ・ 測定作業手順：分注・サンプリング・前処理・測定・データ処理等の工程ごとに記載する（測定作業工程に基づいて、測定の実施方法・検査用機械器具の操作方法・測定条件等を記載）。

②測定作業日誌の運用要領：以下の要領に従う。

- ・ 測定作業年月日や作業開始・終了時刻の記述方法は統一する。
- ・ 自動分析機（多項目同時測定）使用の場合は分析機名を、マニュアル（用手法）による測定の場合は各項目名を記載する。
- ・ 測定検体数及び再検検体数を記録する。

- ・精度管理状況を判断し、異常があった場合はその取扱い処置を記録する。
- ・作業担当者は署名又は捺印する。
- ・通常考えられない異常値データ及び緊急報告を記録する。

③トレイサビリティ（作業引継ぎ手順、転記手順、ロット管理）が可能な運用システム構築

- ・使用試薬の Lot No. 及び開封日を記載する。
- ・前処理工程での試料のナンバリング法を記載する。
- ・前処理工程でのチューブ（サンプル）の取り違い防止策を記載する。
- ・結果解析、報告プロセスの転記ミス防止策を記載する。

④コンタミネーション防止策

- ・二つの実験室の必要性、実験室の構造、装置の位置などを明示する。
- ・各実験室では汚染度の高いものほど奥の部屋で取り扱う。
- ・手洗い、靴の履き替え、専用実験着、帽子、手袋、マスク、粘着シート等により運用する。
- ・実験台等の定期的な洗浄を行う（次亜塩素酸を使用することが好ましい）。
- ・実験室への人の入出を制限する。
- ・実験者の実験室間の移動を制限する（増幅産物を取り扱った日は、増幅産物非取扱い区域には立ち入らないなど）。
- ・資材の移動を制限する（増幅産物を取り扱う部屋に保管した資材は、増幅産物非取扱い区域に移動しない）。
- ・目的外の実験を制限する。
- ・掃除方法を明示する（掃除機を使用する場合は専用のものを使用する）。
- ・実験室の空気の流れは、増幅産物非取扱い区域から増幅産物取扱い区域への流れになるように設計する。
- ・増幅装置の設置場所を明示する。
- ・増幅反応調製室へのポジティブコントロール持込を制限する。
- ・増幅物質を取り扱った器具等の処理方法を明示する。
- ・チューブキャップの開閉時の飛散に関する注意事項を明示する。
- ・PCR 増幅産物によるピペット本体の汚染を防止するためにエアロシールチップ（綿栓チップ等）を使用する。
- ・PCR 増幅産物の飛散を防止するピペットのイジェクト方式（*）及び廃棄方法を明示する。

（*）：PCR 増幅産物を飛散させないように注意したピペットチップの取り外し方

- ・最低限、以上のコンタミネーション防止策を含む事項について教育を行う。

(参考) 遺伝子検査ビジネスに関連した他のガイドラインや見解で触れられている点

1. 検査結果を基にした 2 次的サービス提供時の、科学的根拠や代替法等の開示 (ASHG、HGC、JCCLS 等)
2. 検査における臨床的妥当性や臨床的有用性の科学的証拠の開示 (ACMG、HGC、OECD、CPIGI、JCCLS 等)
3. 血縁者のベネフィットにつながる場合には、個人の遺伝子検査結果を、血縁者に開示する可能性を示唆 (日本医学会、ABC 等)
4. 生物学的サンプルの本人確認の問題 (HGC：サンプル提供者として特定された者から得られたものであることを保証するために、合理的な措置を取ること。 ESHG：家庭でサンプルを集める DTC 遺伝子検査では、検査依頼者由来として得た生物学的サンプルが、その人のものであることを保証するシステムを持っていないことを指摘等)。
5. インターネットを介したデータ送付のセキュリティ上の問題 (HGC、ABC 等)
6. 検査対象とする疾患やその病態生理、易学的事項、対象遺伝子、その治療法について、消費者に知らしめること (ASHG、ASCO、HGC、人類遺伝学会、日本医学会、CPIGI、JCCLS 等)
7. 会社が業務停止や倒産になった場合の試料や個人遺伝情報の扱いについて、消費者に知らしめること (HGC、NCB 等)

ASHG：米国人類遺伝学会、HGC：英国人類遺伝学協議会、JCCLS：個人遺伝情報取扱協議会、ACMG：米国臨床遺伝学会、OECD：経済協力開発機構、ABC：オーストリア生命倫理委員会、ESHG：ヨーロッパ人類遺伝学会、ASCO：米国臨床腫瘍学会、JCCLS：日本臨床検査標準協議会、NCB：Nuffield 生命倫理委員会

2. 消費者向け

下記のような消費者向けメッセージを準備してインターネットその他の手段で公告することを提案したい。

表題（例） 「**遺伝子検査受けようとする貴方に；**
検査を受ける前に、まず確認してほしいこと」

1. 遺伝子検査受診決断と事業者選定の前に

遺伝子検査には、病気にかかっているか・遺伝病の可能性があるかなど、**診断を目的とする検査**と、**それ以外の検査**（体質検査、病気にかかりやすさの検査、親子などの血縁関係検査その他）があります。この中で、診断を目的とする検査は高度の専門知識を必要とするので、医師の指揮・監督のもとで行うべきです。

それ以外の検査を受検する場合は、受検の実施及び事業者の選定をご自分で判断し、決定しなければなりません。事業者を決める前にまず以下のポイントをご覧ください。

①**病気にかかりやすさの検査**から得られる結果は、診断ではありません。ある疾患にかかる**確率**を、相対的な数字として表したもので、あなたが疾患にかかっているかどうかの判断（診断）とは異なるものです（*）。検査を受ける場合は、この点をきちんと理解しておくことと、そのことを説明している会社を選ぶと良いでしょう。また、その確率をどのように導き出したかの科学的根拠を、正確かつわかりやすく説明している事業者を選ぶことが必要でしょう。

（*：確率と言うことは、天気予報でおなじみの言葉です。「降水確率 30%」と予報が出たときに傘を持って出かけるかどうかは貴方の判断です。たとえ確率 30%でも、貴方は雨に降られるかもしれません！）

②更に、①で言う「確率」というのは、**集団**同士を比較したときに見えてくる違いに基づいて言っています。集団の中の個人のことまで言えるものではありません。したがって、あなた**個人**の確率とは異なることを知っておいてください。

（試験の成績であなたのクラスの平均点が隣のクラスの平均点よりも高いとしても、あなたの成績と隣のクラスの誰かを比べた時に、必ずしもあなたの方が成績が良いとは言えないようなものです。）

③**体質検査**として提供されている中には、様々なものがあります。髪の毛や眼の色、肥満しやすい体質、知的能力や運動能力などが代表的なものですが、病気にかかりやすさの検査に近いものが混じっている場合もあります。検査の結果次第では、検査を受けた人の生活や将来や精神状態に大きな影響があると考える場合には、検査を受ける前に遺伝子や健康に詳しい専門家と相談することをお勧めします。

④インターネットや郵送による検査では、輸送中の検査用サンプルの劣化、個人情報

洩、検査用サンプルの取り違い等が起こる可能性があります。このような点について、適切な対策を取り、それを消費者に説明している会社を選択すれば安心です。

⑤遺伝子検査の結果を基に、商品やサービスを販売しようとする会社があります。その商品やサービスに、どの程度の科学的根拠があるのか、遺伝子検査実施の後に、商品やサービス購入を拒否することが容易か、代替の商品やサービスがあるか、などの情報を提供している会社は、信頼性が高いと考えられます。

⑥**血縁関係の検査**の結果は、本人のみならず、血縁者にとっても重要な意味を持ちます。知らないほうが良い事実を知ることもあり得ます。この点をきちんと考え、家族とも相談した上で、検査を受けるかどうか判断してください。信頼できる血縁関係の検査会社は、このような相談にも真摯に対応してくれるはずです。

血縁関係の検査では試料の取り違いなどの間違いがないことが非常に重要です。事業者と対面で説明し同意文書を交わすこと、事業者又はその代理人が直接試料を採取することでそうした間違いを回避することができます。ただ、「試料（爪、唾液など）を送ってくれば検査します」というような事業者には不安が残ります。

2. 遺伝子検査受検を決断したならば（事業者選定のチェックポイント）

ホームページ、パンフレットなどの最初の目に付くところに、次のような事がはっきりと書かれているかチェックしてください。チェックの欠ける事業者より、多くのチェックの付く事業者をお勧めします。

◎親子鑑定・血縁鑑定のための遺伝子検査の場合

- ☐ 直接面談して事前説明が行われ、同意を確認の上で検査を進める
- ☐ 検査実施のためには、検査の結果の影響が直接及ぶ人の同意書を必要とする
- ☐ 検査のための試料（血液、毛髪、爪など）は本人から事業者又は代理人が直接採取する
- ☐ 検査の結果はご本人以外にも影響を及ぼすので、慎重に判断することを勧める
- ☐ 事業を進めるに当たって準拠しているガイドラインの名称
- ☐ 個人遺伝情報取扱のガイドラインに従っている
- ☐ 遺伝子の検査をする場所又は機関名が明示されている
- ☐ 検査の前後でカウンセリングなど相談に乗る仕組みがある

◎親子鑑定・血縁鑑定以外の遺伝子検査の場合

- ☐ 検査の結果得られる判定は医師の診断ではない
- ☐ 検査の結果からの判定は同じ遺伝子の特徴を持っている人たちの間での一般的傾向を述べるだけである
- ☐ 事前に書面による詳細な説明があり、同意を確認した後に検査を進める
- ☐ 判定の根拠及び同意書の内容を見る事の出来るホームページアドレス

- ☐ 検査の結果に従う有償の商品の販売、有償の生活指導などの二次的サービス提供の有無
- ☐ 二次的サービスが不要の場合は拒否できる仕組みになっている
- ☐ 事業を進めるに当たって準拠しているガイドラインの名前
- ☐ 個人遺伝情報取扱のガイドラインに従っている
- ☐ 遺伝子の検査をする場所又は機関名
- ☐ 検査の前後でカウンセリングなど相談に乗る仕組みがある

2－2) チェック結果に満足して細かい説明を聞こうとする場合、次のポイントをはっきり説明してくれる事業者は安心して任せられると考えて良いでしょう。

- ・ 遺伝子検査装置を使用すればとにかくデータは出てくるが、正しい方法で検査を行わないとそのデータの内容が信頼できない可能性があることの説明と、その危険を避けるために試料の正しい取扱いと正しい測定方法で遺伝子検査をしていることに関する説明がされること
- ・ 遺伝子のデータから体質その他の判定をするに当たって、どのような科学的根拠に基づいているかの具体的で分かりやすい説明がされること
- ・ 遺伝子検査の結果が人の健康や病気の発症に及ぼす影響に関する知見は、現時点では未だ研究段階にあり、今後、異なる専門的見解が出る可能性があることが説明されること
- ・ 遺伝子検査に関しては色々と懸念される事項があるので、守るべき基準について関係省庁や学会・業界等によるガイドラインが作られていることと、当事者がどのガイドラインに準拠して事業を進めているかの説明があること
- ・ 個人遺伝情報取扱審査委員会が自社内又は社外の専門家によって開催され、その承認を得て事業が進められているとの説明があること
- ・ 遺伝子検査そのものや検査結果について疑問や不安が生じた場合、遺伝カウンセラーなど専門家が相談に乗ってくれる体制を保有していることの説明及び相談の手続きが簡単で明解になっていること
- ・ 遺伝子検査の結果（個人遺伝情報）は他の個人情報とは異なり、本人以外の（子孫や類縁者）に関する情報が含まれていることと、そのような貴重な個人遺伝情報の保護のためにどのような取り扱いがなされているかの説明があること
- ・ 遺伝子検査の結果が、あなたへの情報提供以外の目的に使用されるか、使用される場合はどのような目的に使用されるかの説明があり、更に、そのような他への利用を好まない場合は拒否できる事につき説明があること
- ・ 血縁鑑定では、鑑定結果の影響が直接及ぶ人の同意書を取るようになっていること
- ・ 上に書いたことを含め、投げかけた質問に対して納得のいく説明があること

◆◆◆◆ こんな検査を受けようとしている貴方に ◆◆◆◆

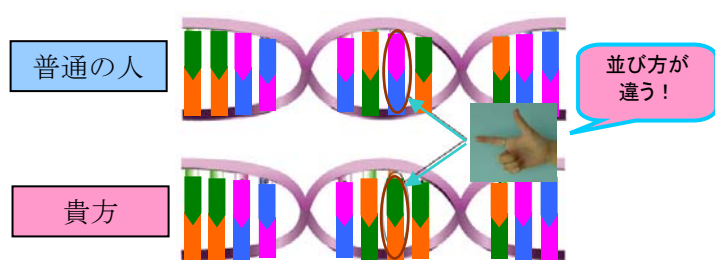
お医者さんに行かなくても
インターネットやお店で買って受けられる、
検査がいろいろあります

体質検査、肥満検査、禿（はげ）の検査、アルコール代謝の検査
病気のかかりやすさ、病気にかかるリスク
運動能力、音楽の才能、画の才能
親子鑑定、血液鑑定

気がつかないで**遺伝子検査**を受けることになるかもしれません



① 遺伝子検査って？



貴方の DNA の並び方を調べることが
できる時代になりました。DNA を調べ
てみると、ほかの人と並び方が違って
いるところが遺伝子全体で数百万か
所もあるんです

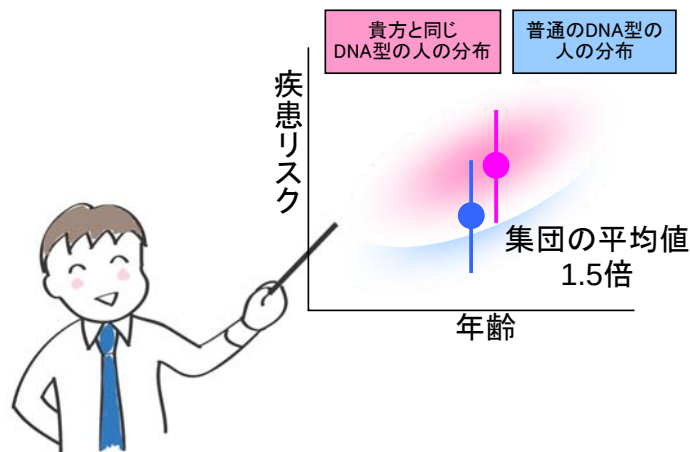
それをコンピュータ
で解析すると

貴方に最適なダイエットはこれ！
貴方は××病のリスクが 1.5 倍！

② リスクが 1.5 倍って？

集団のお話、個人のことでありません
将来の研究で数値は変わるかもしれません

貴方の家族も同じ型の DNA かもしれません
貴方以外の人の
個人情報も明らかになるかも



◆◆◆◆◆ 遺伝子検査事業者選定チェックリスト ◆◆◆◆◆

遺伝子検査をやってみようと思ったら、次のような項目に全てチェックが入るような事業者を選ぶことが好ましいです。ホームページやパンフレットで確認してみてください。

◎親子鑑定・血縁鑑定のための遺伝子検査の場合

- ☐ 直接面談して事前説明が行われ、同意を確認の上で検査を進めることになっている
- ☐ 検査結果は本人以外にも影響を及ぼすので慎重に判断するようにと勧めている
- ☐ 検査実施には、検査の結果の影響が直接及ぶ人の同意書も必要としている
- ☐ 検査のための試料（血液、毛髪、爪など）は自分で採るのではなく、事業者又は代理人が採取することになっている

- ☐ 事業を進めるに当たって準拠しているガイドラインの名前を明示している
- ☐ 経済産業省の個人遺伝情報保護ガイドラインに従っている旨の記載がある

- ☐ 遺伝子の検査をする場所又は機関名が明示されている
- ☐ 検査の前後でカウンセリングなど相談に乗る仕組みがある

◎体質検査など親子鑑定・血縁鑑定以外の遺伝子検査の場合

- ☐ 検査の結果得られる判定は医師の診断ではないことを明記している
- ☐ 遺伝子検査の結果から体質などに関する判定をするための科学的根拠（論文や自社の研究結果）をしっかりと持っていることを説明している
- ☐ 遺伝子のどこを調べるのか説明している
- ☐ 検査の結果からの判定は同じ遺伝子の特徴を持っている人たちの間での一般的傾向であることを示している
- ☐ ホームページやパンフレットで行われる説明の資料と同意書を見ることが出来る
- ☐ 事前に書面による詳細な説明があり、同意を確認した後に検査を進める

- ☐ 検査の結果に従う有償の商品の販売、有償の生活指導などの二次的サービス提供の有無をはっきり示している
- ☐ 有償の二次的サービスが不要の場合は拒否できる仕組みになっている
- ☐ 有償の二次的サービスの科学的根拠が明記してある

- ☐ 事業を進めるに当たって準拠しているガイドラインの名前を明示している
- ☐ 経済産業省の個人遺伝情報保護ガイドラインに従っている旨の記載がある

- ☐ 遺伝子の検査をする場所又は機関名が明示されている
- ☐ 検査の前後でカウンセリングなど相談に乗る仕組みがある



資料1 海外の事業者リスト

会社名	会社名	検査項目													DTC検査か (7)	検査事業所の認可・認証 (8)	海外展開に関する記載 (日本との関係) (9)	webサイト
		疾患リスク (1)	遺伝性疾患キャリア (2)	薬剤応答性	体質 (3)	スポーツ関連	能力 (4)	先祖	血縁関係 (法的使用) (5)	血縁関係 (非法的使用) (6)	法医学	胎児性別判断	出生前胎児染色体診断	感染症				
AIBioTech	VA, USA	●		●		●								●	No	CLIA		http://www.aibiotech.com/Home.aspx
23andMe	CA, USA	●	●	●	●		●	●							Yes	CLIA	56カ国にshipping可能 (日本含まず)	https://www.23andMe.com/
CyGene Laboratories	FL, USA	●		●	●	●									Yes	CLIA		http://cygene.infinityarts.com/
DNA-CARDIOCHECK	IL, USA	●													Yes	ホームページに記載なし		http://www.dnaidcheck.com/whatis.html
DNA Dimension	MI, USA	●			●			●	●	●	●	●			No	ISO 17025 (by FQS)		http://www.detroitdna.com/
Enterolab	TX, USA	●													Yes	ホームページに記載なし		https://www.enterolab.com/Default.aspx
Genetic Testing Laboratories (GTL)	NM, USA	●			●			●	●	●		●			Yes and No	AABB, ISO 17025, NATA, SafeHarbor, CAP, ISO 9001:2008, CLIA, ILAC-MRA		http://www.gtl dna.net/
Graceful Earth	FL, USA	●													Yes	ホームページに記載なし		http://gracefulearth.com/index.aspx
Inherent Health/Interleuken Genetics, Inc.	MA, USA	●			●										Yes	CLIA		http://www.inherenthealth.com/
Matrix Genomics	NM, USA	●		●											Yes	CLIA		http://matrixgenomics.com/
Pathway Genomics	CA, USA	●	●	●	●	●									No	CLIA, CAP		https://www.pathway.com/
Sequenom CMM	CA, USA	●	●										●		No	CLIA, CAP		http://www.sequenomcmm.com/default.aspx
Test Country	CA, USA	●							●	●	●				Yes and No	AABB, CAP	44カ国にshipping可能 (日本を含む)	http://www.testcountry.com/
vuGene	CA, USA	●			●										Yes	ホームページに記載なし		http://www.mygenesdirect.com/index.php
Center For Medical Genetics	TX, USA		●												Yes and No	AABB		http://www.geneticstesting.com/index.htm
Counsyl	CA, USA		●												No	CLIA		https://www.counsyl.com/
Sorenson Genomics/Sorenson Forensics	UT, USA							●	●	●	●			●	Yes and No	AABB, CLIA, NIST, ISO 17025, NYSDOH, ASCLD/LAB	日本の株式会社ローカスが検査を委託	http://www.sorensongenomics.com/
Genelex	WA, USA			●					●	●		●			Yes and No	AABB, CLIA, CAP, NYSDOH	日本支社あり(ジエネレックス株式会社)	http://www.healthanddna.com
Gene SNP	USA				●										Yes	CLIA		http://yourgenesnp.marketamerica.com/index.cfm?action=main.gsHome
Warrior Roots	MD, USA					●		●							Yes	ホームページに記載なし		http://www.warriorroots.com

会社名	会社名	検 査 項 目													検査するか、 (7)	検査事業所の認可・認証 (8)	海外展開に関する記載 (日本との関係) (9)	webサイト	
		疾患リスク (1)	遺伝性疾患キャリア (2)	薬剤応答性	体質 (3)	スポーツ関連	能力 (4)	先祖 (5)	血縁関係 (法的使用) (6)	血縁関係 (非法的使用) (6)	法医学	胎児性別判断	出生前胎児染色体診断	感染症					DNAバンキング
																			/index.html
Atlas Sports Genetics	CO, USA					●									Yes	ホームページに記載なし			http://www.atlasgene.com/index.php
Athleticcode	CA, USA					●									Yes	ホームページに記載なし			http://athleticcode.com/
Affiliated Genetics	UT, USA							●	●					●	Yes and No	AABB			http://www.affiliatedgenetics.com/
African Ancestry	Washington DC, USA							●							Yes	ホームページに記載なし			http://www.africanancestry.com/
AfricanDNA	Texas, USA							●							Yes	ホームページに記載なし			http://www.africandna.com/
AllTest	AZ, USA							●	●	●		●		●	Yes and No	AABB (提携先)			http://www.alltestsonline.com/
Ancestry.com	UT, USA							●							Yes	ホームページに記載なし	海外8カ国にオフィスあり (日本なし)		http://www.ancestry.com/
AncestrybyDNA	OH, USA							●							Yes	ホームページに記載なし			http://www.ancestrybydna.net/
Andergene Labs	CA, USA								●	●					Yes and No	AABB, CAP			http://www.andergene.com/index.html
Boston Paternity	NH, USA								●	●		●			Yes and No	AABB			http://www.bostonpaternity.com/
BRT Laboratories, Inc.	MD, USA								●	●					Yes and No	AABB, CLIA, NYSDOH, State of Maryland Department of Health & Mental Hygiene			http://www.brtlabs.com/
Chromosomal Labs Bode Technology	VA, USA									●					Yes and No	ISO/IEC 17025, NYSDOH, ASCLD/LAB, TEXAS DPS, FQS, State of Maryland Department of Health & Mental Hygiene			http://www.bodetech.com/
Clinical Testing and Research (Forensic Consultants)	NJ, USA								●		●				No	AABB			http://www.clinicaltesting.com/
Consumer Genetics	CA, USA								●	●		●			Yes and No	AABB、/ISO IEC 17025	9カ国以上にshipping可能 (日本含む)		http://www.consumergenetics.com/
Determigene	WA, USA							●	●	●		●		●	Yes and No	AABB、CLIA、CAP、AClass/ISO IEC 17025、ASCLD/LAB-International、NYSDOH (法的証拠に用いる検査は、提携先のDDCで行う)			http://www.determigene.com/
DNA Diagnostics Center (DDC)	OH, USA							●	●	●	●	●			Yes and No	AABB、CLIA、CAP、AClass/ISO IEC 17025、ASCLD/LAB-International、NYSDOH	186カ国以上にクライアントあり。日本のエイデービーージャパンとソリューション株式会社が検査を委託。		http://www.dnacenter.com/

会社名	会社名	検 査 項 目													DTC検査か？ (7)	(8) 検査事業所の認可・認証	(9) 海外展開に関する記載 (日本との関係)	webサイト
		疾患リスク (1)	遺伝性疾患 キャリア (2)	薬剤応答性	体質 (3)	スポーツ 関連	能力 (4)	先祖 (5)	血縁関係 (法的 使用) (6)	法医学 血縁関係 (非法的 使用)	胎児性別 判断	出生前胎児 染色体診断	感染症	DNA バンキング				
DNA Identity Testing Center (bioSYNTHESIS社の一部門)	TX, USA								●	●	●			●	Yes and No	AABB, CAP		http://www.800dnaexam.com/
DNA PLUS	CA, USA								●	●	●	●			Yes and No	AABB		http://www.dnapius.com/
DNA Reference Laboratory	TX, USA							●	●	●	●	●			Yes and No	AABB		http://www.dnareferencelab.com/
DNA Services of America	LA, USA							●	●	●					Yes and No	AABB, ISO 17025, CLIA, CAP, ASCLD/LAB		http://www.dnasoa.com/
DNA Solutions, Inc.	OH, USA								●	●	●			●	Yes and No	AABB, FQS-I		https://www.dnasolutionsusa.com/
DNA Tribes	VA, USA							●							Yes	ホームページに記載なし		http://www.dnatribes.com/
DNA True Results	CA, USA								●	●	●				Yes and No	AABB, ISO 17025		http://www.dnatrueresults.com/index.html
easyDNA	CA, USA								●	●		●			Yes and No	AABB, ISO 17025	海外18カ国にオフィス あり (日本なし)	http://www.easy-dna.com/
Fairfax Identity Laboratories	VA, USA								●	●	●			●	Yes and No	AABB, CLIA, NYS-DOH, ISO 17025, FQS-I		http://www.fairfaxidlab.com/
Family Tree DNA/Genealogy by Genetics	TX, USA							●		●					Yes	ホームページに記載なし		http://www.familytreedna.com
Genetica DNA Laboratories	OH, USA								●	●	●	●			Yes and No	AABB, CAP, NYSDOH, FQS-I (ISO/IEC 17025), CLIA		http://www.genetica.com/
Genetic Profiles Corp	CA, USA									●					No	AABB		http://www.geneticprofiles.com/index.htm
Genetic Technologies, Inc.	MO, USA								●	●	●				Yes and No	A A B B、NYSDOH, ASCLD/LAB、FQS-I (ISO 17025)		http://www.genetictechnologies.com/
GFI Lab	PA, USA									●					Yes	AABB, CAP		http://www.gfilab.com/
homeDNAdirect	CA, USA								●	●		●			Yes and No	AABB, ISO 17025	海外13カ国にオフィス あり (日本なし)	http://www.homednadirect.com/
IDNTIGENE	UT, USA								●	●					Yes and No	AABB, ISO 17025, NYSDOH (Sorenson Genomicsの関連 会社)		http://www.dnatesting.com/
ImmigrationTesting	USA								●						No	AABB, FSQ-I, NYSDOH, State of Texas DPS,	171カ国の移民手続きに 対応 (日本含む)	http://www.immigration-test.com/
Independent Forensics	IL, USA								●	●					Yes and No	AABB, CLIA, FSQ, FQS-I, NYSDOH, CAP	海外にクライアントあり (日本では三重、大分、 秋田の県庁や警察)	http://www.ifi-test.com/
IntelliGenetics, LLC	SC, USA								●	●	●				Yes and No	AABB, ASCLD/LAB		http://igilab.info/
Laboratory Corporation of America Holdings (LabCorp)	NC, USA								●		●				No	AABB, ASHI, FQS-I, NYSDOH, CAP, ASCLD/LAB, ISO17025	日本支社あり(ラボコー プ・ジャパン合同会社)	https://www.labcorp.com/wps/portal/
Legal Genetics, Inc.	MS, USA								●						No	AABB, CAP		http://www.legalgenetics.co

会社名	会社名	検 査 項 目													DTC検査か？ (7)	検査事業所の認可・認証 (8)	海外展開に関する記載 (日本との関係) (9)	webサイト
		疾患リスク (1)	遺伝性疾患 キャリア (2)	薬剤応答性	体質 (3)	スポーツ 関連	能力 (4)	先祖 (5)	血縁関係 (法的 使用) (6)	法医学 血縁関係 (非法的 使用)	胎児性別 判断	出生前胎児 染色体診断	感染症	DNA バンキング				
																		m/
Metaphase Paternity Test	WA, USA							●	●	●		●			Yes and No	AABB, ISO 17025, CAP		http://www.metaphasegenetics.com
Orchid Cellmark, Inc.	TX, USA								●	●	●	●			Yes and No	AABB, ISO10725, CLIA、 NYSDOH, FQS-I, ASCLD/LAB		http://www.orchidcellmark.com/
Paternity Testing Corporation	MO, USA								●	●	●	●			Yes and No	AABB, ISO10725, CAP, NYSDOH, FQS-I	海外19カ国にオフィスあり (日本支社あり: パタニティテストイングコーポレーション日本)	http://www.ptclabs.com/
The Genographic Project	Washington DC, USA							●							Yes	ホームページに記載なし		https://genographic.nationalgeographic.com/
Universal Genetics	CA, USA							●	●	●	●	●			Yes and No	AABB	海外の主要都市にDNA collection sitesあり	http://www.dnatestingforpaternity.com/
Verinata Health	CA, USA											●			No	CLIA, CAP		http://www.verinata.com/
Ariosa Diagnostics	CA, USA											●			No	CLIA, CAP		http://www.ariosadx.com/
Navigenics	CA, USA	Life Technologiesに買収された。2012年8月以降、新規の遺伝子検査は受け付けない。													No	CLIA		http://www.navigenics.com/
DNA Clinics	Liverpool, UK								●	●					Yes and No	ISO 17025 (UKAS)、ISO900、Mo1	UKとirelandがビジネス対象	http://www.dnacinics.co.uk/
DNA Worldwide	Frome; UK							●	●	●	●			●	Yes and No	ISO 17025, ISO 900		http://www.dna-worldwide.com/
International Biosciences	Kent, UK	●						●	●	●					Yes and No	AABB, ISO/IEC 17025		http://www.ibdna.com
Nimble Diagnostics	London, UK							●	●	●		●			Yes and No	AABB, ISO 17025, NATA	International order受け付け	http://www.nimblediagnostic.co.uk/
Oxford Ancestors	Oxford, UK							●							Yes	ホームページに記載なし		http://www.oxfordancestors.com
Roots for Real	Cambridge, UK							●							Yes	ホームページに記載なし		http://www.rootsforreal.com/
Accu-metrics/Viaguard	ON, Canada	●			●			●	●	●	●	●			Yes and No	ISO 17025		http://www.accu-metrics.com/index.php
DNA Testing Centres of Canada	ON, Canada	●		●	●			●	●			●			No	ホームページに記載なし		http://dnatestingcanada.com/
Genebase	BC, Canada							●							Yes	ホームページに記載なし		http://www.genebase.com
GeneTrack Biolabs Inc./Genex Diagnostics, Inc.	BC, Canada								●	●		●		●	Yes and No	AABB, SCC, ISO 17025	日本支社あり (バイオインフォビジョン)	http://www.genetrack.com/
Maxxam	ON, Canada								●	●	●				Yes and No	ISO 17025, FQS-I, SCC		http://www.thednalab.com/default.asp
DNA 11	ON, Canada	個人のDNAをアートにする (電気泳動図、先祖を解析しそれを二次元バーコードにする)													Yes	ホームページに記載なし		http://www.dnall.com/
DNA Bioservices	Australia								●	●					Yes and No	NATA, ISO 17025		http://www.dnabioservices.com.au/
DNA Solutions	VIC, Australia							●	●	●		●			Yes and	NATA, ISO 17025	海外19カ国にオフィス	http://www.dnasolutions.com

会社名	会社名	検 査 項 目													DTC検査か？ (7)	検査事業所の認可・認証 (8)	海外展開に関する記載 (日本との関係) (9)	webサイト
		疾患リスク (1)	遺伝性疾患キャリア (2)	薬剤応答性	体質 (3)	スポーツ関連	能力 (4)	先祖	血縁関係 (法的使用) (5)	血縁関係 (非法的使用) (6)	法医学	胎児性別判断	出生前胎児染色体診断	感染症	DNAバンキング			
															No		あり (日本なし)	.au/
Genetic Technologies Corporation Pty Ltd	Vic. Australia	●				●		●	●	●	●				Yes and No	NATA, RCPA		http://www.gtglabs.com/
Lumigenix	NSW, Australia	●			●			●							Yes	NATA, CLIA, ISO 17025 (提携先: Australian Genome Research Facility)	International order受付け	https://www.lumigenix.com/
mygene	VIC, Australia	●		●	●	●									No	NATA, RCPA		http://www.mygene.com.au/
deCODE genetics	Reykjavik, Iceland	●			●										Yes	CLIA, CAPISO/IEC 27001	日本支社あり (株式会社ジーントラック)	http://www.decode.com/
GenePlanet	Dublin, Ireland	●		●	●	●	●	●							Yes	ホームページに記載なし		http://www.geneplanet.com/
DNA Ireland	Cork, Ireland							●	●	●	●				Yes and No	ホームページに記載なし		http://www.dnaireland.ie/
Gonidio	Tønder, Denmark	●		●	●	●									Yes	ホームページに記載なし		http://www.gonidio.com/
Labgenetics	Madrid, Spain	●	●						●	●	●	●			Yes and No	UNE-EN ISO/IEC 17025, ISO 15189		http://www.labgenetics.com/es/en/Default.htm
Asper Biotech	Estonia	●	●			●									Yes	ISO 9001:2008, EMQN		http://www.asperbio.com/
dnaTEST	Umlanga, South Africa							●	●	●		●			Yes and No	ISO 17025		http://www.dnatest.co.za/
GENEdiagnostics	Stellenbosch, South Africa		●		●				●	●					Yes and No	ホームページに記載なし		http://www.genediagnostics.co.za/index.html
Arab DNA Ancestry and Family Origin	UAE, Saudi Arabia							●							Yes	ホームページに記載なし	Saudi ArabiaとUAEにオフィスあり	http://www.dnaancestry.ae/index_eg.php
Eastern Biotech & Life Sciences	Dubai, UAE	●			●			●	●	●					Yes and No	CLIA, CAPISO/IEC 27001 (提携先: IcelandのdeCODE genetics)	UAE, Saudi Arabia, Kuwaitにオフィスあり	http://www.easternbiotech.com/
Advanced Health Care	TamilNadu, South India							●	●	●		●			Yes and No	AABB, CAP (提携先: 米国DNA Identity Testing Center)		http://www.advanceddna.in/default.aspx
BioAxis DNA Research Centre Private	Andhra Pradesh, India							●	●	●		●			Yes and No	AABB, ISO/IEC 17025, ASCLD/LAB-International, CAP		http://www.dnares.in/index.php
Eastern Innovative	Bangalore, India								●	●					Yes and No	ISO 17025		http://www.paternitytestindia.com/index.php
NutraGene	Delhi, India	●		●	●	●									Yes	ホームページに記載なし		http://www.nutragene.com/
INFINITECH CENTER	Philippine							●	●	●		●			Yes and No	ISO 17205 (自社?), AABB (提携先: 米国DNA Identity Testing Center)		http://www.dnatestph.com/index.html
i-DNA	Singapore									●					Yes	AABB, ISO 17025		http://www.i-genetics.com/default.asp
Map My Gene	Singapore	●			●	●									Yes	ホームページに記載なし		http://www.mapmygene.com/

会社名	会社名	検 査 項 目													DTC検査か？ (7)	(8) 検査事業所の認可・認証	(9) 海外展開に関する記載 (日本との関係)	webサイト
		疾患リスク (1)	遺伝性疾患 キャリア (2)	薬剤応答性	体質 (3)	スポーツ 関連	能力 (4)	先祖 (5)	血縁関係 (法的 使用) (6)	法医学 血縁関係 (非法的 使用)	胎児性別 判断	出生前胎児 染色体診断	感染症	DNAバン キング				
OOGENE	Singapore					●	●								Yes	ホームページに記載なし		http://www.oogene.com/index.html
Shanghai Biochip Co.,Ltd. (National Engineering Center for Biochip)	Shanghai, China				●	●	●	(注：検査項目は日本代理店からの情報)							Yes	ホームページに記載なし		http://www.superchip.com.cn/webE/index.asp
Genetic Center Company	Hong Kong	●	●	●		●	●								Yes	ホームページに記載なし	全世界をカバー。オフィスはHong KongとMalaysia。	http://www.genetic-center.com/index_moduleId=114_pageName=home_pId=0_uId=4.html
United Gene International	Hong Kong?	●			●	●	●	●							Yes	ホームページに記載なし		http://www.ugi.hk/eng/index.php
YusuBio	Nanjing, China								●	●					Yes and No	ホームページに記載なし		http://www.qinzi.jianding.com/english/index.htm#
Pharmigene	Taiwan			●											No	ISO 13485/9001		http://www.pharmigene.com/index.htm

- (1) 疾患の罹患性リスク
- (2) 単一遺伝子疾患のキャリア検査
- (3) 髪の色、背の高さ、肥満、アルコール依存性等
- (4) スポーツ関連を含まない能力 (IQ、情動指数 EQ、芸術、音楽など)
- (5) Immigration、Paternity、Maternity、Grandparentage、Siblingship、Twin Zygosity、Cousin、Identification Profiling、Prenatal Paternity 等と書かれた検査。裁判所で証拠として採用できるもの (legal、court-approved)。
- (6) (5)と同様だが、裁判所で証拠として採用できないもの (peace of mind test、private test、non-legal test、home test など)
- (7) ここでは消費者と検査会社の間に、医師や DNA 採取専門家が介在しない場合を DTC とした。Yes and No は、両方のビジネスを行ってる場合。
- (8) 略号

AABB : American Association of Blood Banks

ASCLD/LAB-International : American Society of Crime Laboratory Directors/Laboratory Accreditation Board-International

ASHI : American Society for Histocompatibility and Immunogenetics

CLIA : Clinical Laboratory Improvement Amendments

CAP : College of American Pathologists

EDNAP : European DNA Profiling group

EMQN : European Molecular Genetics Quality Network

ENFSI : European Network of Forensic Science Institutes

ISFG : International Society for Forensic Genetics

NATA : National Association of Testing Authorities (Australia)

NIST : National Institutes of Standards and Technology

NYSDOH : New York State Department of Health

RCPA : Royal College of Pathologists of Australia (Australia)

SCC : The Standards Council of Canada SCC (Canada)

SafeHarbor : U.S.-EU & U.S.-Swiss Safe Harbor Frameworks

Mol : The Ministry of Justice (UK)

UKAS : The United Kingdom Accreditation Service (UK)

(9) 海外展開に関する情報（特に日本との関連）が記載されているもののみ

資料2 各種遺伝子検査会社のホームページ記載事項

会社名	23andMe	deCODE genetics	Pathway Genomics	Gene Planet	Ancestry.com	DNA Solutions	Lumigenix
HPアドレス	https://www.23andMe.com/	http://www.decode.me.com/	https://www.pathway.com/	http://www.geneplanet.com/	http://www.ancestry.com/	http://www.dnasolutions.com.au/	https://www.lumigenix.com/
本社所在地	CA, USA	Reykjavik, Iceland	CA, USA	Dublin, Ireland	UT, USA	VIC, Australia	Sydney, Australia
ア. 医師を介して行われているかどうか	・依頼者から直接注文を受ける。	・依頼者から直接注文を受ける。	・依頼者から直接注文を受ける。	・依頼者から直接注文を受ける。	・依頼者から直接注文を受ける。	・依頼者から直接注文を受ける。	・依頼者から直接注文を受ける。
イ. ビジネスモデル及び売上高	・インターネットを用いるDCTでの販売。 ・価格は2012年12月に約1/3に値下げし\$99 (Personal genome serviceと呼ばれるフルセットの解析)。 ・米国で事業を展開しているが、海外57カ国からのサンプルも受け付けている (日本は含まれない)。 ・未上場企業であり、売上げは公表されていない。	・インターネットを用いるDCTでの販売。 ・価格はcomplete scanと呼ばれるフルセットの解析で\$1,100。 ・日本を含む海外からのサンプルも受け付けている。 ・未上場企業であり、売上げは公表されていない。	・医師を介して注文を受け、検査結果も医師に返信する ・商品の価格は記載なし ・未上場企業であり、売上げは公表されていない。	・インターネットを用いるDCTでの販売。 ・価格はPersonal genetic analysisで\$399。 ・未上場企業であり、売上げは公表されていない。	・インターネットを用いるDCTでの販売。 ・価格はAncestry DNA (検査実施と限定された血縁付け) で\$199、世界の血縁データベースの参照費用で\$249 ・未上場企業であり、売上げは公表されていない。	・インターネットを用いるDCTでの販売 ・法的使用を目的とする場合は専門家が介在 ・Non-Invasive Prenatal Paternity Test : \$1,655 ・Immigration Test : \$1,250 ・Legal Paternity Test : \$770 (法的使用でない場合は、\$299~399) ・未上場企業であり、売上げは公表されていない。	・インターネットを用いるDCTでの販売。 ・海外のサンプルも受け付けている ・未上場企業であり、売上げは公表されていない。
ウ. 試料の国外から持ち込み／国内からの持ち出しに関する規制の有無	・記載なし	・記載なし	・記載なし	・記載なし	・記載なし	・記載なし	・記載なし

会社名	23andMe	deCODE genetics	Pathway Genomics	Gene Planet	Ancestry.com	DNA Solutions	Lumigenix
エ. 遺伝子検査ビジネスの実施に当たっての遵守すべき法律、ガイドライン等の有無（有の場合はその概要）、登録・届出の必要性の有無	・GINA準拠による遺伝子差別禁止 ・CLIAへの準拠による質の保証	・CLIAへの準拠による質の保証	・CLIAへの準拠による質の保証	・CLIAへの準拠による質の保証	・CLIAへの準拠による質の保証	・CLIAへの準拠による質の保証	・NATAへの準拠による質の保証 ・Privacy Legislation Amendment Act 2006 によるプライバシー保護 ・Disability Discrimination Act によるプライバシー保護
ウ. 試料の分析場所での試料の取扱いに関すること	・生物学的サンプルとDNAは、依頼された検査の終了後に廃棄する ・資料の管理・分析場所では、個人のDNAをバーコードで管理しており、個人情報との連結は不可能	・生物学的サンプルとDNAは、依頼された検査の終了後に廃棄する ・個人情報のデータベースにアクセスできる管理者であっても、意味のある個人情報を見ることはできない。情報は未解析の状態で保存されており、検査依頼者がそこにアクセスした時に、リアルタイムで解析される。	・検査が終了したら生物学的サンプルは焼却処分する ・抽出したDNAは、国や州の規制が定める期間だけ保存する	・データの保存、使用、転移の過程では、適正な暗号化処理を施して安全性を確保する。 ・米国のサービスプロバイダーが検査を実施するが、匿名化の状態で行う、検査結果を顧客に返す時だけ、検査結果と顧客のデータをリンクさせる。	記載なし	記載なし	・生物学的サンプルとDNAは、依頼された検査の終了後に廃棄する ・遺伝子を解析するラボでは、個人を特定できる情報を保有しない
エ. 試料の分析に利用している装置及びその装置のスペックに関すること	・Illumina OmniExpress Plus Genotyping BeadChipを使用。	・Illumina Human 1M Beadchipを使用。 ・FDAのゴールド・スタンダードである2方向サンガー・シーケンシング法と、Nanogen Centaurus又はABI TaqManなどの別のSNP genotyping法を併用	・記載なし	・R&D部門が開発した独自のDNA chipsを使用	記載なし	記載なし	・Illumina iSelect ・Illumina OmniExpress Plus Genotyping BeadChip

会社名	23andMe	deCODE genetics	Pathway Genomics	Gene Planet	Ancestry.com	DNA Solutions	Lumigenix
オ. 医師・遺伝カウンセラー等の有資格者の関与に関すること	・医師や遺伝カウンセラーなどの有資格者は関与しない。 ・遺伝カウンセラーとしてInformed Medical Decisions, Inc.やThe National Society of Genetic Counselorsを、遺伝医学の専門家としてAmerican Board of Medical Geneticsを紹介。	・健康に関する検査結果で疑問がある場合には、医師への相談を推薦。 ・資格をもった遺伝カウンセラーによるカウンセリングを、無料で提供可能。	・検査の発注と解釈は医師がおこなう ・資格を持った遺伝カウンセラーが、検査実施の判断、検査結果の解釈等の相談に乗る（HPではカウンセラーの存在を強調）	・検査結果が出てから、専門家のコンサルタントを追加費用なしで受けることが可能。	記載なし	法的使用を目的とする場合は専門家が関与する	・HPには医師向けの記載があるが、医師や遺伝カウンセラーの関与を義務付けていない

会社名	23andMe	deCODE genetics	Pathway Genomics	Gene Planet	Ancestry.com	DNA Solutions	Lumigenix
カ、分析結果の信頼性／正確性／妥当性に関すること（分析結果の内容は、論文に基づくものか、論文に基づく検証データを取ったか、また、分析結果の提出に基づいて医師・遺伝カウンセラー等も関与しているかどうかなど）	・CLIA認証ラボで検査を実施する。検査法は現時点ではFDAによる許可や承認を得ていない。 ・遺伝子の変異とその表現形の関連を示す論文リストが、検査項目ごとに公開されている。 ・分析結果の提出に、医師や遺伝カウンセラーが関与しているとの記載はない。	・CLIA認証ラボで検査を実施する。また、IT関連では ISO/IEC 27001:2005にもとづく厳密な管理を行っている。 ・検査法はFDAや European Medicines Agencyによる許可や承認を得ていない。 ・遺伝子の変異とその表現形の関連を示す論文リストが、検査項目ごとに公開されている。 ・疾患リスクの検査では、疾患の病態、治療法、遺伝学等も詳細に記載されている。 ・リスク算出方法も詳しく記載されている。 ・分析結果の提出に、医師や遺伝カウンセラーが関与しているとの記載はない。	・検査ラボはCLIAとCAPの認証を受けている ・分析結果の提出に、医師や遺伝カウンセラーが関与しているとの記載はない ・検査する遺伝子の名称やSNPs、検査の科学的な証拠等について記載なし	・ISO standard 9001:2008認証ラボで検査を実施。このラボはイルミナが開発した遺伝子タイピング技術を用いる、イルミナ認証サービスプロバイダーである。 ・分析結果の提出に、医師や遺伝カウンセラーが関与しているとの記載はない ・検査する遺伝子の名称やSNPs、検査の科学的な証拠等について記載なし	・分析結果の提出に、医師や遺伝カウンセラーが関与しているとの記載はない ・検査する遺伝子の数や検査の科学的な証拠等について記載なし	・ISO 17025認証ラボで検査を実施。 ・NATA (National Association of Testing Authorities)の認証取得。 ・検査する遺伝子座の詳細、検査の科学的な証拠等について記載なし	・疾患ごとに、症状、原因、リスクファクター、合併症、治療法等の情報と、それに関連した文献が載っている。 ・分析結果の提出に、医師や遺伝カウンセラーが関与しているとの記載はない

会社名	23andMe	deCODE genetics	Pathway Genomics	Gene Planet	Ancestry.com	DNA Solutions	Lumigenix
キ. 提供されている遺伝子検査の種類及び解析件数に関すること	- Personal genome serviceに含まれるものは、遺伝可能な疾患マーカー48種類、疾患リスク120種類、薬剤応答性21種類、形質57種類、並びにDNA ancestry service。 23染色体上の100万SNPsと、ミトコンドリア上の数千の変異を解析。	フルセットの解析 (Complete Scan) に含まれるものは、47種類の形質と疾患のリスク検査	- 複数の遺伝子を調べる5種類の検査セット (心臓関連の疾患リスク、運動や栄養への反応性、薬剤応答性、健康関連疾患リスク、遺伝する疾患の妊娠前検査) を提供 124種類の疾患、形質について検査	- Personal genetic analysisでは疾患20、薬剤応答性6、形質と能力14について検査。 - NutriFitとよぶ栄養とライフスタイルの指標とするための検査では、35の項目について110の遺伝子変異を検査。	全遺伝子の70万か所を検査。	16～23の遺伝子座を解析 1996年から現在までに10万件以上の遺伝子検査を実施	- Comprehensive serviceでは、81種類の疾患並びに形質のリスク判定とDNA ancestry serviceを行う 700,000 SNPsを解析
ク. 依頼者の試料採取から、依頼者に試料の分析結果を通知するまでの事業ルート (取次店を含む)、試料の分析の依頼先の把握及びそれに付随する問題点に関すること	23andMeにオンラインで発注→つばを送付→LabCorpのラボで測定→結果をオンラインで通知	deCODE geneticsにオンラインで発注→口腔粘膜を送付→deCODE geneticsのラボで測定→結果をオンラインで通知	検査実施について医師と相談→医師が発注→インハウスのラボで検査実施→医師に結果が送付される	Gene Planetにオンラインで発注→つばを送付→提携先のラボで測定→結果をオンラインで通知	Gene Planetにオンラインで発注→つばを送付→結果をオンラインで通知	- 非法的使用の場合は、Gene Planetにオンラインで発注→口腔粘膜を送付→結果をオンラインで通知 - サンプルは髪の毛、使用済み歯ブラシ、綿棒、耳垢等も受け付ける - 法的使用の場合は、有資格医師による試料採取や本人確認等が必要	Limigenixにオンラインで発注→つばを送付→LabCorpのラボで測定→結果をオンラインで通知
ケ. 上記ク. に記載された事業ルート及び試料の分析の依頼先の事業規模に関すること (収益の源泉は、試料提供者等からの解析収入によるものか、広告収入やその他研究収入によるものか等及び売上高)	検査を実施するLabCorp (Laboratory Corporation of America) は、1995年にRoche Biomedical LaboratoriesとNational Health Laboratoriesしてできた診断会社で、4,000以上の診断を提供している。2011年の売上は5,5M\$。	Reykjavik, IcelandにあるdeCODEのラボで解析を実施。	インハウスのラボで検査を実施	記載なし	記載なし	記載なし	記載なし

会社名	23andMe	deCODE genetics	Pathway Genomics	Gene Planet	Ancestry.com	DNA Solutions	Lumigenix
未成年の検査を受け付けているか	・13歳以下の未成年者の検査は、親か保護者が手続きを代行する	・記載なし	・記載なし	・記載なし	・記載なし	・記載なし	・記載なし
試料を研究目的で使っているか	・論文に載せる研究は本人の同意必要（載せない研究は、本人の同意不要）	・deCODEの研究プロジェクトに参加するかは、本人が決定する	・個人の遺伝情報等を利用した研究を行うには、個人の同意（opt-in）が必要	記載なし	記載なし	・個人の遺伝情報を匿名化したうえで科学的な統計目的で使用する可能性があることを明示	・記載なし

資料3 アンケート項目（事業者向け趣旨説明）

個人遺伝情報の取り扱い及び遺伝子検査ビジネス に関するアンケートのお願い

調査委託元： 経済産業省 製造産業局 生物化学産業課

調査担当機関：株式会社 三菱化学テクノリサーチ

弊社は、経済産業省から依頼を受け、「平成24年度中小企業支援調査（個人遺伝情報保護の環境整備に関する調査）」（以下、本調査と呼びます）を実施しております。

本調査は、個人遺伝情報保護ガイドラインを基に事業を行っている事業者に対して、本ガイドラインの規定に関しての課題を調査し、ガイドラインの見直しの検討を行う材料とするものです。

同時に、近年急速に発展している「遺伝子検査ビジネス」^注に関して、わが国の遺伝子検査ビジネスの健全な成長に必要なビジネス環境について検討・考察することを目的として、遺伝子検査ビジネスを行っている事業者に対して現状と動向について調査し、分析を行う材料とするものです。

実態に沿った情報を得るためには、当該分野において事業を展開しておられる企業や機関から、ガイドライン等の利用面や運営面での課題やご要望について広くご意見をお伺いすること及び遺伝子検査ビジネスに関わる事業について広く情報を収集することが必要不可欠と考えております。

つきましては、ご多忙中たいへん恐縮でございますが、本アンケート調査の趣旨をご理解いただき、何卒ご協力を賜りたく、よろしくお願い申し上げます。住所等の連絡先情報は、インターネット等の公開情報を利用して入手いたしました。

本アンケートへのご回答は、アンケート調査票（電子ファイルをご利用の場合は次ページにダウンロード先を記載してございます。同封の返信用封筒にて郵送していただいてもけっこうです。）にご回答の上、下記の通り、**平成24年10月26日（金）**までに（株）三菱化学テクノリサーチ宛に送付いただけましたら幸いです。

なお、アンケート調査結果は集計した統計値やご意見の取りまとめを経済産業省に提出いたします。個々の回答機関名や回答者名は経済産業省への報告の対象とならず、ご協力いただいた機関や個人が回答内容によって不利益を被ることは、一切ございません。

また、アンケートのご回答から得た情報は本調査の目的に沿った現状把握にのみ使用し、他の用途には用いられません。回収したアンケート調査票及び電子ファイルは弊社にて厳重に保管し、調査終了後に廃棄いたしますので、弊社には残りません。4頁の＜当社の個人情報のお取り扱いについて＞をご了解の上、ご回答をお願い申し上げます。

アンケートにご協力いただいた方には、後日、本アンケートの集計結果をお送りいたします。

記

1. 期限

平成24年10月26日（金）

2. 送付物

- アンケート調査ご協力の依頼状（本紙）
- アンケート調査票
- 返信用封筒

3. お問い合わせ先

○本アンケートに関するお問い合わせ先

（株）三菱化学テクノロジーサーチ

〒102-0083 東京都千代田区麹町 6-6 麹町東急ビル 4F

××××

TEL:03-XXXX-XXXX FAX: 03-XXXX-XXXX Email: XXXX.XXXX@XX.XXXX.co.jp

××××

TEL:03-XXXX-XXXX FAX: 03-XXXX-XXXX Email: XXXX.XXXX@XX.XXXX.co.jp

○本調査に関するお問い合わせ先

経済産業省 製造産業局 生物化学産業課

〒100-8901 東京都千代田区霞ヶ関 1-3-1

××××

TEL:03-XXXX-XXXX FAX:03-XXXX-XXXX Email:XXXX-XXXX@XXXX.go.jp

4. ご回答いただいたアンケート調査票の返信先

株式会社 三菱化学テクノロジーサーチ

〒102-0083 東京都千代田区麹町 6-6 麹町東急ビル 4F

担当者：××××

TEL:03-XXXX-XXXX FAX: 03-XXXX-XXXX

Email: XXXX.XXXX@XX.XXXX.co.jp

電子ファイルにてご回答いただく場合

* * アンケート調査票（Excel 書類）は、
* 下記URLからダウンロードしてください。 * *

*

URL : http://www.XXXX.co.jp/XXXX_XXXX/

注) 本調査において「遺伝子検査ビジネス」とは、以下に記すサービスを提供することをいいます。

1. 遺伝子検査依頼者から検査のための試料を受領し、DNA 及び/又は RNA からその塩基配列等を検出し、「遺伝情報」を得た上で依頼者にその結果をふまえた情報を提供すること
2. 上記1の事業の一部分を担う事業
 - ① 遺伝子検査のための試料の採取・移送・保管等
 - ② 試料採取用キットや検査用試薬等の提供
 - ③ 解析用ソフトウェアの開発
 - ④ 検査・解析等の実施
 - ⑤ 検査・解析等の結果の保管・伝達・解説等
 - ⑥ それらの取次・代理店事業

以上

＜当社の個人情報のお取扱いについて＞

ご記入いただきます情報は、ご回答者の「個人情報」に該当しますので、株式会社三菱化学テクノロジーサーチ（以下「当社」といいます）が、ご回答者の個人情報保護のため、合理的な安全管理対策を講じ、適切に処理します。具体的には、以下のように対応させていただきますので、ご同意の上で、ご記入くださいますようお願いいたします。

1. 個人情報の取扱いは、当社の「個人情報のお取扱いについて」に従って対応します。
2. ご記入いただきました個人情報は、以下の目的に利用します。
 - (1) アンケートの回答の集計・解析
 - (2) アンケートの回答内容についての当社からのお問い合わせ
 - (3) 必要に応じた追加の関連資料の送付
3. ご記入いただきました個人情報の利用について
 - (1) 当社は、2. に示す利用目的の範囲を超えて、お客様の個人情報を利用することはありません。
 - (2) ご記入いただきました個人情報の取扱いに関して、ご本人の許可無く第三者に提供はしません。
 - (3) ご記入いただきました個人情報の取扱いに関して、外部への委託はしません。
 - (4) ご記入いただきました個人情報は、委託元の経済産業省製造産業局生物化学産業課へのみ提供します。
 - (5) ご記入いただきました個人情報は、利用目的終了後は、当社が保管する分につきましては責任を持って廃棄します。
4. ご記入いただきました個人情報の管理について
当社は、ご記入いただきました個人情報について、漏洩、滅失、又はき損を防止するための合理的な安全対策を講じます。

＜当社の個人情報保護管理者について＞

- ・株式会社 三菱化学テクノロジーサーチ 常務取締役 ××××
- 東京都千代田区麹町 6 丁目 6 番地 麹町東急ビル 4 階 TEL : 03-XXXX-XXXX

＜個人情報に関するお問い合わせ＞

- ・株式会社 三菱化学テクノロジーサーチ
個人情報保護事務局
TEL : 03-XXXX-XXXX、FAX : 03-XXXX-XXXX
メールアドレス : XXXXX-privacy@XX. XXXX. co. jp
- ・当社の「個人情報保護方針」、「個人情報のお取扱いについて」をご覧になりたい方は、以下の URL をご覧下さい。

URL: <http://www.XXXX.co.jp/XXXX/XXXXXX.htm>
<http://www.XXXX.co.jp/XXXX/XXXXXX2.htm>



アンケート調査票

資料4 アンケート項目（事業者向け）

問1. 貴社についてお答えください。

問 No.	質問	回答
問 1.1	御社名(ご記入下さい)	
問 1.2	回答結果についてお尋ねしたい場合がございます。よろしければ回答者ご自身について記載してください	お名前
		御所属・役職
		電話番号
		電子メールアドレス

貴社の遺伝子検査ビジネスについてお尋ねします。以下の設問では該当する回答欄に○印をご記入ください。

問2. 貴社が実施している遺伝子検査ビジネス（注1）についてお答えください。

問 No.	質問	選択肢	回答欄
問 2	貴社では遺伝子検査ビジネスを実施していますか(ひとつお選びください)	(1)実施している	
		(2)過去には実施していたが、現在はしていない	
		(3)これまでに実施したことはないが、将来実施する計画がある	
		(4)実施したことはないし、今後も実施する計画はない	

注1：本調査における遺伝子検査ビジネスについては3ページの注を参照ください。

問2で(3)又は(4)を選ばれた方はこれで質問は終わりです。ご協力いただきありがとうございました。それ以外を選ばれた方は引き続き問3以降の質問に進んでください。

問3. 貴社で実施している遺伝子検査ビジネスの役割についてお答えください（現在又は過去）

問 No.	質問	選択肢	回答欄	
			現在	過去
問 3	貴社の遺伝子検査ビジネスにおける役割は何ですか（該当するものをすべてお選びください）	(1)医療機関から遺伝子検査を受託している(いた)		
		(2)医療機関以外の企業などから遺伝子検査を受託している(いた)		
		(3)遺伝子検査を国内の受託機関に外注している(いた)		
		(4)遺伝子検査を海外の受託機関に外注している(いた)		
		(5)遺伝情報の解析を行っている(いた)		
		(6)国内事業者の遺伝子検査の取次・代理店		
		(7)外国事業者の遺伝子検査の取次・代理店		
		(8)その他 (具体的に)		

問4. 貴社で実施している遺伝子検査ビジネスの項目についてお答えください（現在又は過去）

問 No.	質問	選択肢	回答欄		検査数 (1年間)
			現在	過去	
問 4.1	貴社で実施している検査項目についてお答えください。1年間のおおよその検査件数についてもご記入ください（わかる範囲で結構です。いくつでもお選びください）	(1) 遺伝性疾患			
		(2) 病気のかかりやすさ・リスクに関する検査（糖尿病、がん、アルツハイマー、等）			
		(3) がんの早期診断			
		(4) 薬剤の効果・副作用・代謝			
		(5) 体質に関する検査（肥満、アルコール代謝、美肌等）			
		(6) 潜在能力に関する検査（音楽、絵画、運動、性格、知能、等）			
		(7) 長寿遺伝子			
		(8) DNA 鑑定（親子鑑定・血縁鑑定・個人識別）			
		(9) DNA 保管			
		(10) その他（具体的に； ）			
問 4.2	1項目あたり解析する遺伝子の数はいくつ位ですか（SNP の数ではありません） DNA チップによる全ゲノム解析などは（4）をお選びください	(1) 1～9			
		(2) 10～999			
		(3) 1000 以上			
		(4) 網羅的			
		(5) わからない、知らない			

問5. 貴社が行っている遺伝子検査ビジネスに関する広告やサービスについてお答えください（現在又は過去）

問 No.	質問	選択肢	回答欄	
			現在	過去
問 5.1	遺伝子検査サービスをどのような媒体で広告していますか？（いくつでもお選びください）	(1) インターネット		
		(2) SNS（フェイスブック、ツイッターなど）		
		(3) ポスター（医療機関内などに掲示）		
		(4) 一般向け雑誌・週刊誌		
		(5) 新聞		
		(6) ダイレクトメール		
		(7) テレビ・ラジオ		
		(8) 学術雑誌		
		(9) 提携している企業のホームページ内		

		(10) その他 ()		
		(11) 広告していない		
問 5.2	遺伝子検査に関連して、「遺伝情報」の提供以外にどのような付帯したサービス(有償を含む)を提供していますか？(いくつかでもお選びください)	(1) 治療行為(医師・歯科医師等と提携して)		
		(2) 予防行為		
		(3) 美容整形・スキンケア・育毛		
		(4) 健康食品・サプリメント		
		(5) 生活指導・栄養指導		
		(6) 運動プログラム		
		(7) 小児の能力開発プログラム		
		(8) その他 ()		
		(9) 付帯したサービスの提供はしていない		
問 5.3	問 5.2 で(1)～(8)を選択された方にお聞きします。提供しているサービスの患者さんの反応につき選び、右欄に問 5.2 のサービスの番号((1)～(8))を記入してください。	(1) 効果があると好評である		
		(2) 効果に関する情報は得ていないが、評判は良い		
		(3) 効果が明らかではない		
		(4) 人によって、効果の程度が異なる		
		(5) その後の来院がなく、効果はわからない		
		(6) その他 ()		

問 6. 遺伝子検査の試料(細胞、DNA など)及び得られた情報や検査結果の取扱いについてお答えください(現在又は過去)

問 No.	質問	選択肢	回答欄	
			現在	過去
問 6.1	試料の匿名化についてお答えください(一つお選びください)	(1) 試料は匿名化されていないものを取扱う		
		(2) 連結可能匿名化(試料は匿名化されているが、個人情報とのリンクが可能)されているが、自社には対応表がない試料を取扱う		
		(3) 連結可能匿名化(試料は匿名化されているが、個人情報とのリンクが可能)されており、自社に対応表がある試料を取扱う		
		(4) 連結不可能匿名化(試料は匿名化されており、個人情報とのリンクも不可能)されている試料を取扱う		
		(5) 知らない、わからない		
問 6.2	得られた情報や検査結果をどうしていますか(一つお選びください)	(1) 結果を返したら直ちに情報は廃棄する		
		(2) 結果を返した後も、一定期間情報は保管し、その後廃棄する		
		(3) 同意を得た上で、情報は保管し、ソフトウェアの開発などに利用することがある		
		(4) その他 ()		
		(5) 知らない、わからない		

問7. 貴社又は貴社が提携する機関での依頼者への説明及び説明者の資格についてお答えください。検査前の説明、検査結果の通知のそれぞれについてお答えください（現在又は過去）

問 No.	質問	選択肢	検査前		結果通知	
			現在	過去	現在	過去
問 7.1	検査前、検査結果の説明を直接依頼者に行っていますか？（ひとつお選びください） 直接説明を行っていない場合は(3)その他に記載してください	(1)直接説明を行っている				
		(2)検査資料又は検査結果を郵送、電子メール等で伝えている				
		(3)その他 ()				
問 7.2	問 7.1 で(1)を選ばれた方にお聞きします。検査前や、結果の通知の際に説明をされる方は、どのような資格をお持ちですか？（いくつでもお選びください）	(1)特に有資格者とはしていない				
		(2)医師				
		(3)看護師				
		(4)遺伝カウンセラー				
		(5)ゲノムドクター				
		(6)ゲノムキャスター				
		(7)ゲノムマイスター				
		(8)栄養士				
		(9)薬剤師				
		(10)遺伝子ライフコーディネーター				
		(11)他機関の専門家				
		(12)わからない、決まっていない				
		(13)その他 ()				

ここからは個人遺伝情報保護ガイドラインについてお尋ねします。

問8. 貴社が遺伝子検査ビジネスを行うにあたり遵守している（遵守していた）ガイドラインについてお答えください。

問 No.	質問	選択肢	回答欄	
			現在	過去
問8	貴社は何れのガイドラインを遵守して遺伝子検査ビジネスを行っていますか（該当するものをいくつでもお選びください）	(1)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（個人遺伝情報保護ガイドライン）		
		(2)他のガイドラインを遵守している【ガイドライン名】 ()		
		(3)自社で制定したガイドラインを遵守している		
		(4)特定のガイドラインに従うことはしていない		

問 9．添付資料の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（以下「個人遺伝情報保護ガイドライン」という）を読んで、規定についてお答えください

問 No.	質問	選択肢	回答欄
問 9.1	個人遺伝情報保護ガイドラインの規定について(該当するものをいくつかもお選びください)	(1) 誤解を招く恐れがある規定がある	
		(2) 意味がわからない規定がある	
		(3) 変更すべき規定がある	
		(4) 追加すべき規定がある	
		(5) 特に(1)から(4)のような規定はない	
		(6) 個人遺伝情報保護ガイドラインを見たのは初めてである	
問 9.2	問 9.1 で(1)から(4)を選んだ方は、具体的な内容をお書きください 左欄に選択肢 No.を、右欄に具体的内容をご記入ください	選択肢	具体的内容

問 10．個人遺伝情報保護ガイドラインに記載された、個人遺伝情報取扱審査委員会（以下「委員会」という）について

問 No.	質問	選択肢	回答欄
問 10.1	委員会を設置していますか？（一つお選びください）	(1) 自社で独自に委員会を設置している	
		(2) 第三者機関で設置されている委員会を利用している(注2)	
		(3) 他の指針に従って委員会を設置している 指針名を記載してください ()	
		(4) 委員会は設置していない	
問 10.2	問 10.1 で(4)を選んだ方にお聞きます。委員会を設置していない理由は何ですか？	理由；	
問 10.4	問 10.1 で(4)を選んだ方にお聞きます。第三者機関で設置されていない理由は何ですか？	(1) 存在を知らなかった	
		(2) 利用の仕方がわからなかった	
		(3) 申し込むのに抵抗があった (理由)	
		(4) その他 ()	

問 10.5	第三者機関で設置されている委員会を利用する制度が廃止されるとどんな問題がありますか？	(1) 自社で独自に委員会を設置するのは困難なので困る	
		(2) 実務上の不都合はないが、第三者機関に設置された委員会を利用できた方がいざという時に安心である	
		(3) 特段の不便を感じない	
		(4) その他 ()	

注 2. 一般財団法人バイオインダストリー協会のような第三者機関が設置した委員会

問 1 1. 個人遺伝情報保護ガイドラインについて

問 No.	質問	回答欄
問 11	個人遺伝情報保護ガイドラインについて、何でもけっこうですのでご意見があれば記載してください。	

問 1 2. 貴社についてお答えください

問 No.	質問	回答欄					
問 12.1	売上高	()百万円／年					
問 12.2	資本金	500 万円以下		1 億円未満		1 億円以上	
問 12.3	従業員数	10 名以下		300 人未満		300 人以上	
問 12.4	全売上に占める、遺伝子検査ビジネスの売上げ比率(一つお選びください)	0%		10%未満		10～30%	
		30～50%		50～80%		80%以上	
問 12.5	受託解析機関の方はお答えください	登録衛生検査所の登録をしている		はい		いいえ	
		日本衛生検査所協会に加盟している		はい		いいえ	

以上でアンケートを終了いたします。ご協力ありがとうございました。

遺伝子検査サービスの提供に関するアンケートのお願い

調査委託元： 経済産業省 製造産業局 生物化学産業課
調査担当機関：株式会社 三菱化学テクノロジーサーチ

弊社は、経済産業省から依頼を受け、「平成24年度中小企業支援調査（個人遺伝情報保護の環境整備に関する調査）」（以下、本調査と呼びます）を実施しております。

本調査は、近年急速に発展している「遺伝子検査サービスの提供」^注の現状と動向について把握・分析した上で、そうした事業の健全な成長に必要なビジネス環境について検討・考察することも目的として行うものです。

実態に沿った情報を得るためには、当該分野において事業を展開しておられる医療関連機関や企業から、遺伝子検査サービスに関わる事業について広く情報を収集することが必要不可欠と考えております。

つきましては、ご多忙中たいへん恐縮でございますが、本アンケート調査の趣旨をご理解いただき、何卒ご協力を賜りたく、よろしくお願い申し上げます。住所等の連絡先情報は、インターネット等の公開情報を利用して入手いたしました。

本アンケートへのご回答は、アンケート調査票（電子ファイルをご利用の場合は次ページにダウンロード先を記載してございます。同封の返信用封筒にて郵送していただいてもけっこうです。）にご回答の上、下記の通り**平成24年10月26日（金）**までに（株）三菱化学テクノロジーサーチ宛に送付いただけましたら幸いです。

なお、アンケート調査結果は集計した統計値やご意見として取りまとめて経済産業省に提出いたします。個々の回答機関名や回答者名は経済産業省への報告の対象とならず、ご協力いただいた機関や個人が回答内容によって不利益を被ることは、一切ございません。

また、アンケートのご回答から得た情報は本調査の目的に沿った現状把握にのみ使用し、他の用途には用いません。回収したアンケート調査票及び電子ファイルは弊社にて厳重に保管し、調査終了後に廃棄いたしますので、弊社には残りません。4頁の＜当社の個人情報のお取り扱いについて＞をご了解の上、ご回答をお願い申し上げます。

アンケートにご協力いただいた方には、後日、本アンケートの集計結果をお送りいたします。

記

1. 期限

平成24年10月26日（金）

2. 送付物

- アンケート調査ご協力の依頼状（本紙）
- アンケート調査票
- 返信用封筒

3. お問い合わせ先

○本アンケートに関するお問い合わせ先

（株）三菱化学テクノロジーサーチ

〒102-0083 東京都千代田区麹町 6-6 麹町東急ビル 4F

××××

TEL:03-XXXX-XXXX FAX: 03-XXXX-XXXX Email: XXXX.XXXX@XX.XXXX.co.jp

××××

TEL:03-XXXX-XXXX FAX: 03-XXXX-XXXX Email: XXXX.XXXX@XX.XXXX.co.jp

○本調査に関するお問い合わせ先

経済産業省 製造産業局 生物化学産業課

〒100-8901 東京都千代田区霞ヶ関 1-3-1

××××

TEL:03-XXXX-XXXX FAX:03-XXXX-XXXX Email:XXXX-XXXX@XXXXX.go.jp

4. ご回答いただいたアンケート調査票の返信先

株式会社 三菱化学テクノロジーサーチ

〒102-0083 東京都千代田区麹町 6-6 麹町東急ビル 4F

担当者：××××

TEL:03-XXXX-XXXX FAX: 03-XXXX-XXXX

Email: XXXX.XXXX@XX.XXXX.co.jp

電子ファイルにてご回答いただく場合

* * アンケート調査票（Excel 書類）は、
* 下記URLからダウンロードしてください。 * *

*

URL : http://www.XXXX.co.jp/XXXXXXXX_XXXXXX/

注) 本調査において「遺伝子検査サービスの提供」とは、以下に記すサービスを提供することをいう。

1. 遺伝子検査依頼者から検査のための試料を受領し、DNA 及び/又は RNA からその塩基配列等を検出し、「遺伝情報」を得た上で依頼者にその結果をふまえた情報を提供すること
2. 上記 1 の事業の一部分を担う事業
 - ① 遺伝子検査のための試料の採取・移送・保管等
 - ② 試料採取用キットや検査用試薬等の提供
 - ③ 検査・解析等の実施
 - ④ 検査・解析等の結果の保管・伝達・解説等
 - ⑤ それらの取次事業

以上

<当社の個人情報のお取扱いについて>

ご記入いただきます情報は、ご回答者の「個人情報」に該当しますので、株式会社三菱化学テクノロジーサーチ（以下「当社」といいます）が、ご回答者の個人情報保護のため、合理的な安全管理対策を講じ、適切に処理します。具体的には、以下のように対応させていただきますので、ご同意の上で、ご記入くださいますようお願いいたします。

1. 個人情報の取扱いは、当社の「個人情報のお取扱いについて」に従って対応します。
2. ご記入いただきました個人情報は、以下の目的に利用します。
 - (1) アンケートの回答の集計・解析
 - (2) アンケートの回答内容についての当社からのお問い合わせ
 - (3) 必要に応じた追加の関連資料の送付
3. ご記入いただきました個人情報の利用について
 - (1) 当社は、2. に示す利用目的の範囲を超えて、お客様の個人情報を利用することはありません。
 - (2) ご記入いただきました個人情報の取扱いに関して、ご本人の許可無く第三者に提供はしません。
 - (3) ご記入いただきました個人情報の取扱いに関して、外部への委託はしません。
 - (4) ご記入いただきました個人情報は、委託元の経済産業省製造産業局生物化学産業課へのみ提供します。
 - (5) ご記入いただきました個人情報は、利用目的終了後は、当社が保管する分につきましては責任を持って廃棄します。
4. ご記入いただきました個人情報の管理について
当社は、ご記入いただきました個人情報について、漏洩、滅失、又はき損を防止するための合理的な安全対策を講じます。

<当社の個人情報保護管理者について>

- ・株式会社 三菱化学テクノロジーサーチ 常務取締役 ××××
- 東京都千代田区麹町 6 丁目 6 番地 麹町東急ビル 4 階 TEL : 03-XXXX-XXXX

<個人情報に関するお問い合わせ>

- ・株式会社 三菱化学テクノロジーサーチ
個人情報保護事務局
TEL : 03-XXXX-XXXX、FAX : 03-XXXX-XXXX
メールアドレス : XXXXX-privacy@XX. XXXX. co. jp
- ・当社の「個人情報保護方針」、「個人情報のお取扱いについて」をご覧になりたい方は、以下の URL をご覧下さい。

URL: <http://www.XXXX.co.jp/XXXX/XXXXXX.htm>
<http://www.XXXX.co.jp/XXXX/XXXXXX2.htm>



アンケート調査票

資料 6 アンケート項目（医療機関向け）

問 1. 貴機関について。回答欄には○印をご記入ください（以下同様です）

問 No.	質問	選択肢	回答欄
問 1.1	貴機関名(ご記入下さい)		
問 1.2	貴機関の医療関連サービスの内容(一つお選びください)	(1) 検診センター・人間ドック	
		(2) 診療所	
		(3) 病院	
		(4) 歯科医院	
問 1.3	貴機関の診療科(該当するものをすべてお選びください)	(1) なし	
		(2) 内科	
		(3) 小児科	
		(4) 外科	
		(5) 眼科	
		(6) 耳鼻科	
		(7) 歯科	
		(8) 整形外科	
		(9) 美容外科	
		(10) 産科・婦人科	
		(11) 精神科・神経科	
		(12) その他 ()	
問 1.4	回答結果についてお尋ねしたい場合がございます。よろしければ回答者ご自身について記載してください。	お名前	
		役職	
		電話番号	
		電子メールアドレス	

問 2. 遺伝子検査サービスの提供（注 1）について

問 No.	質問	選択肢	回答欄
問 2	貴機関では遺伝子検査サービスの提供を実施していますか	(1) 現在実施している	
		(2) 過去には実施していたが、今はしていない	
		(3) これまで実施したことはないが、将来実施を計画している	
		(4) 実施したことはないし、今後も実施する予定はない	

注 1) 本調査において「遺伝子検査サービスの提供」とは、以下に記すサービスを提供することをいう。

1. 遺伝子検査依頼者から検査のための試料を受領し、DNA 及び/又は RNA からその塩基配列等を検出し、「遺伝情報」を得た上で依頼者にその結果をふまえた情報を提供すること
2. 上記 1 の事業の一部分を担う事業
 - ① 遺伝子検査のための試料の採取・移送・保管等
 - ② 試料採取用キットや検査用試薬等の提供
 - ③ 検査・解析等の実施
 - ④ 検査・解析等の結果の保管・伝達・解説等
 - ⑤ それらの取次事業

問 2. で (3) 又は (4) を選んだ方はこれで質問は終了です。ご協力いただきありがとうございました。それ以外を選んだ方は引き続き問 3 以降の質問に回答してください。

問 3. 遺伝子検査サービスの内容と提携企業についてお尋ねします（現在又は過去）

問 No.	質問	選択肢	回答欄	
			現在	過去
問 3.1	貴機関が提供している(いた)遺伝子検査サービスは何ですか(いくつかでもお選びください)	(1) 遺伝子検査を自機関で行っている(いた)		
		(2) 遺伝子検査を外注している(いた)		
		(3) 遺伝子検査のキットの販売・取次をしている(いた)		
		(4) 遺伝子検査用の試料(口腔粘膜、血液など)を採取している(いた)		
		(5) 遺伝子検査の結果を通知している(いた)		
		(6) 遺伝子検査の相談・カウンセリングを行っている(いた)		
		(7) その他 (具体的に;)		
問 3.2	貴機関が提供している(いた)遺伝子検査サービスの提携企業についてお答えください	(1) 遺伝子検査の提携企業があればその企業名をご記入ください(検査企業、キット販売企業など) (企業名)		
		(2) その企業を選んだ理由をお答えください ()		

問 4. 遺伝子検査サービスの項目についてお尋ねします（現在又は過去）

問 No.	質問	選択肢	回答欄		検査数 (1年間)
			現在	過去	
問 4.1	貴機関で提供している(していた)検査項目についてお答えください。また、1年間のおおよその検査件数についてもご記入ください(わかる範囲でけっこうです。いくつかでもお選びください)	(1) 遺伝病			
		(2) 病気のかかりやすさ・リスクに関する検査(糖尿病、がん、アルツハイマー、等)			
		(3) がんの早期診断			
		(4) 薬剤の効果・副作用・代謝			
		(5) 体質に関する検査(肥満、アルコール代謝、美肌等)			
		(6) 潜在能力に関する検査(音楽、絵画、運動、性格、知能、等)			
		(7) 長寿遺伝子			
		(8) DNA 鑑定(親子鑑定・血縁鑑定・個人識別)			
		(9) DNA 保管			
		(10) その他 (具体的に;)			
問 4.2	今後あると良いと思われる検査項目があればご記入ください				

問 4.3	依頼者から問い合わせが多い検査項目についてご記入ください	
-------	------------------------------	--

問 5. 遺伝子検査を受ける方への説明についてお答えください（現在又は過去）

問 No.	質問	選択肢	回答欄	
			現在	過去
問 5.1	検査実施前に依頼者からインフォームド・コンセントをどのように取得していますか？（いましたか？） （一つお選びください）	(1) インフォームド・コンセントを文書で取得している（いた）		
		(2) インフォームド・コンセントを口頭で取得している（いた）		
		(3) 知らない、わからない		
		(4) その他 （具体的に；		
問 5.2	検査実施後の検査結果の依頼者への通知についてお聞きます （いくつでもお選びください）	(1) 依頼者に説明とともに結果を通知している（いた）		
		(2) 結果のみ通知している（いた）		
		(3) 結果は検査を行った機関等から直接依頼者に郵送等で返されるため、関与していない（いなかった）		
		(4) その他 （具体的に；		
問 5.3	検査前の説明、結果の通知の際の説明の難易度についてお聞きます。 下記の1から4の番号を回答欄にご記入ください 1 難しい 2 やや難しい 3 やや易しい 4 易しい	(1) 検査する遺伝子の説明		
		(2) 検査方法（分析方法）の説明		
		(3) 解析方法の説明		
		(4) 解析結果の解釈の説明		
		(5) 今後の生活指導などの説明		
		(6) 検査のベネフィット・メリットの説明		
		(7) 検査のリスク・デメリットの説明		
		(8) その他、何でもご記入ください （		
問 5.4	依頼者からの質問の多さについてお聞きます。 下記の1～4の番号を解答欄にご記入ください。 1 多い 2 やや多い 3 あまり多くない 4 多くない （いくつでもお選び	(1) 試料の採取について		
		(2) 費用について		
		(3) 検査する遺伝子について		
		(4) 検査方法（分析方法）について		
		(5) 検査結果の解釈について		
		(6) 今後の生活のありかたについて		

	ください)	(7)個人情報について		
		(8)その他、何でもご記入ください ()		

問6．説明を行う方の資格についてお答えください。検査前の説明、検査結果の通知のそれぞれについてお答えください（現在又は過去）

問 No.	質問	選択肢	検査前		結果通知	
			現在	過去	現在	過去
問 6	検査前や、結果の通知の際に説明をされる方は、 どういう資格をお持ちですか？（お持ちでしたか？） （いくつでもお選びください）	(1)医師				
		(2)看護師				
		(3)遺伝カウンセラー				
		(4)ゲノムドクター				
		(5)ゲノムキャスター				
		(6)ゲノムマイスター				
		(7)栄養士				
		(8)薬剤師				
		(9)遺伝子ライフコーディネーター				
		(10)他機関の専門家				
		(11)その他 ()				
		(12)わからない、決まっていない				

問7．貴機関が行っている遺伝子検査サービスの提供に関する広告やサービス表記についてお答えください（現在又は過去）

問 No.	質問	選択肢	回答欄	
			現在	過去
問 7.1	遺伝子検査サービスをどのような媒体で広告していますか？（いくつでもお選びください）	(1)インターネット		
		(2)SNS(フェイスブック、ツイッターなど)		
		(3)ポスター(医療機関内などに掲示)		
		(4)一般向け雑誌・週刊誌		
		(5)新聞		
		(6)ダイレクトメール		
		(7)テレビ・ラジオ		
		(8)学術雑誌		
		(9)提携している企業のホームページ内		
		(10)その他 ()		
		(11)広告していない		

問 7.2	貴機関で、遺伝子検査の結果の提供に付帯してどのようなサービス(有償を含む)を提供していますか？ 関連の機関のサービスを含めてお答えください。 (いくつでもお選びください)	(1)治療行為		
		(2)予防行為		
		(3)美容整形・スキンケア・育毛		
		(4)健康食品・サプリメント		
		(5)生活指導・栄養指導		
		(6)運動プログラム		
		(7)小児の能力開発プログラム		
		(8)その他 ()		
		(9)サービスは提供していない		
問 7.3	問 7.2 で(1)～(8)を選択された方にお聞きます。提供しているサービスの依頼者の反応はいかがですか？該当する回答欄に問 7.2 のサービスの番号((1)～(8))を記入してください	(1)効果があると好評である(あった)		
		(2)効果に関する情報は得ていないが、評判は良い(良かった)		
		(3)効果が明らかではない		
		(4)人によって効果の程度が異なる(なった)		
		(5)その後の来院がなく、効果はわからない(わからなかった)		
		(6)その他 ()		

問 8. 貴機関が行っている(過去に行っていた)遺伝子検査サービスの提供の良いところ、改善すべきところ、導入して良かったこと、導入して困ったことについてお答えください

問 No.	質問	回答欄
問 8	現在(又は過去に)提供している遺伝子検査サービスについてご記入ください	(1)良いところ
		(2)改善すべきところ
		(3)導入して良かったこと
		(4)導入して困ったこと

以上でアンケートを終了いたします。ご協力ありがとうございました。

資料7 アンケート項目（個人向け）

遺伝子検査を受けたことがある者又は受けようと思っている者へのアンケート調査 アンケート調査票（案）

【選別のための項目】以下の5問により、詳細アンケートのための対象者を選定する。

Q1. 年齢・性別をお選びください。

- | | |
|--------------|--------------|
| 1. 10代・男性 | 2. 10代・女性 |
| 3. 20代・男性 | 4. 20代・女性 |
| 5. 30代・男性 | 6. 30代・女性 |
| 7. 40代・男性 | 8. 40代・女性 |
| 9. 50代・男性 | 10. 50代・女性 |
| 11. 60代以上・男性 | 12. 60代以上・女性 |

Q2. 「遺伝子検査」には、病院、医院等の医療機関で病気の検査のために行うもののほかに、「個人が家庭などで試料を採取して行う遺伝子検査」があることを知っていますか。

1. 遺伝子検査という言葉を知らない → 以降の質問対象外
2. 「個人が家庭などで試料を採取して行う遺伝子検査」について聞いたことがない →

以降の質問対象外

3. 聞いたことはあるが詳しくは知らない
4. だいたい知っている
5. よく知っている

Q3. あなた又はあなたの子供が「遺伝子検査」を受けたことがありますか、あるいは受けてみたい／受けさせてみたいと思っていますか。

1. あなたが、医療機関で病気の検査に関係した遺伝子検査を受けたことがある
2. あなたの子供が、医療機関で病気の検査に関係した遺伝子検査を受けたことがある
3. あなたが、医療機関で病気の検査に関係した遺伝子検査を受けてみたいと思っている
4. あなたの子供に、医療機関で病気の検査に関係した遺伝子検査を受けさせてみたいと思っている
5. あなたが、「個人が家庭などで行う遺伝子検査」を受けたことがある
6. あなたの子供が、「個人が家庭などで行う遺伝子検査」を受けたことがある
7. あなたが、「個人が家庭などで行う遺伝子検査」を受けてみたいと思っている
8. あなたの子供に、「個人が家庭などで行う遺伝子検査」を受けさせてみたいと思っている
9. 「遺伝子検査」を受けたことはなく、受けてみたい、受けさせてみたいとも思わない →

以降の質問対象外

Q4. あなた自身が受けたことがある、あるいは受けてみたいと思っている検査項目は何ですか。

1. 薬の投与に関する適合性の検査（がん治療薬などの投与前の検査）
2. 病気にかかっているかどうか（がんなど。感染症は除く）
3. 病気のかかりやすさ（糖尿病、がん、生活習慣病、循環器病、アルツハイマーなど）に関する検査
4. 体質（肥満、メタボ、ダイエット）に関する検査
5. 能力（運動能力、種目）に関する検査
6. 能力（音楽的能力）に関する検査

7. 能力（絵画的・芸術的能力）に関する検査
8. 能力（学習能力、I Q）に関する検査
9. 能力（感情、EQ、楽観性、同情心・やさしさ、社交性など）に関する検査
10. 親子鑑定に関する検査
11. 寿命・長寿に関する検査
12. DNA保管
13. 感染症
14. その他

Q 5. あなたが保護者となっている子供について受けたことがある、あるいは受けてみたいと思っている検査項目は何ですか。

1. 薬の投与に関する適合性の検査（がん治療薬などの投与前の検査）
2. 病気にかかっているかどうか（がんなど。感染症は除く）
3. 病気のかかりやすさ（糖尿病、がん、生活習慣病、循環器病、アルツハイマーなど）に関する検査
4. 体質（肥満、メタボ、ダイエット）に関する検査
5. 能力（運動能力、種目）に関する検査
6. 能力（音楽的能力）に関する検査
7. 能力（絵画的・芸術的能力）に関する検査
8. 能力（学習能力、I Q）に関する検査
9. 能力（感情、EQ、楽観性、同情心・やさしさ、社交性など）に関する検査
10. 親子鑑定に関する検査
11. 寿命・長寿に関する検査
12. DNA保管
13. 感染症
14. その他

【備考】 以下の条件でその後の回答者を絞りたい

上記のQ 1～Q 5により選別し、Q 3で1. ～8. に該当する者は、更に詳細な質問に答えていただく。

Q 3とQ 4、Q 5を組み合わせた回答数をあらかじめ設定する。

予備調査結果では、Q3：5-8（全く同じではない）、Q4, 5：4 に相当するのが0.56%でした。その他のQ4, 5：3が0.1%、Q4, 5：11が0.07%でした。その他の項目の経験者は少ないと思われます。

今回の調査では、まず、以下の回答件数を設定する。回答数が少ない場合、モニター数を増やすか、設定数を変更することを考慮する。

性別では事前調査で女性の比率が高いことが推測されるが、今回は性別及び年代については特に制限しない。

		Q4、Q5													
		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14
Q3	1-2	—	3	9	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
	3-4	—	3	9	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
	5-6	—	—	9	15	5					3	3	3	—	—
	7-8	—	—	9	15	5					3	3	3	—	—

【本調査】 以下の質問でより詳細に受検に関する意識を調査する。

Q 6. 「遺伝子検査」を受けたきっかけ、受けてみたいと思ったきっかけは何ですか。

1. 医療機関で医師・歯科医師に勧められて
2. エステ、ジム、スポーツ店などで紹介されて
3. 受けたことのある知人に勧められて
4. 受けたことのない知人に勧められて
5. 新聞、雑誌等の記事を読んで
6. 新聞、雑誌等の広告を見て
7. TV 番組による紹介を観て
8. TV のコマーシャルで見て
9. インターネットの広告を見て
10. インターネットの掲示板を見て
11. ブログ、Facebook などに取り上げられているのを見て
12. その他（記載してください）

Q 7. 実際に受けた、あるいは受けたと考えている「遺伝子検査」を選んだポイントは何ですか。

1. 医師・歯科医師の勧め
2. トレーナーなどの勧め
3. 料金
4. 企業の知名度
5. 企業の規模
6. 記事・番組の内容
7. 知人の体験談
8. 他人の体験談
9. 検査項目
10. 検査項目の科学的根拠の確からしさ
11. 二次サービス（結果に合わせたサービス）の品揃え
12. 二次サービスの科学的根拠の確からしさ
13. 二次サービスの料金
14. その他（記載してください）

Q 8. どちらで申込みをされましたか、あるいは、今受けようと思っている検査の申込み先はどちらですか。

- | | |
|-------------------|-----------------|
| 1. 医療機関（内科） | 2. 医療機関（外科） |
| 3. 医療機関（美容外科） | 4. 医療機関（歯科） |
| 5. 医療機関（その他の科） | 6. エステ |
| 7. ジム、スポーツクラブ | 8. 健康食品販売店 |
| 9. インターネット（国内） | 10. インターネット（海外） |
| 11. その他（記載してください） | |

「遺伝子検査」を受けたことがある方に質問します。これから検査を受けようと思っている方はQ24に進んでください。

Q 9. 試料（検体・サンプル）はどこで、誰が採取しましたか。

1. 医療機関で、医師・歯科医師が
2. 医療機関で、医師以外の医療関係者（看護師等）が
3. 自宅で、自分が
4. 自宅で、家族が

5. その他の場所（記載してください）で、自分が
6. その他の場所（記載してください）で、医療関係者の他人が
7. その他の場所（記載してください）で、医療関係者以外の他人が
8. その他（記載してください）

Q10. 提供した試料は何ですか。

1. 血液
2. 毛髪
3. 唾液
4. 口腔粘膜
5. 爪
6. 皮膚
7. その他（記載してください）

Q11. 検査を実施する前にメリットとデメリットについて説明を受け、検査の同意書を提出しましたか。

1. メリット、デメリットの説明を受けて、同意書を提出した
2. メリットのみの説明を受けて、同意書を提出した
3. デメリットのみの説明を受けて、同意書を提出した
4. 説明はなかったが、同意書を提出した
5. 説明もなく、同意書も提出していない
6. わからない、覚えていない
7. その他（記載してください）

Q12. Q11. で説明を受けた方にお聞きします。説明はわかりやすかったですか。

1. わかりやすい説明で十分理解できた
2. 一部理解できないところがあった
3. あまり良く理解できなかった
4. わからない、覚えていない
5. その他（記載してください）

Q13. Q11. で説明を受けた方にお聞きします。測定する遺伝子に関する科学的根拠に関する説明はありましたか、また、その説明はわかりやすかったですか。

1. わかりやすい説明で十分理解できた
2. 一部理解できないところがあった
3. あまり良く理解できなかった
4. 科学的根拠に関する説明はなかった
5. わからない、覚えていない
6. その他（記載してください）

Q14. 検査はどこの検査機関で、また、どういう検査方法で行われたかご存知ですか。

1. どちらも知らない
2. 検査機関の説明があったが覚えていない
3. 検査方法の説明があったが覚えていない
4. 検査機関を知っている（日本国内の検査機関で検査）
5. 検査機関を知っている（海外の検査機関で検査）
6. 検査方法を知っている（よろしければ方法を記載してください）
7. 検査方法は知らない
8. その他（記載してください）

Q15. 検査結果の通知には十分な説明を受けましたか、あるいは通知文書に説明はありましたか、また、それを理解できましたか。

1. 結果の通知の際に直接説明を受けた
2. 結果の通知は文書で受け取っただけである
3. 結果は平易なことばでわかりやすく説明され、理解できた
4. 結果の説明が難しく、あまり理解できなかった
5. 結果の説明はあったが、理解できなかった
6. 説明はなく、結果だけが記載してあったので理解できなかった
7. 説明は（十分では）なかったが、結果は理解できた
8. 覚えていない
9. その他（記載してください）

Q16. 結果をみてどう感じましたか。

1. まったく当たっていない・役に立たない
2. あまり当たっていない・役に立つとは言えない
3. なんとも言えない
4. まあまあ当たっている・役に立つ
5. よく当たっている・役に立つ

と5段階で評価したときに、おおよそ何点くらいだと感じましたか。その他、何でもご意見を記載してください。

（ ）点

その他（何でも記載してください）

Q17. Q16 でなぜそう思ったのか、説明してください。

（ ）

Q18. 結果をみて、医師や遺伝カウンセラーなどの資格を持っている人に相談したいと思いましたか、また、実際に相談しましたか。

1. 特に相談をしたいとは思わなかった
2. 相談したいと思い、検査の手続きに従って実際に相談した
3. 相談したいと思ったが、どうすればいいのわからなかった
4. 個人的な関係で相談する人をみつけて相談した
5. 結果の通知を受ける際に十分な説明があったのでその後の相談は必要なかった
6. その他（記載してください）

Q19. 「遺伝子検査」の結果をみて、実際に行動したことはありますか。

1. 特に何もしていない
2. 遺伝子のタイプに合ったサプリメントを購入した
3. 遺伝子のタイプに合った生活指導を受けた
4. 遺伝子のタイプに合ったエクササイズメニューを作ってもらった
5. 遺伝子のタイプに合ったダイエットメニューを作ってもらった
6. 遺伝子のタイプに合った能力開発を行っている
7. 法的な取り組みを行った（親子鑑定の結果などから）
8. その他（記載してください）

Q20. Q19 で2～6を選んだ方にお聞きします。実際にとった行動は、どれくらいの期間継続しましたか。あるいは継続中ですか？

Q21. Q19 で 2～6 を選んだ方にお聞きします。実際にとった行動に効果はありましたか。

と5段階で評価したときに、おおよそ何点くらいだと感じましたか。その他、何でもご意見を記載してください。

Q22.「遺伝子検査」を受けてみて、良かったことは何ですか。どんなことでもけっこうですから記載してください。

Q23. 「遺伝子検査」を受けてみて、嫌な思いや不安、デメリットを感じましたか、その他問題・課題と感じたことがあれば、どんなことでもけっこうですから記載してください。

これで質問は終わります。ご協力ありがとうございました。

Q24. 「遺伝子検査」にどういうことを期待していますか

Q25. 「遺伝子検査」を受けるところを選定する際に、重要だと思われることを3つまで選んでください。

8. 検査項目
9. 検査の科学的確からしさ
10. 検査を提供している会社の規模・経歴・メディアへの登場
11. 検査結果に合わせて対応できる商品（例えばサプリメント、エクササイズプログラム）を持っていること
12. 病気の治療につながることに
13. 病気の予防につながることに
14. 今後の生活の仕方を示唆してくれることに
15. 料金が高すぎないことに
16. その他ご自由に記載してください（ ）

これで質問は終わりです。ご協力ありがとうございました。

資料 8 遺伝子検査取扱事業者

遺伝子検査取扱企業

事業者名	遺伝子検査関連 URL	検査項目	web 確認日
DNA Security, Inc.	http://dawhois.com/site/ezdnajp.com.html	DNA 鑑定	2013/1/23
DNA ジェノミクス	http://www.dnagenomics.jp/	DNA 鑑定、DNA プロファイリング、親子証明書	2013/1/17
FLAXKIDS	http://www.flaxkids.jp/iqueindex.html	才能遺伝子検査(上海バイオチップコーポレーション)	2013/1/17
G&G サイエンス株式会社	http://www.genomarker.jp/	GenoMarker®; 肥満、メタリックシンドローム、糖尿病、高血圧、慢性腎臓病、心筋梗塞、脳梗塞、脳出血、くも膜下出血、ミトコンドリアハプログループ、その他 ミトコンドリア DNA 変異検査	2013/1/17
KYG協会	http://www.kyg.jp/service/identshi-check.htm	遺伝子検査; 発ガン物質感受性遺伝子、アルコール感受性遺伝子、肥満遺伝子、他 遺伝子酸化損傷検査	2013/1/17
アマゾンジャパン株式会社	http://www.amazon.co.jp/s/?ie=UTF8&keywords=dhc+%E9%81%BA%E4%BC%9D%E5%AD%90&tag=yahhyd-22&index=aps&jp-ad-ap=0&hvadid=12137491796&ref=pd_sl_4d6g5t0wv_v_b	「DHC の遺伝子検査ダイエット対策キット」販売	2013/1/17
イービーエス株式会社	http://www.e-b-s.co.jp/	GENOTYPIST™シリーズ; 肥満遺伝子分析キット、アルコール感受性遺伝子検査キット	2013/1/17
エイディーピージャパン	http://www.adp-japan.com/	DNA 鑑定	2013/1/17
エイトプロジェクト株式会社	http://www.gene-potential.com/gene/index.html#main	才能遺伝子検査(上海バイオチップコーポレーション); IQ、EQ、運動潜在能力、ダンス・リズムの潜在能力、音楽の素質、絵画の素質	2013/1/22
株式会社 DHC	http://www.dhc.co.jp/goods/catop14.jsp	遺伝子検査(美肌対策キット、ダイエット対策キット)の販売	2013/1/17
株式会社 GME	http://com.gme.co.jp/index.html#	トリコモナス DNA 検査	2013/1/17
株式会社 ティタン	http://www.teitan.co.jp/service/index.html	DNA 鑑定(探偵調査における親子判定)	2013/1/17
株式会社 ファミリーマート	http://www.family.co.jp/company/news_releases/2012/120522_2.html	GeneLife 遺伝子検査キットの販売; 痩せ型タイプ判定、肌老化タイプ判定、脂質異常症・高血圧症リスク判定、骨折リスク判定	2013/1/18

事業者名	遺伝子検査関連 URL	検査項目	web 確認日
株式会社プロップジーン	http://pgi.jp/corporate/index.html	受託解析とキットの販売: 感染症(結核菌・非定型抗酸菌・歯周病菌)検査・解析 ヒト SNPs 解析(肥満・免疫機能・認知・脱毛) ヒト遺伝病検査・解析 塩基配列解析	2013/1/17
ゲノムコンシェルジュ	http://www.genome-concierge.com/	長寿遺伝子検査、がん遺伝子検査(共に発現解析)	2013/1/17
ケンコーコム株式会社	http://search.kenko.com/product/%E9%81%BA%E4%BC%9D%E5%AD%90%E6%A4%9C%E6%9F%BB	株式会社 ハーセリーズ・インターナショナル「DNA SLIM ダイエット 爪遺伝子分析キット」 イービーエス株式会社「アルコール感受性遺伝子分析キット」	2013/1/17
ジェネシスヘルスケア株式会社	http://www.genesis-healthcare.jp/business/service.html	受託解析サービス: {DNA 抽出、SNPs 解析、薬物診断検査、リスク判定遺伝子検査、遺伝子治療、食品遺伝子鑑定、シーケンシング、人類遺伝学的検査}、DNA バンキング 薬物診断検査 リスク判定遺伝子検査(体質遺伝子検査: 肥満、メタボ、骨そ、アルコール代謝関連、他) 人類遺伝学的検査 歯周病細菌定量検査	2013/1/22
ジニアス遺伝子才能検査センター	http://www5b.biglobe.ne.jp/~item2/	才能遺伝子検査(上海パイオチップコーポレーション)	2013/1/17
スポーツジム コスモス 溝口店	http://kaatsu-cosmos.com/dna.pdf	体質関連遺伝子検査(H&BP社); ダイエットのアドバイス	2013/1/22
セキセイ株式会社	http://www.osoushiki-plaza.com/new-plaza/sougigoservice/2007/06/post_3.php?entry_name=DNA%83w%83%8A%83e%81%5B%83W	DNA ヘリテージ(遺伝子遺産)	2013/1/22
ゼビオ株式会社 (Super Sports XEBIO)	http://www.supersports.co.jp/shop/supersports/423/desc/30524	遺伝子検査(Xiasis 社); スポーツ遺伝子検査、肥満遺伝子検査	2013/1/22
ソウエクスペリエンス株式会社	http://www.sowxp.co.jp/catalogs/157/items/10	肥満遺伝子、肌老化遺伝子	2013/1/17
ソリューション株式会社	http://www.solution-inc.co.jp/040-menu/	DNA 鑑定、特殊鑑定; 父性、母性鑑定以外の特殊な鑑定	2013/1/17
ツツノ薬局	http://www.tuzuno.co.jp/medicines/medicines.html	Wak-Navi 肥満関連遺伝子検査キット	2013/1/22
バイオインフォビジョン株式会社	http://www.bioiv.jp/	BIV-deCODEme; 2 型糖尿病、心房細動、心筋梗塞、乳がん、大腸がん、他多数の疾患・体質遺伝子、遺伝的リスク	2013/1/17
パタニティテストングコーポレーション日本	http://www.ptclabs.jp/	DNA 鑑定	2013/1/17

事業者名	遺伝子検査関連 URL	検査項目	web 確認日
ブライトン	http://dna-brighten.jp/dnatalentest.html	才能遺伝子検査(上海バイオチップコーポレーション)	2013/1/17
ミレニウムサロン	http://遺伝子ダイエット.jp/	肌老化関連遺伝子、体質(肥満)遺伝子	2013/1/17
ヤフー株式会社	http://store.shopping.yahoo.co.jp/dhc/c0245aa5a5a.html	(「DHC の遺伝子検査ダイエット対策キット」販売)	2013/1/17
有限会社ヤスオカ薬局	http://www11.ocn.ne.jp/~yasuoka/wak_navi.html	Wak-Navi 肥満関連遺伝子検査キット	2013/1/22
ラボコープ・ジャパン合同会社	http://www.labcorp.co.jp/	クアトロテスト™; 母体血清マーカー検査(ダウン症候群、18トリソミー、開放性神経管奇形)	2013/1/17
ワールドコンテンツ株式会社	http://w-cc.jp/	才能遺伝子検査(上海バイオチップコーポレーション)	2013/1/22
遺伝子検査研究所	http://idenshikensakenkyusho.com/	才能遺伝子検査(上海バイオチップコーポレーション)	2013/1/17
遺伝子研究所	http://www.site-builder.jp/1103/idenshi/mode=cart1?ZFDBSID=hvpi76idcvpu4jb1umlf c74dh0	株式会社ビー・エム・エルによる検査; 病気遺伝子(がん等)、潜在能力遺伝子と書かれているが、上海バイオチップコーポレーションとも書かれている。	2013/1/17
楽天株式会社	http://item.rakuten.co.jp/dhshop/c/0000000263/	「DHC の遺伝子検査ダイエット対策キット」販売	2013/1/17
株式会社 DiNA	http://www.dina-dna.co.jp/tanita/	体質型遺伝子チェック(抗酸化ストレス体質、高血圧体質、動脈硬化体質、骨粗しょう症体質、アルコール分解力、脱毛リスク)	2013/1/17
株式会社 BODYREPAIR	http://www.bodyrepair.jp/nutrition/test/	肥満遺伝子検査	2013/1/17
株式会社 DNA センター	http://www.dna-center.co.jp/	DNA 鑑定	2013/1/17
株式会社DNA学習診断研究所	http://study-dna.co.jp/dsc/diagnosis.php	性格(学習)遺伝子検査	2013/1/17
株式会社 MEDIA-JACK 研究所	http://www.science-eye-jack.com/index.html	才能遺伝子検査(上海バイオチップコーポレーション)	2013/1/17
株式会社 MIC メディカル	http://www.micjp.co.jp/j/modules/tinyd3/index.php?id=89	体外診断用医薬品(病原体遺伝子検査、ヒト遺伝子検査を含む)の製造販売承認申請	2013/1/22
株式会社アイコン・ジャパン	http://www.iconplc.com/jp/our-services/laboratories/biomarkers/key-analytical-services/	(ウィルス遺伝子型解析)	2013/1/22
株式会社アゲラタム	http://ageratum.co.jp/genome.htm	ゲノム遺伝子検査(がんリスク)の紹介・取次; SNPs、発現解析、変異解析、メチル化解析	2013/1/22
株式会社イー・ケイ・コム	http://www.ekcom.jp/index.html	AGA ドック(男性型脱毛症遺伝子検査キット) AGA ドック・レディ(女性用男性型脱毛症 遺伝子検査キット)	2013/1/22

事業者名	遺伝子検査関連 URL	検査項目	web 確認日
株式会社エーエフシー	http://www.ams-life.com/dna.pdf	メタボ対策用遺伝子検査キット ダイエット用遺伝子検査キット	2013/1/22
株式会社エルクレスト	http://www.elcrest.co.jp/instructor/index.html	肥満遺伝子検査	2013/1/22
株式会社グロップジョイ	http://www.gn23.com/company.html	才能遺伝子検査(上海パイオチップコーポレーション)	2013/1/22
株式会社コスメ・コム	http://cosmeet.cosme.net/product/search?fw=%88%E2%93%60%8E%8C%9F%8D%B8+%83%83C%83G%83b%83g%91%CE%8D%F4%83L%83b%83g&flg_redirect_costop=1	遺伝子検査 ダイエット対策キット(DHC)の情報	2013/1/22
株式会社サインポスト	http://www.signpostcorp.com/msdm_courses.php	運動&栄養プログラム 動脈硬化/糖尿病合併症リスク判定	2013/1/17
株式会社ジーンサイエンス	http://www.genescience.jp/kensa/	がん遺伝子	2013/1/17
株式会社ジェンテックス	http://www.gentex-jp.com/what.html	才能遺伝子テスト;①【サービス提供】ジェネティックスセンター社【検査】上海パイオチップコーポレーション ②【サービス提供】インフォヘルス社【検査】上海アウドウ・バイオテック社	2013/1/22
株式会社スヴェンソン	http://www.zoumou.net/dna/	遺伝子検査;毛髪の脱毛リスク判定「DNA LABO」	2013/1/22
株式会社スポーツスタイル	http://www.sportsstyle.co.jp/ACTN3/aboutTest.html	スポーツ遺伝子テスト	2013/1/17
株式会社セラノスティック研究所	http://www.theranos-inst.com/risk_inspection/gene.html	生活習慣病フルセット、メタボリックシンドロームリスク判定、肥満リスク判定、インスリン抵抗性糖尿病リスク判定、食塩感受性高血圧リスク判定、心筋梗塞リスク判定	2013/1/17
株式会社ダイナコム	http://www.dynacom.co.jp/product_service/development/	パイオインフォマティックス;次世代シーケンサー関連解析、アノテーション、SNP データ解析、健康医療関連支援(解析ソフトウェア)	2013/1/17
株式会社ディーエヌエーバンク・リテイル	http://www.dnabankretail.co.jp/product/genediagnosis/spec.html	疾病リスク検査(肺ガン、食道ガン・咽頭ガン、高血圧、動脈硬化、糖尿病、虚血性心疾患、心肥大、アルツハイマー、骨粗しょう症、脳梗塞)、関連検査(体内年齢)	2013/1/17
株式会社トリムコーポレーション	http://www.trim-inc.jp/modules/info2/sportsdna.html	3種類のスポーツ遺伝子(持久力、筋肉構造、エネルギー効率)	2013/1/17
株式会社バーニーズ	http://www.iftrust-online.net/signpost/	サインポスト遺伝子検査キット(肥満、酸化ストレス、高血圧・血管障害、他)の販売	2013/1/17
株式会社バイオロジカ	http://www.biologica.co.jp/paternitykokuoku_001.htm	DNA 鑑定	2013/1/17

事業者名	遺伝子検査関連 URL	検査項目	web 確認日
株式会社ヒトメディア	http://hitomedia.jp/news/20101118.php	才能遺伝子検査(上海バイオチップコーポレーション)	2013/1/17
株式会社ヒメナ・アンド・カンパニー	http://hymena.jp/service.html	アルコール感受性遺伝子検査キット 肥満遺伝子検査キット ABO 式血液型遺伝子検査キット メンタルヘルス遺伝子検査	2013/1/17
株式会社ヒューネット	http://www.benriya-cn.com/	才能遺伝子検査(上海バイオチップコーポレーション)	2013/1/17
株式会社フューチャートラスト	http://ability-test.com/index.html	才能遺伝子検査(上海バイオチップコーポレーション)	2013/1/17
株式会社プラン	http://item.rakuten.co.jp/dna-s/b-001/?sci d=af_ich_link_txt	才能遺伝子検査(上海バイオチップコーポレーション)	2013/1/17
株式会社プローヴァ	http://www.prova-inc.co.jp/	DNA 鑑定、DNA 特殊鑑定	2013/1/17
株式会社ブロードヘルスマーション	http://bhpspa.cart.fc2.com/ca3/19/p-r1-s/	ジェネシスヘルスケア「生活習慣病リスク検査キット」「肥満遺伝子検査キット」、EBS「肥満遺伝子分析キット」の販売	2013/1/17
株式会社ベールネット	http://www.dnalenttest.com/	才能遺伝子検査(上海バイオチップコーポレーション)	2013/1/17
株式会社ヘルスケア&ビューティパートナー	http://h-bp.jp/menus/index/00004.html	DNAドック(遺伝子検査)	2013/1/22
株式会社メディビック 関西ラボ	http://www.medibic.com/product/kenkoukanri_top.html	テラーメイド健康管理支援: おくすり体質検査(CYP4種類)、CYP2D6 検査 受託サービス(ウェット解析、ドライ解析、遺伝子発現受託解析)や検体/バンキングサービスも	2013/1/17
株式会社メディファクト	http://www.medifact.co.jp/service/doctor_support.html	ゲノム“遺伝子”検診の実践をサポート(ゲノム ドクターズ クラブ/GDC)	2013/1/22
株式会社レクチャーモア	http://www.genesup.com/	ルクシー在宅遺伝子検査キット(生活習慣病リスク、アンチエイジング、アルツハイマー型認知症、がん関連遺伝子)の販売	2013/1/17
株式会社ローカス	http://www.rocus.co.jp/	親子鑑定、出生前 DNA 鑑定、血縁鑑定、法医学鑑定、DNA ルーツ	2013/1/17
株式会社ワールドブレインズ	http://www.iq-eq.jp/	上海バイオチップコーポレーション潜在能力遺伝子(IQ・EQ 診断)	2013/1/17
株式会社爽快ドラッグ	http://www.soukai.com/P8189825/p.html	「ジーンライフ 肌老化遺伝子検査キット」の販売	2013/1/17
株式会社東急ハンズ	http://ikebukuro.tokyu-hands.co.jp/blog/3f/-3f-5800.html	ジーンライフ遺伝子検査キット(肌老化、肥満遺伝子、メタボ、骨粗しょう症)の販売	2013/1/17
株式会社日本バイオチップコーポレーション	http://www.japan-biochip.com/about.html	遺伝子解析: メンタル、運動、記憶・学習関連(14 遺伝子の遺伝子型)	2013/1/17

事業者名	遺伝子検査関連 URL	検査項目	web 確認日
株式会社日本総合鑑定センター	http://www.sogo-kantei.com/main.html	DNA 鑑定、DNA 保管	2013/1/17
株式会社白光社(すみれ葬祭)	http://www.0120-365-787.com/blog/2007/01/dnadna.html	DNA ヘリテージ「DNA(遺伝子)ペンダントホルダー」	2013/1/17
株式会社堀江興業(DNA ワールドジャパン)	http://www.dna-worldjapan.com/index.html	才能遺伝子検査(上海パイオチップコーポレーション)	2013/1/17
高洲カイロプラクティック整体院	http://one.fem.jp/newpage5.html	スポーツ遺伝子	2013/1/17
才能遺伝子 COM	http://sainouidenshi.com/identshikensa.html	才能遺伝子検査(上海パイオチップコーポレーション); 学習・知能、EQ、音楽、絵画、ダンス、運動	2013/1/22
三幸ロケーション株式会社	http://www.sankolocation.co.jp/gene.html	遺伝子検査(糖尿病、口腔がん、胃がん、抗酸化等)35 種類 デンタル遺伝子検査キット	2013/1/17
総合調査ゼロリサーチ	http://www.zeroresearch.com/dna.htm	DNA 鑑定	2013/1/17
日本ジェノミクス株式会社	http://www.japangenomics.co.jp/	DNA 鑑定; 親子鑑定、ミトコンドリア DNA 鑑定、Y 染色体 STR 鑑定、DNA プロファイリング、他 毛髪異物混入鑑定; 核 DNA 鑑定、ミトコンドリア DNA 鑑定、他 自治体様向け DNA 採取保存キット	2013/1/17
日本遺伝子検査株式会社	http://www.identshikensa.com/howto/index.php	才能遺伝子検査(上海パイオチップコーポレーション)	2013/1/17
北海道システムサイエンス株式会社	http://www.hssnet.co.jp/2/2_9_4_1.html	ヒト遺伝子 SNP、トリプレットリピート検査キット(肥満・免疫機能・認知症・脱毛)	2013/1/17
湧永製薬株式会社	http://www.wak-navi.jp/	肥満関連遺伝子、アルコール代謝関連遺伝子	2013/1/17

遺伝子検査取扱医療機関

事業者名	遺伝子検査関連 URL	検査項目	web 確認日
医療法人禎心会新札幌恵愛会病院	http://www.teishinkai.jp/skhp/pdf/gene.pdf	遺伝子検査；メタボリックシンドローム・生活習慣病、がん超早期診断	2013/1/18
松浦医院	http://www.reiko-md.com/staticpages/index.php/20070803120611667	がん遺伝子検査	2013/1/18
わかまつ内科クリニック	http://website2.infomity.net/8270000018/about_4010/	サインポスト社の遺伝子検査；糖尿病、高血圧、動脈硬化、メタボリックシンドローム、脳梗塞、心筋梗塞等	2013/1/17
高柳クリニック	http://www.takayanagi-kushiro.com/oncogene.html	がん遺伝子検査「CanTect」；総合検査、リスク評価、突然変異・メチル化検査、FreeDNA 濃度検査	2013/1/18
聖蹟サピアタワークリニック東京再生医療センター	http://www.trmc.jp/medical/cancer/	がん遺伝子検査、生活習慣病遺伝子検査；動脈硬化リスク、糖尿病合併症リスク、運動&栄養プログラム	2013/1/18
清藤歯科医院	http://www.seido-dental-clinic.gr.jp/	歯髄バンク	2013/1/19
三番町ごきげんクリニック	http://www.kenko.org/about_test/genetic_test.html	遺伝子検査；血圧、糖尿病、高脂血症、肥満等	2013/1/17
健康増進クリニック	http://www.kenkou-zoushin.com/main.htm	がん関連遺伝子検査（抗加齢外来）	2013/1/18
栗原クリニック東京・日本橋	http://www.k-sarasara.com/4_saisinniryo_page.html#title_2	（株）メディビックのお薬体質検査（CYP4 種類）	2013/1/17
BOOCS ホリスティッククリニック東京	http://www.boocscclinic.com/tokyo/s-cancer/index.html	がん遺伝子検査	2013/1/18
医療法人絃祥会日置クリニック（旧メディオン美容皮膚クリニック）	http://www.medion-clinic.jp/corse_aa.php#02	遺伝子検査；肥満、抗酸化、血圧・血管、脂質等	2013/1/18
銀座オクトクリニック （2013 年 2 月、「健康院クリニック」としてリニューアル予定）	http://www.octclinic.jp/method/dna.html	がん遺伝子検査、疾病遺伝子検査（SNIPs）；肥満、糖尿病、メタボリックシンドローム、高血圧、脂質代謝異常、腎臓病、心筋梗塞、脳梗塞、脳出血、くも膜下出血、ミトコンドリアの遺伝子型ハプログループ	2013/1/18
アーティジ虎ノ門クリニック	http://www.artage-clinic.jp/gene.html	肥満、酸化ストレス、動脈硬化	2013/1/17

事業者名	遺伝子検査関連 URL	検査項目	web 確認日
新橋駅前内科クリニック	http://www.xx.em-net.ne.jp/~medical/info/gene.html	がん遺伝子ドック；がん遺伝子発見解析 精密検査コース；がん遺伝子発見解析、がん関連遺伝子の変異解析（7項目）、がん抑制遺伝子のメチル化解析（16項目） がんの治療後コース；メタボリックシンドローム、糖尿病合併症、肥満関連遺伝子診断	2013/1/17
みのやまクリニック	http://www.mino-cl.com/lch/	がん遺伝子検査	2013/1/18
十番クリニック	http://www.juban-clinic.com/index.html	がん遺伝子採血検査（株式会社ジーンサイエンス）、口腔粘膜採取の遺伝子キット；高血圧＋高脂血症メタボ対策、肥満対策、骨粗鬆症対策（DHC）	2013/1/18
麻布なかすじデンタルクリニック	http://www.nakasuji-shika.com/nagare.html	デンタル遺伝子検査キット 生活習慣病検査キット 肥満遺伝子検索キット	2013/1/17
医療法人社団健若会赤坂 AA クリニック	http://www.a3-clinic.com/inspection/gene_cancer.html	がん遺伝子、生活習慣病遺伝子検査；がん、肥満、コレステロール、高血圧、糖尿病等	2013/1/17
陳瑞東クリニック	http://www.chin-cl.com/menopause/index1.html	遺伝子診断；肥満遺伝子、酸化ストレス、アンチエイジング遺伝子、血管、血圧関連遺伝子、脂質関連遺伝子、インスリン抵抗性関連遺伝子、血栓関連遺伝子、免疫、炎症性関連遺伝子、骨代謝に関する遺伝子	2013/1/17
医療法人順齢會赤坂おだやかクリニック	http://www.akasaka-odayaka.com/f-examination/lifestyle_diseases.html	心筋梗塞、脳梗塞、生活習慣病、ミトコンドリア DNA タイプ、アルコール遺伝子、他	2013/1/17
白慈会白金坂の上診療所	http://www.shirokane.ne.jp/advice/prevention_price.html#special_prevention_pl	遺伝子検査（生活習慣病予知。予防）	2013/1/17
三田国際ビルクリニック	http://www.mkb-clinic.jp/index.asp?pageno=12&page_no=314&code1=1	遺伝子検査；運動栄養プログラム/動脈硬化リスク/糖尿病合併リスク	2013/1/17
品川イーストワンスキンクリニック	http://bihadahime.com/biyoutuusinn201111.html	がん遺伝子検査；総合検査、リスク評価、突然変異・メチル化検査、FreeDNA 濃度検査	2013/1/18
蔵前小島クリニック	http://www.kuramae-kojima.or.jp/saisei_examine.html	がん遺伝子検査；発見解析、DNA 濃度解析変異解析、メチル解析	2013/1/18
医療法人社団聖友会内藤メディカルクリニック	http://www.doctor-naito.com/cancer.html	がん遺伝子検査（ゲノムコンシェルジュ取り扱い）	2013/1/17

事業者名	遺伝子検査関連 URL	検査項目	web 確認日
カラダクリニック銀座	http://karadaclinic.com/menu/gene.html	がん遺伝子検査；総合検査、リスク評価、突然変異・メチル化検査	2013/1/18
カルナ・メドサロン	http://www.carna-medsalon.jp/aesthetic/medical-diet.php	肥満遺伝子検査	2013/1/18
千住中央診療所	http://www.myclinic.ne.jp/scc05/pc/free3.html	遺伝子検査（ジェノマーカー）；メタボリック症候群・肥満・糖尿病・高血圧・心筋梗塞等	2013/1/17
矢追医院	http://www.yaoi.org/cgi/photom/photo_m.cgi?num=16	遺伝子診断/HPV-DNA 診断；子宮頸がん	2013/1/18
医療法人社団 TIK 大手町さくらクリニック in 豊洲	http://www.oscl.jp/ガン遺伝子検査/	がん遺伝子検査	2013/1/17
大手町さくらクリニック in 豊洲	http://www.oscl.jp/ガン遺伝子検査/	がん遺伝子検査	2013/1/18
医療法人彩新会テレコムセンタービルクリニック	http://www.saishinkai.com/gairai/kenshin/doc_option.html	遺伝子検査（ジェノマーカー）；生活習慣病リスク（肥満、メタボリック症候群、糖尿病）	2013/1/18
タカラクリニック	http://www.takara-clinic.com/kensarisk.html	DNA 検査；{食道・咽頭がん、肺がん、骨粗しょう症、虚血性心疾患、心肥大、高血圧、動脈硬化、糖尿病、アルツハイマー、脳梗塞} のリスク検査、肥満体質検査、薬物代謝体質検査	2013/1/17
ニューシティ大崎クリニック	http://www.nco-clinic.jp/examination/inspection.html	がん遺伝子検査、がんリスク評価検査	2013/1/18
東海クリニック	http://tokai-clinic.com/diagnosis/cancer.html	遺伝子検査；がん超早期診断、生活習慣病早期診断	2013/1/18
東海渡井クリニック	http://tokai-clinic.com/diagnosis/cancer.html	遺伝子検査；がん超早期診断、生活習慣病早期診断	2013/1/17
健康館鈴木クリニック	http://park16.wakwak.com/~suzuki-clinic/	遺伝子検査（ジェノマーカー）；遺伝子検査（生活習慣の改善）	2013/1/17
メディアージュクリニック 青山	http://www.mediage.co.jp/menu/anti/dna.html	遺伝子検査；アンチエイジング	2013/1/17
北青山 D クリニック	http://www.dsurgery.com/yobo/ganidenshi.html	ガン遺伝子検査 生活習慣病リスク遺伝子検査；肥満、メタボリックシンドローム、糖尿病、高血圧、脂質代謝異常等	2013/1/17
オーラルプロポーションクリニック	http://www.oralpro.jp/service/eachservice_51.html	DNA 検査；肥満体質検査	2013/1/17
医療法人社団健豊会つのおクリニック	http://www.tsunoo.net/special2/	遺伝子診断；肥満、メタボリックシンドローム、糖尿病、高血圧、脂質代謝異常、心筋梗塞、ミトコンドリアハプログループ（長寿遺伝子）、他	2013/1/17
広尾内科クリニック	http://hiroomedclinic.com/index.html	遺伝子検査；肥満遺伝子等	2013/1/17
シロノクリニック恵比寿	http://www.shirono.net/operation/diet/obesitygene.html	肥満遺伝子検査	2013/1/18

事業者名	遺伝子検査関連 URL	検査項目	web 確認日
アンチエイジングデンタル クリニック恵比寿	http://www.a-a-d-c.com/category/anti-aging-dock/	遺伝子検査；肥満（脂肪燃焼低下）、体内老化、酸化ストレス等	2013/1/17
西新宿山手クリニック	http://www.gene-yamateclinic.com/dna/index.html	がん超早期遺伝子診断	2013/1/17
自由が丘クリニック	http://www.jiyugaokaclinic.com/medi-program/m_098.html	生活習慣病遺伝子検査	2013/1/20
医療法人社団治成会シグマ クリニック	http://www.sigma.or.jp/genomarker/index.html	遺伝子検査（ジェノマーカー）；遺伝子検査	2013/1/17
三軒茶屋はやかわクリニック	http://www.sancha-hayakawacl.com/naika.html	動脈硬化遺伝子検査（心筋梗塞・脳梗塞リスク）、糖尿病合併症遺伝子検査	2013/1/20
医療法人社団良優会駒沢腎 クリニック	http://komajin.justhpb.jp/sub1.html	遺伝子分析、髪爪分析	2013/1/20
松尾内科クリニック	http://www.matsuo-naika.jp/shinryo.html	遺伝子検査；生活習慣病	2013/1/17
医療法人社団医精会マイシ ティクリニック	http://d.hatena.ne.jp/mycityclinic/	爪遺伝子検査；DNA・スリム・ダイエットサポート（肥満遺伝子分析キット）	2013/1/17
医療法人社団菱秀会金内メ ディカルクリニック	http://www.kmc.or.jp/examination/genetic.html	遺伝子検査；サインポスト株式会社運動&栄養プログラム（肥満、酸化ストレス、高血圧・血管障害、他）	2013/1/18
城西クリニック	http://www.josaiclinic.com/flow/	アンドロゲンレセプター遺伝子の検査（発毛治療のオプション）	2013/1/18
ウエストデンタルクリニッ ク	http://www.west-dental.com/anti-aging	遺伝子検査（ジェノマーカー）；{肥満、高血圧、メタボリックシンドローム、糖尿病、慢性腎臓病、脂質代謝異常、心筋梗塞、脳梗塞、脳出血、くも膜下出血、ミトコリアハブログループ}の発症リスク	2013/1/20
高島クリニック	http://www.takashimaclinic.jp/check/index.html	遺伝子検査（生活習慣病6項目）（検診メニューがプレミアムドックの場合のみ）	2013/1/17
療心舎クリニック	http://ryoshinsha.com/gan-yobou/about.php	がん遺伝子検査；FreeDNA濃度検査コース、リスク評価コース、突然変異・メチル化検査コース、総合検査コース	2013/1/20
小田クリニック	http://www.odaclinic.net/oncogene.html	がん遺伝子検査、生活習慣病リスクマーカー（遺伝子解析）	2013/1/20
池袋がんクリニック	http://www.ikebukuroclinic.jp/meneki/doc/index.html#no09	がん遺伝子検査；FreeDNA濃度測定、遺伝子発現解析、変異解析、DNAメチル化解析、がんリスク評価	2013/1/20
医療法人社団ウェルネスサ サキクリニック	http://www.myclinic.ne.jp/wellness/p/c/free.html	肥満遺伝子検査	2013/1/17

事業者名	遺伝子検査関連 URL	検査項目	web 確認日
練馬駅西口眼科クリニック	http://www.nerimaeye.com/027/	遺伝子検査（ジェノマーカー）；肥満、慢性腎臓病、脳出血、メタボリックシンドローム、糖質代謝異常、くも膜下出血、他	2013/1/17
大泉アカデミアクリニック	http://www.med-academia.com/genomarker.html	遺伝子検査（ジェノマーカー）；肥満、メタボリックシンドローム、糖尿病、高血圧、脂質代謝異常、心筋梗塞、脳梗塞、ミトコンドリアハプログループ、その他の検査	2013/1/17
てらもとクリニック	http://www4.plala.or.jp/kteramoto/shinryoannai-04.html	成人病遺伝子検査；動脈硬化、心筋梗塞、脳梗塞、糖尿病合併症	2013/1/17
立川中央病院附属健康クリニック	http://www.kenkou-clinic.jp/service/option.html	遺伝子検査；ジェノマーカーBasic 版（代替疾患セット、梗塞セット、脳卒中セット、生活習慣病セット）	2013/1/20
素間八王子クリニック	http://www.somon-clinic.com/cantect/index.html	Can Tect（遺伝子検査によるがんリスク評価）	2013/1/20
医療法人社団創和会さざき歯科医院	http://www.genki2525.com/category/1456950.html	遺伝子検査（ジェノマーカー）；生活習慣病リスク（肥満、高血圧、メタボリックシンドローム、糖尿病、慢性腎臓病、脂質代謝異常、脳梗塞、脳出血、くも膜下出血、ミトコンドリアハプログループ）	2013/1/20
高村内科クリニック	http://takamuranaika.com/	サインポスト社の遺伝子検査；糖尿病合併症リスク	2013/1/20
武蔵小杉内科・漢方・循環器	http://www.musashikosugi-nkj.com/shinryou.html	がん遺伝子検査	2013/1/20
医療法人彩新会 KSP クリニック	http://www.saishinkai.com/gairai/kenshin/doc_option.html	遺伝子検査（ジェノマーカー）；高血圧、糖尿病、肥満、心筋梗塞、脳梗塞、メタボリックシンドローム、脂質代謝異常、慢性腎臓病、脳出血、くも膜下出血	2013/1/17
稲田堤メディカルクリニック	http://ina-medical.houeikai.org/index.php?cID=81	遺伝子検査 CanTect（後天的要因によるがんリスク評価）、がん遺伝子検査（超早期がんリスク評価）	2013/1/20
横浜クリニック	http://www.yokohamaclinic.jp/dock/index.html#menu_09	がん遺伝子検査；FreeDNA 濃度測定、遺伝子発現解析、変異解析、DNA メチル化解析、がんリスク評価	2013/1/20
菊名記念病院アンチエイジングセンター	http://www.kmh.or.jp/dock/corse.html	遺伝子検査（ジェノマーカー）	2013/1/20
新横浜かとうクリニック	http://www.gan.rexw.jp/base.html	がん遺伝子検査（がんペプチド発現確認検査）、HLA-A DNA タイピング検査（ペプチド適合性検査）	2013/1/20

事業者名	遺伝子検査関連 URL	検査項目	web 確認日
ClinicaE. T.	http://clinica-et.com/contents_03_8.html	がん関連遺伝子検査	2013/1/20
センター南クリニック	http://www.dr-takeda.com/cancer.html	がん遺伝子検査（ジーンサイエンス社）；変異解析、発現解析、メチル化解析など	2013/1/20
横浜グリーンクリニック	http://www.yokohamagreen.jp/pc/freel5902.html	遺伝子検査；生活習慣病リスク（肥満、メタボリックシンドローム、糖尿病、高血圧、慢性腎臓病、脂質代謝異常、心筋梗塞、脳梗塞、脳出血、くも膜下出血、ミトコンドリアハプログループ）	2013/1/20
クリニック原	http://www.cl-hara-aac.com/idensi.html	遺伝子検査（ジェノマーカー）；高血圧、糖尿病、肥満、心筋梗塞、脳梗塞、メタボリックシンドローム、ミトコンドリアハプログループ等	2013/1/17
海老名総合病院附属海老名メディカルサポートセンターヘルスサポートセンター	http://kenshin.jinai.jp/course/img/dna.pdf	遺伝子検査（ジェノマーカー）；生活習慣病予知・予防	2013/1/20
アリスクリニック	http://www.alice-cl.com/price.html	遺伝子検査（ジェノマーカー）；生活習慣病予知、ミトコンドリアハプログループ	2013/1/20
医療法人加藤医院	http://www.katoiin-clinic.com/menu09/	遺伝子検査（サインポスト社）；運動&栄養プログラム、動脈硬化リスク判定、糖尿病合併症リスク判定、遺伝子検査（ジェノマーカー）、がん遺伝子検査（ジーンサイエンス社）；総合検査、リスク評価、突然変異・メチル化検査、FreeDNA 濃度検査	2013/1/20
九段クリニック水戸	http://www3.ocn.ne.jp/~kudan-mt/	遺伝子診断；生活習慣病	2013/1/20
すずひろクリニック	http://suzuhiro-clinic.jp/genomarker.html	遺伝子多型解析；生活習慣病（肥満、メタボリックシンドローム、糖尿病、高血圧、慢性腎臓病、心筋梗塞、脳梗塞、脳出血、くも膜下出血、ミトコンドリアハプログループ）	2013/1/20
あいあいクリニック	http://www1.ocn.ne.jp/~aiai/cancer.html#cancer2	がん遺伝子検査	2013/1/20
医療法人へブロン会大宮中央総合病院	http://www.ocgh.jp/geno.html	遺伝子検査（ジェノマーカー）	2013/1/20
つばさクリニック	http://www.tsubasa-cl.com/pc/free10.html	遺伝子検査	2013/1/21

事業者名	遺伝子検査関連 URL	検査項目	web 確認日
医療法人順齢會おだやかライ フ内科クリニック	http://www.odayaka-life.com/genetic-testing/lifestyle_dock.html	遺伝子検査（ジェノマーカー）（生活習慣病遺伝子診断ドックにて）；肥満リスク遺伝子検査、糖尿病遺伝子検査、慢性腎臓病遺伝子検査、他	2013/1/17
南越谷健身会クリニック	http://www.medical-kenshinkai.com/medical010/	CAN TECT 検査；がんの超早期リスク評価	2013/1/21
ひかり 歯科	http://www.hikari418.jp/category/1507375.html	遺伝子検査（ジェノマーカー）；①寿命検査（ミトコンドリアハプログループ検査）、②病気リスク検査（心筋梗塞、脳梗塞、脳出血、くも膜下出血、糖尿病、高血圧、慢性腎臓病）	2013/1/21
医療法人千清會鈴木脳神経外科	http://www.chiseikai.jp/doc1.html	遺伝子検査；生活習慣病リスク、がんリスク（総合ドックの項目）	2013/1/18
ディーエムクリニック	http://www.cremona.gr.jp/	遺伝子検査（ジェノマーカー）；肥満、メタボリックシンドローム、糖尿病、高血圧、慢性腎臓病、心筋梗塞、脳出血、くも膜下出血、ミトコンドリアハプログループ	2013/1/21
メディッククリニック	http://www.medici-cl.com/exa_cancer.html	がん遺伝子検査	2013/1/21
医療法人樹会小林医院	http://www1.bbweb-arena.com/kobayashi/mri7777_032.htm	体質を調べる遺伝子ドック（SNP 体質遺伝子）；心筋梗塞リスク、脳梗塞リスク、ルーツ探し	2013/1/17
にしやま形成外科皮膚科クリニック	http://www.momohime-medical.com/guide/orthomolecular/gene-maker-check.html	遺伝子検査（ジェノマーカー）；ミトコンドリアハプログループ	2013/1/17
にしやま由美皮膚科クリニック	http://www.momohime-medical.com/guide/orthomolecular/gene-maker-check.html	（同上サイト）	（同上サイト）
医療法人順秀会スカイル内科	http://www.junshu.jp/identshi/identshi.html	遺伝子診断（メタボレシオ [®] ）；生活習慣病（メタボリックシンドローム）リスク判定	2013/1/21
内藤メディカルクリニック	http://www.doctor-naito.com/cancer.html	がん遺伝子検査	2013/1/21
医療法人順秀会守山内科 ※医療法人順秀会スカイル内科とリンク先同じ	http://www.junshu.jp/identshi/identshi.html	遺伝子診断（メタボレシオ [®] ）；生活習慣病（メタボリックシンドローム）リスク判定	2013/1/21
医療法人順秀会星ヶ丘内科 ※医療法人順秀会スカイル内科とリンク先同じ	http://www.junshu.jp/identshi/identshi.html	遺伝子診断（メタボレシオ [®] ）；生活習慣病（メタボリックシンドローム）リスク判定	2013/1/21
東名古屋画像診断クリニック	http://www.nagoya-pet.com/east-jeno.html	遺伝子検査（ジェノマーカー）；生活習慣病予防	2013/1/21

事業者名	遺伝子検査関連 URL	検査項目	web 確認日
医療法人順秀会東山内科 ※医療法人順秀会スカイル 内科とリンク先同じ	http://www.junshu.jp/identshi/identshi.html	遺伝子診断（メタボレシオ [®] ）；生活習慣病（メタボリックシンドローム）リスク判定	2013/1/21
医療法人メドック健康クリニック	http://www.medoc.jp/option.html	遺伝子検査（アディポネクチン）；メタボリックシンドロームのリスク判定	2013/1/21
愛知県厚生農業共同組合連 合会江南厚生病院	http://www.jaaikosei.or.jp/konan/bumon/kenko_kanri/kenshin-course/option.html	遺伝子診断（メタボレシオ [®] ）；生活習慣病（メタボリックシンドローム）リスク判定	2013/1/21
医療法人社団操健康クリ ニック	http://www.docmisao.jp/dock/senmon-f.html	遺伝子検査（ジェノマー カー）；肥満、メタボリック シンドローム、糖尿病、高 血圧、慢性腎臓病、心筋梗 塞等	2013/1/17
医療法人社団全徳会大垣セ ンtralクリニック	http://www18.ocn.ne.jp/~ogccl/GENE1.html	遺伝子診断（メタボレシオ [®] ）；生活習慣病（メタボリックシンドローム）リスク判定	2013/1/21
すずきメディカルクリニ ック	http://slc-mie.com/smc/kensin.htm	遺伝子検査（長寿、心筋梗 塞、脳梗塞、高血圧、2型糖 尿病、脂質以上、肥満、メ タボリック症候群）	2013/1/17
竹岡診療所	http://www.eonet.ne.jp/~takeoka2008/	がん遺伝子検査	2013/1/21
大阪再生医療センター	http://www.ormc.jp/cancer.html	がん遺伝子検査	2013/1/17
田中クリニック	http://www.tanaka-cl.com/cantech-01.html	がん遺伝子検査 （CanTect）；がんの超早期 リスク診断（FreeDNA 濃度測 定、発現解析、変異解析、 メチル化解析）	2013/1/21
コスモスクリニック	http://www.cmc.gr.jp/cosmos-clinic/menu_kensa.html	がん遺伝子検査、肥満遺伝 子検査	2013/1/21
CS クリニック	http://www.cs-clinic.com/clinic/identsi.html	がん遺伝子検査、（遺伝子 治療）	2013/1/21
大阪プレストクリニック	http://www.osaka-breast-clinic.com/chiryo/chiryo_yakuzaibu.html	CYP2D6 遺伝子検査	2013/1/17
スミ内科	http://www7a.biglobe.ne.jp/~sumi-naika/iryoukiki.html#遺伝子	遺伝子検査（サインポスト 社）；心筋梗塞・網膜症・ 腎症・動脈硬化	2013/1/17
上羽医院	http://www.uehaiin.com/profile/index.html	がん遺伝子検査（CanTect）	2013/1/21
かぎもとクリニック	http://www.kagimoto.jp/clinic/clinic_doc.html	遺伝子検査（ジェノマー カー）；生活習慣病の予知・ 予防	2013/1/17
医療法人社団啓政会梶山内 科クリニック	http://www.kajiyama-clinic.com/himan/	肥満遺伝子診断	2013/1/17
原医院	http://www.drh-cl.com/	がん遺伝子検査	2013/1/21
医療法人青心会郡山青藍病 院	http://www.seiran.or.jp/yobou2/identshi.html	遺伝子検査；動脈硬化・心 筋梗塞・脳梗塞等	2013/1/17

事業者名	遺伝子検査関連 URL	検査項目	web 確認日
郡山青藍病院	http://www.seiran.or.jp/yobou2/identhi.html	メタボリックシンドローム遺伝子検査；(A)動脈硬化・心筋梗塞・脳梗塞のリスク判定、(B)糖尿病性腎症・糖尿病性網膜症のリスク判定	2013/1/21
元町伊庭クリニック	http://www.iba-cl.jp/gene/index.html	生活習慣病予知・予防のための遺伝子解析；肥満、2型糖尿病、メタボリックシンドローム、高血圧、アテローム血栓性脳梗塞、心筋梗塞等	2013/1/17
医療法人社団朝日ビル中院クリニック	http://www.nakanoin.or.jp/checkup/option/index.html	遺伝子検査（ジェノマーカー）；生活習慣病遺伝子検査（肥満、メタボリックシンドローム、糖尿病、高血圧、慢性腎臓病、脂質代謝異常、心筋梗塞、脳梗塞、脳出血、くも膜下出血、ミトコンドリアハプログループ）	2013/1/21
淀川キリスト教病院健康管理増進センター	http://www-new.ych.or.jp/for_visitors/health_screening/hs_course.html	生活習慣病の遺伝子検査；動脈硬化、心筋梗塞、脳梗塞、糖尿病など	2013/1/21
芦屋グランデクリニック	http://www.jyunseikai.com/1F/index.html	がん遺伝子検査（CanTect）	2013/1/21
伊藤ファミリークリニック	HP なし	ゲノムコンシェルジュ取り扱い	2013/1/21
医療社団法人芦屋ベנקリニック	http://www.ben-clinic.net/kamoku/koka-01.html	遺伝子検査（ジェノマーカー）；肥満、脂質代謝異常、メタボリックシンドローム、心筋梗塞等	2013/1/17
永松クリニック	http://www.01483.or.jp/guide/index.html	遺伝子検査（サインポスト社）；動脈硬化/糖尿病合併症リスク判定（動脈硬化、心筋梗塞、脳梗塞、他）	2013/1/17
杉原医院	http://www.sugihara-clinic.jp/index.php?cID=124	がん遺伝子検査	2013/1/21
ユニコの森村上こどもクリニック	http://www.uniconomori.com/menu06/	超早期がん遺伝子検査	2013/1/21
おのクリニック	http://onoclinic.jp/link.html	遺伝子検査（サインポスト社）；動脈硬化/糖尿病合併症リスク判定（動脈硬化、心筋梗塞、脳梗塞、他）	2013/1/17
飯山内科クリニック	http://www.iiyama-clinic.com/own.html	遺伝子検査（サインポスト社）；動脈硬化/糖尿病合併症リスク判定（動脈硬化、心筋梗塞、脳梗塞、他）	2013/1/17

事業者名	遺伝子検査関連 URL	検査項目	web 確認日
すがの内科クリニック	http://www.sugano-clinic.com/info/index.html#a	遺伝子検査（サインポスト社）；動脈硬化/糖尿病合併症リスク判定（動脈硬化、心筋梗塞、脳梗塞、他）、B 型肝炎ウイルスの遺伝子型・遺伝子変異を測定（神戸大学消化器内科肝臓グループと提携）	2013/1/17
広島県環境保健協会健康クリニック	http://www.kanhokyo.or.jp/jigyo/jigyoo_031_002.html	がん遺伝子検査、肥満遺伝子検査（その他 動脈硬化症・骨粗しょう症・アルコール）	2013/1/21
アイクリニック	http://www.ai-cl.jp/gene/index.html	爪による肥満遺伝子分析	2013/1/17
医療法人社団尚誠会ホワイト歯科医院	http://www.white-dent.jp/care/geno.php	遺伝子検査（ジェノマーカー）；肥満、糖尿病、高血圧、メタボリックシンドローム、心筋梗塞、脳梗塞	2013/1/17
廣畑内科クリニック	http://www.hirohata-naika-clinic.com/index.html	遺伝子解析（オーダーメイド医療）	2013/1/21
スポーツ・栄養クリニック	http://www.clinicsn.com/naika.html#aika02	遺伝子検査（ジェノマーカー）；肥満、糖尿病、高血圧、メタボリックシンドローム、心筋梗塞、脳梗塞	2013/1/17
BOOCS クリニック福岡	http://www.boocscclinic.com/fukuoka/s-cancer/index.html	がん遺伝子検査；フリーDNA チェック、発現解析、変異解析、メチル化解析	2013/1/21
ユニバーサル医院	http://gan110.net/ucg/	H L A 型遺伝子検査、がんリスク遺伝子検査	2013/1/21
波佐見病院	http://www6.ocn.ne.jp/%7Ehasami.h/medicine.html	遺伝子診断；ミトコンドリアグループ、肥満、メタボリックシンドローム、糖尿病、高血圧、心筋梗塞、脳梗塞、癌等	2013/1/17
上通クリニック	http://kns-clinic.com/aga-test.html	AGA 遺伝子検査、がん遺伝子検査（CANSCAN プログラム）；超早期リスク評価、予防管理、再発防止管理など	2013/1/21
せんしんクリニック	http://gan911.com/html/modules/pico/index.php?content_id=23	がん遺伝子診断（CANSCAN）	2013/1/21
医療法人ハヤの会田中矯正歯科	http://www8.ocn.ne.jp/~t-ortho/identshi.htm	遺伝子検査（ジェノマーカー）；生活習慣病 9 種類＋ミトコンドリアハプログループ	2013/1/21
ながい正彦歯科	http://nagai.hospi.jp/jiyu/	がん遺伝子検査	2013/1/21
瀬高歯科医院	http://www1.ocn.ne.jp/~setaka/genom.htm	遺伝子検査（ジェノマーカー）；肥満、糖尿病、高血圧、メタボリックシンドローム、心筋梗塞、脳梗塞	2013/1/17

事業者名	遺伝子検査関連 URL	検査項目	web 確認日
特定・特別医療法人福島厚生会厚生会クリニック	http://www.holistica-kamata.jp/clinic/dock/ningen-dock/option.html	生活習慣病遺伝子検査（高血圧、肥満、心筋梗塞、メタボリック症候群、脳梗塞、糖尿病、長寿／ミトコンドリア）	2013/1/21
遠藤クリニック	http://www.endoclin.jp/aa.html	遺伝子検査（ジェノマーカー）；肥満、2 型糖尿病、メタボリックシンドローム、高血圧、脳梗塞、心筋梗塞等	2013/1/17
サルーテ歯科クリニック	http://www.salute-dental.jp/contents/localnavi1178398830375.html	遺伝子チェック；むし歯リスク（自社開発） ジェネシス社製品デンタル遺伝子検査キット、肥満遺伝子検査キット	2013/1/17
アイデンタルオフィス	http://www.i-dental-office.com/dna/dna.html	DNA 保存	2013/1/17
あくわデンタルクリニック	http://akuwa-dc.com/	遺伝子診断	2013/1/17
アステック歯科	http://www.asutec.jp/cst1362/index.html	体質予測・類粘膜検査（GeneLife 提携）、がん遺伝子検査	2013/1/18
あらわい歯科	http://arawai.com/	DNA 保管、 遺伝子体質検査；肥満・骨粗鬆症	2013/1/17
アルファ歯科クリニック	http://alpha-dental.jp/kouku/	DNA 保存（DNA バンキング）	2013/1/21
医療法人野口病院	http://www.noguchi-med.or.jp/laboratory/laboratory.htm	遺伝子検査；原発性副甲状腺機能亢進症、甲状腺髄様癌、ペンドレッド症候群、家系調査	2013/1/18
内田医院	http://www.antiaging-dr.jp/antiaging/genotype	休止中（脳血管疾患、冠動脈疾患、肺がん・喉頭がん、他）	2013/1/18
えんどう歯科クリニック	http://www.endo-dc.net/dental/genome.html	SNPs 検査（肥満・糖尿・がんの予防、骨粗しょう症のチェック）	2013/1/17
オアシスレディースクリニック	http://www.dosanko-c.com/oasis/himan.html	爪遺伝子検査；肥満遺伝子検査	2013/1/17
大阪本町 CS クリニック	http://www.cs-clinic.com/clinic/identi_sindan.html	FreeDNA 濃度検査、遺伝子発現解析、突然変異・メチル化解析、がんリスク評価	2013/1/17
きむら心齋橋クリニック	http://kimura-cl.com/inspect.html	肥満遺伝子検査キット 生活習慣病検査；高血圧、高脂血症、糖尿病、骨粗鬆症、アルツハイマー、老化	2013/1/17
クラマス歯科	http://www.k-shika.jp/	ジェネシス社製品；SNPs 解析、薬物診断検査、リスク判定遺伝子検査、シーケンシング、人類遺伝学的検査、歯周病細菌定量検査	2013/1/18
クリニックデュボワ	http://www.dubois.jp/service_8.html	DNA バンキング	2013/1/17
クリニック M I R A I	http://www.clinic-mirai.com/	遺伝子検査（ゲノムコンシエルジュ取り扱い）	2013/1/21

事業者名	遺伝子検査関連 URL	検査項目	web 確認日
クリニックモリ	http://www.clinicmori.com/nonsurgical/medicaldiet/	肥満遺伝子検査	2013/1/17
さいとう歯科診療室	http://www.saitodentalroom.com/NewFiles/tokutyo/dna.html	DNA 保存 (DNA BANKING)	2013/1/17
四条トキコクリニック (旧 四条アンチ-エイジングクリニック)	http://www.anti-aging-clinic.jp/contents/gene/index.html	がん遺伝子	2013/1/17
シティデンタルクリニック	http://www.city-dc.jp/dna.html	DNA 鑑定、DNA バンキング	2013/1/17
スクエアクリニック内科・皮膚科	http://www.squareclinic.net/treatments04.html	栄養遺伝子検査 (心臓疾患、ビタミン B 生産、肝機能、活性酸素などの関連遺伝子)、肥満遺伝子検査	2013/1/17
たけさき歯科医院	http://blog.goo.ne.jp/white-mikarin/c/60b5786327e052bc761c6adee9348325	遺伝子検査; 肥満関連、男性型脱毛症、アルコール代謝関連、免疫関連 (がん) 遺伝子など	2013/1/17
デンタルオフィス郡山	http://www.koriyama-do.com/genom.html	がんのゲノム遺伝子検査 (遺伝子発現解析、突然変異解析、DNA メチル化解析)	2013/1/17
ぬしろクリニック	http://www.nushiro-clinic.com/html/medical.html	疾患リスクの遺伝子解析 (SNP 解析); 肥満遺伝子、高血圧遺伝子など	2013/1/21
はぎわら歯科クリニック	http://hagiwara-dental.com/subject/subject.html	インプラント治療前の DNA 検査 (GeneLife 提携)	2013/1/18
はるなクリニック	http://www.haruna-clinic.com/%20pg_idensi.htm	遺伝子検査; 肥満、メタボリックシンドローム、糖尿病、高血圧、慢性腎臓病、脂質代謝異常、心筋梗塞、脳梗塞、脳出血、くも膜下出血、ミトコンドリアハプトグループ	2013/1/17
ふくだ内科クリニック	http://www.mog.gr.jp/000/002/	遺伝子検査 (サインポスト社); 運動&栄養プログラム、動脈硬化リスク判定、糖尿病合併症・動脈硬化リスク判定	2013/1/21
まつい皮ふ科	http://www.matsui-clinic.com/cgi-bin/hifu/sitemaker.cgi?mode=page&page=page4&category=0	遺伝子検査; 肥満関連、高血圧、高脂血症、脳血管疾患、冠動脈疾患等	2013/1/17
みちだ歯科クリニック	http://www.michida-dental.com/dna/index.html	DNA バンキング	2013/1/18
みつばクリニック	http://www.mitsuba-c.com/	遺伝子検査 (サインポスト社); 動脈硬化、血圧、糖尿病、骨粗鬆症など	2013/1/21
みつもとクリニック	http://www.mitsumotoclinic.jp/antiaging.html	肥満遺伝子検査	2013/1/18
むらかわ歯科	http://www.murakawado.com/ddog.html	DNA 鑑定・保管	2013/1/21

事業者名	遺伝子検査関連 URL	検査項目	web 確認日
メディカルサロン・クリニック 四谷メディカルサロン	http://www.medical-salon.co.jp/menu/health.html	アルコール性食道ガン遺伝子(1項目)、タバコ性肺ガン遺伝子(2項目)、アルツハイマー病遺伝子(1項目)、動脈硬化性突然死系遺伝子(5項目)、骨粗しょう症遺伝子、肥満遺伝子、抗ガン遺伝子、すい臓ガン遺伝子	2013/1/18
メディカルサロンアンテアージュ (くるまみちクリニック併設サロン)	http://www.a-age.com/salon/sub2.html	抗加齢のための遺伝子診断	2013/1/18
よねくらクリニック	http://ycnews.exblog.jp/3915388/	遺伝子検査 (サインポスト社) ; 動脈硬化/糖尿病合併症リスク判定 (動脈硬化、心筋梗塞、脳梗塞、他)	2013/1/18
愛和レディースクリニック	http://www.aiwa-ladies.com/lecture/tailor_gene.html	爪による肥満遺伝子分析	2013/1/18
医医療法人社団創正会いなげ海岸歯科	http://inagekaiganshika.jp/%e9%99%a2%e9%95%b7%e3%83%97%e3%83%ad%e3%83%95%e3%82%a3%e3%83%bc%e3%83%ab	遺伝子解析	2013/1/21
医療法人クレモナ会ティエムクリニック	http://www.cremona.gr.jp/	遺伝子検査 (ジェノマーカー) (人間ドックオプション検査にて) ; 肥満、糖尿病、慢性腎臓病、脳出血等	2013/1/18
医療法人一翠会一翠会千里中央健診センター	http://www.m-issuikai.jp/genetic.html	遺伝子検査; 動脈硬化リスク判定、糖尿病合併症リスク判定、運動&栄養プログラム	2013/1/21
医療法人健章会鳥取北クリニック	http://torikita.byoinnavi.jp/pc/clinic.html	遺伝子検査	2013/1/21
医療法人康雄会西記念画像検診クリニック	http://www.nishi-kinen.jp/各コースのご紹介/	遺伝子検査; 生活習慣に関する8つの体質について {肥満、脂質、血栓、骨、炎症・免疫、血圧・血管、インスリン抵抗性、酸化ストレス・エイジング}	2013/1/21
医療法人絃祥会メディオン美容皮膚クリニック大阪院	http://www.medion-clinic.jp/corse_aa.php?id=aa#aa_01	遺伝子検査; 肥満、抗酸化、血圧・血管、脂質等	2013/1/18
御池クリニック (旧医療法人坂崎診療所)	http://www.oike-clinic.jp/checkup/faq/	遺伝子検査; 糖尿病合併症リスク・動脈硬化リスク判定	2013/1/18
医療法人山桃会Y. H. C 矢山クリニック	http://www.yayamaclinic.com/antiaging.html	遺伝子検査 (アンチエイジングドックのオプション)	2013/1/18
医療法人七覚会ウィルクリニック	http://www.will-be.jp/info/price.html	肥満遺伝子検査	2013/1/18
医療法人社団喜美会自由が丘クリニック	http://www.jiyugaokaclinic.com/medi-program/m_098.html	生活習慣病遺伝子検査; 肥満、酸化ストレス (老化)、高血圧・血管障害、コレステロール、メタボリック・糖尿病、血栓、免疫、骨粗しょう症	2013/1/18

事業者名	遺伝子検査関連 URL	検査項目	web 確認日
医療法人社団高野歯科医院	http://www.takano-shika.or.jp/cgi-bin/takano/siteup.cgi?category=3&page=0	デンタル遺伝子検査；口腔内骨密度、老化・口腔ガンの検査 肥満遺伝子検査 生活習慣病の遺伝子検査；糖尿病、高血圧、高脂血症、骨粗鬆症、老化・高脂血症	2013/1/18
医療法人社団三二会番町診療所表参道	http://www.balisc.co.jp/HBP/	脳血管・冠動脈疾患関連、骨粗しょう症関連、肌老化（しみ・しわ）関連遺伝子、他	2013/1/18
医療法人社団小野内科医院	http://www.ono-naika.com/pc/	遺伝子検査（サインポスト社）；生活習慣病	2013/1/22
医療法人社団聖哲会シンタニ歯科医院	http://info.d-shintani.com/genom.html	遺伝子検査；がん超早期リスク評価、運動&栄養プログラム	2013/1/22
医療法人社団創正会睦沢歯科医院	http://6230dental.jp/link	遺伝子検査	2013/1/22
医療法人社団東京聖蹟会聖蹟サピアタワークリニック東京再生医療センター	http://www.trmc.jp/medical/lifestyle/	がん遺伝子検査、生活習慣病遺伝子	2013/1/18
医療法人十美会トキコクリニック心斎橋本院	http://www.tokikoclinic.net/east/lifestyle/	ガン遺伝子検査、生活習慣病遺伝子検査；肥満、酸化ストレス、高血圧、コレステロール、尿病、梗塞関連、免疫力、骨、アトピー	2013/1/18
医療法人十美会トキコメディカルクリニック淀屋橋院	http://www.tokikomedicalclinic.com/antiaging/lifestyle/	ガン遺伝子検査、生活習慣病遺伝子検査；肥満、酸化ストレス、高血圧、コレステロール、尿病、梗塞関連、免疫力、骨、アトピー	2013/1/18
医療法人織田会あきしまクリニック	http://www.tonyo.jp/concept.html	遺伝子検査（サインポスト社）；糖尿病遺伝子診断	2013/1/22
医療法人森クリニック	http://www.mori-med.com/diet.html	肥満遺伝子検査	2013/1/18
医療法人翠奏会脇坂クリニック大阪	http://www.osaka-clinic.com/flow/	AGA 遺伝子	2013/1/18
医療法人翠明会千里山病院	http://www.senriyama-hp.or.jp/inspection	遺伝子検査；肥満、酸化ストレス・アンチエイジング、インスリン抵抗性、他	2013/1/18
医療法人成和会栗井内科診療所	http://www2.oninet.ne.jp/awai/gene.html	遺伝子検査（サインポスト社）；生活習慣病、動脈硬化/糖尿病合併症リスク判定	2013/1/18
医療法人創業会きぬがさクリニック	http://www.kinugasaclinic-japan.com/price.html	肥満遺伝子検査、AGA 遺伝子検査（GeneLife 提携）	2013/1/18
医療法人池岡診療所池岡クリニック	http://www.ikeoka.net/anti-koukarei.html	遺伝子検査；肥満、高血圧、脂質代謝異常、糖尿病、メタボリックシンドローム、心筋梗塞等	2013/1/18

事業者名	遺伝子検査関連 URL	検査項目	web 確認日
医療法人中京クリニカル	http://website2.infomity.net/8040468/guidance/guidance_03.html	遺伝子検査（サインポスト社）；運動&栄養プログラム（肥満、酸化ストレス、高血圧・血管障害、他）、動脈硬化/糖尿病合併症リスク判定（動脈硬化、心筋梗塞、脳梗塞、他）	2013/1/18
医療法人白岩内科医院	http://shiraiwa-medical-clinic.or.jp/diabetes/	遺伝子検査（サインポスト社）；動脈硬化/糖尿病合併症リスク判定（動脈硬化、心筋梗塞、脳梗塞、他）	2013/1/18
医療法人白寿会ハートフルクリニック	http://www.hakujiyukai.com/shisetsu/akensakounyuu.htm	ジェネシスヘルスケア「マトリックスダイエット 肥満遺伝子検査キット・生活習慣病リスク検査キット」、EBS「ダイエットサポート・肥満遺伝子分析キット」の使用と販売	2013/1/18
医療法人名古屋放射線診断財団東名古屋画像診断クリニック	http://www.nagoya-pet.com/east-jeno.html	遺伝子検査（ジェノマーカー）；生活習慣病予防	2013/1/18
医療法人和光会山田メディカルクリニック	http://www.yamada-medical.or.jp/pc/medicalcheckup/index.html	遺伝子診断；メタボ対策プログラム	2013/1/18
河野歯科医院	http://www.kono-dental.com/sinryou/dna.html	DNA バンキング	2013/1/18
銀座みゆき通りデンタルクリニック	http://www.ginza-miyukidori-dc.com/menu13/	遺伝子検査；生活習慣病	2013/1/18
銀座矯正歯科	http://www.ginza-kyousei.com/article/13300500.html	肥満遺伝子検査	2013/1/18
銀座柳通り歯科クリニック	http://total-aesthetics-treatment.com/treatment	遺伝子解析・採取による体質分析、改善など	2013/1/22
互惠会大阪回生病院検診センター	http://www.kaisei-hp.co.jp/center/center.html	遺伝子検査（サインポスト社）；動脈硬化・心筋梗塞・脳梗塞、糖尿病性腎症・糖尿病性網膜症	2013/1/18
高田歯科	http://www.takadasika.com/prevent.html	DNA 保管	2013/1/22
高輪クリニック京都	http://www.takanawaclinic-kyoto.com/contents/life.html	メタボ対策診療のオプション；肥満遺伝子診断（3 遺伝子）	2013/1/18
国島医院	http://www.kunishima-iin.com/cgi-bin/kunishima/siteup.cgi?category=1&page=1	遺伝子検査（サインポスト社）；生活習慣病のリスク管理（動脈硬化・心筋梗塞・脳梗塞のリスク判定、糖尿病性腎症、糖尿病性網膜症のリスク判定）	2013/1/22
佐藤歯科	http://www.dental-sato.jp/contents/?page_id=33	DNA 採取	2013/1/19
財団法人淳風会健康管理センター	http://www.center.junpukai.or.jp/doc/k/option.pdf	生活習慣病遺伝子検査	2013/1/19
財団法人日本生命済生会附属日生病院予防医学センター	http://www.nissay-hp.or.jp/kenkkousou/udan/sodan_folder/sodan_010/index.html	遺伝子診断；人間ドック/半日ドックのオプション	2013/1/18

事業者名	遺伝子検査関連 URL	検査項目	web 確認日
財団法人片倉病院	http://www.katakura-hospital.com/iden nshimenu.html	脳ドッグのオプション検査 項目 遺伝子検査（疾病リ スク検査）；肥満関連、骨 粗鬆症、心疾患、がん、近 視等	2013/1/18
三浦内科	http://miuraclinic.net/	遺伝子検査；生活習慣病（心 筋梗塞、脳梗塞、動脈硬化、 糖尿病合併症の発症リス ク、肥満遺伝子）	2013/1/22
汐留デンタルクリニック	http://www.shiodome-dc.com/dnabank/	DNA バンキング	2013/1/19
柴本内科循環器科	http://www.sibamoto.com/04-3_diabete sComplication.html	遺伝子検査（サインポスト 社）；糖尿病合併症リスク 判定（動脈硬化、心筋梗塞、 脳梗塞、他）	2013/1/18
社会医療法人福島厚生会ホ リスティカかまた厚生会ク リニック	http://www.holistica-kamata.jp/clini c/dock/koumoku-kekka.html	遺伝子検査；高血圧、肥満、 脳梗塞、心筋梗塞、糖尿病、 メタボリックシンドロー ム、長寿/ミトコンドリア	2013/1/18
酒井歯科	http://www.sakaidc.com/menu/anti/ind ex.html	遺伝子体質検査；肥満遺伝 子検査、歯科用遺伝子検査 （骨、老化防止、口腔がん） 日本ジェノミクス社指定の 「DNA 採取キット」による DNA 採取	2013/1/18
小池統合医療クリニック	http://www.tougouiryou.com/archives/ cat_50028895.html	爪による肥満遺伝子チェッ ク	2013/1/18
小島歯科医院	HP なし		2013/1/19
松丸・歯科・矯正歯科・医 院	http://www.e-4618.com/dna.htm	DNA バンキング	2013/1/18
松村歯科医院	http://www3.ocn.ne.jp/~dentmal/index .html	遺伝子診断（トップページ にはこの言葉が書かれてい るが、詳細な記載なし）	2013/1/18
松尾歯科医院目黒診療所	http://www.matsmile.com/treatment/sy stem.html	DNA バンキング	2013/1/18
松葉医院	http://www.matsuba-web.com/	遺伝子検査（サインポスト 社）；動脈硬化/糖尿病合併 症リスク判定（動脈硬化、 心筋梗塞、脳梗塞、他）	2013/1/18
湘南美容外科（SBC 毛髪再 生医療センター）	http://www.shokumou.info/shikumi/305 .html	AGA 遺伝子解析（GeneLife 提携）	2013/1/18
新橋ファーストクリニック	http://aga.first-clinic.jp/dna_check .html	AGA 遺伝子検査	2013/1/18
神谷歯科クリニック	http://www.kamiyashika.jp/dna.html	DNA バンキング	2013/1/18
赤坂アンチエイジングクリ ニック	http://www.a3-clinic.com/inspection/ gene_cancer.html	がん遺伝子検査、生活習慣 病遺伝子検査（肥満、コレ ステロール、高血圧、糖尿 病、酸化ストレスなど）	2013/1/19
川上歯科医院	http://www.ibara.ne.jp/~wayoukai/dna -new1.htm	DNA 鑑定、DNA バンキング	2013/1/18
川野内科クリニック	http://kawanonaika.com/t4.htm	遺伝子診断；薄毛対策プロ ペシア処方	2013/1/18
むらかわ歯科	http://www.murakawado.com/ddog.html	DNA 鑑定・保管、遺伝子診断	2013/1/18

事業者名	遺伝子検査関連 URL	検査項目	web 確認日
太洋歯科クリニック	http://www.taiyo-dc.com/0527genome/	体質遺伝子検査（肥満、糖尿病、高血圧、心疾患・脳血管疾患 他）、がん遺伝子検査（胃がん、肺がん、口腔がん、前立腺がん、乳がん、子宮がん）	2013/1/18
大串歯科医院	http://dental-japan.com/dna.files/frame.htm	日本ジェノミクス社指定の「DNA 採取キット」による DNA 採取	2013/1/18
大阪府済生会新泉南病院健康管理センター	http://www.saiseikaisennan.jp/Contents/hosp/option.pdf	遺伝子検査；動脈硬化リスク判定、糖尿病合併症リスク判定	2013/1/19
大松矯正歯科クリニック	http://www.4180.jp/smart/2471.html	遺伝子検査（ジェノマーカー）；肥満、糖尿病、高血圧、メタボリックシンドローム、心筋梗塞、脳梗塞	2013/1/18
大森野内科クリニック	http://www.myclinic.ne.jp/oohatano/p/c/free2.html	肥満遺伝子 (GeneLife 提携)	2013/1/18
大野歯科医院	http://www.luice.or.jp/~ohno0008/	遺伝子検査（サインポスト社）	2013/1/19
滝川歯科医院	http://www.oral.cleans.jp/7/main.htm	DNA バンキング	2013/1/18
中之島クリニック	http://www.nakanoshima-clinic.jp/pdf/DNA_nc.pdf	遺伝子検査（サインポスト社）；「運動&栄養プログラム遺伝子検査キット」の販売	2013/1/18
長栄歯科クリニック	http://www.chouei-shika.com/treatment/inspection.html	長寿遺伝子検査、体質遺伝子検査、がん遺伝子検査	2013/1/18
天現寺クリニック	http://www.tg-clinic.jp/menu_medical.html#kensa	肥満遺伝子検査、育毛遺伝子検査 (GeneLife 提携)	2013/1/18
田中消化器クリニック	http://www.tanaka-cl.or.jp/anti-aging/dock/anti-aging-inspection/anti-aging-inspection11/index.html	肥満遺伝子検査 脱毛症関連遺伝子検査 アルコール遺伝子検査（アルデヒド2DNA 点突然変異測定）	2013/1/18
田島伸也デンタルオフィス	http://tajima-do.com/sinryounai/dna.html	DNA バンキング 遺伝子体質検査；肥満・骨粗鬆症のリスクなど	2013/1/18
東京ミッドタウン美容クリニック Noage	http://www.noage-amc.com/menu/skin/hair.html	毛髪遺伝子検査 AGA チェック	2013/1/18
半田クリニック	http://www.handa-clinic.com/medical_treatment/	遺伝子検査；心筋梗塞や脳梗塞のリスク判定、糖尿病や動脈硬化のオーダーメイド医療	2013/1/19
緑の森皮膚科クリニック	http://www.skin.or.jp/himan/index.html	肥満遺伝子検査	2013/1/18
吉祥寺メンタルヘルスクリニック	http://www007.upp.so-net.ne.jp/kodnopaage/info.html	（株）メディビックのおくすり体質遺伝子検査（CYP4 種類）	2013/1/18
アベ・腫瘍内科・クリニック	http://www.abecancer.com/therapy/diagnosis.html	がん遺伝子診断	2013/1/18
医療法人財団青輝会アオハルクリニック	http://www.aohalclinic.jp/concept/skincheck.html	ダイエットドックにおける遺伝子検査	2013/1/18
銀座 HS クリニック	http://hsclinic.jp/main/archives/33	遺伝子検査；薄毛リスク（AGA）、健康リスク	2013/1/18

資料9 遺伝子別 能力検査内容に関連した文献調査結果

1. ACE

遺伝子名			検査目的	検査内容に関連した科学的事実			
略称	フルネーム	多型		関連論文の概数	論文・筆頭著者と その所属・論文タイトル	方法	結果
ACE	ACE: Angiotensin I Converting Enzyme 1	rs179975 2 Deletion /Insertion variation :- /ATA .. I/I I/D D/D	持久力	“ACE” AND “endurance” AND “gene” =72	J Physiol Sci. 2010 Sep;60(5):325-30 Association between the angiotensin I-converting enzyme gene insertion/deletion polymorphism and endurance running speed in Japanese runners. Tobina et al. Graduate School of Sports and Health Science, Fukuoka University, 8-19-1 Nanakuma, Jonan-ku, Fukuoka, 810-0180, Japan.	● 評価方法 持久力の評価→5000m 走及びフルマラソンのタイム ● 対象者 人種:日本人男性 特徴:オリンピック選手を含むアスリート選手及び一般人 人数:アスリート選手 37 名、一般人 335 名	・I/D ヘテロ接合体を持つアスリート群と一般人の頻度→0.27:0.44(p=0.55) I/I、D/D については有意差なし ・5000m 走の速度→I/I+I/D 群に比べ I/D+D/D 群が有意に速い(p=0.023) ・I/I、I/D、D/D 群間の比較では有意差なし マラソン速度→I/I 群に比べ D/D 群が優位に速い(p=0.005)
				“ACE” AND “rs179975 2” =12	Appl Physiol Nutr Metab. 2009 Oct;34(5):926-32. Is there a gender difference between ACE gene and race distance? Min SK et al. Graduate School of Health and Sport Science, Nippon Sport Science University, Tokyo, Japan.	● 評価方法 陸上選手のレース競技での専門距離 ● 対象 人種:アジア人(日本人) 特徴:大学の陸上部所属 人数:277 名(男性 176 名女性 101 名、平均年齢 19.7 歳) 短距離群(≤200m)107 名・中距離(400-800m)62 名・長距離群(≥1500m)108 名。	・男性選手における検討→I/D と短距離群:p=0.004、I/D と長距離群:p=0.030、I/I と長距離群:p=0.001 ・女性選手における比較→統計的に有意な結果は得られなかった。
					Nature. 1998 May 21;393(6682):221-2. Human gene for physical performance.	● 評価方法 ・登山家 ・軍人における、15kg のバーベルの肘屈曲運動の継続時間 ● 対象 人種:白人(イギリス人)	I/I のホモ接合体は耐久性に秀でる登山家に相対的に多くみられた。 ・英国軍人における肘屈曲運動の継続時間は、I/I や I/D の遺伝子型では統計的

				Montgomery HE et al. University College London Centre for Cardiovascular Research, Rayne Institute, University Street, London, UK	特徴: 7,000m 級の山を補助酸素なしに登る登山家(平均年齢 40.6 歳)及び英国軍人男性(平均年齢 55.6 歳) 人数: 登山家 25 名、軍人 123 名、一般人 1906 名	に関連性がみられたが (p=0.005/0.007)、DD のホモ接合体では有意な結果とならなかった(p =0.642)。
				Comp Biochem Physiol A Mol Integr Physiol. 2005 Jun;141(2):169-75 No association between Angiotensin Converting Enzyme (ACE) gene variation and endurance athlete status in Kenyans. Scott RA et al. International Centre for East African Running Science (ICEARS), Institute of Biomedical and Life Sciences, West Medical Building, University of Glasgow, UK.	●評価方法 3000m からフルマラソンまでの、有酸素運動を必要とする長距離種目のアスリート ●解析方法 ●対象 人種: 黒人(ケニア人) 特徴: 長距離種目アスリート(オリンピックや世界選手権で金メダルを獲得している、世界記録を保持している) 人数: 291 名(国内出身のケニア人 221 名、海外出身 70 名(男性:232 名、女性 59 名)) 一般人学生 85 名(男性:40 名、女性 45 名)	・I/D ヘテロ接合体の割合は、アスリート群と対照群で有意な差はみられなかった(p=0.39)。 ・I アレル頻度についても、両群で有意な差はみられなかった(p=0.62)。 ・I/D の遺伝子型は ACE 活性と関連があり、D/D ホモ接合体においてより高い結果となった(p=0.034)。
				Hum Genet. 2001 Mar;108(3):230-2. Elite swimmers and the D allele of the ACE I/D polymorphism. Woods D et al. Department of Cardiovascular Genetics, University College London, UK.	●評価方法 水泳選手 ●対象 人種: 白人 56 名、アメリカ人 47 名 特徴: 欧州の選手権やアメリカの大学チームに属する水泳選手と、彼らに年齢が相当する軍人 人数: 水泳選手 120 名、英国軍人 1248 名	・白人選手 103 名(男性:57 名、女性 46 名、平均年齢 21.7 歳)の水泳選手群は、軍人群比べて有意に D アレルの頻度が高かった (P=0.004)。 ・関連性は短距離選手(400m 以下)でみられたが、長距離選手にはみられなかった(P=0.004)。

2. ACTN3

遺伝子名			評価項目	検査内容に関連した科学的事実			
略称	フルネーム	多型		関連論文の概数	論文・筆頭著者と その所属・論文タイトル	記載内容	
						方法	結果
ACTN3	ACTN3:	rs1815739	スピード	“ACTN3” AND	J Sports Sci. 2012;30(3):255-60	●評価方法 握力及び短距離走	・アレル頻度は、 R=61.5% X=38.5%と、白人

	Actinin Alpha 3 α -アクニ チンタンパ ク質アイソ フォーム 3	R577X Arg577en d Arg=CGA end=TGA C/C C/T T/T T=0.374	パワー	“speed” AND “gene” =7	ACTN3 R577X polymorphism and performance phenotypes in young Chinese male soldiers. <u>Shang X</u> et al. Institute of Military Training, The 150 Hospital of the Chinese People's Liberation Army, China	●対象者 人種:アジア人(中国人) 特徴:軍人 人数:452 人	による報告とあまり違いがなかった。 ・X/X のホモ接合体をもつ群は R/R のホモ接合体をもつ群と比較し、握力が弱い(P=0.021) ・短距離走とアレル頻度に有意差はみられなかった。
				“ACTN3” AND “power” AND “gene” =26	Hum Mutat. 2011 May 3. doi: 10.1002/ ACTN3 genotype, athletic status, and life course physical capability: meta-analysis of the published literature and findings from nine studies. Alfred T et al. School of Social and Community Medicine, University of Bristol, Bristol, United Kingdom.	●評価方法 Medline 及び Web of Science による検索のうち、2010/11/29 までで“ACTN3” “actinin-3” をキーワードとして、ヒットした関連論文 9 つによるメタアナリシス。(握力、立位バランス、起立までの時間など) ●対象者 人種:白人が 8 論文 特徴:思春期前 1 論文、思春期 1 論文、高齢者 7 論文。1 論文を除き、男女比はほぼ均等。一般人対象。 人数:計 17,835 名	・握力と R アレルの関連は男女ともに有意差がみられなかった。→男: P=0.09、女:P=0.90 ・立位バランス、起立までの時間などについても、R アレルとの関係は同様に有意差はみられなかった。
				“ACTN3” AND “rs1815739” =7	Eur J Hum Genet. 2008 Mar;16(3):391-4. Epub 2007 Nov 28. The ACTN3 R577X nonsense allele is under-represented in elite-level strength athletes. <u>Roth SM</u> et al. Department of Kinesiology, University of Maryland College Park School of Public Health, College Park, MD, USA.	●評価方法 ボディビルダー及びリフティングのエリート選手 ●対象者 人種:アスリート→白人 52 名黒人 23 名、一般人→白人 668 名黒人 208 名 特徴:アスリート選手の内 18 名は世界ランキングトップ 100 以内 人数:アスリート 75 名(男性 71 名女性 4 名)、一般人 876 名(男性 461 名女性 415 名)	・X/X ホモ接合体をもつ群がアスリート全体では 6.7%であったのに対し、一般人では 16.3%と多かった。(P=0.005) ・X/X ホモ接合体の割合は白人では有意差がみられたが(P=0.018)、黒人では有意差なし(P=0.10) ・黒人アスリート選手に X/X ホモ接合体をもつ選手は存在しなかった。(0/23)
					Am J Hum Genet. 2003 Sep;73(3):627-31. ACTN3 genotype is associated with human elite athletic performance. Yang N et al.	●評価方法 短距離走及びパワーのエリート選手 ●対象者 人種:白人(オーストラリア人) 特徴:14 の異なるスポーツからなるエリート選手 人数:エリート選手 107 名(男性 72 名、	・エリート選手のアレル頻度→R:X=72%:28% ・一般人のアレル頻度→R:X=56:44 ・男女ともに、エリート選手と一般人の対立遺伝子頻度には有意差あり→男

					Institute for Neuromuscular Research, Children's Hospital at Westmead, Sydney, Australia	女性 35 名),一般人 436 名(男性 134 名、女性 292 名)	性: P<0.001、女性: P<0.01
					Eur J Hum Genet. 2007 Jan;15(1):88-93. Association analysis of the ACTN3 R577X polymorphism and complex quantitative body composition and performance phenotypes in adolescent Greeks. Moran et al. nstitute of Diet, Exercise and Lifestyle (IDEAL) and Division of Molecular Genetics, Faculty of Biomedical & Life Sciences, University of Glasgow,UK.	●評価方法 握力、バスケットボール飛距離、垂直ジャンプ、40m 短距離走 ●対象者 人種:ギリシャ人 特徴:思春期の一般学生(11~18 歳) 人数:992 名(男性 525 名、女性 467 名)	・全体のアレル頻度 → R:X=58:42 ・男性の 40m 短距離走の結果、平均タイムが遺伝子型によってそれぞれ RR=5.92,RX=6.00,XX=6.13 となり、P=0.003 と有意な結果となった。 ・その他の評価項目については男女ともに有意差なし

3. BDNF

遺伝子名			評価項目	検査内容に関連した科学的事実			
略称	フルネーム	多型		関連論文の概数	論文・筆頭著者と その所属・論文タイトル	方法	結果
BDNF	BDNF: Brain Derived Neurotrophic Factor 脳由来神経栄養因子	rs6265 G196A Val66Met Val:GUG Met:AUG GG GA AA	記憶力	“BDNF”AND “memory” AND “gene” =119 “BDNF” AND “rs6265” =98	Cell.2003 Jan;24 112(2):257-269. The BDNF val66met Polymorphism Affects Activity-Dependent Secretion of BDNF and Human Memory and Hippocampal Function Egan et al. Clinical Brain Disorders Branch, National Institute of Mental Health Neurosci Biobehav Rev. 2012 Oct;36(9):2165-77 Effect of BDNF val(66)met polymorphism on declarative memory and its neural substrate: a meta-analysis.	●評価方法 ・ウエクスラー記憶検査改訂版 (WMS-R)による言語のエピソード記憶を主とした 4 つの記憶テスト ・fMRI による海馬機能評価 ・H-MRSI による海馬とその周辺部位の評価 ●対象者 人種:ヨーロッパ系アメリカ人 89.8%,アフリカ系アメリカ人 6.3%,その他 3.9% 特徴:18~60 歳の統合失調症患者、その兄弟及び健常人 人数:641 名 ●評価方法 2011/8/1 までに PubMed で報告された、陳述記憶及び海馬の記憶機能に関する論文。記憶評価は、WMS-R、言語記憶テスト、RAVLT、言語学習記憶テスト(VLMTc)などによる。	・健常人及び統合失調症及び兄弟のすべての群において、Met/Met のホモ接合体を持つ群が、M/T,T/T の群と比較して、ウエクスラー記憶検査のスコアが低かった(<0.05) ・fMRI 及び H-MRSI の検査より、Met アレルが異常な海馬の活動を示し、N-アセチルアスパラギン酸の低下と関連することが示唆された。 ・Met アレルのアレル頻度とエピソード記憶において、有意な関連性がみられた(p=0.04) ・WMS-R による評価を行っていた 9 論文とエピソード

				Kambeitz JP et al. Department of Psychosis Studies, Institute of Psychiatry, King's College London, De Crespigny Park, London SE5 8AF, UK	●対象者 人種: 特徴:3種の定量的レビューによりメタアナラシス。ヒトを対象とするもの、エピソード記憶の性能が報告されているもの、神経疾患患者を含んでいないもの 人数:ヒトの記憶に関するもの:28件 5922名、海馬の構造に関する論文:24件 2985名、海馬の生理機能に関する論文 24件 362名	記憶には有意な関連性がみられなかった($p=0.1$) ・Met アレルをもつ群は、Val アレルをもつ群と比較し、海馬の構造及び生理機能が劣っていた。
				Neurosci Res. 2008 Aug;61(4):360-7 Dose-dependent effect of the Val66Met polymorphism of the brain-derived neurotrophic factor gene on memory-related hippocampal activity. Hashimoto R et al. The Osaka-Hamamatsu Joint Research Center For Child Mental Development, Osaka University Graduate School of Medicine, Suita, Osaka, Japan.	●評価方法 ウエクスラー記憶検査改訂版(WMS-R)によるエピソード記憶テスト及びfMRIによる海馬機能評価 ●対象者 人種:アジア人(日本人) 特徴:平均年齢36.4歳の健康人 人数:58名(V/V:17名,V/M:29名,M/M:12名)	・エピソード記憶と遺伝子型との関連性は有意ではなかった($P>0.05$)。 ・fMRIの測定ではMetアレルをもつ群において海馬の数か所の活動に負の相関がみられ($P=1 \times 10^{-3} \sim 10^{-4}$)、脳自体の活動については遺伝子型に影響されなかった。
				Psychiatry Res. 2010 Jul 30;178(2):425-9 BDNF polymorphism rs6265 and hippocampal structure and memory performance in healthy control subjects. Karnik MS et al. Department of Psychiatry, Washington University School of Medicine, St. Louis, MO, USA.	●評価方法 ・4つの記憶関連テストをZスコアに調整したもの ・MRIによる海馬面積及び、神経解剖学的測定による海馬性能の評価 ●対象者 人種:白人が約90% 特徴:平均年齢39歳の健康者(男女比5:5)及び、平均年齢79歳の健康な高齢者(男:女=3:7) 人数:157名(成人88名、高齢者69名)	・年齢は記憶のタスクにおいて脳全体の容積に大きく影響し($p<0.0001$)、左海馬でも同様であったが($p=0.05$)、右海馬では有意ではなかった($p=0.48$)。 ・遺伝子型と、海馬の大きさ及び記憶の関連性について有意ではなかった。しかし年齢を限定すると、その関連性は有意となった。
				J Mol Neurosci. 2009 Jul;38(3):250-6. Effect of BDNF Val66Met polymorphism on digital working memory and spatial localization in a healthy Chinese Han population.	●評価方法 認知機能テスト(cognitive test)による、ワーキング記憶(短期記憶)、空間認知、長期記憶などの評価 ●対象者	・当多型と短期記憶($P=0.02$)及び空間認知($P=0.03$)との関連性について統計的に有意な結果となった。この結果は性別間

					Gong P et al. Key Laboratory of Resource Biology and Biotechnology in Western Ch, Institute of Population & Health, College of Life Science, Northwest University, Xi'an, China.	人種:アジア人(中国人) 特徴:平均年齢 22 歳の健康人 人数:711 名(男性 324 名,女性 387 名)	で違いがみられなかった。 ・V/V のホモ接合体をもつ群が M/M のホモ接合体をもつ群と比較して短期記憶が優れていた(P=0.019)。しかし長期記憶などについては統計的に有意な結果とならなかった。
--	--	--	--	--	---	---	---

4. CBP & CBD

遺伝子名			評価項目	検査内容に関連した科学的事実			
略称	フルネーム	多型		関連論文の概数	論文・筆頭著者と その所属・論文タイトル	記載内容	
						方法	結果
CBPC BD	CBP: Colorblindness, partial, Protan series (OPN1MW: OPsiN1, Medium-wave-sensitive) CBD: Colorblindness, partial, Deutan (OPN1LW: OPsiN1, Long-wave-sensitive)	特定できず 突然変異 / 非突然変異	色彩感覚	"color blindness" AND "gene" =46	Science. 1986 Apr 11;232(4747):193-202. Molecular genetics of human color vision: the genes encoding blue, green, and red pigments. Nathans J et al. Department of Biochemistry, Stanford University School of Medicine, Stanford, CA, USA.	・人間の色覚は、3つの光色素を基盤としており、これらの色素のアポ蛋白は、遺伝子配列によって決定されている。 ・赤と緑の色素については96%配列が一致したが、青色素については43%しか同一性を示さなかった。 ・赤色素については1つしか遺伝子を持たないが(CBP)、緑色素については数個存在し、その繰り返し回数は人によって数が異なっている。	
					Am J Hum Genet. 1992 October; 51(4): 687-700. Genotype-phenotype relationships in human red/green color-vision defects: molecular and psychophysical studies. S S Deeb et al. Department of Medicine, University of Washington, Seattle, USA.	●評価方法 アノマロスコープによる色覚異常の表現型の判定 ●対象者 人種:白人 特徴:色覚異常者のほとんどが CBD 遺伝子の欠失又は 5' 側のハイブリット遺伝子のキャリア 人数:赤緑色覚異常男性 64 名及び色覚に異常がない男性 129 名	・イントロン 1~4 の融合があるハイブリット遺伝子のキャリアは赤色盲者であった。 ・エクソン 5 のアミノ酸の違いは、ハイブリッド遺伝子の変異が表現型(赤色盲か緑色盲か)に影響していた。 ・色覚に異常がない対照群において、ハイブリット遺伝子を持つ者が数名存在した。
					Biochem Biophys Res Commun. 2002 Jun 7;294(2):205-9. Novel missense mutations in red/green opsin	●評価方法 赤緑色盲患者における、CBP 遺伝子と CBD 遺伝子の変異の有無の評価 ●対象者	・赤色盲群の 4 名、緑色盲群の 19 名は正常な CBP 遺伝子をもっていた。 ・上記の 23 名のうち、ミスセ

					genes in congenital color-vision deficiencies. Ueyama H et al. Department of Medical Biochemistry, Shiga University of Medical Science, Seta, Otsu 520-2192, Japan.	人種:アジア人(日本人) 特徴:大学病院等を受診した赤緑色盲患者 人数:217名(赤色盲者 69名,緑色盲者 148名)	ンス変異をもつものが3名発見されそれぞれ異なる変異部位となった。
					Hum Mol Genet. 2002 Jan 1;11(1):23-32. The molecular basis of dichromatic color vision in males with multiple red and green visual pigment genes. Jaqla WH et al. Department of Neuro-Ophthalmology, University Eye Hospital, Roentgenweg 11, D-72076 Tübingen, Germany.	●評価方法 石原式色覚検査表第Ⅴ版によるスクリーニング検査と、ナーゲルアノマロスコープによる色覚の表現型判定 ●対象者 人種:ドイツ人、オーストラリア人 特徴:地元の雑誌や広告によって集められた、X染色体の変異アレルをもつ若い男性 人数:50(緑色盲者 27名,赤色盲者 23名)	・ほとんどの対象者(92%)の遺伝子型は、アノマロスコープによる判定色覚の表現型と相関し、CBP 遺伝子と CBD 遺伝子の交わったハイブリッド遺伝子を持っていた。 ・赤色盲者の約半分はハイブリット遺伝子のエクソン 2 における配列が CBD 遺伝子と異なっていた。
					Eye (Lond). 2005 Jan;19(1):2-10. Blue cone monochromatism: a phenotype and genotype assessment with evidence of progressive loss of cone function in older individuals. Michaelides M et al. Institute of Ophthalmology, University College London, London EC1V 9EL, UK.	●評価方法 HRR プレート、SPP2 プレートによる色相評価 FM100 テスト、マンセル D-15 テスト、MR ミニマルテスト及びアノマロスコープによる色覚評価 ●対象者 人種:白人(イギリス人) 特徴:青色盲者に罹患した患者をもつ家系 ①発端者 7 歳の少年を含む 3 名 ②発端者 12 歳の少年を含む 3 名 ③発端者 7 歳の少年を含む 5 名 人数:3 家系 11 名	・左記載の評価方法にて、表現型の有効な指標を得た。 ・2 つの家系で、Cys203Arg 変異をもつハイブリット遺伝子が、オプシン遺伝子内に発見された。

5. CHRM2

遺伝子名			評価項目	検査内容に関連した科学的事実			
略称	フルネーム	多型		関連論文の概数	論文・筆頭著者と その所属・論文タイトル	記載内容	
						方法	結果
CHRM2	CHRM2:	rs324650	理解力 思考力	“CHRM2” AND	Hum Mol Genet. 2004 Sep 1;13(17):1903-11.	●評価方法 ・DSM-ⅢR とフェイナー基準を満た	・3 つの SNP でアルコール依存症と大きな関連性を示

	CHolinergic Receptor ,Muscarinic 2	T/T T/A A/A A=0.443	”understand” AND “gene” or “CHRM2” AND “thinking” AND “gene” =0 該当なし “CHRM2” AND “gene” =40	Evidence of common and specific genetic effects: association of the muscarinic acetylcholine receptor M2 (CHRM2) gene with alcohol dependence and major depressive syndrome. Wang JC et al. Department of Psychiatry, Washington University School of Medicine, USA.	すアルコール依存症患者 ・DSM-ⅢR 基準を満たす大うつ病患者 におけるゲノムシーケンス ●対象者 人種: 白人 82%, アフリカ系アメリカ人 3%, その他民族 特徴: 入院及び外来患者であるアルコール依存症の発端者を含む 262 家系 人数: 2310 名(262 家系)	した (rs1824024:0.007, rs324540:0.007, rs324650:0.004)。 ・2 つの SNP でうつ病と有意な関連性を示した (rs1824024:0.004, rs2061174:0.017)。 ・ハプロタイプ解析については TTT(rs1824024-rs2061174-rs324650)が上記の 2 種の疾患に最も関連が深かった。
				Mol Psychiatry. 2011 Apr;16(4):407-18. Genetic variation in cholinergic muscarinic-2 receptor gene modulates M2 receptor binding in vivo and accounts for reduced binding in bipolar disorder. Cannon DM et al. Clinical Neuroimaging Laboratory, Department of Psychiatry, National University of Ireland, Ireland.	●評価方法 ウェスクラー成人知能検査による IQ 評価 ●対象者 人種: アメリカ人 特徴: 平均年齢約 33 歳で、DSM-4 の基準を満たす 人数: 65 名(健常者 25 名, うつ病患者 24 名, 双極性障害患者 16 名)	・双極性障害患者の群では、当多型における T アレル頻度が健常者群と比較して低くなった。 ・双極性障害のホモ接合体患者群は、T/A,A/A の遺伝子型をもつ群と比較して空間認知能力が低かった (p=0.005)。 ・T/T ホモ接合体がムスカリン受容体の異常な減少に関連していることも示唆された。
				Hum Mol Genet. 2009 Apr 15;18(8):1504-9. Depression Case Control (DeCC) Study fails to support involvement of the muscarinic acetylcholine receptor M2 (CHRM2) gene in recurrent major depressive disorder. Cohen-Woods S et al. MRC SGDP Centre, Institute of Psychiatry, King's College London, UK.	●評価方法 DSM-IV 及び JCD10 の基準を満たすうつ病患者 ●対象者 人種: 白人(イギリス人) 特徴: 平均年齢 47.17 歳の臨床症状があるうつ病患者と、平均年齢 42.24 歳の健常者 イギリスのサイトより募集 人数: 3044 名(うつ病患者 1420 名(男性:435 名, 女性 983 名, 性別不明 2 名, 健常者 1624 名(男性:698 名, 女性 922 名, 性別不明 4 名))	すでに報告されている 4 箇所の SNP と 3 箇所の SNP のハプロタイプ解析(rs1824024-rs2061174-rs324650)を行った結果、両方の解析で統計的に有意とはならなかった(p=0.889)。
				Genes Brain Behav. 2006 Nov;5(8):577-84.	●評価方法 ウェスクラー小児知能検査及び成人知能検査による言語性 IQ、動作性	・当多型において T アレルをもつ群が、もたない群に比べ、動作性 IQ が 4.6 高いこ

					Association between the CHRM2 gene and intelligence in a sample of 304 Dutch families. Gosso MF et al. Department of Biological Psychology, Vrije Universiteit, Amsterdam, the Netherlands.	IQ、合合計点数による全検査 IQ 評価 ●対象者 人種:オランダ人 特徴:平均年齢 12.36 歳の若者群及び平均年齢 37.40 歳の成人群における双子及びその兄弟 人数:667 名(304 家系)	とが統計的に有意となった(P<0.001)。
					Hum Mol Genet. 2007 Jul 1;16(13):1557-68 CHRM2 variation predisposes to personality traits of agreeableness and conscientiousness. Luo X et al. Department of Psychiatry, Yale University School of Medicine, New Haven, CT, USA.	●評価方法 NEO-FFI による外向性、誠実性、開放性、調和性、神経症傾向の 5 つを評価 ●対象者 人種:ヨーロッパ系アメリカ人約 80%, アフリカ系アメリカ人約 20 % 特徴:大学で募集された平均年齢 38.0 歳の患者群(415 名のアルコール依存者及び 382 名の薬物依存者)と、平均年齢 27.8 歳の健常者群 人数:514 名(患者群 239 名,健常者 275 名)	・1 つのディプロタイプ(P=0.005)における相互作用と誠実性の項目で統計的に有意な結果となった(P=0.003)。 ・また、2 つのハプロタイプ(P=0.006/0.002)の相互作用と調和性に関しても同様に有意な結果が得られた。 ・性格特性は、環境、年齢、性別、人種などにも大きく関係していることが示された。

6. CNTF

遺伝子名			評価項目	検査内容に関連した科学的事実			
略称	フルネーム	多型		関連論文の概数	論文・筆頭著者と その所属・論文タイトル	記載内容	
						方法	結果
CNTF	CNTF:	rs1800169	筋力	"CNTF" AND "muscle" AND "gene" =24	J Appl Physiol. 2007 May;102(5):1824-31. Polymorphisms in the CNTF and CNTF receptor genes are associated with muscle strength in men and women. De Mars G et al. Dept. of Biomedical Kinesiology, Research Center for Exercise and Health, Faculty of Kinesiology and Rehabilitation Sciences, Katholieke Universiteit Leuven, B-3001 Leuven, Belgium.	●評価方法 右肢の膝屈筋及び膝伸筋における、等尺性収縮、等張性収縮(短縮性収縮&伸張性収縮)の力(トルク) ●対象者 人種:白人(ベルギー人) 特徴:ベルギーの地域紙やテレビ番組によって募集された健常人 人数:493 名(中年 45-49y 男性:154 名、中年女性:138 名、老年男性 60-80y99 名、老年女性 102 名)	・中年女性において A/A ホモ接合体をもつ群は、G/G 群、G/A 群と比較して、膝伸筋(180° /s)の短縮性収縮のトルクが小さくなった。(P=0.00453:共変量調整前,P=0.0471 調整後) ・老年女性において G/A ヘテロ接合体をもつ群は、G/G 群、A/A 群と比較して、膝屈筋(150° /s)の等尺性収縮のトルクが小さくなった。(P=0.0229:調整後)
	Giliary Neuro Trophic Factor 毛様体神経栄養因子	GA GG AA A=0.124			J Am Geriatr Soc. 2006 May;54(5):823-6	●評価方法	・握力と CNTF の 5 つの

				Variation in the ciliary neurotrophic factor gene and muscle strength in older Caucasian women. Arking DE et al. McKusick-Nathans Institute of Genetic Medicine, Johns Hopkins University, USA.	握力 ●対象者 人種:白人 特徴:地域在住の 70-79 歳の老人女性 人数:363 名	SNP のハプロタイプにおいて関連性を評価すると、当多型と相関するハプロタイプでのみ有意な結果となった(P<0.006) ・A/A ホモ接合体をもつ群は、G/A 群、G/G 群と比較して握力が約 3.80kg 弱くなった。
				BMC Physiol. 2005 Sep 23;5:15. The relationship between ciliary neurotrophic factor (CNTF) genotype and motorunit physiology: preliminary studies. Conwit RA et al. National Institute on Neurological Disorders and Stroke, Rockville, MD 20892, USA.	●評価方法 体内の筋肉における筋繊維の表出とその発動頻度 ●対象者 人種:アメリカ人 特徴:23-94 歳までの健常者 人数:69 名	・G/G ホモ接合体をもつ群が 57 名(83%)、G/A ヘテロ接合体をもつ群が 12 名(17%)となり、A/A ホモ接合体をもつ者はいなかった。 ・G/A ヘテロ接合体をもつ群は G/G のホモ接合体をもつ群に比べ筋繊維の表出が小さかったが、低い発動頻度でより大きな表出を行っていた。よってより効率的に筋力を備えることが示唆される。
				J Appl Physiol. 2001 Apr;90(4):1205-10. CNTF genotype is associated with muscular strength and quality in humans across the adult age span. Roth SM et al. Department of Kinesiology, College of Health and Human Performance, University of Maryland, USA.	●評価方法 膝屈筋及び膝伸筋における等張性収縮(短縮性収縮&伸張性収縮)の力(トルク) ●対象者 人種:白人 413 名、アフリカ系アメリカ人 63 名、その他 18 名 特徴:20-90 歳の健常人 人数:494 名	・膝屈筋の短縮性収縮については G/A ヘテロ接合体をもつ群が、3.14rad/s の時、G/G ホモ接合体をもつ群と比較してトルクが大きくなり(P<0.05)、筋肉の質に関してもよい結果となった(P<0.05)。 ・膝屈筋及び膝伸筋の伸張性収縮については、0.52rad/s の時は A/A ホモ接合体をもつ群が、G/A 群、A/A 群と比較してトルクが小さくなる(P<0.05)。しかし短縮性収縮については有意とならなかった。

7. COMT

遺伝子名			評価項目	検査内容に関連した科学的事実			
略称	フルネーム	多型		関連論文の概数	論文・筆頭著者と その所属・論文タイトル	記載内容	
						方法	内容
COMT	COMT:	rs4680	理解力	“COMT” AND “cognition” AND “gene” =140	Neurosci Lett. 2008 May 9;436(2):193-5	●評価方法 Digit Span Test による認知機能評価	A/A のホモ接合体をもつ群 (13 名)が、A/G(59 名)及び G/G(89 名)の接合体をもつ群に比べ、有意に得点が高かった。(P=0.017)
	Catechol-O-methyltransferase	G472A Val158Met			Association study of a functional catechol-O-methyltransferase polymorphism and executive function in elderly males without dementia.	●対象者 人種:アジア人(中国人) 特徴:平均年齢 78.7 歳の高齢健常男性 人数:161 名	
	カテコール-O-メチルトランスフェラーゼ	Val=GUG Met=AUG AA AG GG A=0.39			Liu ME et al. Department of Psychiatry, Taipei Veterans General Hospital, Taipei, Taiwan		
					Neurosci Lett. 2006 Dec 6;409(3):205-9	●評価方法 Symbol-Digit Modalities Test による認知機能評価 ●対象者 人種:記載なし(対象者はアメリカ在住) 特徴:平均年齢 71.1 歳の軽度に認知機能が低下している高齢者 人数:163 名(男性 62 名女性 101 名)	
					Am J Psychiatry. 2002 Apr;159(4):652-4	●評価方法 Wisconsin Card Sorting Test による認知機能評価 ●対象者 人種:白人 67%、黒人 19%、ヒスパニック 7%、その他 特徴:平均年齢 31.3 歳の健常者 人数:73 名(男性 42 名,女性 31 名)	・3 つの遺伝子型と認知テストの点数との間に有意な差はみられなかった(p=0.25)。 ・A/A にホモ接合体をもつ群 (13 名)は、A/G(31 名)、G/G 群(29 名)と比較し、認知テストにおいて連続した間違いを起こすことが有意に少なかった。(p=0.02)
					Neurosci Lett. 2003 Feb;338(2):123-6	●評価方法 ・ウェクスラー成人知能評価(改訂版)による言語性 IQ,動作性 IQ,フルスケール IQ の評価	・認知テストの点数は、3 つの遺伝子型の間でどの評価尺度においても有意な関連性みられなかった(p>0.4)。

				polymorphism and cognitive function in healthy females. Tsai SJ et al. Department of Psychiatry, Veterans General Hospital-Taipei, Taipei, Taiwan	・事象関連電位(ERP)P300 による脳派反応 ●対象者 人種:アジア人(中国人) 特徴:平均年齢 19~21 歳の健常女性 人数:120 名	・A/A のホモ接合体をもつ群が、A/G、G/G 群と比較して高い反応を示したが、有意な差はみられなかった(p>0.07)。
				Proc Natl Acad Sci U S A. 2001 June 5; 98(12):6917-6922 Effect of COMT Val^{108/158} Met genotype on frontal lobe function and risk for schizophrenia Egan MF et al. Clinical Brain Disorders Branch, Building 10, Center Drive, National Institute of Mental Health, Bethesda, USA	●評価方法 ・Wisconsin Card Sorting Test による認知機能評価 ・MRI による生理学的評価 ●対象者 人種:記載なし(生後よりアメリカ在住) 特徴:DSM-IV基準を満たす統合失調症患者(18~60 歳,IQ>70)とその健常な兄弟 人数:449 名(患者 175 名,兄弟 219 名,対照者 55 名)	・患者及び兄弟の群は、対照群と比較すると平均してテストの得点が低かった(p<0.00001)。 ・MRI の結果、A アレルをもつ群が前頭前野での生理機能をより効率的に働かせていることが示唆された。 ・104 家系での家族関連解析より、G アレルをもつ群が統合失調症の子孫を有意に増加させていることも示唆された。

8. DAT1

遺伝子名			評価項目	検査内容に関連した科学的事実			
略称	フルネーム	多型		関連論文の概数	論文・筆頭著者と その所属・論文タイトル	記載内容	
						方法	結果
DAT1	DAT1: Dopamine Transporter 1 <u>別名</u> SLC6A3: SoLute Carrier family6 member 3	40bp-VNTR <10R 10R >10R	注意力	"DAT1 OR SLC6A3"AND "ADHD"AND D "gene" =114	Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet. 2007 Jun 144B(4):541-50 A meta-analysis of association studies between the 10-repeat allele of a VNTR polymorphism in the 3'-UTR of dopamine transporter gene and attentiondeficit hyperactivity disorder. <u>Yang B</u> et al. Neuropsychology and Applied Cognitive Neuroscience Laboratory, Department of Psychology, Sun Yat-Sen University, Guangzhou, China	●評価方法 “DAT gene OR SLC6A3” and “ADHD”をキーワードとし、1995 年 から 2006 年 2 月までに報告された 計 25 論文のメタアナリシス ●対象者 人種：白人 12 論文、アジア系 7 論 文、その他 6 論文 特徴：伝達不平衡テスト(TDT)研 究:18, ハプロタイプ相対危険率解析 (HHRR)研究:7,ケース・コントロール 研究:6 <u>人数</u> :計 3574 名	・TDT による研究では ADHD との関連性がわずかであるが 有意となった。(P=0.004) ・その他 2 つの研究では有意 とならなかった。 ・DAT1 対立遺伝子の頻度は 民族間で有意に異なってい た。

				Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet. 2004 Jul 1;128B(1):84-9. Family-based and case-control association studies of DRD4 and DAT1 polymorphisms in Chinese attention deficit hyperactivity disorder patients suggest long repeats contribute to genetic risk for the disorder. Qian Q et al. Institute of Mental Health, Peking University, Beijing China.	●評価方法 DSM-IVによる臨床診断のついた ADHD 患児 ●対象者 <u>人種</u>:アジア人(中国人) <u>特徴</u>:平均年齢 10.4 歳の、北京の小児精神クリニックで募集された患児 <u>人数</u>:566 名(患児 340 名(男児 86.8%),健康者 226 名) ・202 の ADHD 患者を含む家系。	・10 リポート数をもつものが 90.7%とほとんどであった。 ・DRD4 遺伝子のリポート数と ADHD 患児では有意な関連性がみられなかったが、DAT1 遺伝子については患児群が、健康者群と比較して長いリポート数を示した。(P<0.05)
				Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet 2006 Mar 141B(2):123-5 No association between VNTR polymorphisms of dopamine transporter gene and attention deficit hyperactivity disorder in Chinese children. Cheuk DK et al. Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, The University of Hong Kong, Hong Kong Special Administrative Region	●評価方法 DSM-IVによる臨床診断のついた ADHD 罹患児 ●対象者 <u>人種</u>:アジア人(香港人) <u>特徴</u>:18 歳以下 <u>人数</u>:患児 64 名(男児 52 名女児 12 名),非罹患児 64 名,家族 43 名	10 リポートアレルをもつものが最も多く(92.6%)、10 リポートの遺伝子型と ADHD については 2 つの研究デザインにおいて有意な関連性はみられなかった。(P=0.99,0.46)
				Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet. 2008 Dec147B(8):1470-5 Genetic analyses of dopamine related genes in adult ADHD patients suggest an association with the DRD5-microsatellite repeat, but not with DRD4 or SLC6A3 VNTRs. Johansson S et al. Department of Biomedicine, University of Bergen, Bergen, Norway	●評価方法 ADHD 患者 ●対象者 <u>人種</u>:白人(ノルウェー人) <u>特徴</u>:患者の平均年齢→男性 33.9 歳女性 34.9 歳 <u>人数</u>:患者 358 名(男性 51%),健康者 340 名(男性 46%)	DAT 遺伝子のうち DRD5 遺伝子については有意な結果がみられたが(P=0.04)、DRD4 遺伝子、今回ターゲットとなっている SLC6A3 遺伝子(DAT1 遺伝子)については有意な結果が得られなかった(P=0.31,P=0.48)。
				Neuropsychopharmacology. 2010 Feb;35(3):656-64.	●評価方法 DSM-IV 診断基準により診断され、	・当多型とイントロン 8 に存在する別の VNTR のハプロタイプ

				Multicenter analysis of the SLC6A3/DAT1 VNTR haplotype in persistent ADHD suggests differential involvement of the gene in childhood and persistent ADHD. Franke B Department of Human Genetics, Radboud University Nijmegen Medical Centre, Nijmegen, The Netherlands.	7歳以前に診断されたと考えられる ADHD 患者 ●対象者 人種:白人(ドイツ、ノルウェー、スペイン、オランダなど) 特徴:国際多施設 ADHD 共同機関 IMpACT によって集められた 人数:3209名(患者 1440名,対象者 1769名)	ブを分析した結果、当変異の 10/10 の遺伝子型をもち、イントロン 8 部位とのハプロタイプを示す群は ADHD 患児との関連性がみられるが、同時に 9/9 の遺伝子型を持つ群についても小児以降の長い ADHD の罹患と関連性がみられた(p=0.03)。
--	--	--	--	---	---	---

9. DRD4

遺伝子名			評価項目	検査内容に関連した科学的事実			
略称	フルネーム	多型		関連論文の概数	論文・筆頭著者と その所属・論文タイトル	記載内容	
						方法	結果
DRD4	DRD4: Dopamine Receptor D4 ドーパミン レセプター D4	48bp-VNTR >4R 4R <4R	勇気 関心の 高さ チャレンジ精神	“DRD4” AND “courage”AND “gene” =0	Nat Genet. 1996 Jan;12(1):78-80. Dopamine D4 receptor (D4DR) exon III polymorphism associated with the human personality trait of Novelty Seeking. Ebstein RP et al.	●評価方法 性格診断テスト TPQ(Tridimensional Personality Questionnaire)による、新奇性追求/用心深さ/人情深さ/執着心の評価 ●対象者 人種:ユダヤ人(アシュケナジー系が 75%) 特徴:イスラエルの大学及び保健センターで募集した健常者(平均年齢:29.8 歳) 人数:124 名(男性 89 名,女性 55 名)	・新奇性追求の項目で高い得点を得た群と、当多型で 7 リピート数を示した群との間に有意な関連性がみられた(p=0.013)が、その他 3 つの評価項目では有意な結果とならなかった。 ・新奇性追求で高い点数を示したことは、チャレンジ精神や関心の高さと関連することが予想される。
				“DRD4” AND “novelty seeking”AND D “gene” =95 “DRD4” AND “challenge”AND “gene”	Am J Med Genet. 1999 Oct 15;88(5):469-71. Association between novelty seeking and dopamine receptor D4 (DRD4)exon III polymorphism in Japanese subjects. Tomitaka M et al. Department of Psychiatry, Tokyo Women's Medical College, Japan.	●評価方法 日本人版性格診断テスト TCI(Temperament and Character Inventory)による、新奇性追求/用心深さ/人情深さ/執着心の評価 ●対象者 人種:アジア人(日本人) 特徴:大学病院及び大学で募集した日本人女性(平均年齢 25.0 歳) 人数:69 名	・4 リピート数を持つ群が 76.1%、5 以上のリピート数をもつ群が 9.4%であった。これより、日本人女性は 5 以上のリピート数をもつ頻度が少ないことが示唆された。 ・5 以上のリピート数をもつ群は、それ以下のリピート数をもつ群と比較して、新奇性追求との間に有意な関連性がみられたが(P=0.014)、その他 3 つ

				=5			の評価項目については有意な結果とならなかった。 ・韓国人では、2 又は 7 リピート数をもつ群と、新奇性追求に有意な関連性がみられた($P < 0.05$) ・リピー ト 数 の 違 い (2,3,4vs5,6,7,8)と新奇性追求との関連性については、韓国人とフィリピン人の両方で有意な結果とならなかった。 ・7 リピート数をもつ群だけでなく、2 リピートを数もつ群においても、アンケートの新奇性追求の項目について高い点数となることが示唆された($p=0.06$)。
					Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet. 2007 Jun 5;144B(4):453-7. Novelty seeking and the dopamine D4 receptor gene (DRD4) revisited in Asians: haplotype characterization and relevance of the 2-repeat allele. Reist C et al. Biomarker and Clinical Pharmacology Unit, Long Beach VA Healthcare System, USA.	●評価方法 性格診断テスト TPQ(Tridimensional Personality Questionnaire)による、新奇性追求/用心深さ/人情深さ/執着心の評価 ●対象者 <u>人種</u>:アジア人(韓国人 73 名、フィリピン人 39 名)及び白人(59 名) <u>特徴</u>:カリフォルニア南部の大学生 (18~30 歳) <u>人数</u>:計 171 名(男性 122 名、女性 49 名)	・薬物依存患者は他の 2 つのグループに比べて新奇性追求について高い得点となった。 ・ヨーロッパ系アメリカ人の女性とアフリカ系アメリカ人の薬物依存患者の間で、低い得点となった以外、当多型と新奇性追求について有意な関連性が認められなかった。
					Am J Hum Genet. 1997 Nov;61(5):1144-52. D4 dopamine-receptor (DRD4) alleles and novelty seeking in substance-dependent, personality-disorder, and control subjects. Gelernter J et al. Psychiatry 116A2, VA Connecticut Healthcare System, West Haven Campus, West Haven, CT 06516, USA.	●評価方法 性格診断テスト TPQ(Tridimensional Personality Questionnaire)による新奇性追求の評価 ●対象者 <u>人種</u>:ヨーロッパ系アメリカ人 224 名、アフリカ系アメリカ人 117 名 <u>特徴</u>:3 つの医療系大学で募集された、精神疾患患者(35.7 歳)、薬物依存患者(平均年齢:36.4 歳)、健康者(平均年齢:32.6 歳) <u>人数</u>:計 341 名(男性 204 名、女性 137 名)	・13 論文が、長いリピー ト 数 をもつ群が高い新奇性追求と関連性があったと報告しているが、残りの 7 論文は逆の結果を示した。 ・報告の中に異なる未知の要因があるため、関連性が弱くなる可能性があることが示唆された。
					Mol Psychiatry. 2002;7(7):712-7. A meta-analysis of the association between DRD4 polymorphism and novelty seeking. Kluger AN et al. School of Business Administration, The Hebrew University of Jerusalem, Mt Scopus, Jerusalem, Israel.	●評価方法 DRD4 遺伝子の多型と新奇性追求 (novelty seeking)の関連性を調査するため、データベースとして Medline を使用し、"Personality or Novelty Seeking or Extroversion and DRD4 or Poly- morphism"と検索式をたて行ったメタアナリシス ●対象者 <u>人数</u>:計 3907 名(20 スタディー)	

1 0 . GJB2

遺伝子名			評価項目	検査内容に関連した科学的事実			
略称	フルネーム	多型		関連論文の概数	論文・筆頭著者と その所属・論文タイトル	記載内容	
						方法	結果
GJB2	GJB2: Gap Junction Protein Beta-2 コネキシン 26 遺伝子	rs8033893 9 35delG II ID DD	聴覚	“GJB2” AND “hearing” AND “gene” =507 “GJB2” AND “35delG” =247	<u>J Med Genet.</u> 2000 Jan;37(1):41-3 Prevalent connexin 26 gene (GJB2) mutations in Japanese. Abe S et al. Department of Otorhinolaryngology, Hirosaki University School of Medicine, Japan.	● 評価方法 両側性感音難聴患者 ● 対象者 人種:アジア人(日本人) 特徴:孤発例である 25 家系及び、兄弟で 2 名の患者が存在する 10 家系。親については全ての家系で正常。 人数:35 家系	・10 種類の変異部位のうち、孤発例を含む 13 家系で、劣性遺伝する GJB2 遺伝子の変異がみられた。 ・当変異のみに注目すると、白人で最も頻度が高くみられる変異であるにも関わらず、当研究では確認できなかった。
					<u>Am J Hum Genet.</u> 2005 Dec;77(6):945-57 GJB2 mutations and degree of hearing loss: a multicenter study. Snoeckx RL et al. Department of Medical Genetics, University of Antwerp, Belgium	● 評価方法 先天性難聴患者の横断的調査 ● 対象者 人種:白人 90%,アジア人 1.8%,その他 特徴:中央値年齢 8 歳の、劣性遺伝形式をとる先天性難聴患者 人数:1531 名	・同定された 83 の異なる変異部位のうち、頻度の高かった上位 9 部位は、頻度が 1%以上であった(GJB2 含む)。 35delG/R143W,35delG/del (GJB6-D13S1830) の遺伝子型を示す群は、35delG のホモ遺伝子型を示す群に比べて症状が重度であった。
					<u>Eur J Hum Genet.</u> 2009 Apr;17(4):517-24 Phenotypic variability of patients homozygous for the GJB2 mutation35delG cannot be explained by the influence of one major modifier gene. Hilgert N et al. Department of Medical Genetics, University of Antwerp, Belgium	● 評価方法 35delG のホモ接合体をもつ難聴患者の全ゲノムシーケンス ● 対象者 人種:記載なし(ヨーロッパ及び北アメリカの研究機関) 特徴:14 の異なる国の 25 の機関によって無作為に選出。 人数:1277 名	・GJB2 遺伝子は白人で最も頻度が高いとされている。 ・9 個の異なる SNP で 35delG との関連性が統計的に有意となった。しかし 35delG の難聴の程度のばらつきは、単独の主要な修飾遺伝子のみでは説明できないことが示唆された。
					<u>Int J Audiol.</u> 2009;48(6):363-70 Statistical study of 35delG mutation of GJB2 gene: a meta-analysis of carrier frequency. Mahdih N et al. Genetics Department, School of Medicine,	● 評価方法 PubMed,InterScience,British Library Direct,Sciencedirect のデータベースを使用したメタアナリシス。キーワードは '35delG', 'GJB2' and 'Connexin 26' associated with 'carrier frequency', 発行年は 1998/2~2008/2 とした。	・35delG の変異は欧米に比較的多くアジア、アフリカには少ないことが示唆された(欧州 1.64,アメリカ 1.52,アジア 0.64,インド洋 1,アフリカ 0.64)。特に東アジアでは最も低い結果となった。

					Tarbiat Modares University, Tehran, Iran.	●対象者 <u>人種</u> :白人、アジア人、アフリカ人含む <u>特徴</u> :常染色体劣性遺伝の難聴患者 <u>人数</u> :23187名	
					Clin Genet. 2010 Nov;78(5):464-70 A large cohort study of GJB2 mutations in Japanese hearing loss patients. Tsukuda.K et al. Department of Otorhinolaryngology, Shinshu University School of Medicine,Japan.	●評価方法 感音難聴患者 ●対象者 <u>人種</u> :アジア人(日本人) <u>特徴</u> :発端者1511名のうち、両側性感音難聴1343名、片側性168名 <u>人数</u> :3056名(1511家系)	・合計26の変異部位のうち、ミスセンス変異が14部位確認された。 ・35delGについては難聴と有意な関連性がみられなかった。

1 1 . GRIN2B

遺伝子名			評価項目	検査内容に関連した科学的事実			
略称	フルネーム	多型		関連論文の概数	論文・筆頭著者と その所属・論文タイトル	記載内容	
						方法	結果
GRIN2B	GRIN2B:	rs2284411	注意力	“GRIN2B” AND “ADHD” AND “gene” =2	<u>Behav Brain Funct.</u> 2013 Jan 7;9(1) Association between the GRM7 rs3792452 polymorphism and attention deficit hyperacitiveity disorder in a Korean sample. Park S et al. Department of Child and Adolescent Psychiatry, Seoul National University Hospital, Seoul, Korea	●評価方法 ADHD ●対象者 人種:アジア人(韓国人) 特徴:3箇所の大学病院に通う、平均年齢 9.0 歳の患児 人数:361 名(患児 202 名,対照者 159 名)	・当多型のアレル頻度と ADHD には有意な関連性がみられなかった(P=0.281)。 ・TDT テストを用いた分析についても、148 家系で当多型との関連性はみられなかった(P=0.281)。
	Glutamater eceptor ionotropic N-methyl D-aspartate 2B N-メチル-D-アスパラギン酸受容体;グルタミン酸受容体	C/T C2044T ARG682C YS TT TC CC T=0.275			<u>Genes Brain Behav.</u> 2007 Jul;6(5):444-52 Association of the glutamate receptor subunit gene GRIN2B with attention-deficit/hyperactivity disorder. Dorval et al.	●評価方法 DSM-IVを用いた ADHD 評価 ●対象者 人種:ヨーロッパ系白人 90% 特徴:7 歳~16 歳の、ADHD の発端者を持つ 205 家系(兄弟含む) 人数:252 名(男児 204 名,女児 48 名)	・TDT テストを用いた質的分析により 9 つのアレル頻度を調べた結果、当多型においては強い関連性がみられた(P=0.005)。 ・fbat プログラムを用いた量的分析により、ADHD の IA(inattentive) と

					Cell and Molecular Biology Division, Toronto Western Research Institute, University Health Network, Toronto, Canada.	HI(hyperactive/impulsive) の両方の症状と当多型の間に関連性がみられた。
--	--	--	--	--	--	--

1 2. MAOA

遺伝子名			評価項目	検査内容に関連した科学的事実			
略称	フルネーム	多型		関連論文の概数	論文・筆頭著者と その所属・論文タイトル	記載内容	
						方法	結果
MAOA	MAOA: Monoamine Oxidase A	30bp-uVN TR 4R> 4R <4R	勇気 探究的 志向 気質 (せっか ち、温 和) 同情心	“MAOA”AN D ”評 価 項 目” AND “gene” =0 “MAOA”AN D “gene” =337	Clin Genet. 2003 Sep;64(3):190-7. Association of autism severity with a monoamine oxidase A functional polymorphism. Cohen IL et al. Departments of Psychology, Cytogenetics and Human Genetics,USA.	●評価方法 PPDMIによる自閉症評価 ●対象者 人種:白人 特徴:12歳以下の男児(IQ:34~117) 人数:41名	・当多型について3Rアレルをもつ群が36%,3.5Rが9%,4Rが56%となり、5Rをもつ者はみられなかった。 ・3Rアレルをもつ群はIQ、適応力、言語能力といった項目についても関連性がみられた(P=0.1×10 ⁻³ ~10 ⁻⁵)。また、1年後に再度同調査を34名の男児に実施したところ、IQの低下がみられたが、自閉的行動については変化がみられなかった。
					Clin Genet. 2011 Apr;79(4):355-62. Autism severity is associated with child and maternal MAOA genotypes Cohen IL et al. Department of Psychology, NYS Institute for Basic Research in Developmental Disabilities, NY 10314, USA.	●評価方法 自閉症 ●対象者 人種:白人83%、アジア系3%、ヒスパニック2%、その他8% 特徴:平均年齢6.9歳の男児 人数:119名	当多型の低発現アレルをもつ群は高発現アレルをもつ群と比較し、制御不能状態、攻撃的、コミュニケーション能力不足などといったような問題行動が多くみられた。 ・これらの問題行動は、母親が4Rアレルをヘテロでもつ群が、ホモでもつ群と比較して増加した。
					Science. 2002 Aug 2;297(5582):851-4. Role of genotype in the cycle of violence in maltreated children. Caspi A et al. Medical Research Council Social, Genetic, and	●評価方法 反社会的行動 ●対象者 人種:白人 特徴:幼少期より虐待経験あり(重度8%,軽度28%),64%経験なし 26歳まで犯罪経験なし 人数:1037名(男性52%)	・当多型の低発現アレルをもつ群は高発現アレルをもつ群と比べ、反社会的行動、行為障害、暴力行為に対する犯罪歴が多くなった。 ・高発現アレルをもつ男性群の85%は、過去に深刻な暴力を受けていた。

				Developmental Psychiatry Research Centre, Institute of Psychiatry, King's College, London, UK. Eur J Hum Genet. 2008 May;16(5):626-34. The VNTR 2 repeat in MAOA and delinquent behavior in adolescence and young adulthood: associations and MAOA promoter activity. Guo G et al. Department of Sociology, Carolina Center for Genome Sciences, Carolina Population Center, University of North Carolina – Chapel Hill, Chapel Hill, NC 27599-3210, USA.	●評価方法 ・MAOA 遺伝子における当多型の 2R アレルと非行のレベル(非行尺度:12 の質問項目を作成)との関連解析 ・ヒトの脳細胞由来である MAOA 遺伝子のプロモーター活性についての機能解析 ●対象者 人種:アメリカ人 特徴:アメリカの Add Health(National Longitudinal Study of Adolescent Health)に参加 人数:2524 名	・関連分析の結果、2R アレルをもつ男性が、それ以外の対象者と比較して 1.72 倍青年期や成人期に深刻な非行を経験していた(P=0.025)。暴力的非行については 1.45 倍となった(P=0.008)。この結果は女性にも類似していたが、有意な結果とはならなかった。 ・機能解析では、2R が最も低いレベルを示し、4R が最も高く 25~30%を示した。2R で過度に低いプロモーター活性は、深刻で暴力的な非行の生化学的な基盤になることを示唆している。
				Proc Natl Acad Sci U S A. 2006 Apr 18;103(16):6269-74. Neural mechanisms of genetic risk for impulsivity and violence in humans. Meyer-Lindenberg A Unit for Systems Neuroscience in Psychiatry, Neuroimaging Core Facility, National Institutes of Health, Department of Health and Human Services, USA.	●評価方法 MRI による脳の構造と機能評価 ●対象者 人種:ヨーロッパ系白人 特徴:PNAS の web サイト上より集められた健常男性 人数:142 名	・当多型における低発現変異体(2R,3R,5R)は、高発現変異体(3.5R,4R)と比較して、覚醒中に約 8%帯状回や扁桃体の灰白質容積が縮小することが示唆された。 ・男性では低発現変異体で眼窩容積や海馬の過敏性などに関連付けられたが、女性ではみられなかった。

1 3 . mtDNA

遺伝子名			評価項目	検査内容に関連した科学的事実			
略称	フルネーム	多型		関連論文の概数	論文・筆頭著者と その所属・論文タイトル	記載内容	
						方法	結果
mt DNA	mtDNA: Mitochondrial	特定できず	身体能力	"mitochondrial DNA" AND	<u>Mitochondrion</u> . 2003 Mar;2(4):293-304. A novel mtDNA C11777A mutation in Leigh	●評価方法 骨格筋の筋組織及びミトコンドリア 11777 の点変異の検出	・両方の患者の骨格筋組織には中等度の 2 型繊維の委縮がみられたが、生検からミトコ

	DNA			“physical activity” AND “gene” =14	syndrome. Komaki H et al. Department of Mental Retardation and Birth Defect Research, National Institute of Neuroscience, National Center of Neurology and Psychiatry (NCNP),Tokyo,Japan.	●対象者 人種: アジア人(日本人) 特徴: 複合体 I 欠損症及びリー症候群に罹患している 2 名 人数: 2 名 ①健康な両親から生まれた 4 歳の少女 ②健康な両親から生まれた 5 歳の少女	ミトコンドリアの異常はみられなかった。 ・両方の患者の遺伝子検査の結果、11777 に C から A への点変異が筋肉及び筋芽細胞に約 8 割確認され、健常者 215 名、患者①の両親、ほとんどの他のリー症候群患者には確認できなかった。
					Ann Neurol. 2003 Jan;53(1):128-32. Is the mitochondrial complex I ND5 gene a hot-spot for MELAS causing mutations? Liolitsa D et al. Neuromuscular Unit, Institute of Neurology, University College London, United Kingdom.	●評価方法 骨格筋の筋組織及びミトコンドリア 12770,13045 の点変異の検出 ●対象者 人種: 記載なし(研究機関はイギリス) 特徴: MERAS と複合体 I 欠損症によるリー症候群を含むレーバー視神経萎縮の症状が両方表れている。 人数: 2 名 ①8 歳半まで健康であったが、後に MERAS の症状があらわれた男児 ②健康な両親から生まれた、MERAS とレーバー視神経萎縮の両方を持つ男児	・患者①では 12770 部位の A →G の点変異がみられ、患者②に 13045 部位の A →C の点変異がみられた。 ・筋ホモジネートの生化学的解析の結果は通常あるいは非常に軽度の複合体 I の低下にとどまった。 ・両変異は筋肉においてヘテロプラスミーが確認された。(12770 変異:48%,13045 変異:82%)また、両変異はそれぞれの母親の血液にはみられなかった。

1 4. MT-CO1

遺伝子名			評価項目	検査内容に関連した科学的事実			
略称	フルネーム	多型		関連論文の概数	論文・筆頭著者と その所属・論文タイトル	記載内容	
						方法	結果
MT-CO1	MT-CO1: Mitochondrially encoded Cytochrome C Oxidase1	rs199474818 A/C/G	聴覚	“CO1” AND “hearing” A ND “gene” =2 “hearing”	Hum Mutat. 1994;3(3):243-7. A novel mitochondrial point mutation in a maternal pedigree with sensorineural deafness. Reid FM et al. Robertson Institute of Biotechnology,	●評価方法 感音難聴 ●対象者 人種: イギリス人 特徴: 他の疾患の臨床症状を示さない 人数: 本人又は家族員 13 名, 健常者 600 名以上	・当変異と LHON7444A 変異が、感音難聴の臨床症状の有無にかかわらず、13 名全員に認められた。 ・これらの変異は 600 名以上の難聴でない健常者には認められず、また、ミトコンドリア DNA の他の部位に変異が認められる家族員は家系内に存在しなかった。

			AND "7445" =9 "deafness" AND "7445" =8	Department of Genetics, University of Glasgow, Scotland, UK. Br J Dermatol. 2000 Oct;143(4):876-83. Inherited palmoplantarkeratoderma and sensorineural deafness associated with A7445G point mutation in the mitochondrial genome. Martin L et al. Department of Dermatology, Trousseau University Hospital, 37044 Tours Cedex, France.	●評価方法 両側性感音難聴 ●対象者 人種:フランス人 特徴:発端者→15 歳女児 ・5,6 歳より非表皮剥離掌蹠角化症と両側性難聴の臨床症状あり ・母方叔母は両方の臨床症状あり ・母と弟には難聴のみ症状あり <u>人数</u>:1 家系	・発端者とその弟にのみ、当変異があることが確認された。結果、両疾患において浸透率は不完全であるが、非表皮剥離掌蹠角化症と感音難聴の組み合わせが、当多型に関連することが示唆された。
				J Med Genet. 2000 Sep;37(9):692-4. A novel mutation in the mitochondrial tRNA(Ser(UCN)) gene in a family with non-syndromicsensorineural hearing impairment. Hutchin TP et al. Molecular Medicine Unit, St James's University Hospital, Leeds LS9 7TF, UK.	●評価方法 感音難聴 ●対象者 人種:白人 特徴:発端者→15 か月より重度感音難聴と診断(103/105 dBHL) 妹、母親、母親の 4 名の同胞についても、症状の程度はさまざまであるが、難聴の臨床症状あり。 <u>人数</u>:1 家系	・T7510C 変異が発端者、母親、妹の 3 人ともに確認され、当変異はみられなかった。よって非症候性の感音難聴の家系では、当変異との関連性がみられず、他の部位が影響している可能性がある。
				Mitochondrion. 2008 Sep;8(4):285-92 Mutations at position 7445 in the precursor of mitochondrial tRNA(Ser(UCN)) gene in three maternal Chinese pedigrees with sensorineural hearing loss. Chen J et al. Department of Otolaryngology, Chinese PLA General Hospital, Beijing, China.	●評価方法 両側性感音難聴 ●対象者 人種:アジア人(中国人) 特徴:発端者①→16 歳女性(84dB/80dB)、1 歳時に診断 発端者②→19 歳男性(98dB/98dB)、生誕直後に診断 発端者③→10 歳男性(22dB/30dB)、軽度難聴 <u>人数</u>:両側性難聴の 3 家系及び非難聴家系の 164 名	・2 家系では A7445C の変異が認められたが、あとの 1 家系では A7445T の変異が認められた。これら 2 つの変異について 164 名の難聴をもたない 164 家系で調べたところ、変異を持つ家系はなかった。
				Biochem Biophys Res Commun. 2007 Sep 14;361(1):133-9.	●評価方法 感音難聴 ●対象者	抽出された 8 名の患者の変異部位を考察した結果、A7445C 1 名、G7444A5 名、

				Mitochondrial tRNASer(UCN) gene is the hot spot for mutations associated with aminoglycoside-induced and non-syndromic hearing loss. Jin L et al. Zhejiang Provincial Key Laboratory of Medical Genetics, School of Life Sciences, Wenzhou Medical College, Wenzhou, Zhejiang, China.	人種:アジア人(中国人) 特徴:スクリーニング対象者は中国のある耳鼻科クリニックより集められた難聴患者 1542 名で、うち抽出された患者 8 名 人数:8 名	G7444A と A1555G の両方の変異をもつものが 2 名となった。 ・A7445C と G7444A の変異を発端者を持つ家系では家系内に難聴の臨床症状があるものがほとんど認められず、低い浸透率となることが示唆された。
--	--	--	--	---	---	---

1 5. SLC6A4

遺伝子名			評価項目	検査内容に関連した科学的事実			
略称	フルネーム	多型		関連論文の概数	論文・筆頭著者と その所属・論文タイトル	記載内容	
						方法	結果
SLC6A4	SLC6A4: SOLUTE CARRIER FAMILY6 (NEUROTRANSMITTER, SEROTONIN), MEMBER 4	44bp-VNTR R INS/DEL L/L L/S S/S 17bp-VNTR R 9R 10R 12R	Music sense 				

				Musical aptitude is associated with AVPR1A-haplotypes. Ukkola LT et al. Department of Medical Genetics, University of Helsinki, Helsinki, Finland.	めのオリジナルを含む 3 種類のテスト ・音楽に接する機会についての web アンケート ●解析方法 多重解析 ●対象者 人種:白人(フィンランド人) 特徴:プロの音楽家又は熱心なアマチュアを含む 19 家系 人数:343 名(男性 150 名、女性 193 名)	・AVPR1A 遺伝子と 3 種類のテストにおいて、有意差あり($P<0.0008$) ・当遺伝子(12R)と音楽センスについては、顕著な有意差がみられなかった($P=0.0115$)。
				PLoS Genet. 2005 Sep;1(3):e42. AVPR1a and SLC6A4 gene polymorphisms are associated with creative dance performance. Bachner-Melman R et al. Department of Psychology, Mount Scopus, Hebrew University, Jerusalem, Israel.	●評価方法 ・Tellegen Absorption Scale(TAS) 及び Tridimensional Personality Questionnaire (TPQ)による社会性、コミュニケーション能力の評価 ・AVPR1a 遺伝子(RS1,RS3)と SLC6A4 遺伝子(HTTLPR,VNTR)のハプロタイプ ●対象者 人種:記載なし(研究機関はイスラエル) 特徴:ダンサー→平均年齢 19.30 歳の、プロのダンスカンパニーに所属する者 アスリート→平均年齢 21.47 歳の、長距離選手、水泳選手、球技、武道等を専門とする、国内及び国外の大会の代表となる者 一般学生→平均年齢 21.44 歳の、ヘブライ大学の学生 人数:957 名(ダンサー85 名(男性 82 名、女性 3 名)、アスリート選手 91 名(男性 22 名女性 69 名)、一般学生 872 名)	・TAS 及び TPQ の点数は、ダンサー群が非ダンサー群より平均点が高かった。 ・AVPR1a 遺伝子と SLC6A4 遺伝子のハプロタイプは、ダンサーとアスリートの間、また、ダンサーと一般学生の間で有意な関連性がみられた($p<0.00005$)。 ・TAS の点数と SLC6A4 とハプロ対応には有意な関連性がみられた($p=0.011$)。

1 6 . SNAP25

遺伝子名			評価項目	検査内容に関連した科学的事実				
略称	フルネーム	多型		関連論文の概数	論文・筆頭著者と その所属・論文タイトル	記載内容		
						方法	結果	
SNAP25	SNAP25:	rs363050	Imagination 頭の回転の速さ	“SNAP25” AND “gene” =251 “SNAP25” AND “gene” AND “IQ” =2	<u>Genes Brain Behav.</u> 2012 Oct;11(7):767–71. Supporting the generalist genes hypothesis for intellectual ability/disability: the case of SNAP25. Rizzi TS et al. Functional Genomics, Centre for Neurogenomics and Cognitive Research, VU Medical Center and VU University, De Boelelaan 1087, 1081 HV, Amsterdam, The Netherlands.	●評価方法 IQ70 以下の知的障害児 ●対象者 人種:オランダ人 特徴:平均 7.7 歳の知的障害児 人数:997 名(IQ70 以下の群:636 名(男児 518 名,女児 118 名)、平均以上(平均値 107.3)の群 361 名(男児 170 名,女児 191 名))	・IQ70 以下の知的障害児群の遺伝子型頻度が G/G:0.227,G/A:0.484,A/A:0.289 であったのに対し、比較群は G/G:0.174,G/A:0.473,A/A:0.353 となった。 ・リスクアレルである G アレル頻度は、0.47 と 0.41 と患児群で高くなり、有意な結果となった(p=0.020)。	
	Synaptosomal-associated protein 25	A>G AA AG GG				<u>Genes Brain Behav.</u> 2008 Apr;7(3):355–64. Common variants underlying cognitive ability: further evidence for association between the SNAP-25 gene and cognition using a family-based study in two independent Dutch cohorts. Gosso MF et al. Department of Biological Psychology, Vrije Universiteit, Amsterdam, The Netherlands.	●評価方法 小児:ウェクスラー児童用知能検査及び言語テスト、行動テスト 成人:ウェクスラー成人機能検査及び言語テスト、行動テスト ●対象者 人種:オランダ人 特徴:平均年齢 12.4 歳の 177 組の双子とその兄弟、平均年齢 36.35 歳の 112 組の双子及び三つ子とその兄弟 57 名、その他 109 名 人数:762 名(小児 371 名,大人 391 名)	・3 つの検査すべてにおいて、小児と成人両方の群で A/A,A/G,G/G の順で点数が高かった。 ・A アレル頻度と点数を比較すると、両群ともに 3 つすべてのテストにおいて、平均 2～3 点高くなり、統計的に有意となった(p<0.05)。 ・その他 SNAP25 のイントロン 1 にある 3 つの SNP に関しても、アレル頻度と評価指標との関連性がみられた。
	:シナプトソーム関連タンパク質 25.	A=0.473				<u>Mol Psychiatry.</u> 2006 Sep;11(9):878–86. Epub 2006 Jun 27. The SNAP-25 gene is associated with cognitive ability: evidence from a family-based study in two independent Dutch cohorts. Gosso MF et al. Department of Biological Psychology, Vrije Universiteit, Amsterdam, The Netherlands.	●評価方法 小児:ウェクスラー児童用知能検査及び言語テスト、行動テスト 成人:ウェクスラー成人機能検査及び言語テスト、行動テスト ●対象者 人種:オランダ人 特徴:平均年齢 12.4 歳の 177 組の双子とその兄弟 55 名、平均年齢 37.3 歳の 85 組の双子及び三つ子とその兄弟 46 名、その他 59 名	・3 つの検査すべてにおいて、小児と成人両方の群で A/A,A/G,G/G の順で点数が高かった。 ・A アレル頻度と評価指標による点数を比較すると、小児群では行動テストによるものが 3.01 点高くなり(p=0.005)、成人群ではウェクスラー知能検査によるものが 2.69 点高くなった(p =0.0009)。2 群を合わ

						人数:667名(小児 391名,大人 276名)	せると、すべての評価指標において平均 2~3点高くなり、A アレル頻度との関連性がみられた。(p<0.05)
--	--	--	--	--	--	--------------------------	--

17. 5-HTT

遺伝子名			評価項目	検査内容に関連した科学的事実			
略称	フルネーム	多型		関連論文の概数	論文・筆頭著者と その所属・論文タイトル	方法	結果
5HTT	5HTT: SERT5-HYDROXYTRYPTAMINE TRANSPORTER	44bp-VNTR INS/DEL L/L L/S S/S	内向性 執着心 楽観性 コミュニケーション力	“SLC6A4” AND “shyness” AND “gene” =2 “SLC6A4” AND “persistence” AND “gene” =1	Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet. 2004 May 15;127B(1):85-9. Meta-analysis of the association between a serotonin transporter promoter polymorphism (5-HTTLPR) and anxiety-related personality traits. Sen S et al. Neuroscience Program, University of Michigan, Ann Arbor, Michigan 48109, USA.	● 評価方法 性格診断テストによる ・NEO-PI,PI-R,FFI ^{*1} ・TCI/TPQ ^{*2} ・その他 EPQ,KSP,SRQ-AD ^{*3} 全論文のスコアを、不安の強さを示す尺度としてTスコアに統一した独立変数と、従属変数である遺伝子型のランダムなメタ解析。 ● 対象者 人種:主に白人:17論文、アジア人6論文(うち日本人5論文、中国人1論文) 特徴:1998~2003に発表され、PubMedで検索ヒットしたもの。 人数:計 5629名	・全23論文を統合すると、S/Sのホモ接合体を持つ群ほど、Tスコアの平均点数が高くなった(P=0.087)。 ・民族、性別に統計的に有意とならなかった(P=0.943,0.763)。 ・評価方法別に分析すると、除外基準に該当しなかったNEOを用いた10論文を統合すると、遺伝子型とTスコアの平均点数の間に関連性が見られたが(P=0.00016)、TCI/TPQを用いた4論文、その他3論文では統計的に有意とならなかった(P=0.166,0.944)。
				“SLC6A4” AND “optimism” AND “gene” =1	Mol Psychiatry. 2005 Apr;10(4):415-9. Does measurement instrument moderate the association between the serotonin transporter gene and anxiety-related personality traits? A meta-analysis. Munafò MR et al. Cancer Research UK GPRG, Department of Clinical Pharmacology, University of Oxford, Oxford OX2 6HE, UK.	● 評価方法 NEO,TCI/TPQによる性格診断テスト 全論文のスコアを、不安の強さを示す尺度としてTスコアに統一した独立変数と、従属変数である遺伝子型のランダムなメタ解析。 ● 対象者 人種:白人21論文、アジア人5論文 特徴:過去にメタ解析された論文のうち、16歳以上の健康成人が対象、男女両方の参加がある論文 人数:	・S/Sホモ接合体をもつ群とL/Lホモ接合体をもつ群の、損害回避との関係を比較すると、NEOによる評価では有意差がみられなかったが(P=0.9757)、TCI/TPQによる評価では、S/Sホモ接合体をもつ群(51.35±1.67)がL/Lホモ接合体をもつ群(49.89±1.80)に比べ、Tスコアが高くなり、統計的にも有意差となった(P=0.0024)。

				Arch Gen Psychiatry. 2005 Jan;62(1):85-94. Influence of the serotonin transporter promoter gene and shyness on children's cerebral responses to facial expressions. Battaglia M et al. Department of Psychology, Vita-Salute San Raffaele University at the Department of Neuropsychiatric Sciences, Milan, Italy.	●評価方法 事象関連脳電位(ERP)によるN400と呼ばれる脳波の測定。“笑顔”“通常”“怒り顔”への反応を評価する。 ●対象者 人種:白人(イタリア人) 特徴:小学3,4年生 人数:インタビューや質問票などによって、羞恥心の程度を分類した149名のうち、ランダムに選ばれた49名。	・羞恥心は、“怒り顔”と“通常”への反応で、小さい脳波(N400)を示す。 ・N400との関係に着目すると、S/Sのホモ接合体をもつ群(n=9)は、羞恥心の程度が大きくなった(P<0.02)。
				Neuropsychobiology. 2005;51(4):243-7. Epub 2005 May 18. Serotonin transporter gene polymorphism and personality traits in a Korean population. Kim SJ et al. Department of Psychiatry, Yonsei University College of Medicine, Dogok-Dong, Gangnam-Gu, Seoul 135-720, Korea.	●評価方法 韓国式TCI性格診断テスト ●対象者 人種:アジア人(韓国人) 特徴:一般人、平均年齢→男性26.35歳,女性26.66歳 人数:211名(男性106名,女性105名)	・それぞれの遺伝子型の割合は、S/Sホモ接合体が130名、S/Lが72名、L/Lが9名。 ・遺伝子型と性格との関係では、新奇性追求、損害回避、報酬依存の3つについては有意差が得られなかったが、持続(執着心)についてはSアレルを持つ群がLアレルを持つ群より有意に点数が高かった。(P=0.012)
				Neuropsychobiology. 2001;43(4):248-53. Polymorphisms in the dopamine, serotonin, and norepinephrine transporter genes and their relationship to temperamental dimensions measured by the Temperament and Character Inventory in healthy volunteers. Samochowiec J et al. Department of Psychiatry, Pomeranian Academy of Medicine, Szczecin, Poland.	●評価方法 TCI性格診断テスト ●対象者 人種:白人(ポーランド人) 特徴:一般人、平均年齢23.8歳 人数:127名(男性52名,女性75名)	それぞれの遺伝子型の割合は、S/Sホモ接合体が18名、S/Lが67名、L/Lが41名となった。 ・新奇性追求、損害回避、報酬依存、持続の4つ全ての気質特性において、遺伝子型との関係に有意な差はみられなかった。

1 8. 5HT2A

遺伝子名			評価項目	検査内容に関連した科学的事実			
略称	フルネーム	多型		関連論文の概数	論文・筆頭著者と その所属・論文タイトル	記載内容	
						方法	結果
5HT2A	5HT2A:	rs6313	記憶力	“HTR2A” AND “memory” AND “gene” =5	Acta Neurobiol Exp 2010;70(1):86-94	●評価方法 Wisconsin Card Sorting Test(認知テスト)によるワーキング記憶の評価と 5HT2A を含む 7 つの遺伝子との関連性の考察 ●対象者 人種:ポーランド人 特徴:平均年齢 34.4 歳の健常者 人数:200 名(男性 100 名、女性 100 名)	DRD1,DRD4,COMT 及び SERT 遺伝子の遺伝子型は認知テストの結果に影響を及ぼしたが、5HT2A については有意な関連性がみられなかった。
	HT2A 5-hydroxytryptamine(serotonin) receptor 2A	T102C Sel34Sel	Department of Clinical Neuropsychology, Nicolaus Copernicus University in Torun, Collegium Medicum in Bydgoszcz,Poland				
	セロトニン受容体関連因子	Sel=TC T Sel=TC C			Can J Neurol Sci. 2011 Mar;38(2):303-8		
		TT TC CC			Variaions in 5-HT2A influence spatial cognitive abilities and workingmemory		
T:0.43			=13	Gong P et al. Laboratory of Resource Biology and Biotechnology in Western China,College of Life Science, Institute of Population and Health Henan University of Science and Technology,China	●評価方法 10 のワードを記憶、そのうち 2 つを再現することによる短期言語記憶の評価 ●対象 人種:ロシア人 特徴:平均年齢 35.9 歳の統合失調症患者及び平均年齢 31.0 歳の健常者 人数:695 名(精神疾患患者 495 名、健常者 290 名) 患者:男性 161 名女性 244 名 健常者:男性 109 名女性 81 名	・rs6313 と、rs491573 の 2 つの多型が調査された結果、男性においては両方の多型に空間認知能力との関連性がみられた(p=0.009)。 ・ワーキング記憶については rs491573 のみに関連性がみられ(p=0.008)、当該 rs6313 については有意な結果が得られなかった。	
					Neurosci Behav Physiol. 2010 Oct;40(8):934-40	●評価方法	・患者群は健常者群と比較して記憶の生産性に関わる評価指標が優位に低くなった(p<0.00,0.001,0.02)。 ・5HT2A の 2 つのマーカー(P1763&P1578)は、ともに短期言語記憶との関連性がみられ、T102 C の CC 及び A1438G の GG のホモ接合体をもつと、指標が低い結果となった(p<.03,.05)。
					Polymorphism of serotonin receptor genes (5-HTR2A) and Dysbindin (DTNBP1) and individual components of short-term verbal memoryprocesses in Schizophrenia.	●対象	
					Alfimova MV et al.	人種:ロシア人	
					Scientific Center for Mental Health, Russian Academy of Medical Sciences, Moscow, Russia.	特徴:平均年齢 35.9 歳の統合失調症患者及び平均年齢 31.0 歳の健常者	
					J Affect Disord. 2002 Sep;71(1-3):229-33	人数:695 名(精神疾患患者 495 名、健常者 290 名) 患者:男性 161 名女性 244 名 健常者:男性 109 名女性 81 名	
						●評価方法	・T/T のホモ接合体の遺伝子型を持つものが 11 名、T/C が
						Wender-Utah Rating Scale による	

				Polymorphism of the serotonin-2A receptor gene (HTR2A) associated with childhood attention deficit hyperactivity disorder (ADHD) in adult women with seasonal affective disorder. Leviton RD et al. Centre for Addiction and Mental Health, University of Toronto, Department of Psychiatry, Toronto, Ontario, Canada.	自己報告評価尺度を用いた幼年期の ADHD 評価 ●対象 人種: 記載なし(研究機関はカナダ) 特徴: 平均年齢 33.8 歳の、季節性情動障害をもつ成人女性 人数: 66 名	31 名、C/C が 24 名であった。 ・テストスコアの平均は、T/T が 22.5 点、T/C が 28.3 点、C/C が 37.5 点となり、統計的に優位な結果となった。 (P=0.035)また、一定以上のスコアをとった幼年期よりの ADHD の人数は C/C が最も多くを占めた。(38%)
				Schizophr Res. 2004 Mar 1;67(1):53-62 Meta-analysis of association between the T102C polymorphism of the 5HT2a receptor gene and schizophrenia Abdolmaleky HM et al. Department of Psychiatry, Harvard Medical School, Massachusetts Mental Health Center, Boston, USA	●評価方法 統合失調症患者 ●対象 人種: ヨーロッパ諸国の症例が 13 例、東アジア系が 13 例、その他 5 例 特徴: PubMed 検索により“統合失調症” “T102C” “T/C102” “HTR2A” “5HT2a”などをキーワードとし、基準を満たしたケース・コントロール研究 31 症例のメタアナリシス 人数: 31 症例 (ケース:4632 名、コントロール:4410 名)	この結果、C アレルと統合失調症に統計学的に有意な関連性がみられ(p=0.015)、特にヨーロッパ諸国では C アレル (p<0.001)、C/C ホモ接合体 (p=0.006)両方に高い関連性がみられた。一方東アジア系の集団では有意な結果はみられなかった。 ・T アレルの頻度は東アジア系が(59.5/57.5%)がヨーロッパ系(40/43.5%)と比較して、患者群対照者群双方で高くなった。

