

## 目 次

序	i
研究班体制	ii
制限事項	iii
遺伝子関連検査・遺伝学的検査とは	iv
略語一覧	vi

### はじめに

#### I. 総論・総括研究報告

1. 背景	3
(1) 検査実施前及び検体採取前のプロセス	4
(2) 検査実施後及び結果報告のプロセス	4
2. 医療における遺伝学的検査	4
3. 非医療における遺伝学的検査	7
4. 「DTC 等の遺伝子関連検査の国内事業者・医療機関等に関する実態調査」の総括	9
(1) 実態調査の概要	10
(2) 実態調査の対象と回答率	10
1) DTC 遺伝子関連検査を実施している事業者	10
2) DTC 遺伝子関連検査を実施している事業者と提携している医療機関	10
(3) TF 意見とりまとめで指摘された留意点についての実態調査結果	10
1) 「遺伝子検査ビジネス」を実施している機関が遵守しているガイドライン	10
2) 分析的妥当性の確保	11
3) 科学的妥当性の確保	12
4) 遺伝カウンセリングへのアクセスの確保	13
5) 医療機関における遺伝子検査ビジネス	14
5. 各個研究の総括	15
(1) 各個研究1 「多因子疾患の検査の科学的正当性に関する検討」で明らかになった事	15
(2) 各個研究2 「国外の遺伝子関連検査適正運用化へ向けての対応状況」で明らかになった事	16
(3) 各個研究3 「生殖・周産期領域の遺伝学的検査の市場化に関する調査と課題抽出」で明らかになった事	17
(4) 各個研究4 「親子関係と法律、出生前 DNA 親子（父子）鑑定ビジネスの現状と課題」で明らかになった事	18

6. 考察並びに提言	18
(1) 遺伝子関連検査の質の確保	18
1) 分析的妥当性の確保	18
2) 臨床的妥当性・臨床的有用性ないしは科学的根拠の担保	19
3) 遺伝カウンセリングへのアクセスの確保	19
(2) 検査及びその周辺の安全網の構築	19
1) 検査の難易度格付け分類の創設	19
2) 提供される遺伝子関連検査に対する第三者機関による審査体制の構築	19
(3) DNA 鑑定ビジネスに潜む深刻な問題の数々への対応	20
(4) 遺伝差別に関する諸課題	20
(5) 生命倫理に関する根幹法の検討	21
(6) その他の倫理的・社会的・法的課題	21
II. 各個研究報告	
1. 多因子疾患の検査の科学的妥当性に関する検討	25
2. 国外の遺伝子関連検査適正運用化へ向けての対応状況	41
3. 生殖・周産期領域の遺伝学的検査の市場化に関する調査と課題抽出	59
4. 親子関係と法律、出生前 DNA 親子（父子）鑑定ビジネスの現状と課題	69
III. 委託調査研究報告	
「DTC 等の遺伝子関連検査の国内事業者・医療機関等に関する実態調査」	81

おわりに

### Ⅲ. 委託調査報告 目次（詳細）

1	調査の目的	83
2	調査内容	83
2-1	遺伝子関連検査の全体像の把握	83
2-2	アンケート調査	83
2-2-1	遺伝子関連検査に関する事業者	83
2-2-2	遺伝子関連検査を実施している医療機関	83
2-2-3	認定遺伝カウンセラー	84
2-2-4	全国遺伝子医療部門連絡会議会員施設	84
2-3	ヒアリング調査	84
2-4	講習会・学会参加	84
2-5	情報の整理	84
3	調査対象機関の抽出方法	84
3-1	アンケート調査	84
3-1-1	遺伝子関連検査に関する事業者	84
3-1-2	遺伝子関連検査を実施している医療機関	85
3-1-3	認定遺伝カウンセラー	85
3-1-4	全国遺伝子医療部門連絡会議会員施設	86
3-2	ヒアリング調査	86
3-2-1	アカデミアに対するヒアリング	86
3-2-2	事業者に対するヒアリング	86
3-3	学会・講習会調査	86
4	調査対象機関	86
4-1	アンケート調査	86
4-1-1	遺伝子関連検査に関する事業者	86
4-1-2	遺伝子関連検査を実施している医療機関	87
4-1-3	認定遺伝カウンセラー	87
4-1-4	全国遺伝子医療部門連絡会議会員施設	87
4-2	ヒアリング調査	87
5	調査項目	88
5-1	アンケート調査	88
5-1-1	遺伝子関連検査に関する事業者	88
5-1-2	遺伝子関連検査を実施している医療機関	89

5-1-3	認定遺伝カウンセラー.....	89
5-1-4	全国遺伝子医療部門連絡会議会員施設.....	89
5-2	ヒアリング調査.....	89
5-2-1	アカデミアへのヒアリング.....	89
5-2-2	事業者へのヒアリング.....	90
6	調査結果.....	91
6-1	総括.....	91
6-1-1	調査結果の概要.....	91
6-1-1-1	遺伝子関連検査市場.....	91
6-1-1-2	事業者へのアンケート調査から浮かび上がった問題.....	91
6-1-1-3	医療機関へのアンケート調査からわかる実態.....	92
6-1-1-4	認定遺伝カウンセラー、全国遺伝子医療部門連絡会議会員へのアンケートからわかる専門家の認識と遺伝子関連検査の課題....	92
6-1-1-5	ヒアリング結果による事業者/アカデミアの共同研究の実態....	92
6-1-2	遺伝子関連検査市場.....	93
6-1-2-1	遺伝子関連検査に関わる事業者とその動向.....	97
6-1-2-2	遺伝子関連検査事業者および実施医療機関調査.....	99
6-1-2-3	遺伝子検査サービス大量販売のための最近の動き.....	102
	コラム.....	103
6-1-2-4	遺伝子関連検査仲介業の動向.....	104
6-1-3	アンケート調査.....	106
6-1-3-1	DTC等の遺伝子関連検査に関する事業者へのアンケート.....	106
6-1-3-1-1	アンケート回答全体.....	106
6-1-3-1-2	登録衛生検査所からの回答.....	107
6-1-3-1-3	遺伝子検査ビジネス実施事業の実務.....	107
6-1-3-1-4	遺伝子検査ビジネスの事業規模.....	108
6-1-3-1-5	遺伝子検査ビジネスの広告・宣伝.....	108
6-1-3-1-6	インフォームド・コンセント.....	109
6-1-3-1-7	検体分析.....	111
6-1-3-1-8	データ解析・解釈.....	112
6-1-3-1-9	消費者・患者への報告.....	113
6-1-3-1-10	遵守しているガイドライン.....	114
6-1-3-2	遺伝子関連検査を行う医療機関に対するアンケート調査.....	115
6-1-3-3	認定遺伝カウンセラーへのアンケート.....	124
6-1-3-4	全国遺伝子医療部門連絡会議会員施設へのアンケート.....	125
6-1-4	ヒアリング調査.....	126

6-1-4-1	アカデミアへのヒアリング.....	126
6-1-4-2	DTC 遺伝子検査事業者へのヒアリング .....	126
6-1-5	学会・講習会参加聴講.....	127
6-1-5-1	第2回ゲノム mRNA 入門セミナー.....	127
6-1-5-2	エキソソーム「血液1滴でがんを知る：液体マイクロ RNA 測定技術」.....	127
6-1-5-3	臨床ゲノム医療学会“神奈川大会” .....	127
6-2	アンケート調査結果の詳細解析と課題の抽出.....	128
6-2-1	DTC 等の遺伝子関連検査に関する事業者へのアンケート .....	128
6-2-1-1	遺伝子関連検査事業者に関する事業の実態の解析.....	128
6-2-1-1-1	提供する検査項目.....	128
6-2-1-1-2	市場規模、予測.....	134
6-2-1-2	アンケートから浮かび上がった遺伝子関連検査事業の課題... ..	138
6-2-1-2-1	インターネットの活用と医療専門家の介在の少なさ... ..	138
6-2-1-2-2	インフォームド・コンセント取得に関する問題点.....	141
6-2-1-2-2-1	インフォームド・コンセント取得の方法.....	141
6-2-1-2-2-2	インフォームド・コンセントを取得しない事業者.....	143
6-2-1-2-3	検体の取扱いに関する問題点.....	143
6-2-1-2-3-1	検体の個人同定.....	143
6-2-1-2-3-2	検体の匿名化に関する認識不足.....	144
6-2-1-2-4	分析依頼先に関する認識が不足.....	145
6-2-1-2-4-1	分析依頼機関に関する認識不足.....	145
6-2-1-2-4-2	分析機関が従うガイドラインに関する認識不足... ..	147
6-2-1-2-5	データ解析・解釈の根拠.....	148
6-2-1-2-6	分析後の検体、解析・解釈結果の取扱い.....	149
6-2-1-2-7	解析・解釈の結果の消費者への伝達.....	150
6-2-1-2-8	消費者・患者からのデータ解釈に関する相談に対応する体制.....	153
6-2-1-2-9	二次サービスに係る呼称の資格.....	154
6-2-1-2-10	二次サービス提供に際して準拠している基準を論文等に 依らない .....	155
6-2-1-2-11	事業遂行上従うべき基準に対する認識不足.....	156
6-2-2	遺伝子関連検査を実施している医療機関へのアンケート.....	157
6-2-2-1	医療機関が採用する遺伝子関連検査会社と検査項目.....	157
6-2-2-2	医療機関の対応について.....	165

6-2-2-2-1	インフォームド・コンセント.....	165
6-2-2-2-2	結果の伝達.....	165
6-2-2-2-3	検査の付帯サービスの利用状況.....	165
6-2-2-3	説明の難易度に関する解析.....	166
6-2-2-3-1	質問項目別説明難易度.....	166
6-2-2-3-2	業態別の説明難易度.....	167
6-2-2-3-3	検査項目別説明難易度.....	167
6-2-2-3-4	業態別・検査項目別説明難易度.....	168
6-2-2-4	自由記述に関する解析.....	169
6-2-2-4-1	「良いところ」への記入事項の特徴.....	169
6-2-2-4-2	「改善すべきところ」への記入事項の特徴.....	174
6-2-2-4-3	「導入して良かったこと」への記入事項の特徴.....	178
6-2-2-4-4	「導入して困ったこと」への記入事項の特徴.....	181
6-2-2-4-4-1	過去には遺伝子検査ビジネスをしていたが現在は止 めている機関の記入 .....	181
6-2-2-4-4-2	現在遺伝子検査ビジネスをしている医療機関の記入 .....	182
6-2-3	認定遺伝カウンセラーへのアンケート.....	185
6-2-4	全国遺伝子医療部門連絡協議会員施設へのアンケート.....	190
6-3	ヒアリング調査結果.....	197
6-3-1	アカデミア.....	197
6-3-2	事業者.....	197
6-4	学会・講習会参加聴講結果.....	197
6-4-1	第2回ゲノム mRNA 入門セミナー.....	197
6-4-2	エキソソーム「血液1滴でがんを知る：液体マイクロ RNA 測定技術」 .....	198
6-4-3	臨床ゲノム医療学会“神奈川大会” .....	198
資料編	.....	199
資料 1-1	アンケート送付事業者 .....	199
資料 1-2	多店舗取扱い事業者 .....	214
資料 1-3	アンケート調査の対象から除外した登録衛生検査所 .....	214
資料 2	アンケート送付医療機関 .....	217
資料 3	全国遺伝子医療部門連絡協議会員施設 .....	241
資料 4	DTC 事業者とアカデミアとの共同研究で HP で公表されている状況.....	245
資料 4-1	DeNA — 東京大学医科学研究所 .....	246
資料 4-2	ジーンクエスト .....	248

資料 4-3	FiNC	—	筑波大学	251
資料 4-4	エバーグリーン	—	つくば国際臨床薬理クリニック	252
資料 4-5	ネオリア	—	東京大学	252
資料 4-6	P5	—	東京医科歯科大学	253
資料 4-7	ヤフー			254
資料 5	高田班からのアンケート調査協力依頼文			255
資料 6	三菱化学テクノロジーサーチからのアンケート調査協力依頼文			256
資料 7-1	アンケート票（事業者用）			259
資料 7-2	アンケート集計結果（事業者用）			279
資料 8-1	アンケート票（医療機関用）			302
資料 8-2	アンケート集計結果（医療機関用）			310
資料 9-1	アンケート票（認定遺伝カウンセラー用）			350
資料 9-2	アンケート集計結果（認定遺伝カウンセラー用）			353
資料 10-1	アンケート票（全国遺伝子医療部門連絡会議会員施設用）			357
資料 10-2	アンケート集計結果（全国遺伝子医療部門連絡会議会員施設用）			363
資料 11	ヒアリング記録		筑波大学 田中教授	373
資料 12	ヒアリング記録		東京大学医科学研究所 宮野教授	380
資料 13	ヒアリング記録		ジーンクエスト	384
資料 14	ヒアリング記録		ヤフー	389
資料 15	ヒアリング記録		DeNA ライフサイエンス	394
資料 16	ヒアリング記録		ジェネシスヘルスケア	397
資料 17	第 2 回ゲノム mRNA 入門セミナー			405
資料 18	血液 1 滴でがんを知る：液体マイクロ RNA 測定技術			409
資料 19	臨床ゲノム医療学会“神奈川大会”			412