

遺伝子関連検査・遺伝学的検査とは

遺伝子関連検査の分類

ヒトから採取された検体に対する遺伝子関連検査は、(1) 病原体遺伝子検査（病原体核酸検査）、(2) ヒト体細胞遺伝子検査、(3) ヒト遺伝学的検査（遺伝学的検査又は生殖細胞系列遺伝子検査）の3つに分類される。

(1) 病原体遺伝子検査（病原体核酸検査）

ヒトに感染症を引き起こす外来性の病原体（ウイルス、細菌等）の核酸（DNA あるいは RNA）を検出・解析する検査である。具体的な例として、医療現場において実施されている B 型肝炎ウイルスを検出する検査等が挙げられる。

(2) ヒト体細胞遺伝子検査

がん細胞特有の遺伝子や染色体における構造及び機能の異常を検出する遺伝子検査及び遺伝子発現解析等の、疾患の病変部や組織に局限し、病状とともに変化し得る一時的な遺伝情報を明らかにする検査である。具体的な例として、医療現場において実施されている白血病の発症に伴い生じる遺伝子や染色体の異常を調べる検査等が挙げられる。

(3) ヒト遺伝学的検査（遺伝学的検査、生殖細胞系列遺伝子検査）

ヒトの個体が持つ遺伝情報のうち、生涯変化することなく、次世代に継承される可能性を有する遺伝情報を対象とした検査である。具体的な例として、以下の (ア) ~ (ク) に示す例がある。これまで (ア) や (イ) のように医師が採血等の医行為により検体を採取し、検査を行うなど医療の分野で主に用いられてきたが、最近では、医療の分野の外においても、爪や毛髪、唾液、綿棒による擦過頬粘膜等、被検者自身で検体を採取し検査を行う Direct-to-Consumer (DTC) 遺伝子検査が商業ベースで利用されてきている。

(ア) 単一遺伝子疾患及び染色体異常症に関する遺伝学的検査

ハンチントン病やフェニルケトン尿症など、単一遺伝子の変異により発症する疾患及び染色体の数的異常や構造異常により発症する疾患の診断を目的とした検査である。検査には、罹患者（患者）のみでなく、患者の血縁者を対象とした発症前診断、本人は罹患しないが子が発症する可能性のある遺伝性疾患の保因者診断も含まれる。

(イ) 薬物の効果・副作用・代謝に関する遺伝学的検査

特定の遺伝子変異を有する患者にのみ効果が期待できる治療薬を用いる際に標的となる遺伝子変異の有無を確認する検査や、薬剤代謝酵素の遺伝子多型によって薬剤の代謝効率等が異なる場合に、適切な薬剤投与量を調節するため当該遺伝子多型を確認する検査である。現在、体外診断用医薬品として薬事承認されているコンパニオン診断薬がこ

れに該当する。

(ウ)網羅的遺伝学的検査

発症の原因となる遺伝子や染色体異常が特定できないような場合に、網羅的な解析手法（エクソームシーケンス、全ゲノムシーケンス、マイクロアレイ染色体検査等）を用いて診断を行う検査である。近年、診断のつかない症例などを対象に、主に研究機関において行われている。

(エ)疾患の易罹患性リスクに関する遺伝学的検査

遺伝子多型が存在する遺伝子について、統計学的分析により遺伝子多型間で疾患の罹患率に差があったとする研究結果等を根拠に、疾患の易罹患性リスクを数値あるいは高低で提示する検査である。例えば、ある遺伝子多型についてAタイプのグループの糖尿病罹患率がBタイプのグループの糖尿病罹患率の1.3倍だったという研究結果をもとに、Aタイプの遺伝子多型をもつ個人に「糖尿病罹患リスク1.3倍」等と示すものなど。

(オ)体質に関する遺伝学的検査

代謝にかかわる酵素等の遺伝子多型に関する基礎研究の結果を、体質と関連させて提示する検査である。例えば、特定の研究の結果、糖質代謝能が低いとされる酵素の遺伝子多型を有する場合に「炭水化物を食べ過ぎると内臓脂肪がつきやすい」等と示すものなど。

(カ)潜在能力（音楽、絵画、性格、知能等）に関する遺伝学的検査

体質の決定にかかわる遺伝子多型等を潜在能力に関連させて提示する検査である。例えば、難聴を生じる遺伝子変異を有しないことをもって「音感に優れ音楽の才能がある」等と示すものなど。

(キ)いわゆる「長寿遺伝子」に関する遺伝学的検査

基礎研究的な遺伝子多型を長寿に関連させて提示するもの。遺伝子多型により動物レベルで寿命の差が見られたものについて、「あなたは長寿タイプの遺伝子を持っている」等と示すものなど。

(ク)DNA鑑定（親子鑑定、血縁鑑定、個人鑑定）

個人のゲノムはその人特有のものであるが、血縁間では遺伝による関連性が見られることから、DNA多型の相同性を根拠に親子関係や血縁関係を調べたり、体液等がその個人由来のものであるか否かを調べる検査である。犯罪捜査におけるDNA鑑定による個人識別や裁判による親子鑑定が代表的であるが、最近ではインターネットをとおしてこれらの検査を商業ベースで請け負う業者が増えつつある。

なお（1）及び（2）は、被検者となるヒト本体の遺伝情報ではなく、また次世代に継承される遺伝情報ではないことから、本研究の対象とはしていない。以下、（3）の遺伝学的検査を中心に言及する。