

平成28年度厚生労働行政推進調査事業補助金
厚生労働科学特別研究事業

遺伝学的検査の市場化に伴う国民の健康・安全
確保への課題抽出と法規制へ向けた
遺伝医療政策学的研究

平成28年度 総括・各個研究報告書
委託調査報告書

平成29（2017）年3月

主任研究者：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

遺伝学的検査を医療分野の外で商品ないしサービスとして有償販売する、いわゆる「遺伝子検査ビジネス」は、我が国においては米国や欧州などとはほぼ同じ時期の1990年代後半辺りから勃興してきた。

2000年代に入り、米国や英国、欧州、豪州、韓国などで医療機関を介さずに提供販売され市場を拡大しつつあったこれら「遺伝子検査ビジネス」商品に疑問を呈する声アカデミア、消費者団体、保健医療衛生行政官庁、議会等多方面から出始めた。そして、様々なレベルでの議論や研究、検討が行われるようになり、徐々に必要な規制などの対応をとる国も出て来るようになった。規制などの対応を主管するのは、何れの国においても保健医療衛生行政を担う官庁であった。

翻って我が国では、2005年の個人情報保護法の施行に合わせて、商業分野で提供される遺伝子関連検査に関しては「経済産業分野における個人遺伝情報保護」という立場から経済産業省が関与を開始した。それ以降「遺伝子検査ビジネス」には同省が最も密接に関与し続けてきた。

しかし、アカデミアなどから人の健康や疾患に関係する検査については、ビジネスとしての事業への関与だけでは不十分で、医療と同様に人の健康・安全の確保に、より専門的な見地からの対応に重点を置くべきであり、また疾患に関係するものであれば諸外国同様、保健医療衛生を所管する官庁である厚生労働省が関わるべきではないか、という声が高まり、2016年には厚生労働省も「ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース」での議論を経て正式に関与していく方針に決まった。

そして、それを受けて本研究班が立ち上げられることとなった。

本研究班では、消費者向け遺伝子検査ビジネス等について、

- ・国内の遺伝子検査ビジネス等の現状把握と、確保すべき質の検討
- ・現行の国内法や指針等による規制の実態、及び今後規制の必要な分野の調査
- ・諸外国の状況の調査

を主たる課題に据え、それらに対応するため以下の様に設定したテーマでカバーする構成とし、具体的に取り組んだ。

実態調査研究：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

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

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

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

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

そして、それらを取りまとめ、エッセンスを総論・総括研究の中へ落とし込んだ。

願わくば本研究報告書が、国民の健康と安全の確保のために必要な施策を検討していく上で役立つことを、研究者一同、祈念して止まない。

研究班体制

氏 名	所 属
研究班主任研究者	
たかだ ふみお 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
研究分担者	
こにし いくお 小西 郁生	国立病院機構京都医療センター 院長
さくらい あきひろ 櫻井 晃洋	札幌医科大学医学部遺伝医学 教授
ふくしま よしみつ 福島 義光	信州大学医学部遺伝医学・予防医学教室 教授
研究協力者	
やまだ しげひと 山田 重人	京都大学大学院医学研究科人間健康科学系専攻 教授
みやけ ひでひこ 三宅 秀彦	京都大学医学部附属病院遺伝子診療部 特定准教授
かまたに よういちろう 鎌谷 洋一郎	理化学研究所 統合生命医科学研究センター・ 疾患多様性医科学研究部門統計解析研究チーム チームリーダー
つつみ まさよし 堤 正好	株式会社エスアールエル
ふくだ れい 福田 令	北里大学大学院医療系研究科医学専攻博士課程
ほり あすか 堀 あすか	北里大学病院遺伝診療部
事務局	
かわだ ちえ 川田 知恵	北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学講座 秘書

(2017年3月31日時点)

制限事項：

英語文献・資料においての、もしくは非英語原典から英語に訳された文献・資料においての、“medical”の記載について、本報告書作成の際に、当研究班に課せられた使命から極力忠実・正確な理解のもと使用することに注意を払う努力をした。

実際には、日本語へ転換する際に、

- (1) 我が国で言えば公的保険診療のみに限定した意味に該当する言わば「狭義の医療」として使用されているケース
- (2) 我が国で言う公的保険診療の枠にこだわらず、自由診療や予測・予防医療ないしは検診や人間ドック等に該当する事象も排除しない範疇で捉える「広義の医療」という意味で使用されているケース
- (3) 医療という概念に留まらず、人の健康・保健を含めたさらに広い概念で捉える意味での言わば「医学(的)」という意味合いで使用されているケース
- (4) 「医学研究」という意味合いで使用されているケース

など、記載箇所前後ないし全体の文脈の中で慎重に捉えねば、その正確な意味・解釈を抽出し得ないという、一つの単語ながら実に様々な意味合いで使用されており、厳密であろうとすればするほど困難を伴うことが判明した。

しかも、上記各概念独立にではなく、相互に幾分かずつ内包し合って使用されていると思われるケースも少なからず認められた。特に、法律の正確な解釈という点において、この日本とラテン語を出自とする言語圏の国々との言語学上の差異を完全に適合・配慮して翻訳ないし法理を完璧に解釈することには時に限界のあることも明らかとなった。我々研究班としては、その限度内において可及的最大の配慮を払い、正確を期して邦訳するとともに、客観的解釈のもと記載する事に努めた。

報告書中、「医療及び医学的」などと記載のある箇所は、(1)に限定せず(2)及び(3)も含む事を意味する。

例えば、英文資料で“medical purpose”と記載のある場合、適宜その前後の文脈から状況に応じ、(1)ないし(2)についての記載の場合は「医療目的」と表記し、そこに(3)も含む場合「医学及び医療目的」、(3)のみの、より広義に使用の場合には「医学目的」、そして明らかに(4)の意味合いで使用されている場合には「医学研究目的」と記載するよう努めた。

「医学目的」という記載は、日本語の場合「学」から「学問」を連想させ、医学研究を意味するのではないかと誤解される懸念は払拭しきれないが、本稿においてその点、上記の解釈である旨、あらためて表明するものである。

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限局し、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。

略語一覧

略	英語表記	日本語訳
ACCE	Analytic validity、Clinical validity、Clinical utility、Ethical, legal and social implications	分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性、倫理的・法的・社会的課題
ACGT	Advisory Committee on Genetic Testing	遺伝学的検査についての保健福祉省長官諮問機関
ACMG	American College of Medical Genetics and Genomics	米国臨床遺伝・ゲノム学会
AMA	American Medical Association	米国医師会
CAP	College of American Pathologists	米国病理学会
CDC	Centers for Disease Control and Prevention	米国疾病管理予防センター
CLIA	Clinical Laboratory Improvement Amendment	臨床検査施設改善法
CMS	Centers for Medicare and Medicaid Services	公的保険制度運営センター
CODIS	Combined DNA Index System	(FBIの)統合DNAインデックス・システム
DTC	direct to consumer	医療を介さず直接消費者に販売提供
EGAPP	Evaluation of Genomic Applications in Practice and Prevention	実践と予防におけるゲノム情報の適用の評価
ELSI	Ethical, Legal and Social Implications	倫理的・法的・社会的課題
ESHG	European Society of Human Genetics	欧州人類遺伝学会
FDA	Food and Drug Administration	食品医薬品局
FTC	Federal Trade Commission	連邦取引委員会
GAO	Government Accountability Office	米国会計検査院
GHTF	Global Harmonization Task Force	医療機器規制国際整合化会議
GRS	genetic risk score	遺伝的リスクスコア
GWAS	genome-wide association study	ゲノムワイド関連解析
HGC	Human Genetic Commission	人類遺伝学委員会
HP	Home page	ホームページ
ISO	International Organization for Standardization	国際標準化機構
IVD	In Vitro Diagnostics	体外診断薬
LDT	Laboratory-Developed Tests	研究機関の研究室などにおいて研究試薬を用いて行われる検査
NGS	Next-generation sequencing	次世代シーケンス
NIPT	non-invasive prenatal testing	無侵襲的胎児遺伝学的検査
OECD	Organisation for Economic Co-operation and Development	経済協力開発機構
PGD	preimplantation genetic diagnosis	着床前診断
PGS	preimplantation genetic screening	着床前スクリーニング
PGS	Personal Genome Service	パーソナルゲノムサービス
SNP	single nucleotide polymorphism	一塩基多型
STR	Short Tandem Repeat	縦列型反復配列
UKGTN	UK Genetic Testing Network	遺伝子関連検査ネットワーク
WGS	Whole Genome Sequencing	ゲノムDNAの全塩基配列決定(解読)

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

はじめに

近年急速に進む遺伝学的検査や遺伝カウンセリングをはじめとする遺伝診療の医療への導入、また一方で遺伝学的検査を非医療すなわち商行為の一環で提供販売するいわゆる「遺伝子検査ビジネス」の分野での市場拡大が進んでいる。それらに伴い様々な課題も浮き彫りになってきたのを受け、2014年10月に超党派有志国会議員による「遺伝医療・ビジネスを取り巻く諸課題を考える勉強会」が発足し、情報共有と課題の抽出が進められるようになった。また同年12月には、厚生労働省が厚生労働科学特別研究事業、「遺伝情報・検査・医療の適正運用の為の法制化へ向けた遺伝医療政策研究」(第1期高田班)を実施、翌2015年3月に報告書を取りまとめた。内閣官房健康・医療戦略推進本部では、同年2月に「ゲノム医療実現推進協議会」を立ち上げ、同年7月に「中間とりまとめ」を発表した。それに基づいて同年9月に同推進協議会の下に学識経験者を集めるとともに厚生労働省(事務局)、文部科学省、経済産業省も参画して「ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース」が設置され、そこで諸課題の議論と検討が重ねられ、2016年10月に「ゲノム医療等の実現・発展の為の具体的方策について(意見とりまとめ)」(以下、TF意見とりまとめと略す)を策定・公表した。この中で厚生労働省は、国民の健康と生命を守る省是に基づき、遺伝学的検査のビジネス分野での利用についても省として関わる方針が示され、検査の分析的妥当性の確保、科学的根拠の確保、遺伝カウンセリングへのアクセスの確保等について具体的施策を講じていく方向性で意見の一致が見られた。

それを受け同省では、課題抽出及びそれに対する必要な施策についての提言をすべく厚生労働行政推進調査事業補助金を用いた厚生労働科学特別研究事業、「遺伝学的検査の市場化に伴う国民の健康・安全確保への課題抽出と法規制へ向けた遺伝医療政策学的研究」(第2期高田班)を開始した。

以上の様な経緯で当研究班は立ち上げられ、調査研究を進めてきた。

平成28年度厚生労働行政推進調査事業補助金 厚生労働科学特別研究事業
「遺伝学的検査の市場化に伴う国民の健康・安全確保への課題抽出と
法規制へ向けた遺伝医療政策学的研究」
総括研究報告書

研究課題：遺伝学的検査の市場化に伴う国民の健康・安全確保への課題抽出と
法規制へ向けた遺伝医療政策学的研究

高田史男¹、福島義光²、櫻井晃洋³、三宅秀彦⁴、山田重人⁵、小西郁生⁶、
鎌谷洋一郎⁷、福田令¹、堀あすか⁸、堤正好⁹

¹北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学、²信州大学医学部遺伝医学・予防医学、
³札幌医科大学医学部遺伝医学、⁴京都大学医学部附属病院遺伝子診療部、
⁵京都大学大学院医学研究科人間健康科学系専攻、⁶国立病院機構京都医療センター、
⁷理化学研究所統合生命医科学研究センター、⁸北里大学病院遺伝診療部、⁹株式会社エスアールエル

当研究班は、厚生労働省行政推進調査事業の特別研究として「遺伝学的検査の市場化に伴う国民の健康・安全確保への課題抽出と法規制へ向けた遺伝医療政策学的研究」を推進した。当研究班が取り組んだ具体的課題として、まずは「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」研究が挙げられる。国内の「遺伝子検査ビジネス」市場を中心に遺伝子検査提供体制の現状の把握に努めた。

また、研究分担者毎に課題を分担して調査研究を推進した後、全員で議論・検討を重ねてまとめ上げた各個研究が挙げられる。

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」

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」

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」

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」

以上の調査・研究課題の成果から得られた知見を基に、研究班として政策的検討を中心に議論を進め、現状の課題や執り得るべき施策オプション等に言及し、本稿の中で考察と提言として取りまとめた。

1. 背景

近年、殊に21世紀に入って以降、医療・非医療に関わらず様々な分野で遺伝学的検査の利活用が盛んになっている。2003年に13年間をかけてヒト1人分の遺伝情報、すなわちゲノムDNAの全塩基配列決定（解読）を国際共同研究の形で推進した「ヒトゲノム計画」が完了したが、その偉大な功績も色褪せない2000年代半ばには、早くも多人数のヒトゲノム解析を行い、そこに潜む膨大な数の個人差、すなわちDNAバリエーションの存在を明らかにするとともに、それら遺伝型とヒトの表現型との関係を解明し、その先にある人類の医学・医療の発展、健康増進、寿命の延長等に寄与すべく、世界各国で研究が

推進され今に至る。当初は数万から数十万箇所程度の一塩基多型 (single nucleotide polymorphisms; SNPs) 等の多型解析を行い、そのデータを基に民族毎のゲノムの傾向を明らかにするなどのゲノムワイド関連解析 (Genome-Wide Association Study; GWAS) が進められてきたが、最近では数万人から数十万人規模でゲノムDNAの全塩基配列を決定（解読） (Whole Genome Sequencing; WGS) し、前向き研究を含めた大規模ゲノムシーケンス研究が世界中で推進されている。これは、当該分野におけるイノベーションの代名詞とも言える超高速でゲノム塩基配列を解読する装置、次世代シーケンサー (Next Generation Sequencer; NGS) の2000年代

中盤からの出現と実用化、そして普及に因るところが大きい。

基礎、臨床の両研究が急速に進む中、そこからスピアウトしてくる新知見をインターフェイス側、すなわち医療のみならず国民生活で利活用する形で社会に還元する様々な動きもまた活発化してきた。

しかし、一方で危惧の声も聞かれる。一つは、技術的には同じテクノロジーであるゲノム解析技術を用いた遺伝学的検査ではあっても、利活用される分野により、以下の諸点で被検者への対応等の面で差異が生じているという点が挙げられる。

(1) 検査実施前及び検体採取前のプロセス

- ① 専門家との対面式での遺伝カウンセリング実施の有無
- ② 被検者に事前に提供されるべき情報の内容と質：検査技術・手技及びデータ解析法、検査の精度・信頼度・限界・制限、得られた結果により出来る事と出来ない事、検査の実施・未実施に伴い被る利益と不利益
- ③ インフォームド・コンセント取得の有無ないし方法：対面式で書面を用いながら口頭で説明を行い、逐次質問等を受けながら進めるスタイルか、ホームページのサイト上でクリックするだけのスタイルか、若しくは何もないか。

(2) 検査実施後及び結果報告のプロセス

- ① 専門家との対面式での遺伝カウンセリング実施の有無
- ② 結果報告でなされる説明：解析データの信頼性・妥当性・有用性の有無及び、正しい科学的根拠に基づく解釈がなされているか。難解な結果情報を被検者が正しく理解出来るよう分かりやすく丁寧に伝えているか。結果を受けて検

討する対応法の選択肢を提示するに際し、科学的・医学的に正しい根拠に基づいているというだけでなく、倫理的・法的・社会的にも問題のない選択肢が提示されているか。

- ③ 心理社会的支援：結果に基づいて被検者が自律的に正しい自己決定を行っていく支援がなされているか。誤解や、過度の安心や不安を与えない注意が払われているか。疑問や不安を覚えた被検者に対し、対面式の遺伝カウンセリングを通して十分な対応が図られているか。

以上の諸点に留意しつつ、遺伝学的検査について俯瞰する。

2. 医療における遺伝学的検査

遺伝学的検査を語るに際し、その評価基準として「ACCEモデル」という概念がある。すなわち、遺伝学的検査を評価する上でのパラメータとして、検査そのものについての「分析的妥当性（“A” nalytic Validity)¹」、「臨床的妥当性（“C” linical Validity)²」、「臨床的有用性（“C” linical Utility)³」の検証が求められると共に、「倫理的・法的・社会的側面の課題（“E” thical, Legal and Social Implications; ELSI）」の検討も併せて十分になされる必要があるというものである。ACCEとは、それらの頭文字を取って繋げたものである。医療における遺伝学的検査は、基本的にこの4つのパラメータ全てが満たされているものが採用、実施されているといえる。これを実際の遺伝子診断を例に当てはめて考えると以下の様になる。

まず、「分析的妥当性」だが、日本ではそれを評価できるオリジナルの国内規範が存在しない。そのため、国内の少なからぬ検査施設は、ISO15189⁴、CAP

¹ 分析的妥当性とは、検査法が確立しており再現性の高い結果が得られるなど、精度管理が適切に行われていることを意味しており、変異がある時の陽性率、変異がない時の陰性率、品質管理プログラムの有無、確認検査の方法等の情報に基づいて評価される。

² 臨床的妥当性とは、検査結果の意味付けが十分になされていることを意味しており、感度（疾患がある時の陽性率）、特異度（疾患がない時の陰性率）、疾患の罹患率、陽性的中率、陰性的中率、遺伝型と表現型の関係等の情報に基づいて評価される。

³ 臨床的有用性とは、検査の対象となっている疾患の診断がつけられることにより、今後の見通しについての情報が得られたり、適切な予防法や治療法に結びつけることができるなど臨床上のメリットがあることを意味しており、検査結果が被検者に与える影響や効果的な対応方法の有無などの情報に基づいて評価される。

⁴ 国際標準化機構（International Organization for Standardization; ISO）の臨床検査と体外診断検査システム（TC-212）技術委員会の中の体外診断検査システムに関する規格を作成する第1作業部会（WG-1）が担当した臨床検査室の品質マネジメントシステムにより作成された国際規格。

国際臨床検査成績評価プログラム(CAPサーベイ)⁵、CLIA⁶等の海外の公的認証制度による評価を受けることで自らの実施している検査の質保証の維持を担保するとともに、対外的に自施設の適正性を表明している。本件に関して我が国が対峙する根本的課題としては、検査の質保証は医療の適正性の根幹に関わる問題であり、国民の生命と健康、安全を守るという観点から、そのための基準作りをはじめ、評価ないし審査制度、認証制度や免許制度等、必要な体制は国家により整備されていなければならないという点にある。現時点において、国内の良心的な検査施設は、自社の検査体制の精度管理その他の正当性・妥当性・適正性・安全性等を証明するために、既述の様に海外の認証制度による審査を受けているが、一方でそれを行わない検査施設については、客観的な質保証の評価はないままに検査業務が行われているという現実、早急な対応が求められる。

現在、国内法には遺伝学的検査に関係する可能性のある法律として「臨床検査技師等に関する法律」、いわゆる臨床検査技師法があり、その中で衛生検査所の登録制等に関する規定が設けられている。この臨床検査技師法では、第四章の二 第二十条の三 第二項で、衛生検査所開設の際、その構造設備、管理組織その他の事項が厚生労働省令で定める基準に適合しない時、都道府県知事は登録をしないとある。同条の五では、都道府県知事により登録衛生検査所に対して必要な報告を求めたり、立ち入り検査が出来ることとある。同条の六では、構造設備、管理組織の変更等、必要な措置を都道府県知事が指示でき、同条の七では登録の取り消しや業務停止命令ができることとある。また、臨床検査技師法施行規則第十二条では、厚生労働省令で定める基準として衛生検査所の登録基準を定めている (Box.1)。しかし本施行規則では、「～検査用機械器具を有すること」、「～検査室

Box. 1 臨床検査技師等に関する法律施行規則（最終改正：平成 27 年 2 月 12 日厚生労働省令第 18 号）
(衛生検査所の登録基準)

第十二条 法第二十条の三第二項 の厚生労働省令で定める基準は、次のとおりとする。

- 一 電気冷蔵庫、電気冷凍庫及び遠心器のほか、別表第一の上欄に掲げる検査にあっては、同表の中欄に掲げる検査の内容に応じ、同表の下欄に掲げる検査用機械器具を有すること。
- 二 別表第二の各号の上欄に掲げる区分に応じ、同表の下欄に掲げる面積以上の面積を有する検査室を有すること。ただし、血液を血清及び血餅に分離すること（以下「血清分離」という。）のみを行う衛生検査所にあつては、十平方メートル以上の面積を有する検査室を有すること。
- 三 検査室は、検査室以外の場所から区別され、十分な照明及び換気がされるものであること。
- 四 微生物学的検査をする検査室は、専用のものであり、かつ、他の検査室とも明確に区別されていること。
- 五 医薬品である放射性同位元素で密封されていないもの（放射性同位元素の数量及び濃度が別表第三に定める数量及び濃度を超えるものに限る。以下「検体検査用放射性同位元素」という。）を備える衛生検査所は、厚生労働大臣が定める基準に適合する検体検査用放射性同位元素の使用室、貯蔵施設、運搬容器及び廃棄施設の構造設備を有すること並びにその衛生検査所の管理に関して厚生労働大臣が定める基準に適合するために必要な措置を講じていること。
- 六 防じん及び防虫のための設備を有すること。
- 七 廃水及び廃棄物の処理に要する設備又は器具を備えていること。
- 八 検査業務に従事する者の消毒のための設備を有すること。
- 九 管理者として検査業務に関し相当の経験を有する医師が置かれているか、又は管理者として検査業務に関し相当の経験を有する臨床検査技師（検体検査用放射性同位元素を備える衛生検査所にあつては、管理者として当該衛生検査所における検査業務の管理に関し必要な知識及び技能を有する臨床検査技師として厚生労働大臣が別に定める臨床検査技師に限る。）が置かれ、かつ、衛生検査所の検査業務を指導監督するための医師が選任されていること。

⁵ 米国病理学会 (College of American Pathologists; CAP) により実施される国際的臨床検査精度管理プログラム。

⁶ 米国臨床検査施設改善法 (Clinical Laboratory Improvement Amendment; CLIA) に基づき、連邦政府機関であるメディケア・メディケイドサービスセンター (Centers for Medicare & Medicaid Services; CMS) が所管する臨床検査施設の認証・登録制度。

- 十 別表第四の各号の上欄に掲げる区分に応じ、同表の下欄に掲げる人数以上の医師又は臨床検査技師が置かれていること。ただし、血清分離のみを行う衛生検査所にあつては、一人以上の医師又は臨床検査技師が置かれていること。
- 十一 第九号に掲げる管理者及び前号に掲げる者のほか、精度管理責任者として、検査業務に関し相当の経験を有し、かつ、精度管理に関し相当の知識及び経験を有する医師又は臨床検査技師が置かれていること。
- 十二 次に掲げる事項を記載した検査案内書（イからチまでに掲げる事項については検査項目ごとに記載したものに限る。）が作成されていること。
- イ 検査方法
 - ロ 基準値及び判定基準
 - ハ 医療機関に緊急報告を行うこととする検査値の範囲
 - ニ 検査に要する日数
 - ホ 測定（形態学的検査及び画像認識による検査を含む。以下同じ。）を委託する場合にあつては、実際に測定を行う衛生検査所等の名称
 - ヘ 検体の採取条件、採取容器及び採取量
 - ト 検体の保存条件
 - チ 検体の提出条件
 - リ 検査依頼書及び検体ラベルの記載項目
 - ヌ 検体を医療機関から衛生検査所（他の衛生検査所等に測定を委託する場合にあつては、当該衛生検査所等）まで搬送するのに要する時間の欄
- 十三 別表第五に定めるところにより、標準作業書が作成されていること。
- 十四 別表第五の上欄に掲げる標準作業書に記載された作業日誌の記入要領に従い、次に掲げる作業日誌（事故又は異常への対応に関する記録の欄が設けられているものに限る。）が作成されていること。ただし、血清分離のみを行う衛生検査所にあつては、ハ及びヘに掲げる作業日誌を、血清分離を行わない衛生検査所にあつては、ニに掲げる作業日誌を作成することを要しない。
- イ 検体受領作業日誌
 - ロ 検体搬送作業日誌
 - ハ 検体受付及び仕分作業日誌
 - ニ 血清分離作業日誌
 - ホ 検査機器保守管理作業日誌
 - ヘ 測定作業日誌
- 十五 次に掲げる台帳が作成されていること。ただし、血清分離のみを行う衛生検査所にあつては、ロからニまでに掲げる台帳を作成することを要しない。
- イ 委託検査管理台帳
 - ロ 試薬管理台帳
 - ハ 統計学的精度管理台帳
 - ニ 外部精度管理台帳
 - ホ 検査結果報告台帳
 - ヘ 苦情処理台帳
- 十六 衛生検査所の組織、運営その他必要な事項を定めた組織運営規程を有すること。
- 十七 前各号に掲げるもののほか、精度管理に必要な措置が講じられていること。

を有すること」、「～ために必要な措置を講じていること」、「～器具を備えていること」、「～設備を有すること」、「～人以上の医師または臨床検査技師が置かれていること」などと、内容的に具体的な基準や手技、手続き等についての詳細な記載は少なく、また、検査案内書の作成を求めているが、内容について

ではこちらも項目の記載のみとなっている。

それに対し、例えば米国では、前述の CLIA 法に基づき人の健康や疾患に関係する医学的検査を行っていれば保険償還を受けていなくても全検査施設が CMS（前頁脚注 6 参照）により規制監督される対象となっていて、CLIA 認定を受け CLIA への登録を

行う事が義務づけられている。そのCLIA認定を取得するには、同法に基づき州政府のCLIA担当審査官による直接の審査かCAP等のFDA承認機関による審査を受け合格しなければならない。さらに、その認定資格を継続するためには、個々の検査項目毎に3段階に分けた難易度カテゴリーに沿って審査が行われるが、中・高難易度クラス (moderate / high complexity class) の検査を扱う検査施設は2年毎の更新審査が義務づけられている。遺伝学的検査も含まれる、検査そのものが非常に複雑で解釈も難解な high complexity class に分類される検査の場合、施設要員は、実際の検査実施者と監督者がそれぞれ相応の資格を有する必要がある、また、自分達の熟練度、作業の正確性の試験を受ける必要がある。具体的には、年に3回程度実施される、与えられた時間のなかで標準物質等の検査用サンプルを用いての実地の熟練度試験 (proficiency test) に合格しなければならない。一部の検査項目では毎年1回程度、能力テスト (competency test) といって施設内で当該検査を担当する全ての検査実施者一人ひとりに分析を求め、失格した場合、決められた時間内に挽回するか、再度学校に通い学び直す義務が課せられる。

さらにCLIA法に基づく検査施設の質保証に関する規定内容として、上記の我が国の厚生労働省令の衛生検査所の登録基準 (Box. 1) のような単なる施設設備や管理組織、人員数、書類作成などの項目を列挙するだけに留まらず、左記項目の具体的内容に関する記載に加え、検査前・中・後のプロセスや体制、検査記録の内容や保管条件、検査の質の評価体制、アクシデントが起きた際のマネジメント、委託機関からの問い合わせや苦情等への対応等々、多くのカテゴリー毎に具体的に細かく記載されている。施設の定期審査等はこれらの規定に基づいて実施される。

以上の様に、我が国の医療等で実施される遺伝学的検査を含む検体検査の質保証のための法整備は、一例として挙げた米国に比しても極めて不十分と言わざるを得ないのが現状である。殊に、解析担当者の適正性評価や技能審査などの規定を定めた法令は我が国には無い。現在、医政局において医療機関や

衛生検査所で実施される遺伝学的検査を含めた検体検査の精度の確保に関する制度改正が進められている所であり、今後の成果に期待がかかる。

次に「臨床的妥当性」だが、端的に述べれば、当該検査により一定以上の信頼度を以て診断が出来る、または結果を得て一定以上の信頼度を以て解釈がなり立つ、という事に相当する。その次の「臨床的有用性」は、検査によって得られた結果や診断に基づいて治療法や予防法その他、何らかの対応策が提供出来るという事に相当する。原則的に、医療分野においてはこれらが満たされた検査が提供される。

3. 非医療における遺伝学的検査

企業等が病院を介さず、一般市民に有償で遺伝学的検査を提供する、いわゆる「DTC遺伝子検査ビジネス⁷」が勃興してきた。DTCとは、“direct to consumer”、つまり消費者に医療機関を介さず直接販売する、という意味である。この業態は医療や研究の枠ではなく市場経済の範疇で取り扱われる「営利事業」として、民間企業が遺伝子関連商品を“販売”するビジネスという形で市場を拡大しつつある。

現在、国内で最も普及している体質遺伝学的検査ビジネス、いわゆる「体質遺伝子検査」の代表的商品に「肥満遺伝子検査」がある。3～4種類の遺伝子の各1箇所程度のSNPを調べ、その遺伝型を以て「肥満遺伝子型」なる類型を行い、各型が肥満のなりやすさや身体の部位別の脂肪のつき方と関連していると謳い、さらに各型に合わせた食事や運動など生活指導の文書を検査結果とともに顧客に郵送したり、サプリメントやレトルト食品などを追加販売したり、中には、スポーツクラブで「遺伝子型に合わせた」と謳うダイエットプログラムや、エステティックサロンで同様のエステコースをはじめとした様々な有償サービスを提供する業者も散見される。

その他の「体質遺伝子検査」として、疾病易罹患性を調べる「遺伝子検査」商品がある。糖尿病、高血圧、心筋梗塞、脳梗塞、がん、骨粗鬆症、アルツハイマー病、アレルギー、膠原病などへの易罹患性を調べるというものである。ただ、これら疾患名のついた検

⁷ DTCはdirect to consumersの略で、医療を介さず直接消費者に販売提供される、という意味。遺伝子検査の表記は、正しくは遺伝学的検査であるが、ビジネスの場合、この通称が一般に普及しているため本稿では“ ”を用いて記載している。

査については、医療の範疇であり、法解釈上医師のみが行い得る医行為としての“診断”につながり得るという解釈から、診療所などの医療機関（医師）を介して販売をする業者も急増しつつあるが、一方で、健康な一般市民を対象とする予測検査はあくまで健康維持・増進目的の検査であり、医療上の検査にはあたらないとして、直接販売している業者も多数認められる。後者の例として、最近ではIT関連企業がこの分野に乗り出し、多数の遺伝子を「チェック」し「病気の発症リスクや体質を判定」するネット販売を展開するようになり話題となっている。疾患以外にも毛髪の性状（カール）、禿頭、目の色、身長、アルコール代謝等といった身体的特徴や体質を謳う検査商品についても販売されるようになっている。

こうした「遺伝子検査」キットは、綿棒で頬の内側をこすったり、唾液を貯めたり、爪を切ったり、毛髪を抜くなどして会社に返送する。これらに共通して言えることは、採血などのように痛みを伴い医師や看護師、臨床検査技師等の医療職者のみに許可される侵襲的医行為を避け、顧客が一人で安全かつ苦痛なく容易に検体採取できる手法を採用しているという点である。

業者は顧客に対し「病院へ行く必要もなく、誰にも知られず、安心・安全、簡単・迅速に自分の調べたい検査が受けられる」というメリットを前面に押し出してテレビや新聞・雑誌などのメディアやインターネット等で広告を打っているが、一方で薬局や百貨店の健康商品売り場など店頭でも販売している。また最近では、これら検査商品と同様の検査を、既述のとおり一部診療所などの医療機関（内科、美容外科、歯科など）を介して販売されるようになっている。

それら以外にも人間の才能が分かるという「遺伝子検査」を商品として販売する業者も出現している。記憶力や知能、運動能力、音楽や絵画の才能などを調べるというものである。主に子どもを持つ親をターゲットに販売戦略を展開している。また、父子関係などの親子鑑定をはじめとしたDNA血縁鑑定や、さらには検査対象となる人物からのインフォームド・コンセントを取得することなく実施される毛髪・体毛、月経血が浸透し乾燥した生理用ナプキン、精液が付着して乾燥したティシュペーパーやタバコ

の吸い殻、歯ブラシ等を用いたDNA鑑定を扱うビジネスが出現している。これらの詳細は、そこに潜む背景的課題も含め、各個研究4に譲る。

以上に掲げた非医療分野における遺伝学的検査を、まずは「分析的妥当性」の視点から検討してみる。前段で述べた医療においてと同様に、我が国には評価・審査・認証・施設免許制度等の質保証に関する国内法が存在しないために、検査会社で実際に質保証が担保されているかについて外部から客観的に把握する術は、既述の海外の認証制度を受けている場合を除いては極めて困難という事になる。

次に、検査の結果解釈の科学的根拠と信頼性については、検査の種類が多様なため一概に言えるものではないが、上記「体質遺伝子検査」の対象の多くは環境因子をも含む多因子による表現型であり、疾患や易罹患性を含む多くの表現型の遺伝的背景としては、ゲノム中に広く存在する膨大な数のSNPsをはじめとする多型の総和により醸成されていると考えられている。これらを一定以上の信頼水準の精度で結果を導き出せるとすれば、それは大規模ゲノムコホート研究の成果を待たねばならない。この部分の詳細については、各個研究1にその詳細が述べられているのでそちらを参照いただきたい。当研究班が委託調査として行った「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」（以後、実態調査と略す）によれば、現在、国内の「DTC遺伝子検査」企業が提供している検査商品は、GWASより得られた成果から、表現型毎に有意差の大きいSNPsを文献情報等を元に選定し、その解析結果を以て体質判定を行っているものが多かった。一方、諸外国、例えば米国ではFDAが、この手法では業者ごとに独自に選択する多型の箇所、選択数、統計解析方法等により、同じ表現型にも関わらず生み出される予測評価結果が業者ごとにばらつきの大きい点に疑問を呈したことで、その様な信頼度の低いものを検査ビジネスと称して提供するにも関わらず、遺伝カウンセリングなどのface to faceでしっかり顧客の疑問や混乱に対応出来る提供体制を整えている業者はほとんど居なかった点等を指摘したことで、業者の撤退が相次ぎ、現在ではこの類の検査商品を販売する業者は皆無になった。この辺りの経緯については、各個研究2に詳述されている。検査結

果に基づいて提供されるサービスについては、結果自体が科学的根拠の面で信頼性に欠けているため、その結果に基づく各遺伝型に合わせた予防、健康増進に関する商品・サービスの信頼性についても疑念が残ることになる。加えて、遺伝型に合わせて作られたというサプリメントやレトルト食品、運動プログラム、食事プログラム、エステ等も多数販売されているが、これらが各遺伝型との間に医学・統計学的研究を経て明らかな有意性が認められたという医学論文等の報告は無い。米国では既に10年以上前に会計検査院による報告、通称GAO報告で、肺癌の易罹患性を調べるという「DTC 遺伝子検査」商品を取り上げて調査を実施、結果的に検査結果など関係なく禁煙指導を行っていた実態を明らかにし、遺伝学的検査を行わなくても同じ生活指導となっていた検査商品の無効性に対して悪質なビジネスであると警鐘を鳴らした。米国や欧州では科学的根拠の面で問題が大きいということで販売されなくなっている「DTC 遺伝子検査」が、日本では何の規制もなく販売されているという実情がある。

「遺伝子検査ビジネス」に関する実態やそれに関わる諸問題については欧米を中心に調査、報告されている。こうした報告文献を集めて分析したCovoloら(2015)⁸によると、「遺伝子検査ビジネス」の諸問題を次のように述べている。「遺伝子検査ビジネス」に対する一般市民の認知度は高くないこと、検査結果による健康のための行動変容はみられなかったこと、また、受けた検査の結果を誤解する恐れから、医師に相談したケースが報告されていることである。そういった状況のなかで、遺伝の専門家の意見としては、予測的検査を遺伝カウンセリングなしに提供してはならないとの意見が多く、特に検査実施の際の精神的ストレス、結果に対する誤解の恐れ、保険に入れない等を懸念していた。また、企業のHP調査により、企業の多くは消費者に検査の手法、限界点、起こり得る不利益に関する情報を公開していないことが浮き彫りになった。検査の臨床的有用性については、予測的価値は低く、臨床的妥当性と臨床

的有用性については、研究段階であると述べている。

また、サービス企業は、検査を受けることによって、検査結果を知ることで自分のライフスタイルを変えるきっかけになり得ると謳っているが、果たしてこうした「遺伝子検査ビジネス」に本当にメリットがあるのか懸念が残る。

Hollands⁹らの報告概要(2016)研究では、多因子疾患のリスクを評価する遺伝子関連検査を受けることによって生活改善などの行動変容があったかを調査した18編の論文を選定し、記載されたデータを分析した。具体的には、18歳以上の集団に遺伝子関連検査の結果に基づく疾患リスクを告げられた群と告げられていない群を比較し、疾患リスクを軽減するための行動変容があったかを検討した。その結果、調べた行動変化と告知した遺伝的リスクである①禁煙(食道癌など)、②ビタミン剤の服薬(アルツハイマー病)、③アルコール摂取の減量(がん、心血管疾患など)、④日焼け予防(悪性黒色腫)、⑤ダイエット(2型糖尿病、肥満、家族性高コレステロール血症など)、⑥運動(2型糖尿病、肥満、家族性高コレステロール血症など)、⑦健診やサポートプログラムへの参加(2型糖尿病、大腸癌)について、いずれの場合の遺伝子関連検査に基づく遺伝的リスクを告げても行動変容につながる根拠や行動への動機付けが認められず、行動の改善は進まなかったと結論づけている。

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

2016年10月19日にゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォースにより公表された「ゲノム医療等の実現・発展のための具体的方策について」(TF意見とりまとめ)では、消費者向け「遺伝子検査ビジネス」について、「①分析的妥当性の確保、②科学的根拠の確保、③遺伝カウンセリングへのアクセスの確保、に関する実効性のある取組を行う必要がある」としている。また、プライバシー保護の観点を含めたデータ保存管理における安全性確保、

⁸ Covolo L, et al. Internet-Based Direct-to-Consumer Genetic Testing: A Systematic Review. J Med Internet Res. 2015 Dec 14;17(12):e279.

⁹ Hollands G, et al. The impact of communicating genetic risks of disease on risk-reducing health behaviour: systematic review with meta-analysis. BMJ. 2016 Mar 15;352:i1102

日本人ゲノムデータの海外流出への懸念、医療機関を通じて実施される場合への留意等についても考慮すべきであるとしている。

本稿では、委託調査として行った「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」(実態調査)により明らかとなった課題について述べる。

(1) 実態調査の概要

実態調査では、まず「遺伝子検査ビジネス」を下記のように定義した。

- i. 消費者・患者から遺伝子検査のための検体を受領し、そこに含まれるDNAの塩基配列および／またはRNAの発現量等を分析し、消費者・患者にその検査結果またはその検査結果の解釈を提供する、または／および、その情報に基づく物品またはサービスの提供を業として行うこと。
- ii. 上記 i の事業の一部分または関連した業務を担う事業

- ① 遺伝子検査のための広告・宣伝
- ② 遺伝子検査のための消費者・患者への窓口・検体採取具等の提供
- ③ 遺伝子検査のための検体の受付
- ④ 検体分析
- ⑤ データ解析・解釈
- ⑥ 消費者・患者へのデータ解析・解釈の結果の報告
- ⑦ 遺伝子検査結果に基づく物品・サービスの提供
- ⑧ 遺伝子検査検体、検査結果の保管

つぎに、我が国のDTC等の遺伝子関連検査を遂行している事業者及び医療機関をWeb情報等により、可能な限り網羅的に収集し、これらの国内事業者及び医療機関を対象とするアンケート調査を行った(調査委託先：三菱化学テクノリサーチ、調査期間は2016年11月18日～2017年1月6日)。

(2) 実態調査の対象と回答率

1) DTC 遺伝子関連検査を実施している事業者

我が国のDTC遺伝子関連検査を実施している事業者をwebで検索したところ、697機関存在することがわかった。その内訳は日本衛生検査所協会加盟の衛生検査所 74機関、日本衛生検査所協会非加盟

の衛生検査所 288機関、非衛生検査所 335機関であった。

これらの事業者に調査への協力を依頼し、290機関(日本衛生検査所協会加盟の衛生検査所 40機関、日本衛生検査所協会非加盟の衛生検査所 179機関、非衛生検査所 71機関)から回答を得た(回答率41.6%)。回答した機関の内、「遺伝子検査ビジネス」を実施していると回答したのは73機関(日本衛生検査所協会加盟の衛生検査所 8機関、日本衛生検査所協会非加盟の衛生検査所 24機関、非衛生検査所 41機関)であり、過去に実施していたと回答したのは、23機関(日本衛生検査所協会加盟の衛生検査所 2機関、日本衛生検査所協会非加盟の衛生検査所 2機関、非衛生検査所 19機関)であった。

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

上記697機関のHPに掲載されている提携医療機関は、1,967機関あり、これらの医療機関に調査への協力を依頼し、回答数は512件(回答率 26.0%)であった。

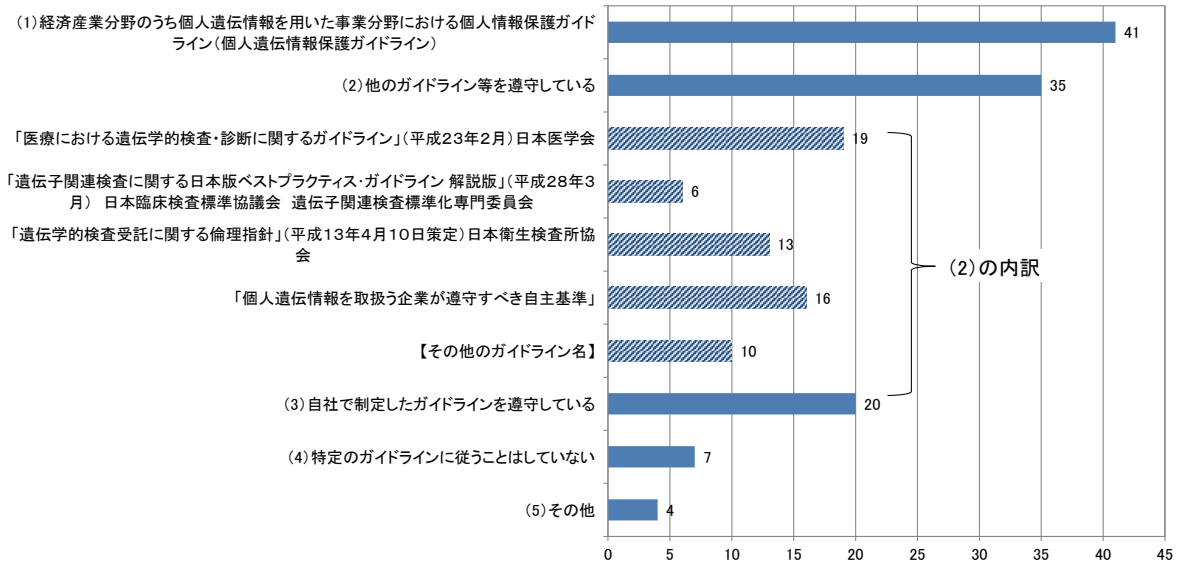
(3) TF 意見とりまとめで指摘された留意点についての実態調査結果

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

TF意見とりまとめには以下の記載がある。

「一般的な法制による規制のほか、経済産業省による、検査の精度管理や根拠論文の選択基準等の内容を含む「遺伝子検査ビジネス」実施事業者を対象としたガイドライン(「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」(2004年12月)、「遺伝子検査ビジネス実施事業者の遵守事項」(2013年2月))を公表する取組や、遺伝子検査ビジネス実施事業者等を会員とする特定非営利活動法人個人遺伝情報取扱協議会による、個人情報保護、精度管理、科学的根拠、情報提供の方法等に係る自主基準(「個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準」(2008年3月公表 2014年5月改訂)策定の取組もなされている。昨年10月には、当該協議会により、自主基準を踏まえた認証制度が立ち上げられ、本年5月に 認証の結果が発表

図表 6-1-16 遵守しているガイドライン (実態調査 p114)



された。」

今回、遺伝子検査ビジネスを実施していると回答した73機関のうち、「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」を遵守していると回答したのは、41機関のみであり、自社で制定したガイドラインを遵守していると回答したのが20機関、特定のガイドラインにしたがうことはしていないと回答したのが7機関あった。

TF意見とりまとめで記載されている特定非営利活動法人個人遺伝情報取扱協議会(CPIGI)に加盟している遺伝子検査ビジネスを行っている機関は、2016年12月現在、26機関のみであり、このうち今回の調査に回答したのは、16機関である。したがっ

て、今回、遺伝子検査ビジネスを実施していると回答した73機関のうち、CPIGIに加盟している機関の割合は、21.9%に過ぎない。またCPIGIに認定された8機関のうち2機関からは回答がなかった。

2) 分析的妥当性の確保

「検体分析を実施している組織(自社または委託先)において、どのガイドラインに従った分析を行っていますか?(複数回答可)」(実態調査p.294問26)の回答としては、73機関のうち22機関(30.1%)が「わからない」と回答した。

遺伝子関連検査の分析的妥当性について具体的に記載されているのは、「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」(日本臨

問 26. 検体分析を実施している組織(自社または委託先)において、どのガイドラインに従った分析を行っていますか?(複数回答可)

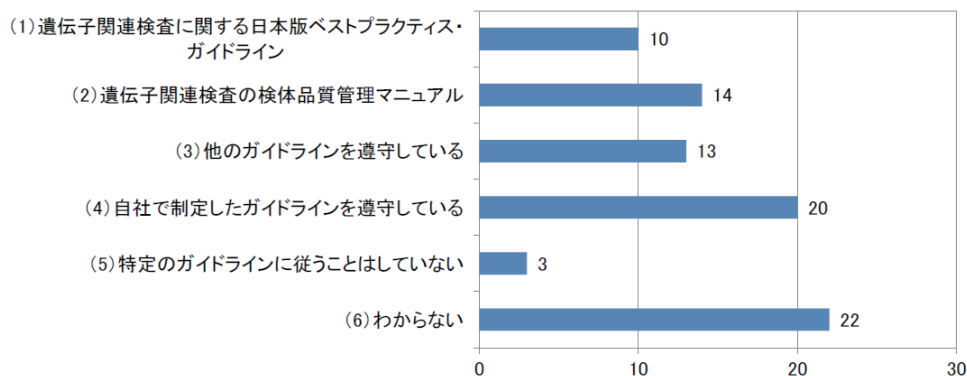
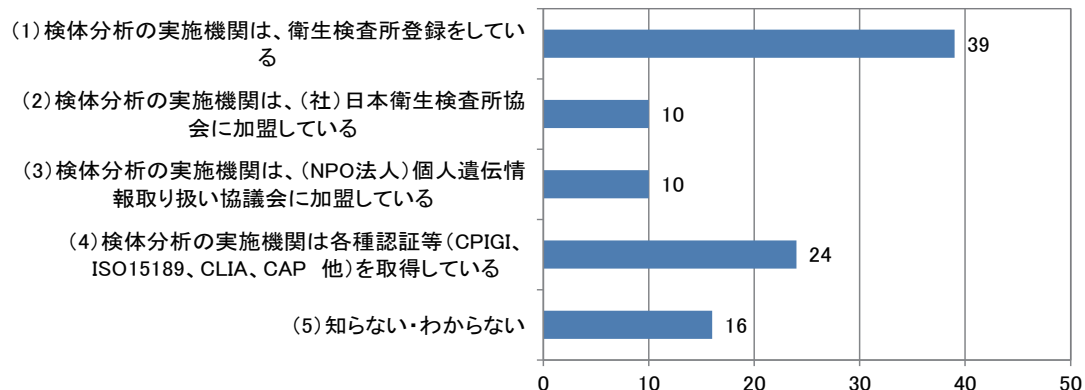


表 6-1-13 検体分析機関の登録状況



床検査標準協議会 遺伝子関連検査標準化専門委員会)であるが、これを遵守していると回答したのは、73機関のうち10機関(13.7%)のみであった。

検体分析機関がどのような登録を行っているか、どのような認証を得ているか尋ねたところ、73機関のうち16機関(21.9%)は、「知らない、わからない」と回答した。

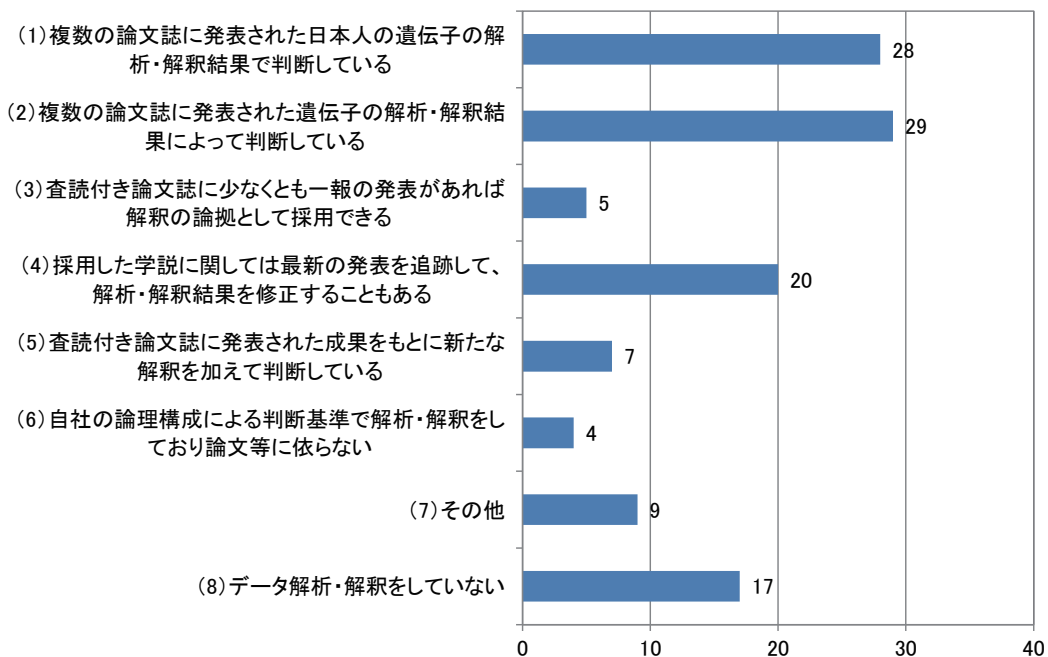
3) 科学的妥当性の確保

「貴社は検体分析の結果のデータ解析・解釈に際しての判断基準はどのようにしていますか？(複数回答可)」(実態調査 p.295 問28)の回答結果は次の通りである。

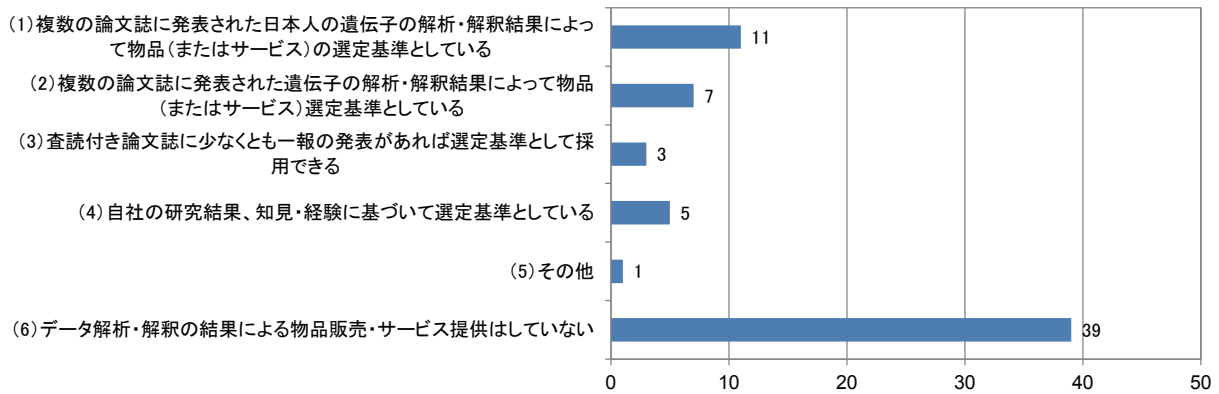
複数の論文誌に発表された日本人の遺伝子解析解釈結果で判断していると答えたのは、28機関であり、日本人には限らない複数の論文により判断しているのが29機関、解析・解釈結果を修正したり、新たな解釈を加えて判断している機関も併せて27機関あった。

「貴社は消費者・患者へ物品の販売やサービスの提供をするに際し、その物品またはサービスをどのような基準によって選定していますか？(複数回答可)」(実態調査 p.300 問36)には、5機関が、自社の研究結果、知見、経験に基づいて選定基準していると回答した。

問28. 貴社は検体分析の結果のデータ解析・解釈に際しての判断基準はどのようにしていますか？(複数回答可)



問36. 貴社は消費者・患者へ物品の販売やサービスの提供をするに際し、その物品またはサービスをどのような基準によって選定していますか？（複数回答可）



4) 遺伝カウンセリングへのアクセスの確保

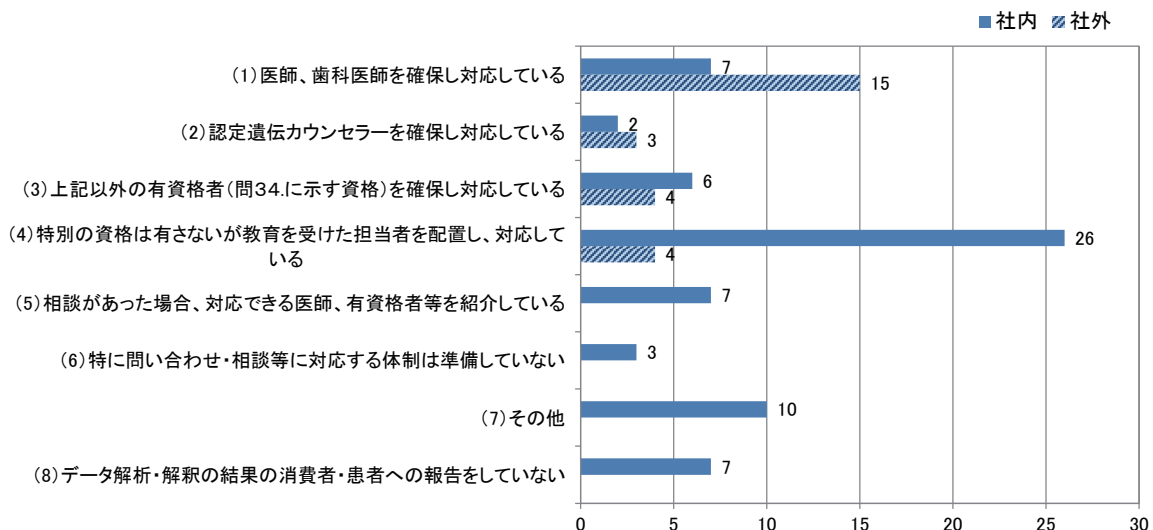
検査前のインフォームド・コンセントについては、「書面を消費者・患者に郵送またはメールで送信して、署名・返却して貰うことで取得する」、あるいは「消費者・患者がネット上でインフォームド・コンセントの文面を読んで、同意のシグナルを貰うことでコンセント取得とする」など対面すること無しにインフォームド・コンセントを取得していると回答したのが27機関あった(実態調査p.290 問19)。この中には大手事業者が複数含まれていた。

解析結果を伝える方法としては、メール・郵便・宅配を利用またはネット上のアドレス連絡という、非対面方式で一方向的に結果を伝える手段を採用して

いるのが34機関あった(実態調査p.297 問32)。日衛協加盟登録衛生検査所は100%の事業者が対面式のみで検査結果を伝達しているが、日衛協非加盟登録衛生検査所では、専門家等による対面式を採用するところもあるが、非対面式の方式を併用しているところもあるため、対面式のみで結果を伝達するのは47%であった。一方、非登録衛生検査所では対面式のみで伝達方法を採用しているのは12%で、44%は非対面式のみでの伝達であった。

データ解析・解釈結果について問い合わせ・相談には、特別の資格を有していない担当者が対応する機関が最も多かった(実態調査p.298 問33)。

問33. 消費者・患者からデータ解析・解釈結果について問い合わせ・相談などがあつた場合にはどのように対応していますか？社内または社外での対応に分けてお答えください。(複数回答可)



なお、日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」には、遺伝カウンセリング担当者を養成するものとして、医師を対象とした「臨床遺伝専門医制度」と非医師を対象とした「認定遺伝カウンセラー制度」が紹介されている。認定遺伝カウンセラーは専門の修士課程を修了して初めて受験資格が得られるものであるが、現在、遺伝子検査ビジネスに関係するものとして、表1に示すよ

うに、1日または数日の受講で得られる様々な民間資格が存在する。

5) 医療機関における遺伝子検査ビジネス

DTC遺伝子関連検査を実施している事業者697機関のHPに掲載されている提携医療機関は、1,967機関あり、必ずしも医療機関で行わなくてもできる検査(唾液、頬粘膜などを試料とするもの)でも、医

表1. 遺伝子検査ビジネスに係る民間資格

資格名	認定団体・関連団体	認定基準	費用
ゲノムキャスター	臨床ゲノム医療学会	ゲノムドクター&キャスターセミナー内で行われる試験に合格した者。ゲノムドクターズクラブに登録。	不明
DNA アドバイザー (認定 DNA アドバイザー) * HP 上では遺伝子検査アドバイザー	日本 DNA アドバイザー協会・監修 日本遺伝子検査協会・認定	3時間の講習受講(簡易テスト含む)、合格後認定証発行	受講費用:10,800円
シニア DNA アドバイザー		【受講資格】DNA アドバイザーテキストでの自宅学習後、2時間の講座を受講、試験にて修了。筆記試験、実技試験を経て資格取得。1年有効。	講座受講料:157,500円 認定料:10,500円
マスター DNA アドバイザー		不明	不明
遺伝子カウンセラー	国際和合医療学会	WEB 通信講座受講(5時間)後、修了試験(WEB)。合格し、学会入会で資格認定書の発行。	受講費:54,000円 資格認定料10,000円 学会入会費10,000円
遺伝子アドバイザー	国際ホリスティックセラピー協会(IHTA) YMC メディカルトレーナーズスクールで講座開講	①ダイエット遺伝子 ②エクササイズ遺伝子 ③アルコール・葉酸遺伝子 ※①～③全て受講で認定証発行	①～③各講座の受講料金(検査キット含む) 受験料:5,000円 IHTA 登録料:10,000円
DNA ヘルスケアコーチ	(株) St Flair	詳細不明 (DNA ヘルスケアコーチアカデミーにて「DNA 栄養学」「購買心理学」)	不明
DNA ビューティーアドバイザー	(株) DiNA	不明	不明
DNA 検査パートナー	(株) アール・ワークス	セミナー(基本編、実践編①～⑦、応用編)を受講、5名以上にカウンセリングを行うことで認定試験の受験資格。筆記試験・実技試験に合格。1年更新制。	筆記試験受験料:8,000円 実技試験受験料:15,000円 認定事務手数料:10,000円
DNA トレーニング指導者/DNA トレーナー		2日間講習(12時間)	入学金 ¥35,000 講習費 ¥189,000 試験/認定証発行 ¥5,800
遺伝子ライフコーディネーター		不明	不明
DNA 栄養学カウンセラー	日本心理美容カウンセリングアカデミー	St.Flair DNA 栄養学カウンセラー講座 11:00～16:00(12:00～17:00)	受講料:88,000円 *加えて認定証・教材・DNA 解析キット50,000円
遺伝子検査主任者	一般社団法人 Bio Trust	遺伝子検査主任者認定講習(3時間)	受験費用:62,100円 ※体質検査費用を含む
ジーンアドバイザー/肥満遺伝子コース	国際抗老化再生医療学会	肥満遺伝子認定取得セミナー(1日)受講、実際に検査を受け、簡易テスト合格で認定証発行	19800円 ※肥満遺伝子検査の体験費用を含む
セルフコードトレーナー	日本セルフコードコンディショニング機構	【受講資格】20歳以上、トレーナー実務経験3年以上または、大学体育学部、スポーツ専門学校卒業者(卒業見込含む)、または機構推薦者	不明
セルフコードコンディショナー		【受講資格】18歳以上、ヨガインストラクター、スポーツインストラクター、柔道整復師、看護師、理学療法士、健康運動指導士、鍼灸師など体の調整に関する仕事の従事者、または当機構推薦者	不明
ウェルビーイングDNAフードクラス		【受講資格】18歳以上	不明
遺伝子教育アドバイザー	(株) ショウイン * GIQ 子ども能力遺伝子検査	不明	不明
DNA ヘルスコンサルタント	不明	不明	不明

資料2 アンケート送付医療機関

主な遺伝子関連検査事業者の提携している医療機関数

遺伝子関連検査事業者	提携医療機関数
サインポスト	136
ジェネシスヘルスケア	45
ジーンサイエンス	175
G&Gサイエンス(新規登録停止)	192
ゲノムドクターズクラブ、ゲノムコンシェルジュ	83
キュービクス	387
ミルテル	96
G-TAC	527
病院ナビ(遺伝子ドック)	222
現在公開していない医療機関情報	
日本ジェノミクス(廃業)	60
セラノスティック研究所(サービス停止)	26
メディビック(現在 提携機関公開無し)	7
ディーエヌエーバンクリテイル(現在 提携医療機関公開無し)	11

提携医療機関数は、2016年11月現在(現在公開していない事業者を除く)

療機関を販売窓口としているケースや、DTC 遺伝子検査事業者自身が医療機関を保有するケースもある。また、人間ドックの健診検索サイトとの提携により受検者が人間ドック受診で特典が受けられるようにするなど医療との連携を図るものもある。さらに、医師専用の情報提供サイトが医療機関向けの複数の遺伝子関連検査を行う企業を紹介しており、非常に多くの提携医療機関(2016年12月現在で527機関)を公表している。

医療機関からの回答数は512件(回答率 26.0%)であった。遺伝子関連検査を現在実施中と回答した210件のうち、15機関が、インフォームド・コンセントを「特に行っていない」と回答した。また、1機関が「わからない」と答えた。インフォームド・コンセントを「特に行っていない」のは、検診センター・人間ドックが2機関、診療所が10機関、病院が2機関、歯科医院が1機関であり、「わからない」と回答したのは病院であった。遺伝子関連検査を現在実施中と回答した210件のうち、6機関が、「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」と回答した(実態調査 p.165)。

5. 各個研究の総括

(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

医療を介さない遺伝子検査ビジネスにおいては、ほとんどの場合、SNPチップの実験結果をもとに顧客の健康に関するリスク判定を行っている。こうした手法の科学的正当性について検討を行い、以下の点を明らかにした。

- 遺伝的関連解析には特有のバイアスがあり、リスク予測の精度が悪化する。
- これまでに明らかにされているSNPによる多因子疾患のリスク効果は相加的効果モデルに基づいており、SNPの組み合わせなど非相加的効果の影響については十分考察されていない。
- 異なる人口集団の論文データを混合して構築したリスク予測モデルの精度について、信頼できる科学的考察は存在しない。
- SNPアレイでは、多因子疾患の発症に関与する欠失や挿入、構造多型や低頻度バリエーションなどは含まれないか、含まれていてもタイピングの正確性が低い。
- 現在までに得られている既知のSNPによる知見では、表現型のばらつきの一部しか説明できない。
- 多因子遺伝形質に大きく影響する環境因子は定量評価が極めて困難である。
- GWASの有意なSNPを選択し、その論文データを用いてモデルを構築した場合、リスクの過大評価を生じうる。
- 発症リスクを正確に定量するために不可欠な、精

密な前向きコホートによる発症リスクの評価研究はまだ始まったばかりで、データの蓄積がない。

上記のような現状に鑑み、「遺伝子検査ビジネス」で提供される多因子疾患の罹患リスクに関する検査の科学的正当性に関し、以下のように評価する。

- GWASによる疾患リスク判定においては、さまざまなバイアスによって精度が低下することが知られているが、現在「遺伝子検査ビジネス」として販売されているサービスではこうしたバイアスに対する対応がなされていない可能性が高い。
- 日本で販売されている「遺伝子検査ビジネス」においては、根拠となるデータとして欧州系民族集団を対象とした研究に依拠しているものが多いと考えられるが、異なる遺伝的集団のデータをもとにした解釈は、誤った結論を導く可能性がある。
- 我が国で「遺伝子検査ビジネス」を展開している数多くの企業のうち、1社は遺伝情報からリスクを判定するプロセスを公開していた。検査の内容についての客観的評価を可能にする点でこの企業の誠意を評価したい。
- 一方、他の企業においては、判定の根拠も明らかにされていないため、その正当性を客観的に評価することができない。
- GWASの解析に基づく多因子疾患のリスク判定において許容できる予測性能を得るためには十分な被検者数のデータの集積が必要であるが、現在までに実施された研究はその水準に合致する検体数による解析は行っていない。こうした予測性能が不十分なリスク判定が、民間の遺伝子検査サービスとして規制なく販売されているのが現状である。例として、2型糖尿病や冠動脈疾患のリスク予想には100万人以上のGWASが必要とされているが、これらの疾患について、これまで最大のGWASの人数は20万人に満たない。
- 根拠となる科学論文が存在しない、あるいは極めて不十分と考えられる検査が販売されている。
- 「遺伝子検査ビジネス」によって提供される解析結果とそのリスク判定について、一般市民がその科学的妥当性や信頼度を判断するのは不可能である。
- 多因子形質にかかわる遺伝学的検査は、特に多因

子疾患に対するリスク判定とそれに基づく医療介入による有効な疾患発症予防が実現すれば、国民の健康の向上と医療コストの削減につながる事が期待されるが、現時点において、多因子疾患の発症予測についてはまだ研究すべき未解明の部分が多い。その克服には多数の検体の収集と適切な形での研究への活用が不可欠である。多因子疾患の適切なリスク効果を推定するモデルを構築することが必要であり、そのためには国家をあげての研究の推進が不可欠である。

多因子遺伝形質の「遺伝子検査ビジネス」の信頼性を担保するためには、検査会社は最低限、以下の情報を公開する必要がある。

- ① リスク計算の具体的な手法
- ② 論文選定の具体的な手法
- ③ 使用したリスク数値の由来（遺伝的集団、解析手法、バイアス補正処理の方法など）
- ④ リスクモデルの妥当性評価の手法を行ったか（独立した前向きゲノムコホートによるリスクモデルの評価、陽性的中率など）

限界があるとはいえ、現在のリスク判定においても相当のレベルで相対的リスク評価が可能な疾患もあり、「遺伝子検査ビジネス」において提供されるリスク判定が短絡的に否定されなければならないものともいえない。本研究班は現時点での科学的正当性の限界を根拠に「遺伝子検査ビジネス」の展開に強力な制限を設けるよりは、利害関係の生じない第三者機関による科学的な認証をもとに、消費者がその質を評価できる条件を整備することが適切と考える。

(2) 各研究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

1990年代から出現した直接消費者に提供する「DTC 遺伝子検査ビジネス」は種々の問題を生じるようになり、先進諸国においてその対処が検討されてきた。今回、2010年1月～2017年3月までを調査対象とし、当該ビジネスの適正運用に必要な検討事項の抽出を目的に、国外の状況について調査を行った。調査の結果、欧米では、検査技術の発展に対応するためには既存の規制枠組みでは限界があり、新

たな規制対応への取り組みが明らかになった。それぞれの取組みの中で、遺伝子関連検査で用いられる機器が法律上で医療機器・IVDとして該当するものに対して、リスクに応じた科学的妥当性等の評価や、検査結果に関する情報提供のあり方など、適切な実施を確保しようとする動きが明らかになった。この動きを「DTC 遺伝子検査ビジネス」についても適用するような制度が構築されていた。

米国では、FDAの承認を得ていない遺伝子関連検査システムをDTCとして提供する企業が増加したことにより、FDAは2010年から疾病予防等を目的とした疾患リスクを提供するDTC 遺伝子検査の規制に乗り出すことを発表し、企業に対して、検査の分析的妥当性及び臨床的妥当性を示す根拠を提出するよう求めた。特に、23andMe社が提供していた、がん関連リスクと薬物応答性の遺伝的リスクを調べる「DTC 遺伝子検査」に事実上の中止命令を発した際に、FDAは得られた不正確な結果により、「本来のリスクが見落とされる可能性がある」、「疾患、死亡などの重大な事態につながる恐れがある」、「公衆衛生に影響を及ぼす」と指摘した。

欧州では、現行のIVD指令について、実際の法規制が加盟国間で統一されていないことや、遺伝子関連検査の適用範囲を明確に示していないこと、上市前審査が不十分であることが欧州委員会やアカデミアで指摘され、時代にそぐわなくなった同指令を廃止し、「規則」に格上げして施行する準備が進められてきた。最終採択に向けて審議されているIVD規則案では、病状や疾患の素因情報、治療に対する反応予測、治療の決定等の情報提供を目的として用いられるIVDを規制範囲にしていた。それらに該当する遺伝子関連検査システムについては、医療とビジネス(DTC)の区別なく、規制されることとなる。また、今回の調査で注目すべきは、欧州のIVD規則案で遺伝カウンセリング、インフォームド・コンセント等、遺伝子関連検査の情報提供のあり方について記載されたことである。加盟国は、特に治療法が確立されていない疾病及び疾患の遺伝的素因情報を提供する遺伝子関連検査を用いる場合、実質的に遺伝の専門家の関与が求められる。IVD規則案が採択されると、各加盟国に直接的な効力を有するため、現在、「DTC 遺伝子検査」が専門家の介在なしに提供可能

であるEU加盟国においても、今後は、欧州領域での統一された法規制が可能になる。

上記で示した様に、法的根拠に基づいた米国FDAの取組みや欧州のIVD規則案が成立の見通しが立ったことにより、諸外国のみならず日本へも影響を及ぼすことは必定であり、この影響は、「DTC 遺伝子検査ビジネス」だけに留まるわけではないといえる。さらに、欧米では、アカデミアが規制の強化を求める見解を発表し、国や地域レベルでの規制や検討が進められていることも明らかになった。欧米の「遺伝子検査ビジネス」に対する取組みを参考にしながら、我が国でも、国民の健康が損なわれることのないよう、アカデミアや保健行政機関が、その評価・規制対応を行う体制を構築する必要がある。

(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

生殖医療や周産期医療において、遺伝子関連検査は様々な倫理的な課題を持つがゆえに、各種ガイドラインにより professional autonomy に基づく規制がなされている。一方で、遺伝子関連検査を商業的に行うことも可能であり、現在のところ法的な規制が無いことから、無制限に市場化する懸念がある。そこで今回、出生前診断及び着床前診断について、インターネット上の情報を収集し、検査の市場化について調査を行い、学会指針との整合性及び法規制の是非について検討した。調査の結果、出生前診断、着床前診断に対する市場化については、海外での着床前診断や代理母、配偶子提供の斡旋など、すなわち医療ツーリズムの代理店として活動する企業が関与している事が明らかになった。また、わずかではあるが、営利目的を前面においた医療機関の存在していることや、日本医学会のガイドラインや日本産科婦人科学会の見解が遵守されていない診療が行われていることが明らかになった。さらに、「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査」においては、学会による規制にとどまらず、厚生労働省からの通知を無視して行われている医療機関が存在していた。現状調査の結果、生殖に関する医療技術についても市場化の素地が形成され、professional autonomy に基づく生殖医療及び周産期医療のガバナンス体制

は限界を迎えている。さらに、受精卵を対象としたゲノム編集や、多種類の遺伝子パネルで保因者状態をDTCで検査する expanded carrier screening (拡大保因者スクリーニング検査) など、生殖に関する遺伝医療では、新たな課題が生じている。今後、遺伝カウンセリングによる正確な情報提供や支援を確実に提供できる周産期医療体制の構築に向けた適切な法的整備が必要であり、その際には ELSI への配慮が肝要と考える。

(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

法的に親子を規定する民法は、遺伝学的親子関係が証明できることを前提としておらず、その限界の中で親子を規定してきた。しかし現在では、誰もが自由に DNA 親子鑑定結果を手に入れることができ、また親子関係は、生殖補助医療技術の進展により、さらに複雑化している。これら親子関係を取り巻く環境の変化に対し、我が国における遺伝学的親子関係と法的親子関係に対する判断は定まっておらず、裁判の場において親子の判断が覆るなど、親子関係の安定や子の身分確保に課題を生じていることが確認された。さらに、胎児を対象とした出生前 DNA 親子鑑定が民間事業として広がっているなど、倫理的・法的・社会的課題も深刻である。DNA 親子鑑定や生殖補助医療などの技術の運用方法や、科学的に示される事実の扱いについて一定の見解を定めるなどの対応が、社会的議論と並行して推進される必要がある。

以上、実態調査、各個研究を通して遺伝子関連検査とその周辺にまつわる様々な課題が見えてきたが、それらに対する解決の方途について考察を加える。

6. 考察並びに提言

(1) 遺伝子関連検査の質の確保

TF 意見とりまとめに、「遺伝子関連検査の品質・精度を確保するためには、遺伝子関連検査に特化した日本版ベストプラクティス・ガイドライン等、諸外国と同様の水準を満たすことが必要であり、厚生労働省においては関係者の意見等を踏まえつつ、

法令上の措置を含め具体的な方策等を検討・策定していく必要がある」(p.11) との記載があり、遺伝子関連検査の質を法的に担保するため、医療法及び臨床検査技師法の改正案が国会に提出されている。こうした取り組みにより、医療として実施される遺伝子関連検査については、医療機関内で行われる検査及び機関外(衛生検査所)で行われる検査も法的にその質が担保されることとなるが、「DTC 遺伝子検査ビジネス」として行われる遺伝子関連検査がその範疇には含まれないとする明確な根拠はない。

今般、本研究班においては、TF 意見とりまとめにおける「遺伝子検査ビジネス」では、「遺伝型(グループ)ごとの確率情報を提供するサービスではあるが、疾患リスク等の情報提供は利用者の健康や生命への影響が完全には否定できないこと」、「質の確保のあり方については、事業者の自主的な取組を促進すると同時に、ビジネスの動向や海外の状況、利用者を含めた国民の意向等を把握しつつ、学術団体・有識者等の参画を得て、厚生労働省も関わった上で、分析的妥当性の確保、科学的根拠の確保、遺伝カウンセリングへのアクセスの確保に関する実効性のある取組を行う必要がある。」との記載に基づき実態調査を行ったが、「DTC 遺伝子検査ビジネス」を行う事業者の現時点での対応は極めて不十分であることが明らかになった。

まず、「DTC 遺伝子検査ビジネス」について TF において、医師法の解釈の観点から検討が行われたが、厚生労働省から明確な考え方は示されておらず、具体的なレポートの内容などビジネスの類型に応じて、医行為への該当可否について文書を発出し、事業者や消費者に対して、個人の疾患リスクを調べるものではないことを周知すべきである。

また、明確には医行為に該当するとはいえないものであっても、生活習慣病等の疾患リスクを伝えるサービスは、生涯変化せず、血縁者にも影響を与える生殖細胞系列の遺伝情報を扱うものであること、また、国民の健康増進に影響を及ぼし得るものであることから、厚生労働省は、以下に示す観点からその質を確保する取り組みを進める必要がある。また、その際、社会の実状に照らして、法的対応を除外することなく、必要な取り組みを行うべきである。

1) 分析的妥当性の確保

米国や欧州を参考に遺伝子関連検査の分析的妥当性を確保するために、同検査提供機関全てに適用する我が国独自の枠組みの整備が必要である。その際、衛生検査所の再定義、有期更新免許制度、実地での施設立ち入り監査等について、新法制定ないしは医療法や臨床検査技師法改正等の選択肢の検討が必要である。その際、欧米で採用している制度も参考に、法的根拠に基づいて遺伝子関連検査の質保証を担保する仕組みを構築する必要がある。質保証には、①定期的なメンテナンス等により解析機器等の安定的精度保持等を実現するハード面の質保証、②解析運用プロトコルや検体取扱い規則等のソフト面での質保証、③解析担当者の技能維持(向上)や担当部署の責任者の資格要件等の人の質保証、少なくとも以上の3カテゴリーについて一定水準以上に保つ為に以下の点についての検討が求められる。

現在、臨床検査技師等に関する法律の中で検査施設である衛生検査所についての規定があり、その基本は都道府県知事への登録制度によっているが、医療機関からの検体を受託し、検査する衛生検査所だけでなく、国民の健康と安全を保護する目的から、ヒト検体を扱う検査施設全てについて上記①～③を含めた質保証を行う必要がある。また、医学・医療技術は日々進歩しており、技術の更新に対応するため、有期更新制の免許制度も考慮される必要がある。なお、免許の申請及び更新に当たっては、当局による書面及び実地での審査の実施も検討課題となる。所管は、国民の健康を守るという観点から、厚生労働省が単独で担う。

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

①検査結果の「解釈」及び、それを根拠に提供される医療やサービスの適正性について、国民の健康保護の観点から評価・審査、規制を一元的に行う法律に基づいた機関の設置の検討が必要である。

②膨大な数の因子が関与する多因子疾患や体質を扱う時代を迎え、我が国でも遺伝統計解析をはじめとする「確率」の理解が極めて重要になる。そのための遺伝統計学の専門家の養成が急務であり、上記機関にも同専門職の採用が必要となる。

3) 遺伝カウンセリングへのアクセスの確保

①遺伝学的検査が提供される際には、国民の健康・安全確保のためにも、併せて遺伝カウンセリングが提供される必要のある点に鑑み、その提供体制整備の為の施策の推進が求められる。

②遺伝子関連検査ビジネスの適正且つ安全な提供環境の整備に加え、がんゲノム医療のみならず、認知症社会の到来を踏まえ次期国民病の一つとなることが確実で遺伝的要因の高いアルツハイマー病対策等も含め、国内のゲノム医療提供体制の均霑化を目指す上で認定遺伝カウンセラー数の増員が喫緊且つ不可避の課題となっている。その優先度と重要性に鑑み、認定遺伝カウンセラーに対して、医療職としての身分保障を含む国家資格化の早急な検討を開始する必要がある。

(2) 検査及びその周辺の安全網の構築

1) 検査の難易度格付け分類の創設

ヒトの検体を扱う検査について、厚生労働省は将来的に医療機器の Global Harmonization Task Force (GHTF) のような国際標準化ハーモナイゼーションを目指す点も視野に入れ、欧米の制度も参考に手技的難易度や身体的侵襲度合に加え、結果解釈の難易度や、検査を受けるかどうか判断するに際し受検者が抱える事になる苦悩等、精神的負担のリスクなども加味して検査項目毎に等級付けを行い、等級毎の取扱い規範を規定する必要がある。遺伝学的検査はその性格上、欧米同様の最難易度検査に分類し、検査前後には遺伝医療の専門職が遺伝カウンセリングや書面によるインフォームド・コンセント取得を行うなどの枠組みを設ける。

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

急速に国民生活に身近になり、密接化とユビキタス化が進みつつある遺伝子関連検査の現状に鑑み、早急な安全対策の整備が求められる。殊に、がんや糖尿病、アレルギー、高血圧、膠原病リウマチ性疾患等のありふれた疾患や体質は、その多くがゲノム全体に分散する膨大な数の SNPs その他の DNA 多型と生活習慣等の環境因子の関与により醸成される

多因子によるものであり、この領域は未だ研究途上に在る。各個研究1で記載したとおり、少なくとも現状の医学レベルで精緻な予測は困難であると言わざるを得ない。

現在の我が国におけるDTC規制の枠組みは、物品販売に関わる商法や消費者保護に関連する法律による。DTC遺伝子検査における課題は、物品販売に関わる問題だけではなく、TF意見とりまとめで述べられている様に、「利用者の健康や生命に及ぼす影響が完全には否定できない」ことから、国民の健康と安全を確保するための実効性のある体制整備が必要である。

そこで、ACCEモデルを基本に据えた遺伝子関連検査及びその結果解釈、そしてそれを根拠に提供される商品やサービス、また情報公開や広告宣伝等に対する妥当性や正当性、適切性、安全性、過不足等について、専門家からなるゲノム安全委員会(仮)のような公的機関を設置し必要な評価・審査を行う体制を整備することが考えられる。事案によっては強制力を以て立ち入りを含む調査、出頭要請、改善命令、業務停止命令、行政処分、業務再開承認等の権限を付与し、その独立機関としての活動が保証される選択肢も考えられる。この組織は、遺伝子関連検査及び関連事象に対し対応を遂行する機関であり、その一点でのみ活動規範が規定される。すなわちそこには国民の健康と安全確保のために、一つの評価・審査基準に則って質保証を担保する業務が図られる。当該委員会設置の法的根拠となるゲノム安全委員会(仮)設置法を制定すると共に、当該領域の包括的根幹法となるゲノム安全推進法(仮)を制定することなどが考えられる。現在、医療法の改正作業が進んでいるが、本件はその検討課題の一つとなり得る。

(3) DNA鑑定ビジネスに潜む深刻な問題の数々への対応

近年急速に伸長しつつある当該領域のビジネスには、体液の付着した衣類やタバコの吸い殻などからDNAを抽出し鑑定を行う商品が個人遺伝情報保護を無視している実態、各個研究4でも触れたとおり、妊婦の採血で胎児の父親を同定できる新型出生前DNA父子鑑定ビジネスの普及により、商業的検

査が生命の選択につながる等、深刻な倫理的・法的・社会的問題が生じてきている。さらには、親子関係そのものが、近年は家裁・地裁レベルではDNA鑑定結果を証拠採用し判決の根拠にするケースが始めているものの、最高裁では明治時代の出生前親子鑑定技術の存在しなかった時代に制定された民法の推定親子の規定を、例え遺伝学的親子関係が否定されたとしても、採用する判断が維持、踏襲されている。親子の司法判断が下級裁と上級裁で別の根拠により覆ってしまうというのは由々しき事態であり、正確な鑑定技術が存在する時代における適正な判断根拠とはどのようなものになるべきなのか、国民的議論を喚起し、新たな立法の可能性も排除せず慎重に検討がなされるべきである。

(4) 遺伝差別に関する諸課題

当研究班の課題テーマである「遺伝学的検査の市場化に伴う国民の健康・安全確保への課題抽出と法規制へ向けた遺伝医療政策学的研究」を推進していく上で、遺伝差別に関する事象は避けて通れない課題と言える。当班として若干の考察を加える。

1947年に施行された日本国憲法の第14条第1項には、「すべて国民は、法の下に平等であって、人種、信条、性別、社会的身分または門地により、政治的、経済的または社会的関係において、差別されない。」と、有名な法の下での平等を高らかに謳った条文が規定されている。一方で1940年に制定された別名「断種法」として有名な国民優生法は、劣悪な遺伝性疾患の除去を目的に強制的に不妊手術を実施する事など、まさに遺伝差別を定めた法律であったが、同法は上記憲法施行の1947年にも存続しており、さらには翌1948年の優生保護法にも同様の規定は引き継がれ、遺伝差別を残したまま存続していく事となり、しかも同法は1996年の母体保護法へ改正されるまで、遺伝に基づく差別が法で規定されたまま残されていた。憲法において、厳密に言えば個人の遺伝情報による差別の禁止を直接的に記載した文言は見当たらない。しかし、何人も個人の遺伝情報をもとに社会生活において差別を受ける事があってはならない事は、21世紀の現代においては自明の理であり、少なくとも我が国を含め、欧米をはじめとした先進諸国においては疑うべくもない普遍的価値観と

して共通認識されている。ただ、欧米諸国の多くではそれを法律で具現化する遺伝差別禁止に関する法整備がなされているのに比べると、我が国では未だ同法の制定がなされていない。

TF意見とりまとめにある様に、「保険分野は海外の遺伝的特徴に基づく差別禁止規定の主な対象となっており、医療等におけるゲノム情報の利用の機会が拡大すれば、我が国においても不利な取扱いがなされる可能性がある。」(p.25)とある。その一例として、保険の加入契約等に際し、加入希望者側が事前に発症前遺伝子診断を行うなどして自己の疾病発症や死亡の可能性を一定以上の確度を以て知るような、いわゆる情報の非対称性が存在する状況において、高額な保険契約を行うなどする行為は、逆選択として市場の失敗に繋がる行為である。経済活動上の公平性の担保を保証するシステムを設けるなど、実用面での齟齬や矛盾に配慮した制度設計面からの予防的対策の検討が求められる。

(5) 生命倫理に関する根幹法の検討

ここまで本研究班で検討してきた諸課題に対して、今後適切な体制の整備を実現していくために

は、国民、企業、政府等のそれぞれのレベルに応じた理念形成が必要である。国民のゲノムリテラシーの醸成の基盤を形成するためにも、諸外国の状況も参考にしながら、生命倫理に関わる根幹を規定する法的枠組みを構築する事も今後の検討課題として提示し、選択肢の一つとして掲げておく。

(6) その他の倫理的・社会的・法的課題

- 1) Expanded carrier screening (拡大保因者スクリーニング検査)等、パーフェクトベビー願望の発露や優生思想を助長する可能性を有する検査の不安煽動ビジネス化への進展抑制を含めた対応策の検討を開始する必要がある。
- 2) 出生前を含むDNA親子鑑定ビジネスにまつわる深刻な諸課題への抜本対策の検討を開始する必要がある。
- 3) 遺伝子関連検査の収集検体と個人遺伝情報を取り扱う事業者の倒産や合併・吸収等に際しての、収集検体や情報の国外を含む外部への移転、漏洩や流出を予防する取扱規程等の対応策に関する検討を開始する必要がある。

平成28年度厚生労働行政推進調査事業補助金 厚生労働科学特別研究事業
「遺伝学的検査の市場化に伴う国民の健康・安全確保への課題抽出と
法規制へ向けた遺伝医療政策学的研究」
分担研究報告書

各研究1：多因子疾患の検査の科学的正当性に関する検討

鎌谷洋一郎¹、櫻井晃洋²、福嶋義光³、三宅秀彦⁴、山田重人⁵、
小西郁生⁶、福田令⁷、堀あすか⁸、堤正好⁹、高田史男⁷

¹ 理化学研究所統合生命医科学研究センター、² 札幌医科大学医学部遺伝医学、
³ 信州大学医学部遺伝医学・予防医学、⁴ 京都大学医学部附属病院遺伝子診療部、
⁵ 京都大学大学院医学研究科人間健康科学系専攻、⁶ 国立病院機構京都医療センター、
⁷ 北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学、⁸ 北里大学病院遺伝診療部、⁹ 株式会社エスアールエル

研究要旨

医療を介さない「遺伝子検査ビジネス」においては、ほとんどの場合、SNPチップの実験結果をもとに顧客の健康に関するリスク判定を行っている。こうした手法の科学的正当性について検討を行った。現在の遺伝学的な知見に基づくリスク評価には限界があり、消費者を誤った健康行動に誘導する危険性が内在する。消費者保護を最優先するにあたり、個々の「遺伝子検査ビジネス」の内容について、拘束力を伴って学術的な質を客観的に評価する第三者機関の設置など、しかるべき体制の構築が必要である。

A. 研究目的

ゲノム解析技術が発展したことにより、21世紀に入ってから多因子遺伝形質を対象としたゲノムワイド関連解析 (GWAS; Genome Wide Association Study、Box4) が可能となった。これにより、幅広いヒト形質に関連する多数の遺伝的バリエーション (Box1) が同定され、こうした知見をもとにして、一般市民を対象に医療機関を介することなく遺伝学

的検査を提供する「DTC 遺伝子検査」がそのマーケットを広げている。しかしながら、こうしたサービスにおける遺伝学的検査結果の評価とそれに基づくリスク判定の科学的正当性について十分な検討がなされてこなかった。本研究では、GWASの結果に基づく個人の健康リスク評価について遺伝統計学的見地から検証を行うこととした。

Box1：遺伝的バリエーション

ヒトの遺伝的情報は、ヒト細胞の核内に存在するDNA (デオキシリボ核酸) として親から子へと伝達される。DNAはデオキシリボースとリン酸、塩基からなるデオキシヌクレオチドが連なったものであるが、デオキシヌクレオチドの塩基としてはアデニン (A)、シトシン (C)、グアニン (G)、チミン (T) の4種類を取り得る。DNAでは、デオキシヌクレオチドが連なることによってA、C、G、Tの塩基がいろいろな並び方で並んだ状態 (塩基配列) になっていて、ヒトの場合、30億塩基におよぶ情報を22の常染色体と、性染色体上に持っている。このような遺伝情報を総体として捉えたとき「ゲノム」と呼び、遺伝情報としてのDNA配列を「ゲノム配列」と呼ぶ。ヒトゲノム上には、実際に様々な生物学的機能を担うタンパク質を生成するために必要なメッセンジャーRNAが書き込まれている領域の他、それらタンパク質の生成量を調節する領域、タンパク質をコードしないノンコーディングRNAが書き込まれている領域などがある。

ヒトゲノム30億塩基のうち、99.9%程度の配列は個人間で共通であると言われている。残り0.1%程度において個人間でゲノム配列の違いがあって、このような違いが遺伝情報にもとづく個人間の違いをもたらす。このような個人間のゲノム配列の違いが生じているようなゲノム上の部位のことを、本稿では遺伝的バリエーションと呼ぶ。遺伝的バリエーションのうち最も多いものは一塩基だけ個人間で異なるような部位で、SNV (Single Nucleotide Variant) と呼び、実際に現在の全ゲノムシーケンシング技術は一人当たり350万前後 (30億の0.15%) のSNVを検出する¹。SNVのうち、ある集団において1%以上の頻度をもつもの (ありふれた変異) を、特にSNPと呼ぶ。

遺伝的バリエーションとしては、SNVのほかに挿入欠失変異、構造変異など様々な種類がある。SNV以外の変異は、遺伝的情報を変化させる程度が大きい一方、その数はSNVよりもかなり少なく、たとえば大きな欠失で一人当たり3000弱、ミトコンドリア配列挿入変異が1200程度、逆位だと40弱と報告されている²。

なお、本稿が対象とする多因子疾患の検査とは、研究目的ではなく、診療または一般市民を対象として個人のゲノム情報に基づく疾患発症リスクを提供するサービスで、ゲノムシーケンシングを実験によ

って取得し、それについての一定の解釈を返却することによって多因子疾患の発症に関する遺伝的リスクを提示するものを指すことにする。

また本報告では、特に現状ほとんどの検査ビジネ

¹ The 1000 Genomes Project Consortium. A global reference for human genetic variation. Nature 2015; 526: 68-74.

² Sudmant PH et al. An integrated map of structural variation in 2,504 human genomes. Nature 2015; 526: 75-81.

ス会社が行っていると思われる、SNP チップの実験結果をもととするサービスを対象として検討する。

B. 研究方法

多因子形質の予測評価法について、現在の知見を文献等からまとめた。また、遺伝学的検査結果に基づくリスク判定プロセスを公開している検査会社の

判定アルゴリズムの科学的妥当性を検討した。

C. 研究結果

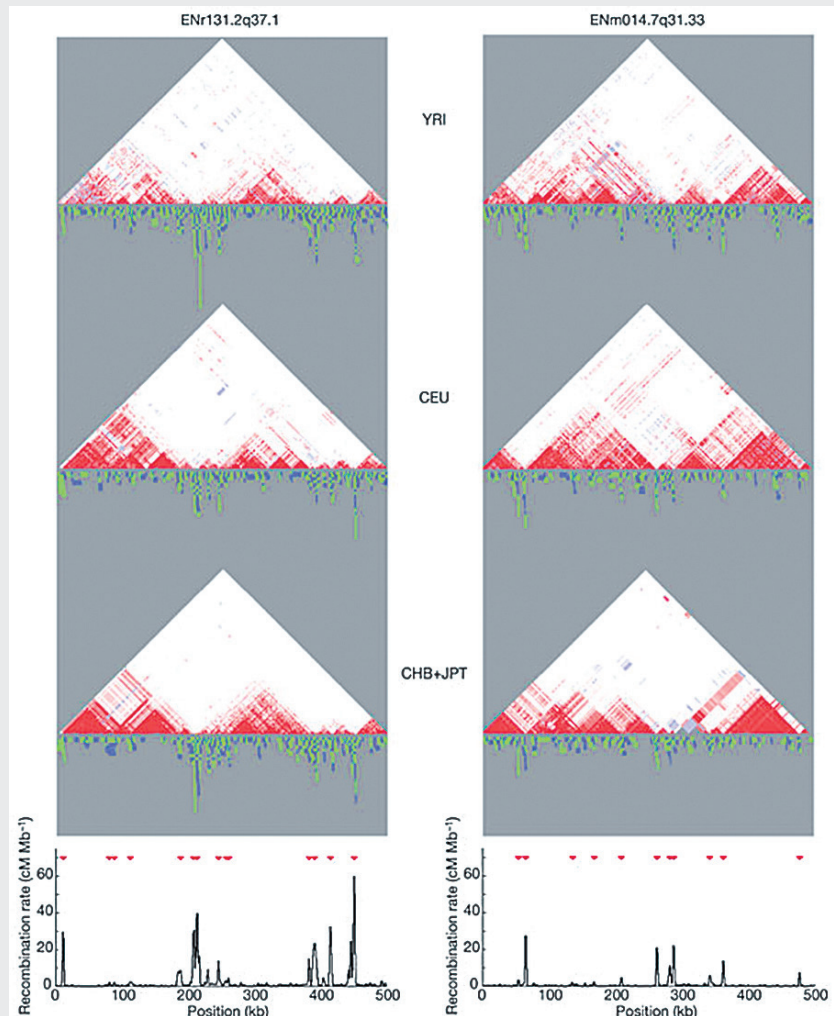
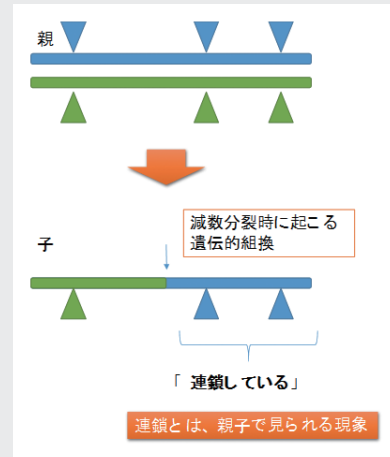
遺伝的情報による多因子遺伝形質の予測を謳う「遺伝子検査ビジネス」は、GWAS の成果を利用し、論文などが報告するリスク効果を使用し、個人リスクを算出しているようである³ (Box6)。

Box2：遺伝的連鎖と連鎖不平衡

親から子へと遺伝情報が伝達される時、別々の染色体上にある二つの遺伝的座位上の遺伝情報は、メンデルの独立の法則にもとづき、ランダムに分配される。ところが、同じ染色体上の近傍にある場合は、同じ染色体上に乗って伝達される。例えば、二つの遺伝的座位 M と N について、それぞれアレル M, m と N, n があるとする。親の片方の染色体上には M-N、もう片方の染色体上には m-n として並んでいたとする（このような同じ染色体上のアレルの並びのことをハプロタイプと呼ぶ）と、子の遺伝的座位 M のアレルが M だったとき、もう片方の座位のアレルは高い確率で N であろう。このように別の遺伝的座位のアレルが固まって伝達されるとき、これを遺伝的連鎖という（右上図参照）。とはいえ、実際には同じ染色体上でもかなり距離が遠い場合、遺伝的組換が起こることによってアレルの組み合わせは変化しうる。この性質を利用し、特に機能的意味のないパリアント部位を遺伝的マーカーとし、全ゲノムに遺伝的マーカーを配置して疾患の原因変異と連鎖するものをつきとめることで原因変異の部位を同定するのが遺伝的連鎖解析で、それを行うためには親子の遺伝情報が必要である。このように、遺伝的連鎖とは親子の間の遺伝的伝達について起きる現象を表すものである。

それに対し、連鎖不平衡は集団の特性である。ヒトの歴史上、ある地域のヒト集団は、通常は初期の小さいヒト集団がだんだんと子孫を増やして大きくなって、現在の集団につながっているものだと考えられる。このとき、親子の間にみられた遺伝的連鎖の結果として起きていた遺伝的座位間の非独立性は、何世代も伝達されていくにつれ徐々に遺伝的組換が蓄積していくことで減衰していく。それでもとても近い遺伝的座位同士のあいだにはある程度の関連が保たれる。このように、集団においてみられる遺伝的座位間の関連を連鎖不平衡と呼び、これと遺伝的連鎖とは厳格に区別しなければならない。国際 HapMap 計画は、このような連鎖不平衡構造を欧州系、東アジア系、アフリカ系の 3 グループ（4 集団）についてカタログ化した⁴。右下図は文献 4 の Figure 8 より引用した。赤い三角形の中の遺伝的座位は、互いに相関している。

連鎖不平衡を利用すれば、全ゲノム解析をするときに必ずしも全ゲノム情報を得る必要はない。なぜなら、ある遺伝的パリアントと別のパリアントが強い連鎖不平衡にあれば、そのうちどちらかだけを解析すればもう片方についても十分評価可能だからである。連鎖不平衡の程度を測定する方法はいろいろあるが、最もよく使われるのは r^2 である⁵。 r^2 が 0.8 程度で選択した場合、東アジア人集団・欧州系集団であればそれぞれ 30 万 SNP、アフリカ系集団なら 100 万 SNP あれば全ゲノムを十分代表できると推定されている。



³ 後段「DeNA ライフサイエンス社の遺伝的リスク計算法について」参照

⁴ The International HapMap Consortium. A haplotype map of the human genome. Nature 2005; 437: 1299-1320.

⁵ Hill, WG and Robertson, A. Linkage disequilibrium in finite populations. Theor Appl Genet 1968; 38: 226-31.

Box3：遺伝的関連解析

遺伝的関連とは、集団において、疾患の有無、身長・体重などといった離散的もしくは連続的な生物の計測値（表現型）について、遺伝型のあいだで分布に偏りが生じていることを指す。具体的には、ある遺伝的座位のアレル A、B に関して、有病者のほうが健常者よりも A アレル保有者が多いならば、A アレルをリスクアレルとした遺伝的関連を認める、とする。

遺伝的関連は、次の 3 つの場合に生じうる。

1. その遺伝的座位は生物学的に、その計測値の変化を起こす原因座位である
2. その遺伝的座位のアレルは、原因座位と連鎖不平衡にある
3. 実験品質の問題、集団構造化、隠れた近縁関係などといった交絡因子がある

遺伝的関連を観察した場合、1. であると考えたいところだが、その解釈には注意が必要である。実践的には遺伝的関連の有無は、回帰分析などにより統計学的仮説検定を行うことによって判定する。

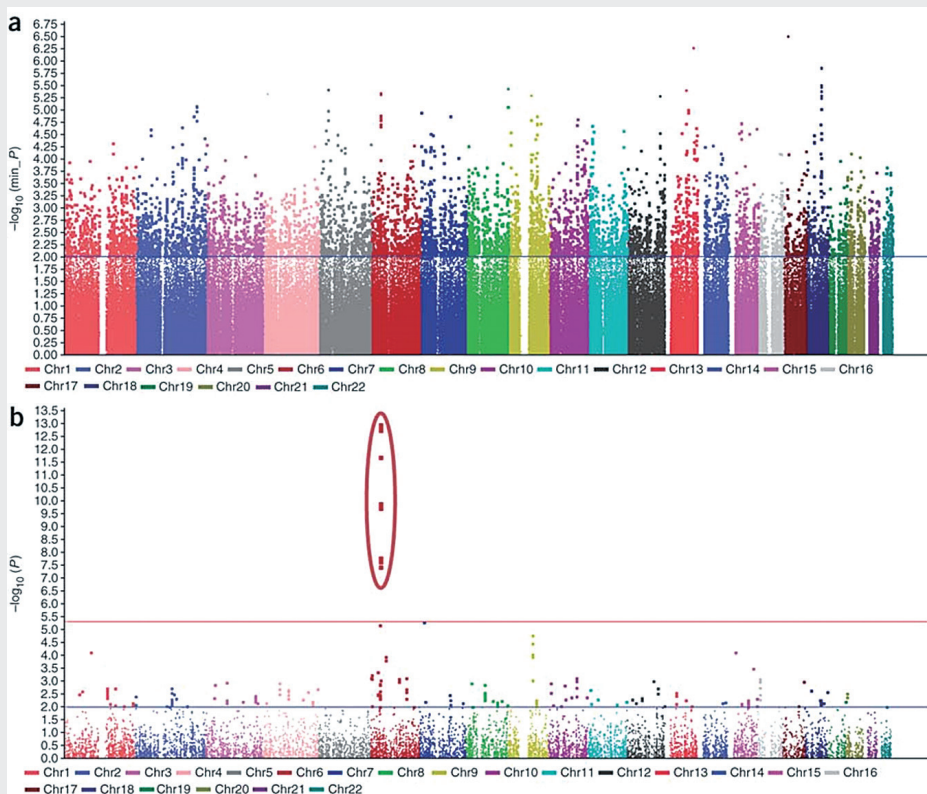
Box4：ゲノムワイド関連解析（GWAS）

2017 年現在では、国際 HapMap 研究や 1000 ゲノム研究などの連鎖不平衡情報をもとに、全ゲノム SNP を代表するものとして選ばれた 30 万～100 万の SNP を対象に遺伝的関連解析を行ったものを GWAS と呼んでいる。

ある遺伝的座位 A と別の遺伝的座位 B があるとし、B が原因座位で、A と B は連鎖不平衡にあってその程度は r^2 であり、A には特別生物学的意義はないものとする。このような連鎖不平衡の下では、マーカー座位 A を GWAS で調べているとき、マーカー遺伝子 B については nr^2 の人数を調べているのと同じ検出力を持つ⁶。以下に例を示すように 50 万の SNP を使った GWAS というのが多数みられるが、これは通常 $r^2=0.8$ であるように選ばれているので、例えば 1600 人を用いた 50 万 SNP の GWAS は、1280 人を用いた全ゲノム SNP の GWAS を行ったことと遺伝統計学的に等価である。

GWAS の例を示す⁷。図は文献 7 の Figure 1 より引用した。上の図はステージ 1 で、50 万の SNP について遺伝的関連解析を行い、横軸に SNP の染色体位置を、縦軸に遺伝的関連解析の結果を対数化 P 値として示している。下の図がステージ 2 で、ステージ 1 と比べて SNP 数を減らしているが人数を大幅に増やすことで、このように有意な遺伝的座位を検出する。ここにあったのは *HLA-DP* 遺伝子であった。オッズ比は 2 弱で、SNP としては例外的に高いが、これは *HLA* 遺伝子に関してはよく見られる傾向である。一般的にはオッズ比 1.05～1.2 程度の弱い効果を持つ SNP が多い。

この研究を含め、多くの GWAS は遺伝的座位の効果として相対的効果モデルのみを対象として解析している。



1. GWAS におけるバイアス

GWAS は一般的に、数千人以上の参加者を募って全ゲノムの遺伝的バリエーション、特に SNP（一塩基多型、Single Nucleotide Polymorphism）を測定し、連鎖不平衡構造（Box2）を元を選択された SNP もしくは imputation された SNP の個数分（30 万～数千万回）について症例対照研究デザインなどを用いた遺伝的関連解析（Box3）を 1 SNP ごとに行う。また、各施設で行った遺伝的関連解析を統合し、メタ解析を行うなどする⁸。

この解析には以下のバイアスが生じることが知られている⁹（Box5）。

1. 実験精度によるバイアス
2. 集団構造化によるバイアス
3. 隠れた近縁関係（cryptic relatedness）によるバイアス

発症予測を正しく行うためには、リスク効果の推定にあたって、これらのバイアスに対し適切な対処を行った研究の結果を利用している必要がある。

⁶ Chapman, J et al. Detecting disease association due to linkage disequilibrium using haplotype tags: a class of tests and the determinants of statistical power. Hum Hered 2003; 56: 18–31.

⁷ Kamatani, Y et al. A genome-wide association study identifies variants in the *HLA-DP* locus associated with chronic hepatitis B in Asians. Nat Genet 2009; 41: 591–5.

⁸ Winkler TW et al. Quality control and conduct of genome-wide association meta-analyses. Nat Protocol 2014; 9: 1192–212.

⁹ Astle W, Balding DJ. Population Structure and Cryptic Relatedness in Genetic Association Studies. Stat Sci 2009; 24: 451–71.

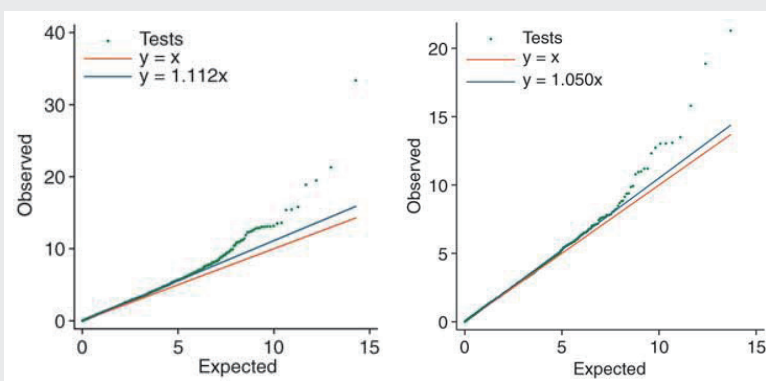
Box5：遺伝的関連解析のバイアス

遺伝的関連解析は、単に行えばよいというわけではなく、下記に詳述するようなバイアスを注意深く取り除くように行わなければならない。そうでない場合、誤ったリスク効果を推定してしまう危険性がある。

1. 実験精度のバイアス

GWASに実験品質が悪いSNPが混ざることによって偽陽性が生じる。イギリスのClaytonらは、各SNPについて実験成功率を考慮することで、GWAS全体のエラーを減少させることができることを示した¹⁰。

(図は文献10のFig 2(左図)とFig 3(右図)から引用)エラーがない場合、大多数の遺伝的関連解析の検定統計量は帰無仮説(Expected)に沿うことが期待される。左図はSNPの実験成功率を考慮しない場合、右図は考慮する場合、考慮するとExpectedに近づいていることがわかる。

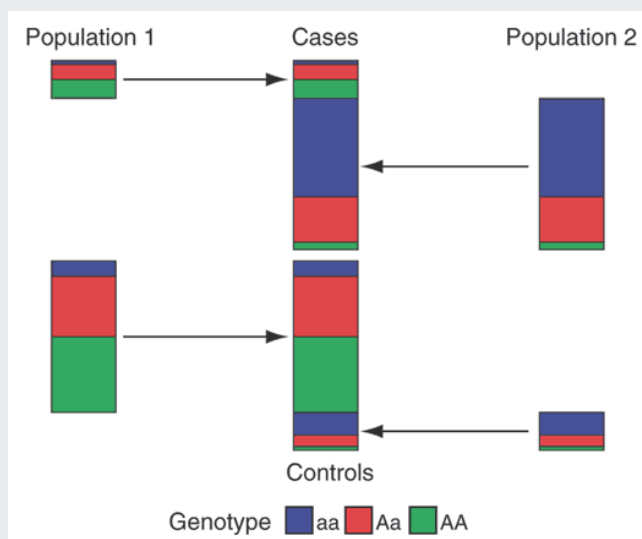


2. 集団構造化

遺伝的関連解析において症例側と対照側とで由来する遺伝的集団が異なると、重大なバイアスが生じる。各遺伝的集団それぞれにおいては特に疾患との関連を示さない(アレル頻度が症例と対照で同様である)にもかかわらず、集団間では違いがある場合、その集団の割合が症例・対照間で異なるとアレル頻度の差が生じてしまい、遺伝的関連が生じてしまい、しかもその危険性はサンプルサイズが増大すればするほど大きくなる¹¹。これを集団構造化という。

例として、右図を文献11のFig 1より引用した。Population 1と2のそれぞれの中では、症例と対照とにアレル頻度の差はないが、実は各集団の基本的なアレル頻度に違いがある(これは遺伝的浮動により起こる)。そのため、症例と対照でPopulation 1と2の混合比率に違いがあると、症例・対照間のアレル頻度の差として検出してしまう。

このような集団構造化による悪影響を防ぐためには、GWASで調べている各個人の属する遺伝的集団を正確に推定し、調整することが必要である。アメリカのPriceらは機械学習の手法である主成分分析を用いることによって、遺伝的集団をかなり正確に推定できることを示した¹²。このほかいくつかの手法があるが、正しくGWASを行うためには何らかの方法で集団構造化の補正を行う必要がある。



3. 隠れた近縁関係

解析集団の血縁関係の程度によっては、遺伝的関連解析にバイアスが生じる。たとえば罹患集団内に親子がいるとき、親子は同じアレルが伝達されて共有するので、その家系が持つアレルの頻度は上昇する。兄弟でも同様である。するとそれをアレル頻度の症例と対照との間の差として検出してしまう。したがって遺伝的関連解析を行う場合は第一度近親や第二度近親などの強い血縁関係を持たないようにサンプルデザインを行わなければならない。

しかし、そのようにデザインしてもなお、臨床情報からは明らかにならないような弱めの血縁関係があつて症例対照間でその程度が異なる場合、やはりバイアスとなってしまう。これを隠れた近縁関係 cryptic relatedness と呼ぶ¹³。

このバイアスの影響は、実験品質や集団構造化と比較すると弱いため、これを考慮していないGWASも多数存在する。これを正しく補正する方法も確立したとはいえ、初期の手法^{14,15,16}は過剰に補正してしまっていると評価されている¹⁷が、検出力を失わず補正できるとする手法も提唱されている¹⁸。

¹⁰ Clayton, D et al. Population structure, differential bias and genomic control in a large-scale, case-control association study. Nat Genet 2005; 37: 1243-6.

¹¹ Marchini, J et al. The effects of human population structure on large genetic association studies. Nat Genet 2004; 36: 512-7.

¹² Price, AL et al. Principal components analysis corrects for stratification in genome-wide association studies. Nat Genet 2006; 38: 904-9.

¹³ Devlin, B and Roeder, K. Genomic control for association studies. Biometrics 1999; 55: 997-1004.

¹⁴ Kang, HM et al. Variance component model to account for sample structure in genome-wide association studies. Nat Genet 2010; 42: 348-54.

¹⁵ Lippert, C et al. FaST linear mixed models for genome-wide association studies. Nat Methods 2011; 8: 833-5.

¹⁶ Zhou, X and Stephens, M. Genome-wide efficient mixed-model analysis for association studies. Nat Genet 2012; 44: 821-4.

¹⁷ Yang, J et al. Advantages and pitfalls in the application of mixed-model association methods. Nat Genet 2014; 46: 100-6.

¹⁸ Loh PR et al. Efficient Bayesian mixed-model analysis increases association power in large cohorts. Nat Genet 2015; 47: 284-90.

発症予測を行う際には、GWASにより得られた SNP i についての効果量を用いて以下のような線形予測子を構築すると想定される。

$$Y = b_1x_1 + b_2x_2 + \dots + b_Mx_M = \sum_{i=1}^M b_ix_i \dots (1)$$

ここで x_i は対象となる人が SNP i において持っているリスクアレル本数 (0,1,2) であり、 M は、予測に用いる SNP 数である。これを GRS (Genetic Risk Score) などと呼ぶ。

Box6 : DeNA ライフサイエンス社の遺伝的リスク計算法について

ほとんどの「遺伝子検査ビジネス」会社は、どのように遺伝的リスクを計算し顧客に返却しているかについて公開していないが、DeNA ライフサイエンス社が販売する「遺伝子検査」サービスである“MYCODE”はインターネット上に公開していることを確認した。我々研究班は、情報公開についての DeNA ライフサイエンス社の姿勢を称賛したい。

MYCODE のリスク計算法を当研究班が検討するため、公開インターネット web ページ <https://mycode.jp/benefits/basis.html> を 2017 年 2 月 2 日に参照した。「実際に報告しているのはこれである」という明示的な記載はないものの、文脈から類推すると、以下の同 web ページのスクリーンショットにある数式から P/q を計算し、報告しているものと思われる。

補足となりますが、

$$\frac{d_i}{q} = \frac{d_i/d_1^{(i)}}{q/d_1^{(i)}}$$

です。ここで、 $\alpha_i = d_i/d_1^{(i)}$, $\beta_i = q/d_1^{(i)}$ とおくと、 α_i は、この集団のノンリスクホモ (NN) に対する発症のリスク比、 $\beta_i = (1-p)^2 + 2p(1-p) \cdot d_2^{(i)}/d_1^{(i)} + p^2 \cdot d_3^{(i)}/d_1^{(i)}$ は、この SNP の発症リスク比の平均となり

$$\frac{P}{q} = \prod_{i=1}^n \left(\frac{\alpha_i}{\beta_i} \right) = \frac{\prod_{i=1}^n \alpha_i}{\prod_{i=1}^n \beta_i}$$

の分母はこの疾患の平均発症リスク比、分子は n 個の SNP に基づくこの集団のリスク比を表しています。ただし、 p_i は i 番目の SNP におけるリスクアレル頻度です。

上記スクリーンショット外にある同ページの情報を補足すると、 q は対象疾患の有病率、 d_i は MYCODE の論文選定フローに従って選択された論文上の数値から計算している。 d_i は遺伝型 1 における発症確率と定義されていることから $a_i = d_i/d_1$ は遺伝型 1 に対する遺伝型 i の相対リスクであり、 $a_1 = d_1/d_1 = 1$ である。ところで MYCODE 数式は変数名が混乱している。これを整理するため、SNP i における遺伝型 j の相対リスクを $a_{i,j}$ と置きなおすと、最後の式を

$$\frac{P}{q} = \prod_{i=1}^n \frac{\alpha_{i,g_i}}{(1-p_i)^2 \alpha_{i,1} + 2p_i(1-p_i) \alpha_{i,2} + p_i^2 \alpha_{i,3}}$$

と書きなおすことができる。新たに導入した変数は、対象となる人の SNP i における遺伝型 (1, 2 もしくは 3) である。 p_i は集団における SNP i のリスクアレル頻度であり、各 SNP の頻度と相対リスクを得ているとき、分母は各 SNP について定数である。

ここで式 (1) の b_i は GWAS のロジスティック回帰分析において対数オッズ比と等しい。GWAS の状況でオッズ比が相対リスクと等しいものと仮定する。現在発表されているほとんどの GWAS が相加的効果のリスク効果を報告していることを考えると、

$$\begin{aligned} \log \alpha_{i,1} &= 0 \\ \log \alpha_{i,2} &= b_i \\ \log \alpha_{i,3} &= 2b_i \end{aligned}$$

である。したがって、MYCODE が報告と思われる P/q を対数化してみると、

$$\begin{aligned} \log \frac{P}{q} &= \log \left[\prod_{i=1}^n \frac{\alpha_{i,g_i}}{(1-p_i)^2 \alpha_{i,1} + 2p_i(1-p_i) \alpha_{i,2} + p_i^2 \alpha_{i,3}} \right] = C + \sum_{i=1}^n \log \alpha_{i,g_i} \\ &= C + \sum_{i=1}^n (g_i - 1) b_i \end{aligned}$$

を得る。 $(g_i - 1)$ はリスクアレル本数であることから、

$$\log \frac{P}{q} = C + \sum_{i=1}^n (g_i - 1) b_i = C + \sum_{i=1}^n b_i x_i = C + \text{GRS}$$

となるので、MYCODE の遺伝的リスクを対数化したものは前項に挙げた式 (1) の GRS に定数項を足したものになり、本報告が取り扱っているようなアカデミアでも一般的な遺伝的リスクスコアと同等のものを計算していると認めることができる。

この単純な線形結合が成立するためには、各 x_i あるいは各 b_i が互いに統計学的に独立であり、また環境因子とも独立であることが必要である。これを遺伝統計学的に言い直すと、

1. 用いる SNP は互いに独立（連鎖平衡）でなければならない (x_i の独立性)。
2. 用いる SNP の間にドミナンス効果・エピスタシス効果は存在しないか、無視できるほど小さくなければならない (b_i の独立性)。

3. 用いる SNP に遺伝・環境交互作用は存在しないか、無視できるほど小さくなければならない。

ドミナンス効果、エピスタシス効果、遺伝子・環境交互作用のことを「非相加的效果」と呼ぶ (Box7)。非相加的效果が存在しないか無視できるほど小さい、というのは、GRS を作成するために単に仮定しているのであり、多因子遺伝形質について非相加的效果が働いていない、という科学的コンセンサスがあるわけではない。

Box7：遺伝的関連における非相加的效果

多因子形質には通常多数の遺伝的因子がかかわる。このとき、これら多数の遺伝因子が単純にそれぞれ互いに独立に働くのではなく、複雑に絡み合って効果を示しているかもしれない。このような効果を非相加的效果と呼び、以下のような種類のものがある。

1. ドミナンス効果

A/A、A/B、B/B の三つの遺伝型について、例えば B アレルが 1 本、2 本となるとそれに比例してリスクが上がっていくとするものを相加的モデルと言う（症例対照研究の時、ロジスティック回帰分析のように対数オッズ比についてモデル化している場合は、相乗的モデルとなる）。それに対して、A/B と B/B のリスク効果が同じ（優性モデル）、B/B のみがリスク効果を持つ（劣性モデル）もしくは A/B にのみとりわけリスクを認める（超優性モデル）などがありえて、これらのように単一座位において相加的モデルから外れる効果をまとめてドミナンス効果と呼ぶ。起源をたどれば 1866 年のグレゴール・メンデルの論文にそれを求めることになるだろう。

これらの効果はメンデル型形質についてはふつうに見られるが、多因子遺伝形質についてはないか弱いものと見られている。そのため、通常 GWAS は相加的效果のみについて解析している。しかし、本報告者も参加した国際共同研究¹⁹ は多因子形質においてもドミナンス効果が存在することを証明している。

2. エピスタシス効果

遺伝統計学におけるエピスタシス効果は、二つ以上の遺伝的座位の効果が相互に影響しあうことを意味し、遺伝子-遺伝子交互作用とも呼ぶ。1909 年にウィリアム・ベイトソンが提唱した²⁰ 際には、ある遺伝的座位の特別な遺伝型により、別の遺伝的座位の効果が「マスクされる」ことを特に意味したが、現在では、複数座位を組み合わせた効果における相加的效果からの乖離全般を意味する。

多因子形質におけるエピスタシス効果の検出は一般に難しい。トランス交互作用も含めれば、単一変異解析のゲノムワイド有意水準 5.0×10^{-8} に対して、エピスタシス効果の有意水準は 10^{-16} などとも考えられるからである。エピスタシス効果の存在の証明としては、HLA 遺伝子と他の遺伝的変異とのエピスタシス効果についての報告をいくつか認めるほかは、実際に前述の有意水準を適用した Hemani らの研究成果がある²¹。また、形質全般への影響について、Sharp らの考察がある²²。

3. 遺伝・環境交互作用

遺伝・環境交互作用とは、ある環境因子のリスク効果がある特定の遺伝情報をもつ者にしか現れないという効果を指す。膀胱癌発症における NAT2 遺伝子多型と喫煙の交互作用²³ や、食道癌発症における ALDH2 遺伝子とアルコール摂取の交互作用の存在²⁴ が知られている。環境因子は量的かつ経時的なデータであるため、これを検討するには詳細な疫学コホートが必要であり、一般的な症例対照研究デザインの GWAS では難しい。

最後に、特定の SNP の同じ形質に対する効果サイズはヨーロッパ系集団、アジア系集団、アフリカ系集団など、地域集団によって異なることがある²⁵。ある集団の GWAS により他の集団の遺伝的リスクを予測することについて大きな問題があるとする信頼できる考察がある²⁶。疾患発症リスクを測る個人と、そのために使うデータの由来する血縁集団の関

係性については考察されている必要がある (Box8)。

2. 予測に用いる変異の種類について

ほとんどの GWAS は、SNP アレイまたはそれについての imputation 法 (Box9) の結果について行われている。このような場合、対象となる変異はほぼ全てありふれた一塩基多型、すなわち SNP である。

¹⁹ Joshi, P et al. Directional dominance on stature and cognition in diverse human populations. Nature 2015; 523: 459–62.

²⁰ Bateson, W. Mendel's principle of Heredity. Cambridge University Press, Cambridge, 1909.

²¹ Hemani, G et al. Detection and replication of epistasis influencing transcription in humans. Nature 2014; 508: 249–53.

²² Sharp, K et al. Explaining Missing Heritability Using Gaussian Process Regression. bioRxiv <https://doi.org/10.1101/040576>

²³ Garcia-Closas, M et al. NAT2 slow acetylation and GSTM1 null genotypes increase bladder cancer risk: results from the Spanish Bladder Cancer Study and meta-analyses. Lancet 2005; 366: 649–59.

²⁴ Wu, C et al. Genome-wide association analyses of esophageal squamous cell carcinoma in Chinese identify multiple susceptible loci and gene-environment interactions. Nat Genet 2012; 44: 1090–7.

²⁵ Morris, A. Transethnic meta-analysis of genomewide association studies. Genet Epidemiol 2011; 35: 809–22.

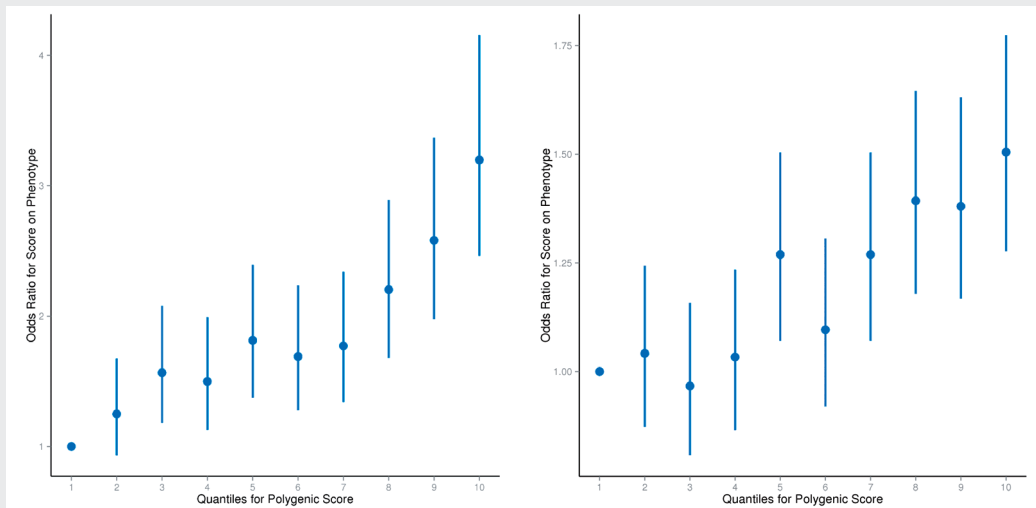
²⁶ Martin, AR et al. Human demographic history impacts genetic risk prediction across diverse populations. Am J Hum Genet 2017; 100: 635–49.

Box8：集団の違いと予測性能の違い

GWASにより、たとえば欧州系集団で行った GWAS と日本人集団で行った GWAS とでは、同じ SNP の同じ病気に対するものでも、効果サイズが異なることがある。このため、欧州系集団の GWAS 結果のリスク効果量を使用して日本人のリスクを推定することには問題がある可能性がある。

例えば、下に挙げる報告者を含むグループの検討²⁷では、欧州系集団 GWAS 結果を用いて GRS を構築して日本人の疾患発症を予測しようとした場合、日本人 GWAS 結果による GRS を使用した場合と比較して予測リスク効果量が下がっていたことを確認した。

ここから得られる遺伝子ビジネス検査における示唆としては、欧州系集団におけるリスク数値を取得し、それを日本人の顧客について返却した場合、そのリスク数値は本来のものよりも誤って高く見積もられてしまっている、となっている可能性が考えられる。



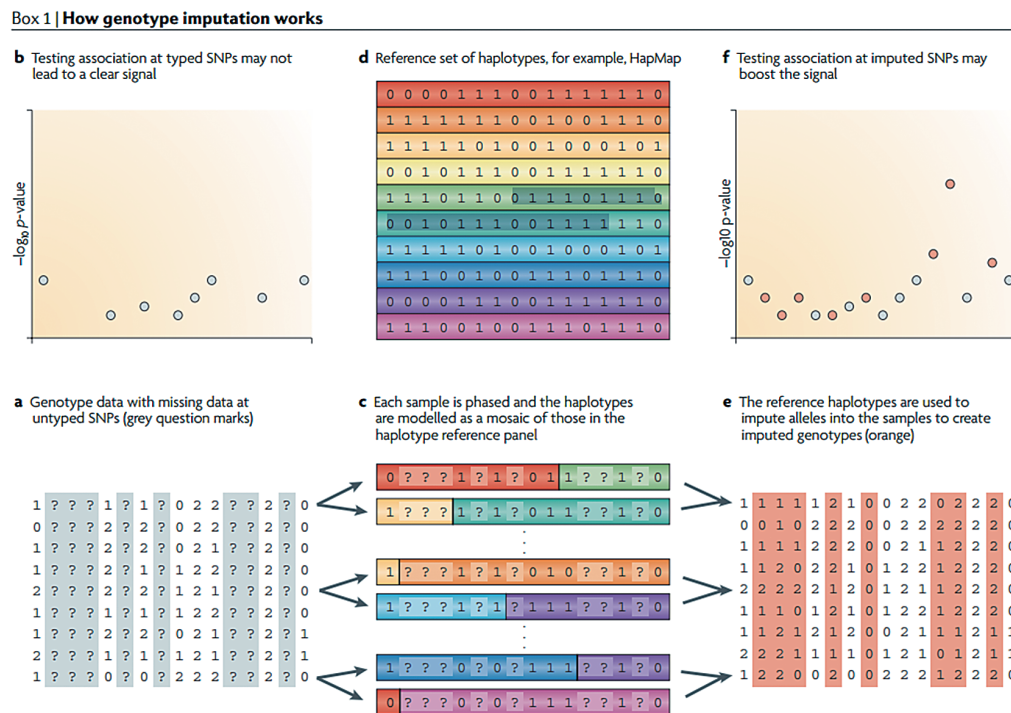
(文献 27、Supplementary Figure 5. より引用) 左図と右図で縦軸のスケールが異なることに注意。

Box9：Imputation 法

GWAS では全ゲノム SNP から連鎖不平衡を元を選択した 30 ~ 100 万の SNP を実験的に測定する。これは、連鎖不平衡があるもとは二つの SNP はある程度関連するため、片方を調べるだけでももう片方の SNP についても nr^2 調べたのと同様の意味を持つからである。とはいえ、この方法だと、「連鎖不平衡にある一群の SNP の中から選んだマーカー SNP を検出した」というのが GWAS の成果ということになり、その後の生物学的検討をやりづらい。

そこで、逆に連鎖不平衡構造を利用して、実際に実験的に測定した SNP から、それら SNP を選択する際に使用した参照

データ（国際 HapMap 計画や 1000 ゲノム計画など）上にある測定していない SNP を推定する手法が imputation である²⁸。これは、アレルの並び（ハプロタイプ）が集団内で、疾患群と対照群とにかかわらず保存されているということを前提とするが、実際の推定精度はかなり高い。これを行うことで、実験的には 50 万 SNP の測定によって、全ゲノム 1,000 万以上の SNP の GWAS 結果を作成することができる。



(手法について。文献 28 の Box 1 より引用)

²⁷ Ikeda, M et al. A genome-wide association study identifies two novel susceptibility loci and trans population polygenicity associated with bipolar disorder. Mol Psychiatry 2017 AOP.

²⁸ Marchini, J and Howie, B. Genotype imputation for genome-wide association studies. Nat Rev Genet 2010; 11: 499-511.

その他の種類の遺伝的バリエーションとしては次世代シーケンサーなどによって測定できる短い挿入欠失や構造多型、ありふれていない変異（レアバリエーション）などがあるが、GWASをもとに発症予測計算を行う場合、通常これらのバリエーションは対象外となっ

ている（Box10も参照）。多因子遺伝形質についてこれらのバリエーションの役割は解明が始まったばかりだが、レアバリエーションが大きな役割を果たすとの論文もある^{29,30}。

Box10 : Imputation 法とレアバリエーションの関係について

Imputation 法により推定する参照パネルとは、現在ではすなわち次世代シーケンサーの結果を意味する。したがって、実際には前述のレアバリエーション、短い挿入・欠失多型、構造多型も imputation 法による推定の対象であるので、発症予測に関しては imputation 法の結果を使用すれば、次世代シーケンサー結果を待つまでもないのではないかと考えが成立する。ただし、imputation 法によるレアバリエーションの推定精度は低いことが知られている。これについては、参照パネルを非常に厚くする（例えば3万人の全ゲノムシーケンス解析結果を使用する）ことで問題を解決できる面があるという報告もある³¹。

また、実際に全ゲノムシーケンス結果と比較したところ、imputation 法によりすべての必要な遺伝的情報を GWAS で捉えることができるのではないかとする報告もある³²。

これらは現在世界的に鋭意研究がなされている範囲であり、今後の研究の発展に伴って結論が得られるであろう。

3. 説明度合いについて

集団での疾患発症などの多因子遺伝形質に対する遺伝因子による説明の度合いは、以下のような一般モデルで表される³³。このモデルの起源は古く、1919年のロナルド・エイルマー・フィッシャー論文³⁴まで遡る。

$$V_P = V_A + V_D + V_E + V_I + Cov_{GE} \dots (2)$$

V_P は連続変数である形質 P の分散である。疾患発症の場合、P は疾患発症に関わる未知のスコア（易罹患性 liability）であり、Y が一定の閾値を超えると疾患を発症する（liability threshold model）とする。A は相加的効果、D はドミナンス効果またはエピスタシス効果により生じる相加的効果からの乖離を表し、E は環境因子である。I は遺伝子・環境相互作用を表す。 Cov_{GE} は、対象とする形質に関わらず存在する遺伝因子と環境因子の関連である。

GWAS は一般的に非相加的効果 D については解析していないことが多く、GWAS 結果を用いた疾患発症予測モデルの式として提示した式（1）は、式（2）のうち効果 A による成分のみを検討し、その他の成分を無視したものとなる。しかし、非相加的効

果 D は存在しないわけではない。また、式（2）に示されるように、多因子遺伝性疾患の発症モデルはメンデル型疾患と異なり、環境因子が大きく影響する。さらには、遺伝子・環境相互作用もほとんどわかっていない。

そのうえ、A 自体の解明もまだ十分進んでいるとは言えない。これを以下のモデル式と、身長を例として挙げて説明する。下記は、SNP チップ上全 SNP の相加的効果成分による理想的モデルである。M は疾患発症に関わる全 SNP 数で、 M_1 はそのうちこれまでに判明している関連 SNP 数である。

$$Y = \underbrace{\sum_{m=1}^{M_1} \beta_m g_m}_{\text{現在のGWAS結果を用いて、SNPで説明できる部分}} + \underbrace{\sum_{m=M_1+1}^M \beta_m g_m}_{\text{今は説明できないが、将来的にSNPにより説明可能となりうる部分}} + \underbrace{E}_{\text{環境因子}} \dots (3)$$

25万人余りの欧州系集団を用いた GWAS により身長に関連する個の SNP が見つかった。これら関連 SNP により、（3）式の緑色の項が構成される。しかし、それにより説明可能な身長のばらつきは、たかだか 16% であった³⁵（GWAS 遺伝率）。

²⁹ Do, R et al. Exome sequencing identifies rare LDLR and APOA5 alleles conferring risk for myocardial infarction. Nature 2015; 518: 102-6.

³⁰ Mancuso, N et al. The contribution of rare variation to prostate cancer heritability. Nat Genet 2016; 48: 30-5.

³¹ Loh, PR et al. Reference-based phasing using the Haplotype Reference Consortium panel. Nat Genet 2016; 48: 1443-8.

³² Yang, J et al. Genetic variance estimation with imputed variants finds negligible missing heritability for human height and body mass index

³³ Vogel, F and Motulsky, A. "Formal genetics of humans: multifactorial inheritance and common diseases." In Human Genetics. Third Ed. Springer. 1997, pp.206.

³⁴ Fisher, RA. The Correlation between Relatives on the Supposition of Mendelian Inheritance. Trans R Soc 1919; 52: 399-433.

³⁵ Wood A, et al. Defining the role of common variation in the genomic and biological architecture of adult human height. Nat Genet 2014; 46: 1173-82.

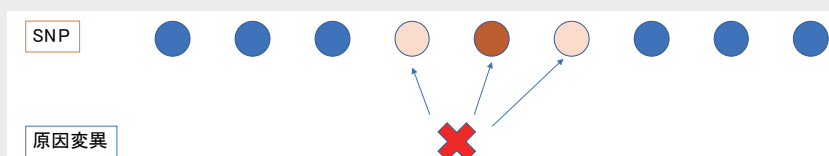
GREML 法という特殊な手法³⁶を用いると、(3) 式の緑色と青色を合わせた成分による説明割合を推定可能である。それによれば、SNP チップ上の全 SNP により 50% 程度までが説明可能であると推定されている (チップ遺伝率)。古くから行なわれている双生児研究は、SNP に限らず全ての相加的な遺伝因子による説明率を求めることができるとされている。これによると身長のおおよそ 80% が遺伝因子により説明可能である (双生児遺伝率)。最終的に残る 20% は、遺伝情報では説明不可能である (環境因子やエピゲノム修飾などによると思われる)。とはいえ、双生児研究による推定は過剰推定である可能性がある。

このように SNP アレイ全体 (緑+青) では 50% を説明できるが、現在同定されている関連バリエーション (緑) では 16% しか説明できない (Box11 も参照)。残り 34% は、今後 GWAS などの解析の進展により解明されてゆくだろう。それでも最終的に 20% の環境因子などの成分は、どうしても遺伝情報からは説明できない (実際にはこれよりも大きいだろう)。すなわち、多因子疾患の発症リスク予測は、本質的に予測の上限があり、なおかつ現在までのアカデミアの努力によってもその上限の範囲の中で一部しか説明できていないという状況下で、不十分な情報を用いて多因子遺伝形質の予測を行っているのが現状であると認識すべきである。

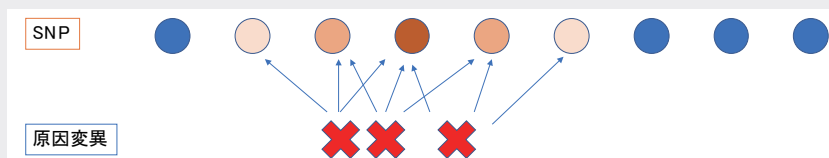
Box11 : 多因子遺伝形質と関連する SNP の数について

多因子遺伝形質の GWAS は、2002 年に理化学研究所が世界で初めての GWAS を発表した³⁷ のち、2006 年ごろから盛んにおこなわれるようになった。当初は数百人~数千人の GWAS により一つの疾患や形質につき数 SNP が発見されていたが、そのうち数万人単位の GWAS を用いて数十を超える SNP が報告されるようになり、前述の身長についての Wood らの論文ではついに数十万人の GWAS から 697 の SNP という数に至った。

今後の展望はどうだろうか。また、何個くらいの SNP を使用するべきか、あるいは何人レベルの GWAS が行われれば充分であるのか。個数について考える前に、SNP と原因変異 causal variant の関係について理解する必要がある。GWAS は SNP を調べているが、これは背景にある遺伝的変異を代表するものとして、連鎖不平衡を元には選ばれていることをすでに述べた。とすると、ある形質についての原因変異がたった 1 個であったとしても、実際には複数個の SNP が「関連 SNP」として検出される。



このような場合は、連鎖不平衡を元に 1 つの SNP を選択すれば、原因変異数と予測に用いる SNP 数は同じとなることもある (SNP と原因変異の連鎖不平衡係数が $r^2=1$ の場合)。しかし、同じ領域に複数の原因変異があることもある (大多数の場合かもしれない)。



この場合、SNP をいくつか相加的に足したときに最も原因変異をよく説明できることになると思われる。とすると原因変異数よりも予測に用いる SNP 数のほうが多いということになるだろう。

このような状況を考えつつ、現在あるデータをもとに原因変異数を推定しようと試みた論文が存在し、それによると身長に関して最低数千個の原因変異が存在するのではないかと報告された³⁸。そして予測に使用すべき SNP 数はこの数千をさらに上回ると予想されるのであり、そうすると現在の GWAS が同定した 697 個はまだまだ少ないと捉えることができるだろう。

また、Chatterjee らによればクローン病なら数十万人、2 型糖尿病なら 100 万人以上の GWAS を行えば SNP だけである程度の予測性能を持つモデルを構築可能だが、冠動脈疾患 (心筋梗塞など) では 100 万人でもまだ不十分である、と推定されており、この推定は国際的に受け入れられている³⁹。これらの疾患について、これまで最大の GWAS の人数は 86,640 人 (炎症性腸疾患⁴⁰)、187,590 人 (2 型糖尿病⁴¹)、もしくは 194,000 人 (冠動脈疾患⁴²) であるため、さらにサンプル数を増やさない限り、望ましい予測性能は得られない、というのが 2017 年初頭の現状であると捉えることができる。

³⁶ Yang J, et al. GCTA: a tool for genome-wide complex trait analysis. Am J Hum Genet 2011; 88: 76-82.

³⁷ Ozaki, K et al. Functional SNPs in the lymphotoxin-alpha gene that are associated with susceptibility to myocardial infarction. Nat Genet 2002; 32: 650-4.

³⁸ Yang, J et al. Genomic inflation factors under polygenic inheritance. Eur J Hum Genet 2011; 19: 807-12.

³⁹ Chatterjee, N et al. Projecting the performance of risk prediction based on polygenic analyses of genome-wide association studies. Nat Genet 2013; 45: 400-5.

⁴⁰ Liu JZ et al. Association analyses identify 38 susceptibility loci for inflammatory bowel disease and highlight shared genetic risk across populations. Nat Genet 2015; 47: 979-86.

⁴¹ DIAGRAM Consortium, et al. Genome-wide trans-ancestry meta-analysis provides insight into the genetic architecture of type 2 diabetes susceptibility. Nat Genet 2014; 46: 234-44.

⁴² CADIoGRAMplusC4D Consortium. Large-scale association analysis identifies new risk loci for coronary artery disease. Nat Genet 2013; 45: 25-33.

環境因子についてもさらに検討すべき点がある。環境因子が発症モデルに存在するという事は、とりもなおさず環境因子を考慮に入ればより正確なリスク推定ができることを意味するという事である。しかし環境リスク因子の正確な定量は極めて困難である。

4. Winner's curse (勝者の呪い) バイアス

GWAS は 30 万~数千万にも及ぶ全ゲノムの SNP についてそれぞれ関連解析を行う。各 SNP の効果である対数オッズ比は正規分布することが知られているため、これを数十万回以上行くと、全く関連がなくても統計学的なばらつきの結果、「有意に疾患と関連する」として SNP を同定してしまう危険性がある (タイプ I のエラー)。これを防ぐため、「ゲノムワイド有意水準⁴³⁾」をクリアすることが求められている。それでもなお、ばらつきがマイナス方向に向いてしまった真の関連は検出されず、ばらつきがプラス方向に向けば検出されるという一般的傾向が生じる。その結果、「有意である」と判定された SNP だけをまとめると、必然的にプラス方向のバイアスがかかっている SNP 群を認めることになる。このようなことは、検出力が小さい (まさしく多因子遺伝形質の GWAS の場合を指す) 場合に起こる。この SNP の効果量を独立したサンプルにおいて求めると、GWAS の時よりも小さめのリスク効果を算

出ることがあるが、この方が正しいことがほとんどである。このように、全ゲノム解析の結果から有意なもののみを抽出した場合、本質的に推定リスク効果量には上向きバイアスがかかっていることが多い⁴⁴⁾。とすると、このような GWAS 結果のリスク推定値を発症予測計算に用いると、必ずリスクを高め推定することになる。これを Winner's curse (勝者の呪い) と呼ぶ。これを防ぐためには独立したサンプルで再度効果量を推定し、それを予測に用いる必要がある。研究試料の面からこれは必ずしも現実的ではない時もあるが、少なくとも推定精度における限界については把握しておく必要がある。

5. 発症を評価する必要性について

最後に、あるデータから推定された効果量は、その特定のデータに特に適合している可能性がある (過剰適合 overfitting)。また、GWAS で多く用いられている症例対照研究デザインでは、発症前の人の発症リスクについて正確に評価できるとは言えない。発症リスクを正確に推定するためには、発症 (インシデント) を評価できる前向きコホートで評価しなければならない。すなわち、疾患発症予測モデルは、それを構築した後、さらに独立した、前向きコホートでその妥当性を評価しなければならない (Box12)。また被験者とは同じ遺伝的集団に属したコホートである必要がある。

Box12 : SNP を用いた予測モデルの、精密な前向きコホートによる検討

すでに GWAS の結果を用いて、独立した精密な前向きコホートでその予測性能を評価した、という報告は存在するが、主に欧州系集団のものである。初期には「SNP 単独でリスク予測は可能だが、家族歴をリスク因子として考慮した場合、それに SNP を追加しても予測性は有意に上がらない」という結果が相次いだ。これらの研究では、例えば 2 型糖尿病の発症を予測するために 18 個の SNP を使用するなどしている⁴⁵⁾。

その後 GWAS も大サンプルで行われるようになり、最近になってアメリカの Kathiresan らにより冠動脈疾患について 50 の SNP を用いた検討が行われている。50 SNP を使うと、家族歴とは独立して、GRS によりリスクを予測することができたと報告された⁴⁶⁾。さらに、表に示すように、GRS はハザード比 1.75 ~ 1.98 とそれなりのリスク効果を示した⁴⁷⁾。このように、2017 年初頭の現在、大規模 GWAS が行われたことにより、前向き精密コホートを用いて GRS の有効性を科学的に示す報告が出始めたところであると認められる。

この結果はまた、本報告書が取り上げている非相加的效果やレアバリエントをどう扱うかにも示唆を与える。すなわちこの研究は、現実的にレアバリエントなどを無視し、非相加的效果も無視して SNP の相加的效果のみにより構築した GRS が、正しくリスク効果を層別化できた、という科学的観察であることを意味する。とはいえこれが冠動脈疾患以外の形質に一律に適用できることを証明できたわけではない。

ところで、この論文報告と、MYCODE における遺伝的リスク報告では、実は微妙に異なるところがある。MYCODE は、GRS の数値を有病率などで補正したのち、ほぼ直接顧客に返却している。しかし Kathiresan らは、GRS の数値はリスク層別化に用いたのみで、その後 GRS 各五分位のリスク効果を別個に評価しており、それをさらに 3 つの独立した

⁴³⁾ Pe'er I et al. Estimation of the multiple testing burden for genomewide association studies of nearly all common variants. *Genet Epidemiol* 2008; 32: 381-5.

⁴⁴⁾ Garner C. Upward bias in odds ratio estimates from genome-wide association studies. *Genet Epidemiol* 2007; 31: 288-95.

⁴⁵⁾ Meigs, JB et al. Genotype score in addition to common risk factors for prediction of type 2 diabetes. *N Engl J Med* 2008; 359: 2208-19.

⁴⁶⁾ Tada, H et al. Risk prediction by genetic risk scores for coronary heart disease is independent of self-reported family history. *Eur Heart J* 2016; 37: 561-7.

⁴⁷⁾ Khera AV et al. Genetic Risk, Adherence to a Healthy Lifestyle, and Coronary Disease. *N Engl J Med* 2016.

精密コホートで評価している。ここまでに本報告書が挙げた点をすべてクリアした研究である。

ここでは、欄外の試みとして MYCODE の遺伝的リスク数値が、実際の精密コホートから計算された Kathiresan らの数値とどれくらい一致するかを検討した。とはいえ、Kathiresan らの報告に使われた個々人の遺伝情報データは公開されていない。

Table S5. Risk of Coronary Events According to Genetic Risk Score Quintiles

	Atherosclerosis Risk in Communities	Women's Genome Health Study	Malmö Diet and Cancer Study	Combined
Genetic Risk Category				
Quintile 1	Reference	Reference	Reference	Reference
Quintile 2	1.16 (0.96 – 1.40)	1.20 (0.83 – 0.96)	1.26 (1.11 – 1.43)	1.22 (1.11 – 1.34)
Quintile 3	1.26 (1.04 – 1.52)	1.40 (1.13 – 1.74)	1.28 (1.13 – 1.45)	1.30 (1.18 – 1.42)
Quintile 4	1.41 (1.17 – 1.69)	1.53 (1.23 – 1.89)	1.53 (1.35 – 1.73)	1.50 (1.36 – 1.64)
Quintile 5	1.75 (1.46 – 2.10)	1.94 (1.58 – 2.39)	1.98 (1.76 – 2.23)	1.91 (1.75 – 2.09)
P-Trend	8.1×10^{-11}	7.4×10^{-12}	3.2×10^{-33}	

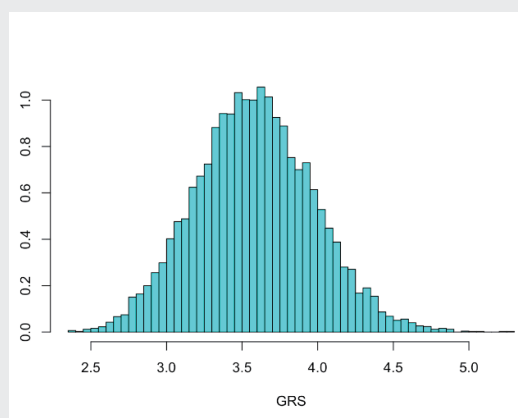
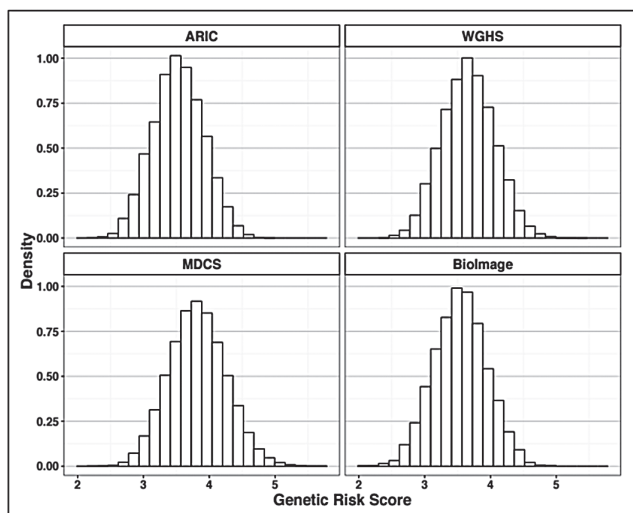
Cox regression models were adjusted for age, gender (in ARIC and MDCS), randomization to Vitamin E or aspirin (in WGHS), education level, and principal components of ancestry (in ARIC and WGHS). Cohort-specific findings were combined using random effects meta-analysis. Those in the lowest quintile of genetic risk serve as the reference group. Values displayed represent hazard ratios and 95% confidence intervals.

(文献 47 Table S5 より引用)

しかし、同論文 Table S1 には使用した SNP と効果量がすべて明記されていて、その各 SNP の欧州系集団におけるアレル頻度は 1000 ゲノム研究から参照することができる。また、Figure S2 に示されているように GRS は正規分布することがわかっている。各 SNP が連鎖不平衡にないなら、各個人の遺伝情報はアレル頻度を元にハーディ・ワインベルグ法則を用いて生成できる。そこで、アレル頻度と Table S1 のリスク数値を用いて 10,000 人分のシミュレーションデータを作成し、シミュレーションした各個人について MYCODE 方式の遺伝的リスクを計算した。「DeNA ライフサイエンス社の遺伝的リスク計算法について」を参照すればわかる通り、これは GRS と定数項から計算可能で、定数項は各 SNP の頻度と効果量から算出できる。次いで Kathiresan らと同様に五分位に分けた。

論文の GRS の分布を下左図に、シミュレーションデータ GRS の分布を下右図に示す。ほぼ同様である。

Figure S2. Distribution of Genetic Risk Score by Cohort
Average (Range) genetic risk scores were 3.53 (2.15 – 4.87) in ARIC, 3.66 (2.33 – 5.41) in WGHS, 3.82 (2.20 – 5.71) in MDCS and 3.54 (2.07 – 4.90) in the Biomag Study. Variation in scores across cohorts was related to slight differences in number of available component SNPs as noted in Table S1.



(左図は文献 47 Figure S2. より引用)

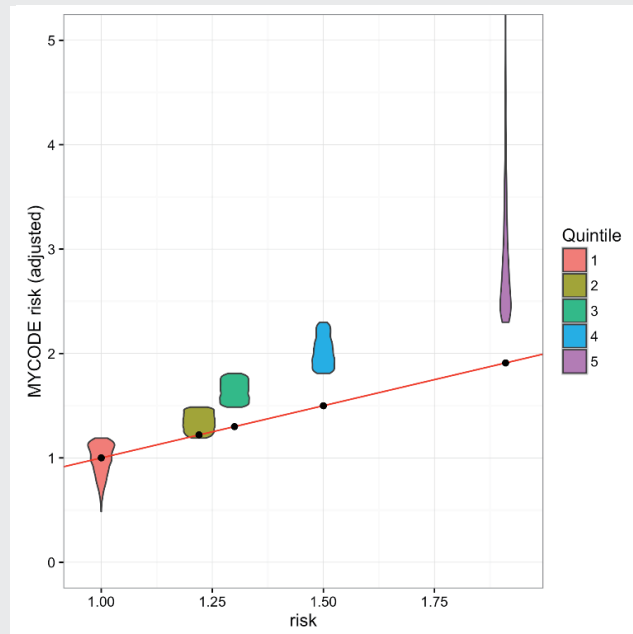
シミュレーションデータについて GRS を元に五分位に分け、また GRS を元に MYCODE リスク数値を計算した。Kathiresan らの場合、最小五分位のリスク比を 1 と置いているので、MYCODE リスクについても最小五分位の中央値で割ることで調整した。

結果を図に示している。横軸は精密コホートから推定された実際のリスク、縦軸はMYCODEがこのデータを利用したと仮定した時にこれを顧客に返却するものと考えられるMYCODE方式のリスク数値を第1五分位で調整したものである。色は各五分位を表す。明らかに示されている通り、MYCODEのリスク数値は、精密コホートのリスクよりも高めに偏りを示す。実際は第4五分位ではリスク比1.50程度であるにもかかわらず、MYCODEの結果では1.81～2.30というリスクが計算されており、これは第5五分位の実際のリスク1.91に近いほどで、上向きバイアスが生じている。このようなバイアスは、すでに述べたWinner's curseによって起きたものと思われ、MYCODEのリスク計算結果は、この研究結果のデータをもとにした検討からは正確ではないと考えられることを示している（より正確には、GWAS結果から構築されたGRSをもとに絶対的数値としてリスクを報告するのは正しくない、と言える）。

一方、リスクの高さの順序は合っていることも図から認められる。MYCODE方式の計算では（あるいはGRSは）、「高いか」「低い」という相対的な程度については、精密なコホートにおいても合致する結果を得ていることがわかる。

さて、上に挙げたような違いは、しかしベストエフォートの時の結果である。実際には、Kathiesanらの研究では50 SNPsのうち35は194,000人⁴²を用いた欧州系集団最大のGWAS結果、12 SNPsは87,000人のGWAS⁴⁸による比較的均質なSNPを用いて、欧州系集団精密コホートで妥当性を検討した。日本人精密コホートでのこのような検討がほとんどないのみならず、日本人やアジア人ではここまで大規模のGWASは存在しないため、日本人のGWAS結果を主に利用したMYCODEのリスク数値⁴⁹を日本人顧客に返した場合はその正確さは、これよりも劣るものと考えられる。

日本人やアジア人集団での同様の検討はほとんどないので、正確性を議論しがたいが、報告者を含む検討により、脳梗塞についてGRS最高五分位でリスク比1.17～1.45とするものがある⁵⁰。



6. 対象形質について

本研究班報告「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 報告書」の「図表6-1-8 検査項目別のアンケート回答事業者数」(p.106)を見ると、「遺伝子検査ビジネス」会社が提供する検査項目がリスト化されている。また、「図表6-1-14 データ解析・解釈の根拠」(p.112)を見ると、多くの「遺伝子検査ビジネス」会社が論文誌の結果を用いてデータ解析をしていることがわかる。

多因子形質について、基本的にはGWASが根拠論文となるであろう。ほかに、すでに数万人を超える全ゲノムSNPデータを持つ「遺伝子検査ビジネス」会社が出現していることを考えると、各検査会社が独自にデータを蓄積して、GWAS解析を行って解釈用のモデルを作成している場合もありうる。しかしそのような場合であっても、世界的には23andMeを筆頭としてアカデミアに論文報告することで全人類の財産とし、かつ科学的査読の洗礼を受けること

が一般的態度であると考えられる。

ヨーロッパバイオインフォマティクス研究所(EBI)が管理するGWAS Catalogサイト⁵¹を見れば、「信頼できるGWAS」のリストを取得可能である。そこで本章では、上記の各「遺伝子検査ビジネス」会社の提供する検査項目について、それをサービスとして提供するのが妥当かどうかについての考察を行った。

図表6-1-18によると「潜在能力」を検査項目として挙げている企業が4社ある。しかし、表に示すように、「絵画の才能」については信頼できるGWASの報告がない。また、ほかにも全般に「才能や知能」に関するGWASは報告数が少なく、かつ日本人集団でのGWAS報告が存在しない。

「体質」について、肥満やアルコール代謝については論文数が多いが、「美肌」については（「しわ」と「しみ」で検索した結果）やはり日本人集団での報告がない。また、肌について言うと、GWAS報告

⁴⁸ Cardiogram Consortium. Large-scale association analysis identifies 13 new susceptibility loci for coronary artery disease. *Nat Genet* 2011; 43: 333-8.

⁴⁹ <https://mycode.jp/benefits/basis.html> (2017/2/6 参照) に「日本人対象の研究論文 → 分析候補論文 (優先度1)」とある。

⁵⁰ Hachiya, T et al. Genetic predisposition to ischemic stroke; a polygenic risk score. *Stroke* 2017 AOP.

⁵¹ <https://www.ebi.ac.uk/gwas/>

「図表 6-1-8 検査項目別のアンケート回答事業者数」があげる形質について、GWAS Catalog に報告されている GWAS 数

形質	検索文字列*	ALL	EAS	JPN
病気のかかりやすさ・リスクに関する検査（糖尿病、生活習慣病、等）				
糖尿病	Type 2 diabetes	52	16	7
病気のかかりやすさ・リスクに関する検査（がん、アルツハイマー、等）				
がん	[Cc]ancer [Cc]arcinoma	275	86	25
アルツハイマー	Alzheimer	63	2	2
体質に関する検査（肥満、アルコール代謝、美肌、等）				
肥満	[Oo]besity [BMI] [Bb]ody mass index	84	9	1
アルコール代謝	^[Aa]lcohol	25	4	0
美肌	[Ww]rinkle [Ff]reckle	2	0	0
薬剤の効果・副作用・代謝				
潜在能力に関する検査（音楽、絵画、運動、正確、知能、等）				
音楽	Musical aptitude	1	0	0
絵画	[Pp]aint	0	0	0
運動	Sports Exercise	2	0	0
性格	Personality dimensions	6	1	0
知能	Intelligence	3	0	0
長寿遺伝子				
長寿	[Ll]ongevity	10	1	0

* GWAS Catalog サイトからダウンロードしたファイルの TRAIT 列を、表記の正規表現で検索した。

としては肌の色そのものの GWAS が多いが、これは人種差別問題に絡む可能性があって問題点が他にも大きい。

「病気」に関しては、多数の報告があって日本人の報告もあることが多い。実際に、多くの「遺伝子検査ビジネス」会社はこれらの項目を検査項目として取り扱っている。

最後に「長寿」については、10 の報告があるが日本人の報告がない。また、各研究間で再現性が取れないことが問題とされていて、APOE2 アレル以外に確立された遺伝的変異がないため、現時点ではこれについても「遺伝子検査ビジネス」会社がサービスを行うのは不適切である可能性が高い。これを行っている会社は、図表 6-1-18 によると 2 社である。

これら形質について、「遺伝子検査ビジネス」会社が独自の GWAS を行っている可能性もあるが、その場合でも学術誌に報告して掲載されることをもって妥当であると評価することになるとするのだが、本研究班の立場である。

D. 考察

前節までに述べたとおり、SNP を用いた多因子疾患のリスク評価には、以下のような限界が存在する。

- 遺伝的関連解析には特有のバイアスがあり、リスク予測の精度が悪化する。そのようなバイアスのある論文データの使用を避けなければならない。

- これまでに科学的に明らかにされている SNP による多因子疾患のリスク効果は相加的効果モデルにもとづいたもので、SNP の組み合わせなど非相加的効果の影響についてはまだ十分考察されていない。
- 遺伝的集団が異なると、SNP による疾患リスクの予測性能も異なってくるが、現在までに論文報告されている大規模ゲノム研究はその大部分が欧米系集団を対象としており、日本人（もしくは東アジア人）の信頼できるデータは少ない。また、欧米人集団の論文データを用いてリスク予測モデルを構築した場合、日本人において誤った予測をすることになると考えられる。
- 多因子疾患の発症には SNP 以外にも欠失や挿入、構造多型や低頻度バリエーションなどが影響する可能性があるが、SNP アレイにはこれらの変異は含まれないか、含まれていてもタイピングの正確性が低い。
- 身長についての例を前述したように、現在までに得られている既知の SNP による知見では、表現型のばらつきの一部しか説明できない。
- 多因子遺伝形質の発症には環境要因が関与しているため、遺伝情報と環境因子を組み合わせることによって真の発症予測となるが、環境因子の定量評価は極めて困難である。
- GWAS の有意な SNP を選択して、その論文データを用いてモデルを構築した場合、リスクの過大評価を生じうる。

- 発症リスクを正確に定量するためには精密な前向きコホートによる発症リスクの評価が不可欠であるが、そのような研究はまだ始まったばかりで、データの蓄積がない。

理想的な疾患発症予測モデルは、適切にバイアスを除去した GWAS によって予測に用いる SNP を同定し、独立したサンプルで効果量を推定した上で、その効果量を用いた発症予測モデルをさらに独立したサンプルで評価しなければならない。とはいえ、多因子疾患の発症リスクについてはアカデミアの最先端であっても、このように正しく構築されたモデルはまだほとんど存在しないのが現状であり、現在提供されている「遺伝子検査ビジネス」は科学的には相応の限界を有する状態において消費者に対してリスク判定を行っているのが現状である。

「遺伝子検査ビジネス」においては、被検者（消費者）の健康状態に関する情報を提供することから、消費者がその情報によって誤った健康行動・社会行動に向かうことや、誤った価値判断により自他の尊厳を棄損する可能性を排除することは、生命倫理的にも企業倫理としても疑う余地のない義務と言える。そのために「遺伝子検査ビジネス」を提供する会社は、ここまで述べてきたようなさまざまな限界について消費者に明示しなければならないのは必然と言える。前章までを踏まえると、多因子遺伝形質の「遺伝子検査ビジネス」の信頼性を担保するためには、検査会社は最低限、以下の情報を公開する必要がある。

1. リスク計算の具体的な手法
2. 論文選定の具体的な手法
3. 使用したリスク数値の由来（遺伝的集団、解析手法、バイアス補正処理の方法など）
4. リスクモデルの妥当性評価の手法を行ったか（独立した前向きゲノムコホートによるリスクモデルの評価、陽性的中率など）

前述のように、現時点ではほとんどの「遺伝子検査ビジネス」を提供している会社はこうした情報を公開していない。したがって、DeNA ライフサイエンス社が自社商品 MYCODE について自主的にリスク判定の手法をホームページに公開している姿勢は評価できる。もちろん、このように手法が公開されたとしても、大多数の一般市民はその情報によって検査の質を判断することはできないが、本報告書で例示したように、専門家がその手法の妥当性を客観的に評価できる情報を提示していることは重要である。

前述の通り多因子遺伝形質の場合、遺伝情報のみならず環境リスク因子に関する正確な評価を合わせると、より予測精度が向上するものと考えられる。逆に言えば SNP のみを用いたリスク評価には大きな限界がある。環境リスク因子とは喫煙・飲酒・食事・運動習慣といった生活習慣や各種の環境曝露、そしてその継続期間などである。実際に「遺伝子検査ビジネス」においては顧客の生活習慣について質問紙表によって情報を入手している例がある。ただしこれらの会社がこのような情報をリスク判定に用いているか、用いているとすればどのような根拠に基づいたものかは明らかにされていない。こうした疾患発症に関わる環境リスク因子を「遺伝子検査ビジネス」において信頼に足るレベルで定量するのは困難であり、したがって仮にリスク判定に用いるとしてもそこには限界がある。それゆえ、それに基づく生活習慣指導は更に困難である。また、生活習慣に関する情報を私企業が匿名化することなく収集することは、個人情報保護の理念からも問題をはらむ。

これまでに述べてきたように、多因子遺伝形質のリスクを量的にも質的にも限られた遺伝情報に基づいて判断することには大きな制約がある一方で、限界があるとはいえ、現在のリスク判定においても相当のレベルで相対的リスク評価が可能な疾患もあり、「遺伝子検査ビジネス」において提供されるリスク判定が短絡的に否定されなければならないものともいえない。本研究班は現時点での科学的正当性の限界を根拠に「遺伝子検査ビジネス」の展開に強力な制限を設けるよりは、利害関係の生じない第三者機関による科学的な認証をもとに、消費者がその質を評価できる条件を整備することが適切と考える。

E. 結論

多因子疾患の検査の科学的正当性に関し、以下に現時点での問題点を要約する。

- GWAS による疾患リスク判定においては、さまざまなバイアスによって精度が低下することが知られているが、現在「遺伝子検査ビジネス」として販売されているサービスではこうしたバイアスに対する対応がなされていない可能性が高い。
- 日本で販売されている「遺伝子検査ビジネス」においては、根拠となるデータとして欧州系民族集団を対象とした研究に依拠しているものが多いと考えられるが、異なる遺伝的集団のデータをもとにした解釈は、誤った結論を導く可能性がある。
- わが国で「遺伝子検査ビジネス」を展開している

数多くの企業のうち、遺伝情報からリスクを判定するプロセスを公開しているのはわずか1社に過ぎない。他の会社においては、判定の根拠も明らかにされていない。

- GWASの解析に基づく多因子疾患のリスク判定において許容できる予測性能を得るためには十分な被検者数のデータの集積が必要であるが、現在までに実施された研究はその水準に合致する検体数による解析は行えていない。こうした予測性能が不十分なリスク判定が、民間の「遺伝子検査」サービスとして規制なく販売されているのが現状である。
- さらには、根拠となる科学論文が存在しない、あるいは極めて不十分と考えられる検査も販売されている。
- 「遺伝子検査ビジネス」によって提供される解析結果とそのリスク判定について、一般市民がその科学的妥当性や信頼度を判断するのは不可能である。

本研究班は、多因子疾患の遺伝学的検査の将来について、以下の通り提言する。

多因子形質にかかわる遺伝学的検査は、特に多因子疾患に対するリスク判定とそれに基づく医療介入による有効な疾患発症予防が実現すれば、国民の健康の向上と医療コストの削減につながることを期待される。しかしながら現時点において、多因子疾患の発症予測についてはまだ研究すべき未解明の部分が多く、その克服には多数の検体の収集と適切な形での研究への活用が不可欠である。これまでに述べたような手順を追って多因子疾患の適切なリスク効果を推定するモデルを構築することが必要であり、そのためには国家をあげての研究の推進が不可欠である。

消費者の不利益を回避することを最優先するにあたり、個々の「遺伝子検査ビジネス」の内容について、拘束力を持つ第三者機関が個々の「遺伝子検査ビジネス」についてその科学的正当性を評価するとともに、国民に理解できる形でその結果を公表し、結果に基づいて個々の検査についての認証を与える制度の構築が必要と考える。

平成28年度厚生労働行政推進調査事業補助金 厚生労働科学特別研究事業
「遺伝学的検査の市場化に伴う国民の健康・安全確保への課題抽出と
法規制へ向けた遺伝医療政策学的研究」
分担研究報告書

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

福田令¹、福嶋義光²、櫻井晃洋³、三宅秀彦⁴、山田重人⁵、小西郁生⁶、
鎌谷洋一郎⁷、堀あすか⁸、堤正好⁹、高田史男¹

¹北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学、²信州大学医学部遺伝医学・予防医学、
³札幌医科大学医学部遺伝医学、⁴京都大学医学部附属病院遺伝子診療部、
⁵京都大学大学院医学研究科人間健康科学系専攻、⁶国立病院機構京都医療センター、
⁷理化学研究所統合生命医科学研究センター、⁸北里大学病院遺伝診療部、⁹株式会社エスアールエル

研究要旨

1990年代から出現した直接消費者に提供する「遺伝子検査ビジネス」は種々の問題を生じるようになり、先進諸国においてその対処が検討されてきた。今回、2010年1月～2017年3月までを調査対象とし、当該ビジネスの適正運用に必要な検討事項の抽出を目的に、国外の状況について調査を行った。調査の結果、欧米では、検査技術の発展に対応するためには既存の規制枠組みでは限界があり、新たな規制対応への取り組みが明らかになった。それぞれの取組みの中で、医療機器・IVDの定義を満たす遺伝子関連検査に対して、リスクに応じた科学的妥当性等の評価を行ったり、検査結果に関する情報提供のあり方など、適切な検査の実施を確保しようとする動きが明らかになった。この動きを「DTC遺伝子検査ビジネス」についても適用するような制度が構築されていた。欧米の「遺伝子検査ビジネス」に対する取組みを参考にしながら、我が国でも、国民の健康が損なわれることのないよう、アカデミアや保健行政機関が、その評価・規制対応を行う体制を構築する必要がある。

A. 目的

1990年代から「遺伝子検査ビジネス」が出現し、マーケットも漸増し、先進諸国において、種々の問題が起きてきたことからその対処が検討されてきた。また、遺伝医学の進歩によって遺伝情報に関する知見が飛躍的に増大したことや、急速なゲノム解析技術の進歩と解析コストの低下により、2007年頃から、生活習慣病や体質等、数百種類の項目を一気に解析するサービス、「DTC遺伝子検査ビジネス」が米国を中心に拡大した。しかし、アカデミアを中心に、提供される検査の分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性の検証が十分でない指摘がされ

ている。そういった状況のなか、米国のFood and Drug Administration (FDA; 食品医薬品局)が2013年11月に23andMe社に対し、同社の疾病予防等に関連する「DTC遺伝子検査ビジネス」の中止命令を下した¹。この対応は、米国内だけでなく海外においても報道された。その後、FDAは、23andMe社に対して、必要な審査要件を満たし、適切な根拠が示された特定の疾患に対する非発症保因者検査について、DTCとして販売することを許可した。欧州の状況をみると、フランス、ドイツ、スイス等は、医療従事者の関与なしで行われる健康に関わる遺伝子関連検査を法規制により全面的に禁止している（第1期

¹ <http://www.fda.gov/ICECI/EnforcementActions/WarningLetters/2013/ucm376296.htm>. Accessed on: 2017/03/19

高田班報告書参照)。その一方で、同様の検査が英国では薬局で販売されている状況がある²。また、国境を越えてグローバルに展開される「遺伝子検査ビジネス」に対して、欧州連合(EU)ではEU加盟国間での協調した規制対応の検討がなされている(第1期高田班報告書参照)。このように、「DTC 遺伝子検査ビジネス」の状況は国や地域の規制対応により様々である。こういった国外の規制状況は、TF意見とりまとめ(p. 22)にも「こうしたサービスへの規制のあり方については、諸外国での検討状況を踏まえ検討する必要がある」と述べられており、特に当該ビジネスのような新たな領域の質の確保のあり方については、海外の状況を把握することの重要性を指摘している。このような状況を踏まえ、諸外国の「遺伝子検査ビジネス」への対応状況を調査することは、今後日本の取組みを検討する上で重要である。

したがって、本研究では、主にインターネット等を通じて提供される健康に関わる「遺伝子検査ビジネス」を対象に、適正運用に必要な検討事項の抽出を目的に、国外の状況について調査を行った。

B. 研究方法

2010年1月～2017年3月末までに発出した議会や政府関連機関の報告書等の一次資料、国内外の学術研究論文等を収集し、欧米の議論や取り組み状況を調査した。

C. 研究結果

(1) 米国の取組み

米国では、従来、「DTC 遺伝子検査ビジネス」についてFDAの関与は少なく、アカデミア等から、FDAが規制枠組みを構築する必要性があると指摘する声が挙がっていた。2010年にFDAが規制に乗り出すことを公式に発表し、継続的に規制対応を行ってきた。ここでは、FDAを中心とする「DTC 遺伝子検査ビジネス」への最近の取組みについて述べる。

1) 遺伝子関連検査への法規制

米国では、Food, Drug, and Cosmetic Act (FD&C Act; 連邦食品・医薬品・化粧品法)に基づき、FDAが、遺伝子関連検査を医療機器として、その安全性と有効性を審査する権限を有している³。遺伝子関連検査に用いられる製品はIn Vitro Diagnostics (IVD; 体外診断薬)と称されており、IVDは医療機器に分類される⁴。IVDは、「疾患またはその後遺症の治療方針について、軽減、治療、予防のために、健康状態を含む疾患または他の症状の用途に用いられる試薬、器具及びシステムを指す」と定義され、「人体から採取された検体で、検査で使用する等の製品」とされている(21 CFR809.3)⁵。また、医療機器は、「疾患や他の症状の診断または治療、緩和、管理、予防の用途に用いられる試薬または機器、システム」と定義される(FD&C Act、201(h))⁶。従って、遺伝子関連

表1：FDAによる医療機器のクラス分類 (Shuren (2010) を基に作成)

クラス	分類	規制	製品例
I	ある種の試薬や装置や補完的IVD検査で、直接害する恐れは少ない	上市前審査の対象外	黄体ホルモン検査
II	使用を誤った場合にリスクが生じる	上市前届：Premarket Notification 510(k)	ナトリウム検査
III	使用を誤った場合に重大な健康被害や死亡につながる	上市前承認：Premarket Application Approval	C型肝炎ウイルス検査

² <http://www.pharmaceutical-journal.com/news-and-analysis/superdrug-is-first-retailer-in-the-world-to-sell-dna-testing-kit-in-store/20068268>. Accessed on: 2017/03/19

³ Sarata AK, et al. Regulation of Clinical Tests: In Vitro Diagnostic (IVD) Devices, Laboratory Developed Tests (LDTs), and Genetic Tests. Congressional Research Service. 2014.

⁴ <http://www.fda.gov/NewsEvents/Testimony/ucm219925.htm>. Accessed on: 2017/03/19

⁵ <https://www.fda.gov/MedicalDevices/DeviceRegulationandGuidance/IVDRRegulatoryAssistance/ucm123682.htm>. Accessed on: 2017/03/19

⁶ <https://www.fda.gov/MedicalDevices/DeviceRegulationandGuidance/Overview/ClassifyYourDevice/ucm051512.htm>. Accessed on: 2017/03/15

検査が医療機器として、上記で定義される用途に用いられる場合はFDAの監督下で規制される。例えば、心疾患を発症するような疾患リスクを判定する検査は医療機器に該当するが、疾患と無関係な祖先を調べる検査は該当しない⁴。また、医療機器は人体に対するリスクの高さに応じて、クラス I（低リスク）、II、III（高リスク）の3つに分類した規制が設けられており、Shuren (2010) によると表1のように分類、審査されている⁴。

また、Shuren によると、遺伝子関連検査の多くは、前述したクラス II またはクラス III に分類されており、上市前届 (510k) の対象となるか、上市前審査承認になるかは、FDA の判断による⁴。

また、ヒト検体を用いて臨床検査を実施する検査施設に対して、Centers for Medicare and Medicaid Services (CMS; 公的保険制度運営センター) が、1988年に施行された Clinical Laboratory Improvement Amendments (CLIA; 臨床検査施設改善法) に基づき規制・管理している⁷。CLIA は、研究以外のヒト検体を用いて実施する臨床検査の分析的妥当性に関する質基準を制定し、検査施設に対して質管理基準、個人の資格認証、技能試験等の要件を規定している⁸。また、Federal Trade Commission (FTC; 連邦取引委員会) は、虚偽ないし誤解を招く誇大広告や宣伝を取り締まる役割を担っている。

このように、連邦レベルでの遺伝子関連検査に関する法規制には3つの政府機関が関与しており、それぞれ根拠となる法律が異なる (表2)。遺伝子関連

検査の情報提供に関する規制については、州政府による規制で管理している。例えば、13州では遺伝子関連検査を含む臨床検査の実施は医業に該当するとして取り扱われ、通常、検査は書面上の同意を被検者から得た上で、医師または法で規定された有資格者によってのみ実施される⁹。

遺伝子関連検査の項目は様々あるが、FDA の規制対象となるのは、前述した様に医療機器と定義される場合である。また、遺伝子関連検査が市場に投入される際の方法は他の IVD と同様に2つの方法があり、FDA の関わりが異なる。複数の検査施設に販売するために開発された市販用検査キットの場合、FDA への届出・審査を必要とする¹⁰。FDA の許可が下りると、製造者は商品の表示仕様、販売後の審査、有害事象のモニタリングについての規制要件を遵守しなければならない³。他方、単一の検査施設でのみ製造及び使用される検査 (LDT ; Laboratory-Developed Tests) の場合、FDA は規制する権限を有しているにも関わらず、製造及び使用する検査施設の解析者や結果を伝える医師の自由裁量に任せる形で、特に関与してこなかった状況がある¹¹。これは、LDT は従来、主に稀な疾患を診断に用いられてきたため、FDA としては専門家に委ねてきたという経緯がある^{3,4}。LDT は、CMS により CLIA 認証を受けた検査施設において実施されているが、FDA はこれまで IVD として許認可する権限を有しながら、実施してこなかった⁴。CMS は、主に検査施設の質管理、資格認証などの臨床検査を実施する際に必要な

表2 : 米国の連邦法 (米国 NIH の HP⁷ を参考に作成)

Food, Drug, and Cosmetic Act, 1976 (FD&C Act ; 連邦食品・医薬品・化粧品法)
・政府機関 : Food and Drug Administration (FDA; 食品医薬品局)
➢ IVDの安全性と有効性を科学的に審査
Clinical Laboratory Improvement Amendments of 1988 (CLIA; 臨床検査施設改善法)
・政府機関 : Centers for Medicare and Medicaid Services (CMS; 公的保険制度運営センター)
➢ 施設認証業務を担当
Federal Trade Commission Act (FTC Act; 連邦取引委員会法)
・政府機関 : Federal Trade Commission (FTC; 連邦取引委員会)
➢ 虚偽や誤解を招く広告・宣伝の規制

⁷ <https://www.genome.gov/10002335/regulation-of-genetic-tests/> Accessed on: 2017/03/15

⁸ <http://www.cms.gov/Regulations-and-Guidance/Legislation/CLIA/index.html?redirect=/clia/>. Accessed on: 2017/03/15

⁹ Anderson EE. Direct-to-Consumer Personal Genome Services: Need for More Oversight. AMA J Ethics. 2009;11(9):701-708.

¹⁰ Fraker M and Mazza A (Eds). Direct-to-Consumer Genetic Testing. Summary of a Workshop. Washington, DC: The National Academic Press. 2011.

¹¹ FDA. Oversight of Laboratory Developed tests; Public meeting; Request for Comments. 2010.

プロセスに重きを置いて規制を行っている。それに対して、FDAは、診断検査及び製品の安全性や有効性の評価を行っている¹²。

2) 「DTC 遺伝子検査ビジネス」に関する規制対応の問題点

LDTは、前述した様にFDAの関与がなかったことが抜け道となり、特に2007年以降、CLIA認証を受けた検査施設で、生活習慣病や体質等、数百種類の項目を一気に解析する遺伝子関連検査システムをLDTとして製造し、直接消費者に販売提供するDTC企業が増加した¹³。そういった状況のなか、FDA以外の行政機関やアカデミア等から、提供される検査は科学的根拠が乏しく、消費者が結果を誤解する恐れがあることや、FDAの規制が必要であるとの勧告が出されるに至った^{14,15,16}。例えば、FTCは自宅で行える「DTC 遺伝子検査」に対して、FDAとCenters for Disease Control and Prevention (CDC; 米国疾病管理予防センター)と共同で、宣伝内容に注意するよう消費者に警戒を促した¹⁷。また、Government Accountability Office (GAO; 米国会計検査院)が2006年にウェブ上で遺伝子関連検査を提供する企業を調査し、これらの企業は医学的に証明されていない疾患予測を行っていたことを上院の委員会で証言している¹⁸。さらに、2010年、GAOはアルツハイマー病や乳がん、心臓発作を含む15の疾患または症状の遺伝的リスクの検査結果を基にサプリメントの購入を勧める4社を調査し¹⁹、「誤解を招き、実用性はほとんどない」と結論付けた²⁰。

3) FDAの取組み

それまでLDTに対して大きな動きは見せていなかったFDAが、2010年にLDTを上市前審査の対象にするかを検討し始めた²¹。「DTC 遺伝子検査」を含むLDTが使用されることについて、公衆衛生の安全上懸念があるとして、法的根拠に基づき「DTC 遺伝子検査」に対する規制に乗り出すことを公式に発表した²¹。そして、「DTC 遺伝子検査」を販売する企業に対して、提供される検査システムが法的に定義される医療機器に該当しFDAの許認可を受ける必要があることから、分析的妥当性及び臨床的妥当性を示す根拠を提出するよう求めた。

FDAが取り組むきっかけとなったのは、2010年5月にPathway Genomics社が、インターネット上ではなく、米国最大のドラッグストアチェーンのWalgreenで検査キットを販売すると発表したことである²²。これは、ウェブ上での販売から小売り販売になり得る初めての出来事であった。それに対して、FDAは、同企業に医療関連の宣伝内容を用いて販売する場合、承認申請に向けての話し合いが必要である旨の通達を出した²³。Walgreenは検査販売に至ることなく中止した²⁴。FDAは他の企業にも通達を出し、提供されている検査システムが法的に定義される医療機器に該当しているため、FDAの許認可を受けるためには分析的妥当性及び臨床的妥当性を示す根拠を提出するよう求めた。その後、2010年7月に「DTC 遺伝子検査システム」を含むLDTの規制について議論する公聴会が開催され、様々なフィードバックを得た^{13,25}。公聴会でFDAは、LDTが医療機

¹² <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/testing/validtest> Accessed on: 2017/03/15

¹³ McGuire AL, et al. Regulating Direct-to-Consumer Personal Genome Testing. *Science*. 2010;330(6001):181-2.

¹⁴ http://osp.od.nih.gov/sites/default/files/SACGHS_oversight_report.pdf Accessed on: 2017/03/19

¹⁵ http://oba.od.nih.gov/oba/SACGHS/reports/SCAGHS_DTC_report_2010.pdf Accessed on: 2017/03/19

¹⁶ American Society of Human Genetics. ASHG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing in the United States. *Am J Hum Genet*. 2007;81 (3):635-637.

¹⁷ www.ftc.gov/bcp/edu/pubs/consumer/health/hea02.shtm. Accessed on: 2017/03/15

¹⁸ <http://www.gao.gov/new.items/d06977t.pdf> Accessed on: 2017/03/19

¹⁹ Madrigal A. Congress Opens Investigation Into Genetic Testing Companies. *Wired*. 2010/05/21. <https://www.wired.com/2010/05/investigation-into-genetic-testing-companies/> Accessed on: 2017/03/19

²⁰ <http://www.gao.gov/new.items/d10847t.pdf>. Accessed on: 2017/03/19

²¹ Bloss CS, et al. Direct-to-consumer personalized genomic testing. *Hum Mol Genet*. 2011;20 (R2): R132-141.

²² Pollack A. Start-Up May Sell Genetic Tests in Stores. *The New York Times*. 2010/05/11. <http://www.nytimes.com/2010/05/11/health/11gene.html> Accessed on: 2017/03/15

²³ <https://www.fda.gov/downloads/MedicalDevices/ResourcesforYou/Industry/UCM211875.pdf> Accessed on: 2017/03/15

²⁴ Stein R. Walgreens won't sell over-the-counter genetic test after FDA raises questions. 2010.

<http://www.washingtonpost.com/wp-dyn/content/article/2010/05/12/AR2010051205156.html> Accessed on: 2017/03/15

²⁵ <https://www.genomicslawreport.com/index.php/category/badges/fda-ldt-regulation/page/4/> Accessed on: 2017/03/15

器として該当するものに対してリスクに応じた規制を行う事が適切であるとし、上市前審査を必要とする規制を検討すると発表した^{11,26}。また、アカデミアの書簡を受けてFDAは2011年3月、Molecular and Clinical Genetics Advisory Committee (分子遺伝・臨床遺伝諮問委員会) を開催し、「DTC 遺伝子検査」を規制の対象範囲に入れることを発表している²⁷。

2013年11月22日、FDAは販売許可を得ずに引き続きビジネスを行っていた23andMe社に対し、FDA承認を受けるまでは直ちに販売を中止すべきであると警告した¹。23andMe社に送った公開書簡 (Box 1) では、販売している製品は法律上、医療機器に相当するためFDAの認可を受ける必要があること、販売していた254の検査項目の正確さを示す

Box 1 : FDAのWarning Letterの内容 (2013年11月22日付)

FDAは23andMe社がthe Federal Food, Drug and Cosmetic Act (FD&C Act)に違反して、販売許可あるいは承認なしにSaliva Collection KitとPersonal Genome Service (PGS)のマーケティングを行っていることから、23andMe社にこの書簡を送っている。

販売している商品は、FD&C Actの201(h), 21 U.S.C. 321(h)で規制される医療機器に相当する。医療機器であるということとはすなわち、検査が疾患や他の症状の診断、治療、緩和、管理、予防に用いられるということの意味することになる。例えば、23andMe社のウェブサイトwww.23andme.com/health (2013年11月16日閲覧) では「254項目の疾患と(健康)状態」を販売しており、それには「保因者の状態」、「健康リスク」、「薬物応答性」の項目を含んでいる。また、利用者が「深刻な疾患を軽減」できる「予防の第一歩」、と謳い、これは肥満、冠動脈心疾患、乳がんのことを指している。23andMe社のウェブサイトに記載されているPGSの利用目的のほとんどは、FDAが幾度となく説明してきた様に、FD&C Actの201(h), 21 U.S.C. 321(h)で医療機器として用いられているため、申請が必要である。

PGSの中には、特にBRCA関連のがんリスクや薬物応答(例: ワルファリン感受性、クロピドグレル応答、5-フルオロウラシルの毒性)などの高リスク評価の偽陽性や偽陰性の結果が健康に影響することが懸念される。例えば、BRCA関連のがんリスクの検査結果が偽陽性の場合、消費者の誤った判定による乳房予防切除、化学予防、インテンシブなスクリーニングにつながる恐れがある。逆に偽陰性の場合、本来のリスクが見落とされる可能性がある。薬物応答性については、検査結果を信じた消費者が医薬品の用量を自分で変更するリスクや、服用を中止するリスクがある。ワルファリン感受性の検査の誤った結果を伝えれば、血栓による塞栓症、出血による疾患、死亡などの重大な事態につながる恐れがある。このようなリスクは、医師のケアの下、International Normalized Ratio (INR) 管理により軽減される。疾患、死亡などのリスクは、患者がコンプライアンスを無視するか、適切な用量で服用しない場合に高くなる。Direct-to-Consumer 検査の結果が間違っていた場合や、検査結果が消費者に適切に理解されなかった場合は、深刻な問題が生じる。

2012年7月2日と同年9月4日に、23andMe社はPGSについて、上市前届(Premarket Notification 510(k))申請で求められている情報を提出した。FDAは2012年9月13日、2012年11月20日で21 CFR 807.87(1)で要求される追加情報を求めたが、2013年3月12日と2013年5月21日の書簡で、提出された510(k)は取り下げられた、と説明している。現在までに、23andMe社は他の先行試薬との同等性を示すデータを提供できていない。具体的には、PGSの市場提供に関して、法律(21 U.S.C. § 360(k))の項目の510(k)の下で求められている情報の提示は全くない。

Office of In Vitro Diagnostics and Radiological Health (OIR)は、FD&D Actに基づき企業が遵守する手助けを長年行っていた。FDAは2009年7月以降、PGSデバイスの認証を得るために、安全性と有効性を示す規制条件を遵守できるよう協議を行ってきた。また、FDAはPGSの特定の用途が、510(k)クリアランスのみが必要なクラスIIに分類されるのか、de novoなのか、PMA承認が必要なのかについて時間をかけて評価を行ってきた。さらに、提出が必要なデータについて詳細なフィードバックを行ってきた。23andMe社が申請したものについて、14回以上直接面談を行い、100回単位で電子メールのやり取りを進めてきた。特に、試験のプロトコル、臨床的妥当性、分析的妥当性等に対するフィードバックを行ってきた。前述した様に、FDAは同社の遺伝子関連検査の不正確な結果がもたらす公衆衛生上の影響を懸念している。これが、FDAの規制上の要件を遵守する主な目的である。

このようなやり取りを進めてきたが、FDAは未だPGSの分析的妥当性及び臨床的妥当性について確信をもっていない。2013年1月9日、23andMe社は「すでに提出している検査の分析的妥当性及び臨床的妥当性の追加データは用意できている」、「数ヶ月で終わるような広範囲なラベリング試験を計画している」と述べている。従って、510(k)を提出して数ヶ月、サービスを開始して5年経つが、複数の試験は終了しておらず、PGS申請に必要な他の試験について取り掛かっていない。11ヶ月経った現在、これらの検査の追加情報をFDAに提供していない。De novo 分類に関して協議しておらず、FDAは、510(k)申請書を確認する必要があるが、5月から特に応答もなかった。実際、我々は23andMe社が検査項目を増やしたり、TVCMで広告するなど新しいマーケティング戦略を開始したことも知っている。FDAから販売許可を得ずに、PGSの利用や利用者を増やしている現状である。

従って、23andMe社は、FDAによる許可が得られるまで、PGSの宣伝販売を中止しなければならない。FD&C Actの513(f)、21 U.S.C. 360c(f)の下、PGSはクラスIIIに分類される。FD&C Actの515(a)、21 U.S.C. 360e(a)等に従って実質的に市場前審査の許可を得た申請がないため、PGSは不良(機器)であること、さらにPGSは不正商標表示している。このため、FDAはサービスの即時停止と15営業日以内の問題解決を要求する。これに従わない場合、規制措置を取る。

²⁶ <https://www.genomicslawreport.com/index.php/2010/07/19/fda-ldt-day-1-recap/> Accessed on: 2017/03/15

²⁷ <http://www.genomicslawreport.com/wp-content/uploads/2011/03/FDA-DTC-Advisory-Panel-Meeting-Summary.pdf> Accessed on: 2017/03/19

データの分析的妥当性及び臨床的妥当性を証明する必要があり、FDAは23andMe社と協議を重ねていたものの商品の販売停止を促す警告書を出すに至った経緯を説明している。特にがん関連検査と薬物応答性に関する検査を例に挙げて、偽陰性や偽陽性の結果が出た際に公衆衛生上の悪影響が生じることを懸念している。

FDAの中止命令を受けて、23andMe社の一部の利用者が同社に対し集団訴訟を起こしたとの事案もある²⁸。同社により提供された検査には科学的な根拠がなく、将来発症する疾病などが予測できるというのは不当広告にあたりと主張した。

2013年12月：

23andMe社は同社ウェブサイトの医学関連情報を全て取り下げて米国における健康関連の遺伝子関連検査サービスを中止し、それ以外の祖先検査のみ継続するとした。また、事前購入者に対しては、医学的解釈を行わない塩基配列情報のみを提供すると発表した²⁹。

2014年6月：

FDAは、23andMe社が新しく提出した常染色体劣性遺伝性疾患であるBloom症候群の(非発症)保因者検査システムの510(k)申請を受理した³⁰。

2015年2月：

FDAは、23andMe社が承認申請していたBloom症候群の保因者検査システムをDTCとして販売することを承認した³¹。同時に、常染色体劣性遺伝性疾患の非発症保因者スクリーニング検査システムをクラスIIに分類し、上市前審査を免除する意向を表明した。FDAは、販売する企業に対して、事前に、検査結果によっては患児を授かる父母になる可能性の

あること等の情報を提示することを求めた。さらに23andMe社に対して、臨床分子遺伝学の専門家や検査前後の遺伝カウンセリングへのアクセス方法等の情報提供を行うよう求めた。

2015年10月：

23andMe社が米国にてFDAの基準を満たす保因者状態、健康、特徴、祖先の項目を含むFDAの要件を満たすPersonal Genome Service (PGS)を再び販売すると発表³²、FDAの基準を満たすレポートがDTCで利用可能な唯一のサービスであると謳っており、およそ650,000の遺伝的バリエーションを解析し、保因者状態、健康、特徴、祖先の項目を含む60項目以上の報告を行うとした。加えて、2013年11月以前に提供販売していた心臓発作、喘息、股関節骨折などの日常生活の因子に関わるようなリスク検査や、APOE遺伝子のような高リスクの検査は行わないとした³³。また23andMe社の発表によると、「保因者検査とは、成人における非発症保因者の状態を調べる検査で、この検査サービスからは遺伝的バリエーションが2つある場合は検出できないこと、検査を受けて疾患の診断や将来発症し得るリスクの情報が得られるのではないこと、結果で胎児の健康状態や、子の生涯のうちに特定の疾患を発症するリスクの情報が得られるわけではない」としている。

2015年10月：

FDAは、連邦広報通知(Federal Register Notice)を公表し、適切な根拠が示された特定の常染色体劣性遺伝性疾患に対する保因者スクリーニング検査のリストを示し(Box 2)、FDAから課せられる要件を満たせば、DTCとしても販売を許可する方針を示し、パブリックコメントを募った³⁴。発表された連邦規則集(Code of Federal Regulations Title21Sec.

²⁸ Perrone M. 23andMe faces class action lawsuit in California. NBC News. 2013/12/04. <http://www.nbcnews.com/health/23andme-faces-class-action-lawsuit-california-2D11691043> Accessed on: 2017/03/15

²⁹ <http://mediacenter.23andme.com/blog/2013/12/05/23andme-inc-provides-update-on-fda-regulatory-review/> Accessed on: 2017/03/19

³⁰ <http://blog.23andme.com/news/update-on-the-regulatory-review-process-with-the-fda/#WAbGPqBUy0JmxUXK.99> Accessed on: 2017/03/19

³¹ <http://www.fda.gov/NewsEvents/Newsroom/PressAnnouncements/ucm435003.htm> Accessed on: 2017/03/19

³² <http://mediacenter.23andme.com/blog/2015/10/21/new-23andme/> Accessed on: 2017/03/19

³³ AFP. Revamped DNA analysis kit gets US nod. 2015/10/21 <http://www.dailymail.co.uk/wires/afp/article-3283829/Revamped-DNA-analysis-kit-gets-US-nod.html> Accessed on: 2017/03/19

³⁴ <http://www.gpo.gov/fdsys/pkg/FR-2015-10-27/pdf/2015-27198.pdf> Accessed on: 2017/03/19

866.5940) のなかで、保因者スクリーニング検査は *in vitro* な分子学的診断システムであり、臨床上関連があるバリエントをジェノタイピングのために用いられるもので、**prescription-only** や **over-the-counter**³⁵ で、生殖年齢に達した成人における常染色体劣性遺伝性疾患の保因者状態を調べる用途に用いられる機器として定義される³⁶。検査で用いる検体採取機器は認可を受けていること等の要件があるが、DTCを含む **over-the-counter** で検査を提供する

場合、製造者は、以下のような要件をさらに満たさなければならない。

- ・臨床分子遺伝学の専門家あるいは同等の遺伝カウンセリングサービスへのアクセス情報を提供すること
- ・遺伝子とバリエント、査読付きの文献で示された科学的な臨床的妥当性などの検査情報を提供すること
- ・利用者が検査内容や検査結果を正しく理解するか

Box 2 : FDA が上市前審査を免除する保因者スクリーニング検査

Beta Thalassemia
Bloom Syndrome
Canavan Disease
Congenital Disorder of Glycosylation Type 1a (PMM2-CDG)
Autosomal Recessive Connexin 26- Nonsyndromic Hearing Loss
D-Bifunctional Protein Deficiency
Dihydrolipoamide Dehydrogenase Deficiency
Familial Dysautonomia
Familial Mediterranean Fever
Fanconi Anemia Group C
Gaucher Disease
Glycogen Storage Disease Type 1 (1a and 1b)
Gracile Syndrome
Hereditary Fructose Intolerance
Junctional Epidermolysis Bullosa (LAMB3-related)
Leigh Syndrome, French Canadian Type (LSFC)
Autosomal Recessive Limb-girdle Muscular Dystrophy
Maple Syrup Urine Disease
Medium-Chain Acyl-CoA Dehydrogenase (MCAD) Deficiency
Mucopolysaccharidosis IV
Autosomal Recessive Neuronal Ceroid Lipofuscinosis (CLN5-related)
Autosomal Recessive Neuronal Ceroid
Lipofuscinosis (PPT1-related) Niemann-Pick Disease—Type A
Nijmegen Breakage Syndrome
Pendred Syndrome Phenylketonuria
Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease
Primary Hyperoxaluria Type 2 (PH2)
Rhizomelic Chondrodysplasia Punctata Type 1 (RCDP1)
Salla Disease
Sickle Cell Anemia
Sjögren-Larsson Syndrome
Autosomal Recessive Spastic Ataxia of Charlevoix-Saguenay (ARSACS)
Spinal Muscular Atrophy
Tay Sachs Disease
Tyrosinemia Type I
Usher Syndrome Type 1F
Usher Syndrome Type III
Zellweger Syndrome Spectrum

³⁵ Over-the-Counter : DTCを含む (Code of Federal Regulations Title21Sec. 866.5940)

³⁶ http://www.ecfr.gov/cgi-bin/text-idx?SID=1828e8fb074984a9289ad9ea99a8a899&mc=true&node=pt21.8.866&rgn=div5#se21.8.866_15940. Accessed on: 2017/03/19

の試験を実施すること

2015年11月：

FDAは、DTC遺伝子検査を販売する企業で薬物応答性や心臓発作などのリスク判定を提供しているDNA4Life社、DNA-CardioCheck Inc社、Interleukin Genetics社へ書簡を送り、FDAの認可なしで販売していることを警告した³⁷。同検査は、FDAのFD&C Actの201(h)で規定する医療機器に相当し、認可を受けたとの書類が提出されていないとして、関連書類を提出するよう警告している。

2017年1月：

FDAは、2014年10月にLDTへの規制を強化することを目的にガイダンス案を公表したが^{38,39}、開催された検討会等ではステークホルダーから賛同する意見があった一方で、問題点として過剰な規制によりイノベーション阻害が生じる可能性、規制対応を行うためのコストの問題、CLIAに基づきLDTを規制しているCMSとFDAの関わり方、専門家の間でLDTのリスク分類が異なることなどが挙げられた。これらのコメントを受け、FDAは2017年1月に、ガイダンスに代わってDiscussion Paperを提示した⁴⁰。そのなかで、FDAはLDTの規制監督が必要であることは他の行政機関等ともコンセンサスが得られており、今後も他のステークホルダーとの検討

を期待している旨を表明している。ガイダンス案が最終案に至らなかった過程のなかで、FDAは次世代シーケンサーを利用して稀な遺伝性疾患を診断するためのガイダンス⁴¹や、監視の欠如が患者に害をもたらしている、あるいはその可能性がある20のLDTを報告している⁴²。

4) アカデミアの見解

2011年2月：

American Medical Association (AMA；米国医師会)は、FDAに対して「遺伝子関連検査は医師、遺伝カウンセラー、遺伝学の専門家の医学的指導・監督下で提供されるべきである」との書簡を送った⁴³。アカデミアの書簡を受けてFDAは翌月、Molecular and Clinical Genetics Advisory Committee (分子遺伝・臨床遺伝諮問委員会)を開催し、「DTC遺伝子検査」を規制の対象範囲に入れることを発表している⁴⁴。

2015年7月：

American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG；米国臨床遺伝・ゲノム学会)が、医療の見直しを呼びかける「Choosing Wisely (賢い選択)」キャンペーンへの参加を表明した⁴⁵。医療者と患者が適切に実施を検討すべき5項目の遺伝子関連検査を公表し、それぞれの項目に根拠となる研究論文を提示している^{46,47} (Box 3)。

³⁷ Mezher M. FDA Warns Three companies Over DTC Genetic Tests. Regulatory Affairs Professionals Society. 2015/11/09 <http://www.raps.org/Regulatory-Focus/News/2015/11/09/23563/FDA-Warns-Three-Companies-Over-DTC-Genetic-Tests/> Accessed on: 2017/03/15

³⁸ <http://raps.org/Regulatory-Focus/News/2017/01/13/26608/FDA-Further-Explains-Delay-on-LDT-Guidance/> Accessed on: 2017/03/15

³⁹ <https://www.fda.gov/downloads/medicaldevices/deviceregulationandguidance/guidancedocuments/ucm416684.pdf> Accessed on: 2017/03/15

⁴⁰ <https://www.fda.gov/downloads/MedicalDevices/ProductsandMedicalProcedures/InVitroDiagnostics/LaboratoryDevelopedTests/UCM536965.pdf> Accessed on: 2017/03/19

⁴¹ <https://www.fda.gov/ScienceResearch/SpecialTopics/PrecisionMedicine/ucm510027.htm> Accessed on: 2017/03/19

⁴² <https://www.fda.gov/AboutFDA/ReportsManualsForms/Reports/ucm472773.htm> Accessed on: 2017/03/19

⁴³ American Medical Association. AMA to FDA: Genetic Testing Should Be Conducted by Qualified Health Professionals. 2011/02/23.

⁴⁴ <http://www.genomicslawreport.com/wp-content/uploads/2011/03/FDA-DTC-Advisory-Panel-Meeting-Summary.pdf> Accessed on: 2017/03/19

⁴⁵ Choosing Wisely キャンペーン：アメリカ内科医学委員会 (American Board of Internal Medicine) が創設した ABIM 財団により展開されている運動。2012年よりアメリカでは、不要であるばかりか有害でさえありえるような治療介入の一覧を示すキャンペーン (<http://www.choosingwisely.org/>)

⁴⁶ https://www.acmg.net/docs/ACMG_ChoosingWisely_Final.pdf Accessed on: 2017/03/19

⁴⁷ <http://www.choosingwisely.org/wp-content/uploads/2015/07/ACMG-Choosing-Wisely-List.pdf> Accessed on: 2017/03/19

Box 3 : 適切に実施を検討すべき5項目の遺伝子関連検査 (2015年7月10日付)

1. 検査結果の妥当性が不確実である場合を除き、繰り返し検査を実施してはならない
 - 理由：遺伝性疾患の遺伝子関連検査を実施する前に、医療提供者は臨床情報で事前に患者が検査を既に受けたか確認すべき。ただし、臨床所見と結果が一致しない場合や検査の手法が変わる場合は、患者の管理に影響があり得るため再検査を考慮すべき
2. アルツハイマー病を予測するために、APOE 遺伝子の検査を実施してはならない
 - 理由：APOE 遺伝子は遅発性アルツハイマー病の感受性遺伝子であり、認知症の危険因子として知られている。ε 4の相対リスクは、性別、環境、人種等の他のリスクに関わってくる。アルツハイマー病のリスク予測のAPOE 遺伝子解析は臨床的有用性の限界があり、その予測的価値は低い
3. 遺伝性血栓性素因をリスク評価するためのMTHFR 遺伝子の検査を実施してはならない
 - 理由：MTHFR 遺伝子のバリエーションである677C>T と1298A>Gは一般集団によくみられる。最近のメタ解析では、このバリエーションと静脈血栓症との関連性は誤りであることを証明している
4. 鉄過剰症の症状を呈さない患者や、HFE 関連遺伝性ヘモクロマトーシスの家族歴がない患者にHFE 遺伝子の検査を実施してはならない
 - 理由：遺伝性ヘモクロマトーシスの大多数はHFE 遺伝子変異が原因。HFE 遺伝子変異はヨーロッパ系集団によくみられるが、この変異を有していても疾患を発症するのはごく一部である。他の遺伝子やそれ以外の因子が疾患発症に影響している。HFE 遺伝子解析は、鉄過剰症の症状を呈する者（空腹時のトランスフェリン飽和度の上昇> 45%）またはHFE 関連遺伝性ヘモクロマトーシスの家族歴がある者にのみ行われるべき
5. Secondary Findings (SF) が得られる可能性等のインフォームド・コンセントが取得されないままで、エクソーム解析またはゲノム解析を実施してはならない
 - 理由：エクソームシーケンシングやゲノムシーケンシングのインフォームド・コンセントを得る際には、検査対象と関連のないSFの可能性の情報を提示しなければならない。さらに、検査の実施前には、患者の利益、心理社会的負担などの不利益、検査の限界、検査結果が血縁者間で一部共有されていることの説明し、患者と検討すべき

2015年12月：

ACMGが、医療従事者の介在なしに提供される「DTC 遺伝子検査」について見解を公表した⁴⁸。検査の限界を適切に伝え、支援する医療従事者の関与なしに実施される検査は消費者に害を及ぼす、としている。ACMGはDTC企業に対して、CLIA 認証を受けた検査施設のみで検査を実施すること、結果解釈の際に相談できる遺伝の専門家を置くこと、プライバシーの管理を行う範囲を設定することを必要最低限の要件として提示している。消費者に対しては、「DTC 遺伝子検査ビジネス」で提供される検査が、自身の健康状態にどのような影響を及ぼすのかを十分に理解する必要があると述べている。

(2) 欧州の取組み

欧州における医療・健康や疾患に関わる医学目的の遺伝子関連検査システムはIVD・医療機器に該当するため⁴⁹、体外診断薬医療機器指令 (Directive98/79/EC ; 以下IVD指令とする)⁵⁰及び国内法による規制を受けている。しかしながら、後段で記載している種々の問題が顕在化し、European Commission (欧州委員会) やアカデミア等からの指令改正を求める声が強まっていった⁵¹。このような状況から、2012年9月に欧州委員会は、IVD指令を規則に格上げする案を公表した⁵²。当該規則案は欧州委員会、European Parliament (欧州議会)、Council of the EU (EU理事会) で審議・検

⁴⁸ https://www.acmg.net/docs/DTC%20Release%20Formatted_Final.pdf Accessed on: 2017/03/19

⁴⁹ Becker F, et al. Genetic testing and common disorders in a public health framework: how to assess relevance and possibilities. Background document to the ESHG recommendations on genetic testing and common disorders. Eur J Hum Genet. 2011;19:S6-44.

⁵⁰ <http://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/PDF/?uri=CELEX:01998L0079-20120111> Accessed on 2017/03/19

⁵¹ European Commission. Commission staff working document. Executive summary of the impact assessment on the revision of the regulatory framework for medical devices. 2012/09/26.

⁵² http://ec.europa.eu/health/medical-devices/files/revision_docs/proposal_2012_541_en.pdf. Accessed on: 2017/03/19

討後、ようやく2016年5月に規則案の合意に至り、発表された^{53,54}。ところで、このIVD指令を規則化する一連の動きは、欧州での「DTC遺伝子検査ビジネス」への規制対応に大きく影響する。本項では、現行のIVD指令及び今後施行される規則案の概要に加え、これらが「DTC遺伝子検査ビジネス」へ及ぼす影響について述べる。

(筆者注：2017年3月7日にEU理事会が検討、最終採択したことを発表し、4月5日に欧州議会が最終採択を発表⁵⁵。2017年5月5日にEU官報(Official Journal of the European Union)において最終的な規則が公表され、5年後に施行されることとなった⁵⁶。2017年3月末時点では規則案として最終採択に向けて検討されていたため、ここでは規則案と記載している。)

1) 現行のIVD指令とその問題点

IVDは、1998年に制定され、2003年より適用されたIVD指令に基づき、「生理学的もしくは病理学的情報、先天異常の情報、患者の安全性及び適合性の決定、もしくは治療を管理するための情報提供を目的として、ヒトの血液及び組織を含む検体の体外検査に用いられることを意図された、単独もしくは複数の組み合わせで使用される試薬、試薬製品、キャリアレーター、コントロール物質、制御物質、キット、器具、機器、装置またはシステム」と定義される(第1(b)条)。IVDは患者を直接治療する医薬品とは違い、人体機能に関する情報を提供するため直接的な害は生じないものの、その診断情報が不正

確な場合はリスクを引き起こす可能性があるとされる⁵⁷。IVD指令は、製造者(manufacturer)⁵⁸に対してIVDの安全性、質、実施に関する評価の要件を記載しており、加盟国等に対してその要件を国内法令で実行することを求めている⁵⁷。

機器及びIVDは、加盟国の行政当局の監督下にある第三者認証機関であるNotified Bodiesが、指令の要求項目を満たしているかの適合性評価を行う⁵⁷。その一方で、低リスクに分類される機器及びIVDは、当該製品の安全性や品質等について同指令で要求する項目に適合していることを製造者(manufacturer)が自己宣言しCEマークを付すことで、EU域内であれば自由に流通させることができる⁵⁷。遺伝子関連検査システムのほとんどは低リスクに分類されており、製造者による上市前の自己宣言のみが要件となっている^{59,60}。しかしながら、IVD指令及び医療機器指令については、長い運用期間を通じて、実際の法規制が加盟国間で統一されていないことや、上市前評価が不十分であること、新たな科学技術に対応できていないこと等の問題がEuropean Commission(欧州委員会)やアカデミアで指摘されていた^{51,61}。そうした問題の1つに、近年出現した遺伝子関連検査への対応も挙げられており、本指令における位置付けが明確でないことから、EU域内各国での当該指令の運用に違いが生じ、齟齬や矛盾を認めるようになった。また、European Society of Human Genetics(ESHG; 欧州人類遺伝学会)は2010年に、欧州域内で提供されている健康に関連した「DTC遺伝子検査」に関する諸問題について言及しており、IVD指令の改正が必要であると

⁵³ <http://www.consilium.europa.eu/en/press/press-releases/2016/06/15-medical-devices/> Accessed on 2017/03/19

⁵⁴ <https://www.emergogroup.com/sites/default/files/europe-ivd-regulation-consolidated-negotiated-text.pdf> Accessed on 2017/03/19

⁵⁵ <http://www.consilium.europa.eu/en/policies/new-rules-medical-in-vitro-diagnostic-devices/>

⁵⁶ Official Journal of the European Union : http://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/?uri=uriserv:OJ.L_.2017.117.01.0176.01.ENG&toc=OJ:L:2017:117:FULL Accessed on 2017/03/19

⁵⁷ [http://www.europarl.europa.eu/RegData/etudes/BRIE/2014/542151/EPRS_BRI\(2014\)542151_REV1_EN.pdf](http://www.europarl.europa.eu/RegData/etudes/BRIE/2014/542151/EPRS_BRI(2014)542151_REV1_EN.pdf) Accessed on 2017/03/19

⁵⁸ 製造者(manufacturer)とは、CEマーク認証においてラベル上に法的責任者として名前が記載される者(参考：<https://www.bsigroup.com/ja-JP/medical-devices/our-services/ce-marking/>)

⁵⁹ <https://www.publications.parliament.uk/pa/ld200809/ldselect/ldscitech/107/107i.pdf> Accessed on 2017/03/19

⁶⁰ <http://www.kcl.ac.uk/sspp/departments/politiceconomy/research/biopolitics/publications/HouseofLordsHogarthandMelzer.pdf> Accessed on 2017/03/19

⁶¹ http://www.easac.eu/fileadmin/Reports/EASAC_Genetic_Testing_Web_complete.pdf

の見解を示した⁶²。

2) IVD 規則案策定までの動向

2012年9月：

欧州委員会は2度にわたるパブリックコンサルテーションの開催を経て、IVD指令に代わる新たな規則案を公表した⁶³。

2014年4月：

欧州議会で審議・検討し、より厳格な規定に改正された⁶⁴。特に Notified Bodies を強化する規定項目に加え、検査前後の遺伝カウンセリングとインフォームド・コンセント取得の義務 (Amendment 271)、医師による遺伝子関連検査の実施義務 (Amendment 268) が新たに追加された⁶⁵。

2015年10月～2016年5月：

EU 理事会が検討を重ね、欧州議会と規則案について討議する立場を表明。その後、欧州委員会、EU 理事会、欧州議会の三者間で計10回の審議・検討がなされた⁶⁶。

2016年6月15日：

EU 理事会と欧州議会の間で合意が得られた規則案の内容が発表された^{53,54}。

2016年9月：

EU 理事会が加盟国レベルで同意を得た⁶⁷。

2017年3月7日：

規則案の法言語学レビューを行った後⁶⁶、EU 理事会が検討・審議し、最終採択したことを発表。

3) ESHG の見解

2013年⁶⁸、2014年⁶⁹：

規則案について賛同する立場を示した。

2015年^{70,71}：

欧州領域におけるIVDの規制強化が必要であると述べており、IVD指令の規則化については賛同する姿勢を示している。しかし、ESHGはWellcome Trust、Public Health Genomics Foundation、European Alliance of Genetics Networks等と連携し、2014年に欧州議会が遺伝子関連検査の実施の前後に遺伝カウンセリングを求めた規定について差し控えるべきとの声明を出した。その理由として、緊急を要する新生児の遺伝子疾患のスクリーニングプログラムを実施するのに時間がかかることから、ルーチンで行われている遺伝診療に支障が出る可能性を指摘した。

4) IVD 規則案の内容

規則案の目的は、イノベーションの発展を阻害せずに患者への安全性を強化することとしている。遺伝子関連検査に関わる規制の変更点は以下が挙げられる (Box 4)。

⁶² European Society of Human Genetics. Statement of the ESHG on direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes. Eur J Hum Genet. 2010;18(12):1271-3.

⁶³ [http://www.europarl.europa.eu/meetdocs/2009_2014/documents/com/com\(2012\)0542_/com\(2012\)0542_en.pdf](http://www.europarl.europa.eu/meetdocs/2009_2014/documents/com/com(2012)0542_/com(2012)0542_en.pdf) Accessed on 2017/03/19

⁶⁴ <http://www.europarl.europa.eu/sides/getDoc.do?type=TA&reference=P7-TA-2013-0427&language=EN&ring=A7-2013-0327>. Accessed on 2017/03/19

⁶⁵ <http://www.europarl.europa.eu/news/en/news-room/20140331IPR41182/Medical-devices-better-controls-and-traceability-to-ensure-patients%E2%80%99-safety>. Accessed on 2017/03/19

⁶⁶ [http://www.europarl.europa.eu/RegData/etudes/BRIE/2017/595881/EPRS_BRI\(2017\)595881_EN.pdf](http://www.europarl.europa.eu/RegData/etudes/BRIE/2017/595881/EPRS_BRI(2017)595881_EN.pdf) Accessed on 2017/03/19

⁶⁷ <http://data.consilium.europa.eu/doc/document/ST-11661-2016-REV-2/en/pdf>. Accessed on 2017/03/19

⁶⁸ https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/NHGS2013/ESHG_Position_Statement_on_IVD_Regulation.pdf. Accessed on 2017/03/19

⁶⁹ <https://www.eshg.org/fileadmin/eshg/documents/IVD/IVDLegalOpinionExecutiveSummaryApril2014.pdf>. Accessed on 2017/03/19

⁷⁰ https://www.eshg.org/fileadmin/eshg/documents/IVD/ESHG_Position_IVD_Directive_October_2015.pdf. Accessed on 2017/03/19

⁷¹ https://www.eshg.org/fileadmin/eshg/documents/IVD/Joint_statement_on_IVD_Regulation_and_genetic_testing_13-10-15.pdf. Accessed on 2017/03/19

Box 4: IVD 規則案の内容

- ・医療機器の定義を踏まえ、IVDの定義を表3に示すが、適用範囲は試薬及びキットだけではなく機器及びソフトウェアを含む。また、病状や疾患の素因情報、治療に対する反応予測、治療の決定、もしくは治療を管理するための情報提供を目的として用いられるIVDが新たに明確にされた。

表3：IVDの定義の比較

IVD 指令	IVD 規則
IVDとは、生理学的もしくは病理学的情報、先天性異常の情報、患者の安全性及び適合性の決定、もしくは治療を管理するための情報提供を目的として、ヒト血液及び組織を含む検体の体外検査に用いられることを意図された、単独もしくは複数の組み合わせで使用される試薬、試薬製品、キャリブレーター、コントロール物質、制御物質、キット、器具、機器、装置またはシステムを指す(第1(b)条)。	IVDとは、生理学的もしくは病理学的プロセスまたは情報、先天性身体障害または精神障害の情報、病状や疾患の素因情報、治療に対する反応の予測情報、治療方針の決定もしくは治療を管理するための情報提供を目的として、ヒト血液及び組織を含む検体の体外検査に用いられることを意図された、単独もしくは組み合わせで使用される試薬、試薬製品、キャリブレーター、コントロール物質、制御物質、キット、器具、機器、装置、ソフトウェアまたはシステムを指す(第2(2)条)。

- ・ただし、一般的な研究室で使用される機器や研究目的のみで研究される機器や、体内に侵入させることが意図された侵襲的測定機器、国際的に認証標準物質等も他の規制によって対応されているため、本規則案では除外されている。
- ・単一の医療施設(health institution)でのみ製造及び使用される機器は、(性能試験のために利用する場合を除き)規則で定める一般的な安全性及び性能に関する要求事項を満たすことなく、利用が可能である旨が規定されている(第5条)。
- ・IVDはGlobal Harmonization Task Forceモデルに基づいたA(低リスク)、B、C、D(高リスク)の4段階に分類されており、遺伝子関連検査に用いられる機器はクラスC以上の高リスク群に分類され、上市前審査が必要となる。
- ・加盟国の行政当局が指定した第三者機関であるNotified Bodiesによる適合性評価が必要になる。Notified Bodiesは、医学専門家の配置が求められており、抜き打ちの施設監査を実施する義務があることが規定されている。
- ・IVDの安全性とその性能について、欧州医療機器データベースに機器証明書、臨床試験、検査関連データの情報を提出することが義務付けられている。製造者(manufacturer)への上市前の審査に関する規制だけでなく、市販後サーベイランスの義務も規定している。
- ・提供体制については、第4条に遺伝カウンセリング、インフォームド・コンセントについて記載されている。「ヘルスケアの内容で個人に対して提供され、また、診断、治療法、予測検査や出生前検査を行う際には、遺伝子関連検査の内容、重要性、その解釈の情報を適切に提供されるように留意しなければならない」としている。また、加盟国に対して「特に現在の科学技術で治療法が確立されていない病状及び疾患の遺伝的素因情報を提供する遺伝子関連検査を用いる場合、適切な遺伝カウンセリング体制を確保しなければならない」と規定している。インフォームド・コンセントについては、「いかなる規定も、加盟国が国レベルで適用・維持するための患者保護、インフォームド・コンセントの取扱いを行う措置を妨げないものとする」と規定している。

5) IVD 規則案による「遺伝子検査ビジネス」の規制について

現行のIVD指令では遺伝子関連検査システムの適用範囲が明確ではなく、各国の解釈に委ねられている現状がある一方で、最終採択に向けて審議されているIVD規則案では、病状や疾患の素因情報、治療に対する反応予測、治療の決定等の情報提供を目的として用いられるIVDが明確に定義された。これに該当する遺伝子関連検査に用いられる機器は、本規則案で新たに導入されたリスクに基づいたクラス分類により、クラスCに分類されており、製造者(manufacturer)は、科学的妥当性を示す情報を提出し、上市前にNotified Bodiesの適合性評価を受けることが求められる。したがって、この定義に該当する遺伝子関連検査がDTCとして提供される際にも、同様に上市前の評価を受けることになる。

さらに、情報提供については、IVD規則案のなか

で遺伝カウンセリング、インフォームド・コンセント等、遺伝子関連検査の情報提供のあり方が記載された。加盟国に対して、治療法が確立されていない病状及び疾患の遺伝的素因情報を提供する遺伝子関連検査を用いる場合、適切な遺伝カウンセリング体制を確保しなければならない、と規定している。従って、上記の遺伝子関連検査を実施する際には、実質的に遺伝の専門家の関わりが求められている。IVD規則案が採択されると、各加盟国に直接的な効力を有するため、現在、「DTC遺伝子検査」が専門家の介在なしに提供可能であるEU加盟国においても、今後は、欧州領域での統一された法規制が可能になる。

(3) 国外の遺伝子関連検査適正運用化へ向けての対応

これまで「遺伝子検査ビジネス」に係る欧米

の最近の取組みを概観してきた。それぞれの対応で共通しているのは、遺伝子関連検査を適正に運用するためには検査の妥当性を確認し、検査の意義を明確にすることである。それと同時に消費者が不利益を被らないことが重要視されている。ここでは、特に多因子疾患の遺伝子関連検査に関する質評価を諸外国ではどのように対応しているか述べる。

1) 遺伝子関連検査の質評価

遺伝子関連検査における質の評価基準として、2003年にCDCからACCEモデル(①分析的妥当性、②臨床的妥当性、③臨床的有用性、④倫理的・法的・社会的課題が提唱されており、「遺伝子検査ビジネス」においてもその精度保証が検討されている⁷²。臨床的妥当性はさらに科学的妥当性である遺伝子と疾患間の関連性のエビデンスと、臨床検査性能である罹患者と健常者を正確に区別できる能力、感度、特異度、予測的中率に分類されている⁷³。

Grimaldiら(2011)⁷⁴は、ACCEモデルに基づく多因子疾患の遺伝子関連検査に関する質保証について次の様に述べている。まず、①分析的妥当性の担保とは、遺伝子解析の精度管理が適切に行われているということである。次に、②臨床的妥当性についての評価は、遺伝因子と環境因子の相互作用が関わるため、その評価は決して容易なものではない。さらに、③臨床的有用性については、通常は政府や保険会社、医療従事者等、実際に検査を用いる者(end user)が評価する傾向がある。「遺伝子検査ビジネス」においては、ビジネス提供者や、購入を考えている消費者にその決定が委ねられることになる。しかし、臨床的有用性については、その定義づけが難

しい。通常、臨床で応用される遺伝子関連検査の臨床的有用性は無作為化臨床試験の成果により決定づけられるが、食事や生活スタイルが関わる多因子疾患では、その評価は難しくなるからである。

2) 遺伝子関連検査の評価枠組み

諸外国では、遺伝子関連検査を評価するツールや、遺伝子関連検査の有用性を評価する独立機関が存在する。例えば、欧州委員会の助成を受けて2005年に設立されたネットワーク型研究機関であるEuroGentestで構築しているデータベース‘Clinical Utility Gene Cards’⁷⁵である。独立機関としては、ドイツのCommission on Genetic Testingは、法律に基づきガイドラインの策定や3年ごとの遺伝学的診断等について評価を行わなければならない⁷⁶。米国ではNational Institutes of HealthがGenetic Testing Registryを構築し、遺伝子関連検査の透明性を担保し、企業や非営利研究所から任意に提供された検査情報を提供している⁷⁷。

遺伝子関連検査の評価の枠組みとして、米国CDCが策定したEvaluation of Genome Applications in Practice and Prevention (EGAPP)⁷⁸や英国のUK Genetic Testing NetworkのGene Dossiers⁷⁹が存在し、どちらもACCEモデルを適用している。英国のUKGTNは、2002年に英国にて創設された遺伝子関連検査ネットワークである。検査施設が新規の単一遺伝子疾患の遺伝子関連検査について提出し、UKGTNがACCEモデルに基づくGene Dossiersプロセスに準じて検査の評価を行う。

Wrightら(2010)によると、UKGTN及びEGAPPを用いたCDCのどちらもが、多因子疾患の感受性

⁷² Hogarth S, et al. The Current Landscape for Direct-to-Consumer Genetic Testing: Legal, Ethical, and Policy Issues. *Annu Rev Genomics Hum Genet.* 2008;9:161-82.

⁷³ Zimmern RL. Testing challenges: evaluation of novel diagnostics and molecular biomarkers. *Clin Med* 2009; 9(1):68-73

⁷⁴ Grimaldi KA, et al. Personal genetics: regulatory framework in Europe from a service provider's perspective. *Euro J Hum Genet.* 2011;19(4):382-388.

⁷⁵ <http://www.eurogentest.org/index.php?id=668>

⁷⁶ Human Genetic Diagnosis Act.

https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/documents/Europe/LegalWS/Germany_GenDG_Law_German_English.pdf. Accessed on 2017/03/19

⁷⁷ <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/>. Accessed on 2017/03/19

⁷⁸ Teutsch S, et al. The Evaluation of Genomic Applications in Practice and Prevention (EGAPP) initiative: methods of the EGAPP Working Group. *Genet Med.* 2009;11(1): 3-14.

⁷⁹ <https://ukgt.nhs.uk/find-a-test/gene-dossiers/>

を予測する遺伝子関連検査を評価していない⁸⁰。前述した様に多因子疾患の遺伝子関連検査についてもACCEモデルに基づいた検討がなされているが、検査で得られる情報は確率的情報であることなどの特性上、その枠組みの全てを適用するには、限界があることが指摘されていた^{74,81}。事業者側からの視点では、多因子疾患の遺伝子関連検査に関する臨床的有用性の評価は容易でないことから、その他の指標である分析的妥当性及び検査の広告やその内容の正確さが重要視されていた⁷⁴。

英国における遺伝子関連検査は国の医療サービスの一環として提供されているが、「遺伝子検査ビジネス」は、既存の遺伝子検査サービスの枠組みから外れて提供されるために、早い時期から対応が検討された。保健省に提言を行う任務とする諮問機関、Advisory Committee on Genetic Testing (ACGT；健福祉省長官諮問委員)は、1997年に「遺伝子検査ビジネス」企業に向けての指針を公表し、同意を求めること、消費者が理解しやすいような検査の妥当性及び有用性のあるデータを提供すること、遺伝カウンセリングを提供することを求めた⁸²。1999年にACGTから改組されたHuman Genetic Commission (HGC；人類遺伝学委員会)は、2010年にDTC遺伝子検査を販売する際に遵守すべき原則⁸³を公表し、消費者への情報提供、遺伝カウンセリング、同意、データ保護、試料の取扱い、検査施設、検査結果の解釈と提供について述べている。また、2001年にSciona社が英国内のBody Shopの店舗で体質関連遺伝子検査の販売を行ったことに対して、市民団体であるGeneWatchは、法的根拠に基づき、宣伝内容が誤解を招くものであると主張し、検査の販売を中止するよう強く求めた⁸⁴。特に、GeneWatchは、法的根拠に基づき、医療的な主張を正当化する科学的根拠が存在しないため、誤解をまねくものであると強く主張している。

D. 考察

本調査では、欧米での「遺伝子検査ビジネス」に関連する最近の取組みを概観してきた。欧米では、検査技術の発展に対応するためには既存の規制枠組みでは限界があり、新たな規制対応への取組みが明らかになった。それぞれの取組みの中で、医療機器・IVDの定義を満たす遺伝子関連検査に対して、リスクに応じた科学的妥当性等の評価を行ったり、検査結果に関する情報提供のあり方など、適切な検査の実施を確保しようとする動きが明らかになった。この動きを「DTC遺伝子検査ビジネス」についても適用するような制度が構築されていた。

米国では、FDAの承認を得ていない遺伝子関連検査システムをDTCとして提供する企業が増加したことにより、FDAは2010年から疾病予防等を目的とした疾患リスクを提供する「DTC遺伝子検査」の規制に乗り出すことを発表し、企業に対して、検査の分析的妥当性及び臨床的妥当性を示す根拠を提出するよう求めた。特に、23andMe社が提供していた、がん関連リスクと薬物応答性の遺伝的リスクを調べる「DTC遺伝子検査」に事実上の中止命令を発した際に、FDAは得られた不正確な結果により、「本来のリスクが見落とされる可能性がある」、「疾患、死亡などの重大な事態につながる恐れがある」、「公衆衛生に影響を及ぼす」と指摘した。

欧州では、現行のIVD指令について、実際の法規制が加盟国間で統一されていないことや、遺伝子関連検査の適用範囲を明確に示していないこと、上市前審査が不十分であることが欧州委員会やアカデミアで指摘されていた。最終採択に向けて審議されているIVD規則案では、病状や疾患の素因情報、治療に対する反応予測、治療の決定、もしくは治療を管理するための情報提供を目的として用いられるIVDが新たに明確にされており、これに該当する遺伝子関連検査システムについては、DTCとして提供され

⁸⁰ Wright CF, Kroese M. Evaluation of genetic tests for susceptibility to common complex diseases: why, when and how? *Hum Genet* 2010;127(2):125-134.

⁸¹ Kraft P and Hunter DJ. Genetic risk prediction—are we there yet? *N Engl J Med*. 2009;360(17):1701-1703.

⁸² Advisory Committee on Genetic Testing (ACGT) Code of Practice and Guidance on Human Genetic Testing Services Supplied Directly to the Public. 1997.

⁸³ Human Genetics Commission. A Common Framework of Principles for direct-to-consumer genetic testing services. 2010.

⁸⁴ <http://www.genewatch.org/sub-425647>. Accessed on 2017/03/19

る際にも、規制対象になる。また、今回の調査で注目すべきは、IVD規則案で遺伝カウンセリング、インフォームド・コンセント等、遺伝子関連検査の情報提供のあり方について記載されたことである。加盟国は、特に治療法が確立されていない疾病及び疾患の遺伝的素因情報を提供する遺伝子関連検査を実施する場合、実質的に遺伝の専門家の関与が求められる。IVD規則案が採択されると、各加盟国に直接的な効力を有するため、現在、「DTC遺伝子検査」が専門家の介在なしに提供可能であるEU加盟国においても、今後は、欧州領域での統一された法規制が可能になる。

また、遺伝子関連検査の質評価を検討した結果、メンデル遺伝病に関する遺伝子関連検査の評価を行う一連の枠組みは、ACCEモデルを基にしたものが欧米で策定されていた。多因子疾患の検査についてもACCEモデルに基づいた検討がなされているものの、検査で得られる情報は確率的情報であることなどの特性上、その枠組みの全てを適用するには、限界があることが指摘されていた⁸¹。事業者側からの視点では、多因子疾患の検査に関する臨床的有用性の評価は容易でないことから、その他の指標である分析的妥当性及び検査の広告やその内容の正確さが重要視されていた⁷⁴。

欧米ではDTCにおいても、疾患や他の症状の診断、病状や疾患の素因情報の遺伝子関連検査システムの規制対応が構築されてきていることを踏まえ、ここで、現状の多因子疾患の「遺伝子検査ビジネス」の適正な運用に向けたあり方を検討する。遺伝子関連検査の実施を考える場合、通常、臨床分野で提供される単一遺伝子疾患の検査の臨床的有用性については、遺伝の専門家の関与がある。その一方で、インターネット等を通じて提供される「遺伝子検査ビジネス」は、そういった関与が無く、消費者自身に

委ねられる。このことから、企業が公開している検査の分析的妥当性、臨床的妥当性の正確性を評価することが必須である。加えて、消費者がDTC検査を受ける前に十分な情報提供と、それに関わる意思決定支援（インフォームド・コンセント）が行われるべきである。検査の安全性と信頼性を確かにするために、それらの項目を適切な機関が評価できるような体制を構築することが適切と考える。我が国でも米国のFDAのような国民の健康推進に資する行政機関が中心となり、それに特化した規制行動をとるべきである。

また、DTC遺伝子検査ビジネスは、国境を越えてグローバルに提供されていることから、国内の規制だけでは、完全にコントロールできない。「遺伝子検査ビジネス」のグローバル化の進展とともに、欧州の遺伝子関連検査の明確化の動きがあるなかで、一国の法規制だけではなく国際的な協調体制も重要であると考えられる。その中には、プライバシー保護や遺伝情報に基づく不当な差別を受けないための保護も含まれる。

欧米では、ほとんどの多因子疾患の「遺伝子検査ビジネス」は、科学的な信頼性が十分でないことから、法的根拠に基づいて提供されない動きがある一方で、米国では単一遺伝子疾患についての非発症保因者スクリーニング検査がDTCとして認められつつある^{85,86}。非発症保因者は将来的に発症する可能性はほとんどないと考えられるが、遺伝子変異を有しており、その変異を次世代に伝える可能性のある者と定義される⁸⁷。ゲノム解析の結果により、すべての人は複数の常染色体劣性遺伝性疾患の保因者であることが明らかとなった⁸⁸。常染色体劣性遺伝性疾患は1,000疾患ほどあるが、欧米では100カップルのうち1～2組は同じ病気の保因者同士であると報告されている⁸⁹。保因者検査の目的はReproduction（結

⁸⁵ European Journal of Human Genetics. Responsible implementation of expanded carrier screening. 2016. <http://www.nature.com/ejhg/journal/v24/n6/pdf/ejhg2015271a.pdf>

⁸⁶ Edwards JG, et al. Expanded carrier screening in reproductive medicine—points to consider: a joint statement of the American College of Medical Genetics and Genomics, American College of Obstetricians and Gynecologists, National Society of Genetic Counselors, Perinatal Quality Foundation, and Society for Maternal-Fetal Medicine. *Obstet Gynecol* 2015;125(3): 653-662.

⁸⁷ 日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」2011/2 <http://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis.pdf>. Accessed on 2017/03/19

⁸⁸ Flanagan, J. Carrier Testing for Genetic Disorders Carrier Testing for Genetic Disorders. National Society of Genetic Counselors. <http://www.nsgc.org/p/bl/et/blogaid=337> updated: 2015/4/23. Accessed on 2017/4/7

⁸⁹ Ropers HH. On the future of genetic risk assessment. *J Community Genet* 2012;3(3):229-236.

婚・挙児)の意思決定のためとされており、その検査の根拠としては、臨床的妥当性が確保されていること、偽陽性、偽陰性の場合でも被検者に身体的な意味での深刻な影響がないこと、結果解釈が容易であることが挙げられている⁹⁰。そういった検査の特性から、米国では保因者検査を実施する企業に対して、FDAは満たさなければならない要件を課している。実施要件として、査読付きの文献と学術団体のガイドラインに準じた臨床的妥当性のデータ、検査を受ける目的、得られる利益、検査の限界点、遺伝カウンセリングへのアクセスに関する情報について消費者へ提供する義務がある。このように保因者検査は一定のコンセンサスのもと、消費者が理解できるような情報提供をした上で検査を販売している。

欧米では、嚢胞性線維症や鎌状赤血球症など、民族的特異性のある社会問題となり得る常染色体劣性遺伝性疾患が存在したことから、その疾患の保因者検査のあり方について長年議論されてきた経緯がある⁸⁵。日本人には民族的に特に頻度が高い常染色体劣性遺伝性疾患は存在せず、遺伝性疾患が社会問題とはなりにくい状況であった⁹¹。非発症保因者検査に対して日本医学会は、「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」ことを求めているが⁸⁷、保因者スクリーニング検査が本質的な議論を経ず、さらに医療の枠組みから離れて行われるようになると、不正確な知識に基づく遺伝差別が生じる可能性がある。

ここまで、諸外国における「遺伝子検査ビジネス」に関する最近の取組みを概観し、また多因子疾患に関する遺伝子関連検査の質評価について検討を行った。欧米では、アカデミアを含めて、遺伝子関連検査が適正に運用されるための規制強化を求める声が強くなり、科学技術イノベーションの発展を阻害せずに、検査の安全性を強化するために継続的に取り組んでいた。遺伝子関連検査の規制を含めた提供体

制のあり方については、民族的・文化的背景の違いを考慮に入れて議論することが重要である。このことはTF意見とりまとめ(p. 23)にも「遺伝子検査ビジネス」の「適切な理解のために、国民のゲノムリテラシーの醸成等の社会環境整備が、学校教育のみならず社会教育においても必要である」と述べられており、日本独自の教育、啓発方法を考えていく必要がある。そして、信頼できる検査を誰もが適切に利用できるための基盤整備のために、社会全体で議論を深めていくことが求められる。

E. 結論

法的根拠に基づいた米国FDAの取組みや欧州のIVD規則案が成立の見通しが立ったことにより、諸外国のみならず日本へも影響を及ぼすことは必定であり、この影響は、「DTC 遺伝子検査ビジネス」だけに留まるわけではないといえる。さらに、欧米では、アカデミアが規制の強化を求める見解を公表し、国や地域レベルでの規制や検討が進められていることも明らかになった。欧米の「遺伝子検査ビジネス」に対する取組みを参考にしながら、我が国でも、国民の健康が損なわれることのないよう、アカデミアや保健行政機関が、その評価・規制対応を行う体制を構築する必要がある。

追補

- EU諸国では、2017年4月5日にIVD規則が採択⁹²。2017年5月5日にEU官報(Official Journal of the European Union)において最終的な規則が公表、5月25日に規則が有効になる。これには5年間のIVD規則への移行期間が与えられており、新規則は2022年5月26日から適用される⁹³。
- 米国では、2017年4月6日にFDAが23andMe社に対し、同社が承認申請した10の疾患⁹⁴の発症リスクに関するGenetic Health Risk検査につい

⁹⁰ Chokoshvili D, et al. Growing complexity of (expanded) carrier screening: Direct-to-consumer, physician-mediated, and clinic-based offers. Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol. 2017.

⁹¹ 「重要課題解決型研究等の推進」プログラム、科学技術政策に必要な調査研究「遺伝子診断の脱医療化・市場化が来す倫理的社会的課題」(研究代表名：高田史男、研究期間：平成18～平成19年度)

⁹² https://ec.europa.eu/growth/sectors/medical-devices/regulatory-framework/revision_en Accessed on 2017/5/22

⁹³ <http://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/?qid=1493972340482&uri=CELEX:32017R0746>

⁹⁴ 10の疾患：パーキンソン病、アルツハイマー病、セリアック病、 α 1-アンチトリプシン欠乏症、早発性一次性ジストニア、第XI因子欠乏症、1型ゴーシェ病、グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏症、遺伝性ヘモクロマトーシス、遺伝性血栓症

て、厳格な規制の下、DTCとして販売することを承認した⁹⁵。また、FDAは、遺伝的リスクの検査を審査する特別規制 (special control) を作成中であることも発表している。FDA Press Release のなかで、医療機器・放射線保健センター (Devices and Radiological Health) 担当ディレクターである Jeffrey Shuren 氏は「消費者は特定の遺伝的リスク情報に直接アクセスできるようになる」とした上で、「しかし、遺伝的リスクは大きなパズルのピースの一つにすぎないと理解することが重要である。遺伝的リスクがあるからといって、必ず疾病を発症するとは限らない」と述べている。

⁹⁵ <https://www.fda.gov/NewsEvents/Newsroom/PressAnnouncements/ucm551185.htm> Accessed on 2017/4/6

平成28年度厚生労働行政推進調査事業補助金 厚生労働科学特別研究事業
「遺伝学的検査の市場化に伴う国民の健康・安全確保への課題抽出と
法規制へ向けた遺伝医療政策学的研究」
分担研究報告書

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

三宅秀彦¹、山田重人²、小西郁生³、櫻井晃洋⁴、福嶋義光⁵、鎌谷洋一郎⁶、
福田令⁷、堀あすか⁸、堤正好⁹、高田史男⁷

¹ 京都大学医学部附属病院遺伝子診療部、² 京都大学大学院医学研究科人間健康科学系専攻、

³ 国立病院機構京都医療センター、⁴ 札幌医科大学医学部遺伝医学、

⁵ 信州大学医学部遺伝医学・予防医学、⁶ 理化学研究所統合生命医科学研究センター、

⁷ 北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学、⁸ 北里大学病院遺伝診療部、⁹ 株式会社エスアールエル

研究要旨

生殖医療や周産期医療において、遺伝子関連検査は様々な倫理的な課題を持つがゆえに、各種ガイドラインにより professional autonomy に基づく規制がなされている。一方で、遺伝子関連検査を商業的に行うことも可能であり、現在のところ法的な規制が無いことから、無制限に市場化する懸念がある。そこで今回、出生前診断及び着床前診断について、インターネット上の情報を収集し、検査の市場化について調査を行い、学会指針との整合性及び法規制の是非について検討した。調査の結果、出生前診断、着床前診断に対する市場化については、海外での着床前診断や代理の斡旋、すなわち医療ツーリズムの代理店として活動する企業が関与している事が明らかになった。また、わずかではあるが、日本医学会のガイドラインや日本産科婦人科学会の見解が遵守されていない診療や営利目的を前面においた医療機関が存在していた。現状調査の結果、professional autonomy に基づく生殖医療及び周産期医療のガバナンス体制は限界を迎えつつあり、今後、遺伝カウンセリングによる正確な情報提供や支援体制を確実に提供できる周産期医療体制の構築に向けた適切な法的整備が必要と考える。その際には、ELSI に配慮した体制整備が肝要と考える。

A. 研究目的

生殖医療や周産期医療において、遺伝子関連検査は着床前診断や出生前診断として応用されている。これらの遺伝子関連検査は、検査を受けた妊婦の reproductive health and rights において必要とされる正確な情報提供のために実施される。すなわち、罹患した児の出生への備えや、胎児治療、そして妊娠の継続などについて検討する情報を得るための機会となり得る。しかし、その一方で、生命の選別となる可能性についての懸念も存在する。このような倫理的課題から、出生前診断については、日本医学会が発表した「医療における遺伝学的検査・診

断に関するガイドライン」によって、日本産科婦人科学会による見解の遵守、遺伝カウンセリングの実施が求められている。そして、日本産科婦人科学会は、「出生前に行われる遺伝学的検査および診断に関する見解」、「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」「『着床前診断』に関する見解」、さらに日本産科婦人科医会と共同で作成される産婦人科診療ガイドラインによって、professional autonomy に基づく規制がなされている。

このような見解・ガイドラインによるガバナンスがなされているにもかかわらず、指針に基づかない検査が実施されたことが表面化し、時に報道で取り

上げられている^{1,2}。日本の出生前診断は、母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査 (NIPT) や、着床前診断 (PGD) は指針により、施設認定及び実施報告が義務づけられているが、あくまでも学会への申請のため、法的には問題が生じることは無く、認定を受けない場合や報告を行わなかった場合でも医業を続けることに差し支えは生じない。また、NIPTは母体の血液のみで検査が可能のため、産婦人科医以外でも検査を実施することが可能である。

現在、日本の広告費としては、テレビ媒体が大きな割合を占めているが、近年インターネット広告の分野の伸びが大きくなっている³。医療機関は、医療法により広告が規制されているが、インターネットのホームページ (HP) は情報提供とされ、一部の例外を除いて広告とみなされない⁴。よって、一般市民が医療機関でどのような診療がなされているかを知ることにあたっては、インターネットが大きく貢献していることが推察される。

このような状況を踏まえて、出生前診断及び着床前診断について、インターネット上の情報を収集し、検査の市場化について調査を行い、学会指針との整合性及び法規制の是非について検討することとした。

B. 研究方法

調査期間は2017年1月8日から1月15日とし、インターネット検索を行い、その検索結果から検査の市場化と関連した情報を収集した。インターネット検索のキーワードは、「新型出生前診断」と「着床前診断」の2つとし、さらに営利企業の関与を確認するため「“会社概要”」のキーワードを追加した(ダ

ブルクオーテーションは、検索を正確にするために使用している)。

インターネット検索には、シェア率の最も高いGoogle及び、検索エンジンのシェアとしては2位になる“Bing”を使用した⁵。Googleでは、類似した結果を除くために実際の件数より低い数の結果が表示されることから、その範囲内の件数でヒットした結果を検討することとした。Bingについては、Googleでの予備的検討を参考に、200件を検討対象とした。また、検索エンジンの結果が地理的な影響を受けることより、人口の最も多い東京都及び研究分担者の所在地である京都府を検索地点とした。

検索は1月8日から1月9日の2日間に、東京都内から実施した。この検索で得られた結果について、タイトル、プレビュー及び実際のサイトの内容を確認して、以下の15項目に分類した：検査斡旋代理業者⁶、検査解析機関、実施医療機関、医療機関(記事が解説のみ/検査は未実施)、製薬会社、薬局・サプリメント販売、鍼灸院・整体、ブログ・ニュースメディア・キュレーションサイト(医療機関のブログを除く)、企業情報・レポート、図書・雑誌・論文に関する情報、学会、官公庁、掲示板、SNS、その他。この分類は、1人の担当者が2回実施し、その後他の担当者によって京都府内で確認を行った。

さらに、検査斡旋代理業者、検査解析機関、実施医療機関については、両方の結果の和集合を取り、その記事の内容について精査を行った。

なお、本研究は、公開情報を取り扱った社会調査であるため、倫理申請は不要として研究を遂行した。

C. 研究結果

「新型出生前診断+“会社情報”」(以下、NIPT群)による検索結果では、Googleでは1,910件、Bingでは388,000件の検索結果が得られた。うち、Googleの表示件数は236件であった。さらに、インター

¹ 朝日新聞デジタル 2016年12月11日配信 新型出生前診断 指針違反で3医師を懲戒処分 日産婦
<http://www.asahi.com/articles/ASJDC2WB6JDCUBQU004.html>

² 産経WEST 2016年3月28日配信 受精卵検査で妊娠率70% 新技術導入、神戸・大谷レディースクリニック「命の選別」との批判も
<http://www.sankei.com/west/news/160328/wst1603280082-n1.html>

³ 電通 日本の広告費2015
http://www.dentsu.co.jp/knowledge/ad_cost/2015/media.html

⁴ 厚生労働省 医療広告ガイドライン
<http://www.mhlw.go.jp/topics/bukyoku/isei/kokokukisei/dl/shishin.pdf>

⁵ 日本ではGoogleが70%近いシェアを占め、Yahooが30%弱、次いでBingが3~4%となっている。しかし、Yahoo Japanの検索エンジンはGoogleと同一であるので、Bingを2位のシェアと記載した。シェア率については以下のサイトを参照した。
<http://gs.statcounter.com/search-engine-market-share/all/japan>

⁶ 検査の斡旋及び検査に関わる手続きを行う業者の意味として、「検査斡旋代理業者」の語を使用している。

表 1. 検索結果の概要

	新型出生前診断+“会社情報”				着床前診断+“会社情報”			
	Google 検索	Google-ad	Bing 検索	Bing-ad	Google 検索	Google-ad	Bing 検索	Bing-ad
全検索件数	1,910		388,000		15,600		1,270,000	
検索対象件数	236		200		240		200	
検査斡旋代理業者	5		3		39	3	47	
検査解析機関	4		2		3		8	
実施医療機関		1	21	1	1		13	
医療機関（解説 / 未実施）	1	2	5		1		11	
製薬会社	1				1		6	
薬局・サプリメント販売	5				8		2	
鍼灸院・整体	1		2		3			
ブログ・ニュースメディア・ キュレーションサイト (医療機関のブログを除く)	92		116		47		61	
企業情報・レポート	26		12		12		4	
図書・雑誌・論文に関する情報	12		13		18		21	
学会			6				4	
官公庁	1		3		1			
掲示板	3		3		2		2	
SNS								
その他	85		14		104		21	

検索期間：1月8日から1月9日の2日間
 検索地点：東京都内
 検索結果には同じサイトの重複あり
 検査斡旋代理業者：検査の斡旋及び検査に関わる手続きを行う業者

表 2. 新型出生前診断+“会社情報”で検索された検査斡旋代理業者

検査斡旋代理業者	学会指針の準拠	検査実施国
A1社	NIPTの斡旋なし	—
A2社	会社情報にのみ記載	米国

HPに明記された内容のみ記載
 検査斡旋代理業者：検査の斡旋及び検査に関わる手続きを行う業者

表 3. 新型出生前診断+“会社情報”で検索された検査解析機関

検査解析機関	受託に関する記載	本部 / 解析施設在籍地
B1社	あり	日本
B2社	あり	日本
B3社	あり	日本
B4社	あり	中国
B5社	なし	日本

HPに明記された内容のみ記載

ネット広告が Google で 3 件、Bing で 1 件存在していた。「着床前診断+“会社情報”」（以下、PGD 群）による検索結果では、Google では 15,600 件、Bing では 1,270,000 件の検索結果が得られた。うち、

Google の表示件数は 240 件であった。さらに、インターネット広告が Google で 3 件存在したが、Bing では表示されなかった。

検索結果を分類した結果を表 1 に示す。NIPT 群では、約半数がブログやキュレーションサイトで、検査斡旋代理業者や検査解析機関の割合は 2% 程度となっていた。一方、PGD 群では、検査斡旋代理業者の割合が 20 ~ 30% 程度であった。

Google 及び Bing の結果で得られた和集合から、同じドメインのサイト及び明らかに同じ機関による HP を除外したところ、NIPT 群では、検査斡旋代理業者 2 件、検査解析機関 5 件、実施医療機関 16 件であり、PGD 検査斡旋代理業者 27 件、検査解析機関 5 件、実施医療機関 8 件が抽出された。

NIPT 群における HP の概要を以下に記す。NIPT 群の検査斡旋代理業者のうち 1 件は HP 上に NIPT に関する記載はなく、もう 1 件では会社情報に記載はあるが検査の斡旋自体は明示されていなかった（表 2）。検査解析機関（表 3）については、5 件中 4 件が検査を受託していることが明示されていた。また、実施医療機関は（表 4）、16 件中 14 件が検査をしている医療機関で、1 件は研究団体の HP であっ

表 4. 新型出生前診断+“会社情報”で検索された実施医療機関

実施医療機関	日本医学会認定	対応している医師	検査・診療内容
C1 病院および C2 病院	あり	学会指針の通り	学会指針の通り
C1 病院	あり	学会指針の通り	学会指針の通り
C3 病院	あり	学会指針の通り	学会指針の通り
C4 病院	あり	学会指針の通り	学会指針の通り
C5 病院	あり	学会指針の通り	学会指針の通り
C6 病院	あり	学会指針の通り	学会指針の通り
C6 病院	あり	学会指針の通り	学会指針の通り
C7 病院	あり	学会指針の通り	学会指針の通り
C8 病院	あり	学会指針の通り	学会指針の通り
C9 病院	あり	学会指針の通り	学会指針の通り
C10 病院	あり	学会指針の通り	学会指針の通り
C11 病院	あり	学会指針の通り	学会指針の通り
C12 病院	あり	学会指針の通り	学会指針の通り
C13 病院	あり	学会指針の通り	学会指針の通り
C14 研究所	なし	産婦人科専門医, 臨床遺伝専門医, どちらもいない医師が対応	性染色体に関する検査も実施している。 遺伝カウンセリングを推奨とは記載して いるが, 必須ではない。
C15 研究団体	あり	学会指針の通り	学会指針の通り

各 HP に明記された内容について、記載内容から確定出来る関連情報、日本医学会 HP 掲載情報 (http://jams.med.or.jp/rinshobukai_ghs/index.html) 産婦人科専門医及び臨床遺伝専門医名簿を参照して作成した。

た。残り 1 件は、広告として検索にヒットした医療機関であり、NIPT の実施に当たっては学会指針に従っていなかった。この学会指針を遵守していない施設の代表者について、産婦人科専門医名簿⁷及び臨床遺伝専門医名簿⁸を確認したが、いずれの名簿にも記載されていなかった。また、採血協力医療機関が記載されていたため、この協力機関の HP を確認したところ、設置責任者は放射線科専門医取得と明記されていた。なお、表には掲載していないが、検索の確認を京都府で行ったところ、同じく学会指針を遵守せず NIPT を行っている別の産婦人科医療機関が確認された。この施設の HP によると、契約している検査解析機関が、前述の医療機関と同じ英国の機関で、HP のデザイン、内容も、医療機関名、連絡先などを除きほぼ同一であった。なお、この医療機関の管理者は、産婦人科専門医であった。

PGD 群では、検査斡旋代理業者 27 件のうち、5 件は卵子提供または代理母斡旋を専門としていた (表 5)。PGD もしくは着床前スクリーニング (PGS) について記載のあった 22 施設のうち 18 施設は海外渡

航による検査、卵子提供、代理母の斡旋を行っていた。のこり 4 件では、国内での着床前診断に関わるプロセスを行っている旨の記載が認められた (図)。表 6 に PGD 群の検査解析機関、表 7 に実施医療機関の概要を示す。検査解析機関の 1 件は台湾の企業であり、他の 4 件は国内企業であったが、うち 2 件は外資系の企業であった。受託を行っていることが明記されているのは、海外企業と国内の外資系検査機関 2 件であり、国内企業の 1 件は研究開発についての記載があり、残り 2 件については受託などの記載も確認できなかった。また、1 件は、海外から日本に向けた医療ツーリズムの代理店であり、国内で着床前診断ができることを謳っている。さらに実施医療機関 8 件については、5 件が日本産科婦人科学会の審査を受けていることを明記しており、1 件は病院独自のガイドラインを示し、残りの 2 件については不明であった。審査が不明な施設のうちの 1 件の医療施設は、「新事業の発掘・事業化・仲介・投資・コンサルティング」を事業内容とする株式会社の HP 内に情報があり、不妊治療を収益性の高い事業として明記し、この会社では、他業種 (飲食業や就労移行支援事業) にも関与していた。なお、この株式会社と関連する施設は、NIPT の学会認定を受けずに行っていた施設の採血協力を行っていたこと

⁷ 日本産科婦人科学会 専門医名簿
http://www.jsog.or.jp/about_us/list/specialist/a_pro.html

⁸ 全国臨床遺伝専門医・指導医・指導責任医一覧
<http://www.jbmg.jp/list/senmon.html>

表5. 着床前診断+“会社情報”で検索された検査斡旋代理業者

検査斡旋代理業者	着床前スクリーニング	着床前診断	産み分け	卵子提供	精子提供	配偶子提供	代理出産	卵子保存	採卵・胚移植に関わる海外渡航の有無	本部/解析施設在籍地	備考
D1社	あり	あり		あり					あり	米国	
D2社		あり	あり	あり					あり		
D3社	あり	あり						あり	あり	タイ	
D4社				あり			あり			ウクライナ：詳細は不明	
D5社				あり					あり	米国	
D6社	あり			あり	あり			あり	あり	タイ	
D7社		あり							国内・渡航		海外不妊治療手配代行
D8社		あり		あり			あり		あり	シンガポール？	
D9社	あり	あり	あり	あり	あり				あり	米国	
D10社	あり	あり							国内	国内	投資ファンド事業も行っている
D11社	あり			あり			あり		あり	米国・ロシア	
D12社	あり	あり		あり	あり				あり	タイ	配偶子提供はマレーシア
D13社	あり	あり								不明	訪日者（中国人）を対象としたサービス
D14社	あり	あり	あり	あり	あり		あり	あり	あり	タイ？	性別適合手術にも対応
D15社	あり	あり	あり						国内	米国	
D16社	あり	あり					あり	あり	あり	タイ	代理出産はカンボジア
D17社	あり	あり						あり	あり	タイ	
D18社				あり			あり		あり	米国	
D19社	あり		あり	あり			あり		あり	ロシア	
D20社				あり			あり		あり	米国	
D21社				あり			あり		あり		ハワイ、マレーシア、台湾で卵子提供。インド拠点？
D22社		あり	あり				あり	あり	あり	米国	米国での医療サービス手続き代行
D23社		あり		あり	あり		あり		あり	タイ	代理出産はジョージア
D24社	あり	あり	あり				あり		あり	タイ	
D25社	あり	あり		あり					あり	米国	
D26社	あり	あり	あり	あり	あり				あり	米国	
D27社	あり		あり	あり	あり	あり		あり	あり	米国	

HP に明記された内容のみ記載
 検査斡旋代理業者：検査の斡旋及び検査に関わる手続きを行う業者

D7社

海外渡航不要のPGD着床前診断

国外への渡航負担なしに、日本にいながら着床前診断を受けることが可能です。
 受精卵の国際冷凍往復輸送に関する手配サービスはもちろん、国際輸送専用の輸送容器レンタル、海外提携病院との連携を含めてトータルでサポートをいたします。

海外不妊治療の治療手続き代行

IVF治療からPGDまですべて海外で行うことが可能です。
 現地の提携先クリニックの紹介をはじめ、海外のクリニックとの交渉、治療方法の通訳、治療に関する書類の日本語での説明など、海外治療につきものの、言語における不安を排除できるようサポートいたします。



D10社

TOP 専業内容 会社概要 お問い合わせ

次世代グレード判定検査Mitograde (ミトグレード)

次世代グレード判定検査Mitogradeについて

今後クリニックが提供する着床前診断の協力体制

- ・受精卵の検査（着床前診断・Mitograde・判定検査の受診）の実務は、日本でRepro研との業務提携を行っている国内Laboratory（以下、「国内ラボ」といいます。）に委託して行います。
- ・着床前診断・Mitograde判定検査の受診申込の契約を締結した患者の受精卵は、国内ラボまで輸送され国内ラボで検査完了後、クリニックに戻されます。
- ・クリニックは、検査結果に基づき、着床前診断で染色体異常がないと判定され、かつ、Mitograde判定検査でミトコンドリアDNA量から着床率の高いと選別された受精卵を胚移植いたします。
- ・以上により、国内で一連の検査業務が完了できることにより、従来のように米国のRepro研に受精卵を輸送・受取る必要もなくなり、低価格でスピーディーな検査を提供します。

D13社

4. 不妊治療（着床前診断）

・着床前診断（治療費用：約65万円～110万円）

着床前診断は不妊症や習慣流産等で悩んでいる人が新しい命を育むための技術です。この治療法は、体外受精が前提となります。
 排卵誘発剤で複数の卵巣を育て、十分な大きさに育ったら取り出し、卵子と精子を培養液の中で受精させます。そして、育った受精卵の一部をFISH法（染色体を特殊な染料で染色して染色体の数や異常の有無を調べる検査）またはPCR法（遺伝子を何百万個にも増やして、遺伝子の配列を調べる検査）で染色体や遺伝子検査し、子宮に戻します。また、着床前診断の安全性については、体外受精と同程度といわれています。

* 具体的な内容・所要時間・詳細料金等の詳細はお問い合わせください。また、料金には渡航費、宿泊費、食事代、交通費等が含まれておりません。

D15社

はじめに

現在日本国内では着床前診断を受けることは難しいため、多くの方が海外に渡航し着床前診断を受けている状況です。しかしながら、渡航による肉体的・金銭的な負担は重く、海外での言語や文化の違い、医療技術レベルの差によるトラブルも多く発生しているようです。

弊社では、そのような状況の中、一日でも早く赤ちゃんを授かりたいと思う方々の負担を少しでも軽くし、安全かつ簡易で、レベルの高い着床前診断の提供をしたいと考え、日本にいながら着床前診断を受けられるプログラムの提供に至りました。 着床前診断プログラムにより、少しでも皆様のお役にたてることを願っております。

弊社が提供する着床前診断プログラムは、米国やタイなどの海外にご夫婦が渡航する必要はありません。このプログラムは従来の海外渡航タイプの問題点を解決した全く新しいプログラムです。この新しいタイプの着床前診断プログラムに関しては日本でも最大の実績を弊社が持っております。

図. 国内で着床前診断に関わる採卵、解析を行っている記載

表 6. 着床前診断+“会社情報”で検索された検査解析機関

検査解析機関	受託や検査目的の記載	着床前スクリーニング	着床前診断	本部 / 解析施設在籍地
E1 社	記載なし			日本
E2 社	研究開発と記載			日本
E3 社	受託	あり		中国
E4 社	記載なし			日本
E5 社	受託方法は不明	あり	あり	台湾

HP に明記された内容のみ記載

表 7. 着床前診断+“会社情報”で検索された実施医療機関

実施医療機関	学会承認・認可について	着床前スクリーニング	着床前診断	産み分け	卵子提供	代理出産	卵子保存	備考
F1 クリニック	不明		あり					高収益のクリニック事業との記載
F2 クリニック	不明	あり						外部 HP で日本産科婦人科学会の規制に反論
F3 医院	あり		あり					
F4 病院	あり		あり					
F5 病院	あり		あり					
F6 クリニック	あり		あり					
F7 クリニック	あり		あり					
F8 クリニック	独自ガイドライン	あり		なし	あり	あり	あり	HP 内で日本産科婦人科学会の規制に反論

各 HP に明記された内容について、記載内容から確認できる関連情報及び関連先リンクを参照して作成した。リンク先は平成 29 年 2 月 17 日にアクセス

が判明している。

また、審査状況が不明なもう一つのクリニック及び独自ガイドラインで行っているクリニックでは、HP 内及び該当 HP の関連 HP において、日本産科婦人科学会の規制に対して反論を行っており、着床前診断の実施には違法性がないという主旨の記載がなされている⁹。

D. 考察

今回の調査結果より、出生前診断、着床前診断に対する市場化については、海外での着床前診断や代理の斡旋、すなわち医療ツーリズムの代理店として活動する企業が関与している事が明らかになった。また、わずかではあるが、日本医学会のガイドラインや日本産科婦人科学会の見解が遵守されていない診療や営利目的を前面においた医療機関が存在していた。

国内における NIPT 及び PGD については、学会の定める適応があり、侵襲的な胎児遺伝学的検査及

び NIPT では、染色体異常児の罹患リスクが高い妊婦と重篤な遺伝性疾患の保因者が主な適応となり、PGD では重篤な遺伝性疾患と均衡型染色体構造異常に起因すると考えられる習慣流産（反復流産を含む）が適応となる。倫理的な議論はあるものの、海外では、成人発症で治療法のない疾患や日本では適応となっていない疾患の着床前診断も行われている¹⁰。日本産科婦人科学会が着床前診断に関する意見を集めた際、適応を拡大する声がある一方、出生前診断を含めて反対する声も存在していた¹¹。また、NIPT に関するパブリックコメントを求めた結果も、制限を求めない声と制限を求める声が多岐に渡り存在し

¹⁰ ヨーロッパ生殖医学会 (ESHRE) では、PGD の実施状況を報告している。2010 年から 2011 年までの症例をまとめた報告では、Charcot-Marie-Tooth 病や神経線維腫症 I 型、家族性アミロイドニューロパシーなどの検査実施が報告されている。
<https://www.eshre.eu/Data-collection-and-research/Consortia/PGD-Consortium/PGD-Consortium-Publications.aspx>

¹¹ 日本産科婦人科学会が 2006 年におこなった着床前診断に関する意見募集の結果を参照した。
http://www.jsog.or.jp/news/html/announce_23feb2006.htm

⁹ 表 7 における F2 クリニック及び F8 クリニックが、これらの医療機関に該当するが、URL 及び反論内容については、機微情報の記載があり、URL を含めて引用を差し控える。

ていた¹²。この声は、潜在的な検査へのニーズを示すものであり、海外渡航を含めて、ガイドラインを遵守しないまま検査が行われる下地となりうる。

現在のガイドラインによる規制は、NIPT のように採血のみで行える検査では、“違法ではない”ということを掲げて検査が行われる可能性が高い。実際、平成25年3月13日に厚生労働省母子保健課長から、『母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査』の指針等について(依頼)「(雇児発母0313第2号)によるNIPTの実施にあたり学会指針を遵守する旨の周知がなされているにもかかわらず、指針を遵守せずにNIPTを実施する施設が存在していることから、実効性が存在していないことが明らかになった。これは、出生前診断のガバナンスの崩壊の端緒と言える事態である。出生前診断は、診断を受けた女性や障害を持つ人達への心理的負担や差別といった倫理的・法的・社会的課題(ELSI)が存在しており、規制に基づかない実施は問題が大きい。受検者保護の立場からも、遺伝カウンセリングの提供を保障するガバナンスの再構築が必要と考える。

さらに規制においては、海外への流出や医療ツーリズムという難しい課題が残される。特に、生殖に関わる分野では、配偶子提供や代理母などの、親子関係や人の手段化、人身売買などの問題にも触れる可能性がある。一旦問題が生じた場合、国際問題に発展することにもなる^{13,14}。このような事態を受けて、代理出産を海外から請け負っていたタイやインドでは代理出産が禁止された^{15,16}。この規制は更に

他国へも影響し、タイから規制のないジョージアへの代理母斡旋が生じたとの報道があった¹⁷。本研究結果においても、タイの斡旋業者が、ミャンマーやジョージアでの代理出産を行っていることが確認されている。今回は代理母の事例であるが、明確な規制の無い状況は、海外からのターゲットにされる可能性を孕んでいる。実際に、学会による見解¹⁸の下で、臨床研究として行われている着床前診断を、海外からの顧客を対象として日本国内での実施を斡旋する企業が存在していた(表5: D13社)。本邦における国内での明確な規制の存在は、国際秩序を守るためにも必要と考えられるが、海外で日常臨床として行われている検査については、倫理的な配慮の下で実施を保障する必要があると考える。

胎児の遺伝情報の取り扱いについては、誰が行うか、ということも大きな問題である。NIPTは血液だけで検査が可能であるため、産婦人科以外の参入はたやすい。現に、今回の調査でも、産婦人科医以外の関与が行われていることが明らかになった。さらに、海外ではNIPTがDTC検査として胎児の性別診断や父性診断にも利用され始めている¹⁹。実際に、性別判定を行っている企業では、日本語サイトを作成し、オンラインで検査キットを購入し、日本国内でも検査が利用できる²⁰。このような状況は、胎児の容姿や知能といった、人の選好する因子と“関連”した遺伝子検査についても、母体血のみで選択出来る環境が整ったことを示している。もし、DTCでこれらの検査を提供する業者が出現した場合、胎児の疾患と関連しない形質に関する曖昧な遺伝情報によつ

¹² 日本産科婦人科学会「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査」指針(案)へのご意見について

http://www.jsog.or.jp/news/html/announce_20130309.html

¹³ AFP 2008年8月7日配信 インド人代理母の産んだ女兒出国できず、日本人夫婦離婚で親権は?

<http://www.afpbb.com/articles/-/2502103?pid=3190451>

¹⁴ ハフィントンポスト 2014年8月6日配信 【タイ代理出産騒動】オーストラリア当局、父親を調査 代理出産の女性は「赤ちゃんを手放さない」

http://www.huffingtonpost.jp/2014/08/06/surrogate-birth_n_5653827.html

¹⁵ 日本経済新聞 2015年2月20日配信 タイの代理出産、営利目的は禁止 暫定議会が法案可決

http://www.nikkei.com/article/DGXLASDG20H12_Q5A220C100000/

¹⁶ ウォールストリートジャーナル 2015年11月18日配信 インド代理母規制、道を絶たれた外国人カップル

<http://jp.wsj.com/articles/SB11673646430017294066804581361170556719508>

¹⁷ グローバルニュースアジア 2015年7月21日配信【タイ】タイで代理出産が全面禁止になり、ジョージアでの出産をサポートセンターが推奨する

<http://www.globalnewsasia.com/article.php?id=2229&&country=2&&p=2>

¹⁸ 日本産科婦人科学会。「着床前診断」に関する見解。http://www.jsog.or.jp/ethic/chakushouzen_20150620.html (2015年6月)

¹⁹ ヨーロッパ人類遺伝学会と米国人類遺伝学会によるNIPTに関する合同声明 Joint ESHG/ASHG position document. *European Journal of Human Genetics* (2015) 23, 1438-1450

²⁰ Pink or Blue. 米国企業による自己採血で胎児の性別判定を行うDTC検査である。 <http://www.tellmepinkorblue.com/japan.php>

て人工妊娠中絶が誘発されうる。実際に、中国では男女の性比が男性に偏っており、これには非医学的理由による胎児の性別判定と人工妊娠中絶が原因と考えられている²¹。このように疾患と関係ない遺伝学的情報でも、出生前診断や着床前診断に用いられ選好による人間の選択の根拠になりうるため、前段階となる遺伝子関連検査一般を医療に集約すべきと考える。そして、人になる蓋然性の高い状況にある胚、胎芽、胎児の遺伝情報、及び、その情報を直接的、間接的に示す可能性を持つ配偶子、極体、胎児付属物に由来する遺伝情報の取り扱い、周産期医療や臨床遺伝に専門的に関わる医師が担当することが望ましい。また、研究で取り扱われる場合においても、それに準じる形で取り扱う規定を定めるべきである。特に、これらの遺伝子解析と親和性の高い、生殖細胞系列に対するゲノム編集技術に関しては、欧米において基礎研究の推進が始まろうとしている^{22,23}。今後、ゲノム編集に関しては、世界的に技術的革新が進むことは明らかであり、本邦でも ELSI (倫理的・法的・社会的議論) に配慮しつつ、研究や臨床に関する方針を決定する必要がある。しかし、現状としては学術団体が主導する自律的活動として議論を進めるとの方針になっている²⁴。しかしながら、前述のように、アカデミアの自主規制では限界があることは明白であり、法的規制に関する議論は

²¹ レコードチャイナ 2012年5月29日配信中国の出生性別比、男118：女100＝異常な不均衡、続く中国メディア <http://www.recordchina.co.jp/a61632.html>

²² National Academy of Science and National Academy of Medicine. Human Genome Editing. Science, Ethics, and Governance. (2017年2月：Prepublication Copy) この報告書には、生殖細胞系列のゲノム編集の基礎研究について、重篤な疾患や障害に関する治療または予防についての切迫した目的についてのみ、臨床研究を許可するとしており、それには、特別な基準を設けて、厳重な監視の下でのみ行えるとしている。疾患の治療や予防と関連しないゲノム編集(いわゆるエンハンスメント)については禁止の立場を取っている。
<https://www.nap.edu/download/24623>

²³ The Royal Society. The Royal Society responds to the report on Human Genome Editing. (2017年2月14日)
<https://royalsociety.org/news/2017/02/royal-society-response-to-the-nas-report-human-genome-editing-science-ethics-and-governance/>

²⁴ 生命倫理専門調査会 平成28年12月13日「ヒト受精胚へのゲノム編集技術を用いる研究について」-中間まとめ後の検討結果及び今後の対応方針-
<http://www8.cao.go.jp/cstp/tyousakai/life/houshin.pdf>

必須である。日本遺伝子細胞治療学会、日本人類遺伝学会、日本産科婦人科学会、日本生殖医学会の発表した「人のゲノム編集に関する関連4学会からの提言」では、「全ての医療関係者やあらゆる分野の技術者、研究者に対し、人の生殖細胞や胚に対するゲノム編集技術の臨床応用を禁止する措置をとるよう国に要望する」としている²⁵。

今回、検索地点を変えることによって、同一の海外に拠点を持つ検査機関が関与した、学会指針を遵守していないNIPTを実施する複数施設の存在が確認された。これは、広告のターゲット地域の影響により、別地域では表示されなかったと考えられる。この事例での企業と各医療機関との関係性は不明であるが、この状況を放置すれば、海外からの検査機関が主導して、国内の医師を利用し、営利目的で検査を実施することが危惧される。今回は、広告という形で眼に触れたが、すでに指針を遵守しないNIPTが実施されていることも否定できない。ELSIの存在する検査が、営利企業の依頼の下に実施されることは、社会的に重大な問題である。よって、検査解析機関、加えて検査斡旋業者についても、何らかの規制を構築することも検討される。

本研究の限界として、捕捉できる情報が限定されている点がある。インターネットに表れてくる事項は、あくまでも氷山の一角であり、検査会社と医療機関の情報開示が働いていなければ、実態を見ることは不可能である。しかしながら、このような断片的な情報によってでも、潜む真実を明らかにすることは意義がある。

以上に示したように、海外への検査委託やNIPTの出現により、生殖に関する医療技術についても市場化の素地が形成された状況となった。すなわち、医療者の professional autonomy に基づく周産期医療のガバナンス体制は限界を迎えたと言える。今後、障害者に対する配慮と支援を持ちながら、妊産婦の自己決定の自由を保障した、遺伝カウンセリングによる正確な情報提供や支援体制を確実に提供できる周産期医療体制の構築に向けた社会整備が必要

²⁵ 日本遺伝子細胞治療学会、日本人類遺伝学会、日本産科婦人科学会、日本生殖医学会. 人のゲノム編集に関する関連4学会からの提言2016年(平成28年)4月22日
<http://www.jshg.jp/resources/data/genome20160422.pdf>

と考える。その際には、ELSIに配慮した体制整備が肝要となる。

E. 結論

公開情報であるインターネット情報を対象とした本調査から、学会その他の指針及び省庁からの周知を無視した遺伝子関連検査が行われていることと、国内の規制が及ばない医療ツーリズムや海外の企業が関与している実態が明らかとなった。そして、NIPTを利用した技術革新により、出生前診断の市場化は視野に入ったと言える。遺伝カウンセリングによる正確な情報提供や支援体制を確実に提供できる周産期医療体制の構築に向けた適切な法的整備が必要と考える。

【追補】

海外では、“Expanded carrier screening (拡大保因者スクリーニング検査)”という、今後の挙児に関する意思決定のために、多種類の劣性遺伝性疾患保因者を遺伝子パネルで検査するDTC検査が普及し始めている²⁶。これらの検査の実施にあたっては、ヨーロッパにおいても、患者や医療従事者の遺伝的リテラシー不足や、費用の問題、専門的なガイドラインの不十分さが問題とされている。日本国内でのニーズは未知数であるが、新たなELSIを惹起する可能性が高い。このような状況下において、この検査をビジネスに繋げる臨床研究の開始を表明する医療機関が出現した²⁷。

²⁶ The European Society of Human Genetics. Responsible implementation of expanded carrier screening. (2016年3月)

²⁷ <https://prtimes.jp/main/html/rd/p/000000038.000008653.html>

平成28年度厚生労働行政推進調査事業補助金 厚生労働科学特別研究事業
「遺伝学的検査の市場化に伴う国民の健康・安全確保への課題抽出と
法規制へ向けた遺伝医療政策学的研究」
分担研究報告書

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

堀あすか¹、三宅秀彦²、山田重人³、小西郁生⁴、櫻井晃洋⁵、福嶋義光⁶、
鎌谷洋一郎⁷、福田令⁸、堤正好⁹、高田史男⁸

¹北里大学病院遺伝診療部、²京都大学医学部附属病院遺伝子診療部、⁴国立病院機構京都医療センター、
³京都大学大学院医学研究科人間健康科学系専攻、⁵札幌医科大学医学部遺伝医学、
⁶信州大学医学部遺伝医学・予防医学、⁷理化学研究所統合生命医科学研究センター、
⁸北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学、⁹株式会社エスアールエル

研究要旨

法的に親子を規定する民法が遺伝学的親子関係を証明できることを前提としない中、DNA親子鑑定技術は身近となり、現在、誰でもDNA親子鑑定結果を手に入れられる状況にある。加えて出生前の親子鑑定が民間事業として広がっていることが確認された。これら親子を取り巻く環境の変化に対し、我が国では遺伝学的親子関係と法的親子関係に対する判断は定まっていない。親子関係や子の身分の安定を脅かす事態を避けるため、対応が必要である。

A. 研究目的

遺伝学的検査の技術向上は、以前は法医学的検査として司法などの場を中心に用いられてきたDNA親子鑑定を身近なものとした。現在、インターネット上では、安価で容易に受検できるものとしてDNA親子鑑定が提供されている。郵送検体における検査が可能となったことで、本人の同意なくDNA親子鑑定を提供する会社も現れるなど、いつでも誰でも、DNA親子鑑定結果を入手できる状況にある。しかし、法的親子を規定する現行民法は、明治民法を踏襲したものであり、科学的に個人を識別し、遺伝学的親子関係の有無を証明できることを前提としていない。この両者の狭間で、法的親子関係を争う事態も報じられるなど、一般的となったDNA親子鑑定技術は、親子関係を取り巻く環境を一変させている。また、DNA親子鑑定を胎児期に行う出生前DNA親子鑑定を提供する業者も現れるなど、その環境の変化は急速に進んでいるといえる。

これらの状況から、親子関係にまつわる現状を整理し、DNA親子鑑定、出生前DNA親子鑑定の実態を調査することで、現在生じている問題の所在を把

握し、今後の対策の必要性を検討することが必要と考え、本調査を行うこととした。

B. 研究方法

(1) 司法統計

裁判所ウェブページの司法統計より、2015年度の家事調停における親子関係不存在確認、嫡出否定および受理総数を検索した。また、裁判所ウェブページ上で一般向けに公開される家事調停の手続き案内から、DNA鑑定を始めとした遺伝学的親子関係の証明に対する説明内容の把握を行った。

(2) 親子関係を争った裁判例

裁判所ウェブページの裁判例情報から、DNA親子鑑定が国内で実用化された1989年以降の判例を「親子関係」のキーワードで検索し、その中から、遺伝学的親子関係と法的親子関係を争った事案を抽出した。また、それらの事案および、判例解説において取り上げられる事案を、判例タイムズ、ジュリスト、法学教室、法律時報から収集し、遺伝学的親子関係の法的親子関係への反映、判決

の変更の有無、裁判官の意見について比較検討した。また、国会図書館調査より、諸外国における親子鑑定DNA親子鑑定の扱いについての情報を得た。

(3) DNA親子鑑定の実施状況

Google、Bingにて「親子鑑定」「DNA親子鑑定」、「DNA父子鑑定」のキーワードを用いて検索し、検体採取の方法、結果の法的(公的)利用の可否、宣伝に用いられる文言、検査費用の情報を収集した。また、経済産業省による遺伝子検査事業者選定チェックリストを参考に各社の情報提示の内容を分類、業界内での情報提供の差異についての検討を行った。

(4) 出生前DNA親子鑑定の実施状況

Googleにて、「出生前親子鑑定」「出生前DNA親子鑑定」「出生前父子鑑定」「出生前鑑定+血液」「出生前鑑定+羊水」「出生前鑑定+絨毛」のキーワードで検索し、ホームページ上に掲載されている各社の検査提供体制を比較、検討した。

C. 研究結果

(1) 司法統計

2015年度の司法統計¹家事調停受理総数による

と、親子関係不存在確認は1,389件で既済は1,041件、うち合意に相当する審判をしたものは673件である。嫡出否定については受理が705件、既済510件(合意に相当する審判をしたもの402件)となっている。このうち、DNA型鑑定を要した件数は不明であるが、家庭裁判所の一般向け資料「親子関係不存在確認調停の申立てについて」²の家事調停の進め方の項目の中には、「親子関係が実際でないことを確かめるため、多くの場合、DNA鑑定が実施されています。」と記載されている。

(2) 親子関係を争った裁判例

1) 遺伝学的親子関係と法的親子関係を扱った判例

裁判所ウェブページ上の判例情報で確認できる親子関係不存在確認および親子関係存在確認訴訟は、1989年以降では12件、うち最高裁判決11件、高裁判決1件である。また、認知訴訟、戸籍訂正や出生届受理に関するものなどを含めて、遺伝学的親子関係と法的親子関係を扱ったものは15件であった。このうち、最高裁判決までの過程で判断が覆ったものが5件あり、判例解説などで取り上げられる高裁判決の中にも一審と判断が覆った事案が1件確認できた(表1)。概要を以下に挙げる。

表1. 親子関係を争った判例

結審日	事案	主張	原告	判決	血縁との関係	
1998.5.14	大分ケース 平成9(ネ)第1160号	親子関係 不存在確認	父	1審	法的親子関係の維持	不採用
				2審	親子関係不存在を認定	条件付採用
2007.3.23	代理出産 (夫妻受精卵) 平成18(許)第47号	出生届けの 受理	父母	1審	出生届は不受理	不採用 (分娩者=母)
				2審	出生届の受理を命令	採用 (分娩者≠母)
				最高裁	出生届は不受理	不採用 (分娩者=母)
2013.12.10	性別変更後 平成25(許)第5号	親子認定 (AID*)	父	1・2審	親子関係を認定せず	採用
				最高裁	親子関係認定	不採用
2014.3.28	認知 平成23(受)第1561号	認知無効 (血縁なし)	父	1・2審	認知の取り消しを認めず	不採用
				最高裁	血縁のない認知は無効	採用
2014.7.17	札幌ケース 平成24(受)第1402号	親子関係 不存在確認	子(母)	1・2審	親子関係不存在を認定	条件付採用
				最高裁	法的親子関係の維持	不採用
2014.7.17	大阪ケース 平成25(受)第233号	親子関係 不存在確認	子(母)	1・2審	親子関係不存在を認定	条件付採用
				最高裁	法的親子関係の維持	不採用

*AID: 非配偶者間人工授精(第三者の精子を用いた人工授精)

¹ 裁判所ウェブページ 平成25(2013)年度 家事調停事件の受理、既済、未済手続別事件別件数—全家庭裁判所 <http://www.courts.go.jp/app/files/toukei/698/008698.pdf>

² 裁判所ウェブページ 親子関係不存在確認調停の申立てについて(旭川家庭裁判所) 2014年7月15日更新 http://www.courts.go.jp/asahikawa/vcms_lf/11-2oyakokankeifusonzei.pdf

i) 遺伝学的親子関係より法的親子関係を維持した最高裁判決

私的なDNA父子鑑定の結果により親子関係を争った、札幌³と大阪⁴の2事案(札幌ケース、大阪ケース)に示された判決(2014年7月17日最高裁)である。いずれも、子の法定代理人として母が、法律上の父(夫)を相手に親子関係不存在確認の訴えを提起したものである。子は夫婦の婚姻中に生まれた子(嫡出子)であるが、DNA型鑑定により遺伝学上の父は異なることが明らかとなっている。係争時、法的父母の関係は、札幌ケースは離婚が成立、大阪ケースでは離婚調停中であった。両ケースとも、子は遺伝学的父母と既に同居し、新家庭が形成されているが、法律上の父が法的父子関係の維持を望んで争った事案である。

いずれの事案においても一審、二審では、遺伝学上の父が異なることが明らかで、子が既に遺伝学上の父母に育てられ順調に成長していることから、遺伝学的親子関係に基づき、法的父との親子関係の不存在を認める判断を示している。これに対し、最高裁では、「子の身分関係の法的安定を保持する必要がなくなるものではない」として、裁判官の主張が分かれる中、DNA型鑑定結果に基づく親子関係の修正を認めない判断を示した。

ii) 社会的親子関係より遺伝学的親子関係を採用した高裁判決

実親子として生活してきた戸籍上の父子間の親子関係不存在確認の事案(大分ケース)については、一審を覆し、社会的親子関係より遺伝学的親子関係を採用した判断が示されている。高裁判決で結審しているため、最高裁の判断は示されていないが、原判決が覆った結果、上記の事案とは対照的な判断が下った事案である。

この事案は戸籍上の父親が原告となり、23歳になった子を相手に提訴したものであるが、子にとっては二度目の親子関係不存在確認訴訟にあたる。子は、母が未婚のうちに出生し、母の両親の子として入籍していた。原告は、子が自身の子かは不明であることを承知の上で婚姻届を提出、自身の子とするため、子と元妻の両親との親子関係不存在確認訴訟を経て、原告自身の長男として入籍した。父子は高校卒業まで共に生活したが、夫妻はその後離婚、長男は原告の子でないという前妻の陳述を受けて提起された、親子関係不存在確認訴訟である。DNA親子鑑定結果は、父子関係が存在しないという結果を示しているが、大分地裁はDNA型鑑定結果を採用せず、社会的な父子関係の存在を重視した判決を下している(1997年11月12日大分地裁⁵)。これに対し、二審で福岡高裁は父親の主張を認め、両者の間に親子関係が存在しないことは明らかであるとして、一審判決を取り消し、DNA親子鑑定結果を採用し、親子関係の不存在を認める判断を示している(1998年5月14日福岡高裁⁶)。

iii) 性別変更後の夫妻と子の親子関係認定

DNA親子鑑定は用いていないが、明らかに遺伝学的、生物学的に親子関係が存在しない事例として、性同一性障害により女性から男性に性別変更した夫と妻が、第三者の精子提供で子を得た後に父子間の親子関係の存在確認を求めた事案がある。一審二審は、遺伝学的父子関係がないことは明らかであるこの父子関係を認めていないが、最高裁は、裁判官のうち2人が反対意見を述べるなど意見が割れた中で、この父子関係を認定している(2013年12月10日⁷)。性同一性障害特例法⁸で、性別変更後の法律婚が認められており、民法772条は、妻が婚姻中に懐胎した子を夫の子と推定する(嫡出推定)として

³ 裁判所ウェブページ・裁判例情報 平成24年(受)第1402号 親子関係不存在確認請求事件 平成26年7月17日 第一小法廷判決
http://www.courts.go.jp/app/files/hanrei_jp/337/084337_hanrei.pdf

⁴ 裁判所ウェブページ・裁判例情報 平成25年(受)第233号 親子関係不存在確認請求事件 平成26年7月17日 第一小法廷判決
http://www.courts.go.jp/app/files/hanrei_jp/344/084344_hanrei.pdf

⁵ 大分地裁平6(タ)第54号, 判例タイムズ970号, 1998, p225-235

⁶ 福岡高裁平9(ネ)第1160号, 判例タイムズ977号 p228-230

⁷ 平成25年(許)第5号 戸籍訂正許可申立て却下審判に対する抗告棄却決定に対する許可抗告事件 平成25年12月10日 第三小法廷決定

⁸ 性同一性障害者の性別の取扱いの特例に関する法律 平成15年7月16日法律第111号

いることから、この夫妻についても、婚姻中に生まれた子を嫡出子とするとの判断を下している。

iv) 認知取り消し判決

最高裁では、遺伝学的親子関係の有無により、法的親子関係の判断をしていない。しかし、認知の場面に限り、親子関係の判断に遺伝学的親子関係を採用した事案が確認された。

これは遺伝学的父子関係がないことを知りながら、婚姻前に出生している妻の子を認知した後に、その認知の取り消しを求めた主張に対する判決(2014年3月28日最高裁⁹)である。夫妻の離婚がすでに成立している事案であり、ここでは遺伝学的親子関係のない認知は無効であり、認知した者自身が無効の主張をすることも許されるとの判決が下っている。一度認知をしておきながら、後に遺伝学的父子関係がないことを理由として、自らその認知が無効であると主張することが許されるかについて、最高裁では3対2と裁判官の判断が分かれる中で、その認知の取り消しを認める判断を示している。

2) 生殖補助医療と親子関係

生殖補助医療技術は、遺伝的なつながりを持つ子を得ることが困難であった人が親となることを可能とする一方で、遺伝的なつながりを持たない親子関係を生み出す技術でもある。

日本における母子関係は分娩事実により、「分娩者=母」として規定される^{10,11}。国内においては代理懐胎を認めていないが、1992年、日本人夫婦がアメリカ人の代理母の出産により授かった子を帰国後、実子として届け出たこと、1993年にはアメリカにおける夫の精子と日本人の第三者の提供卵子との体外受精による受精卵による妊娠が公表されてい

る¹²。また、国内においても2001年には夫婦の受精卵を妻の妹に移植しての代理懐胎が行われ、2003年には義姉による代理懐胎が行われたこと、2006年には、妻の実母による代理懐胎が行われたことがそれぞれ公表されている¹³。代理出産を認めている国や州の中には、出産前の申請によって精子、卵子の提供者や代理出産の依頼者が親として認定されるところがある。これらの国や州では、依頼夫婦が親として認定されれば、代理母の出産後、依頼夫婦の子として出生証明が発行される。そのため、この出生証明を持って帰国し、日本国内において出生届けが受理されるケースが報告されている。その一方で、出生届けが受理されず司法の場での判断となる例も見られている。代理懐胎・代理出産をめぐる法的親子関係に関する最高裁判所の判断として、以下の事案がある。

i) 分娩はしていないが遺伝学的母である母親と子との間の法的関係

子宮を摘出した女性が、米国において夫婦の受精卵を米国人女性に移植して双子をもうけた事例であり、夫妻は子の遺伝学上の親であるが、分娩者は第三者である。米国の州裁判所は、この夫妻は法的かつ遺伝学的な父母であると判決した。帰国後、夫妻が父母である出生証明書を提出したが出生届けは受理されず、一審も出生届けを受理しない判断を支持している。しかし、二審では「法制定時に想定されていなかったからといって、人為的な操作による出生が、我が国の法秩序に受け入れられない理由とはならない」として出生届の受理を命じた(2006年9月29日東京高裁¹⁴)。この判決では、夫妻と子に遺伝学的親子関係があること、親子と認めるアメリカ・ネバダ州裁判所の命令が確定しており日本で夫婦の子と認められないと、子は法律的な親がない状態が続

⁹ 裁判所ウェブページ・裁判例情報 平成23年(受)第1561号 認知無効, 離婚等請求本訴, 損害賠償請求反訴事件 平成26年1月14日 第三小法廷判決 http://www.courts.go.jp/app/files/hanrei_jp/877/083877_hanrei.pdf

¹⁰ 裁判所ウェブページ・裁判例情報 昭和35(オ)1189 最高裁昭和37年4月27日第二小法廷判決 http://www.courts.go.jp/app/files/hanrei_jp/715/057715_hanrei.pdf

¹¹ 日本学術会議: 参照対外報告 代理懐胎を中心とする生殖補助医療の課題—社会的合意に向けて—, 平成20年(2008年)4月8日

¹² 「生殖医療技術の利用に対する法的規制に関する提言」についての補充提言—死後懐胎と代理懐胎(代理母・借り腹)について— 日本弁護士連合会 2007.1.19

¹³ 前掲 「生殖医療技術の利用に対する法的規制に関する提言」についての補充提言—死後懐胎と代理懐胎(代理母・借り腹)について— 日本弁護士連合会 2007.1.19

¹⁴ 裁判所ウェブページ・裁判例情報 平成18(ラ)27 東京高等裁判所 第17民事部 http://www.courts.go.jp/app/files/hanrei_jp/642/033642_hanrei.pdf

くとして、「子の福祉を優先し、州の確定裁判を承認しても公序良俗に反しない」との判断を示した。しかし、最高裁では一転、従来どおり「分娩者＝母」として、夫妻を両親とする出生届けは受理しない判断が示されている（2007年3月23日最高裁¹⁵）。

3) 生殖医療技術の向上が3人の遺伝学的親を生み出す可能性

加えて、生殖補助医療技術の向上は、遺伝学的にも2人の母を存在させ得る状況を生み出している。卵子の核移植が可能である現在では、2人に由来する卵子から子を得ることが可能となっている。卵子の核を別の卵子に移植することは、ミトコンドリアの異常など核以外の細胞質に原因がある難病の予防などに有効とされ、2015年には英国ではこの技術の導入を認める法案が通過している¹⁶。

(3) DNA親子鑑定の実施状況

1) DNA親子鑑定の提供状況

個人からのDNA親子鑑定の申し込みを受け付けている事業者のうち、25社のホームページ情報を見ると、自社内にDNA研究施設を有し検査を行う国内の鑑定機関から、海外業者と業務提携し国内で業務展開するを開始した業者、海外業者の日本支社、海外に検査委託する業者など、その業態は様々である。また、鑑定提供事業者の代理店として手続きを代行する行政書士事務所が4社、探偵事務所や調査会社が6社含まれ、海外の企業が国内の検査機関に検査を委託し、日本語訳のホームページで検査受託をする例も1件確認された。現在、DNA型鑑定、DNA親子鑑定の実施事業者を規制する法的根拠はなく、経済産業省が業者向けのガイドライン¹⁷で本人の同意を取り鑑定を実施するよう求めているが、

業界の自主規制にとどまっている。自主規制として、一般財団法人バイオインダストリー協会（JBA）個人遺伝情報取扱審査委員会が経済産業省のガイドライン¹⁸に基づき行った事業認定や、特定非営利活動法人個人遺伝情報取扱協議会（CPIGI）が個人遺伝情報取扱事業者自主基準¹⁹に基づき実施している事業認定制度が挙げられる。しかし、25社のうち、JBA事業認定を受けた業者は1社であり、CPIGI事業認定を受けた業者はなく、事業認定を受けていないものの会員である業者が1社含まれるのみであった。これら自主規制に積極的な業者が、対面での検体採取や、面談でのインフォームド・コンセント（IC）取得の必要性をホームページ上で示す一方、誰にも知られずに、関係者の同意なく行うことのできる検査であることを前面に提示する業者も見られる。また、本人の同意なく採取できる、毛髪、歯ブラシ、爪、吸殻などを用いたDNA型親子鑑定を広告する事業者も複数確認された。

2) 「公的（法的）鑑定」と「私的鑑定」

DNA親子鑑定の提供業者の多くは、その結果の利用目的により、公的利用が可能な「公的鑑定²⁰」と私的利用を目的とした「私的鑑定」に区別して提供していた。公的に用いることのできる鑑定書として、明確な要件は裁判および調停手続きの中からは確認できなかったが、提供事業者は、認定された第三者の立会によるインフォームド・コンセントと本人確認作業を含めたサンプル採取を行い、公的機関への提出に適した検査結果を返却するもの²¹、と説明している。公的利用を目的としたDNA親子鑑定を提供する事業者が、その目的として提示するのは、300日問題、認知請求、離婚/監護権、国籍変更を含めた

¹⁵ 裁判所ウェブページ・裁判例情報 平成18(許)47 市町村長の処分に対する不服申立て却下審判に対する抗告審の変更決定に対する許可抗告事件 平成19年3月23日 最高裁判所第二小法廷 http://www.courts.go.jp/app/files/hanrei_jp/390/034390_hanrei.pdf

¹⁶ BBC UK approves three-person babies 24 February 2015 <http://www.bbc.com/news/health-31594856>

¹⁷ 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 経済産業省 http://www.meti.go.jp/policy/mono_info_service/mono/bio/Seimeirinnri/keisanshohguideline.pdf#search

¹⁸ 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 経済産業省 http://www.meti.go.jp/policy/mono_info_service/mono/bio/Seimeirinnri/keisanshohguideline.pdf#search

¹⁹ 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） NPO 法人個人遺伝情報取扱協議会 平成26年5月改定 http://www.cpigior.jp/jisyu/img/sin_jisyu.pdf

²⁰ 事業者により「公的」「裁判用」「法的」などの名称を用い、公的・法的手続きに用いることのできる結果報告書を返却する、としている

²¹ <http://www.rocus.co.jp/parentagetesting/parentage-testing.htm>

移民、遺産相続などである。「私的鑑定」として提供されるものは、その多くが、自己採取による口腔内粘膜などの郵送試料を元に鑑定を行うものであり、手軽さと経済的負担の軽減を謳ったものとなっている。口腔内粘膜の採取については、新生児に対しても安全であるとして、出生直後からの検査が可能であることを多くの事業者が提示している。また、前述したような毛髪、歯ブラシ、爪、吸殻などの特殊検体をオプションとして受け付けたり、「私的鑑定」の中でも鑑定精度を分け、割安な鑑定と高精度の鑑定を選択可能としている事業者も見られる。

3) 鑑定方法についての告知

鑑定方法では、米国FBIが採用しているCODIS (Combined DNA Index System) の部位13箇所性別遺伝箇所と数箇所を加えた遺伝子座標のSTR (Short Tandem Repeat) を検査していると複数の事業者が公表している^{22,23}。私的鑑定では多くが16～18座位での鑑定を行っており、判定精度については、16座位での最高値を99.99%、18座位では99.9999%²⁴としている。法的鑑定や高精度の鑑定では24座位や41座位²⁵での鑑定を行うとする事業者も見られる。これらの情報を明示している事業者がある一方、鑑定施設も鑑定内容も一切示していない事業者も多い。

4) 関係者の同意について

関係者の同意について、母の同意なしの父子鑑定は行わない、特例を除き母の検体提出のない父子鑑定は行わない、と明示する事業者がある一方で、「奥さんには内緒で行なわれるケースが多い」「誰にも知られずカンタンにできます」との記載や、匿名での受検可能、身分証明などは不要とする事業者も見られる。インターネットでの結果返却、検査キットの郵送先の自由選択(配送業者営業所止めなども可能)などにより、私的鑑定とされるものについては、

被検者の情報を完全に伏せたままで鑑定結果を得ることが可能となっている。

5) 事業者の告知内容の比較

経済産業省は遺伝子検査事業者選定チェックリスト²⁶において、遺伝子検査を受けたいと考えた際のチェック項目として、以下の8項目を挙げている。①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、②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、③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、④検査のための試料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、⑤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、⑥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、⑦遺伝子の検査をする場所又は機関名が明示されている、⑧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。

インターネット上でDNA親子鑑定を受け付けている一部事業者の告知内容を、この8つのチェック項目に照らすと表2のようになる。

6) 諸外国におけるDNA親子鑑定の扱い

国立国会図書館調査によれば、ドイツでは、子又は子の法定代理人である母に無断で父が行ったDNA検査の結果を嫡出否認手続において証拠として用いることはできないと、判例を受けて民法典を改正²⁷したとの報告がなされている。ここでは、法律上の父、子、母は、それぞれ他の二者に対する遺伝子上の検体採取受忍請求権を有するが、年少の子の福祉に著しい害をもたらす場合には、当該請求は認められないとされている。嫡出否認の裁判手続において、当該の子又はその法定代理人の認識及び承諾のないまま行われたDNA鑑定は、子の有する情報の自己決定権(一般的人格権の内容として基本法第2条第1項、第1条第1項で保障される)を侵害するものであり、その結果を証拠として用いることはで

²² <http://www.rocus.co.jp/parentagetesting/roculusdnatesting.htm>

²³ <https://www.3stepsdna.com/services/parents/>

²⁴ <http://www.e-kantei.org/DNA/008.htm>

²⁵ <https://www.3stepsdna.com/services/parents/advance.html>

²⁶ http://www.meti.go.jp/policy/mono_info_service/mono/bio/pdf/leaflet.pdf

²⁷ 山口和人：【ドイツ】父子関係確認の新たな手続—民法改正，外国の立法No.235-2，2008，p.10-11.

表2. DNA親子鑑定実施事業者のホームページ掲載情報

事業者	利用目的	検体採取			事業者の体制				その他	料金
		面談でのIC	対面採取	本人確認	ガイドライン明示	経産省GL	検査施設明示	相談窓口明示		
A社	公的	●	●	●	●	●	●	●	JBA 事業認定	78,000～
B社	公的	●	●	●	●*	●*	●*	●	CPIGI 会員	57,000～
	私的	●								15,000～
C社	公的	明記なし					●*			56,670～
	私的									45,360～
D社	公的	明記なし			●*	●*	●*	●	国内 自社ラボ	80,000～
	私的									40,000～
E社	公的	明記なし			●*	●*	●*	●	国内機関	80,000～
	私的									19,800～
F社	公的	明記なし					●*			59,400～
	私的									32,400～
G社	公的	明記なし					●*			65,000～
	私的									27,000～
H社	記載なし						●			19,900～
I社	私的									19,900～
J社	記載なし								探偵事務所	130,000～

公的：公的、法的、裁判用とされるもの *公的・私的の区別明示なし

きないとされている。

また、フランスではDNA検査が原則禁止、民事裁判における親子関係の確認のためのDNA検査は、裁判官が命じた場合にのみ行うことができ²⁸、違反した場合、拘禁1年以下または罰金の刑罰を科される。

(4) 出生前DNA親子鑑定の実施状況

1) 出生前DNA親子鑑定の提供状況

出生前DNA親子鑑定は、同一企業が有する複数の代理店を含め、少なくとも13社での提供が確認された(表3)。うち10社^{29,30,31,32,33,34,35,36,37,38}は母体血による出生前DNA親子鑑定の提供を行っている

²⁸ Code Civil §16-11(3).

²⁹ <https://www.ptclabs.jp/mblood> (最終アクセス2017.2.20)

³⁰ <http://www.rocus.co.jp/parentagetesting/prenatal2.htm> (最終アクセス2017.2.20)

³¹ <http://seedna.co.jp/blood-dna-test/> (最終アクセス2017.2.20)

³² <http://www.dnarc.net/parentage-dna.html> (最終アクセス2017.2.20)

³³ <http://dna.jpn.com/> (最終アクセス2017.2.20)

³⁴ <http://www.houritsuka.net/dnabeforebirth.php> (最終アクセス2017.2.20)

³⁵ <http://prosupport-hamamatsu.com/059.html> (最終アクセス2017.2.20)

³⁶ <http://dna-nagoya.com/> (最終アクセス2017.2.20)

³⁷ <http://hakata-gyosei.jp/index.php> (最終アクセス2017.3.14)

³⁸ <http://www.afranshia.com/> (最終アクセス2017.3.14)

ことが確認され、3社^{39,40,41}は羊水、絨毛組織による出生前DNA親子鑑定のみを提供していた。13社のうち1社は個人遺伝情報取扱協議会の会員名簿で確認できる企業であり、母体血および羊水での出生前DNA親子鑑定を提供していることが確認された。また、4社は、同社の代理店と位置付けられる行政書士事務所であった。出生前DNA親子鑑定の受付に際し、中絶を目的としたものは受け付けないとの文言を掲載する事業者も確認されたが、母体血液、羊水、絨毛組織、いずれの検体を用いた検査においても、妊娠継続についての選択が可能な妊娠22週未満に結果を入手できる状態で検査の提供がなされていた。また、母体血による出生前DNA親子鑑定提供業者の半数以上は、採血に協力する医療機関を明示しており、その中には、「産婦人科の協力は必要ありません」として検査を広告する業者も見られた。

2) 母体血による出生前DNA親子鑑定に対する情報提供

母体血による出生前DNA親子鑑定を提供する企業では、「出生前血液DNA鑑定は信頼が確立された

³⁹ <http://www.genetrackjapan.com/type-prenatal> (最終アクセス2017.2.20)

⁴⁰ <http://www.dna-gib.com/> (最終アクセス2017.2.20)

⁴¹ <http://www.eagle-eye.co.jp/dna.html> (最終アクセス2017.2.20)

表3. 出生前DNA親子鑑定提供業者13社の提示情報

	検体			医療機関 紹介	費用	特記
	母体血	羊水	絨毛組織			
A社	○	○	○	×	(母体血) 172,800 円～ (羊水) 58,860 円～	
B社	○	○	○	○	(母体血) 200,000 円 + a	
C社	○	○	○	○	(母体血) 189,000 円～ (羊水) 94,800 円～	
D社	○	記載なし	記載なし	○	(母体血) 200,000 円 + a	
E社	○	記載なし	記載なし	応相談	(母体血) 168,000 円～	
F社	○	詳細 記載なし	詳細 記載なし	○	(母体血) 200,000 円 + a	B社の代理店
G社	○	○	○	○	(母体血) 195,000 円 + a	B社の代理店
H社	○	○	○	○	(母体血) 198,000 円 + a	B社の代理店
I社	○	記載なし	記載なし	記載なし		記載なし B社の代理店
J社	○	記載なし	記載なし	詳細 記載なし	(母体血) 235,000 円	探偵事務所
K社	×	○	○	記載なし	(羊水) 43,000 円 + a	
L社	×	○	○	×		記載なし
M社	×	○	記載なし	記載なし		記載なし 探偵事務所

検査方法です⁴²として、情報提供していた。他の企業でも、特定の論文を示し、十分検討された検査であることを謳っている。一方で、DNA親子鑑定は提供しているものの、出生前DNA親子鑑定には参入していない企業のホームページでは、母体血からの出生前検査はあくまで予備的な検査方法であり、それだけでDNA親子鑑定の判定はできない⁴³ことを警告している。

D. 考察

(1) 法的親子関係が覆る現状

札幌、大阪ケースに示された最高裁の判断は、遺伝学的父親が同時に養育上の父親である環境にあっても、法的親子関係を維持したものである。一方、認知の場合においては、遺伝学的親子関係が存在しないことを理由に法的親子関係を解消するなど、遺伝学的親子関係により親子関係を判断したものとなっている。親子関係には、様々な要素が存在するが、遺伝学的親子関係と法的親子関係の關係に注目した場合、最高裁の判断は定まっていないことにな

る。また、ここで注目すべきは、一審から最高裁までの判断の過程で、子にとっての親が転じている事実である。

親子関係不存在確認調停の場合においては、「当事者双方の間で、子どもが夫婦の子どもではないという合意ができ、家庭裁判所が必要な事実の調査等を行った上で、その合意が正当であると認めれば、合意に従った審判がなされる⁴⁴」とされており、子にとっての親にあたる両者の間に合意があれば、遺伝学的親子関係の有無という事実により、法的親子関係に対する判断が示されている事案が多く存在すると考えられる。最高裁は認知の場合を除き、遺伝学的親子関係を法的親子関係の判断に用いていないが、下級裁では異なる判断も示されている。この現状は、親子関係を争う場によって子にとっての親が決まること、争う場が変われば親が変わりかねないことを意味している。子をはじめとした当事者の同意なく、誰でも自由に遺伝学的親子関係の有無を確認でき、その結果で法的親子関係を争うことができ

⁴² <http://seedna.co.jp/blood-dna-test/> (2017.2.4 参照)

⁴³ <http://alfts-inc.com/DNA/011.htm> (2017.2.4 参照)

⁴⁴ 裁判所ウェブページ>裁判手続の案内>家事事件_親子関係不存在確認調停 http://www.courts.go.jp/saiban/syurui_kazi/kazi_07_16/

る現状では、子の身分、時に父親の身分もまた、非常に不安定なものであるといえる。

(2) ビジネスとして提供される DNA 親子鑑定の問題点

DNA 親子鑑定は、生涯変化しない個人の重要な遺伝学的情報が扱われ、その影響が個人に留まらない⁴⁵という点において、他の遺伝学的検査と相違ないものである。医療における遺伝学的検査においては、検査実施時の IC 取得、個人の遺伝学的情報の保護、検査前後の遺伝カウンセリングなどの体制が求められるが、DNA 親子鑑定において現在これは行われていない。郵送試料による DNA 親子鑑定提供が始まった当初、日本法医学会や日本 DNA 多型学会は、遺伝や法的な取り扱いに関わる説明とカウンセリングが行えないことによる子供の福祉への配慮に欠ける可能性や、DNA 検査の安易な実施への懸念⁴⁶、検査結果を報告することで個人や家族に害をもたらす可能性⁴⁷を指摘している。その課題は 20 年を経た現在もそのまま残されている。

現在の DNA 親子鑑定は、子の意思を問わず、また時に一方の親の意思も無視して実施できる状況にあるといえる。特に私的鑑定については、本人確認も必要とされないことが多く、「誰にも知られずに」行える検査であり、公的に結果を使用できない代わりに安価に平易に、親子関係という個人情報にアクセスできることになる。「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」⁴⁸では、「親子鑑定においては、個人や家族の福祉を重んじることが大切」として、「未成年者、とくに発言力の小さいことが多い乳幼児の福祉には最大限の注意を払うこと」、「鑑定の効果が直接に及ぶ者、すなわち鑑定された父母と子や試料の提供者等の間に鑑定実施について異論がないことに留

意すること」を求めている。母の同意なく行われる父子鑑定や、児の意思を問わずに、またその結果により児が親を失いかねない状況下で DNA 親子鑑定が行われる現状は、DNA 親子鑑定ビジネスの広がりに対して、このガイドラインで対応することの限界を示しているといえる。また、「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」(日本医学会、2011 年 2 月)⁴⁹においては「医療の枠組みに含まれない親子鑑定などの法医学的 DNA 検査は本ガイドラインの対象としない。」とされ、「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」(日本衛生検査所協会、2014 年 11 月 27 日改正)⁵⁰においても、指針の対象から除かれる遺伝子関連検査として、「親子鑑定 (DNA 鑑定) に関する遺伝子検査は、医療目的以外で実施されることから本指針の対象外とした」とされている。従来の DNA 親子鑑定は、法医学的検査の色合いが強かったと考えられるが、出生前に行われる DNA 親子鑑定は、その後の妊娠継続の判断に用いられることが想定される。医行為である人工妊娠中絶に繋がる検査を、医療と区別して位置づけることには疑問がある。出生前 DNA 親子鑑定は、医療の枠組みに含まれない法医学的 DNA 検査と言えるか、医療目的外の検査として、医療の外に位置づけて良いか、検討が必要である。

出生前 DNA 親子鑑定において、母体血液での実施が可能となったことは、この検査が急速に市場に広がる可能性を示している。羊水や絨毛組織の採取が必要である場合、母体も一定の侵襲と児を流産するリスクを背負っていたことに加え、検体の採取には産婦人科医の関与が必要であるなど、受検には一定のハードルが存在していた。日本産科婦人科学会は、「出生前に行われる遺伝学的検査および診断に関する見解」(2013 年 6 月 22 日)⁵¹において、「法的措置の場合を除き、出生前親子鑑定など医療目的ではない遺伝子解析・検査を行ってはならない」として、学会としての対応を示している。しかし、母体血による DNA 親子鑑定が可能となったことで、産婦人科医の関与は不要となり、日本産科婦人科学会

⁴⁵ 遺伝医学関連学会：「遺伝学的検査に関するガイドライン」, 2003 年 8 月 <http://jshg.jp/pdf/10academies.pdf>

⁴⁶ 日本 DNA 多型学会：「ヒト DNA 情報を利用した親子鑑定についての声明」(1997.12)

⁴⁷ 日本法医学会 親子鑑定についてのワーキンググループ：「親子鑑定についての指針 (1999 年)」<http://www.meti.go.jp/committee/downloadfiles/g41001a62j.pdf#search>

⁴⁸ http://www.meti.go.jp/policy/mono_info_service/mono/bio/Seimeirinri/keisanshohguideline.pdf

⁴⁹ <http://www.radiology.jp/content/files/840.pdf>

⁵⁰ <http://www.jrcla.or.jp/info/info/dna.pdf>

⁵¹ http://www.jsog.or.jp/ethic/H25_6_shusseimae-idengakutekikensa.html

による規制が及ばなくなったことになる。実際、母体血による出生前DNA親子鑑定を提供する10社のうち、6社は採血に協力する医療機関を紹介できることを明記し、1社も相談に応じる用意があることを示すなど、医行為に該当する検体採取も、企業主導で実施されている状況が確認された。

母体の血液を用いた胎児検査として、糖尿病患者が自身で行う血糖測定のように、指先から自己採血した少量の血液を専用濾紙に染み込ませて返送することで、胎児の性別診断をする検査が既に販売されている⁵²。今後の検査技術向上により、母体血を用いた出生前親子鑑定も、医療機関の関与なく自己採血による実施が可能となる可能性も想定する必要がある。親子鑑定に限らず、出生前鑑定が母体血で行われるようになったことで、親が子の情報をリスクを負わずに入手し、その結果を妊娠継続の判断に用いることが可能となる社会となりつつあること、そのことの倫理的・法的・社会的課題について、検討する必要がある。

(3) 親子を定めることとDNA親子鑑定

生殖補助医療技術を用いた人工生殖は、自然生殖の過程の一部を代替するものにとどまらず、自然生殖では不可能な懐胎も可能にするまでとなっている。その一方で、DNA親子鑑定は遺伝学的親子関係を科学的事実として提示する。これらの技術と向き合う上で必要となる規定は何であるか。

現在のところ、認知の問題を除き、最高裁判所はDNA親子鑑定による遺伝学的親子関係の証明により、法的親子を規定していない。しかし、二審までにおいては、一定の条件をつけているものの、DNA親子鑑定結果による親子関係の修正を認めている。加えて、最高裁判所においても多数決による判決となるなど、その判断も絶対的なものではない印象を受ける。一審、二審の判決が最高裁で覆される事案は、「誰が親であるのか」という子にとっての一大事が一転二転することを意味する。

DNA親子鑑定が明らかにする遺伝学的親子関係の証明は、親子とは何か、親子を規定するものは何か、という本質的な問題を社会に問うことになる。

そして、現状ではもっとも明確に親子関係を切り分ける基準であると思われる、その遺伝学的親子関係でさえも、生殖補助医療の進歩を背景に、すでに絶対的なものではなくなりつつある。また、夫に無断で受精卵移植を行ったという報道⁵³がなされるなど、遺伝学的親子関係が当事者の知り得ないところに生まれる可能性も想定され、親子関係はさらに複雑化している。そのような中、「いつでも、誰でも」DNA親子鑑定結果を入手でき、その結果の用いられ方が定まらない状況は、親と子の関係を、いつ何時、その関係を否定されるか分からない、不安定なものとする可能性がある。そして、出生前DNA親子鑑定は、「誰が親であるか」によって生命の選択がなされることにも繋がり得る。それらの本質的な問題については社会全体で検討されるべきであるが、その答えを得ることは簡単ではない。まずはDNA親子鑑定技術へのアクセスや、DNA親子鑑定結果の使い方について、一定の枠組みを設けることが、現実的に取り得る方策として考えられる。民法における親子規定は、早期に親を確定することによる子の身分の安定、子の福祉、子の利益を求めてなされる。科学技術の進展を得た現在、過去には想定されなかった事実が生まれ、またその事実が科学的に証明される。科学的に証明される遺伝学的親子関係が1つの真実であり、事実であることは疑う余地がないが、その事実の扱いは慎重に検討される必要がある。安易に提供されたDNA親子鑑定技術やその結果によって、親子関係や子の身分の安定が脅かされる事態を生み出すことを避けるための工夫が必要である。

E. 結論

遺伝学的、生物学的、社会的など様々な側面を含む親子関係に対し、民法は子どもの利益となるよう親子を規定することを目指してきた。しかし、DNA親子鑑定は、遺伝学的親子関係の有無という親子関係の一側面を科学的な事実として提示する。DNA親子鑑定、生殖補助医療の普及など、親子を取り巻く環境の変化に対し、我が国では遺伝学的親子関係と法的親子関係に対する判断が定まっておらず、親

⁵² <http://www.tellmepinkorblue.com/japan.php>

⁵³ 「奈良の病院 夫に無断で受精卵移植 別居の妻出産」毎日新聞朝刊2017.1.4

子関係や子の身分の安定を脅かす事態が避けられない状況に至る現状が明らかとなった。

また、鑑定技術が生命の選択に関わる領域にも進出し、規制を受けずに事業を展開している実情が確認された。胎児を対象とした出生前DNA親子鑑定や、代理母や配偶子提供などの生殖補助技術により、倫理的・法的・社会的問題はより複雑化している。子の親を確定し、その身分を安定させるために、DNA親子鑑定や生殖補助医療などの技術の運用方法について一定の見解を定め、それらの技術が生み出す事実とどう向き合っていくか、適切な着地点を探るのが課題である。

Ⅲ. 委託調査報告

「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」

株式会社三菱化学テクノロジー

1 調査の目的

北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学講座の高田史男教授(以下、高田教授及び研究分担者を、「高田班」とする)は平成28年度厚生労働行政推進調査事業補助金厚生労働科学特別研究事業として「遺伝学的検査の市場化に伴う国民の健康・安全確保への課題抽出と法規制へ向けた遺伝医療政策学的研究」を進めることとなった。

この研究を進めるための基礎的情報として、現時点における国内のDTC等の遺伝子関連検査の実態を把握し問題点等を明らかにする必要がある。その為に、DTC等の遺伝子関連検査にかかわる国内の事業者、医療関係者、その他の関係者の活動の実状を知るために、アンケートおよびヒアリングによる調査を実施する。

また、臨床ゲノム学会が主催する講習会、神奈川県大会に参加し、資料入手および講習内容、学会発表内容等の情報収集を行う。

2 調査内容

本調査においては、以下の項目の調査を実施した。

2-1 遺伝子関連検査の全体像の把握

我が国のDTC等の遺伝子関連検査のステークホルダーを整理し、関係するビジネスの俯瞰図を作成し(図表6-1-1)、我が国のDTC等の遺伝子関連検査の全体像が把握できるようにした。

2-2 アンケート調査

2-2-1 遺伝子関連検査に関する事業者

我が国のDTC等の遺伝子関連検査を遂行する事業者を可能な限り網羅的に収集し、それらの事業者に対するアンケートを実施した。アンケートの目的を以下に示す。

- ①各種質問を通じて遺伝子関連検査ビジネス事業の運用の実態と数量的把握を行う。
- ②ビジネスにおけるそれぞれの役割ごとに、事業者と消費者・患者等の顧客との関連を明らかにする。
- ③検体分析における分析的妥当性、データ解析・解釈における科学的根拠および、結果報告に際しての遺伝カウンセリングの活用状況等も浮き上がらせることの出来るよう質問内容を整える。

2-2-2 遺伝子関連検査を実施している医療機関

DTC等の遺伝子関連検査に関与する医療機関を可能な限り網羅的に収集し、数量的把握を行い(資料2)、それらの医療機関に対するアンケートを実施した。アンケートの目的を以下に示す。

- ①各種質問を通じて遺伝子関連検査ビジネスにおける医療機関の関与の実態と数量的把握を行う。
- ②実施している医療機関の認識を把握し、実施による感想を取得する。

2-2-3 認定遺伝カウンセラー

認定遺伝カウンセラーに対するアンケートを実施した。アンケートの目的を以下に示す。

- ①DTC 遺伝子検査などの受検者が認定遺伝カウンセラーに相談を行っている実態調査と、こうした遺伝子検査に関する認定遺伝カウンセラーの対応状況、認識を把握する。

2-2-4 全国遺伝子医療部門連絡会議会員施設

全国遺伝子医療部門連絡会議会員施設（資料 3）に対するアンケートを実施した。アンケートの目的を以下に示す。

- ①DTC 遺伝子検査などの受検者が遺伝子医療部門に相談を行っている実態調査と、こうした遺伝子検査に関する遺伝子医療部門の対応状況、考え方を把握する。

2-3 ヒアリング調査

DTC 等の遺伝子関連検査事業者のアカデミアとの共同研究の実態を明らかにするため、HP など事業者が公表しているアカデミアとの共同研究に関して、アカデミアに対するヒアリングを行う。

また共同研究を公表している事業者に対しても、同様にヒアリングを行う。

2-4 講習会・学会参加

調査対象として注目している事業者が行う講習会、学会等に参加し、事業の拡販手段の実態を調査する。

2-5 情報の整理

アンケート、ヒアリング、学会・講習会の結果を解析し、我が国における DTC 等の遺伝子関連検査の実態を明らかにする。

調査結果の解析から「遺伝学的検査の市場化に伴う国民の健康・安全確保への課題抽出と法規制へ向けた遺伝医療政策学的研究」に資する情報を抽出し、高田班において、当該研究を進める上でコアになる情報の整理を行う。

3 調査対象機関の抽出方法

3-1 アンケート調査

3-1-1 遺伝子関連検査に関する事業者

遺伝子関連検査（遺伝性疾患、DNA、RNA などの核酸を調べることによる疾患リスク、体質、潜在能力、相性、親子鑑定、祖先等の検査、DNA 保管等）に関与していると思われる事業者を web で検索して収集した。

過去の調査において収集済みの事業者リスト（資料 1-1）は、すべて当該事業者の HP を確認し、現在でもその事業が確認できるもの（現在、事業を実施しているかどうかは未確認のところもあるが、過去の時点で事業実施していたことが確認できる）を

調査対象とした。

webによる検索キーワードは、「遺伝子」「DNA」と「検査」「疾患」「体質」「肌」「美容」「肥満」「能力」「鑑定」などを掛け合わせて検索した。

事業者のHPを中心に、美容院・エステではブログ、Facebookも調べた。

事業者のHPで、提携機関（医療機関、ドラッグストアなど）の記載がある場合は、その提携機関も対象とした。

遺伝子検査に関連する資格授与機関（協会など）は、web上で収集できる種々の資格を調査し、その授与機関も調査の対象とした。

遺伝子の受託解析機関が存在すると考えられるため、厚労省より高田班が入手した登録衛生検査所リストを貸与していただき、調査対象とした。

事業者で複数の支社・支店、店舗を有するところについては、本社1か所のみアンケート票（資料7-1）を送付した。

登録衛生検査所において、地方の医師会付設の検査所、病理専門、食品専門の検査所については、極力調査対象から除外した。除外した登録衛生検査所を資料1-3に示す。

3-1-2 遺伝子関連検査を実施している医療機関

上記3-1-1で収集した事業者のHPで提携医療機関として掲載されているところをすべてリスト化した。リスト化に際して、最新の情報をリスト化した。元の事業者のHPで情報が古い（医療機関の移転、廃業など）場合が複数あった。事業者として、サインポスト、ジーンサイエンス、日本ジェノミクス（撤退）、ジェネシスヘルスケア、G&Gサイエンス（新規登録停止）、ゲノムドクターズクラブ/ゲノムコンシェルジュ/臨床ゲノム医療学会、セラノスティック研究所（撤退）、メディビック、ディーエヌエーバンクリテイル、キュービクス、ミルテル、G-TACがあった。撤退した事業者の場合は、過去に収集した医療機関を今回の調査対象として選定した。

さらに、遺伝子検査、DNA鑑定などのキーワードでweb検索してヒットした医療機関を追加した。

また、人間ドック等の健診で遺伝子検査を実施している医療機関を収集するため、webの「病院なび」において、「遺伝子ドック」でヒットする医療機関を収集した。

アンケートを送付した医療機関を資料2に、アンケート票は資料8-1に示す。

3-1-3 認定遺伝カウンセラー

日本認定遺伝カウンセラー協会を通じて、会員に対するwebアンケート（資料9-1）を実施した。

3-1-4 全国遺伝子医療部門連絡会議会員施設

全国遺伝子医療部門連絡会議事務局を通じて、会員施設に対する web アンケート（資料 10-1）を実施した。

3-2 ヒアリング調査

3-2-1 アカデミアに対するヒアリング

DTC 遺伝子検査事業者と共同研究を行なっていることを事業者がプレスリリース等の形で HP で公表しているうち、アカデミア側の HP に記載がないところに対してヒアリングの依頼を行った。

事業者として、ジーンクエスト、FiNC、DeNA を選定し、これらの事業者と共同研究を行なっているとされるアカデミアに対してメールによりヒアリングを依頼した。

3-2-2 事業者に対するヒアリング

アカデミアと共同研究を行なっていることを HP 等で公表している事業者に対して、ヒアリングの依頼を行った。

事業者として、ジーンクエスト、ヤフー、DeNA を選定した。

また、アカデミアとの共同研究を公表しているわけではないが、大手 DTC 遺伝子検査事業者としてジェネシスヘルスケアにもヒアリングを実施した。

3-3 学会・講習会調査

臨床ゲノム医療学会が主催する講習会（第 2 回ゲノム mRNA 入門セミナー、2016 年 11 月 11 日 @東大医学部図書館会議室）および学会（第 6 回臨床ゲノム医療学会、2016 年 12 月 17 日 @神奈川県労働福祉センター ワークピア横浜）に参加・聴講した。また関連技術としてマイクロ RNA によるがん診断に関する「血液 1 滴でがんを知る：体液マイクロ RNA 測定技術」（2016 年 12 月 7 日 @東京大学医科学研究所）も聴講した。

4 調査対象機関

4-1 アンケート調査

4-1-1 遺伝子関連検査に関する事業者

調査対象とした 697 機関のリストを資料編資料 1-1 に示す。

アンケート送付は各事業者の本社に宛てて郵送した。多店舗を展開する窓口販売事業者の取扱い店舗数の状況を資料 1-2 に示す。

4-1-2 遺伝子関連検査を実施している医療機関

調査対象とした 1620 機関について、各事業者等の HP 等に記載されている提携医療機関のリストを資料編資料 2 に示す。複数の事業者等に記載されている場合はそれぞれの事業等のリストに重複で記載している。

4-1-3 認定遺伝カウンセラー

調査対象は個人名になるため、リスト添付は省略する。2016 年 12 月現在で 205 名である。

4-1-4 全国遺伝子医療部門連絡会議会員施設

調査対象となる会員施設（114 施設）を資料編資料 3 に示す。

4-2 ヒアリング調査

DTC 遺伝子検査事業者と、アカデミアの共同研究について、HP で公表されているものを資料 4 に示す。その中から、以下の方々にメールによりヒアリングを依頼した。

ヒアリング依頼先	共同研究パートナー	状況
アカデミア		
東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター センター長 宮野 悟教授	株式会社 DeNA ライフサイエンス	2017.1.18 ヒアリング実施
東京大学大学院 総合文化研究所石井直方教授	株式会社ジーンクエスト	年度末くらいまでは面談できない状況。
東京大学大学院 医学系研究科 精神保健学分野 川上憲人教授	株式会社ジーンクエスト	面談できなかった。
国立精神・神経医療研究センター 神経研究所疾病研究第三部 功刀 浩部長	株式会社ジーンクエスト	メールにて一部回答いただいた。
筑波大学大学院 人間総合科学研究科 スポーツ医学専攻 田中喜代次教授	株式会社 FINC	2017.1.6 ヒアリング実施
企業		
株式会社ジーンクエスト		2017.1.13 ヒアリング実施
株式会社 DeNA ライフサイエンス		2017.1.24 ヒアリング実施
ヤフー株式会社		2017.1.24 ヒアリング実施
ジェネシスヘルスケア株式会社		2017.2.2 ヒアリング実施

5 調査項目

5-1 アンケート調査

高田班からのアンケート調査への協力依頼文を資料編資料 5 に示す。

三菱化学テクノリサーチの、アンケート依頼文および個人情報保護に関する説明を資料編資料 6 に示す。

事業者、医療機関は郵送回答、web 回答のどちらかで行った。郵送回答の場合、無記名回答のケースがあった。消印から発送者が推定できる場合は、その推定機関名で解析した。web 回答は無記名回答としたため、回答者の個人名は特定できないが、回答機関は ID でわかるように設計した。

認定遺伝カウンセラー、遺伝子医療部門連絡会議会員施設は web で回答を収集した。個人、施設の特定を行わないため、無記名の場合、重複回答も存在し得る。記名で重複回答の場合は、新しい方の回答を採用した。

5-1-1 遺伝子関連検査に関する事業者

アンケート票を資料編資料 7-1、アンケートの集計結果を資料 7-2 に示す。

アンケートにおいて、用いる用語を以下のように定義し、特に、当該ビジネスにおける役割を、試料・情報の流れに沿って、各工程別に関与の有無と、関与の内容を調査することを目的とした。

【遺伝子検査ビジネス】

- i. 消費者・患者から遺伝子検査のための検体を受領し、そこに含まれる DNA の塩基配列および／または RNA の発現量等を分析し、消費者・患者にその検査結果またはその検査結果の解釈を提供する、または／および、その情報に基づく物品またはサービスの提供を業として行うこと。
- ii. 上記 i の事業の一部分または関連した業務を担う事業
 - ① 遺伝子検査のための広告・宣伝
 - ② 遺伝子検査のための消費者・患者への窓口・検体採取具等の提供
 - ③ 遺伝子検査のための検体の受付
 - ④ 検体分析
 - ⑤ データ解析・解釈
 - ⑥ 消費者・患者へのデータ解析・解釈の結果の報告
 - ⑦ 遺伝子検査結果に基づく物品・サービスの提供
 - ⑧ 遺伝子検査検体、検査結果の保管

【検体分析】

遺伝子検査のための検体から核酸の抽出を行い、DNA シークエンサー、マイクロアレイなどを使用し、DNA の塩基配列の読み取りや RNA の発現量を測定すること。

【データ解析・解釈】

- i. 検体分析結果により科学的情報等をよりどころとして、体質の傾向や、病気のかかりやすさ、能力・才能等に関する情報を得ること。
- ii. 検体分析結果により親子関係、血縁関係、胎児の性別や病気のかかり易さその他の情報を得ること。

5-1-2 遺伝子関連検査を実施している医療機関

アンケート票を資料編資料 8-1、アンケートの集計結果を資料 8-2 に示す。

5-1-3 認定遺伝カウンセラー

アンケート票を資料編資料 9-1、アンケートの集計結果を資料 9-2 に示す。

5-1-4 全国遺伝子医療部門連絡会議会員施設

アンケート票を資料編資料 10-1、アンケートの集計結果を資料 10-2 に示す。

5-2 ヒアリング調査

5-2-1 アカデミアへのヒアリング

DTC 遺伝子検査事業者の HP に記載されている共同研究の確認を行うことを目的とし、主に以下の質問を行った。

- ・HP 記載の共同研究の内容は正しいか？
- ・事業者から受け取る情報は何か？
- ・情報の正確性、精度などに課題はあるか？
- ・事業者に提供するアウトプットは何か？
- ・DTC 遺伝子検査事業者のサービスと直結する研究か？
- ・DTC 遺伝子検査という形態をどう考えるか？
- ・DTC 遺伝子検査における研究利用に関するインフォームド・コンセントの内容で気をつけるところはあるか？
- ・医学研究において、共同研究の新たな形態になり得るか？

5-2-2 事業者へのヒアリング

アカデミアと共同研究を行う場合の、試料・情報（遺伝子解析結果、アンケート等の周辺情報結果、研究成果）の提供・授受の状況と、共同研究成果の活用に関する実態調査を目的として、主に以下の質問を行った。

- ・共同研究における事業者とアカデミアの分担について。
- ・事業者からアカデミアに提供する試料・情報は何か？
- ・アカデミアから事業者に提供される試料・情報は何か？
- ・事業者は研究参加者にどのように同意を得ているか？
- ・共同研究の成果の参加者・商品サービスへのフィードバック、成果の公表方法について。

6 調査結果

6-1 総括

6-1-1 調査結果の概要

6-1-1-1 遺伝子関連検査市場

遺伝子関連検査市場の現状を俯瞰図に整理した（図表 6-1-1）。遺伝子関連検査市場は今後とも拡大を続けていくと考えられている。その背景として次の要素が挙げられる。

- ・既存の事業者が顧客拡大のために従来のネット経由の販売に加え、新規販路の開拓として多店舗チェーン店との提携や割引販売等の販売戦略を展開している。（6-1-2-3）
- ・RNA 測定による身体状態測定技術の応用と更なる新技術の開発が進められて、がんを中心とした検査が医療機関を中心に急速に拡がりつつある。（6-2-2-1、図表 6-2-49、図表 6-2-50、図表 6-2-53）

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

いわゆる DTC 遺伝子検査事業者のサービス提供の実務遂行状態には幾つかの問題があることがアンケート調査から浮かび上がった。

- ・消費者に対するサービスの広告・宣伝から、購入判断・検査試料採取・試料送付・検査結果伝達の過程でネットや郵送の活用が多く、専門家による対面での説明の機会が設けられることが少なく、消費者が購入に関する正しい判断および結果についての正しい判断をする機会が少ない事が懸念される。検査の工程でまったく人的な接触の機会がない検査サービスも存在する。（6-2-1-2-1）
- ・検体採取から事業者への到着までの工程が、消費者自身による検体採取と郵送等で行われているため、検体の個人同定が確実に行われない懸念がある。（6-2-1-2-3、図表 6-2-18、図表 6-2-19、図表 6-2-23、図表 6-2-24）
- ・DNA 鑑定事業者で検体採取を消費者が行っており、事業者として従うべき経済産業省のガイドラインに即していない事業者が存在する。またそのことを認識していない代理店事業者があった。（図表 6-2-19、図表 6-2-23）
- ・遺伝子検査サービスを直接消費者に提供する窓口代理店が遺伝子検査の課題についての認識が不足している例がある。IC が取られない、分析機関に関する認識がない等の状況が見られ、この傾向が特に美容院・エステ等の代理店群で強く見られる。（6-2-1-2-2、6-2-1-2-4、6-2-1-2-5）
- ・遺伝子検査の分析終了後の検体を第三者に提供するに際し、その取扱に関する同意を取得していないと回答する事業者があった。（6-2-1-2-6）
- ・検査結果の伝達に関し、専門家が介在する機会が少ないことが懸念される。対

面ではない伝達を行う事業者も多くあり、伝達後の相談体制などが重要になると考えられる。特に相談体制を持っていないとする回答もあった。(6-2-1-2-7、6-2-1-2-8)

- ・二次サービス提供の根拠で、自社研究成果のみによるとする事業者があり、研究の精度が懸念される。(6-2-1-2-10)
- ・遺伝子関連検査ビジネスの遂行にあたり、「特定のガイドラインに従うことはしていない」と回答した事業者があった。ガイドライン遵守に関する認識の低さが懸念される。(6-2-1-2-11)

6-1-1-3 医療機関へのアンケート調査からわかる実態

遺伝子関連検査サービスを提供している医療機関へのアンケートから、がんに関する検査を採用する医療機関が急増してきていること(6-2-2-1)、医師の認識として、遺伝子関連検査をある程度有用と認めているが(6-2-2-4-1)、遺伝子検査の方法や検査結果の説明に関しては比較的難度が高いとしている医師が多い事(6-2-2-3、6-2-2-4-2)がわかった。

また、遺伝子関連検査を提供する医療機関数は増えているが、検査件数は実績として年間2件以下が半数以上であることもわかった。(図表 6-2-53)

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

遺伝カウンセラーおよび全国遺伝子医療部門連絡会議会員へのアンケートにより、遺伝子検査サービスを受けた消費者から種々の相談が持ち込まれる事があり、それぞれ真摯にこれに対応している状況がわかった。相談内容に関しては、認定遺伝カウンセラーでは「親子鑑定・血液鑑定の判定結果に関する問い合わせ・相談」が最も多かった。連絡会議会員では「遺伝子検査結果に基づく不安や診療受診、治療」、「親子鑑定・血液鑑定の判定結果」に関する問い合わせ・相談が10件以上と全回答の20%を超えるものであった。

ただし、この相談への対応が本来の業務を阻害しているとの意見は少なかった。遺伝子検査ビジネスの現状には厳しい意見があった。(6-2-3、資料 9-2、6-2-4、資料 10-2)

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

ヒアリングの結果から、遺伝子検査ビジネス事業者がアカデミアと協力し、エビデンスの補強と解析技術の向上に努めていることがわかった。知見は集積されつつあり、今後、学会、論文等で成果の公表が行われる見込みである。(資料 13~16)

また、RNAによる身体状況測定の新技術が開発されつつあることと、既にあるRNA

測定技術で消費者・患者向け応用が進んでいることがわかった。(資料 16)

6-1-2 遺伝子関連検査市場

遺伝子関連検査市場では、従来からあったDNA親子鑑定、肥満等の体質検査に加えて、疾患リスクの検査を扱うDTC遺伝子検査事業者の新規参入が 2013~2014 年に始まっている¹。疾患リスクについても、当初の生活習慣病に留まらず、がん等の重篤な疾患を含めたさまざまなものが取り上げられるようになった。

また、DTC 遺伝子検査ではなく、医療機関により血液等の検体が採取されて検査が行われるがんの早期診断検査も大学発ベンチャーなどの参入があった。特に mRNA による検査が行われるようになり、定期的な検査も行われている。(図表 6-1-3、図表 6-1-19、医療機関アンケート (以後、医) 問 4)

この分野から撤退 (日本ジェノミクス、セラノスティック研究所) や新規の提携医療機関の登録を停止する事業者 (G&G サイエンス) が出現するなどの傾向を踏まえて、既存の事業者はインターネットを利用した事業に加え家電量販店等の多店舗を有する企業と提携するなど直接の販売経路を拡げたり、キャンペーン等による価格ダウンによる販売確保努力をしている (例えば、DeNA ライフサイエンスとビックカメラ、ジェネシスヘルスケアとマツモトキヨシ、DeNA ライフサイエンスと神奈川県による神奈川県民 40%割引など) (図表 6-1-4、図表 6-1-6)。

OEM として多店舗企業と提携する事例もある (例えば、ジェネシスヘルスケアと DHC、サインポストとファンケル)。一方、がんに関する検査をする事業者が医療機関を経由して拡大しつつあり (ジーンサイエンス、キュービクス、ミルテル、ゲノムドクターズクラブなど)、この背景にはこの分野の新しい業態としての仲介業者 (エムスリー、G-TAC など) の発生がある。(図表 6-1-3、図表 6-1-7)

アンケート結果から、各事業者は全体として検査数及び売り上げは今後とも拡大するものと予想している。(図表 6-2-11、図表 6-2-12、事業者アンケート (以後、事) 問 9)

アンケートを実施するにあたり、遺伝子検査関連事業者情報を収集している過程で、以下のような遺伝子関連検査における市場の構造が明らかになった。

【DTC 遺伝子検査】 (図表 6-1-1)

DTC 遺伝子検査の市場の構造として、DTC 遺伝子検査製品・解析サービスを提供する事業者 (①) と、そこから検体採取キットなどを販売する窓口店舗 (②)、実際に試料中の核酸の検査を行う登録衛生検査所などの検査機関 (③) が主なステークホ

¹ ジーンクエスト (2014 年 1 月)、ディー・エヌ・エー (2014 年 8 月)、ファンケル (2014 年 10 月)、ヤフー (2014 年 11 月、ただしキット販売は 2012 年から) など

ルダーである。この①の категорияに当たる事業者の多くは、NPO 法人個人遺伝情報取扱協議会（以下、CPIGI という）の会員となっている。CPIGI では自主基準の制定、CPIGI 認定制度などを設けている。

②の categoriaの 販売窓口店舗のひとつの形態として、実店舗を持たずに、①の事業者自身がネット上で注文を受け付け、郵送等で検査キットなどを送付する形態や、別途、通信販売・ネット通信販売などを行う事業者（アマゾン、楽天、ケンコーコムなど）に委託している事例も存在する。ネット等で購入する場合は対面による説明は行われず、受検者は購入後に独自に説明書を読み、インフォームド・コンセントを提出し、検査が実施される。

必ずしも医療機関で行わなくてもできる検査（唾液、頬粘膜などを試料とするもの）でも、医療機関を販売窓口としているケースもある（サインポスト、G&G サイエンスなど）。近年の傾向として、生活習慣病などの検査を医療機関を通じて行っていた事業者が事業を取りやめたり（セラノスティック研究所）、提携医療機関の新規登録をやめるケース（G&G サイエンス）がある。

販売窓口に関する近年の特徴では、多数の店舗を保有する量販店・ドラッグストア（マツモトキヨシ、クリエイトエス・ディー、ゼビオ）、家電量販店（ビックカメラ）、スポーツジム（東急スポーツオアシス、セントラルスポーツ）などのチェーン店と提携するものが現れてきている（資料 1-2）。

自社ブランドだけでなく、OEM として他社ブランドで製品を供給し、検査は自社で受託しているような製品も多数存在する（ジェネシスヘルスケアと DHC、P&G、サインポストとファンケルなど）が、個々のブランドがどこの OEM であるかがわかるのはその一部のみである。

健康関連産業との提携では、人間ドックの健診検索サイトとの提携により受検者が人間ドック受診で特典が受けられるもの（DeNA ライフサイエンスとマーソ）、保険の紹介機関と提携して婦人科系疾患キャンペーンとして店頭でパンフレット設置（ジェネシスヘルスケアと保険見直し本舗）なども行われている。

自治体のヘルスケア関連ビジネス創製プロジェクトに参加している事例（神奈川県における DeNA ライフサイエンス）もある。

また DTC 遺伝子検査事業者自身が医療機関を保有するケース（ジェネシスヘルスケアのジェネシスメディカルクリニック六本木）もあり、医療とより密接な関わりを持つ傾向がある。

2016 年 4 月 2 日毎日新聞報道によれば、明治安田生命保険が遺伝情報を保険サービスに活用する検討に入る²。遺伝情報の分析結果を基に、健康管理や生活習慣の改善などをアドバイスし、病気にかかるリスクを減らすサービスなどが想定される（コラム参照）。

² <http://mainichi.jp/articles/20160402/ddm/001/020/186000c>（2017.2 確認）

販売窓口店舗として、美容院・エステなどで取り扱う事例が急増している。特に、美容遺伝子、DNA 美容などのことばでブログ、Facebook などでも多用されている（ブランド名として、MeDis、Epier、DiNA など）。

新たに出てきた検査項目として男女の相性診断（NPO 法人遺伝子情報解析センター、ジーンフューチャー、ゴッドピープル）もある。

DTC 遺伝子検査の活用として、自治体が活用する事例（三条市）、企業の健康経営活動の一環として利用されている事例（フジクラ）や、健康経営に関する企業等の団体に DTC 遺伝子検査事業者が参加している事例（ウェルネス経営協議会における FiNC）もある。

【DNA 親子鑑定】

DNA 親子鑑定では、対面での検体採取、本人確認と同意が求められるが、郵送等による検査を行う事業者も存在する。（6-2-1-2-2-1）

一方、多くの歯科医などの医療機関と提携していた事業者（日本ジェノミクス）が撤退するなどの動きもある。

【出生前親子鑑定・着床前診断】

出生前の親子鑑定も行われている。特に羊水ではなく母体血液で検査ができる手法が開発されたこともあり、出生前親子鑑定の動向には注目すべきである。海外（タイなど）の事業者が日本語で宣伝している事例（DNA GENES TH³）や、さらに「100% 確実な男女産み分け」と広告している着床前診断の事業者（Cell and Genetic Laboratory⁴）もある。

【医療機関で行う遺伝子関連検査】

血液等を試料として、その中の mRNA、miRNA、DNA を検査するような、医療機関を通じて行われる遺伝子関連検査も多く出てきている（ジーンサイエンス⁵、キュービクス⁶、ミルテル⁷、ゲノムドクターズクラブ⁸など）。主に、登録衛生検査所の資格を有するところが自社で検査するものであり、大学発ベンチャー企業などが事業を進めている（キュービクスは金沢大学、ミルテルは広島大学）。非常に多くの提携医療機関を有するものもある。（図表 6-1-3）

国立がん研究センターなどの研究成果から体外診断薬として承認を目指す動きも

³ <http://dnagenesth.com/jp/>

⁴ <http://www.genetic-test.jp/company>

⁵ <http://www.genescience.jp/index.html>

⁶ <http://www.kubix.co.jp/>

⁷ <https://www.mirtel.co.jp/>

⁸ <http://www.genome-doctors-club.com/>

ある（6-4-2、資料18）。

さらにクリニックなどの医療機関が遺伝子関連検査を採用するに至った経緯として、医師専用の情報提供サイト m3.com からの紹介とするものがアンケート回答に多くあった（医問 3）。またそのサイトの関連企業として、こうした医療機関向けの複数の遺伝子関連検査と DTC 遺伝子検査を含めた検査項目を取り扱う企業（G-TAC）が出現しており、非常に多くの提携医療機関（平成 28 年 12 月現在で 527 機関）を公表している。（図表 6-1-7）

がんなどの重篤な疾患に関連する検査を扱う医療機関が非常に増えているのが最近の動向である。（図表 6-1-19）

国内の 2 つの医科大学（東京医科歯科大学と愛知医科大学）では、大学病院内の組織として、遺伝子関連検査による生活指導を行う部署を設立している。東京医科歯科大学長寿・健康人生推進センター⁹はP5 と提携して、学内のジェノタイプに関する臨床データに基づいて開発したアルゴリズムを用いたリスク判定を基に、前向きコホート研究を進めていく予定でいる。平成 27 年に第 1 回公募による 100 名に対して、事業の実施を始めた。

愛知医科大学先制・統合医療包括センターでは mRNA の発現によるがんのリスク判定に関する技術であり、臨床ゲノム医療学会と共に活動を行っている¹⁰。（6-4-3）

薬事関係のトピックスとしては、腫瘍細胞の遺伝子変異を血液試料で調べる手法として、平成 28 年 12 月に EGFR 変異検出キットが国内で初めてリキッドバイオプシーとして承認された。遺伝子関連検査はますます医療で利用されるようになると考えられる。

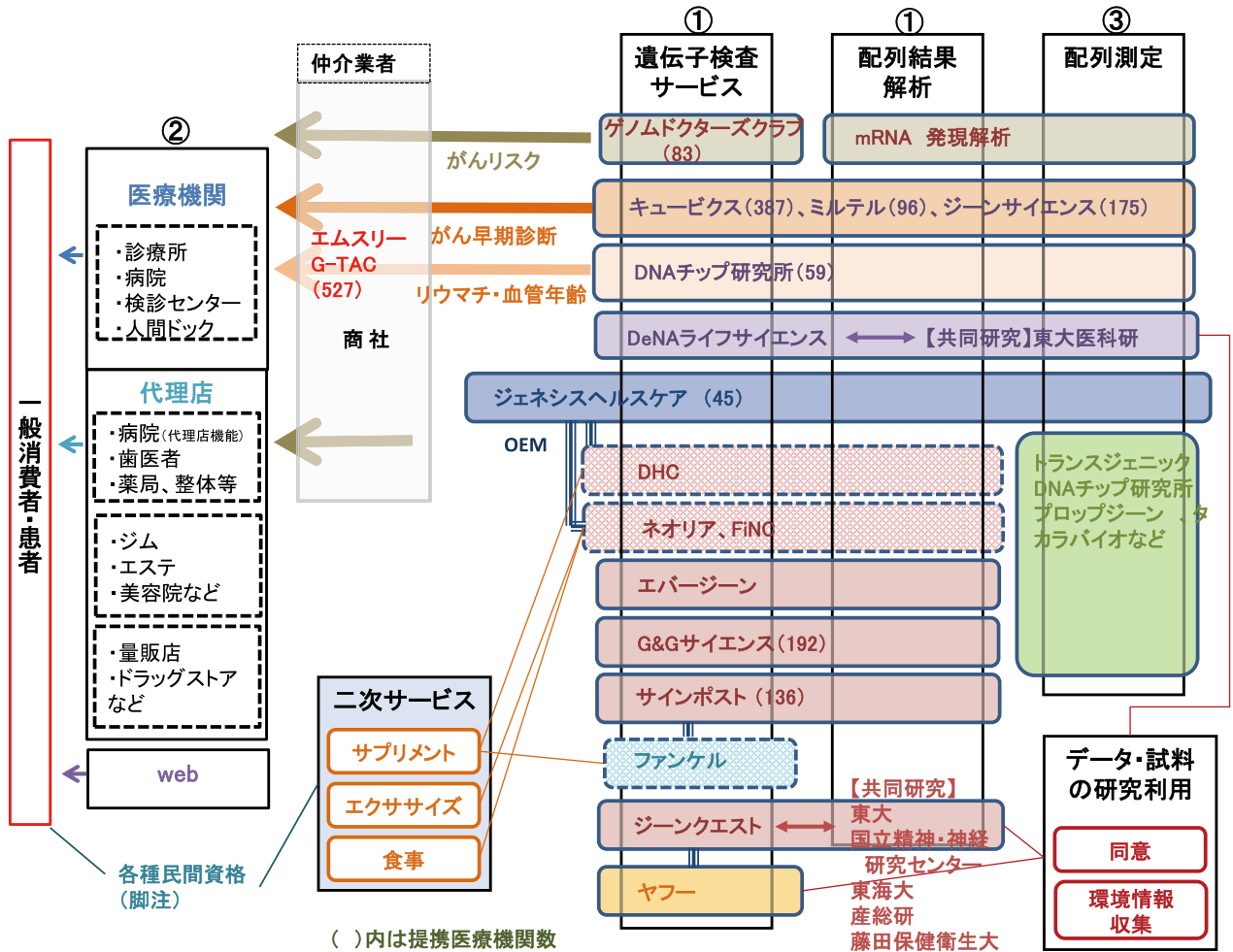
⁹ <http://www.tmd.ac.jp/medhospital/chouju/>

¹⁰ <http://www.aichi-med-u.ac.jp/hospital/sh04/sh0404/sh040413/index.html>

6-1-2-1 遺伝子関連検査に関わる事業者とその動向

国内の遺伝子関連検査市場の俯瞰図を図表 6-1-1 に示す。企業名のあとの () 内に提携医療機関数を記載した。一般消費者・患者と二次サービスをつなぐ役割として各種の民間資格が現れている¹¹。

図表 6-1-1 国内の遺伝子関連検査市場の俯瞰図



11 今回の調査の中で得られた遺伝子検査関連の主な民間資格として、以下のものがある。
 認定遺伝カウンセラー (日本遺伝カウンセリング学会、一般社団法人日本人類遺伝学会)、臨床心理士 (公益財団法人日本臨床心理士資格認定協会)、ゲノムメディカルリサーチコーディネーター (一般社団法人日本人類遺伝学会)、ゲノムキャスター (一般社団法人臨床ゲノム医療学会)、DNA アドバイザー (日本DNAアドバイザー協会)、遺伝子カウンセラー (一般社団法人国際和合医療学会)、遺伝子検査アドバイザー (一般社団法人日本遺伝子検査協会)、遺伝子検査主任者 (一般社団法人 Bio Trust (バイオトラスト))、遺伝子教育アドバイザー (遺伝子検査機関公認：詳細不明)、DNA ビューティーアドバイザー (一般社団法人DNAビューティーアドバイザー協会)、DNA 栄養学カウンセラー (日本心理美容カウンセリングアカデミー)、ジーンアドバイザー/肥満遺伝子コース (一般社団法人国際抗老化再生医療学会)、セルフコードトレーナー、セルフコードコンディショナー (一般社団法人日本セルフコードコンディショニング機構)

【遺伝子関連検査に関わる事業者の構造】

遺伝子関連検査に関わる事業者は、先にも述べたように

- ①：核酸塩基配列の測定結果を解析してその結果を一般消費者に判りやすい形で整理して情報を提供する、限られた数のオリジナルな遺伝子関連検査サービス業者
- ②：これらオリジナルブランドサービスをそのまま、又は OEM ブランドとして一般消費者に対して宣伝・販売する事業者、および
- ③：受託検査会社など専門的技術を活用してビジネスの一部を分担する事業者から構成されている。

①のオリジナルブランドメーカーの大手では、DNA 検査配列測定の分析技術と配列結果から情報を読み取る解析技術を内部に保有する事業者もあるが、これらの技術に特化して分析又は解析だけを受託する事業者（③）が、技術面から DTC 遺伝子検査ビジネスを支えている。

①のオリジナルブランドの遺伝子関連検査サービスは、インターネットを利用した通信販売やエステサロン、一般店頭などを経由して消費者に提供されるいわゆる DTC 遺伝子検査と、医療機関を通じて提供されるサービスとの 2 つの形態がある。特に、遺伝子関連検査の為の試料として血液を用いるサービスは全て医療機関を通じて行われる。

①のオリジナルブランドメーカーとしては、14 年前から本ビジネスを進めてきており 50 万人以上のデータを保有すると公表しているジェネシスヘルスケアをはじめ、サインポスト、エバージーン、G&G サイエンス、湧永製薬などの数社と、DNA 検査鑑定などを扱っていた日本ジェノミクスおよび、近年になって業界参入してきた、ジーンクエスト、DeNA ライフサイエンス、キュービクス、ミルテル等があるが全体としては限られた数の企業で事業推進されている。

医療機関のみで提供されるものとしてキュービクス、ミルテル、ジーンサイエンスなどの検査がある。

オリジナルブランドメーカーでは、検査だけを行う事業者と、栄養指導、生活指導なども併せて行う事業者もある。

②の事業者としては、大手の OEM ブランドメーカーとしてはヤフー、DHC、ファンケルなどの企業と、エステサロン、スポーツジムなどがある。

なお、事業体ではないが各種医療機関が①のオリジナルブランドメーカーの代理店としても機能している。

これらエステサロン、スポーツジムや医療機関などは単にブランドメーカーのサービスを仲介するだけでなく、検査・解析の結果を各々の事業につなげ、オリジナルな運動指導、食生活改善指導、サプリメントの販売等に利用し、また医療機関においても健康指導その他の医療行動に反映させているところもある。

一般消費者に遺伝子検査サービスを提供する事業者としては①の事業者自体も自ら販売展開して一般消費者にサービスを販売している。(コラム参照)

③の事業者としては、DNA 関連の研究者または医療機関からの分析受託事業の展開として保有技術を活用する、DNA チップ研究所、プロップジーン、トランスジェニック等がある。

また、遺伝子情報分析に関しては、DNA解析技術を保有する登録衛生検査所がその機能を果たす能力はあるが、(社)日本衛生検査所協会では会員規約によりDTC遺伝子検査を受託しないこととしている。ただし、平成28年1月に公表された第8回遺伝子・染色体検査アンケート調査報告書によれば、易罹患性検査、体質検査の日衛協加盟企業による検査実績は、第7回調査報告で易罹患性が1,115件(3社)、体質検査が322件(4社)であったものが、第8回調査では、それぞれ606件(2社)、3,695件(5社)と体質検査の取扱件数が急増していることがわかる¹²。

解析に関しては事業者ではないがアカデミアとの共同研究として進められているケースが複数ある。

この事業分野の新しい動きとして、事業内容としては上記の①・②・③のいずれにも属さず、①と、②の事業者または医療機関を仲介することに特化した事業者が活動を盛んにし始めたことがあり、今後の遺伝子関連検査サービスの拡がりに影響を及ぼす可能性がある。(参照：6-1-1-4、図表6-1-1)

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

インターネット上で遺伝子関連検査を進めていることを明示している事業者について調査し、371事業者を見いだすことが出来た。(具体的事業者のリストを資料1-1 アンケート送付事業者、に示す)

この事業者を、主として掲げている検査項目毎に分けると図表6-1-2のようになる(同一事業者が複数の項目を挙げているところもある。)

美容関連の体質に係る検査をサービスの主体としている事業者が多く、疾

¹² <http://www.jrcla.or.jp/info/info/280204.pdf>

病に関する検査に関しては医療機関または医師が介在して行われる。

図表 6-1-2 事業者の主要検査項目

検査項目	事業者数
美容・美肌	118
肥満	40
スポーツ・運動	39
DNA 鑑定・親子鑑定	34
才能・能力	24
体質	21
がん	9
生活習慣病	8
薬剤応答	4
長寿・テロメア	3
易罹患性	2

オリジナルブランド事業者は、遺伝子検査を他事業者(代理店または医療機関やエステサロン等)に提供しており、web 上にこれら提携している事業者数と提携している医療機関等を開示している。(調査時期は 2016 年 11 月)

図表 6-1-3 web 上で提携医療機関数を公表している事業者および提携医療機関数

事業者名	主要遺伝子検査項目	提携機関数
株式会社サインポスト	動脈硬化/糖尿病合併症リスク判定 他	136
ジェネシスヘルスケア株式会社	体質遺伝子検査、薬物診断検査、リスク判定遺伝子検査、DNA バンキング 等	45
株式会社ジーンサイエンス	がん遺伝子	175
株式会社キュービクス	マイクロアレイ血液検査(RNA 検査)	387
株式会社ミルテル	マイクロ RNA、テロメア	96
ゲノムドクターズクラブ ゲノムコンシェルジュ	mRNA 検査、長寿遺伝子検査	83

既に事業取りやめ、又は新規提携機関の開拓を表明している機関の過去の提携機関数は下記のように発表していた。

図表 6-1-4 事業撤退、新規提携先募集停止した事業者の提携機関数

事業者名	主要遺伝子検査項目	提携機関数
G&G サイエンス株式会社	肥満、糖尿病、高血圧、慢性腎臓病 等	192
日本ジェノミクス株式会社	DNA 鑑定	60
セラノスティック研究所	疾病リスク判定	26
株式会社メディビック	おくすり体質検査	7
ディーエヌエーバンクリテイル	体質検査、疾病リスク検査	11

注：G&G サイエンス社は平成 26 年 4 月から新規提携機関の募集を停止し、セラノスティック研究所は平成 27 年 1 月から研究・開発事業に特化することとした。また日本ジェノミクス株式会社は平成 27 年 6 月末に事業を解散した。株式会社メディビックおよびディーエヌエーバンクリテイルは現在提携機関の公表を停止している。

これら遺伝子関連検査を行っていた事業者の発表している提携医療機関数を過去（5～6 年前）の発表と比較するとジェネシスヘルスケアは提携医療機関数が大幅に減少しているが、他社は 1 割程度増加しており、企業毎に医療機関を介する事業の展開状況が異なる。

図表 6-1-5 公表提携機関数の変化状況

事業者名	提携医療機関数最近の発表	過去の発表	
		提携機関数	発表時期
サインポスト	136	125	2011 年 5 月
ジェネシスヘルスケア	45	127	2010 年 12 月
ジーンサイエンス	175	150 以上	2011 年 11 月
G&G サイエンス	192	179	2011 年 1 月

一方、2011 年に血液 RNA チェックによる消化器系がん有無判定解析を開始した株式会社キュービクスや 2013 年に膵がん、乳がん、アルツハイマーの受託検査を開始した株式会社ミルテルのような新しい大学発ベンチャーが多くの提携医療機関数を発表しており、短期間に事業を拡大させている。今後の動きが注目される。

(図表 6-1-3)

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

遺伝子関連検査サービスの一般消費者へのアプローチは従来はインターネットを利用した広告と通販がその主体であるが（事問 11）、店頭等に於ける直接販売等やその他新規半を拡大の動きが見られる。

図表 6-1-6 店頭での販売や特典供与に活用している例とその数

遺伝子関連検査提供企業	取扱い事業者	取扱い店舗数
DeNA	東急スポーツオアシス	19
	セントラルスポーツ	22
	東京マルシェ	2
	グリーンメディック	1
	ビックカメラ	19
	クリエイトエス・ディー	242
	蔦谷代官山店	1
	レオパレス 21 オーナー特典	
	人間ドック・健診サイト「マーソ」 会員割引	796 (提携人間ドック)
	生協カタログ販売	2
ジェネシスヘルスケア	東急ハンズ	10
	マツモトキヨシ	21
	総合メディカル	5
	ゼビオ	14

コラム

・店舗販売の例として、ジェネシスヘルスケア株式会社の株式会社保険見直し本舗との提携がある。地域の保険ショップ 225 店舗での乳癌触診キット設置に併せ、ジェネシスヘルスケア社の遺伝子検査用採取キットのパンフレットを設置して遺伝子検査サービスの商品告知をするとの事である¹³。逆選択を惹起する可能性が懸念される。保険との関連では、明治安田生命保険が遺伝情報を保険サービスに活用する検討を行うとする毎日新聞の報道がある。(6-1-2)

・DeNA ライフサイエンスのビックカメラ店頭での販売ではメインの通路に専用のデモボックスを設置して割引販売を行っていた。また、期間限定のキャンペーンとして、割引販売に関する広告が電車内に掲載されていた。



(2016年10月11日 ビックカメラ新宿東口新店にて撮影)

(2016年6月29日 京王井の頭線車内にて撮影)

・美容院・エステサロンなどを通じた美容関連の遺伝子検査販売も広がっており、TV番組でも下記のような紹介があった。6000 店舗以上の美容院・エステサロンで導入済みと字幕に記載されて放映されていた。



(フジテレビ、2016年12月21日 「ノンストップ」で放映。肖像権の関係で一部画像を加工した。)

¹³ <https://prtnews.jp/main/html/rd/p/000000060.000013283.html>

6-1-2-4 遺伝子関連検査仲介業の動向

遺伝子関連検査関連での新しい動向としてこのビジネスの仲介業の動きがある。

エムスリー株式会社(東証1部)は2015年8月から医療機関への情報提供を主体とするm3.comという医療機関会員制度のサイトをネット上に開設し、ここから各医療機関へ遺伝子検査サービスの仲介事業を開始した。

さらに同年8月に100%子会社のG-TAC株式会社を設立し、こちらは一般消費者向けに「数十種類の遺伝子検査を紹介する」とした個人会員向けサイトを開設した。本サイトでは遺伝子に関する紹介コラムや、スポーツ選手や学者の遺伝子検査受検体験記を示すなどを行い、検査を希望する会員には相談を受け付けて医師及び遺伝子検査事業者を紹介する仲介を進めている。

その結果として、今回の医療機関向けアンケートにおいて、遺伝子関連検査を提供する提携事業者に関する質問への答えとしてG-TACの名前が多く挙げられ、また、提携先事業者を選定した理由の中でエムスリーおよびG-TACが多く挙げられている。(図表6-2-47、図表6-2-48)

両社がこの分野に参入したのが2015年であることを考えると業界への浸透力の強さがうかがえる。

ジェネシスヘルスケアやサインポストその他の既存遺伝子検査ビジネス各社はG-TAC向けの新しいブランドを開発しており、このようなルートからの販売に期待しているものと思われる。

このような仲介により、事業者からは手数料を入手すると共に遺伝子検査結果もエムスリーに提供することとなっているとのことで、多くの遺伝子検査情報が蓄積すると考えられる¹⁴。

医療機関への遺伝子検査ビジネスの仲介に関しては、旧来の医療器具商社もその販売チャネルを利用した遺伝子検査キットの販売に注力し、たとえばフジテックスでは2016年2月からこの分野への注力を開始し10種以上の遺伝子検査キットの販売を行っている¹⁵。

また、エステサロン等へ美容機器の販売を行っているメディカルマインドは美容サロンに対して美容DNA分析として遺伝子検査を利用した美容指導やサプリメント販売を指導している¹⁶。

¹⁴ エムスリーと提携する企業は検査結果をエムスリーに提供する必要があるとの報道があった(2015年9月28日 日経バイオテクオンライン)

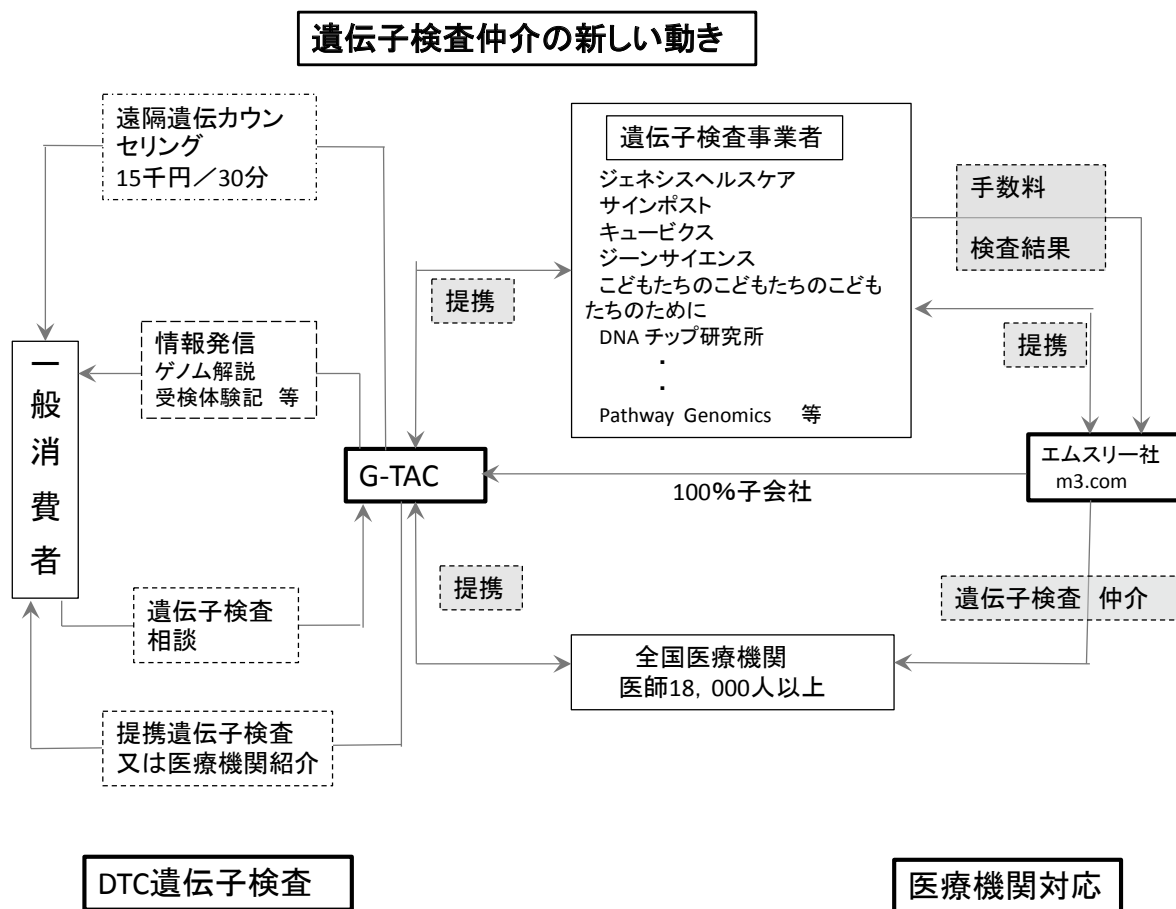
¹⁵ <http://med.fjtex.co.jp/products/gene/>

¹⁶ <http://www.medicalmind.co.jp/rp/dna/>

このような事業者又は医療機関への遺伝子関連検査仲介業が参加することにより、遺伝子検査サービスの拡張に影響を及ぼすことが予想される。

エムスリー社と G-TAC ビジネスの構造を図表 6-1-7 に示す。

図表 6-1-7 エムスリーを巡る新たなビジネス構造



6-1-3 アンケート調査

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

6-1-3-1-1 アンケート回答全体

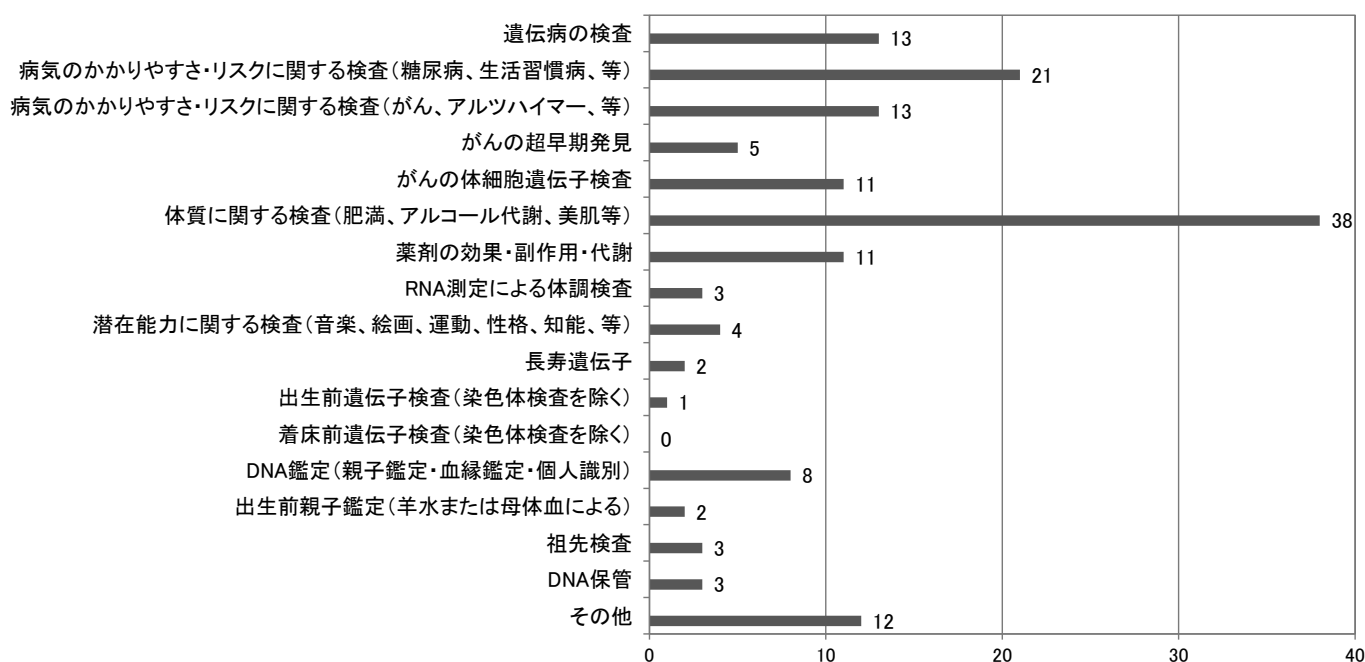
アンケート調査に対する2017年1月6日までの回答数（webの回答途中も含む）は290件であり、回収率40.6%でこの回答のうち25%の事業者から遺伝子関連ビジネスを実施中と回答があった。（事問2）

これら回答者の検査する項目は、肥満や美肌等の体質に関する検査が最も多く、生活習慣病等の病気の罹患性に関する検査サービスがこれに次いだ。胎児に関連する検査を実施している企業からの回答もあった。（事問4）

美容院・エステに関する事業者からの回答は、わずか18事業者のみであり、回答率は非常に低い。また、潜在能力に関する事業者の回答もわずか3事業者であり、回答率が低い。

一方、CPIGI会員企業では、全送付数26のうち、16社（62%）と高い回答率であったが、CPIGI認定事業者のうち、調査対象8社中、2社からは回答が得られなかった。

図表 6-1-8 検査項目別のアンケート回答事業者数



「過去に遺伝子検査ビジネス実施していたが、現在はしていない」と回答した企業は23社で全体の8%と少なく、ビジネスを止めた理由は事業的な不調が主たるものであった。（事問3）

6-1-3-1-2 登録衛生検査所からの回答

登録衛生検査所へ発送したアンケート数は 362 件で、これに対する回答数は 217 件であり、登録衛生検査所の回答率は 60%であった。このうち、日衛協会員企業への発送数は 74 件で、回答数は 40 件で回収率は 54%であった。(事問 1)

全回答のうち「遺伝子検査ビジネス実施したことがない」と回答した 193 件のうち、182 件が登録衛生検査所からの回答であった。

また、アンケートに回答のあった日本衛生検査協会に加盟している検査所の中で「遺伝子検査ビジネスを実施中」と回答した企業数は 7 社有り、これは回答した日衛協会員企業の 17.5%に相当する。

これらの日衛協加盟登録衛生検査所が実施している検査項目を図表 6-1-9 に示す。

図表 6-1-9 日衛協加盟登録衛生検査所で実施している遺伝子関連検査項目

	遺伝性疾患の検査	病気のかかりやすさ・リスクに関する検査(糖尿病、生活習慣病、等)	重篤な病気のかかりやすさ・リスクに関する検査(がん、アルツハイマー、等)	がんの体細胞遺伝子検査	体質に関する検査(肥満、アルコール代謝、美肌等)	薬の効きやすさに関する検査	DNA 鑑定(親子鑑定・血縁鑑定・個人識別)	DNA 保管
A 社	○	○		○	○	○	○	
B 社	○	○		○	○	○		
C 社	○	○	○	○		○		○
D 社	○			○				○
E 社						○		
F 社	○							
G 社	○							

6-1-3-1-3 遺伝子検査ビジネス実施事業の実務

検査のための遺伝子測定数は最も多く実施されている肥満・肌等の体質検査で 5~10 の遺伝子で判定され、生活習慣病等の病気のかかりやすさの検査は 100 未満の遺伝子の検査で判定されていた。(事問 5)

これらの検査の年間実施件数は肥満・美肌等の体質に関する検査については、事業者により年間 50 件以下も有ると同時に 1000 件以上の事業者もある。50 件以下の事業者としてはスポーツジム、エステサロンなどが多い。(事問 5)

検査の単価としては生活習慣病等の病気のリスクの検査は 2~5 万円に比較的集中しているが、肥満・美肌体質に関する検査は 5 千円未満から 5 万円まで事業者によって幅が広い。がん・アルツハイマーなどの重篤疾患の罹患性の検査は 10 万円以上の検査もあり高額価格帯を占めている。(事問 5)

6-1-3-1-4 遺伝子検査ビジネスの事業規模

事業者全体で売り上げ増大を想定しており、2020年には億円の桁またはそれ以上の売り上げになると考えている企業が13社あった。(事問6)

検査数に関しても増加傾向を想定しており、2020年には年間1万件以上を超える検査をすると見ている企業が11社あった。(事問6)

遺伝子検査ビジネス業界全体の見通しに関しては、現状が10億円の桁で、2020年には100億円の桁になると見ている事業者が多いようであるが、更に1000億円以上の桁を見通している企業も複数ある。現状及び2020年に兆円の桁と回答している商社があった。(事問9)

検査項目別にみると、生活習慣病等の病気のリスクに関する検査の事業者は年間総テスト数および年間売上高共に、2020年に向けては大幅に拡大することを見越している企業が複数ある。(図表6-2-13、図表6-2-14)

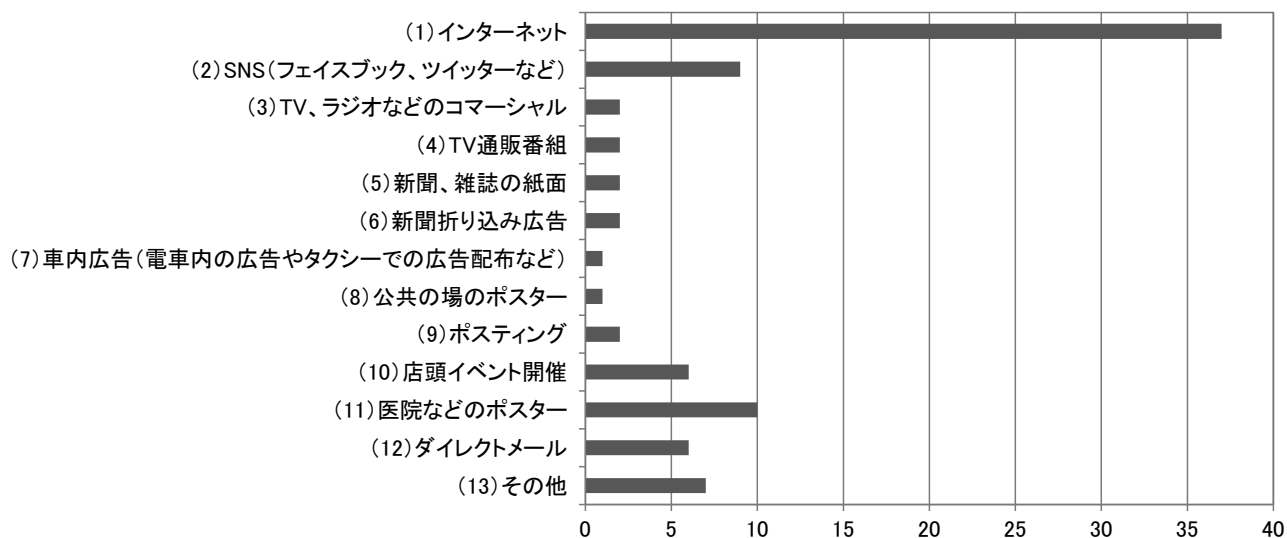
がん等の重篤な病気のリスクに関する検査事業者の中には、既に1万件以上の年間テストを実施している企業があり、売り上げは短期的にも、また2020年に向けても大幅増を見込んでいるようである。

更に、がんの超早期発見に関する検査に関しては回答企業数は少ないが、既に年間に数千件から1万件以上のテストを実施している企業が3社有り、2020年には年間売上高が億円の桁を超える予想をしている企業が3社ある。

6-1-3-1-5 遺伝子検査ビジネスの広告・宣伝

広告・宣伝はインターネットを利用したものが圧倒的に多く、また消費者からのコンタクト経路もインターネット経由が圧倒的に多かった。(事問11、事問12)

図表6-1-10 広告・宣伝の手段



事業者からの検体採取のための器具の提供は店舗又は取扱機関で行われるものと、郵送を利用するものが大凡半々であった。(事問 14)

検体の採取に関しては消費者・患者が自分で採取するという回答が 53%であった。DNA 鑑定を検査項目とする 13 業者のうち 3 事業者も消費者が自分で採取すると回答している。(事問 15)

検体としては頬粘膜と唾液とが多く、血液という回答は 21%あった。採取された検体の 67%は事業者宛の郵送で届けられていた。(問 16)

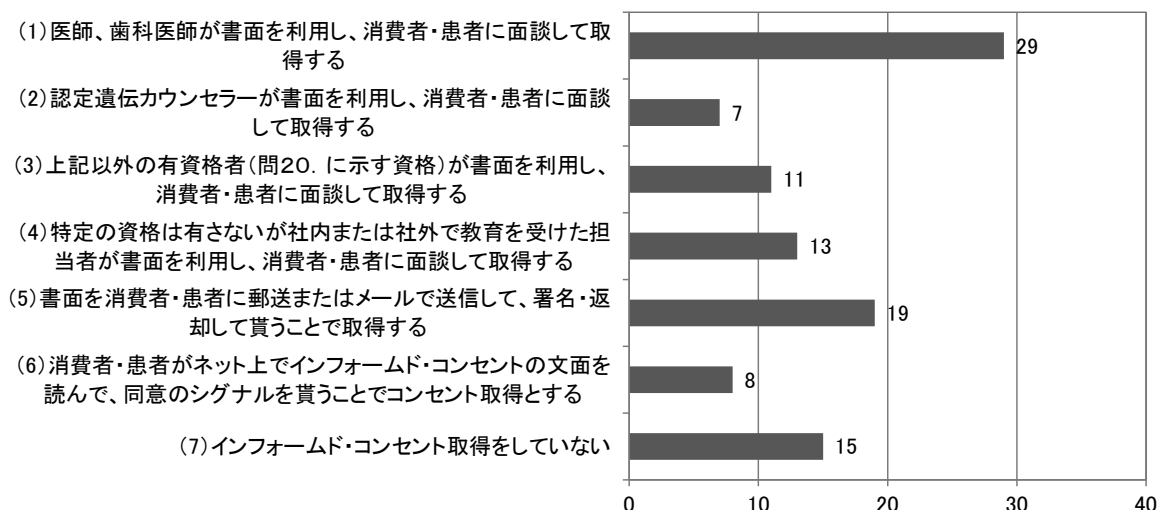
扱われている検体は 32%の事業者が匿名化されていないと回答し、そのうちの 45%は肥満・美容等の体質検査を行う事業者であった。また、匿名化の質問に対し「分からない」と回答のあった 7 社のうち 6 社も肥満・美容等の体質検査を行う事業者であった。(問 18)

6-1-3-1-6 インフォームド・コンセント

何らかの形で書面を利用し面談で IC を取得している事業者数は 60 社で全体の 59%であった。そのうち、医師、歯科医師、認定遺伝カウンセラーが対応しているのは 36 社で全体の 35%であった。(事問 19)

書面を郵送またはメールで送信して返送を受領する企業は 19 社 (19%) で、ネット上のみで対応している事業者も 8 社 (8%) あった。(事問 19)

図表 6-1-11 インフォームド・コンセントの取得方法



インフォームド・コンセントを取得していないと回答した 15 社のうち 10 社は登録衛生検査場で、残りの 5 社は肥満、美肌などの体質を検査する事業者であった。

インフォームド・コンセントを取得するには医師が対応しているとの回答が圧倒的に多い。その他は、歯科医師、認定遺伝カウンセラー、看護師、薬剤師、臨床検

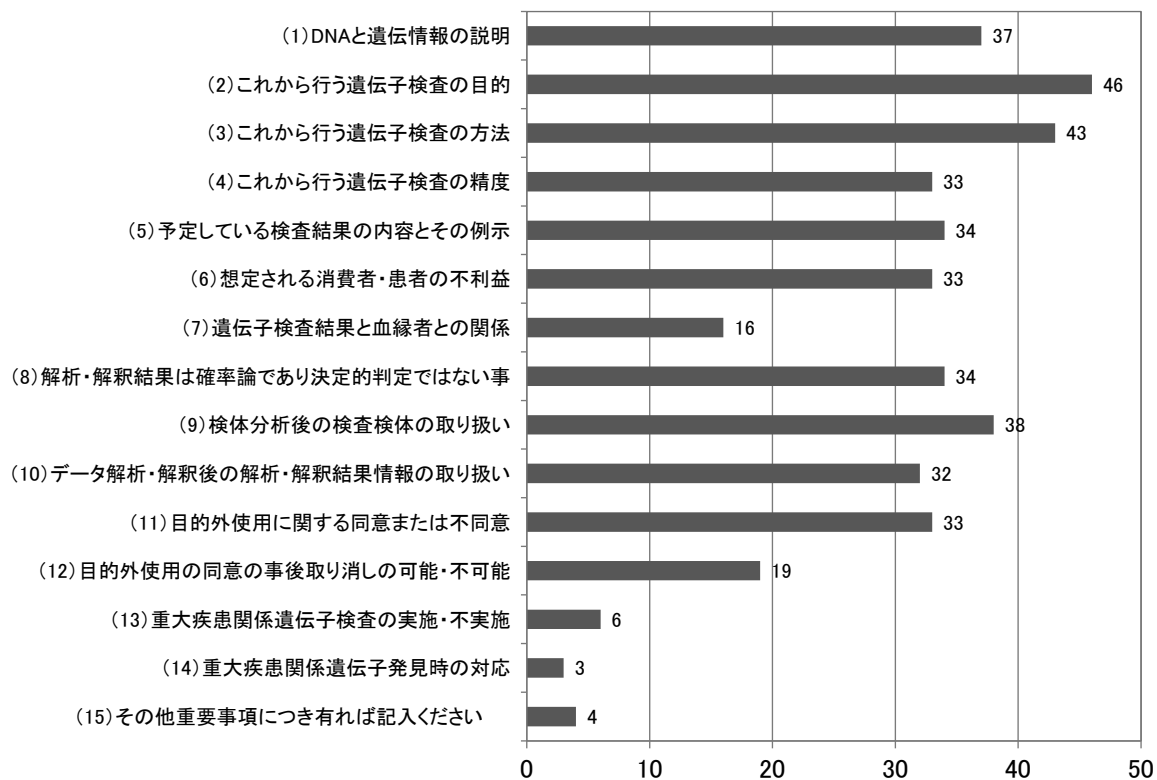
査技師等の医療関係者殆どで、民間でそれぞれ認定している DNA 関連の資格者（注）としては、DNA 検査パートナーと DNA ビューティアドバイザーを挙げている事業者が各 1 件あったが、その他の類似の民間認定者は挙げられていなかった。（事問 20）

（注）民間で一定の講習などを受ければ認定される、DNA 関連の資格称号としては下記のようなものがある。

- 遺伝子ライフコーディネーター
- DNA 検査パートナー
- 遺伝子検査アドバイザー
- 遺伝子カウンセラー
- 遺伝子検査主任者
- 遺伝子教育アドバイザー
- DNA アドバイザー
- DNA ヘルスコンサルタント
- DNA ビューティアドバイザー
- DNA トレーニング指導者または DNA トレーナー
- DNA 栄養学カウンセラー
- ジーンアドバイザー
- セルフコードトレーナー、またはセルフコードコンディショナー

インフォームド・コンセントに含まれている項目として下記の様な回答がなされており、遺伝子検査結果と血縁者の関係に関して伝える事業者が少なかった。（事問 21）

図表 6-1-12 インフォームド・コンセントに含まれる項目



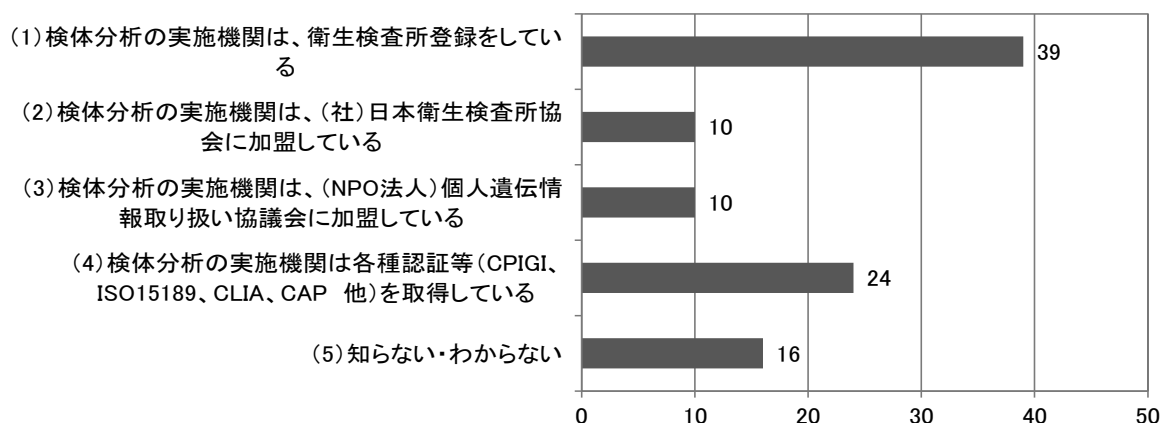
6-1-3-1-7 検体分析

回答者の67%は検体分析を他機関に依頼しており、全体の60%が国内で分析されていた。

海外依頼先として最も多いのは米国で、米国に分析依頼している8社のうち6社はDNA鑑定を検査項目としている企業であった。中国に依頼している事業者が2社あり、そのうち1社は能力検査の事業者であった。ベルギーに遺伝子疾患の検査を依頼している企業が有った。(事問22、問23)

検体分析を実施している機関の登録状況に関する回答は下記のようにになっていた。(事問25)

図表 6-1-13 検体分析機関の登録状況



(4) で取得していると回答のあった認証等として、CAP が10件、各種ISO が7件、CLIA が5件、その他であった。

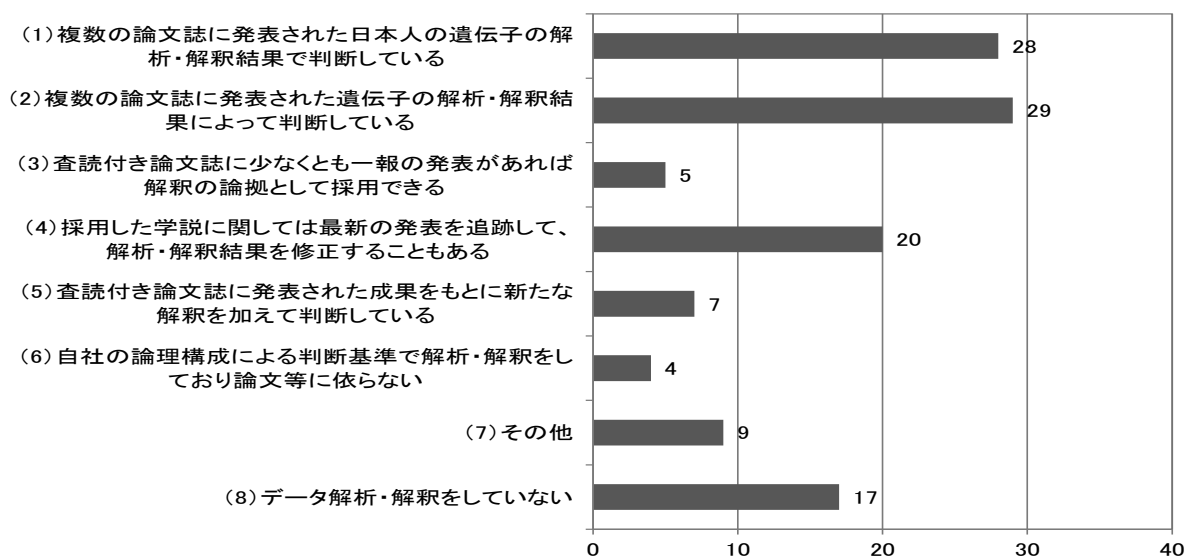
「知らない・分からない」と回答した16事業者のうち14事業者は肥満・美肌等の体質検査の事業者であり、他の2社はDNA鑑定の事業者であった。

検体分析をしている組織が採用しているガイドラインに関する質問に対する回答は「わからない」が最も多かった。この回答者22事業者のうち、15事業者は肥満・美肌等の体質の検査実施の事業者であった。残りのうち2社はDNA鑑定の事業者で、他に登録衛生検査場3社も含まれていた。(事問26)

6-1-3-1-8 データ解析・解釈

データの解析・解釈は 61%の事業者が自社内で実施しているとの回答であった。解析の基準は複数の論文に依って判断するとする事業者が最も多い。(事問 27、問 28)

図表 6-1-14 データ解析・解釈の根拠



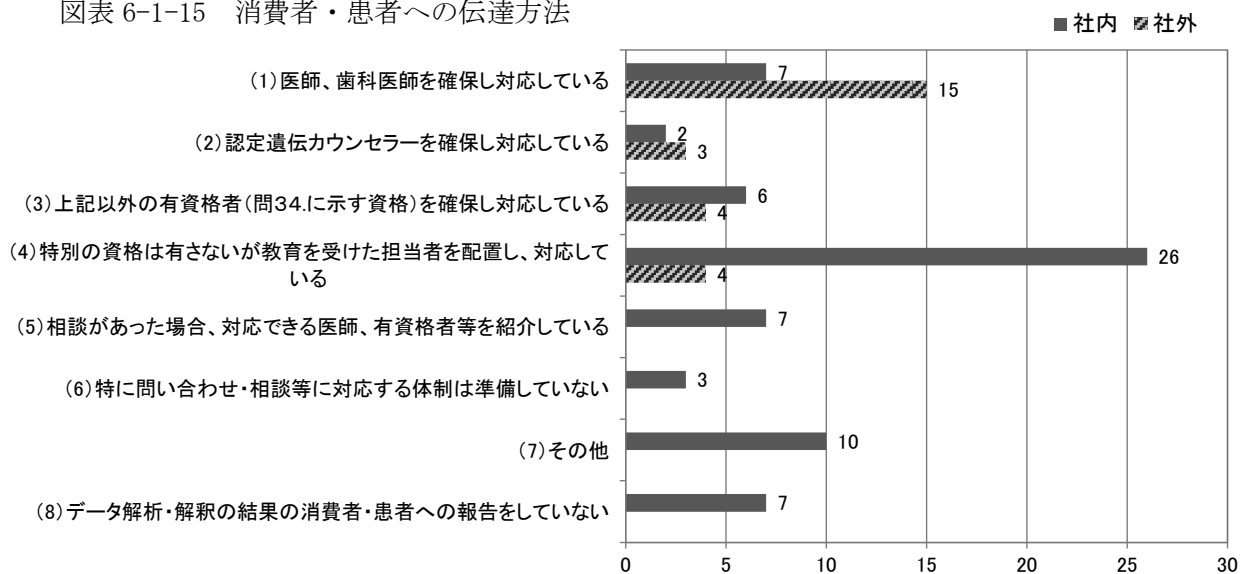
解釈・解析を行った後の検体及び得られた情報は一定期間の後に廃棄するという事業者が最も多いが、自社内又は共同研究先との研究に使う企業及び他社に有償で提供する企業もある。(事問 30)

自社内で研究に利用している企業は全て同意取得の上で実施しているが、その他の利用者では同意取得無しで実施している事業者もあった。

6-1-3-1-9 消費者・患者への報告

データ解析・解釈の結果の報告は医師・歯科医師による面談での説明と、メール又は郵便による伝達とがほぼ半々であった。解析結果に関する問い合わせに関して社内に対応する事業者で医師・歯科医師を社内に確保している事業者は少なく、医療関係者以外に対応する事業者も少数有った。(事問 32、問 33)

図表 6-1-15 消費者・患者への伝達方法

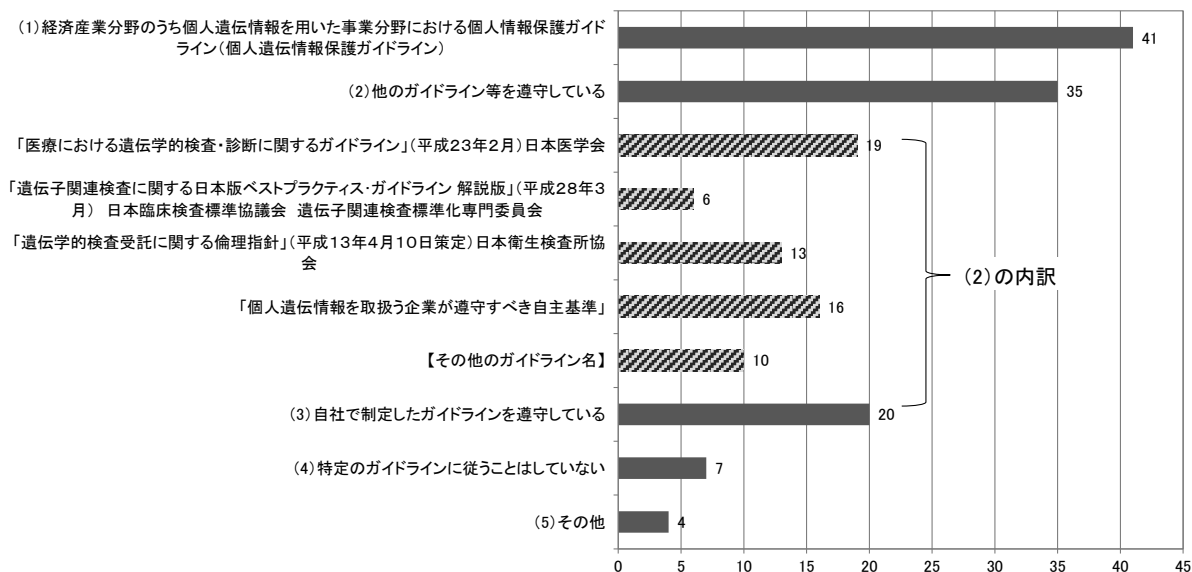


データ解析の結果に基づく物品販売や食事指導などのサービスを行っている事業者は回答のあった 75 事業者のうちの 39%であった。そのサービスの論拠をどのような基準によっているかについては回答者の 77%は論文に依っているとされているが、残りは自社の基準に基づくとする回答であった。(事問 35、問 36)

6-1-3-1-10 遵守しているガイドライン

事業を進めるに当たって遵守しているガイドラインに関する質問に関する回答者の大半は何らかのガイドラインに従っているが、「特定のガイドラインに従うことはしない」との回答者7社があり、4社は登録衛生検査場で、残り3社は体質検査を実施するエステサロンとスポーツジムであった。(問37)

図表 6-1-16 遵守しているガイドライン



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

アンケート送付先の医療機関の所在地別機関数を示す。

東京が最も多く、以下、愛知県、大阪府、神奈川県と続く。

図表 6-1-17 アンケート対象医療機関の所在地

所在地	医療機関数	所在地	医療機関数	所在地	医療機関数
東京都	369	福井県	16	島根県	6
愛知県	178	富山県	15	沖縄県	6
大阪府	166	栃木県	14	青森県	5
神奈川県	95	岡山県	14	岩手県	4
兵庫県	63	新潟県	14	徳島県	4
岐阜県	58	鹿児島県	13	山梨県	2
埼玉県	53	秋田県	12	高知県	2
静岡県	53	奈良県	12		
福岡県	51	愛媛県	12		
千葉県	49	福島県	12		
広島県	41	群馬県	11		
石川県	37	滋賀県	11		
北海道	36	長崎県	10		
京都府	31	宮崎県	10		
長野県	24	佐賀県	8		
茨城県	20	熊本県	8		
宮城県	20	香川県	7		
三重県	18	大分県	7		
山口県	17	山形県	7		
和歌山県	16	鳥取県	6		

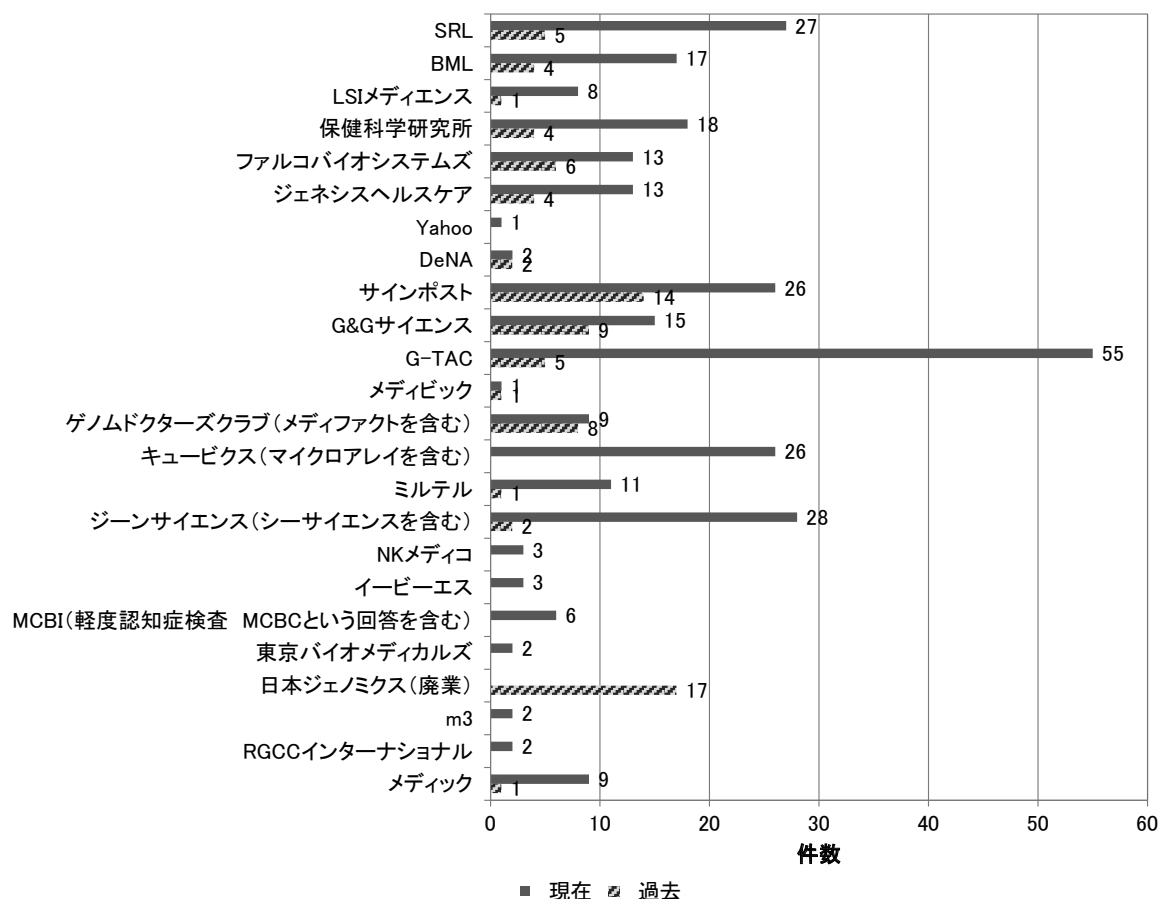
医療機関からの回答数は 512 件で 72%は診療所であった。回答者の所属学会は内科が最も多く、また所属する学会も内科学会がもっとも多かった。(医問 1)

この中で現在遺伝子関連検査を実施していると回答した医療機関は 41%で、将来実施する計画があるとの回答 20%と合わせると 61%であった。過去も今後も実施しないとの回答は 25%であった。(医問 2)

現在実施している医療機関のうち自機関で遺伝子関連検査を実施しているのは 5%だけで、他は外注している、または検体の採取やキットの取次・販売をしている。(医問 3)

現在実施中の医療機関が提携している、遺伝子検査サービス企業を図表 6-1-18 に示す。サインポスト、キュービクスおよびジーンサイエンスが多く、次いで保健科学研究所、BML 等が挙げられていた。(G-TAC は仲介事業者である) (医問 3)

図表 6-1-18 回答した医療機関が利用している検査関連企業

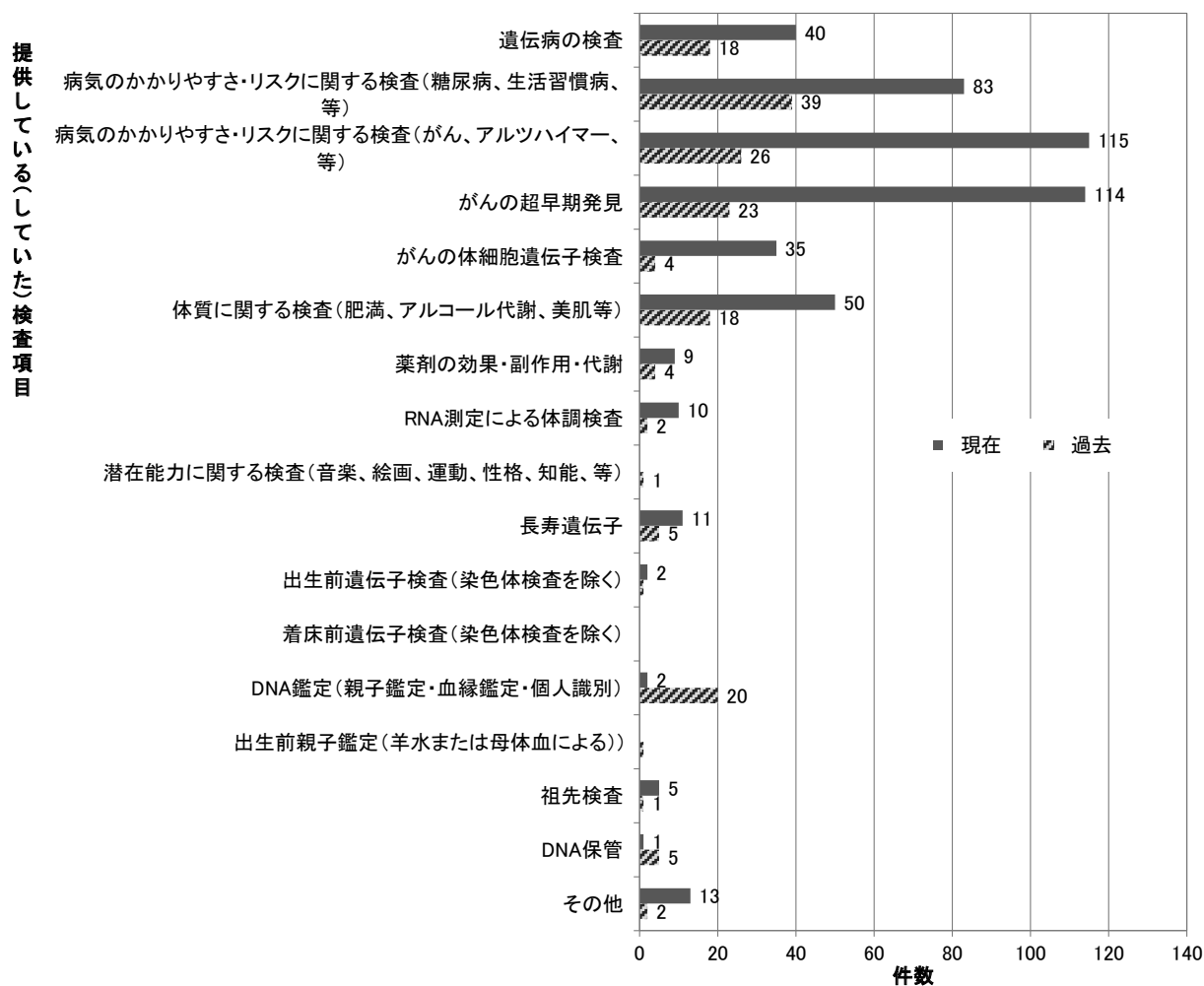


1 機関のみが採用と回答した検査会社

現在	過去
ドクターシーラボ	バイオデント
メディカルインテグレーション	株式会社 DAL・DNA 解析ラボラトリー
プロップジーン	セラノスティック研究所
DNA チップ研究所	JMO
味の素	フェニックスバイオ
日本遺伝子研究所	
Doctors Date	
GPL	
Illumina	
近畿予研	
ケンコーコム Japan	
(株)水友ガイア分析センター	
生命科学研究所(微生物検査所の認可あり)	
ジーンクエスト	

遺伝子関連検査の検査項目は圧倒的ながんなどの重篤な病気のリスク及びがんの超早期発見の検査で、DTC 遺伝子検査で多かった肥満等の体質検査や生活習慣病等の罹病のリスクの検査より多く、かつ、近年になって急激に伸びたことがうかがえる。
(医問 4)

図表 6-1-19 回答した医療機関が提供している検査項目



【胎児検査関連】

遺伝子検査サービスの内容に関する質問への回答において、胎児の検査に対応する業務を行っているとは回答していた医療機関は3機関あった。

それらの機関の医療機関としての属性、診療科目及び業務内容を図表 6-1-20 にまとめる。

なお、実施している検査内容に関する質問に対しては3機関とも、着床前遺伝子検査、出生前親子鑑定のいずれも行っていないと回答している。

図表 6-1-20 胎児関連の検査を実施している医療機関

医療機関	属性	診療科	母体血採取	羊水採取	絨毛採取
A	診療所	内科のみ	—	—	○
B	診療所	内科、外科、産科婦人科	○	○	—
C	病院	産科婦人科含む8診療科	—	○	○

遺伝子関連検査項目の質問に対して、出生前遺伝子検査をしていると回答した機関は2機関あったが、着床前遺伝子検査及び出生前親子鑑定を行っているとは回答した医療機関は無かった。

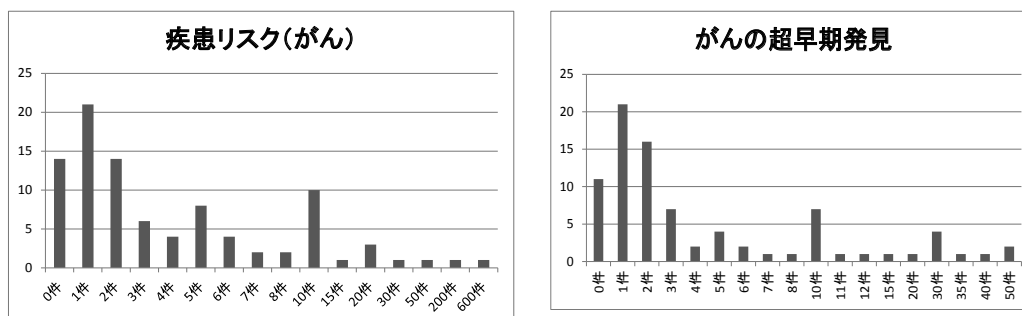
上記2機関のうち1機関は産婦人科の診療所で、提携先企業としてラボ・コープジャパン社を挙げていた。その他、病気のかかりやすさ（がん、アルツハイマーなど）の遺伝子検査もしていると回答していた。

残りの1機関は、産婦人科を含む総合病院で、遺伝病の検査および出生前遺伝子検査以外の遺伝子検査の項目は選定していなかった。

現在遺伝子関連検査を実施中の医療機関に検査項目別の年間検査数を質問した結果、全体的には年間0~2件程度の医療機関が多い事が分かった。（医問4）

急速に取扱機関数が増加しているがんなどの重篤疾患リスク検査およびがんの超早期発見を扱っている事業者の年間検査実施数を示す。機関によっては年間50件以上の検査を実施する機関もある。

図表 6-1-21 がん関係の検査項目を実施している医療機関における年間検査数



検査の前の説明や結果の通知の際の説明は殆どが医師または歯科医師で、その他も医療関係者で行われていた。民間資格者はごくわずかであった。(医問5、問6)

検査の前の説明や結果の通知の際の説明の難易度に関しては、遺伝子の説明に関してはやや難しいが多く、分析方法の説明や解析方法の説明には、難しい、やや難しいとの回答が多かった。(医問5.3)

遺伝子関連検査の結果の活用に関しては生活指導・栄養指導が最も多いが治療行為および予防行為に利用しているという回答も多かった。(医問8)

遺伝子関連検査につき「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」について自由記述をお願いしたところ多くの記述が得られた。(医問9)

記載内容の原文は資料8-2のアンケート回答に示すが、「病気のかかりやすさ・リスクに関する検査(糖尿病、生活習慣病、等)」および「がんの超早期発見」のサービスを提供している医療機関の記入を取り出し、「(1)良いところ」および「(4)導入して困ったこと」に記載されている内容を類似する内容毎に分別し特徴を抽出した。また類似した記入内容にまとめて傾向を整理した。

図表 6-1-22 「病気のかかりやすさ・リスクに関する検査(糖尿病、生活習慣病、等)」
導入して困ったこと

[費用]	費用が高すぎる
	金額が高く、follow-up しづらい。
	説明料が安い割にはコストが高すぎる。
	高い。結果が出るまで時間がかかる。
[説明]	一般の人々に国も支援してほしい。予防医療につながる。
	実績がまだないので分かりませんが、遺伝子検査の説明・結果説明についてどう説明すれば患者様に分かり易く、役立つかという点は課題です
	遺伝子検査の説明・結果説明についてどう説明すれば患者様に分かり易く、役立つかという点は課題です。(難しく感じます。)
	検査の解説説明が難しそうである。説明する側も、患者さんの方も時間がかかって、やれない
	利用者が、結果の理解が難しい所
	結果説明方法
	判定結果後の必要な検査・診療に適切な回答・方針が見いだせない
	情報が散乱している
	説明に時間が必要
	手続きがはざつ
	ICに多くの時間が必要で一般診療に影響が出る
	煩雑な割に喜ばれない
煩雑さが増えた	

[信頼性]	検査の信憑性に疑問
	価格の割に依頼者への説明がシンプルすぎて満足度が低い気がする。高価なので勧めにくい。 追記;2016年11月30日現在、当院では取引を中止しました。
	検査結果の解釈
[不安]	まだ偽陰性、偽陽性がないが、今後リスクがあること
	異常の結果が出た場合の対応。
	困るというより注意が必要と考えていることで、個人情報保護をどうするかです。 一喜一憂される
[その他]	歯科医院として指導の範囲が制約された
	歯科医院で検査が出来ることがあまり知られていないのが残念
	1回だけの検査(RNA検査)で終わることが多い。
	スタッフの教育
	検体の受け渡しに時間がかかる(検体保存方法、採決時間の記録等) 3年度に再度データを本人より求められたが、保存をしていない(依頼先も)ので、出せなかった。

図表 6-1-23 「病気のかかりやすさ・リスクに関する検査（糖尿病、生活習慣病、等）」実施機関のコメントの特徴

良いところ	サービスを行っている医師が事業者により遺伝子検査の効能を説得されている様子がかがわれる。また、患者に対してもニーズに応えられるサービスであると認識している医師が多い。
困ったこと	挙げているのは価格の高さと、説明の困難さであって“事業者による遺伝子検査“に対する違和感の表明はわずかで、技術の信頼性に関する疑念を表明したものも多くはない。
総括	「困ったこと」として挙げられている、価格と説明の問題にしても、この課題が解決されればこのサービスを拡げたいという意向の裏返しとも読むことが出来、「良いところ」の記入と併せ、全体として、ここでコメントを記入した医師は本サービスに前向きと受けとめられる。

図表 6-1-24 「がんの超早期診断」実施機関のコメント

良いところ

医療効果	超早期発見により、予防する面と早期治療に役立っている。
	生活習慣遺伝子検査; 予防していける
	simple、投薬の説得に役立つ
	遺伝子検査は今後必要
	後天的な遺伝子の変化をみているところ
	検査、簡便である
	将来予測をしていただける
	早期発見につながる
	保険診療ではできない、がん等のリスクを知ったり、早期発見に役立てることができる。テーラーメイド医療に有用である。
	非常に感度特異度が高くて、簡便にできる
	早期がんの発見になる

	<p>早期癌の発見</p> <p>マイクロアレイ血液検査、消化器がんスクリーニングが非常に良好にできる。</p> <p>なりにくい病気がわかり予防することができる</p> <p>癌の予防意識が高まる認知症、自閉症の治療が細分化されてきたこと</p> <p>癌早期発見には役に立っている</p> <p>がんの超早期診断・リスクについては他に比べ評価できる</p> <p>近い将来発病の疑いに対して、予防法を考えることができる。</p> <p>がんの治療、予防</p> <p>検査が簡単でリスク評価できる点</p> <p>健康診断では見つからない(わからない)又、わかった時には遅いようなガンを遺伝子レベルで調べられることはメリットがあると思う。</p> <p>がんの早期診断が利用できること</p> <p>早期胆管がん、膵癌の診断に有用</p> <p>従来のがん検診とは全く異なった視点からの検査である事、自らの遺伝子情報を知って今後の病気に対応させる事が可能。</p> <p>癌の早期診断ができて非常に有用であること</p> <p>結果が図式化されており、わかりやすい</p> <p>発がんの前に、がんの徴候を知ることができ、生活習慣の改善、検診の徹底につなげられること</p> <p>この分野の最新情報に接し易くなった</p> <p>がん検診がより精度の高いレベルにおいて指導、検査、治療が行えること</p> <p>エビデンスに基づいた検査を提供している点</p> <p>最新情報</p>
経営効果	<p>医院へのイメージアップ</p> <p>歯科医院だと簡単に検査ができる、</p> <p>次の診察につなげたい</p> <p>当クリニック診断する際に消化管の診断は難しい(内視鏡検査がないため)そこらをおぎなう役割を担ってくれる</p>
患者効果	<p>患者様の要望に応えられる</p> <p>患者さんの満足度</p> <p>患者様の要求に応えられる</p> <p>患者様のニーズに少しは対応できている</p> <p>まだ実績がないので分かりませんが患者様の健康管理に役立つことを期待しています。</p> <p>地域住民の健康意識の向上</p> <p>遺伝子検査の認知度が高まってきたこと。侵襲的検査を拒否するPzに受け入れが良いこと</p> <p>胃カメラ、大腸カメラが体力的に負担になる人に対し、検査の選択肢が増えた</p> <p>患者さんの不安に多方面から対応できる</p> <p>血液採取のみでがん早期発見に繋がると患者様に好評である</p> <p>住民に病院で受診する機会を与えるきっかけとなった。医療(医学)の進歩を説明することができる</p> <p>陰性だと安心するが、</p> <p>体への負担が少ない</p> <p>予防に対する努力(運動食事等)を気を入れてやれるようになる。</p> <p>採血のみなので、患者の負担が少ない</p>

興味のある方のニーズに応えられた。
SNP、mRNA 等現在開発されている遺伝子検査を被検査の希望から説明提供
患者さんの動機付けに有効
患者様ご本人の生活改善のきっかけをつくることができる。
特に積極的に検査はすすめていませんが希望される方の要望におこたえできるところ
ドッグを受ける時間のない人やガンに対する不安の強い人に有効
血液検査だけで多くの情報が得られること。
非癌患者に、癌のおそれを無駄に植えつけることはない、そういう性格の遺伝子検査であることが、優れていると思う。

導入して困ったこと

技術	本当のところ、信頼性は高いのか？ 結果が信用にあたるのか？
	信頼性の問題
	情報が散乱している
	エピジェネティックの関与
	判定結果後の必要な検査・診療に適切な回答・方針が見いだせない
	まだ偽陰性、偽陽性がないが、今後リスクがあること
	検査件数がそれほど多くないのであまり困ったことはないが、もし件数が多くなって偽陽性者が多く出れば精密検査機関の負担になるのではないかと思う
	異常の結果が出た場合の対応。
	遺伝子検査で癌の診断が陽性、判定保留などの判断をつけても、従来の画像診断を主体とした診断体型で、癌の存在を証明できるとは限らないので、事後の対応が複雑高度で、たいへんである。
	早期がんのフォローが当院では困難
費用	営利目的で実施していないが、検査費用が高額で受診者がいないこと
	費用が高くすすめていない
	費用が高すぎる
	特になし(高額なところ?)
	費用が高すぎる
	金額が高く、follow-up しづらい。
	患者へのコストの負担が大きい点
	検査費用が高額なため、すべての患者様にお応えできない
	コストが高いです。
	高価すぎて一般化しない。
説明料が安い割にはコストが高すぎる。	
検査費用が高額になってしまっているので、まだ、少数の人への提供になってしまっていること	
説明	遺伝子検査の説明・結果説明についてどう説明すれば患者様に分かり易く、役立つかという点は課題です。(難しく感じます。)
	結果説明方法
	説明時間がかかる
	説明などに時間がかかるようになった
	結果の説明が難しい検査がある

	検査の詳細な説明が困難なことがある。
時間・ 手続き	手続きがはんどつ
	IC に多くの時間が必要で一般診療に影響が出る
	時間がかかる(説明と結果判定までの両方)。費用がかかり過ぎる
	時間がかかる。
	中国人の方が検査をして、リスク評価が高い場合すでに帰国していてフォローアップができにくいこと
その他	歯科医院で検査が出来ることがあまり知られていないのが残念
	採血量が多いため、人間ドックとの同時実施が困難である。
	検査がなかなか普及しない
	一般の人々に国も支援してほしい。予防医療につながる。
	疾患の予防につなげたいが、件数が少ない。
	スタッフの教育

図表 6-1-25 「がんの超早期診断」 実施機関のコメントの特徴

良いところ	がんの早期診断を中心として医療効果を評価する記入が多く、更に患者への良い効果を与えることが出来るとしており、事業者からの説明・説得を率直に受け入れて居ることがうかがえる。 医院経営にもプラス効果を示すと判断しているようである。
困ったこと	「病気のリスク検査」を提供している医療機関と同様に価格の高いことに関する記載が多いが、更に技術的な懸念や不安を示す記載が多いことが特徴として見る事が出来る。
総括	「良いところ」の記入のようにがんの早期診断を評価している一方、技術内容に対する懸念や、実際に陽性判定が出た場合の対応などに不安を感じているのは、この分野が急拡大した裏返しとして、医療機関が十分な検討・考察をするより前に本検査を採用した結果かもしれない。 説明にも苦労しているようである。

「過去には遺伝子検査を実施していたが今はしていない」を選択した 63 機関のうち、過去も現在も DNA 鑑定をしていない 45 機関のコメントについてまとめた。DNA 鑑定を除いたのは、日本ジェノミクスの廃業によりサービス停止した医療機関が相当数存在するため、その影響を除くためである。

図表 6-1-26 過去に実施していたが止めた医療機関のコメント
導入して困ったこと

[費用]	費用が高価となる。
	費用が高いのであまりする人がいない。
	職員への教育電カルシステム、医事(レセコン)システムへの反映費用
	自由診療のため、高価との非難がある。
	結局、金額が高価なので希望者がいないのでやめました。
	特にではないが費用が高く cost に合う有効性が確保できなかった
	患者さんに説明の前に私が検査しましたが、高額の為、勧めていません。

	委託先の検査料が高価で、市販の検査キットで安価のものが出回り、価格の整合性について、説明が困難となった点。
[信頼度不足]	信頼度
	どれが最も重要な因子なのか判定できない所。
	今後の生活指導栄養指導が画一的で具体的な指示がまだ示せない
	困ったわけではないが、医療現場では検査結果が、役に立ったかどうかはわからないので、だんだん実施しなくなっていました。
[説明困難]	説明の方法が難しい
	説明が難しい(理解してもらえるかどうか)
	検体とりあつかいやインフォームド・コンセントなどわずらわしい。時間と労力がかかる。
[事業中断]	導入した会社がサービスをやめてしまった。
	検査会社の閉鎖
	在庫が残っている

この45機関のコメントの特徴として、次の4点を挙げることができる。

- i. 価格が高すぎたことが中止した大きな理由の一つのようであるが、遺伝子検査に関する信頼を確立できなかった事が中止の理由にもなっているようである。
- ii. また、説明が難しかったり労力が掛かりすぎるようでもあった。
- iii. さらに、事業者の廃業による中止もあり、民間事業者が実施する以上は経営的判断や市場の見通しの変化から勝手に止めてしまうリスクがある事を示している。
- iv. このような負の側面もあることを、新規に遺伝子検査サービスを始めようとする医療機関は認識しておく必要があるであろう。

6-1-3-3 認定遺伝カウンセラーへのアンケート

今回の調査の中で最も回収率が低かった。回答結果からも、54%が遺伝子検査ビジネスに関する問い合わせ・相談はなかったと答えており、認定遺伝カウンセラーに対する問い合わせ等の実態は、稀なものであると考えられる。(認問2)

一方、6回以上とする回答が10%程度存在することから、一部の施設には問い合わせが集中していると推測される。いずれも大学病院、県立がんセンターと規模の大きな施設に勤務する認定遺伝カウンセラーである。

最も問い合わせ件数が多い検査項目は親子鑑定結果に関するものであった。

検査項目別では、相談内容は、がんなどの重篤な疾患に対するリスク検査が最も多く、次が親子鑑定であった。(認問5)

相談件数がまだ限定的あるためか、業務の支障にならないとする回答が最も多かったが、今後の推移を注目すべきである。(認問6)

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

組織としてきちんと取り組んでいるためか、回収率が 65%と今回実施した 4 種のアンケートの中で最も高かった。

問い合わせ・相談を受けたことがない施設が 54%、6 回以上が 12%と認定遺伝カウンセラーとほぼ同じ数字であった。(連問 2)

相談内容で最も多いのが遺伝子検査結果に基づく不安、受診・治療に関するもので、次が親子鑑定結果に関するものであった。(連問 3)

検査項目別では、相談内容は、がんなどの重篤な疾患に対するリスク検査と親子鑑定が同数で最も多かった。(連問 5)

業務の支障にならないとする回答といくらか支障になるという回答がほぼ同数であった。(連問 6)

今後の関わり方としては、関わるべき、関わるべきでないの両方の意見があったが、どちらとも言えないが最も多かった。

遺伝子検査ビジネスは問題があると答えが圧倒的多数であった。問題点については、様々な問題がいずれも挙げられているが、遺伝カウンセリング体制を上げる施設が最も多かった。(連問 9、問 10)

解決策では、法的規制、遺伝教育などを上げる回答が多かった。

6-1-4 ヒアリング調査

6-1-4-1 アカデミアへのヒアリング

DTC 遺伝子検査事業者との連携状況に付きヒアリングを行った。結果を一覧に示す。

図表 6-1-27 アカデミアへのヒアリング調査

ヒアリング相手 所属・氏名	実施 期日	DTC 規制研究者遺伝子検査事業所との 連携状況
東京大学大学院 総合文化研 究科 石井直方 教授	2016 年 12 月 21 日	(メールにて、年度末くらいまで対応不可との趣旨 の連絡を受けた。)
国立研究開発法人 国立精 神・神経医療研究センター 神経研究所 疾病研究第三部 部長 功刀 浩 氏	2016 年 12 月 21 日	メールによる回答の主旨。 主にアンケート調査に関する解析を行う予定であ る。遺伝子解析については関与していない。
東京大学大学院医学系研究 科精神保健学分野 川上 憲人 教授	2016 年 12 月 21 日	(インタビューを受けられないとの返事を受けた。)
筑波大学大学院人間総合科 学研究科 田中喜代次 教授	2017 年 1 月 6 日	プレスリリースの内容は大学で確認済みである。 FINC と共同研究しているが、遺伝子検査結果に よる栄養指導は関与していない。他の先生が進 めているようだ。
東京大学医科学研究所 ヒト ゲノム解析センター 宮野 悟 センター長	2017 年 1 月 18 日	1~2 回/月の定期的なミーティングを持っている 。倫理審査委員会でも関与している。

6-1-4-2 DTC 遺伝子検査事業者へのヒアリング

DTC 遺伝子検査に関するアカデミアとの連携状況に付きヒアリングを行った。
結果を一覧に示す。

図表 6-1-28 事業者へのヒアリング調査

ヒアリング相手 所属・氏名(代表者のみ)	実施 期日	アカデミアとのとの 連携状況
株式会社ジーンクエスト 代表取締役 高橋 祥子氏	2017 年 1 月 13 日	公表されている 7 件以外にも数件のエビデンス強 化を目的とした共同研究を進めている。
ヤフー株式会社 執行役員 別所 直哉氏	2017 年 1 月 24 日	データ提供機関として連携している。
株式会社 DeNA ライフサイエンス 代表取締役 大井 潤氏	2017 年 1 月 24 日	共同研究として、両方で研究開発を行っている。
株式会社ジェネシスヘルスケア 代表取締役 佐藤 バラン 伊里氏	2017 年 2 月 2 日	複数の公的研究機関、大学と共同研究を行なっ ているが、非公表である。

6-1-5 学会・講習会参加聴講

近年広まっている RNA 測定による罹患診断に関する学会・講習会を聴講した。

6-1-5-1 第2回ゲノム mRNA 入門セミナー

臨床ゲノム医療学会が主催するセミナーであり、mRNA 測定を利用し、がんなどの疾患を中心に顧客の罹患リスク、改善対策の有効状況判断などのサービスを企業が活用することを勧めていた。メーカー、製薬会社、旅行業者などが聴講していた。

また、医師に対しても患者ではなく健康な人を対象にすること、DNA 検査と異なり繰り返し検査する可能性があることで医院経営に有利であることを述べていた。

国際医療福祉大学医療福祉部助教 筒井久美子氏の講演によれば、測定結果による判定の基準に関しては 5 年間の研究結果を特許出願準備中である。そのため本日は詳細は話せないとのことであった。

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」

国立がん研究センター研究所主任分野長の落合孝広氏による講演。

がん研の 7 万件のバイオサンプルを活用し、マイクロ RNA を測定することで 13 種類のがんおよび認知症を判定できるようなエビデンスが得られつつあるとの説明があった。

エビデンスを整えて体外診断薬として申請する計画とのことであった。

6-1-5-3 臨床ゲノム医療学会“神奈川大会”

臨床ゲノム医療学会の mRNA 測定利用に関するセミナーと、それに先立つ疾患発病前の検査・診断技術を中心とした講演とがあった。講演の中にはがん研究所の落合氏によるマイクロ RNA に関する報告もあり、内容は (ii) のものと同一であった。

mRNA 測定の利用に関しては、これまでの研究の一例として、卵巣がん発症のリスク予知の例が報告された。また、愛知医科大学で実際に活用され診断や生活改善指導に活かされて効果を示した事例が紹介された。集団を対象にした解析例の報告はなかった。更にサーチュイン遺伝子の活性化に関する報告もあった。

6-2 アンケート調査結果の詳細解析と課題の抽出

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

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

6-2-1-1-1 提供する検査項目

複数の検査項目を取り扱う事業者の傾向を、項目間の相関により調べた。図表 6-2-1 に検査項目間の相関係数を示す。なお、次図表において、「L:着床前遺伝子検査」は実施しているとの回答がなかったため、以降の解析からは除外する。

図表 6-2-1 複数項目取扱いにおける項目間の相関係数

		A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K	L	M	N	O	P	Q
遺伝病の検査	A	1																
病気のかかりやすさ・リスクに関する検査(糖尿病、生活習慣病、等)	B	0.26	1															
病気のかかりやすさ・リスクに関する検査(がん、アルツハイマー、等)	C	0.34	0.57	1														
がんの超早期発見	D	0.30	0.31	0.44	1													
がんの体細胞遺伝子検査	E	0.40	0.24	0.20	0.19	1												
体質に関する検査(肥満、アルコール代謝、美肌等)	F	-0.05	0.43	0.16	0.04	0.02	1											
薬剤の効果・副作用・代謝	G	0.30	0.41	0.40	0.04	0.36	0.25	1										
RNA 測定による体調検査	H	0.26	0.33	0.44	0.49	0.11	0.20	0.11	1									
潜在能力に関する検査(音楽、絵画、運動、性格、知能、等)	I	0.20	0.11	0.20	0.41	0.07	0.11	0.07	0.56	1								
長寿遺伝子	J	0.36	0.26	0.36	0.62	0.16	0.16	0.16	0.81	0.70	1							
出生前遺伝子検査(染色体検査を除く)	K	0.25	-0.07	0.25	-0.03	-0.05	-0.12	-0.05	-0.02	-0.03	-0.02	1						
着床前遺伝子検査	L																	
DNA 鑑定(親子鑑定・血縁鑑定・個人識別)	M	-0.05	-0.13	-0.16	-0.10	-0.03	-0.19	-0.03	-0.07	-0.09	-0.06	-0.04	1					
出生前親子鑑定(羊水または母体血による)	N	-0.08	-0.11	-0.08	-0.05	-0.07	-0.17	-0.07	-0.04	-0.04	-0.03	-0.02	0.48	1				
祖先検査	O	-0.10	0.17	-0.10	-0.06	-0.09	-0.08	-0.09	-0.04	-0.05	-0.03	-0.02	0.15	0.39	1			
DNA 保管	P	0.44	0.17	0.26	0.22	0.49	-0.08	0.30	0.30	0.25	0.39	-0.02	-0.07	-0.03	-0.04	1		
その他	Q	-0.11	-0.20	-0.11	0.03	-0.08	-0.39	-0.08	0.09	0.07	0.15	-0.05	-0.16	-0.07	-0.09	0.09	1	
事業者数		13	21	13	5	11	38	11	3	4	2	1	0	8	2	3	3	12
1項目のみ実施		4	0	1	1	3	15	1	0	1	0	0	0	4	0	0	0	11

その結果、相関係数 0.5 を超えるものとして、以下の組合せが明らかになった。

図表 6-2-2 同一事業者が同時に扱う傾向にある検査項目

検査項目の組合せ		相関係数
病気のかかりやすさ・リスクに関する検査(糖尿病、生活習慣病、等)	病気のかかりやすさ・リスクに関する検査(がん、アルツハイマー、等)	0.574
がんの超早期発見	長寿遺伝子	0.619
RNA 測定による体調検査	潜在能力に関する検査(音楽、絵画、運動、性格、知能、等)	0.557
RNA 測定による体調検査	長寿遺伝子	0.811
潜在能力に関する検査(音楽、絵画、運動、性格、知能、等)	長寿遺伝子	0.697
(参考) 病気のかかりやすさ・リスクに関する検査(糖尿病、生活習慣病、等)	体質に関する検査(肥満、アルコール代謝、美肌等)	0.428

上記の解析では、1項目しか扱わない事業者が多数存在する。無回答および1項目のみ扱う事業者(合計43事業者)を除外して、再度、検査項目間の相関を調べると、同時に扱う傾向にある検査項目の組合せは図表 6-2-3 のようになる。ただし、DNA 保管は衛生検査所が再検査などのために保管することを示す回答であるため、解析から除外した。

図表 6-2-3 複数分野の検査項目を有する事業者が同時に扱う傾向にある検査項目

検査項目の組合せ		相関係数
遺伝病の検査	がんの体細胞遺伝子検査	0.602
がんの超早期発見	RNA 測定による体調検査	0.527
がんの超早期発見	潜在能力に関する検査(音楽、絵画、運動、性格、知能、等)	0.527
がんの超早期発見	長寿遺伝子	0.683
RNA 測定による体調検査	潜在能力に関する検査(音楽、絵画、運動、性格、知能、等)	0.632
RNA 測定による体調検査	長寿遺伝子	0.803
潜在能力に関する検査(音楽、絵画、運動、性格、知能、等)	長寿遺伝子	0.803
DNA 鑑定(親子鑑定・血縁鑑定・個人識別)	出生前親子鑑定(羊水または母体血による)	0.683
(参考) 病気のかかりやすさ・リスクに関する検査(糖尿病、生活習慣病、等)	体質に関する検査(肥満、アルコール代謝、美肌等)	0.425

遺伝病の検査、がんの体細胞遺伝子検査は同じ事業者が扱う傾向にある。

がんの超早期発見、RNA 測定による体調検査、潜在能力に関する検査、長寿遺伝子も

同じ事業者が扱う傾向にある。

DNA 鑑定、出生前親子鑑定も同じ事業者が扱う傾向にある。

統計的には上記のとおりであるが、実感としては、病気のかかりやすさ・リスクに関する検査（糖尿病、生活習慣病、等）と、体質に関する検査（肥満、アルコール代謝、美肌等）は同じ事業者が扱うことが多いと思われる。そこでその関係を図表 6-2-4、6-2-5 に整理する。

図表 6-2-4 病気のかかりやすさ・リスクに関する検査（糖尿病、生活習慣病、等）を提供している事業者の体質検査提供の状況

社名	登録衛生検査所	病気のかかりやすさ・リスクに関する検査（糖尿病、生活習慣病、等）	体質に関する検査（肥満、アルコール代謝、美肌等）
A	日衛協	実施している	実施していない
B	日衛協	実施している	実施している
C	日衛協	実施している	実施している
D	非日衛協	実施している	実施していない
E	非日衛協	実施している	実施している
F	非日衛協	実施している	実施している
G	非日衛協	実施している	実施している
H	非登録衛生検査所	実施している	実施していない
I	非登録衛生検査所	実施している	実施している
J	非登録衛生検査所	実施している	実施している
K	非登録衛生検査所	実施している	実施している
L	非登録衛生検査所	実施している	実施している
M	非登録衛生検査所	実施している	実施している
N	非登録衛生検査所	実施している	実施している
O	非登録衛生検査所	実施している	実施している
P	非登録衛生検査所	実施している	実施している
Q	非登録衛生検査所	実施している	実施している
R	非登録衛生検査所	実施している	実施している
S	非登録衛生検査所	実施している	実施している
T	非登録衛生検査所	実施している	実施している
U	非登録衛生検査所	実施している	実施している

図表 6-2-5 体質に関する検査（肥満、アルコール代謝、美肌等）を提供している事業者の病気のかかりやすさ・リスクに関する検査（糖尿病、生活習慣病、等）提供の状況

社名	登録衛生検査所	病気のかかりやすさ・リスクに関する検査（糖尿病、生活習慣病、等）	体質に関する検査（肥満、アルコール代謝、美肌等）
A	日衛協	実施している	実施している
B	日衛協	実施している	実施している
C	非日衛協	実施していない	実施している
D	非日衛協	実施していない	実施している
E	非日衛協	実施していない	実施している*
F	非日衛協	実施している	実施している
G	非日衛協	実施している	実施している
H	非日衛協	実施している	実施している
I	非登録衛生検査所	実施していない	実施している
J	非登録衛生検査所	実施していない	実施している*
K	非登録衛生検査所	実施していない	実施している*
L	非登録衛生検査所	実施していない	実施している*

M	非登録衛生検査所	実施していない	実施している*
N	非登録衛生検査所	実施していない	実施している*
O	非登録衛生検査所	実施していない	実施している*
P	非登録衛生検査所	実施していない	実施している*
Q	非登録衛生検査所	実施していない	実施している
R	非登録衛生検査所	実施していない	実施している*
S	非登録衛生検査所	実施していない	実施している*
T	非登録衛生検査所	実施していない	実施している*
U	非登録衛生検査所	実施していない	実施している*
V	非登録衛生検査所	実施していない	実施している*
W	非登録衛生検査所	実施していない	実施している
X	非登録衛生検査所	実施していない	実施している*
Y	非登録衛生検査所	実施していない	実施している*
Z	非登録衛生検査所	実施している	実施している
a	非登録衛生検査所	実施している	実施している
b	非登録衛生検査所	実施している	実施している
c	非登録衛生検査所	実施している	実施している
d	非登録衛生検査所	実施している	実施している
e	非登録衛生検査所	実施している	実施している
f	非登録衛生検査所	実施している	実施している
g	非登録衛生検査所	実施している	実施している
h	非登録衛生検査所	実施している	実施している
i	非登録衛生検査所	実施している	実施している
j	非登録衛生検査所	実施している	実施している
k	非登録衛生検査所	実施している	実施している
l	非登録衛生検査所	実施している	実施している

*: 検査項目は1領域のみ実施

病気のかかりやすさ・リスクに関する検査（糖尿病、生活習慣病、等）と、体質に関する検査（肥満、アルコール代謝、美肌等）を両方とも実施している事業者の割合は図表 6-2-6 のようになり、比較的高い比率で両者は同時に実施されている。

図表 6-2-6 病気のかかりやすさ・リスクに関する検査（糖尿病、生活習慣病、等）と、体質に関する検査（肥満、アルコール代謝、美肌等）を同時に実施している割合

	全体	日衛協加盟	日衛協非加盟	非登録衛生検査所
アの実施事業者のうち、イを実施している割合	86%(18/21)	67%(2/3)	75%(3/4)	93%(13/14)
イの実施事業者のうち、アを実施している割合	47%(18/38) 1項目のみ実施者を除くと 78%(18/23)	100%(2/2)	50%(3/6) 1項目のみ実施者を除くと 60%(3/5)	43%(13/30) 1項目のみ実施者を除くと 81%(13/16)

ア: 病気のかかりやすさ・リスクに関する検査(糖尿病、生活習慣病、等)

イ: 体質に関する検査(肥満、アルコール代謝、美肌等)

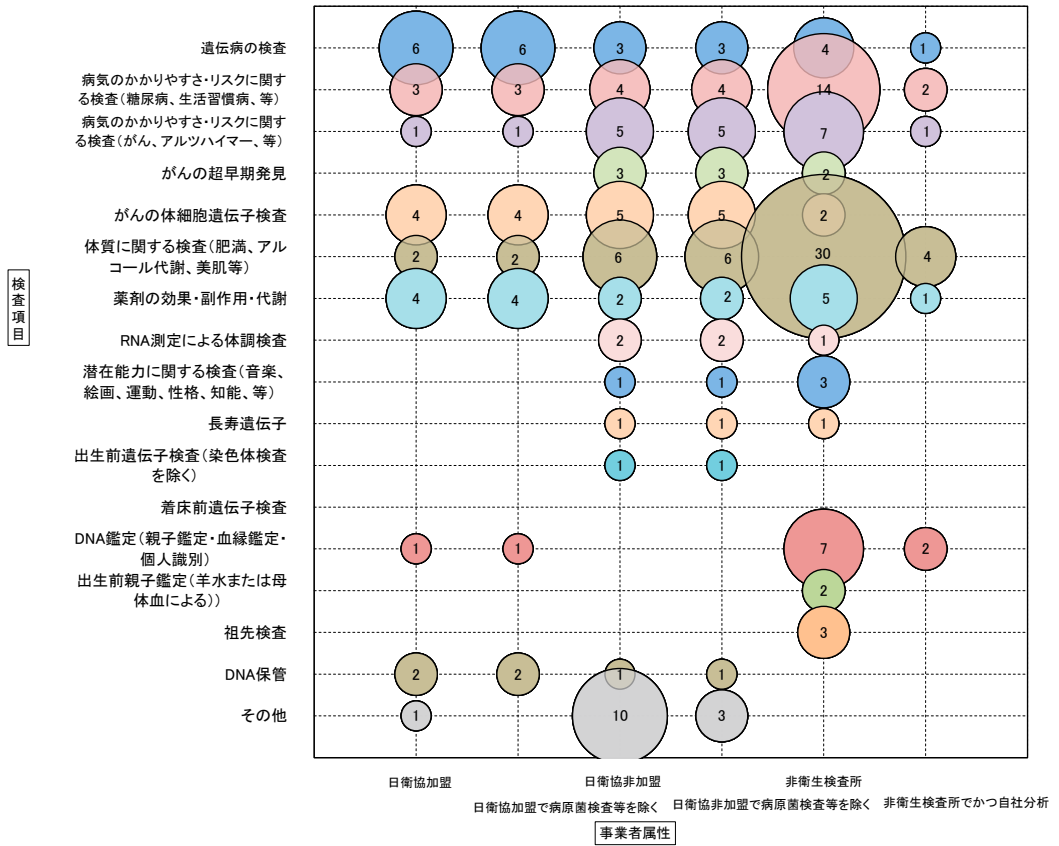
回答者のうち、遺伝子関連検査を現在実施していると回答した登録衛生検査所（日衛協加盟 8 社、非加盟 24 社）、非登録衛生検査所 41 社、そのうち非登録衛生検査所だが自社で分析を行っているとは回答した 6 社について、実施している検査項目を図表 6-2-7～6-2-9 に示す。図表 6-2-8 では回答者数、6-2-9 では、その業態における回答者数比率（％）でグラフを作成している。

回答者数比率でみると、日衛協加盟登録衛生検査所では、遺伝病の検査、がんの体細胞遺伝検査、薬剤の効果・副作用・代謝が 50％以上で実施されている。日衛協非加盟の登録衛生検査所では、最も比率が高い「体質に関する検査」でも 25％（病原体検査機関を除くと 38％）と、検査項目は分散していた。非登録衛生検査所では「体質に関する検査」が 73％と最も多く、次が「病気のかかりやすさ・リスクに関する検査（糖尿病、生活習慣病、等）」で 34％であった。

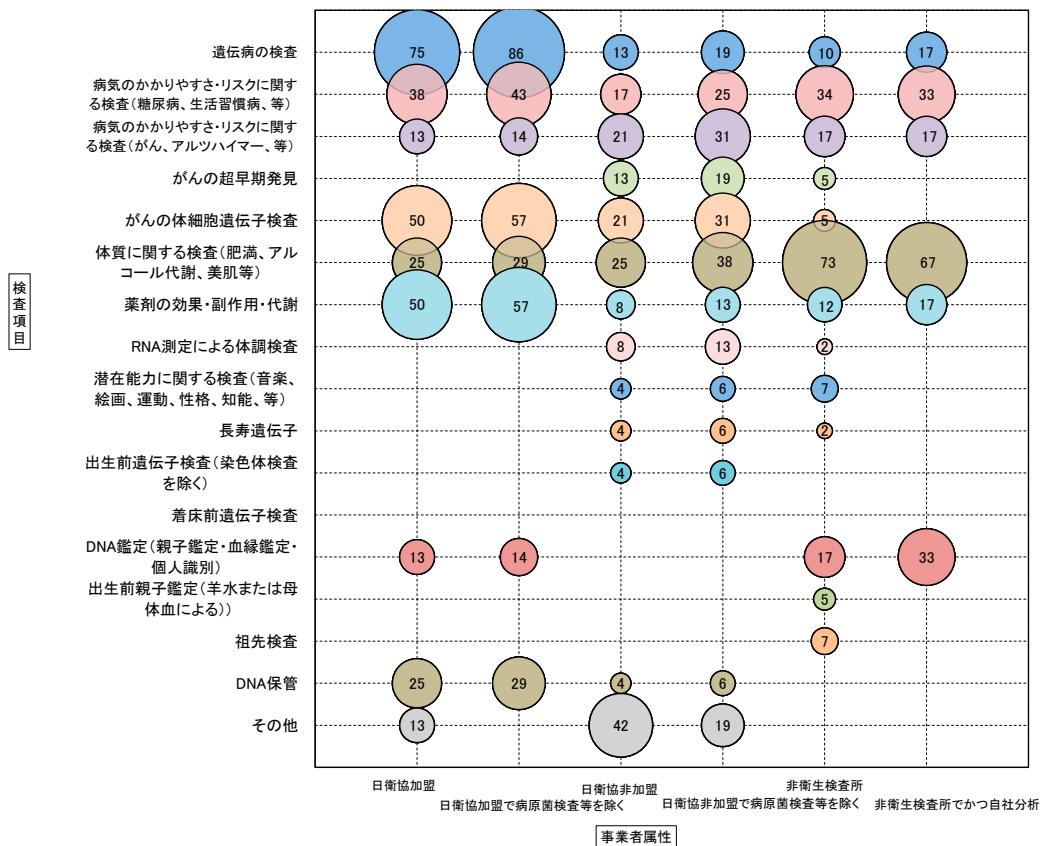
図表 6-2-7 事業者の業態別の検査項目

	日衛協加盟		日衛協非加盟		非登録衛生検査所	
	全数事業者 (8 社)	病原体検査を除く (7 社)	全数事業者 (24 社)	病原体検査、移植適合性検査を除く(16 社)	全数事業者 (41 社)	自社で分析を実施していると回答した事業者(6 社)
遺伝病の検査	6(75%)	6(86%)	3(13%)	3(19%)	4(10%)	1(17%)
病気のかかりやすさ・リスクに関する検査 (糖尿病、生活習慣病、等)	3(38%)	3(43%)	4(17%)	4(25%)	14(34%)	2(33%)
病気のかかりやすさ・リスクに関する検査 (がん、アルツハイマー、等)	1(13%)	1(14%)	5(21%)	5(31%)	7(17%)	1(17%)
がんの超早期発見			3(13%)	3(19%)	2(5%)	
がんの体細胞遺伝子検査	4(50%)	4(57%)	5(21%)	5(31%)	2(5%)	
体質に関する検査 (肥満、アルコール代謝、美肌等)	2(25%)	2(29%)	6(25%)	6(38%)	30(73%)	4(67%)
薬剤の効果・副作用・代謝	4(50%)	4(57%)	2(8%)	2(13%)	5(12%)	1(17%)
RNA 測定による体調検査			2(8%)	2(13%)	1(2%)	
潜在能力に関する検査 (音楽、絵画、運動、性格、知能、等)			1(4%)	1(6%)	3(7%)	
長寿遺伝子			1(4%)	1(6%)	1(2%)	
出生前遺伝子検査 (染色体検査を除く)			1(4%)	1(6%)		
着床前遺伝子検査						
DNA 鑑定(親子鑑定・血縁鑑定・個人識別)	1(13%)	1(14%)			7(17%)	2(33%)
出生前親子鑑定(羊水または母体血による))					2(5%)	
祖先検査					3(7%)	
DNA 保管	2(25%)	2(29%)	1(4%)	1(6%)		
その他	1(13%)					

図表 6-2-8 事業者属性別の検査項目別提供事業者数



図表 6-2-9 事業者属性別の検査項目別提供事業者比率

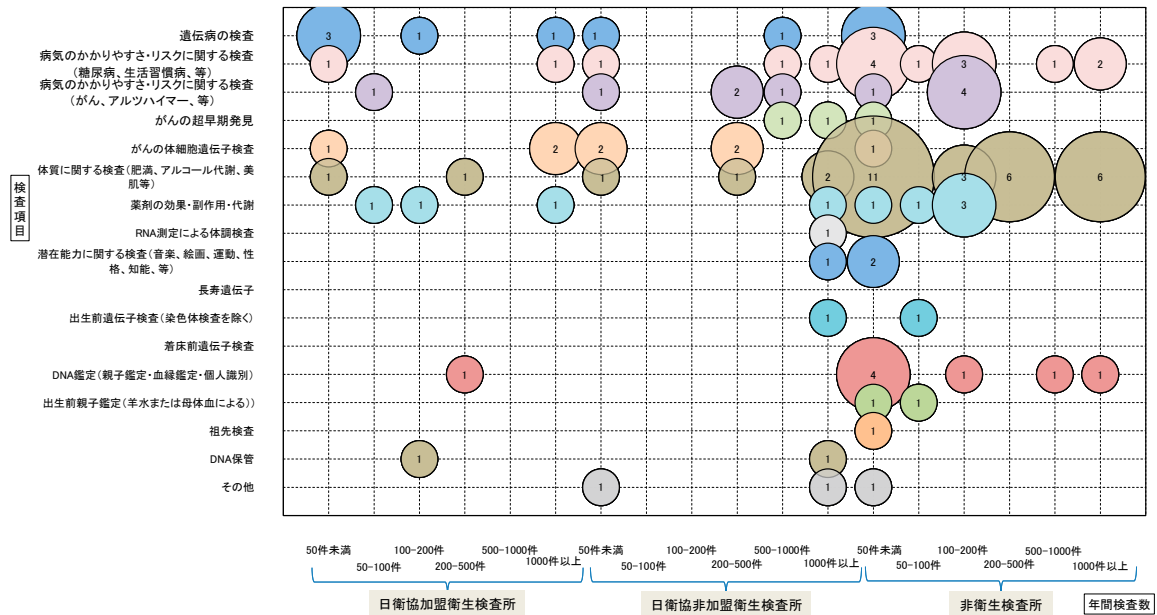


6-2-1-1-2 市場規模、予測

日衛協加盟登録衛生検査所、日衛協非加盟登録衛生検査所、非登録衛生検査所に分けて、検査項目別の年間検査件数を図表 6-2-10 に示す。ここでは、病原体検査と移植適合性検査のみを行っている登録衛生検査所のデータは除外した。

非登録衛生検査所では、年間 50 件未満と少数の検査数の事業者が多いが、病気のかかりやすさ・リスクに関する検査（糖尿病、生活習慣病、等）、体質に関する検査、DNA 鑑定では年間 10,000 件以上の事業者も複数存在する。

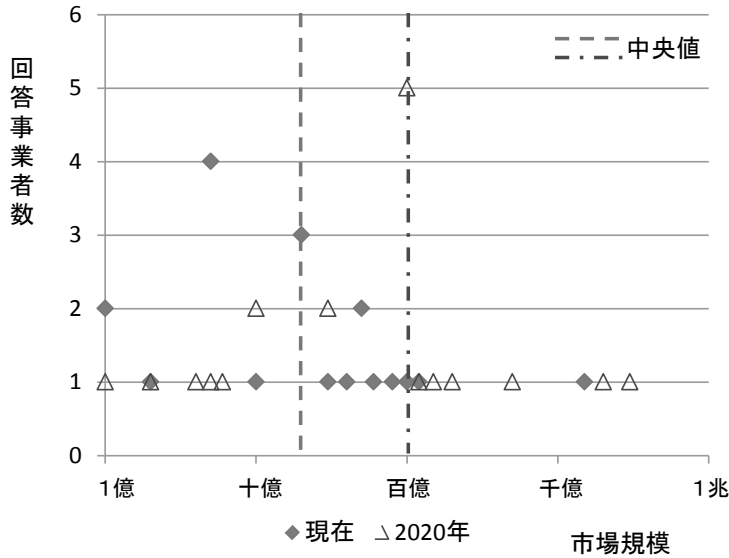
図表 6-2-10 事業者属性別の検査項目別の年間検査数の事業者数



各事業者による遺伝子関連検査市場の伸びの予測を図表 6-2-11 に示す。回答には大きな幅があるが、中央値で見ると、現在の市場は 20 億円、2020 年には 100 億円に拡大するとの予測になる。

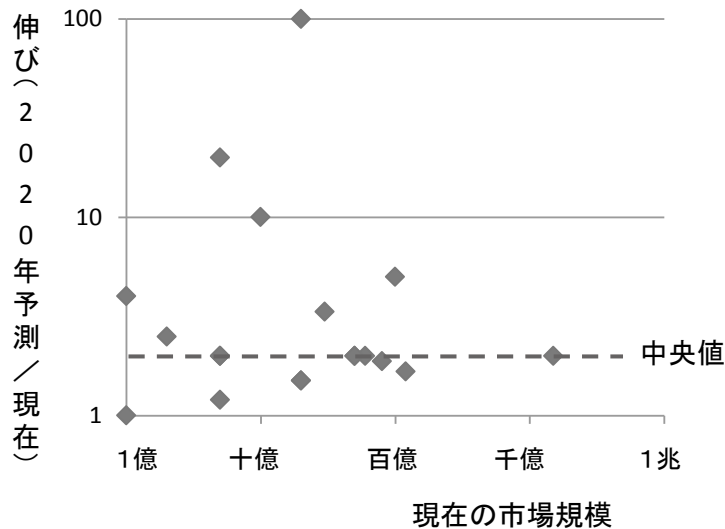
各事業者の伸び率の予測値を図表 6-2-12 に示す。伸び率も幅が大きい中央値は 2 倍となり、現状維持の 1 社を除き、いずれの事業者も市場は拡大すると見込んでいることがわかる。

図表 6-2-11 事業者による市場の伸びの予測



ただし、1億未満および1兆円以上の回答（3社）を除く

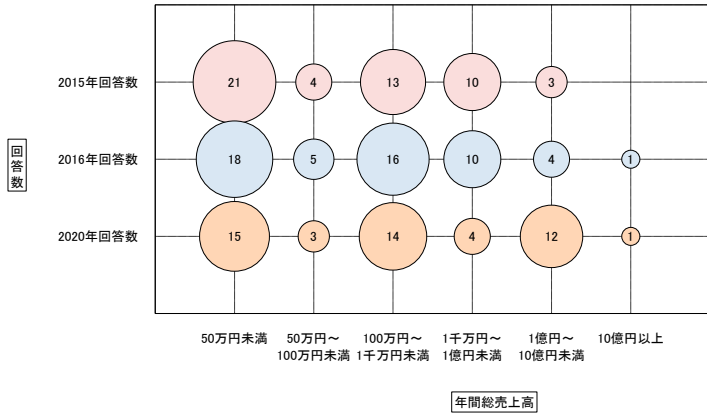
図表 6-2-12 事業者の予測した2020年における市場の伸び（対2015年）



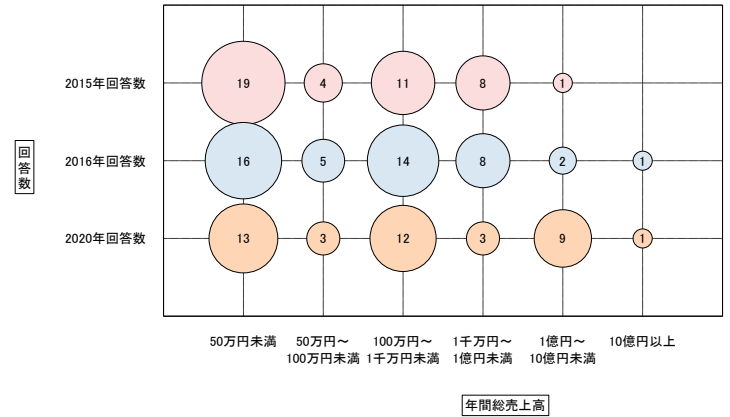
図表 6-2-13 に総売上高の現状と予測、図表 6-2-14 に総検査数の現状と予測を示す。検査項目別の売上、検査数については、その検査項目だけの数値ではなく、その検査を行っている事業者の総売上高、総検査数と重複を含んだ数値であることに注意する必要がある。回答者全体でも検査項目別でも、今後、売上高・検査数ともに拡大する方向に（グラフの右下方向）向かって回答企業数が増える傾向にある。

図表 6-2-13 現状および2020年の売上高の予測
(病原体、移植適合性を行っている事業者を除く)

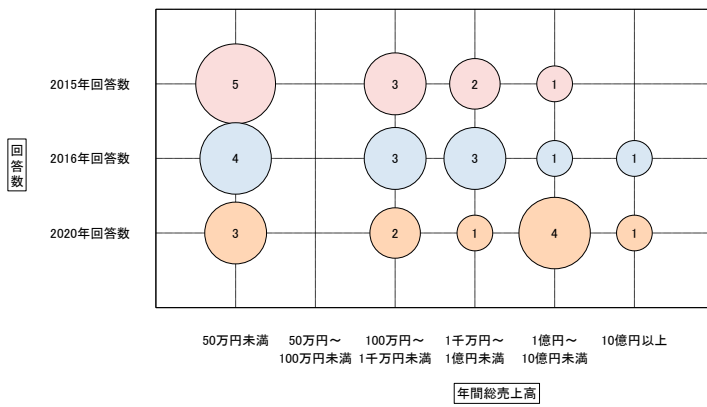
売上 (全体)



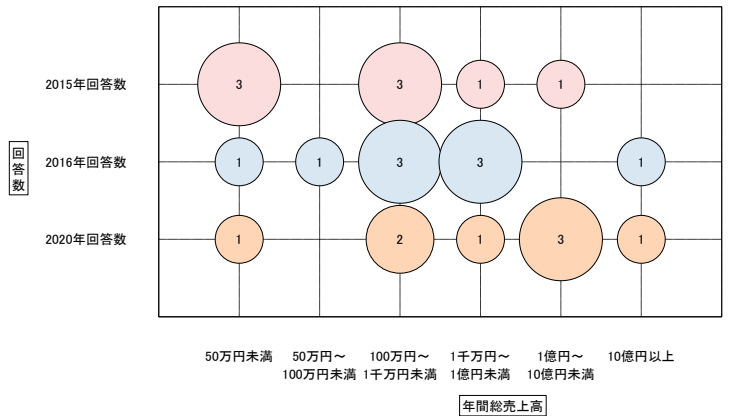
売上 (病原体検査等を除外)



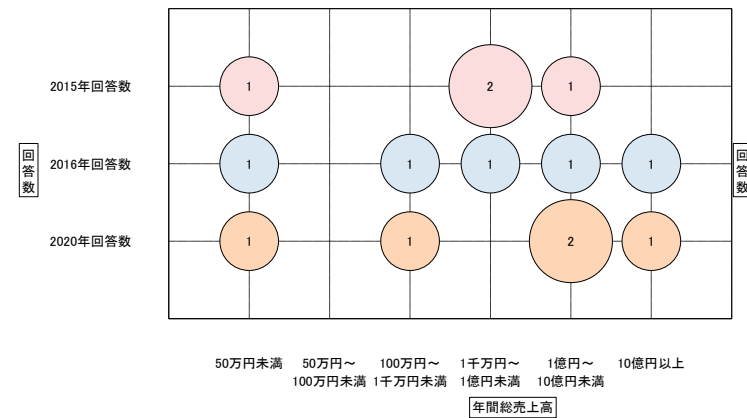
売上 (疾患リスク：糖尿病等) 重複含む



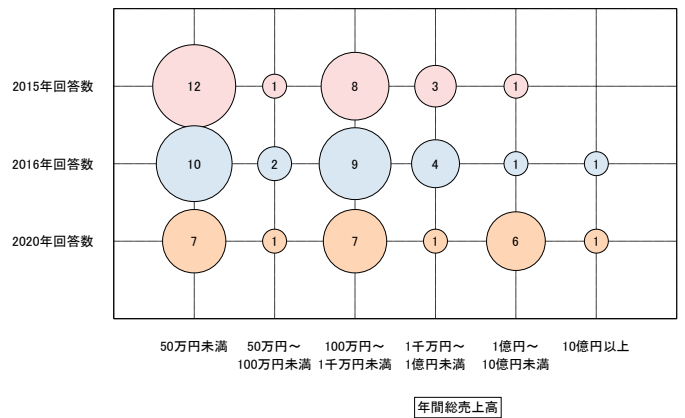
売上 (疾患リスク：重篤疾患等) 重複含む



売上 (がん超早期) 重複含む

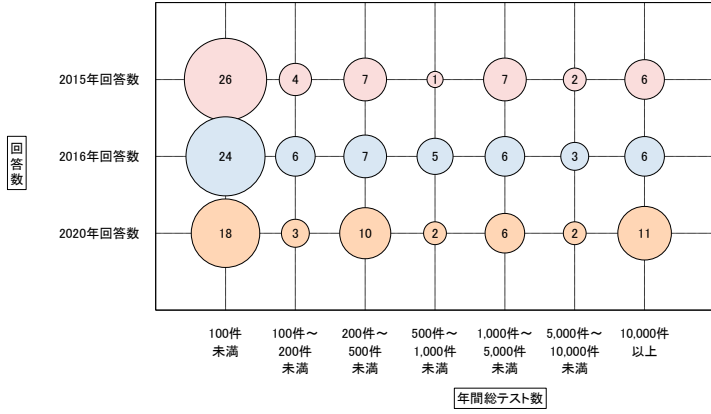


売上 (体質検査) 重複含む

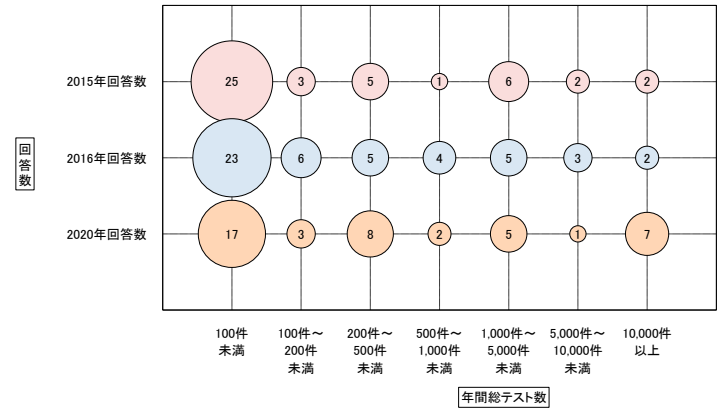


図表 6-2-14 現状および2020年の検査数の予測
(病原体、移植適合性を行っている事業者を除く)

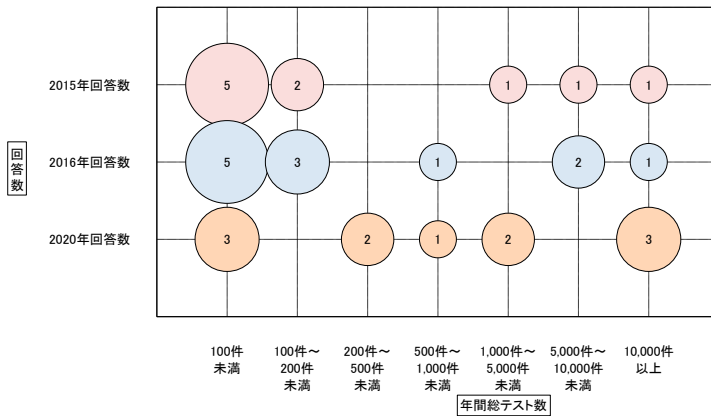
検査数 (全体)



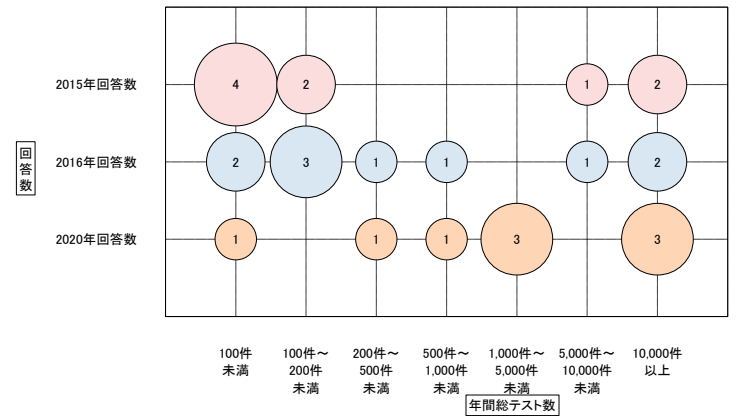
検査数 (病原体検査等を除外)



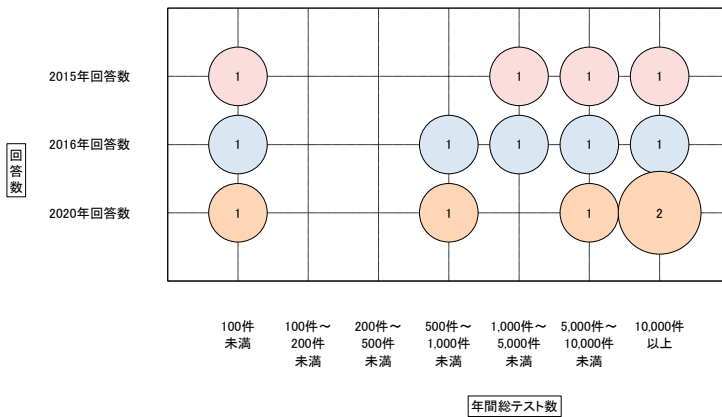
検査数 (疾患リスク：糖尿病等) 重複含む



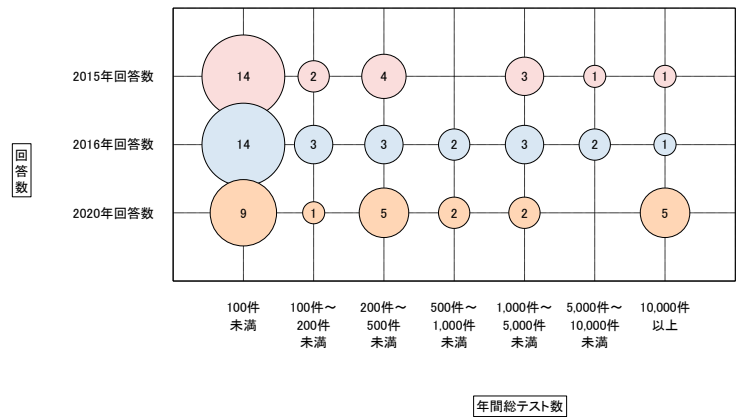
検査数 (疾患リスク：重篤疾患等) 重複含む



検査数 (がん超早期) 重複含む



検査数 (体質検査) 重複含む



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

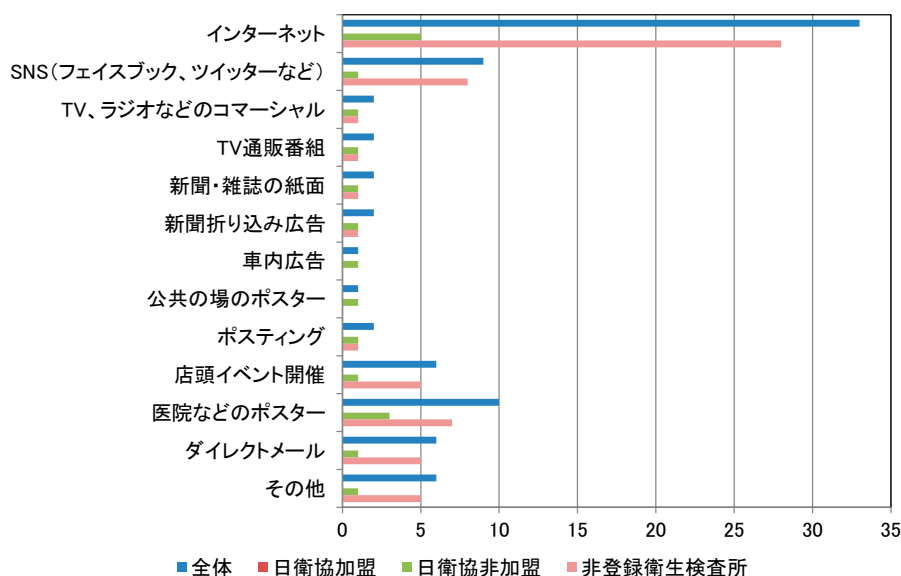
6-2-1-2-1 インターネットの活用と医療専門家の介在の少なさ

広告・受注・インフォームドコンセントの取得・報告等のプロセスの多くで、医療専門家が介在することなくネットの上のみで行われているところが多い。DTC 遺伝子検査にとってはネットの活用は重要なツールであると思われ、どこに医療専門家が介在すべきかを明確にすべきであろう。

なお、以下の解析では、遺伝子関連検査事業を実施していると答えた 73 事業者のうち、病原体検査、移植適合性検査だけを行っている登録衛生検査所 9 事業者を除外した 64 事業者について集計している。

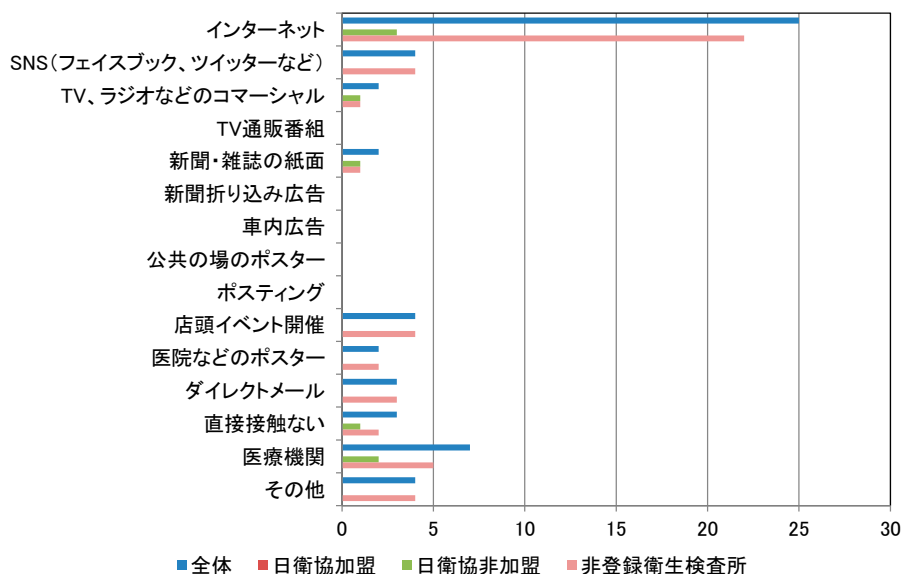
図表 6-2-15 に事業者業態別に広告・宣伝媒体の利用状況を示す。日衛協加盟登録衛生検査所は広告・宣伝を行っていない。最も多い手段がインターネットであり、非登録衛生検査所、日衛協非加盟登録衛生検査所ともに最も多い。非登録衛生検査所では、SNS、医院などのポスターと続く。日衛協非加盟登録衛生検査所ではインターネットの次に医院のポスターが多い。(事問 11)

図表 6-2-15 消費者への広告・宣伝手段

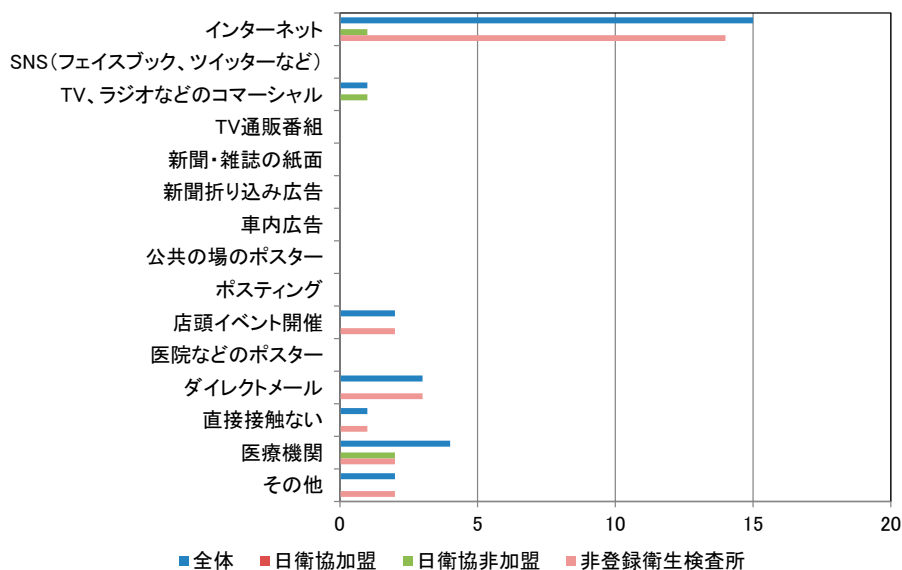


このようにして伝えられた広告を見て遺伝子検査に関心を示した消費者から事業者へコンタクトしてくる経路もインターネット経由が圧倒的に多いが、医療機関を経由してコンタクトされるのは11%（全実施事業者64事業者中の7事業者）に過ぎない。（事問12）

図表 6-2-16 消費者からのコンタクト手段

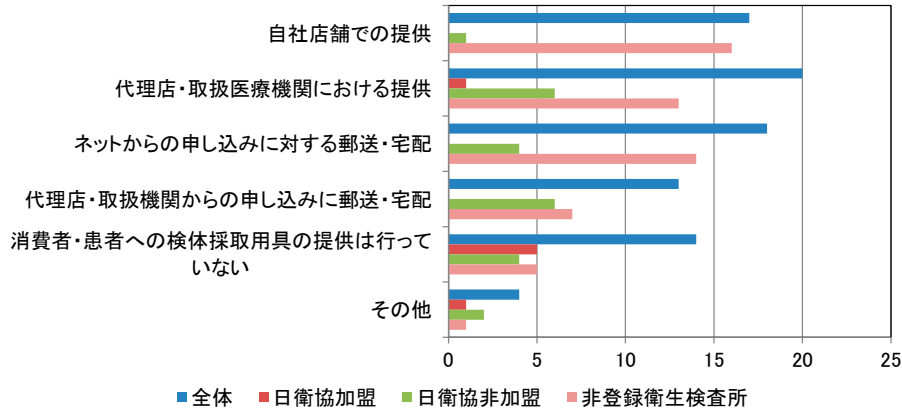


図表 6-2-17 消費者からのコンタクト手段で最も多いもの



事業者へコンタクトして遺伝子関連検査を希望した受験者が検査のための検体を採取に必要とする専用器具の提供手段に関する質問（複数回答方式）に対し、図表 6-2-18 に示す回答が得られた。（事問 14）

図表 6-2-18 検体採取用具の提供手段



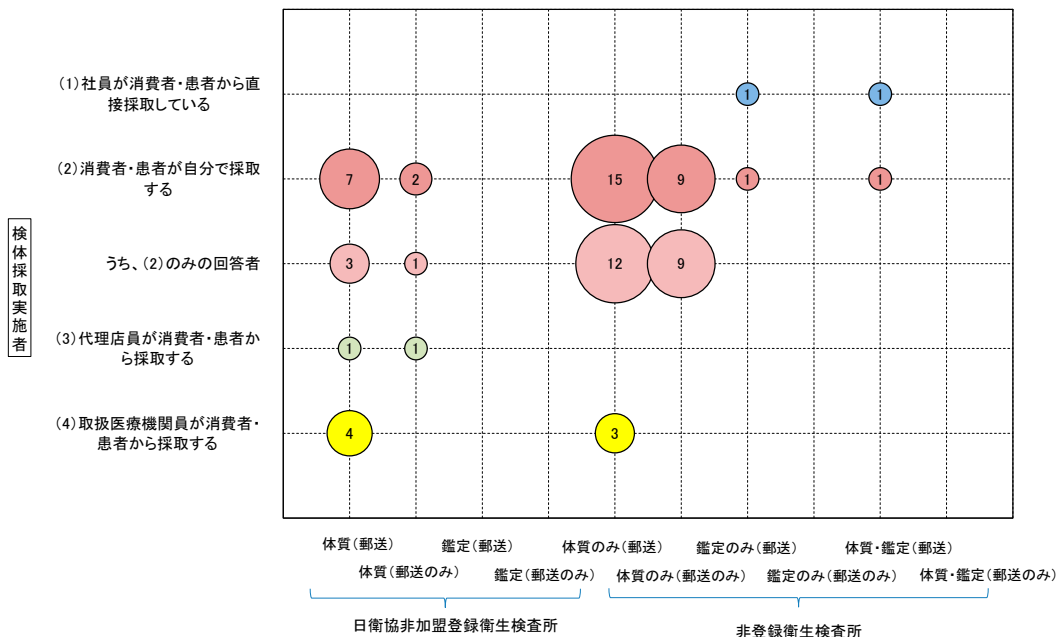
ここで郵送・宅配の手段を利用している事業者数は 26 社となった。

この 26 社のうち遺伝子検査受験者へ検体採取用具を郵送・宅配のみの手段で提供していると回答した事業者が 11 社有り、その中には複数の大手 DTC 遺伝子検査事業者が含まれており、消費者・患者へ対面することなく検体採取器具が提供される事が多いことを示していた。

上記の郵送・宅配利用事業者の 26 社について、検体採取の手段に関する質問結果を図表 6-2-19 に示す。

26 事業者のうち 8 社は日衛協非加盟登録衛生検査所で、残り 18 事業者は非登録衛生検査所であった。

図表 6-2-19 検体の採取手段



複数回答可能な質問に対する回答であり 18 社の非登録衛生検査所の事業者は全て「検体は消費者が自分で採取している」と回答していた。そのうち、「検体は消費者が自分で採取している」のみに回答した事業者は18社のうち12社と67%を占めていた。

8社の登録衛生検査所のうち、「消費者が自分で採取」のみに回答していたのは3社であった。

郵送手段と組み合わせると、採取は「消費者が自分で採取」のみで、「郵送のみ」の事業者は登録衛生検査所で1社、非登録衛生検査所で9社であった。

DNA 鑑定については、「消費者が自分で採取」と回答した事業者はあるが、「消費者が自分で採取」のみに回答した事業者はなく、「郵送のみ」を行う事業者もなかった。

遺伝子関連検査の検体採取の工程においても、特に非登録衛生検査所の事業者においては医療専門家が関与することが極めて少ないことが分かる。

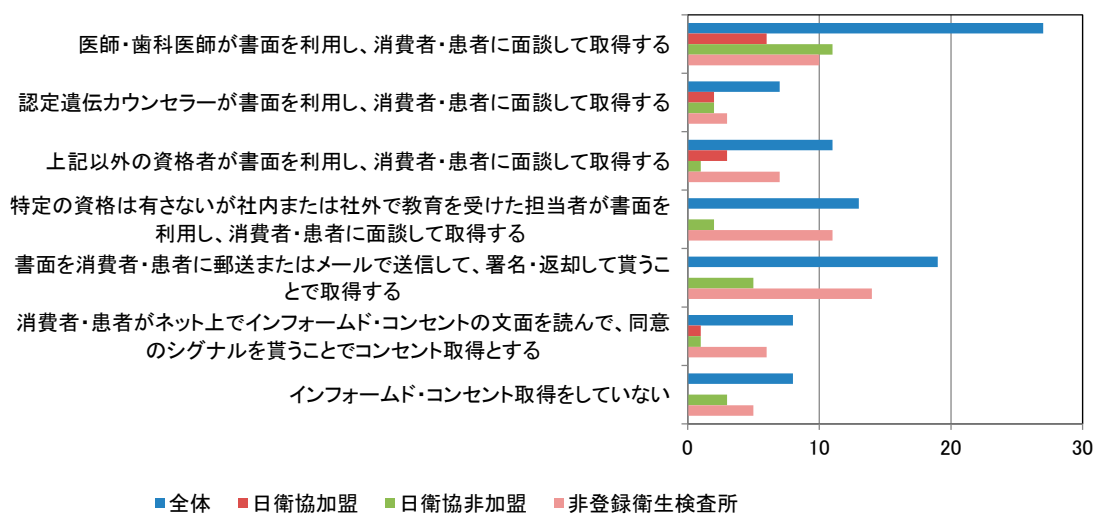
このように DTC 遺伝子検査では広告・告知から検体採取までの工程で消費者に対して人が介在することが少なく、特に医療関係者が介在することが少ない。

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

6-2-1-2-2-1 インフォームド・コンセント取得の方法

インフォームド・コンセントの取得方法に関する質問（複数回答方式）に対する回答を図表 6-2-20 に示す。（事問 19）

図表 6-2-20 インフォームド・コンセントの取得方法



インフォームド・コンセントの取得方法について、業態別に事業者数を整理し、図表 6-2-21 に示す。

図表 6-2-21 インフォームド・コンセント取得に関する業態別事業者数

取得方法	日衛協加盟 登録衛生検査所	日衛協非加盟 登録衛生検査所	非登録衛生検査所	計
医師・歯科医師・認定遺伝カウンセラーが書面を利用して面談で取得	6	11	12	29
医師・歯科医師・認定遺伝カウンセラーが書面を利用して面談のみで取得	3	6	8	17
書面を消費者・患者に郵送またはメールで送信／ネット上でインフォームド・コンセントの文面を読んで、同意	1	6	15	22
インフォームド・コンセントを取得していない	0	3	5	8

このうち、医師・歯科医・認定遺伝カウンセラーが書面を利用し面談のみをインフォームド・コンセント取得方法としているのは 17 事業者で、これは遺伝子検査ビジネスをしていると回答した 64 事業者の内の 27%に過ぎず、残りは他の方法を利用・併用していた。

一方「書面を消費者・患者に郵送またはメールで送信して、署名・返却して貰うことで取得する」および「消費者・患者がネット上でインフォームド・コンセントの文面を読んで、同意のシグナルを貰うことでコンセント取得とする」のいずれかまたは両方に回答している、すなわち対面すること無しにインフォームド・コンセントを取得していると回答した事業者が 22 事業者ありこの中には大手事業者が複数含まれていた。

また DNA 鑑定を行っている事業者からの回答 8 件のうち 2 事業者はインフォームド・コンセントの取得手段としてメール・郵便またはウェブを利用しているとしており、これは経済産業省の個人遺伝情報保護ガイドラインにおける「DNA 鑑定及び親子鑑定など、鑑定結果が法的な影響をもつ場合は、その法的効果についても適切かつ十分な説明を行った上で、文書により対面で同意をとる必要がある」という項目に適合していない。

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

「インフォームド・コンセントを取得していない」と回答した事業者が15社有り、そのうち10事業者が受託検査事業者である登録衛生検査所であったため問題ではないが、残り5社はDTC遺伝子検査の代理店で、その検査項目が肥満・美肌等の体質検査に偏っており、業態もエステサロンやスポーツジムであった。

図表 6-2-22 「インフォームド・コンセントを取得していない」と回答した非登録衛生検査所

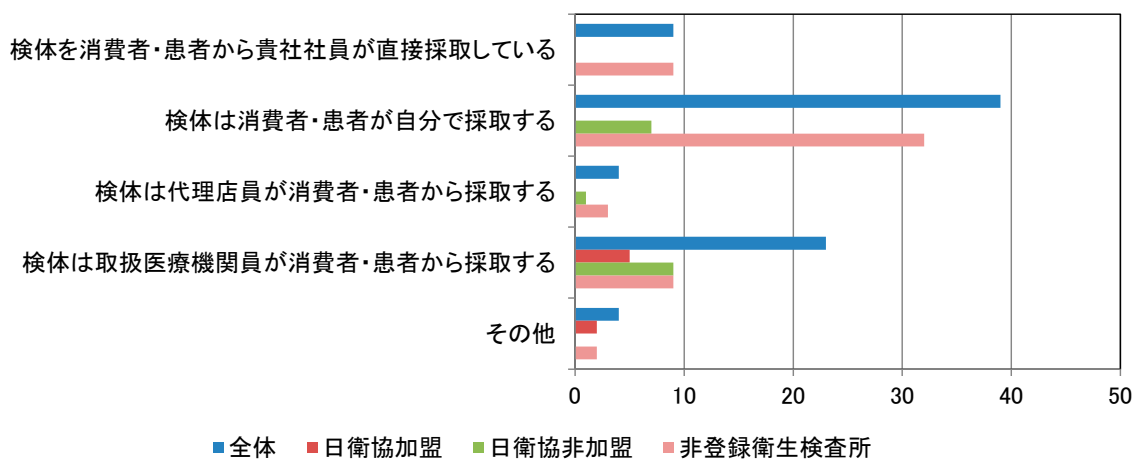
	業態	検査項目
A社	子供才能遺伝子検査	能力検査のみ
B社	ジム	体質(肥満・美肌等)検査のみ
C社	エステ	体質(肥満・美肌等)検査のみ
D社	エステ・ヘルスケア	体質(肥満・美肌等)検査のみ
E社	エステ	体質(肥満・美肌等)検査のみ

6-2-1-2-3 検体の取扱に関する問題点

6-2-1-2-3-1 検体の個人同定

検体の採取を誰が行うかの質問に対し、「検体は消費者・患者が自分で採取する」との回答が39件と最も多かった。(事問15)

図表 6-2-23 検体採取方法



遺伝子検査に用いる検体が何であるか、また、どのような検体を、どのような手段で入手するかの質問に対するこの 39 事業者の回答は下記のようなようであった。(事問 16、問 17)

図表 6-2-24 事業者属性別の検体種類と輸送手段

事業者属性	全事業者数	検体種類			輸送手段			
		頬粘膜	唾液	爪・毛髪	消費者から郵送等	代理店等から郵送等	代理店等で回収	その他(その場採取等)
日衛協非加盟登録衛生検査所	7社	4社	4社	3社	4社	4社	3社	0社
非登録衛生検査所	32社	20社	16社	4社	21社	12社	4社	5社

注: 郵送等は、郵送、宅配など外部の運搬システムを利用するもの

代理店等は、代理店、医療機関など遺伝子関連検査関係者が検体を受け取ることができる場所

「消費者等が自分で検体を採取」し、「消費者から郵送等」の場合は検体採取から入手までに人が介在しないので、個人の同定に懸念があると考えられる。

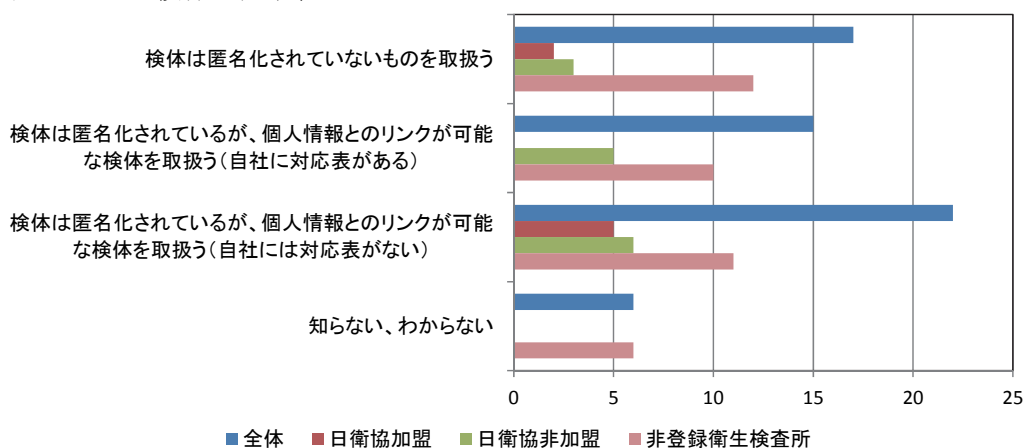
これらの 39 社が扱う検体は全て、頬粘膜・唾液等の検体採取に専門性を要するものではなかったが、採取後の検体は事業者が郵送で受け取ると回答したのが 25 社で、遺伝子検査のための検体の個人の同定が確保されていないケースが多い事が分かった。

特に先の DNA 鑑定を行っている事業者のうちインフォームド・コンセント取得手段としてメール・郵便またはウェブを利用しているとしていた 2 事業者は、検体の採取を消費者・患者が取得するとしており、経済産業省のガイドラインに従っていない。

6-2-1-2-3-2 検体の匿名化に関する認識不足

検体の匿名化がどのように進められているかに関する質問に対し、「知らない、わからない」と回答した事業者が 6 社あり、すべて非登録衛生検査所であった。(事問 18)

図表 6-2-25 検体の匿名化について



匿名化について「知らない、わからない」と回答した非登録衛生検査所の6件は、肥満・美肌などの体質検査の代理店で、業態として美容サロン、スポーツジム、整骨院等であった。これらの事業者は個人遺伝情報の取り扱いに関する知見が不十分と考えられる。

図表 6-2-26 匿名化について「知らない、わからない」と回答した非登録衛生検査所

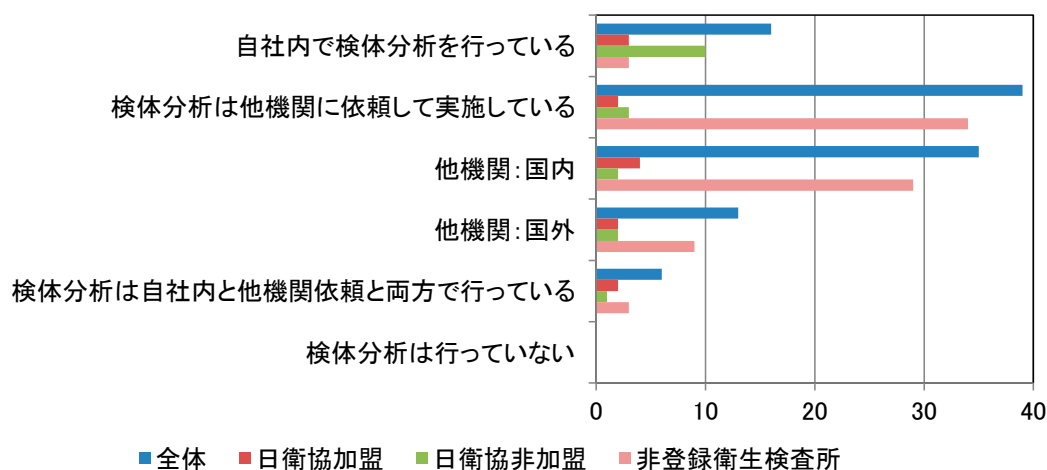
	業態	検査項目
A社	美容サロン	体質のみ
B社	美容サロン	体質のみ
C社	美容サロン	体質のみ
D社	ジム	体質のみ
E社	ジム	体質+能力
F社	整骨院	体質のみ

6-2-1-2-4 分析依頼先に関する認識が不足

6-2-1-2-4-1 分析依頼機関に関する認識不足

遺伝子検査の検体分析を自社内で実施しているかまたは他機関に依頼しているかの質問に対しては、有効回答数62件のうち63%が他機関に分析依頼していた。(事問22、問23)

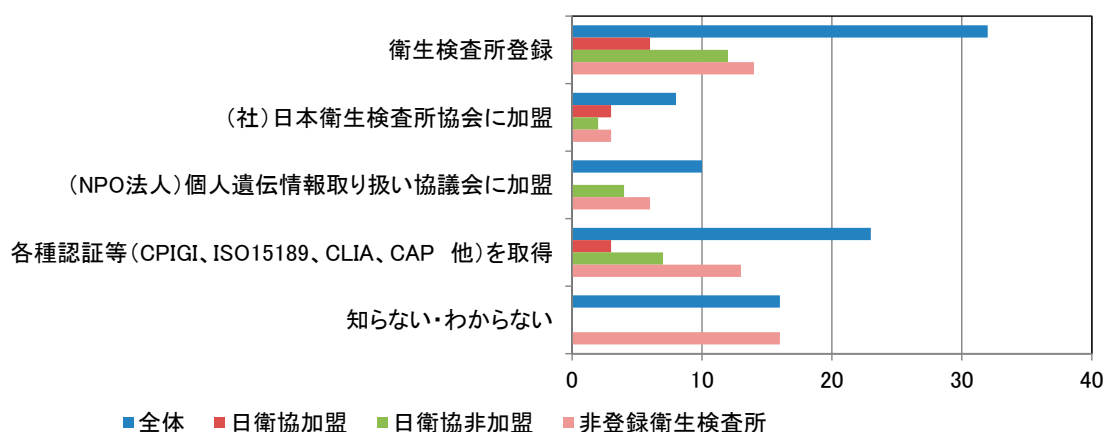
図表 6-2-27 分析実施機関



その分析依頼先の信頼度をどの程度確認しているかを知るために、依頼先が所属している上部組織や取得している認証につき知っているかの確認をする質問をしたところ、「知らない・わからない」とする回答が16件あった。(事問25)

16件の回答の内14事業者が肥満・美肌等の体質検査の代理店で、その内の12件の業態は美容サロン・スポーツジムと美容機器商社であった。他にDNA鑑定の代理店を務める行政書士事務所2事業者があった。

図表 6-2-28 分析依頼先に関する情報



それぞれの事業者の業態と遺伝子検査項目を図表 6-2-29 に示す。肥満・美容等の体質検査のみを検査項目としている事業者が10社有り、業態は美容サロンとスポーツジムであった。

図表 6-2-29 分析依頼先に関する登録情報を「知らない、わからない」と答えた事業者

	業態	体質に関する検査 (肥満、アルコール代謝、美肌等)	病気のかかりやすさ・リスクに関する検査 (糖尿病、生活習慣病、等)	DNA 鑑定 (親子鑑定・血縁鑑定・個人識別)	”体質に関する検査 (肥満、アルコール代謝、美肌等)”のみ
A	ダイエット DTC	実施	実施	—	
B	美容機器卸	実施	実施	—	
C	美容サロン	実施	実施	—	
D	美容サロン	実施	—	—	*
E	美容サロン	実施	—	—	*
F	美容サロン	実施	—	—	*
G	美容サロン	実施	—	—	*
H	美容サロン	実施	—	—	*
I	美容サロン	実施	—	—	*
J	美容サロン	実施	—	—	*

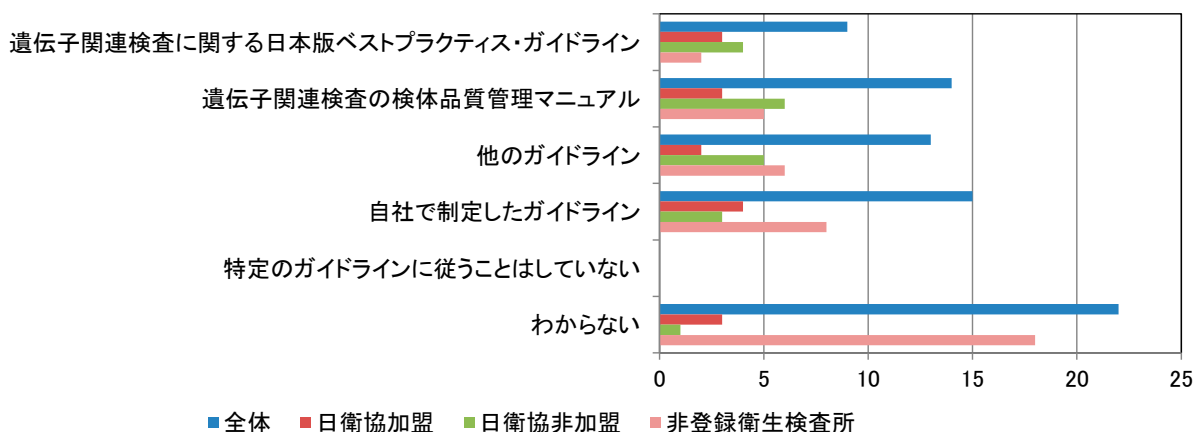
K	ジム	実施	—	—	*
L	ジム	実施	—	—	*
M	ジム	実施	—	—	*
N	整骨院	実施	実施	—	
O	行政書士	—	—	実施	
P	行政書士	—	—	実施	

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

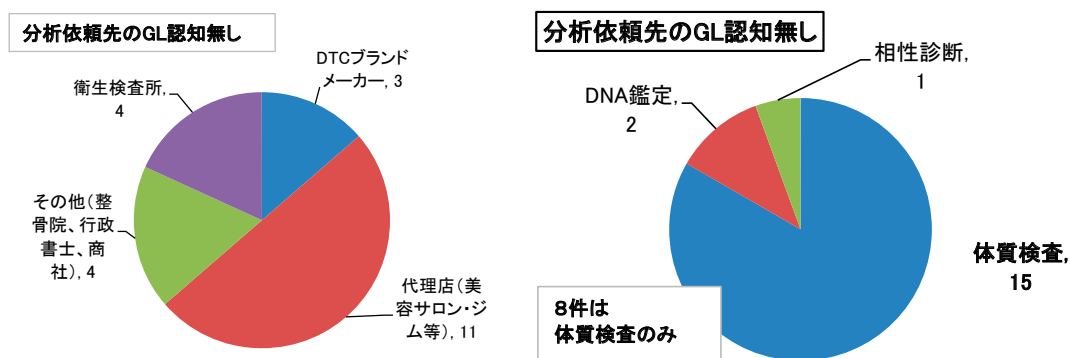
自社分析または他機関に分析依頼する際に、分析機関が従うガイドラインに関する質問に「わからない」とする回答が22件あり、分析機関に関する情報入手が不足していた。(事問26)

22事業所のうち、登録衛生検査所4件を除くと肥満・美肌等の体質検査が15件、DNA鑑定が2件、男女相性判断が1件であった。

図表 6-2-30 分析機関が従っているガイドライン



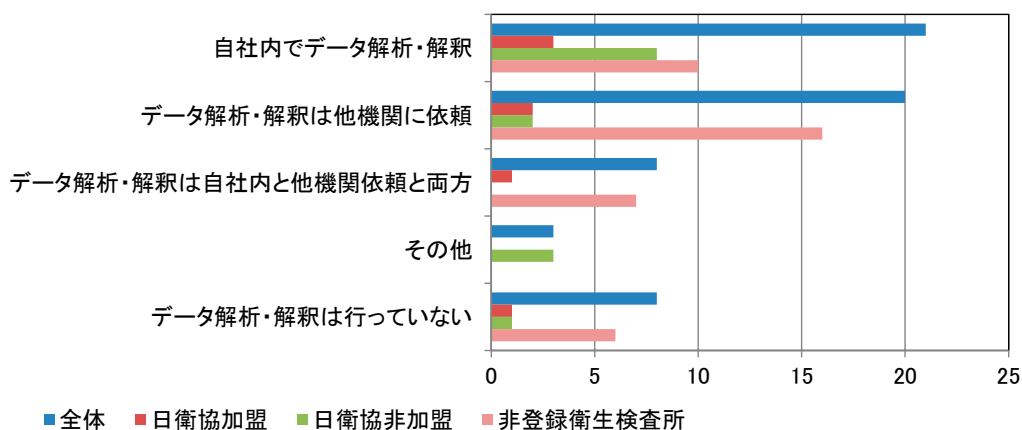
図表 6-2-31 分析依頼先が従うガイドラインを「わからない」と答えた事業者



6-2-1-2-5 データ解析・解釈の根拠

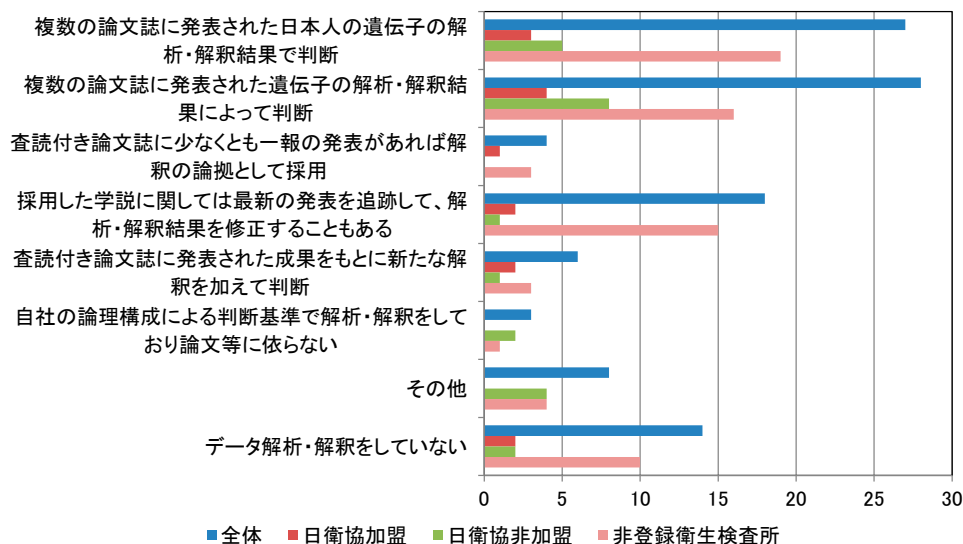
遺伝子関連検査のためのデータ解析・解釈をどこで実施しているかについては、自社で実施（21社）、他機関に依頼（20社）がほぼ同数であるが、登録衛生検査所は自社で実施する方（11社）が他機関に依頼する（4社）よりも多く、非登録衛生検査所は他機関に依頼する（16社）方が自社で実施（10社）よりも若干多い。（事問27）

図表 6-2-32 遺伝子関連検査のデータ解析・解釈の実施機関



遺伝子関連検査の結果に関するデータ解析・解釈の判断根拠について、図表 6-2-33 に示す。複数の論文誌に発表された遺伝子の解析・解釈結果によって判断（28社）、複数の論文誌に発表された日本人の遺伝子の解析・解釈結果によって判断（27社）が多いが、査読付き論文誌に少なくとも一報あれば解釈の根拠として採用（4社）、査読付き論文誌に発表された成果を基に新たな解釈を加えて判断（6社）、自社の論理構成による判断基準（3社）といった根拠として弱い基準を採用する事業者もあった。（事問28）

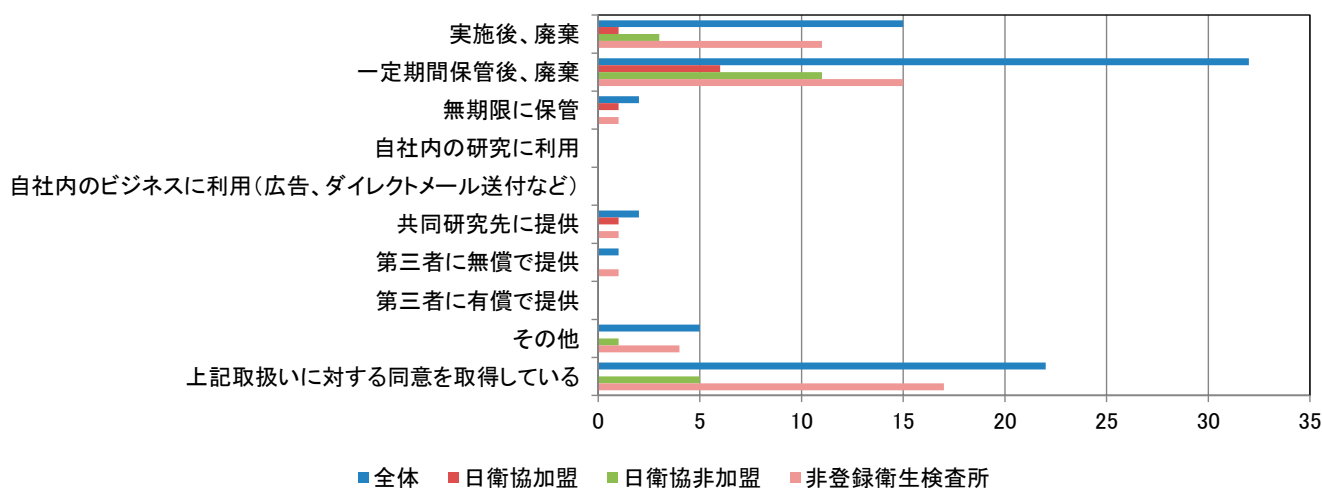
図表 6-2-33 遺伝子関連検査の検査結果のデータ解析・解釈の判断根拠



6-2-1-2-6 分析後の検体、解析・解釈結果の取扱い

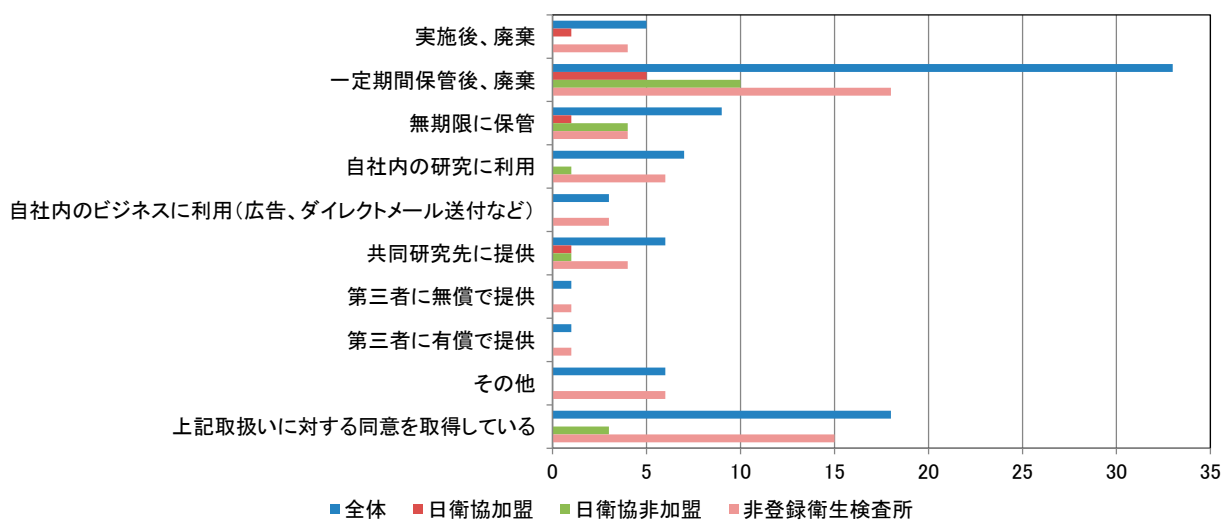
遺伝子検査分析後の検体および解析・解釈の結果の取扱状況に関する質問への回答状況を図表 6-2-34、6-2-35 に示す。検体は分析後又は一定期間の後に廃棄されることが多いが、一部解析・解釈の結果は自社での利用又は第三者との共同研究に利用されていることが分かる。(事問 30)

図表 6-2-34 分析後の検体の取扱い



検体を分析後、共同研究先に提供すると回答した 2 社及び第三者に無償で提供すると回答した 1 社は、いずれも上記取扱いに対する同意を取得していない。

図表 6-2-35 分析後の解析・解釈結果の取扱い

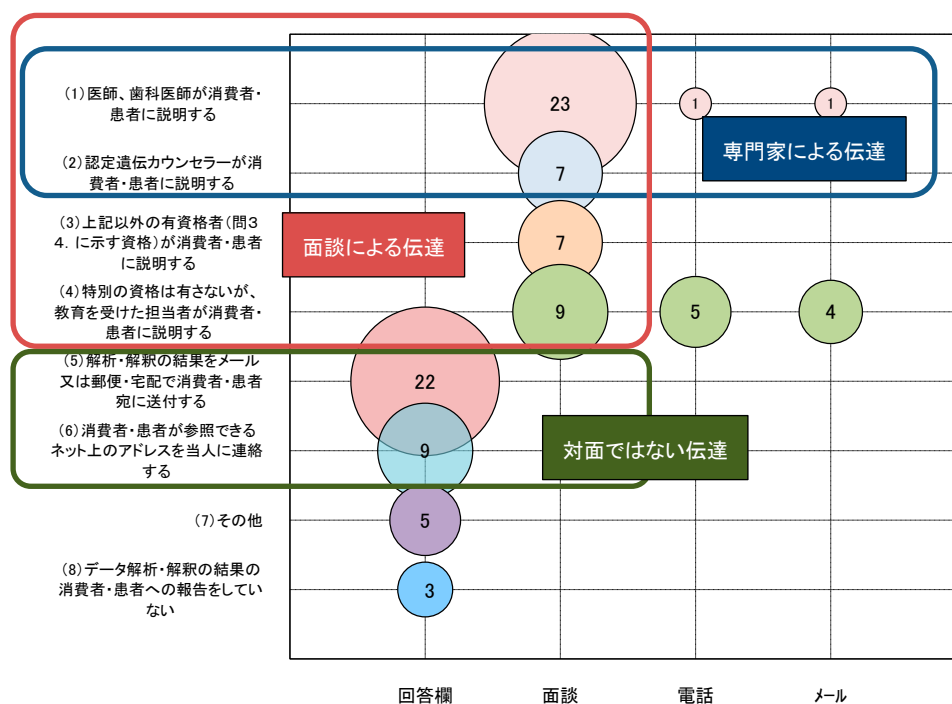


一方、解析・解釈結果については、自社の研究に利用すると回答した 7 社はいずれも同意を取得している。自社ビジネスに利用する（広告、ダイレクトメールなど）と回答した 3 社のうち、2 社は同意を取得していない。共同研究先に提供すると回答した 6 社のうち、3 社は同意を取得していない。第三者に無償提供すると回答した 1 社は同意を取得している。

6-2-1-2-7 解析・解釈の結果の消費者への伝達

遺伝子検査結果のデータの解析・解釈結果を消費者に伝達する方法に関する質問（複数選択可）への回答結果を図表 6-2-36 に示す。消費者への結果の報告を行っていない事業者を除くと、伝達に関する事業者は、日衛協加盟登録衛生検査所 5 社、日衛協非加盟登録衛生検査所 15 社、非登録衛生検査所 41 社の合計 61 社の回答を得た。（事問 32）

図表 6-2-36 解析・解釈結果の伝達



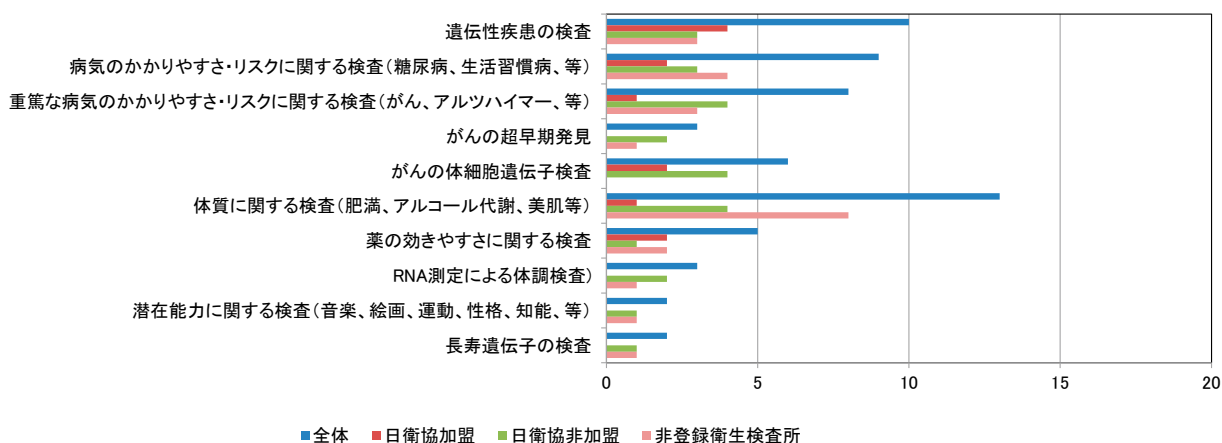
データ解析・解釈の結果の消費者・患者への伝達方法

(1) 医師・歯科医師が面談、又は(2) 臨床遺伝カウンセラーが面談して結果を伝えるとした事業者数は 26 事業者でその業態の内訳を図表 6-2-37 に示す。また、図表 6-2-38 に業態別の検査項目を示す。

図表 6-2-37 医師・歯科医師、認定遺伝カウンセラーが面談で結果の伝達を行う事業者数

事業者	日衛協加盟 登録衛生検査所 (5社)	日衛協非加盟 登録衛生検査所 (15社)	非登録衛生検査所 (41社)	計 (61社)
(1)又は(2)に回答	4(80%)	12(80%)	10(24%)	26(43%)
(1)又は(2)に回答し、 (5)又は(6)に回答していない	4(80%)	7(47%)	5(12%)	16(26%)

図表 6-2-38 医師・歯科医師、認定遺伝カウンセラーが面談で結果の伝達を行う事業者の実施している検査項目

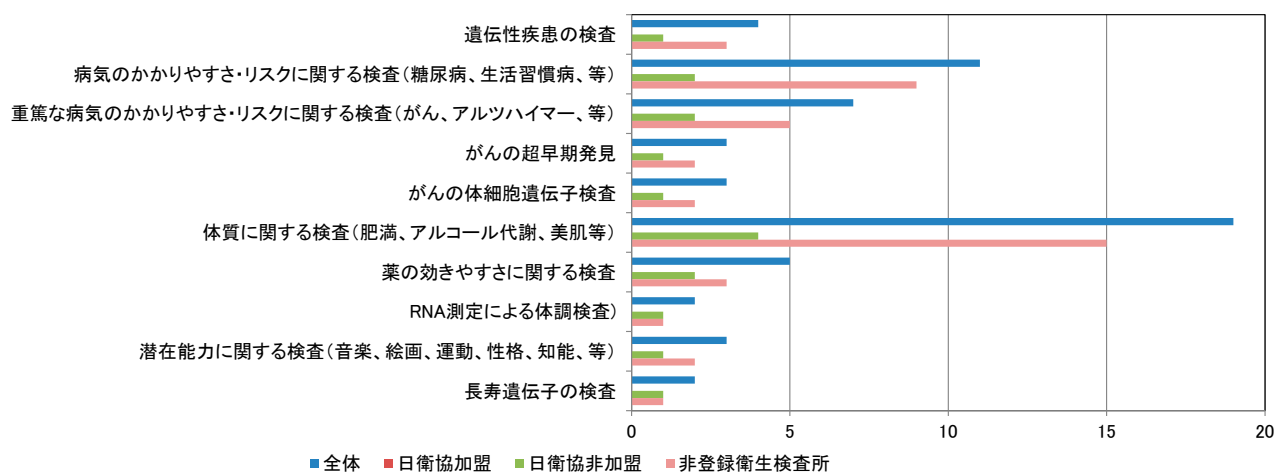


一方、(5) メール・郵便・宅配を利用又は(6) ネット上のアドレス連絡という、非対面方式で一方向的に結果を伝える手段を採用している事業者は 34 事業者でその業態の内訳を図表 6-2-39 に示す。また、図表 6-2-40 に業態別の検査項目を示す。

図表 6-2-39 メール・郵便・宅配、ネット上の非対面方式で結果の伝達を行う事業者数

事業者	日衛協加盟 登録衛生検査所 (5社)	日衛協非加盟 登録衛生検査所 (15社)	非登録衛生検査所 (41社)	計 (61社)
(5)又は(6)に回答	0(0%)	11(73%)	23(56%)	34(56%)
(5)又は(6)に回答し、 (1)又は(2)に回答していない	0(0%)	1(7%)	18(44%)	19(49%)

図表 6-2-40 メール・郵便・宅配、ネット上の非対面式で結果の伝達を行う事業者の実施している検査項目



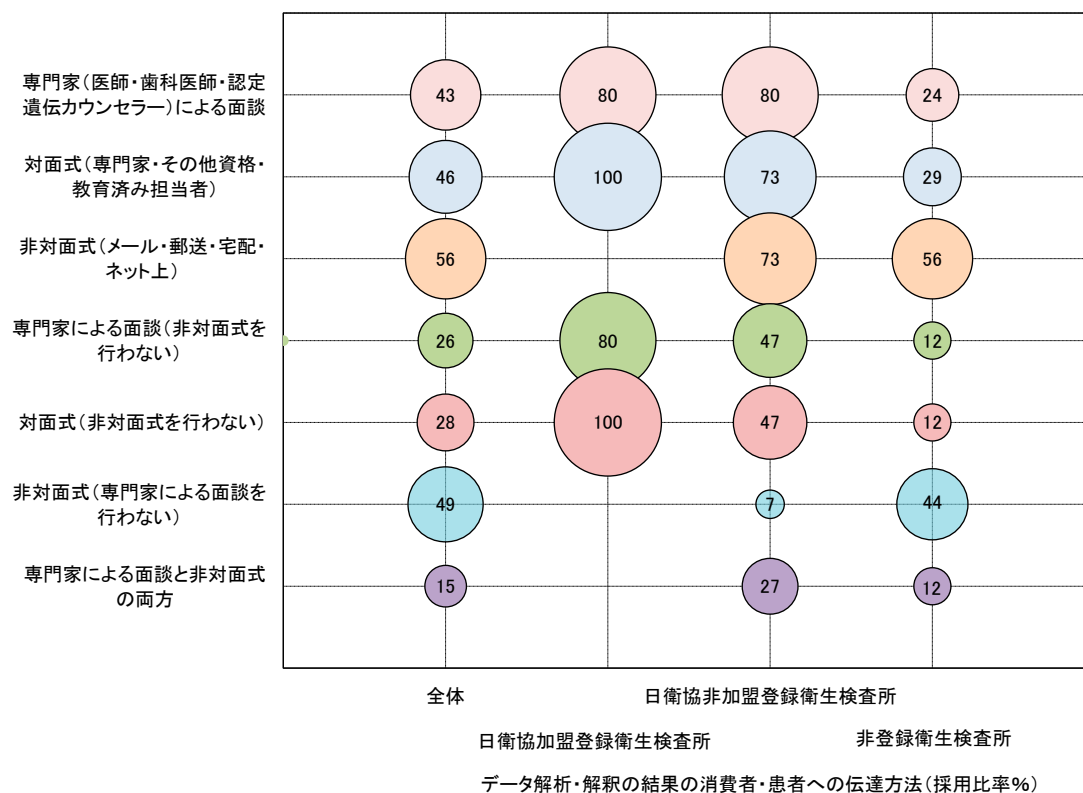
その他、(1) 医師・歯科医師、(2) 認定遺伝カウンセラー、(3) その他の資格、(4) 教育を受けた担当者のいずれかによる対面式伝達を行う事業者と、(1) 医師・歯科医師、(2) 認定遺伝カウンセラーによる伝達と(5) メール・郵送・宅配、(6) ネット上での伝達の両者を有する事業者に関する内訳を図表 6-2-41 に示す。

図表 6-2-41 上記以外の伝達方法に関する事業者数

事業者	日衛協加盟 登録衛生検査所 (5社)	日衛協非加盟 登録衛生検査所 (15社)	非登録衛生検査所 (41社)	計 (61社)
(1)、(2)、(3)又は (4)に回答	5(100%)	11(73%)	12(29%)	28(46%)
(1)、(2)、(3)又は (4)に回答し、(5)又 は(6)に回答してい ない	5(100%)	7(47%)	5(12%)	17(28%)
(1)又は(2)及び、 (5)又は(6)に回答	0(0%)	4(27%)	5(12%)	9(15%)

日衛協加盟登録衛生検査所は 100%の事業者が対面式のみで検査結果を伝達しているが、日衛協非加盟登録衛生検査所では、専門家等による対面式を採用するところも多いが、非対面式の方式も併用しているところもあるため、対面式のみで結果を伝達するのは 47%である。一方、非登録衛生検査所では対面式のみでの伝達方法を採用しているのは 12%で、44%は非対面式のみでの伝達となる。

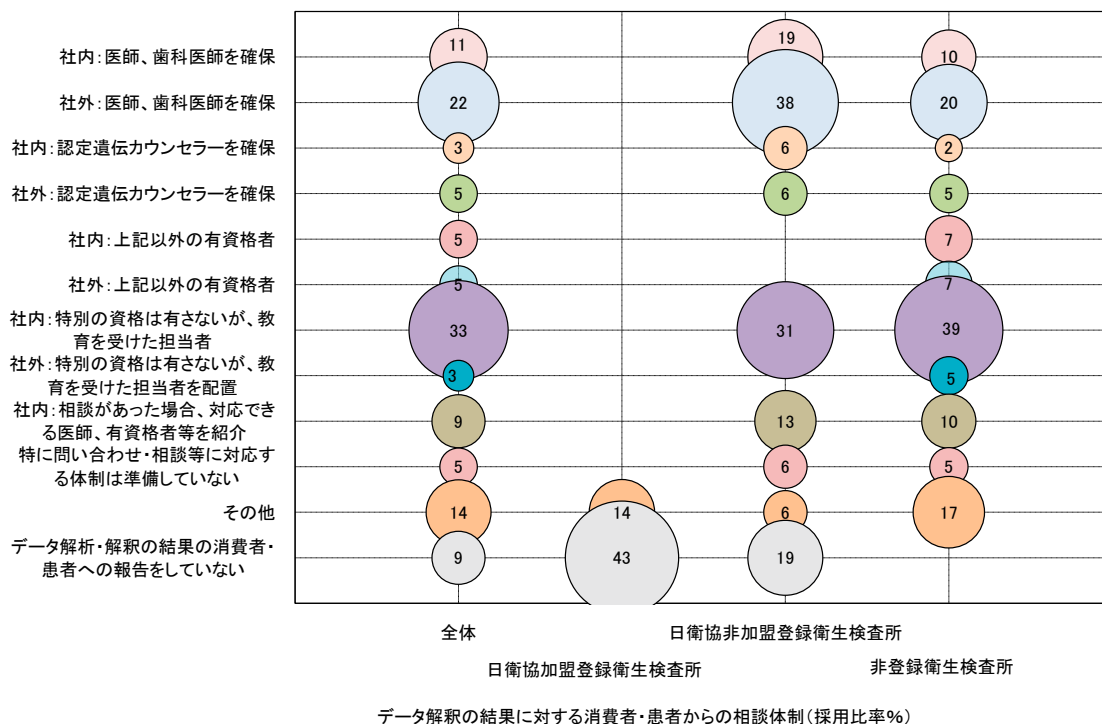
図表 6-2-42 消費者・患者への結果伝達方式の採用状況



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

遺伝子検査の結果の解釈について消費者・患者から相談を持ちかけられた場合に対応する体制に関する回答を図表 6-2-43 に示す。日衛協非加盟登録衛生検査所では、社外の医師・歯科医師 (38%)、社内の教育を受けた担当者 (31%) が多く、非登録衛生検査所では、社内の教育を受けた担当者 (39%)、社外の医師・歯科医師 (20%) が相談にあたる事業者が多い。(事問 33)

図表 6-2-43 消費者・患者からのデータ解釈に関する相談の対応体制



相談体制を準備していないとの回答が3件あった。

3件のうち1事業者は「がんの体細胞遺伝子検査」をしている登録衛生検査所であったが、残り2事業者は美容サロンであった。

6-2-1-2-9 二次サービスに関する呼称の資格

遺伝子関連検査および検査結果に基づく二次サービスに関する呼称の資格が数多くあり、その資格の内容や役割が明確でないため、一般消費者を惑わせる可能性がある。

ネット上に見られる民間団体やセミナー等で医療関係者以外に付与される遺伝子関連検査に関する呼称には以下のようなものがある。

- ・ 遺伝子ライフコーディネーター
- ・ DNA 検査パートナー
- ・ 遺伝子検査アドバイザー
- ・ 遺伝子カウンセラー
- ・ 遺伝子検査主任者
- ・ 遺伝子教育アドバイザー
- ・ DNA アドバイザー
- ・ DNA ヘルスコンサルタント
- ・ DNA ビューティーアドバイザー

- ・DNA トレーニング指導者
- ・DNA トレーナー
- ・DNA 栄養学カウンセラー
- ・ジーンアドバイザー
- ・セルフコードトレーナー
- ・セルフコードコンディショナー

アンケート回答中には、このような呼称を資格としてインフォームド・コンセント取得をしている事例が 2 件、遺伝子検査結果の解析・解釈を消費者への伝達を担っている事例が 2 件あった。

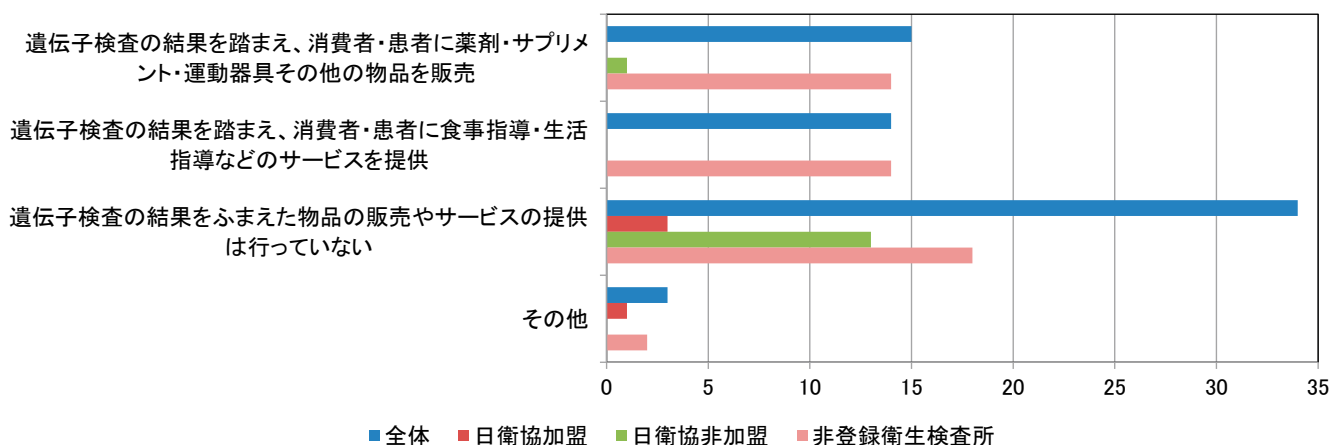
これら 4 件の事業者の実施する遺伝子検査項目は、肥満・美肌などの体質検査が 3 件、DNA 鑑定が 1 件であった。

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

遺伝子関連検査に加え物品の販売やサービスの提供の実施状況に関する質問の回答状況を図表 6-2-44 に示す。

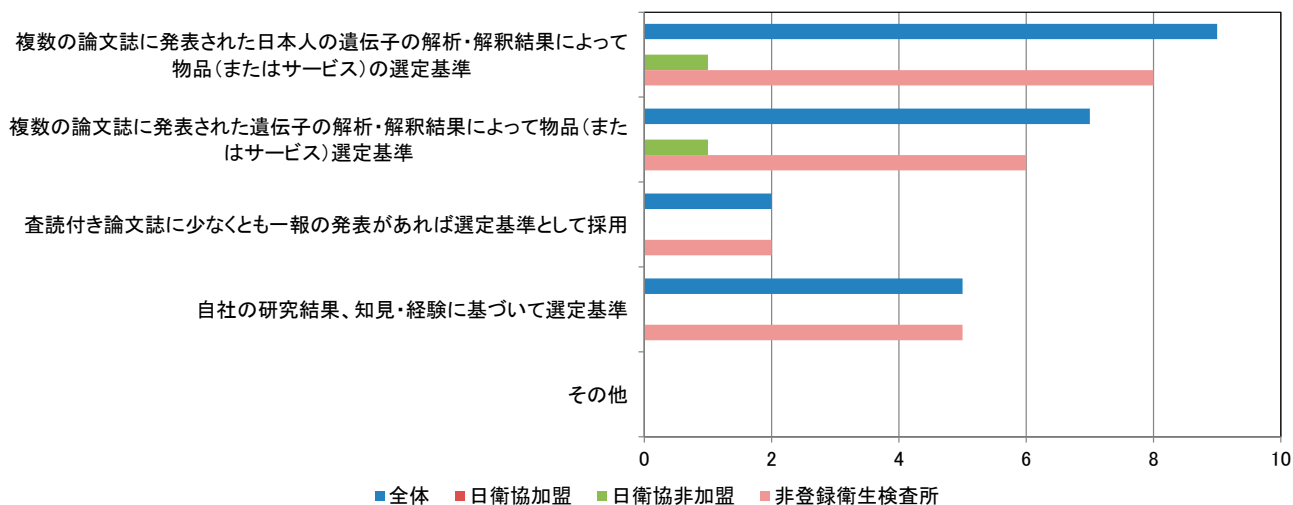
有効回答 54 件で、そのうち物品販売・生活指導などのサービスの両方又はいずれかを提供していると回答している事業者の数は 18 社であった。(事問 35)

図表 6-2-44 二次サービスの提供



この回答をした 18 社への二次サービス提供の選択基準をどのように設定しているかの質問に関する答えは下記のようにになっており、「自社の研究結果、知見・経験に基づいて選定基準としている」事業者が 5 社あり、このうちの 1 社は「複数の論文に発表された日本人」、「複数の論文」、「少なくとも 1 報の査読付き論文」も選定しており、論文も選定基準としている。残る 4 社は論文に依らず判定していることがわかった。(事問 36)

図表 6-2-45 二次サービス提供の根拠の判断基準

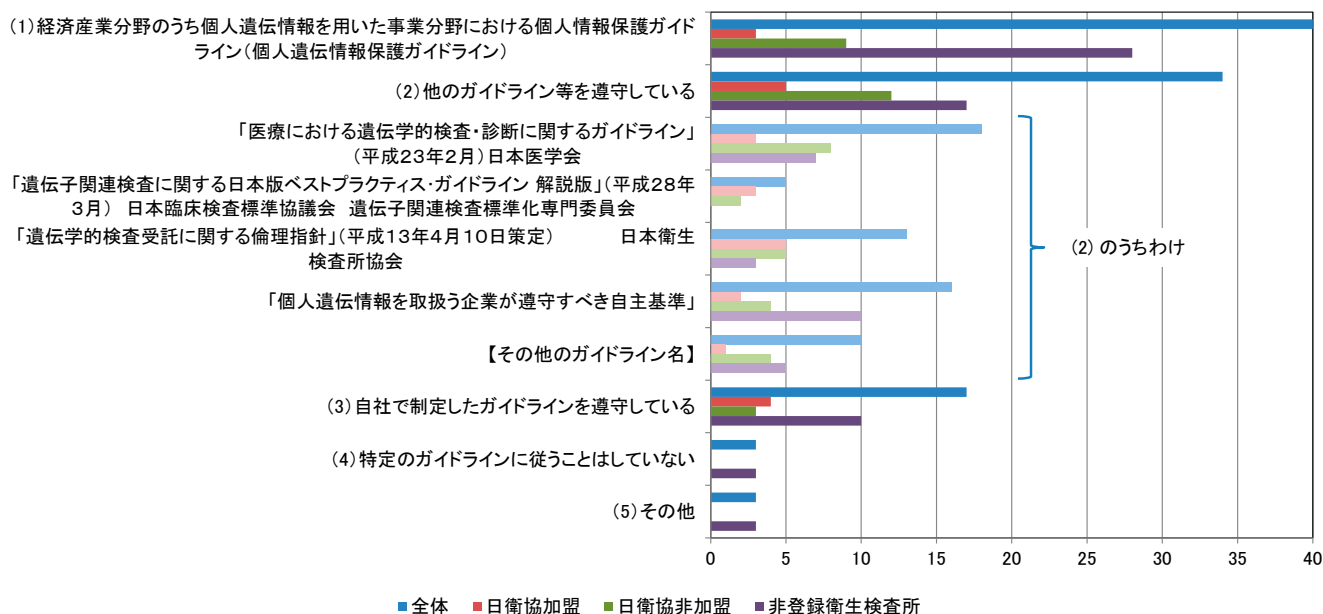


また、「複数の論文誌に発表された日本人の遺伝子の解析・解釈結果によって物品(またはサービス)の選定基準としている」との回答が 9 件あるが、すべて肥満・美肌などの体質検査を実施している事業者であった。

6-2-1-2-11 事業遂行上従うべき基準に対する認識不足

遺伝子関連検査ビジネスを行うに当たりどのようなガイドラインを遵守しているかという質問への回答を図表 6-2-46 に示す。(事問 37)

図表 6-2-46 遺伝子関連検査ビジネスを行うに当たり遵守しているガイドライン等



特定のガイドラインに従うことはしていないと回答した3社は、体質検査を検査項目とするエステサロンとスポーツジムであった。

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

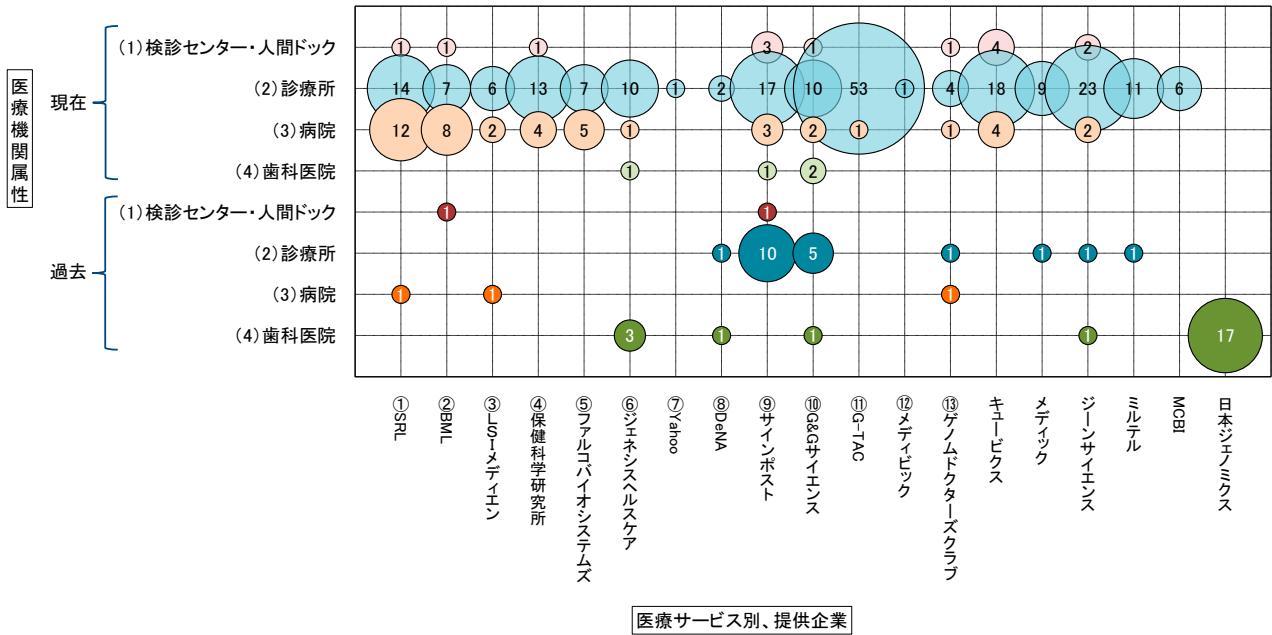
6-2-2-1 医療機関が採用する遺伝子関連検査会社と検査項目

現在実施していると回答した210機関および過去に実施していたと回答した67機関について、さらに解析を実施した。

医療機関業態別に採用あるいは委託している遺伝子関連検査会社を図表6-2-47に示す。現在診療所が採用する遺伝子関連検査会社では、G-TACが53機関と最も多く、今回のアンケート調査で回答のあった157機関の約1/3で採用されている。ただし、G-TACは複数の遺伝子関連検査項目を提供しているため、どの検査項目が多いのかはわからない。次に多いのがジーンサイエンスの23機関であり、キュービクスが18機関、サインポストが17機関で続いている。病院では、日衛協加盟登録衛生検査所であるSRL、BMLが12機関、8機関と採用が多い。過去の実施では歯科医院では日本ジェノミクスが最も多く17機関で採用されていたが、日本ジェノミクスは既に遺伝子関連事業から撤退している。検診センター・人間ドックではキュービクスの採用が最も多かった。

図表 6-2-47 医療機関が採用している遺伝子関連検査会社

医療機関業態	全回答数	① SRL	② BML	③ LSIメディエン	④ 保健科学研究所	⑤ フアルコバイオシステムズ	⑥ ジェネシスヘルスケア	⑦ Yahoo	⑧ DeNA	⑨ サインポスト	⑩ G&Gサイエンス	⑪ G-TAC	⑫ メディビック	⑬ ゲノムドクターズクラブ	キユービクス	メディック	ジンサイエンス	ミルテル	MOBI	ジェノミクス
現在																				
(1) 検診センター・人間ドック	13	1	1	0	1	0	0	0	0	3	1	0	0	1	4	0	2	0	0	0
(2) 診療所	157	14	7	6	13	7	10	1	2	17	10	53	1	4	18	9	23	11	6	0
(3) 病院	30	12	8	2	4	5	1	0	0	3	2	1	0	1	4	0	2	0	0	0
(4) 歯科医院	7	0	0	0	0	0	1	0	0	1	2	0	0	3	0	0	0	0	0	0
記載なし	3	0	1	0	0	1	0	0	0	2	0	1	0	0	0	0	1	0	0	0
過去																				
(1) 検診センター・人間ドック	2	0	1	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
(2) 診療所	29	0	0	0	0	0	0	0	1	10	5	0	0	1	0	1	1	1	0	0
(3) 病院	3	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0
(4) 歯科医院	32	0	0	0	0	0	3	0	1	0	1	0	0	6	0	0	1	0	0	17
記載なし	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0



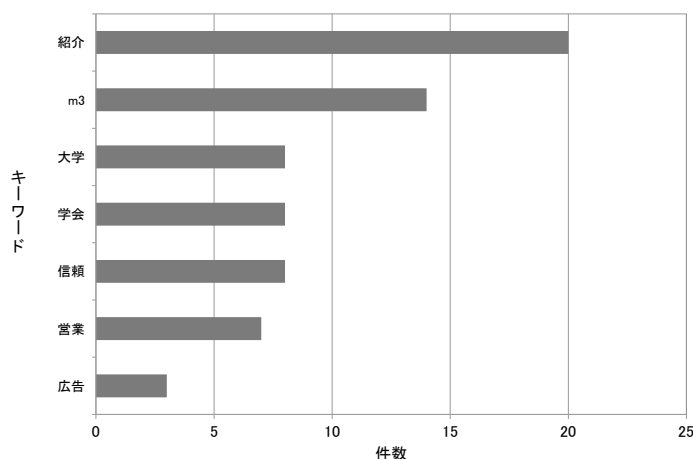
医療機関が上記事業者を選定した理由に関して質問し、その回答に多く見られたキーワードと選定された会社名を図表 6-2-48 にまとめた。

遺伝子関連企業の選定理由では、「紹介」によるとする回答が 20 件と最も多く、そのうち G-TAC が 4 件であった。次に「エムスリー」を挙げる医療機関が 14 機関あり、ここでもそのうち G-TAC が 9 件と最も多い。G-TAC の採用数が多い原因としてエムスリー等による紹介活動が考えられる。

「大学」というキーワードでは、大学発企業のキュービクス、サインポスト、ミルテルなどが採用されている。

図表 6-2-48 選定理由に記載が多かったキーワードと、それによって選定された企業

キーワード	件数	選定された企業
紹介	20	G-TAC 4 件、ジェノミクス 2 件、メディックス 2 件 他
エムスリー	14	G-TAC 9 件 他
大学	8	キュービクス 3 件、サインポスト 2 件、ミルテル 1 件 他
学会	8	サインポスト 1 件、G&G サイエンス 1 件、ジェノミクス 1 件他
信頼	8	サインポスト 3 件、G-TAC 3 件、SRL 2 件、キュービクス 1 件 他
営業	7	ジーンサイエンス 2 件、キュービクス 1 件、SRL 1 件 他
広告	3	G-TAC 2 件、サインポスト 1 件



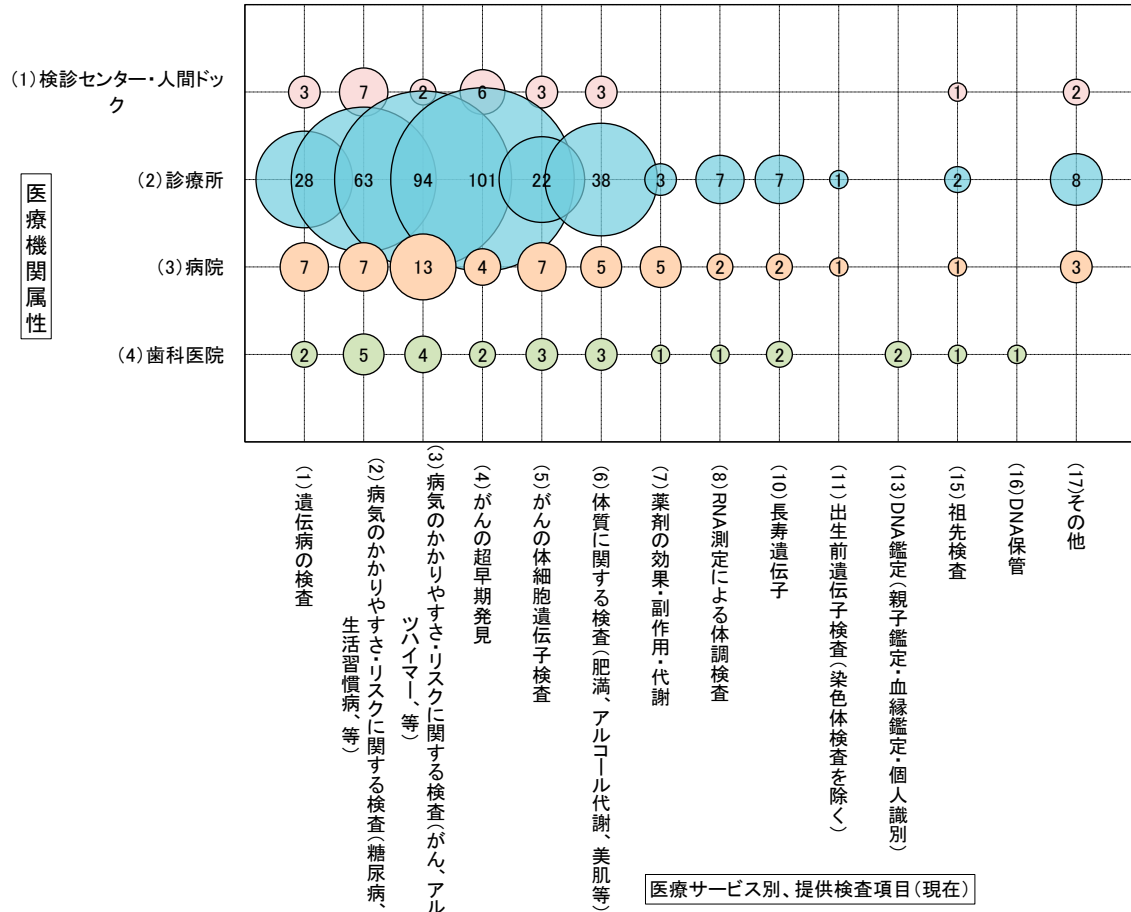
それぞれの医療機関が採用している検査項目を、医療機関の業態別に整理し、図表 6-2-49 に示す。現在、診療所において、「がんの超早期発見」、「病気のかかりやすさ・リスクに関する検査（がん、アルツハイマー、等）」が 100 機関程度で採用されており、診療所でアンケート回答があったうちの約 2/3 で採用されている。この分野が過去に比べ大きく増加していることが見られる。

一方、過去に実施していたが既にやめた項目では、歯科医における DNA 鑑定が 20 機関と多い。日本ジェノミクスの撤退を原因とする検査の取りやめであると推察できる。

図表 6-2-49 医療機関の業態別採用検査項目

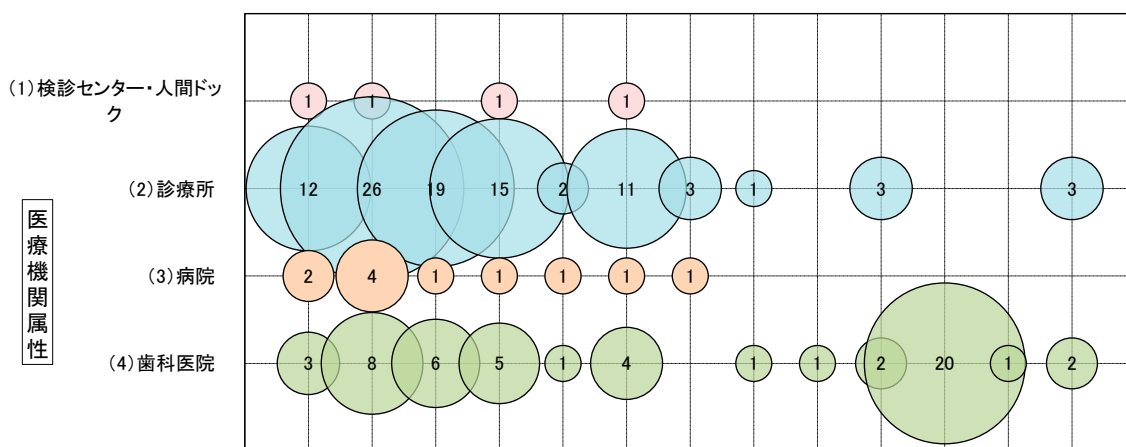
【現在】 各検査項目の採用機関数と、業態別の比率を示す。

現在	全回答数	(一) 遺伝病の検査	(二) 病気のかかりやすさ・リスクに関する検査(糖尿病、生活習慣病、等)	(三) 病気のかかりやすさ・リスクに関する検査(がん、アルツハイマー、等)	(四) がんの超早期発見	(五) がんの体細胞遺伝子検査	(六) 体質に関する検査(肥満、アルコール代謝、美肌等)	(七) 薬剤の効果・副作用・代謝	(八) RNA測定による体調検査	(九) 長寿遺伝子	(十) 出生前遺伝子検査(染色体検査を除く)	(十一) DNA鑑定(親子鑑定・血縁鑑定・個人識別)	(十二) 祖先検査	(十三) DNA保管	(十四) その他
(1) 検診センター・人間ドック	13	3 23%	7 54%	2 15%	6 46%	3 23%	3 23%	0	0	0	0	0	1 8%	0	2 15%
(2) 診療所	157	28 18%	63 40%	94 60%	101 64%	22 14%	38 24%	3 2%	7 4%	7 4%	1 1%	0	2 1%	0	8 5%
(3) 病院	30	7 23%	7 23%	13 43%	4 13%	7 23%	5 17%	5 17%	2 7%	2 7%	1 3%	0	1 3%	0	3 10%
(4) 歯科医院	7	2 29%	5 71%	4 57%	2 29%	3 43%	3 43%	1 14%	1 14%	2 29%	0	2 29%	1 14%	1 14%	0
記載なし	3	0	1	2	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0



【過去】

過去	全回答数	(一) 遺伝病の検査	(二) 病気のかりやすさ・リスクに関する検査(糖尿病、生活習慣病、等)	(三) 病気のかりやすさ・リスクに関する検査(がん、アルツハイマー、等)	(四) がんの超早期発見	(五) がんの体細胞遺伝子検査	(六) 体質に関する検査(肥満、アルコール代謝、美肌等)	(七) 薬剤の効果・副作用・代謝	(八) RNA測定による体調検査	(九) 潜在能力に関する検査(音楽、絵画、運動、性格、知能、等)	(十) 長寿遺伝子	(十一) DNA鑑定(親子鑑定・血縁鑑定・個人識別)	(十二) 祖先検査	(十三) DNA保管
(1) 検診センター・人間ドック	2	1	1	0	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0
(2) 診療所	29	12	26	19	15	2	11	3	1	0	3	0	0	3
(3) 病院	3	2	4	1	1	1	1	1	0	0	0	0	0	0
(4) 歯科医院	32	3	8	6	5	1	4	0	1	1	2	20	1	2
記載なし	1	0	0	0	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0



(1) 検診センター・人間ドック

医療機関属性

(2) 診療所

(3) 病院

(4) 歯科医院

- (一) 遺伝病の検査
- (二) 病気のかりやすさ・リスクに関する検査(がん、アルツハイマー、等)
- (三) 病気のかりやすさ・リスクに関する検査(糖尿病、生活習慣病、等)
- (四) がんの超早期発見
- (五) がんの体細胞遺伝子検査
- (六) 体質に関する検査(肥満、アルコール代謝、美肌等)
- (七) 薬剤の効果・副作用・代謝
- (八) RNA測定による体調検査
- (九) 潜在能力に関する検査(音楽、絵画、運動、性格、知能、等)
- (十) 長寿遺伝子
- (十一) DNA鑑定(親子鑑定・血縁鑑定・個人識別)
- (十二) 祖先検査
- (十三) DNA保管

医療サービス別、提供検査項目(過去)

診療所では、「病気のかかりやすさ・リスクに関する検査（がん、アルツハイマー、等）」と、「がんの超早期発見」が60%を超える比率で採用されており、病院など他の業態と異なる状況を示している。「薬剤の効果・副作用・代謝」については、診療所の採用比率が病院に比べて非常に低いことがわかる。

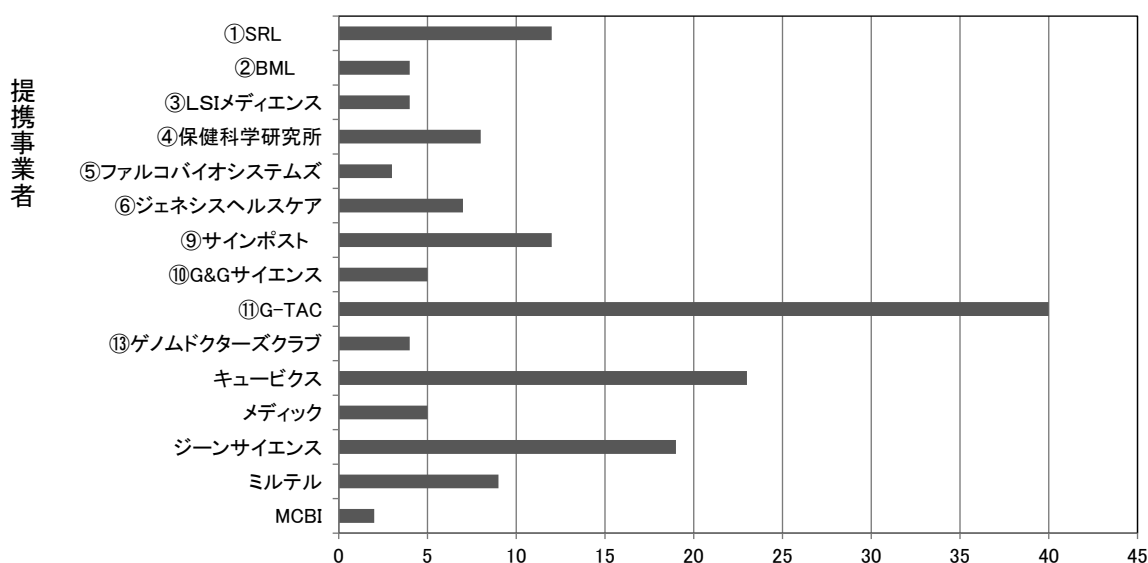
「がんの超早期発見」を提供する医療機関が多いため、さらに詳細に解析を行う。

「がんの超早期発見」を提供する医療機関が選択している検査企業を図表6-2-50に示す。この中では、G-TAC、キュービクス、ジーンサイエンス、ミルテルなどが主な提携企業であると考えられる。

「がんの超早期発見」を実施する診療科は内科が最も多く、小児科、外科と続く。医師の所属学会は、日本内科学会が最も多く、日本消化器内視鏡学会、癌関連学会、日本消化器病学会と続く。消化器関連の医師が多いのは、キュービクスなどは消化器がんの検査によるものと考えられる。

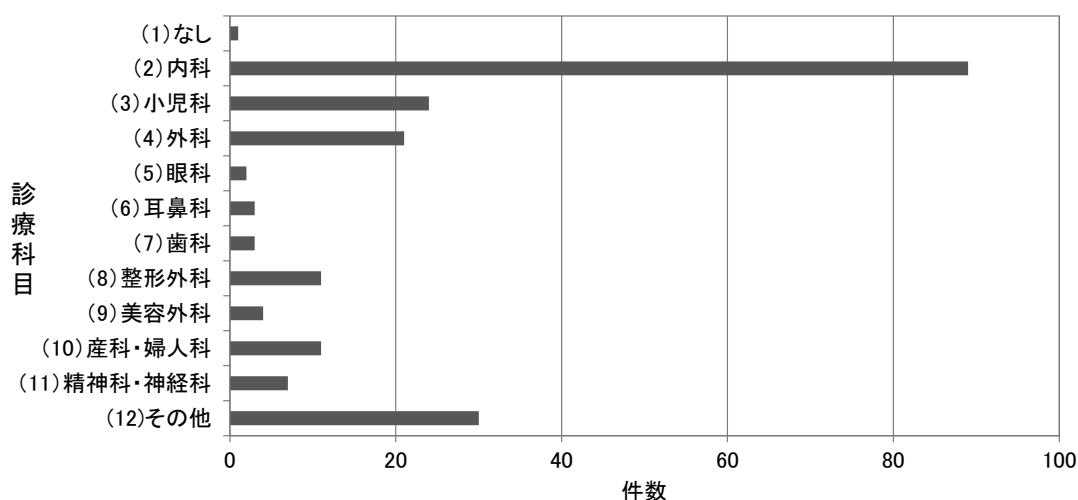
図表 6-2-50 「がんの超早期発見」を選択している医療機関の提携遺伝子検査企業

提携事業者	①SRL	②BML	③LSIメディエンス	④保健科学研究所	⑤ファルコバイオシステムズ	⑥ジェネシスヘルスケア	⑨サインポスト	⑩G&Gサイエンス	⑪G-TAC	⑬ゲノムドクターズクラブ	キュービクス	メディック	ジーンサイエンス	ミルテル	MCBI
件数	12	4	4	8	3	7	12	5	40	4	23	5	19	9	2



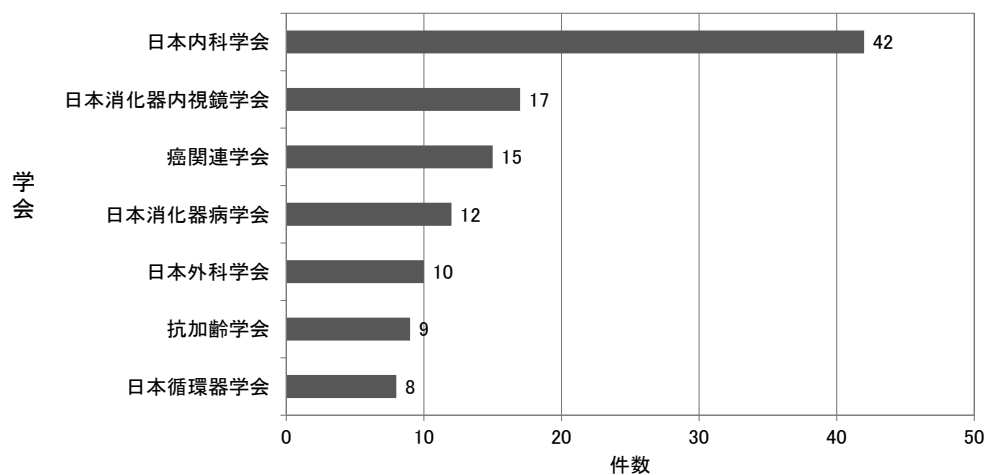
図表 6-2-51 「がんの超早期診断」を選択している医療機関の診療科

診療科目	(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
件数	1	89	24	21	2	3	3	11	4	11	7	30



図表 6-2-52 「がんの超早期発見」を選択している医師の所属学会 (件数の多いもののみ)

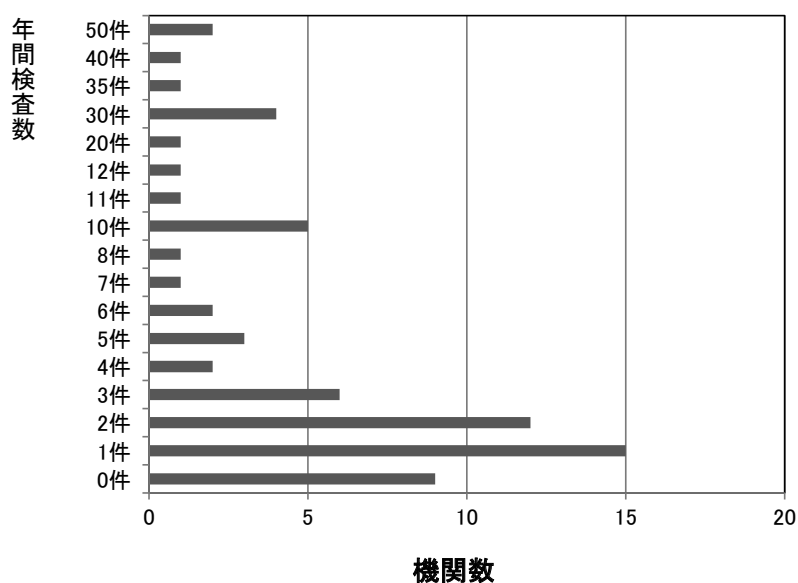
学会	件数
日本内科学会	42
日本消化器内視鏡学会	17
癌関連学会	15
日本消化器病学会	12
日本外科学会	10
抗加齢学会	9
日本循環器学会	8



年間の検査数を回答した 67 機関について図表 6-2-53 に示す。0 件～50 件までの幅があるが、2 件以下が 36 機関と 54%を占め、1 機関あたりの検査数は少ない。1 か月に平均 1 件以上となる 12 件以上の機関は 10 機関であり 15%である。これらの機関が採用しているのはキュービクス、ジーンサイエンスが多い。

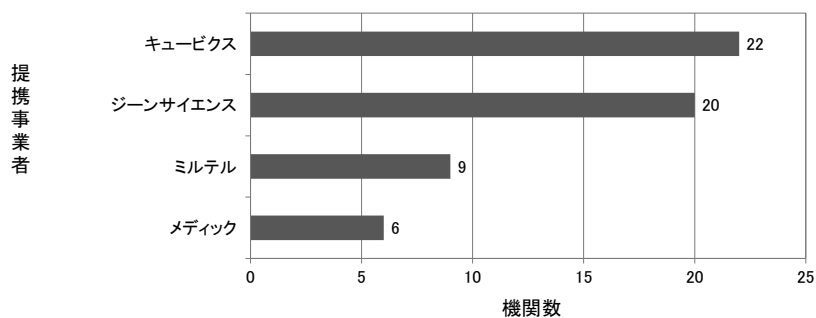
図表 6-2-53 「がんの超早期発見」を選択している医療機関における年間検査数

年間 件数	0件	1件	2件	3件	4件	5件	6件	7件	8件	10件	11件	12件	20件	30件	35件	40件	50件
機関数	9	15	12	6	2	3	2	1	1	5	1	1	1	4	1	1	2



図表 6-2-54 主な提携検査企業

提携事業者	機関数
キュービクス	22
ジーンサイエンス	20
ミルテル	9
メディック	6



なお、キュービクス社の郵送による回答では「がんの超早期発見」と「超」に取り消し線が入っていた。

6-2-2-2 医療機関の対応について

6-2-2-2-1 インフォームド・コンセント

遺伝子関連検査を現在実施中と回答した 210 件のうち、15 機関が、インフォームド・コンセントを「特に行っていない」と回答していた。また、1 機関が「わからない」と答えている。

この回答者の業態を調べると、インフォームド・コンセントを「特に行っていない」のは、検診センター・人間ドッグが 2 機関、診療所が 10 機関、病院が 2 機関、歯科医院が 1 機関、「わからない」と回答したのは病院で、業態別に特に偏りは見られなかった。

また、診療科別には内科が 13 機関、歯科が 1 機関、皮膚科が 1 機関、小児科が 1 機関で無記入が 1 機関あった。内科が圧倒的に多かった。

これら医療機関の提携企業としてあげられていたのは、キュービクスが 4 件（NKメディコを含む）、ミルテル、ジーンサイエンスが各 2 件、ジーンクエスト、メディックが各 1 件であった。

6-2-2-2-2 結果の伝達

遺伝子関連検査を現在実施中と回答した 210 件のうち、6 機関が、「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」と回答している。うち、2 機関は「依頼者に説明とともに結果を通知している」と重複回答であるため、「関与していない」だけに回答した 4 機関を調べた。検診センター・人間ドッグが 1 機関、診療所が 2 機関、病院が 1 機関であった。提供している提携企業は、ジーンクエスト、ジーンサイエンス、メディファクトが各 1 件、1 機関は記載がなかった。

6-2-2-2-3 検査の付帯サービスの利用状況

遺伝子検査の結果を、付帯したサービスにどのように活用しているかの質問（問 8）に対する回答を業態別に整理して図表 6-2-55 に示す。

病院は他の業態に比較して健康食品・サプリメントの提供のようなサービスが少ない。

図表 6-2-55 検査に付帯するサービス

		治療行為	予防行為	美容整形・ スキンケ ア・育毛	健康食品・ サプリメント	生活指導・ 栄養指導	運動プロ グラム	小児の能 力開発プ ログラム	その他	サービス は提供し ていない	計
(1)検 診セン ター・ 人間ド ック	件数	1	2	1	0	3	0	0	2	4	9
	構成 比	8%	15%	8%	0%	23%	0%	0%	15%	31%	
(2)診 療所	件数	39	43	4	24	58	15	1	5	36	115
	構成 比	25%	27%	3%	15%	37%	10%	1%	3%	23%	
(3)病 院	件数	7	7	1	2	5	1	0	1	7	18
	構成 比	23%	23%	3%	7%	17%	3%	0%	3%	23%	
(4)歯 科医 院	件数	0	2	0	2	2	1	0	0	5	7
	構成 比	0%	29%	0%	29%	29%	14%	0%	0%	71%	

6-2-2-3 説明の難易度に関する解析

遺伝子検査を受ける方へ、(1)検査する遺伝子の説明、から(7)検査のリスク・デメリットの説明までの7項目を説明するに当たりその難易度を4レベルの何れに該当するか質問した。回答を、“難しい”を4点、“やや難しい”を3点、“やや易しい”を2点、“易しい”を2点に置き換えてそれぞれの要素毎の評価点を整理した。

6-2-2-3-1 質問項目別説明難易度

有効回答のあった207機関全体の質問内容別難易度を図表6-2-56に示す。平均点が3点以上のものを強調した。

図表 6-2-56 質問内容別説明難易度の平均点

	(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
平均点	2.8	2.9	3.2	3.2	2.5	2.6	2.8

ここで、「解析方法の説明」と「解析結果の解釈の説明」の難易度が高い。SNP測定結果の場合は判定が統計的な判断によるものと、測定した個人の特性でなく本人が属する集団の特性に関する判定である事を理解して貰う事に困難さを感じるのではないかと考えられる。

次いで、遺伝子の説明・分析方法の説明及びデメリットの説明は専門的な知識の

説明も必要な為にやや難しいが、生活指導やメリットに関しては受検者が自分に関する事で受け入れやすく説明の為のエネルギー注入も軽減された結果の点数と思われる。

6-2-2-3-2 業態別の説明難易度

医療機関の業態別に質問内容別難易度を点数で示す。3点以上の項目をハイライトした。

図表 6-2-57 医療機関業態別の質問内容別説明難易度

	難しい 4 やや難しい 3 やや易しい 2 易しい 1	回 答 数	(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	平均
(1)検診センター・人間ドック		13	2.6	3.3	3.5	3.0	2.6	2.5	2.8	2.9
(2)診療所		157	2.8	3.0	3.0	2.8	2.4	2.5	2.6	2.7
(3)病院		30	2.7	2.9	3.2	3.1	2.4	2.6	2.6	2.8
(4)歯科医院 [~]		7	3.3	2.5	3.0	4.0	2.5	3.0	3.3	3.1
平均		207	2.8	2.9	3.2	3.2	2.5	2.6	2.8	

業態別の特徴としては、歯科医院が全体的に説明が難しいと回答しており、特に解析結果の解釈の説明に関しては7機関全てが難しいと回答している。

次いで検診センター・人間ドックが、解析方法の説明および分析方法の説明を中心に平均として“やや困難”となる値を示している。

診療所と病院の間では診療所の方が説明難度に関する平均値が低くなっていて、これは病院が解析方法および解析結果の解釈につき難易度が高いとしており、より懇切な説明をしようとしている裏返しとも見る事が出来る。

6-2-2-3-3 検査項目別説明難易度

有効回答のあった 207 機関全体について、検査項目別の説明難易度の点数を下記に示す。(回答数が4件以下の検査項目に関する回答は除く)

それぞれ回答数は少ないが「薬剤の効果・副作用・代謝」に関する検査と「祖先検査」を行っている機関が説明の難度が高いとしていた。

「がん・アルツハイマーなどの重篤な病気のリスク」および「がんの超早期発見」の検査のような重篤な疾患に関する検査の方が説明の難度が低い点数になっている。このことはこれらのサービスを提供する事業者側から取扱医療機関の関係者に詳しい説明が出来ていたり、検査を受けた人への説明用の資料が整備されている事を伺わせる。それに比べ肥満・美肌等の体質検査および薬剤の効果等に関する検査ではそのような対応が十分ではないのではないかと考えられる。

図表 6-2-58 検査項目別の質問内容別説明難易度

難しい 4点 やや難しい 3点 やや易しい 2点 易しい 1点	回 答 数	(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	平均
(1)遺伝病の検査	40	2.8	2.9	3.2	3.1	2.8	2.8	2.9	2.9
(2)病気のリスクに関する検査 (糖尿病、生活習慣病、等)	83	2.8	3.1	3.2	3.0	2.5	2.7	2.8	2.9
(3)病気のリスクに関する検査 (がん、アルツハイマー、等)	115	2.9	3.1	3.1	2.9	2.4	2.5	2.6	2.8
(4)がんの超早期発見)	113	2.7	2.9	3.1	2.8	2.3	2.4	2.5	2.7
(5)がんの体細胞遺伝子検査)	35	3.1	2.8	3.2	3.0	2.6	3.0	2.7	2.9
(6)体質に関する検査(肥満、ア ルコール代謝、美肌等)	50	3.0	3.2	3.2	3.1	2.5	2.5	2.7	2.9
(7)薬剤の効果・副作用・代謝	9	3.0	3.2	2.8	3.0	3.4	3.0	3.0	3.1
(8)RNA 測定による体調検査	10	2.6	2.3	3.0	2.7	2.4	2.4	2.7	2.6
(10)長寿遺伝子	11	2.5	2.8	3.1	2.9	2.0	2.1	2.1	2.5
(15)祖先検査	5	3.0	3.7	3.7	3.7	2.7	2.7	2.5	3.1
平均		2.8	3.0	3.2	3.0	2.6	2.6	2.7	

6-2-2-3-4 業態別・検査項目別説明難易度

業態別に検査項目別説明難易度に関する点数の平均を下記に示す。ただし、各類別の回答数が2件以下のものに関しては、偏った結果を示すことになるので削除して示す。

このような対策をすると歯科医院に関しては全ての欄が2件以下であった。

検診センター・人間ドッグの場合は、「がんの超早期発見」検査の説明は難しいようである。

「病気のかかりやすさ」、「体質の検査」ともに診療所よりも病院の方が説明が難しいと捉えているようである。

図表 6-2-59 業態別の検査項目別の質問内容別説明難易度

	(1) 検診センター・人間ドッグ							(2) 診療所							(3) 病院						
	(1)	(2)	(3)	(4)	(5)	(6)	(7)	(1)	(2)	(3)	(4)	(5)	(6)	(7)	(1)	(2)	(3)	(4)	(5)	(6)	(7)
回答数 2 件以下は削除	検査する遺伝子の説明	検査方法の説明	解析方法の説明	解析結果の解釈の説明	明今後の生活指導などの説明	検査のベネフィット・メリットの説明	検査のリスク・デメリットの説明	検査する遺伝子の説明	検査方法の説明	解析方法の説明	解析結果の解釈の説明	明今後の生活指導などの説明	検査のベネフィット・メリットの説明	検査のリスク・デメリットの説明	検査する遺伝子の説明	検査方法の説明	解析方法の説明	解析結果の解釈の説明	明今後の生活指導などの説明	検査のベネフィット・メリットの説明	検査のリスク・デメリットの説明
(1) 遺伝病の検査								2.9	2.9	3.1	3.0	2.7	2.7	2.9	2.4	2.8	3.3	3.3	3.0	2.8	3.2
(2) 病気のかかりやすさ・リスクに関する検査(糖尿病、生活習慣病、等)	2.7							2.8	3.3	3.1	2.9	2.7	2.8	2.9	3.0	3.6	3.6	3.2	1.8	2.5	2.6
(3) 病気のかかりやすさ・リスクに関する検査(がん、アルツハイマー、等)								2.9	3.8	3.1	2.9	2.4	2.5	2.6	2.7	3.1	3.1	3.2	2.4	2.4	2.4
(4) がんの超早期発見	2.5	3.3	3.5	2.8	2.5	2.5	2.8	2.8	2.9	3.1	2.7	2.3	2.4	2.5							
(5) がんの体細胞遺伝子検査								3.2	2.7	3.2	3.8	2.7	3.0	2.7	3.0	3.0	3.3	2.7	2.3	3.0	2.7
(6) 体質に関する検査(肥満、アルコール代謝、美肌等)								3.1	3.2	3.3	3.0	2.7	2.6	2.7	2.7	3.7	3.3	3.7			2.3
(7) 薬剤の効果・副作用・代謝															2.7	3.0	3.0	3.3	3.3	2.7	2.7
(8) RNA 測定による体調検査								2.6	2.4	2.8	2.8	2.6	2.4	2.4							
(1) 長寿遺伝子								2.2	2.2	2.6	2.6	2.0	1.8	1.8							

6-2-2-4 自由記述に関する解析

6-2-2-4-1 「良いところ」への記入事項の特徴

有効回答が 124 件あった。これら 124 件の記入事項に関連する要素として、「患者の要望や関心に対応」、「医療・診断・指導への活用」、「予防に活用」、「簡便さ」、「遺伝子検査自体に関する認識」および「その他」の 6 件を選定した。

コメントの中で最も多かったのは「患者の要望・関心に対応」出来ることで 33 件がこの要素を含むコメントであった。

コメントの例の一部を下記に示す。

(例)

- ・患者様の要望に応えられる
- ・患者様のニーズに少しは対応できている
- ・患者様ご本人の生活改善のきっかけをつくることができる。
- ・患者指導に良かった。

- ・患者への癌に対するオーダーメイド治療が可能になること。治療方針の決定に役立つところ。
- ・患者の不安に少しでも答えることが出来る
- ・患者のニーズに応えることができた。 等々

ついで多かったのは医師または医療機関関係者自身としてのメリットである「医療・診断・指導への活用」で、29件がこの要素を含むコメントであった。

コメントの例の一部を下記に示す。

(例)

- ・エビデンスに基づいた検査を提供している点
- ・simple、投薬の説得に役立つ
- ・HCV RNA NS5A の変異をしっかりと知れること
- ・がん検診がより精度の高いレベルにおいて指導、検査、治療が行えること
- ・一般的リスクを把握できる
- ・一般医療機関では対応できないケースに対して、時間をかけて理解を深め、専門医療機関とのつながりを持つことができる。これまで漠然としていた問題について、明確な診断を得ることが可能。
- ・検診のオプションの為、興味のある方がメディアでとりあげていると安易に検査が受けられ、リスクを知ることで注意喚起しやすい
- ・健康診断では見つからない(わからない)又、わかった時には遅いようなガンを遺伝子レベルで調べられることはメリットがあると思う。
- ・今後の治療方針を決める助けにする(自費に限るが) 等々

上記に類似した項目であるが「予防に活用」することに重点を置いたコメントが28件あった。

コメントの例の一部を下記に示す。

(例)

- ・予防に生かせる
- ・超早期発見により、予防する面と早期治療に役立っている。
- ・生活習慣病の認識を深める事が出来た
- ・予防策を示すことが出来た
- ・体質を知り、予防可能
- ・検査結果により予防運動に繋がられる 等々

検査の「簡便さ」を評価するコメントが15件あった。コメントの例を下記に示す。

(例)

- ・血液検査だけで多くの情報が得られること。
- ・口腔粘膜細胞の採取のみなので、かんたんに実施できること
- ・体への負担が少ない
- ・口腔粘膜からの採取が容易
- ・煩雑でないところ 等々

「遺伝子検査自体に関する認識」のコメントが 9 件有り、その例を下記に示す。

(例)

- ・発想がユニーク
- ・当クリニック診断する際に消化管の診断は難しい（内視鏡検査がないため）そこらをおぎなう役割を担ってくれる
- ・難病に関して遺伝子レベルから説明できる。
- ・精度の高さ
- ・最新情報 等々

「その他」諸々の記入が 10 件有った。コメントの例を下記に示す。

(例)

- ・値段に対する価値が定まっていない
- ・生活習慣病への受容性に難易があることが判ったが、いくつかの SNP の統合的診断であるので、ここまでしなくても判定できたと思われる。
- ・数例のため不明
- ・親子鑑定等、依頼者が望むことを客観的に示す結果を出してあげる手伝いができることは非常に良いことだと思う。

特記事例として、下記のコメントを転記する。

“サインポストは比較的信頼度の高い SNP を選択している点。ジーンクエストは解析 SNP 数が多く、がんなど潜在的に関心の高い項目を含んでいる点。疾患との因果関係が明らかな SNP は診断行為となるため現在の遺伝子検査から排除されており、当然今の遺伝子検査からは大して意味のある結論は導かれませんが、(1) これから臨床データと遺伝子検査の結果を蓄積していくことで、ある程度科学的根拠のある SNP が実際に疾患リスクの予測に役立つかどうか評価できるのではないかと、(2) 病院を介することで疾患との因果関係がはっきりしている SNP 情報を提供することが出来る、(3) かなりいい加減な解釈が行われている実情があるので、敢えて積極的に関与し、業者に対して改善のため問題提起をしていくことができれば、といったことを考えています。因みに私の専門はゲノム解析です。”

上記の 5 つのカテゴリ別に、意見を述べた医療機関が行っている検査項目を図表 6-2-60 に示す。また、その医療機関が採用している検査企業を図表 6-2-61 に示す。さらに医療機関の業態別の医療機関数を図表 6-2-62 に示す。

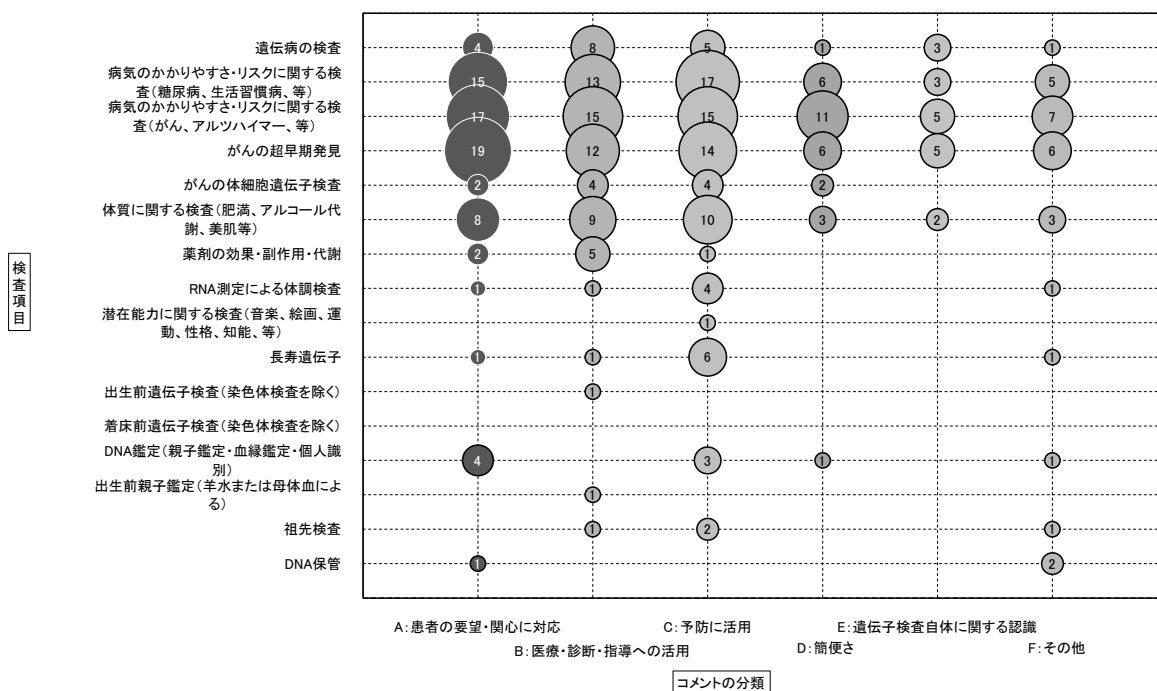
検査項目については、明確な違いがあるわけではないが、「患者の要望・関心に対応」というカテゴリの意見を述べた医療機関では、体質や生活習慣病などの病気リスクよりがんの超早期発見やがんなどの重篤な疾患のリスクなどが行われている。検査企業では、G-TAC、キュービクス、ジーンサイエンス、保健科学研究所が利用されている。

「医療・診断・指導への活用」というカテゴリでは、遺伝病の検査、がんの体細胞遺伝子検査、薬剤の効果・副作用・代謝などが利用され、SRL、BML、ファルコバイオシステムズ、サインポスト、DeNA が利用されている。

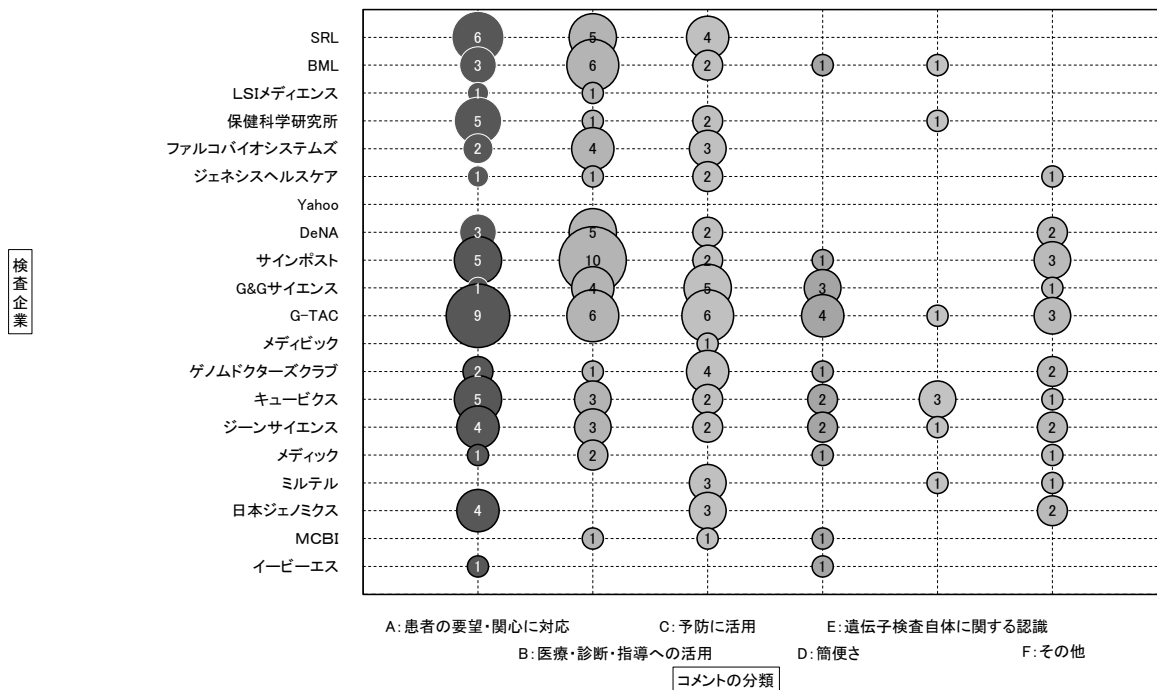
「予防に活用」というカテゴリでは、生活習慣病などの病気リスク、体質、RNA測定による体調検査、長寿遺伝子が利用され、G&G サイエンス、ゲノムドクターズクラブ、ミルテルが利用されている。

医療機関の業態別では、診療所はどのカテゴリの意見も多いが、「患者の要望・関心に対応」が最も多く、病院では「医療・診断・指導への活用」、歯科医院では「予防に活用」とする医療機関数が多い。

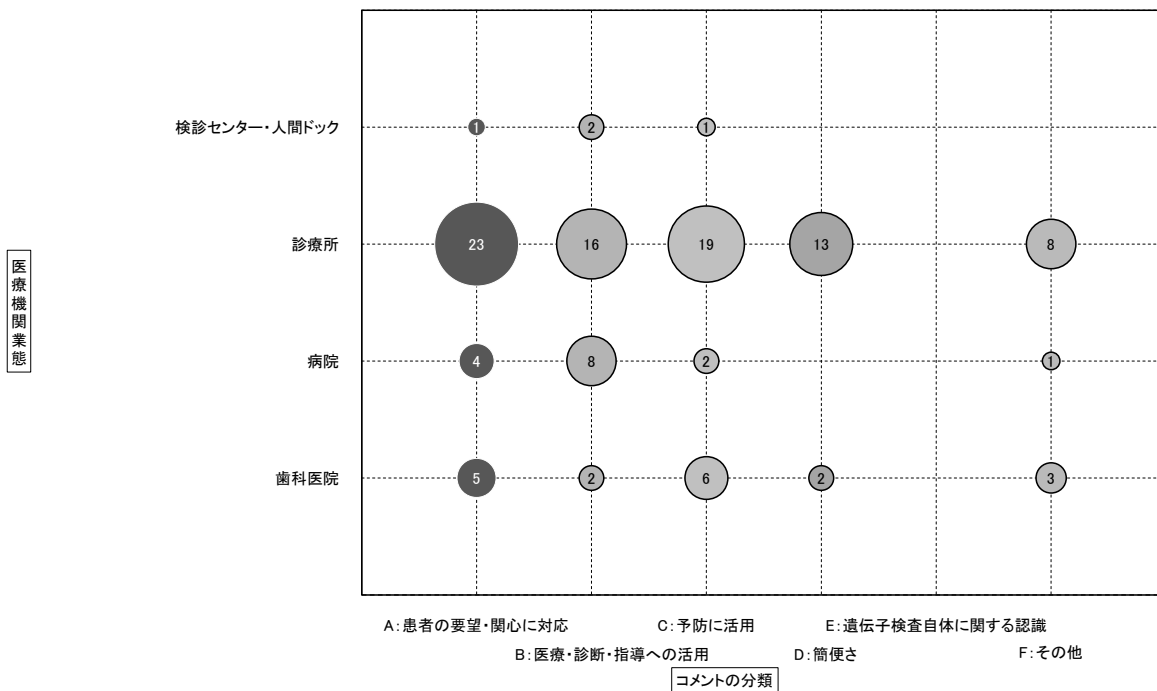
図表 6-2-60 「遺伝子関連検査の良いところ」に意見を述べた医療機関で実施している検査項目



図表 6-2-61 「遺伝子関連検査の良いところ」に意見を述べた医療機関で採用している検査企業



図表 6-2-62 「遺伝子関連検査の良いところ」に意見を述べた医療機関の業態別機関数



6-2-2-4-2 「改善すべきところ」への記入事項の特徴

101 件の有効回答があった。これらの記入事項の中に共通する要素として「価格」、「説明」、「信頼性」、「精度等に対する不安・注文」、「遺伝子検査に関する認識」があった。

改善すべき点として「価格」関連のコメントが最も多く 47 件あった。コメント例を示す。

(例)

- ・費用が高く、勧めても受けない
- ・費用が高額である
- ・料金がかかりすぎる。
- ・料金が高額なので積極的におすすめしにくい
- ・コストがまだまだ高いこと、精度が更に上がってほしいこと
- ・費用が高いため、患者様に勧めにくい 等々

次いで、患者への「説明」に苦勞している様子が見られるコメントが多く 13 件あった。コメント例を下記に示す。

(例)

- ・患者様への遺伝子検査の説明する人や説明方法が確立されていないこと。
- ・遺伝子的に問題がないと病気にはならないと思われるところの考え方や理解力が人によって違うことー結果説明の改善
- ・患者へのわかりやすい説明資料がもう少しほしい
- ・患者さんにわかりやすいパンフレットや説明書がほしい
- ・結果の説明に工夫が必要
- ・遺伝子検査を理解している臨床検査技師がすくない。説明できるような技師の育成が必要。 等々

また、「精度など検査に関する不安・注文など」が同じく 13 件あった。記載内容は様々でありコメントの全てを下記に示す。

- ・実数に基づいた精度が出せると良い
- ・検査結果の信憑性の検証。
- ・技術的な細部、見ている遺伝子の具体的な内容、陽性陰性の判定ロジックなど、臨床の私たちが知ったほうが良い情報の細部が、(隠されているのかもしれないが)、なかなか勉強できない。
- ・もう少し大きなマスのエビデンスがほしい
- ・一方、感度、特異度などのデータがない状態での検査になるので、検査すること

がかえって危険になることも（偽陰性）考えられ、心配を感じる。

- ・結果の解釈が本当に正しいのか疑問に思うことがある
- ・マイクロアレイ血液検査について可能であれば、胃・大腸・膵・胆道すべてに陽性反応が出る割合がもう少し低いとよいと思います。
- ・比較するデータ量を増やしてほしい
- ・偽陽性の低下
- ・精度（感度・特異度）
- ・精度をあげる
- ・コストがまだ高いこと精度が更に上がって欲しいこと
- ・検査会社のクオリティ、管理等問題

「遺伝子検査に関する」認識に関するコメントが4件有り、その内容を下記に示す。

- ・遺伝子関連検査に対する患者の必要性認識が低い
- ・男性はDNA検査を嫌う傾向があったこと
- ・最高機密データ保持に関して誰が責任をとるのか国民のコンセンサスがえられていない
- ・どの遺伝子を選択するか、常に検討する必要があるが、外注ではこの限界あり

「その他」となるコメントが24件有り、内容は様々な記入でその例を下記に示す。

(例)

- ・NS3もできるようにしてほしい
- ・可能性の%不明
- ・更に多くの種類の検査を提供していく
- ・今後のfollow-upをどうするかが問題
- ・広告の方法
- ・時間をとって何度でも話せる機会が提供できていない
- ・結果が出るまでに、数週間必要。 等々

上記の5つのカテゴリ別に、意見を述べた医療機関が行っている検査項目を図表6-2-63に示す。また、その医療機関が採用している検査企業を図表6-2-64に示す。さらに医療機関の業態別の医療機関数を図表6-2-65に示す。

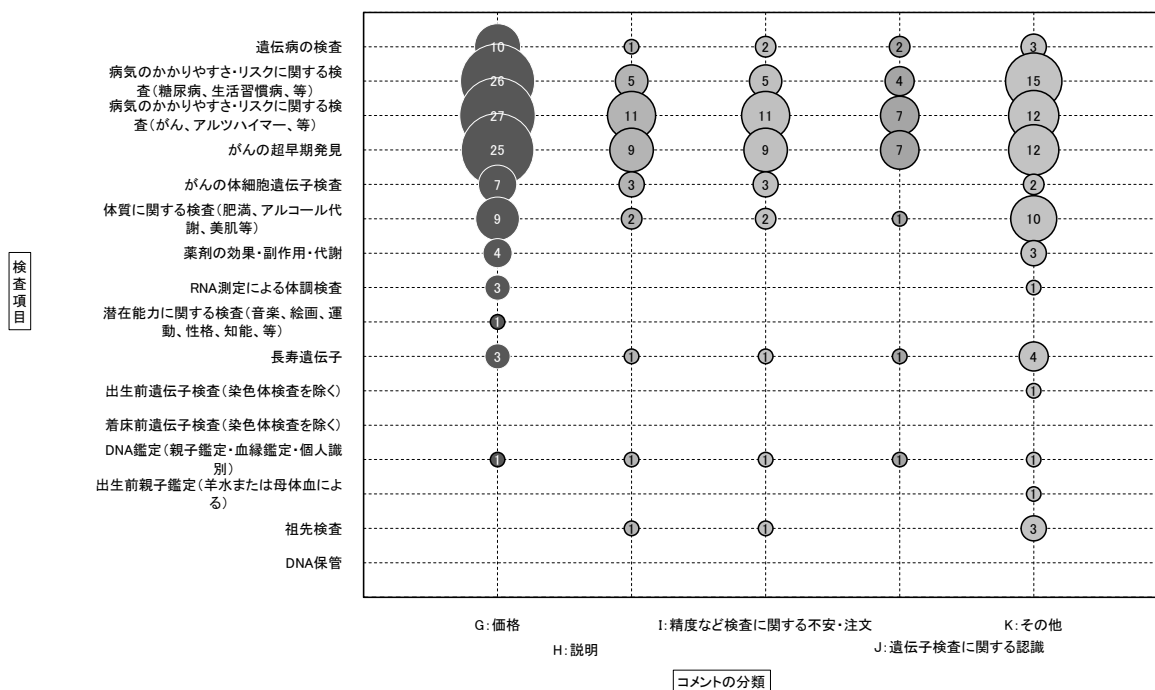
検査項目については、DNA鑑定とDNA保管を除いて、いずれの検査項目でも最も意見が多いカテゴリは「価格」であった。「価格」というカテゴリの意見を述べた医療機関では、SRL、BMLといった日衛協加盟登録衛生検査所などの受託解析機関だけでなく、サインポスト、G&Gサイエンス、G-TAC、キュービクス、ジーンサイエンス、メディック、ミルテルなど遺伝子関連検査製品を扱う企業がほとんど価格の点

で指摘を受けている。「説明」、「精度に関する不安」では、「価格」ほど件数は多くはないが、意見が出た医療機関が提供している遺伝子関連検査は多岐にわたっている。

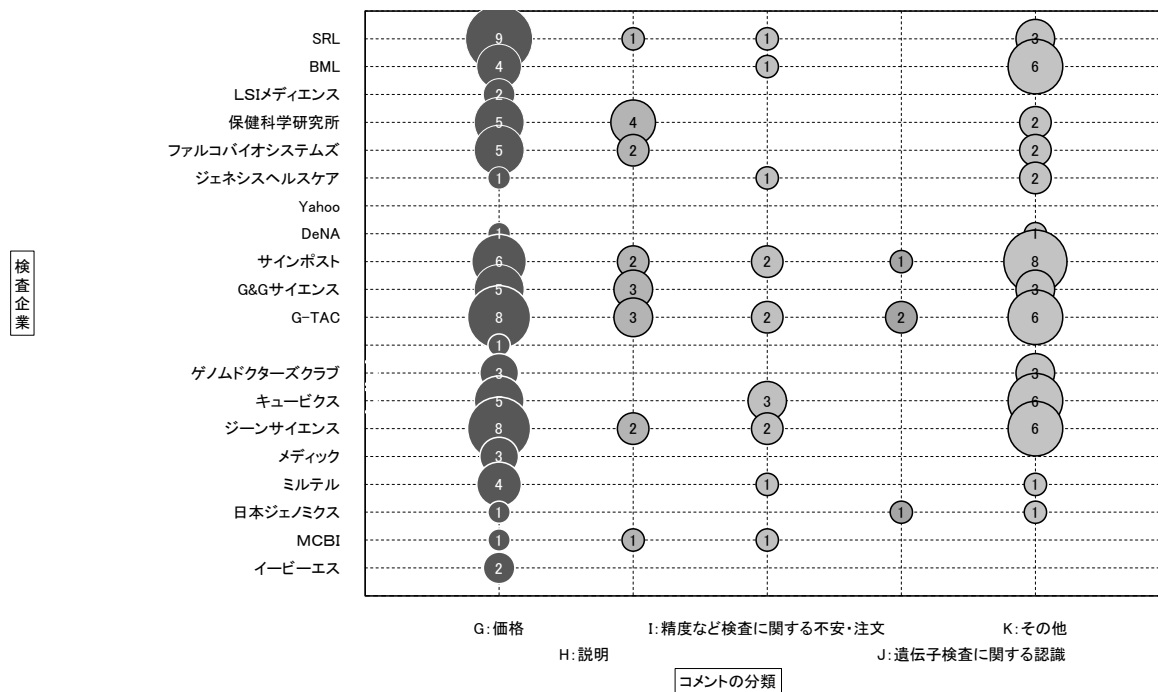
医療機関の業態別にみると、「精度に関する不安」を述べているのは診療所の医師だけである。また、「価格」についても、病院の回答は特に「価格」に集中しているわけではない。

「価格」や「精度」に改善を求めるのは、診療所に多い傾向にあるといえる。

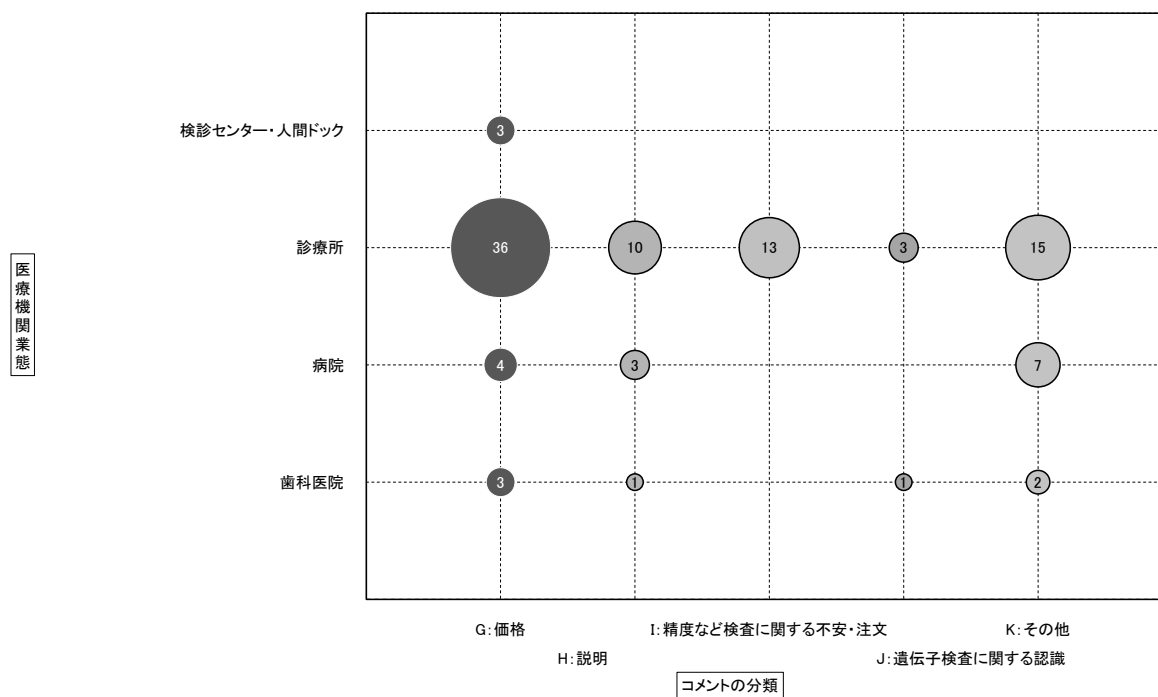
図表 6-2-63 「遺伝子関連検査の改善すべきところ」に意見を述べた医療機関で実施している検査項目



図表 6-2-64 「遺伝子関連検査の改善すべきところ」に意見を述べた医療機関で採用している検査企業



図表 6-2-65 「遺伝子関連検査の改善すべきところ」に意見を述べた医療機関の業態別機関数



6-2-2-4-3 「導入して良かったこと」への記入事項の特徴

この欄への記入は現在又は過去に遺伝子検査ビジネスを導入し経験を有する医療機関からの有効回答として64件の記入があった。

記載内容から共通する要素として、「患者関連」、「医療・診療・指導関連」、「医院経営関連」の3点が浮かび上がった。

「患者関連」の記載の一部を下記に事例として示す。

(例)

- ・患者さんの不安に多方面から対応できる
- ・患者のニーズに応えることができた。
- ・患者様の要求に答えられる
- ・患者さんとゆっくり話し合える
- ・上記手術を行う意義があるか否か、患者さんに根拠を示すことができる
- ・他の医療施設での癌の診断や有無の判定に困っている、いわば「さまよえる難民状態」の患者たちに、良いこれからの道筋をアドバイスできていると思う
等々

「医療・診断・指導関連」の記載の一部を下記に事例として示す。

(例)

- ・治療効果はあがった
- ・被験者の健康意識について SNP 等から理解が深まった
- ・RA 治療の副作用を抑えるフォリアミン量の予想ができる。
- ・生活習慣病などの指導をよりきめ細かく行えると思う
より根深的な指導が可能
- ・医学のアドバイスのクオリティが上がる
- ・メチル化解析により治療のメリットが得られた（脱メチル化など）
等々

「医院経営関連」の記載の一部を下記に事例として示す。

(例)

- ・新しいことをやっているとアピールできたこと（他院との差別化）
- ・歯科とは違う経験ができたこと
- ・検査を受ける、受けないは別として、こういう検査もあることを知り、自分の勉強になった。これらの検査導入を HP 等で告知することで、自院の認知度が上がった。
- ・ほんの少し患者が増えた
等々

全体で64件のうち、「患者関連」の記載が26件で全体の41%、「医療・診断・指導関連」が28件で全体の44%、「医院経営関連」が10件で全体の16%であった。

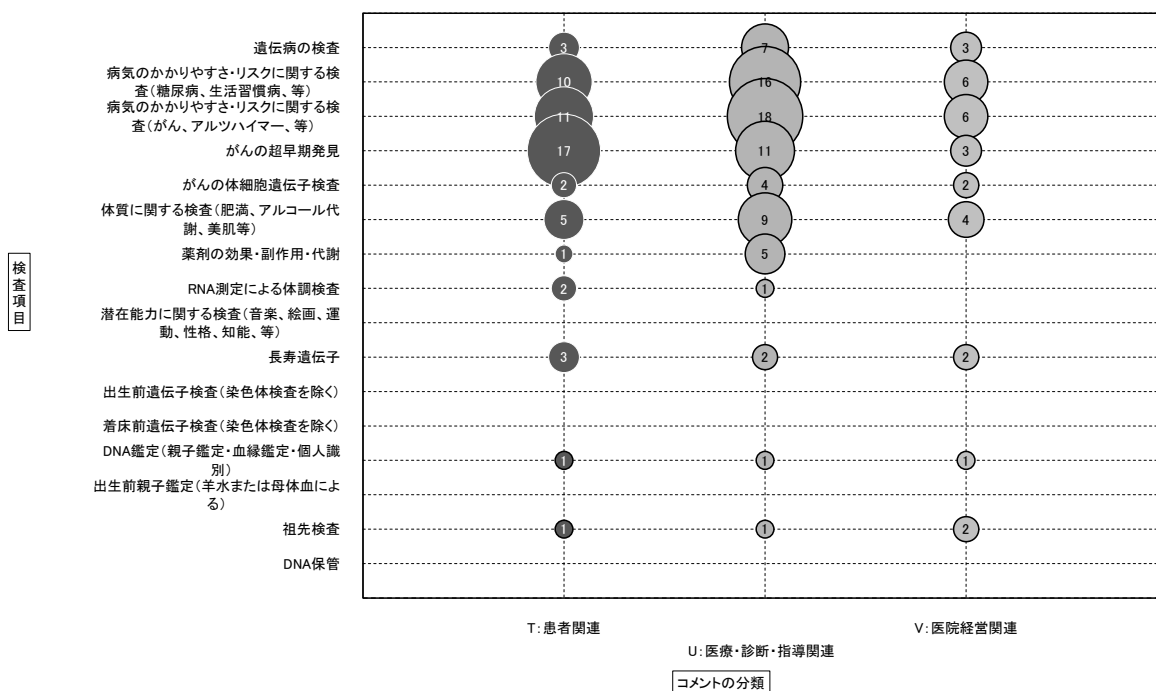
全体的で、「患者関連」と「医療・診断・指導関連」がほぼ同じ比率で現在実施中の機関がこれを反映していた。なお、過去実施の「経営関連」の記入内容は“かんな割に、検査料が高かった”であり、経営的にプラス効果を示すものではない。

上記の3つのカテゴリ別に、意見を述べた医療機関が行っている検査項目を図表6-2-66に示す。また、その医療機関が採用している検査企業を図表6-2-67に示す。さらに医療機関の業態別の医療機関数を図表6-2-68に示す。

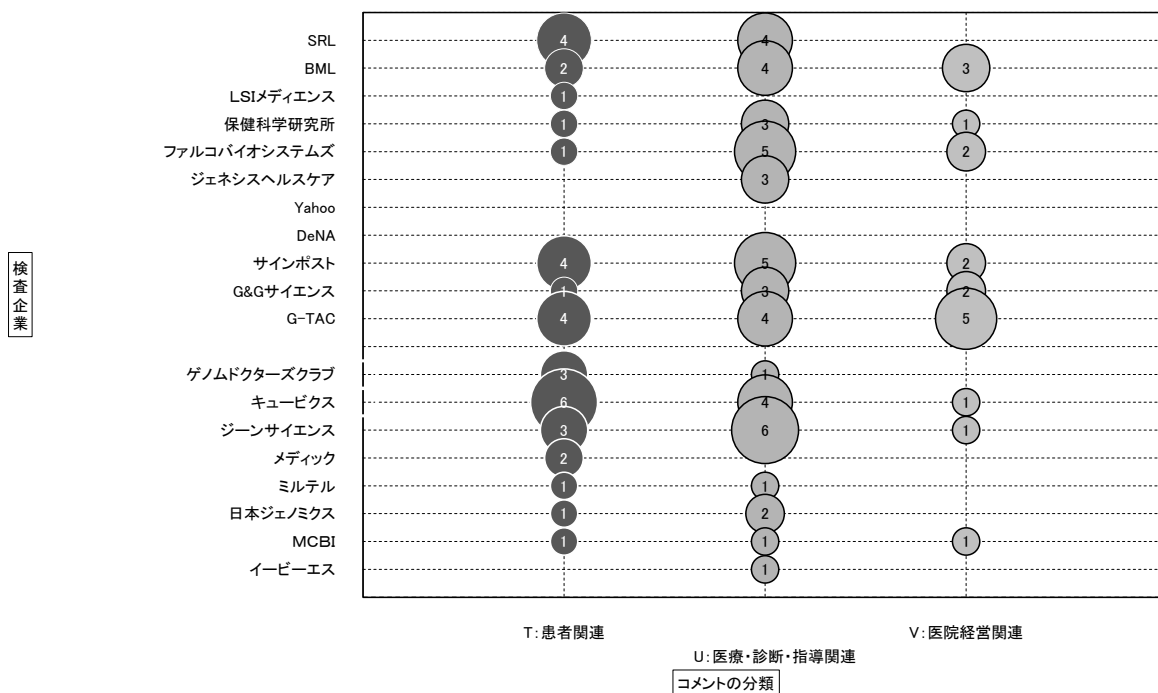
検査項目については、「病気のかかりやすさ・リスク」、「体質検査」などで「医療・診断・指導」のカテゴリの意見が多く、「がんの超早期発見」のみが「患者関連」のカテゴリの意見が多かった。検査企業では、キュービクスとゲノムドクター図クラブを採用している医療機関のみ「患者関連」の意見が多い。G-TACを採用している医療機関では「医院経営関連」カテゴリの意見が多かった。

医療機関の業態別にみると、診療所、病院、歯科医院のいずれの業態でも、「患者関連」と「医療・診断・指導関連」の意見を述べる医療機関はほぼ同数であった。

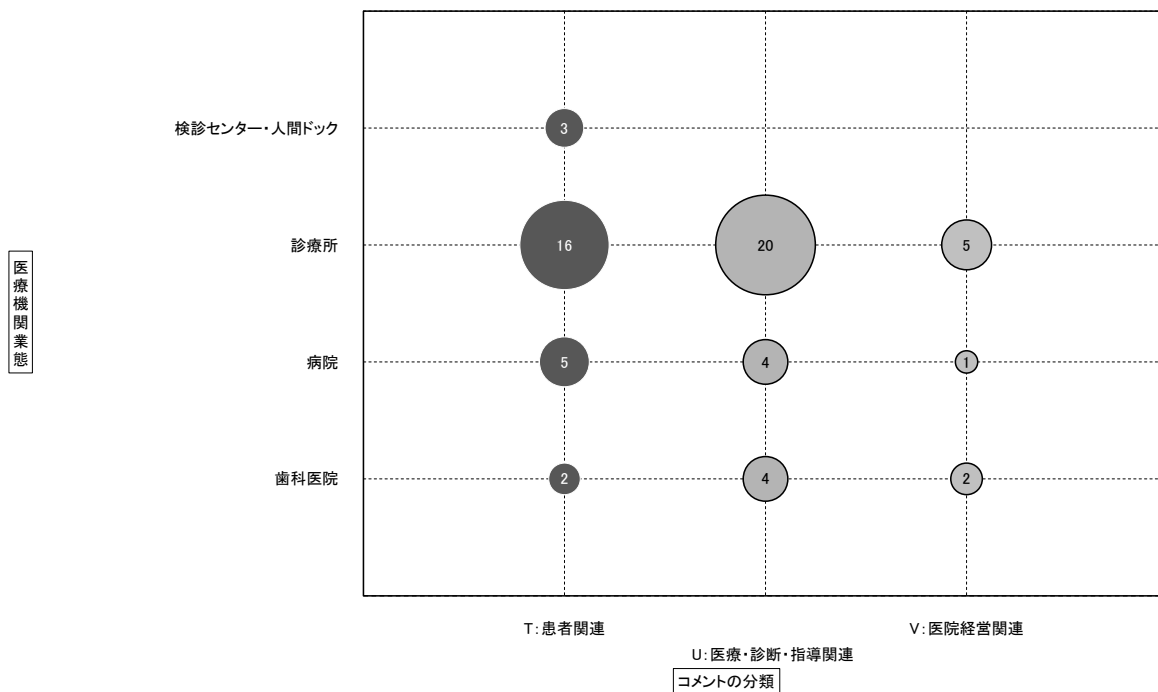
図表 6-2-66 「遺伝子関連検査を導入して良かったこと」に意見を述べた医療機関で実施している検査項目



図表 6-2-67 「遺伝子関連検査を導入して良かったこと」に意見を述べた医療機関で採用している検査企業



図表 6-2-68 「遺伝子関連検査を導入して良かったこと」に意見を述べた医療機関の業態別機関数



6-2-2-4-4 「導入して困ったこと」への記入事項の特徴

この欄への有効記入数は 77 件で、そのうち 55 件は現在も遺伝子検査ビジネスをしていると答えている医療機関であり、22 件が既に止めている機関であった。

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

22 件の「導入して困ったこと」への記入の内、「価格」に関する記入 5 件有り、「説明の困難」に関するものが 4 件と、5 件の「遺伝子検査に関する課題」の指摘であった。その指摘の中で特徴あるものを下記に示す。

“絶対にしない方がいい。検査の精度がかなり無い。患者さんに取り返しのつかない迷惑をかける。

- 友人のクリニックで同様の検査でがんと診断されている患者さんでも陰性と判断された人が何人か出た。
- ゲノムドクターで講演した東大卒の医師はゲノム検査は検査結果の判定の確率が、従来と比べ比較にならないほど精度がいいと言っていたが、現在、陽性の人も陰性に出て、社長に聞くと検査はそんなもので、100%あたる検査はないと開き直っている。しかし、ガンである人が陰性と出て安心して治療に手遅れになる可能性は十分にある。
- 大腸ガン専門の友人に検査遺伝子をみてもらったところ、現在専門領域でとりあげられている遺伝子とは全く違い、こんなことが行われているのは問題であると言われた。
- 歯科の材料会社がやり始めたので、正確でないから止めた方がいいと言ったが、九州大学の先生がいいと言っていると言って、サービスを行っている。”

「手間の煩雑さ」等を記載したコメントが 5 件有りその内容は下記であった。

- DNA の検査にかなりの時間を要した事
- 採血を受け入れてもらえる曜日が決められていていつも検査ができる状態ではなかった。
- 検体とりあつかいやインフォームド・コンセントなどわずらわしい。時間と労力がかかる。
- 遺伝子検査で癌の診断が陽性、判定保留などの判断をつけても、従来の画像診断を主体とした診断体型で、癌の存在を証明できるとは限らないので、事後の対応が複雑高度で、たいへんである。

残りは、事業者の撤退、説明の難しさ、DNA 鑑定に伴う問題点が各 2 件で、DNA 鑑

定関係のコメントを下記に示す。

- ・一方で男女間（依頼者は男女と子の3名で来院する為）、複雑な関係性にこちらのスタッフの対応や気遣い等に苦慮する事もある。
- ・子供に採取の理由を知られないように口腔粘膜の採取をしたこと

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

55件の「導入して困ったこと」の記載の内「価格」に関する記載が11件、「説明の困難さ」が11件、「検査の信頼性」に関するものが6件、「煩雑さ」についての記入が3件および「事業者の撤退」について2件の記載があった。

その他、22件のコメントがあったが、内容は諸々で共通項は無かった。記入の例を示す。

(例)

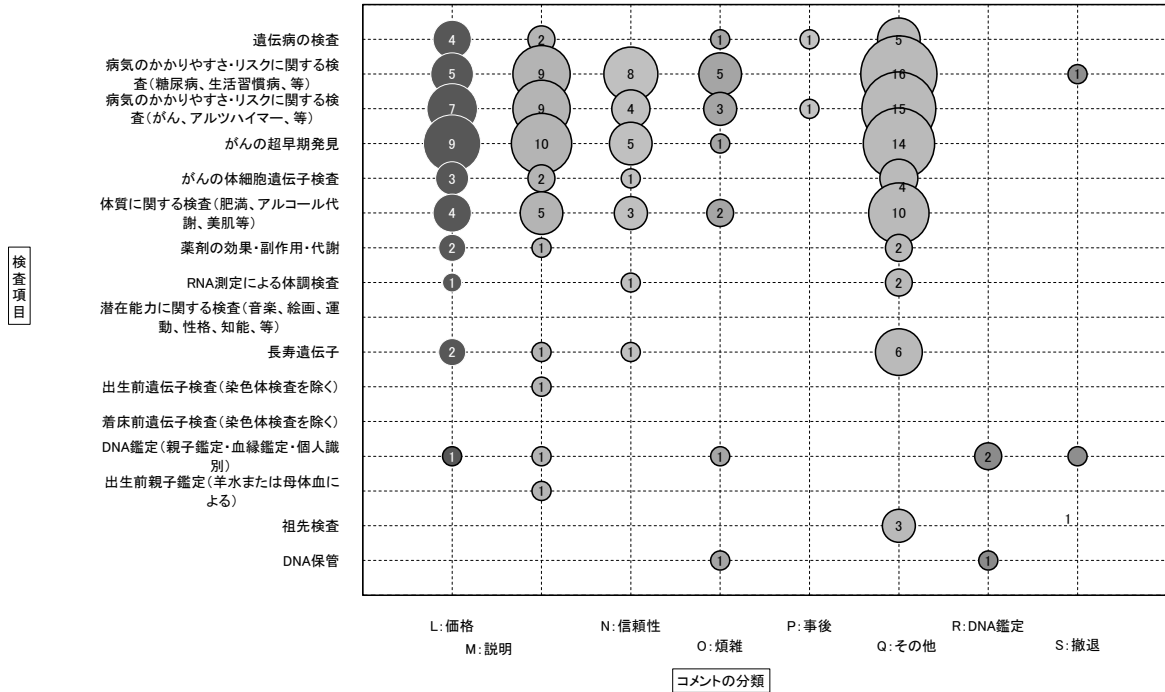
- ・検査件数がそれほど多くないのであまり困ったことはないが、もし件数が多くなって偽陽性者が多く出れば精密検査機関の負担になるのではないかと思う
- ・遺伝子関連検査の会社の人と上手く連携をとることが出来なかったこと。
- ・一般の人々に国も支援してほしい。予防医療につながる。
- ・"後進の指導がうまく進まない。
- ・診療報酬改正により、検査方法が変わることで、院内実施ができなくなることもある。
- ・保険収載可能とするには、現在、専用機器の使用、専用試薬の使用が必須となるが、それぞれの遺伝子検査の機器、試薬を購入することは困難で、臨床側からの依頼要望にこたえることができない。 等々

上記の「価格」、「説明」、「信頼性」、「煩雑さ」、「事後」、「DNA鑑定」、「撤退」、「その他」についてカテゴリー別に、意見を述べた医療機関が行っている検査項目を図表 6-2-69 に示す。また、その医療機関が採用している検査企業を図表 6-2-70 に示す。さらに医療機関の業態別の医療機関数を図表 6-2-71 に示す。

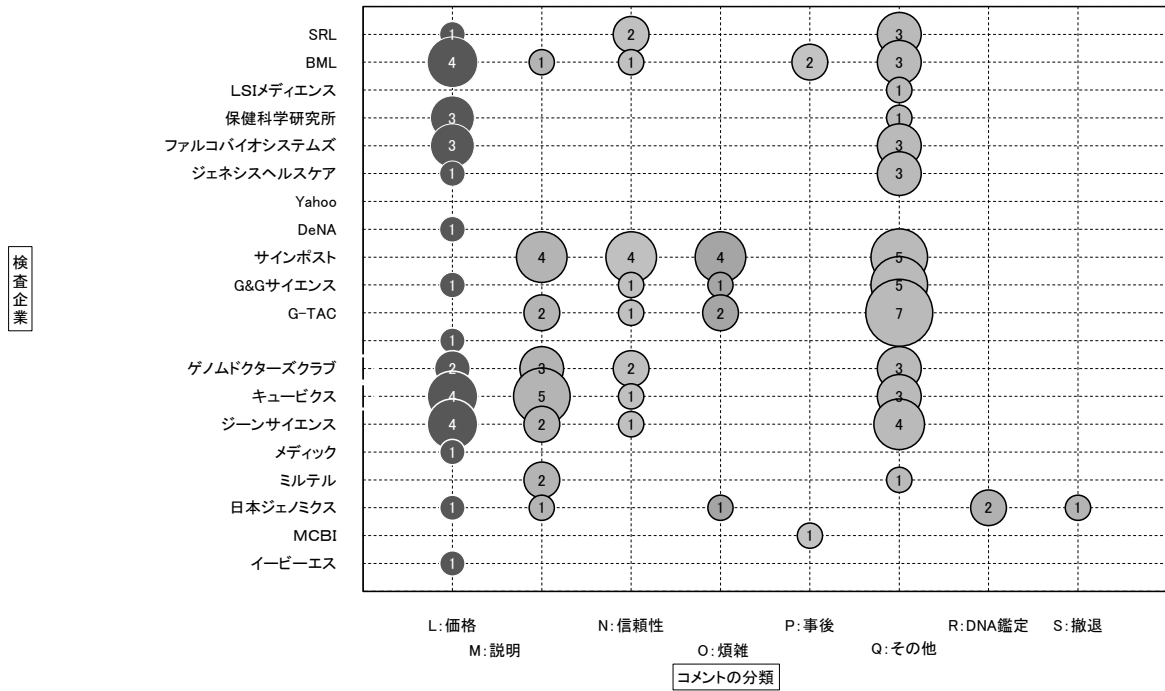
「価格」、「説明」といったカテゴリーは「(4) - 2 改善すべきところ」で取り上げたものと同じであるが、(4) - 2 では「価格」の指摘が多かったが、(4) - 4 では「困ったところ」であるため、「価格」よりも「説明」を挙げる医療機関が多くなっている。

実際には年間2件以下の医療機関が半数以上を占めており、「困った」経験自体がほとんどないことも影響していると考えられる。

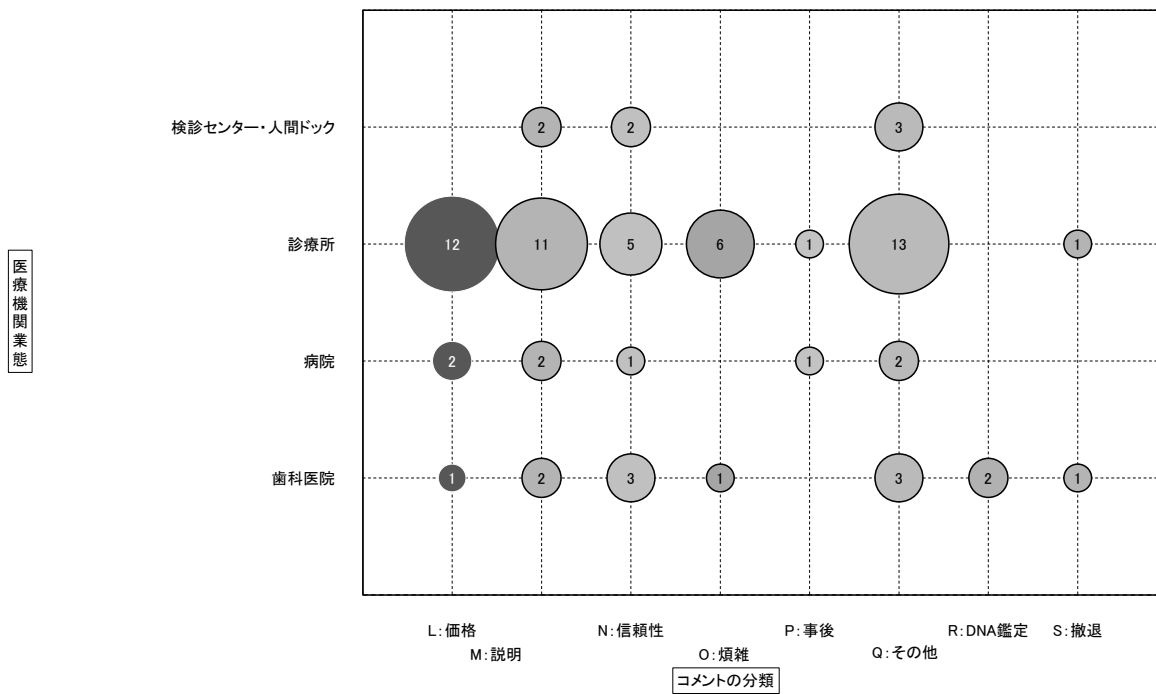
図表 6-2-69 「遺伝子関連検査を導入して困ったこと」に意見を述べた医療機関で実施している検査項目



図表 6-2-70 「遺伝子関連検査を導入して困ったこと」に意見を述べた医療機関で採用している検査企業



図表 6-2-71 「遺伝子関連検査を導入して困ったこと」に意見を述べた医療機関の業態別機関数

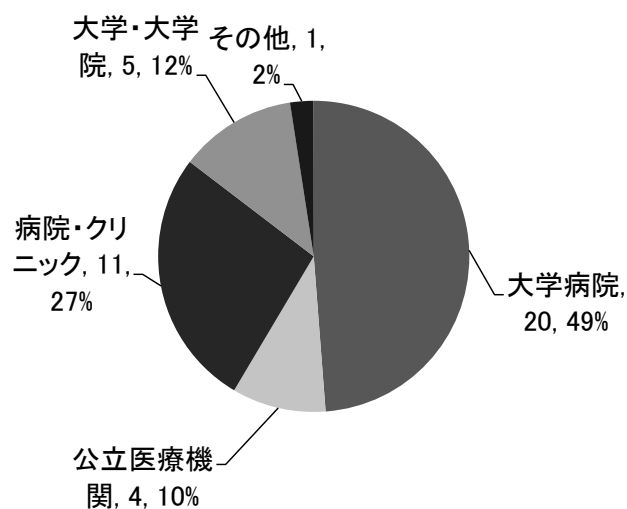


6-2-3 認定遺伝カウンセラーへのアンケート

認定遺伝カウンセラーに対しては日本認定遺伝カウンセラー協会を通じてアンケートへの協力を依頼し、web 上でのアンケートを実施した。41 件（回答率 22.7%）の回答が得られた。

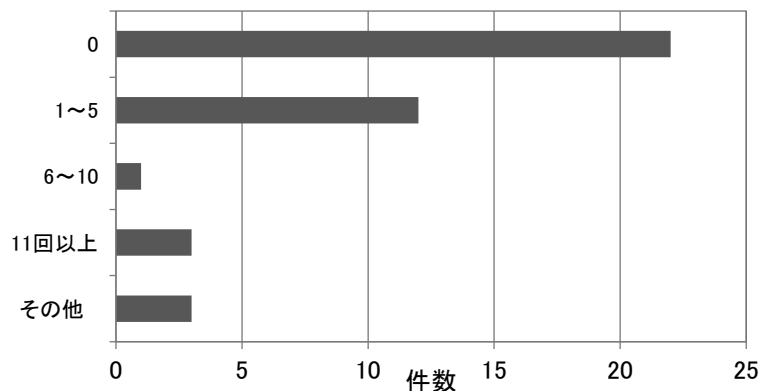
回答者の所属は 49%が大学病院、27%が病院・クリニックで、10%が公立医療機関でその他が 14%であった。

図表 6-2-72 回答者の所属



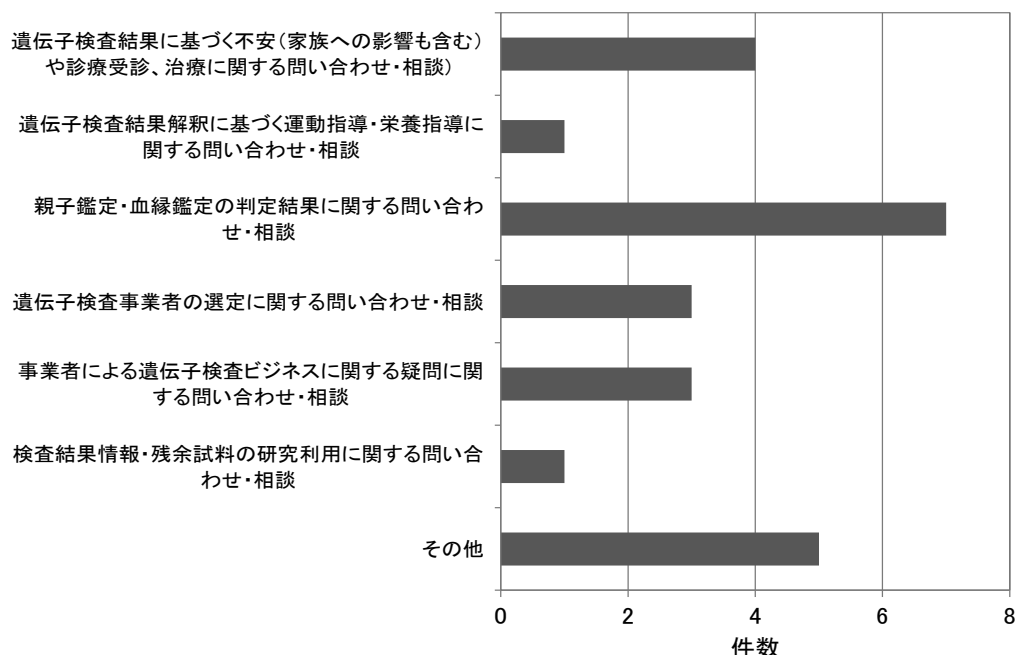
41 件の回答者の内、遺伝子検査ビジネスに関する問い合わせ・相談を受けたことが有ったかの問に対し、無いと回答したのは 54%の 22 人であり 29%の 12 人が 1～5 回の問い合わせ・相談を受けており、11 回以上経験したという人も 3 人あった。

図表 6-2-73 遺伝子検査ビジネスに関する経験問い合わせ



問い合わせ・質問の内容については、親子鑑定・血縁鑑定の判定結果に関する問い合わせ・相談に関するものが 29%と最も多く、遺伝子検査結果に基づく不安（家族への影響も含む）や診療受診、治療に関する問い合わせ・相談についてが 17%を占めていた。

図表 6-2-74 問い合わせの内容



その他となっている 5 件のうち、「わかりません」を除いた 4 件の記載内容は下記の通りであった。

[記載内容]

- ・病院で実施されている遺伝子検査と遺伝子検査ビジネスで実施される遺伝子検査の違いについて
- ・DTC の検査結果に関する信頼性についての質問
- ・職場で、体質診断の遺伝子検査についてどういうものか、確かなものなのか聞かれました。
- ・結果を説明してほしい、自分にあうダイエット食品を教えて欲しい、ビジネスを立ち上げたい

遺伝子検査ビジネスに関する問い合わせ・相談にどのように回答したかへの質問に 14 件の自由記入回答があった。

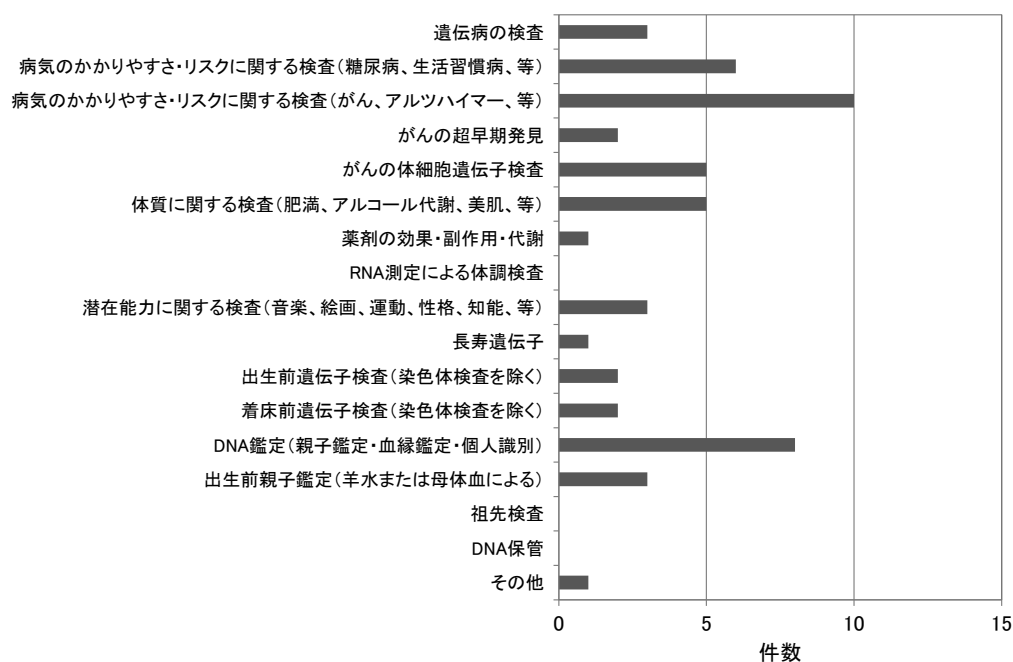
記入内容の特性から、「相談に乗った内容」、「懸念事項の指摘」の記入があり、また「お断りした」との回答もあった。下記に特性に分けて記載内容を示す。

図表 6-2-75 特性別の問い合わせに対する回答

特性	「問い合わせ・相談にどのように回答したか」の質問に対する記入
相談	<p>【問い合わせ内容】労働者の健康維持のために dtc を受けさせたい。 【回答】結果が健康増進に繋がればいいが、ちゃんと結果の意味を労働者の方に説明しないと不安になるだけだろう。特に、個々の癌は実際の罹患確率から考えても、1.5 倍などという情報の意義は薄い。受けたい人にだけ受けさせたい場合でも検査前と検査後に遺伝カウンセリングが必要だろう。</p>
	<p>遺伝相談外来への電話をがん相談支援センターが窓口となり対応しており、遺伝子検査ビジネスに関する相談(主に体質遺伝子検査)はその段階で受診をお断りしているため、窓口での問い合わせ件数、内容を把握しておりません。遺伝カウンセリングの場で下記のような相談があり、対応しました。武藤香織先生作「遺伝子検査サービスを購入手続きが迷っている人のためのチェックリスト 10 カ条」などを参考にしています。</p>
	<p>A1: 医師の診断と異なり、確率が示される検査で、検査の科学的根拠、検査の限界が明らかでない可能性もあります。その結果で心配になり、受診されても医師が答えることは難しいと思います。また、個人情報はどこまで守られるのか、明確でない場合もあります。</p>
	<p>A2: 今回のカウンセリングでお話した遺伝学的検査は科学的根拠に基づき、その結果は確定診断となる検査です。下の世代に伝わる可能性がある生殖細胞の特定の病気(HBOC など)に関係する遺伝子の変化を調べる検査で、ネットの遺伝子検査とは異なると思います。ネットの遺伝子検査は個人情報がかんどのように管理され、どの程度守られるのかわかりません。</p>
	<p>①「糖尿病になるかどうかネットの遺伝子検査を受けようと思う。」⇒A1 ②「血縁者ががんになりやすい体質なのか、遺伝子検査を受けているので結果を教えてください。」⇒A1 ③血縁者が「ネットで HBOC の遺伝学的検査(BRCA1/2 遺伝子検査)を 1-2 万円で受けたと聞いた。そちらのほうが安い。」⇒A2</p>
	<p>検査に関するできる限りの情報を得ようとしたが、検査法、対象とする遺伝子や SNP、リファレンス等不明なものが多かった、不安を煽るような検査も多く、ビジネス的遺伝子検査の特徴や限界を伝え、不安の軽減に努めた。</p>
	<p>親子鑑定は行っていない。法的根拠を得るには、法律家に関与してもらう必要があるため、本当に必要であれば、まずは法律相談で相談してみてもどうか。 検査結果の不安については受診していただいた。</p>
懸念指摘	<p>遺伝子検査ビジネスで検査されているものは、その遺伝子に変化があっても、他の因子が関与しないと発症しない可能性があるものをみていることを説明。 がんの遺伝子についても、遺伝子検査ビジネスで実施されているものは、メチル化などの変化をみているもので、生殖細胞系列の遺伝子の変化をみているものではないことを説明。</p>
	<p>遺伝医療で実施される遺伝学的検査とは異なり、エビデンスが確立されているものではなく、本人が期待するような確定的な結果が得られるものではない、と説明した。</p>
	<p>子の潜在能力を調べる検査に関する相談。科学的根拠はない旨をお伝えした。 ・親子鑑定、血縁鑑定には、病院では疾患に関する遺伝子検査しかしていないので、良く考えられた上で弁護士・司法書士などに聞かれるよう伝えました。 ・体質診断の遺伝子検査については、今のところ占いのようなものです、と答えました。</p>
	<p>・DTC は医療で提供されている遺伝学的検査よりも、病気への関与が少ないものであり、医療の範疇ではない、あくまでも体質の傾向を見る程度のものであること ・DTC の結果の解釈は、受検者本人にゆだねられるため、予想外の結果が返ってくる場合や、それに伴い精神的負担や不安を生じる可能性があること</p>
お断り	<p>親子鑑定・血縁鑑定は当院を含め、医療機関では行っていない旨を伝えた。</p>
	<p>当院では対応しておりません、とお返事しました。</p>
	<p>できません 親子鑑定に対する相談については医療機関で扱う検査ではないため当院では行っていない、また検査会社についても把握していない。インターネット上でいくつか検査会社が検索されるが、検査会社もいろいろあるので、受ける場合には慎重に。 親子鑑定の判定結果の解釈に関する問い合わせに対しては、検査会社に問い合わせるよう伝えた。</p>

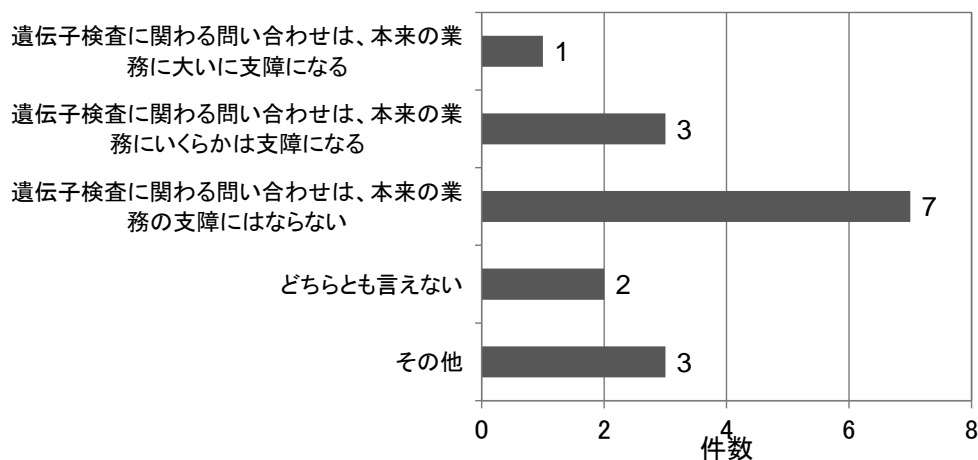
問い合わせ・相談の有った検査項目に関しては下記に示すように、がん・アルツハイマーなどの重篤な病気のリスクに関する検査と、DNA 鑑定に関するものが最も多かった。

図表 6-2-76 検査項目別の問い合わせ件数



このような問い合わせに対応することが本来の業務に支障を及ぼすかの質問に関しては、「支障にならない」が7件で、「いくらかは支障になる」の回答が3件で、「大いに支障になる」との回答は1件だけであった。

図表 6-2-77 問い合わせが業務の支障になるか



その他に記された内容は下記の通りであった。

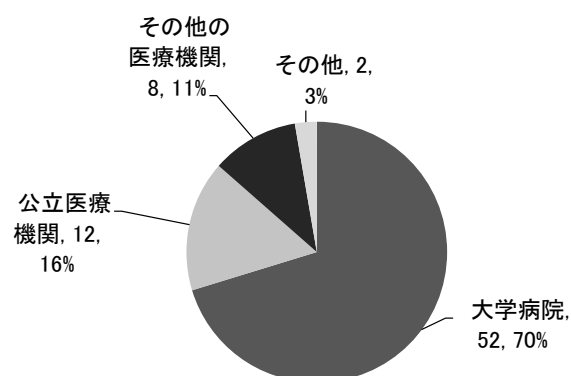
- 遺伝子検査ビジネスに関する問い合わせに対応することも業務の一部であるとも考えられる
- 検査した医療施設で、うちではわからないから専門の所に行ってくれ、と言われて来る人もいるので、受け皿は必要と思う。
- 初回の対応窓口がないと大いに支障をきたす

6-2-4 全国遺伝子医療部門連絡会議会員施設へのアンケート

全国遺伝子医療部門連絡会議事務局を通じて会員施設にアンケートへの協力を依頼した。74件（回答率64.9%）の回答が得られた。

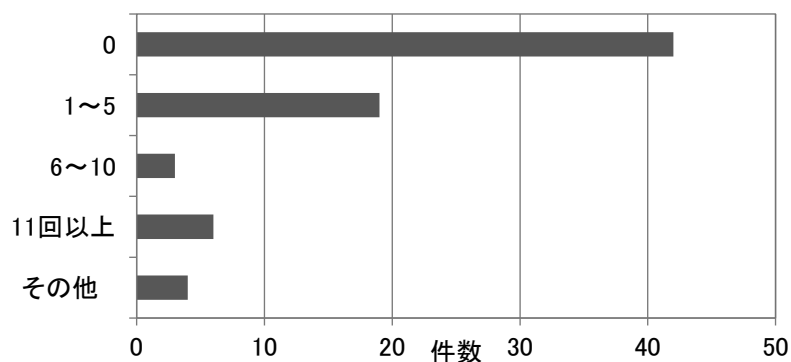
回答者の所属は53%が大学病院、16%が公立医療機関でその他が11%であった。

図表 6-2-78 回答者の所属施設



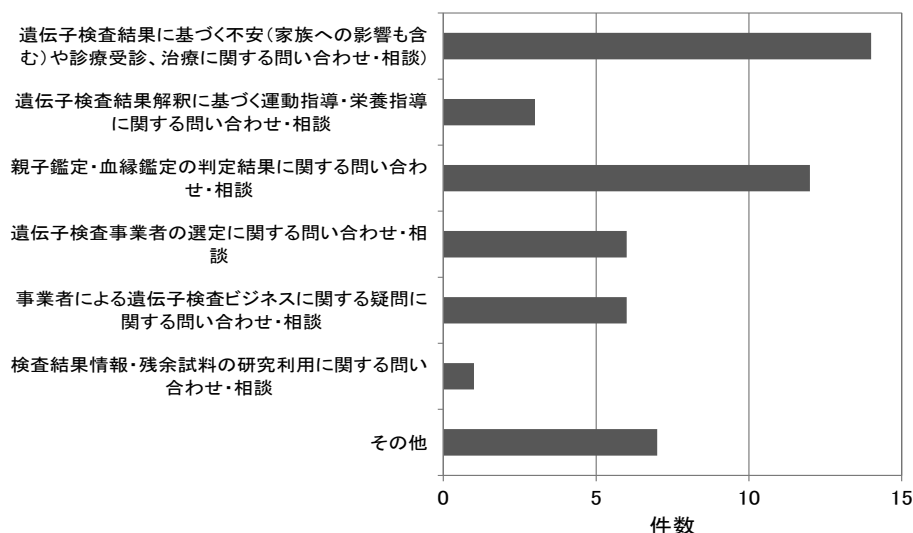
74件の回答者の内、遺伝子検査ビジネスに関する問い合わせ・相談を受けたことが有ったかの問に対し、無いと回答したのは56.7%の42人であり25.7%の19人が1～5回の問い合わせ・相談を受けており、11回以上経験したという人も6人あった。

図表 6-2-79 遺伝子検査ビジネスに関する相談件数



問い合わせ・質問の内容については、遺伝子検査結果に基づく不安（家族への影響も含む）や診療受診、治療に関する問い合わせ・相談)についてが最も多く有効回答数 49 件のうちの 28.5%を占め次いで、親子鑑定・血縁鑑定の判定結果に関する問い合わせ・相談に関するものが 24.5%を占めていた。

図表 6-2-80 相談内容



問い合わせ・相談にどのように回答したかの質問に対し、25 件の回答があった。

回答内容の特性に応じて分類すると、「カウンセリングで対応」に関するものが 4 件、「信頼度不十分で得有ることを説明」したものが 4 件、「相談に乗った」ものが 8 件、「事業者につなげる」ようにと対応したものが 4 件、「お断り」が 2 件および「その他」が 3 件であった。

全体としてカウンセリングを含め何らかの対応をしてあげているものが全体の 25 件のうちの 16 件で、真正面から受けとめようとしている姿がうかがえた。

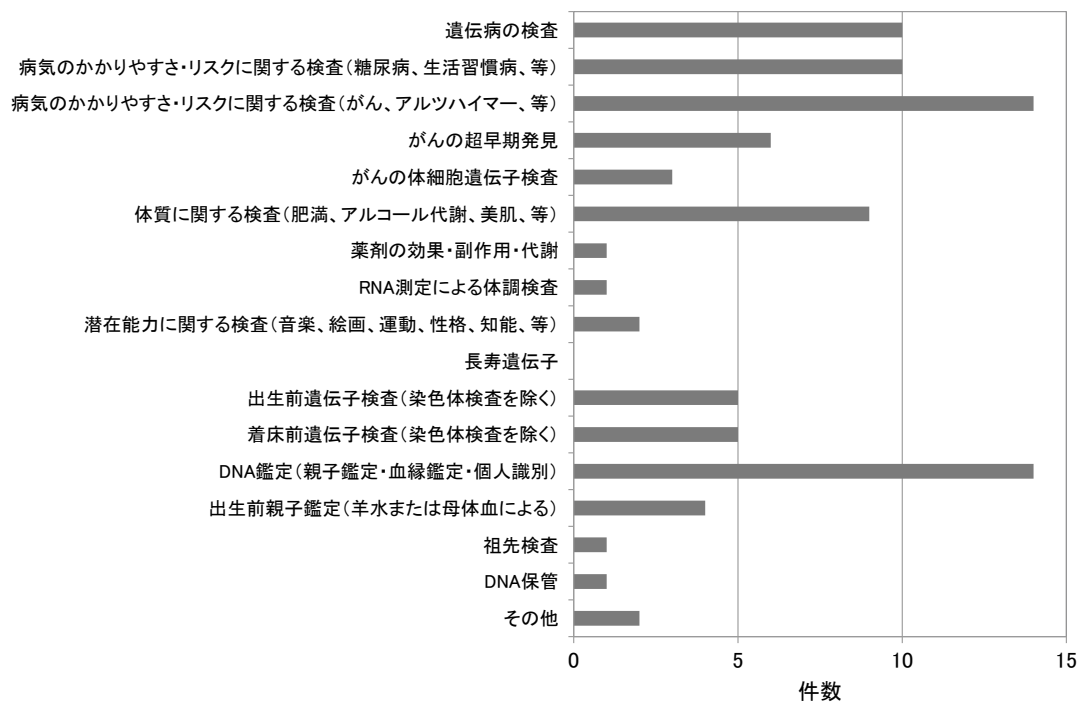
図表 6-2-81 特性別の回答内容

特性	問い合わせ・相談への回答内容
カウンセリング	エキソーム解析結果の現時点で判明している内容をカウンセリングでお話した。 国際人類遺伝学会(2016) 演題番号 Wed(4)-SFS12-3
	遺伝カウンセリングを行い、IC を得た上で検体を採取し、遺伝学的検査を施行・結果開示を行い、必要性に応じ再度遺伝カウンセリングを行った。
	遺伝カウンセリングを提示して、その中で問い合わせに回答した。カウンセリングに先立ち電話やメールでの対応も行っているが、基本的にメールや電話のみで小原節子とは異なる方針で対応している。
	検査の意味 確率そのほかの意味について 認定遺伝カウンセラーが対応
信頼度不十分	がんの遺伝学的検査では、エビデンスが蓄積されたデータを使用しているが、疾患リスクに対する遺伝子検査は十分なエビデンスがない旨を説明した。
	遺伝子診断・治療の業者介入に関しては厳格な基準と学会の承認が必要

	<p>検査の信頼度はどうか、病院ではうけられないのか、どこの検査会社を選べばよいか、どの検査項目を選択したらよいか、などのご質問があった。当方から科学的な根拠をもってお勧めできる検査はないこと、受けるのは個人の自由であるのでどちらでもよいが、その結果の解釈には困る例が多々あること、結果の説明を当院に依頼された場合に、根拠に乏しいために責任をもってご説明はできないこと、何らかの疾患罹患のリスクがわかった場合の心理的な負担が生まれる可能性、などについてお話した。</p> <p>口腔粘膜細胞の遺伝子検査の信憑性に関する質問あり。 <回答>信憑性に関しては分かりません。</p>
相談・紹介	<p>(4)について DNA 親子鑑定の事業者はどこが良いか？との相談を受けた事がありましたが、まずは、親子鑑定を行う上で事前に理解しておくべき様々な情報の提供を行い、その上で体質や才能、疾病易罹患性検査と異なり、この分野については JBA 個人遺伝情報取扱審査委員会の厳格な審査を通り、適切な事業であると認定を受けた企業があるため、その事業者を紹介しました。</p> <p>(5)について 「遺伝子検査ビジネス」を受けて結果をどう受け止めてどう対処したら良いか分からない場合、相談に乗ってくれるか？との問い合わせを受けた事が複数回あります。その際は、「一部クリニックでも提供されるようになってきている DTC 遺伝子検査ビジネスは、その多くは医療の世界ではエビデンスレベルでまだ採用できる段階には無い検査であり、当医療機関として、また医療従事者として責任を持って対応する事は難しい。提供している企業に質問や疑問に答える対応を図るなどの責任があると思われるので、そちらに問い合わせてもらいたい。」と答えてきています。</p> <p>・親子鑑定はできるか(生児・胎児) →当院ではおこなっていない。遺伝子の検査で当院おこなっているのは病気を引き起こすと考えられる遺伝子の検査のみ。(または法医学教室に電話を回してもらおう。ただし、法医学教室でも一般の方からの親子鑑定は受け付けていないとのこと。)</p> <p>・がんの体細胞の検査はできるか →取り入れている施設もあるが、当院ではおこなっていない。</p> <p>・認知症のなりやすさに関連している ApoE の検査はできるか→ApoE の検査はおこなっていない。はっきりと病気と遺伝子が 1 対 1 で結びついているような若年性のアルツハイマーの家族にはおこなっている遺伝子の検査もあるが、ApoE に関しては対応していない。</p> <p>親子鑑定について: 医療行為ではないため、当院ではお受けできない。行いたい理由を尋ねた。相手の方やお子さんへの影響を十分に考慮したうえで、パートナーも納得の上で実施しなければならないことをお伝え。結果が出た後、自分がどうしたいのかもお聞きした。</p> <p>親子鑑定は医療では行わない その他のDTCに関しても病院では実施しない</p> <p>当センター遺伝カウンセリングでは、親子鑑定は実施していない。 また、血縁、親子関係を調べているような機関については、情報を把握していない。</p> <p>家族性腫瘍相談外来への受診を勧めました。 当院の遺伝カウンセリングを1受診していただくようお願いしました。</p> <p>不安: データの科学的な根拠を説明することで安心された。 親子鑑定: 2社の結果が異なる、という問題に対し、生データを拝見し、1社のサンプル間違いを指摘し、解決した。</p>
事業者へ	<p>質問は、業者に訪ねてください。</p> <p>受診して診療の上、結果の解釈や今後の方針について相談を受けた 検査を受けた施設での説明をすすめた 当院では実施していない検査は、その旨を伝えた 提供した検査会社に問い合わせるよう回答した 当科で斡旋している企業はない。いずれもご自分達で調べてご自分たちで連絡をとってもらっている。</p>
お断り	<p>相談はしていないことを説明した 医療ではないので、実施出来ません。</p>
その他	<p>さまざまに対応しているが、いずれもデータに基づいた適切な回答はできないことを事前にことわった上で応じている。 遺伝子検査(外注)を導入する方向で検討 本院でおこなえる遺伝医療の範疇であれば適切に対応する。それ以外は相談に留めています。</p>

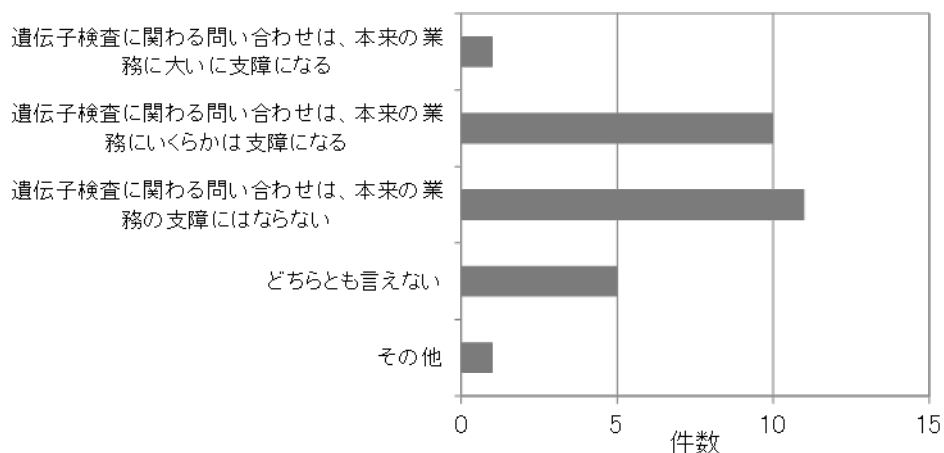
問い合わせ・相談の有った検査項目に関しては下記に示すように、がん・アルツハイマーなどの重篤な病気のリスクに関する検査と、DNA 鑑定に関するものが最も多かった。

図表 6-2-82 検査項目別の相談件数



このような問い合わせに対応することが本来の業務に支障を及ぼすかの質問に関しては、「いくらかは支障になる」と「支障にならない」がほぼ同数で、「大いに支障になる」との回答はわずかであった。

図表 6-2-83 問い合わせ・相談は業務の支障になるか

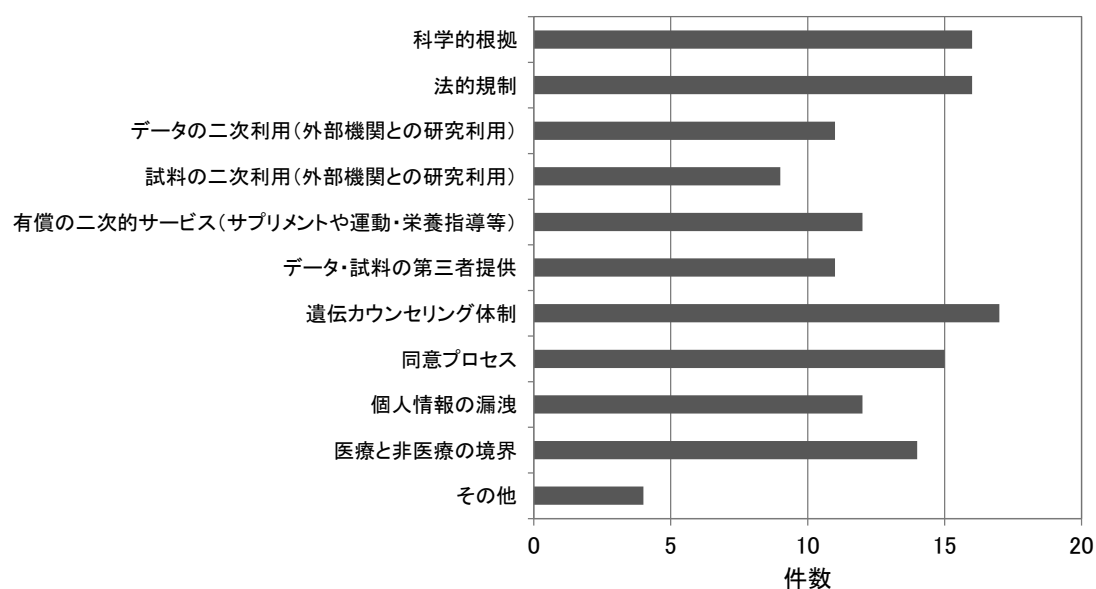


遺伝子検査ビジネスの結果解釈に所属する機関が関わるべきと思うか否かの質問に関しては、最も多い回答が「どちらとも言えない」の16件で、ついで「関わるべきでない」との回答は9件あり、「関わるべきだ」とする回答は3件であった。積極的に関与しようという意見はごく少ないことが分かった。

遺伝子検査ビジネスに関し問題があるとお考えかとの質問に対する回答は、72%が「問題有る」としており、「問題なし」とするのは7%未満とごくわずかであった。

どのような問題点があるかの質問に対する回答は下図に示す通りで幅広く問題意識を持たれていることが分かった。

図表 6-2-84 遺伝子検査ビジネスに関する問題点



ここで「その他」となっている回答は下記の記入がなされていた。

- ・一般の方が、遺伝子と疾患の関連について不正確な知識を持つ可能性がある (ex. 遺伝子決定論, 関連遺伝子と原因遺伝子との区別が付かない, など)
- ・検査前に十分な情報提供、カウンセリングがおこなわれていないこと
- ・遺伝子変化に対する差別や誤解
- ・リスクがある事を煽っての恫喝商法となっている

問題点の解決のための方策についての意見を問うた質問に対して 14 件の回答があり、そのうち 6 件が法的な対応が必要とするもので、カウンセリング体制に関するものが 3 件、知識普及の必要性に関するものが 2 件、その他が 3 件で、法的対応の必要性を述べるものが多かった。

図表 6-2-85 遺伝子検査ビジネスの問題解決のための方策

法規制	欧米など海外諸国に比し、法的規制が存在しないという実情があり、アカデミアが警鐘を鳴らしているにも関わらず事業者と経済産業省が野放図な展開を促進する素地が醸成されてしまっています。また、遺伝学的検査という一つの事象であるにも関わらず、医療は厚生労働省、非医療は経済産業省という分離所管になっている点でダブルスタンダードになる懸念が増大しており、その様な事態が固定してしまえば国民は翻弄されることになり絶対にいけません。海外でその様な二重所掌の国は皆無であり、どの国でもすべて衛生・医療行政を司る官庁が所掌しています。日本もこの分野については欧米に倣い、当該分野の法規制の体制をきちんと整え、衛生行政官庁である厚生労働省の下で監理監督すべきです。
	ACCEを確認し、許可を与えるような認定制度と違反した場合の罰則を伴う法的規制
	遺伝子疾患による差別を防ぐ法律(GINA など)の整備は早急に必要です。又、エムスリーや DeNA など医療にかかわらない企業がカウンセリング体制もない状態で検査を請け負っていることに疑問を感じます。遺伝子検査は医療機関で行うべきだと思います。
	一定の科学的根拠のある検査に関しては法的規制をかけるべき(利用者の利益のために)と考えます。経産省の進めるヘルスケアとして切り分けた遺伝検査は問題があるとおもいます。関連学会あるいは法人化した遺伝子診療連絡会議等で、内容により認可基準を設定し、法的に個人情報保護としての遺伝情報の取得、扱いに関して法的基準を設けるべきでしょう。
	法的規制と社会の遺伝教育 法規制を行うべきだと思う。
カウンセリング	遺伝カウンセリング体制の構築
	検査前にクライアントが検査を十分に理解しての検査希望なのかどうか、説明やカウンセリングの機会が設けられることを検査実施の要件にすることが好ましい。
	まずカウンセリングは必要と思われる 医学的適応がある場合はカウンセリングを施行後検査を行うべき 医学的適応がない(親子鑑定など)はあまり関与すべきではないと考える
知識	遺伝性に限らず、病因論の基礎、疾患を理由とした差別の防止、など、健康に関する正しい知識を初等教育の段階で啓発する必要がある。あわせて、科学的思考の基礎、risk perception, risk communication, 不安ビジネスに内在する問題点、などを教育すべきであろう。
	遺伝教育により一般市民のリテラシーを上げるしかない。ビジネスそのものを規制する事は出来ない。
その他	十分な議論と、体制整備
	遺伝子検査ビジネスは個人情報も多く扱っていますので、非常に問題が大きいと考えられます。全部を包括的に扱うことに問題があり、解決策はわかりません。
	難しい。コンサルタント料を高く設定する。

遺伝子検査ビジネスに評価すべき点があるかとの質問に対して、「評価すべき点はない」との回答が 9 件で、「評価すべき点もある」との回答が 9 件で「わからない」との回答が 10 件であった。

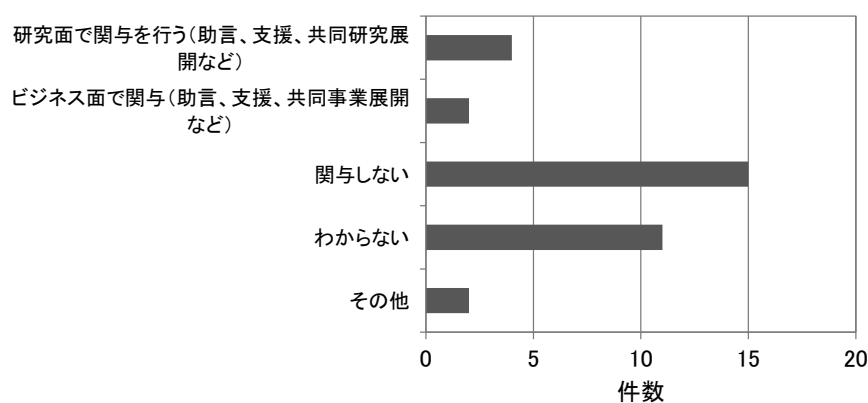
「評価すべき点もある」に記入されていた自由記述を下記に示す。

- ・暇つぶし、レジャー
- ・存在する医療技術を、それを望むものが選択することができる点
- ・全国の医療機関より検査を受けつけている点
- ・健康や遺伝的な問題に興味を持つこと。
- ・国民の知りたい権利に対する情報提供

- ・自己管理のツールとしての意義はあるとおもいますが、やり方次第
- ・一般人の「遺伝」「遺伝子」、「健康管理」に対する関心、知識の底上げ。企業側の技術革新に役立つ。
- ・遺伝情報からリスクを知り、生活に生かすという考え方は有りうる
- ・全てが悪いわけではないと思う

回答者の所属する機関が遺伝子検査ビジネスに関わる予定がありますかという問に対する回答は、下図にしめすとおりで、「関与しない」という回答が44%で最も多かった。

図表 6-2-86 今後の遺伝子検査ビジネスへの関わり



「関与しない」との回答者の理由としての自由記述は下記の3点があった。

- ・問 11 (が実現しない限りは。
- ・アカデミアは一線を画すべきだと思う
- ・現在行われている DTC は医師が関与していないこと、検査を受ける前の事前説明や質問回答が十分でないことなど、問題がありそうである。

6-3 ヒアリング調査結果

6-3-1 アカデミア

対面式でヒアリングを2件行った。また対面ではないが、メールによる簡便な回答を1件入手した。その他、先方の事情により日程が確定できなかったところが1件、ヒアリングできなかったところが1件あった。

ヒアリング結果を資料11、12に示す。

6-3-2 事業者

対面式でヒアリングを4件実施した。

ヒアリング結果を資料13～資料16に示す。

6-4 学会・講習会参加聴講結果

DTC遺伝子検査ビジネスの中でもRNAの解析によるがんの早期診断に関する拡がりが見られるので技術内容を調べる為に下記のセミナー及び学会を聴講した。

- (1) 第2回ゲノムmRNA入門セミナー
- (2) 「エクソソーム」「血液1滴でがんを知る：液体マイクロRNA測定技術」
- (3) 臨床ゲノム医療学会“神奈川大会”

6-4-1 第2回ゲノムmRNA入門セミナー

日時：2016年11月11日(金) 15:30から17:30

場所：東大医学部図書館会議室

内容：

聴講参加者は26(27?)名。10月の開催に続き2回目とのこと。

主催者側の発言で、今回は企業関係者の参加が多いとのことであった。

質問者にもKDDI、オールジャパン企画(メディカルツーリズム業者)、医薬会社(社名聞き取れず)が居た。

講習会資料の中にゲノムドクターズクラブの説明資料もあったが、内容説明はなく、ゲノムドクターやゲノムキャスターの勧誘は無かった。

聴講記録その他資料を資料17に示す。

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」

日時：2016年12月07日 17:30~19:30

場所：東京大学医科学研究所2号館2階 大講義室

演者：国立研究開発法人 国立がん研究センター研究所

分子細胞治療研究分野 主任分野長 落合 孝広 氏

演題：エキソソーム「血液1滴でがんを知る：体液マイクロRNA測定技術」

内容：(席上配付資料は無し)

従来、がん患者の血液中にがんの進捗によりがん細胞やがん細胞のDNAが出てくることは知られていた。

マイクロRNAも出てくる。これはエキソソームに包まれて出てくる。ヒトには2588種類のエキソソームがある。

がん細胞は宿主をコントロールするためにマイクロRNAを出す。それぞれのがんによりどのマイクロRNAが変化するかが判ってきた。

聴講記録その他を資料18に示す。

6-4-3 臨床ゲノム医療学会“神奈川大会”

日時：2016年12月17日(土) 10:00~18:30

場所：ワークピア横浜 2F おしどり・くじゃくの間

内容：

未病・予防の重要性と、これにつながる検査・診断に関する種々の講演があったが、mRNAによるがん検診技術の科学的有意性を示す講演はなかった。mRNAとは全く関係のない講演も含まれていた。

マイクロRNAによるがん早期診断は有効な技術の様である。

最後のシンポジウムではmRNAおよびサーチュイン遺伝子検査の実際利用例の説明があったが、ここでも診断の基準となる統計的エビデンスデータの説明は無かった。

聴講記録その他を資料19に示す。

資料編

資料 1-1 アンケート送付事業者

事業者名	検査項目
株式会社 EverGene(エバージーン)	遺伝子検査キット DearGene(がん+体質)の販売
G&G サイエンス株式会社	GenoMarker®; 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、その他 アルコール代謝関連 SNP、基礎代謝関連 SNP、骨代謝関連 SNP、ミトコンドリア DNA 変異検査
株式会社 Genequest(ジーンクエスト)	生活習慣病などの疾患のリスクや体質の特徴など約 200 項目についての遺伝子解析キット販売。
株式会社 DNA チップ研究所	衛生検査所
株式会社 FiNC	栄養指導
株式会社アルプロン	子供能力
株式会社トランスジェニック	サインポストの遺伝子解析受託
KYG協会	遺伝子酸化損傷検査
イービーエス株式会社	GENOTYPIST®; アルコール感受性、ダイエット、葉酸代謝、おくすり
エイトプロジェクト株式会社	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
ケンコーコム株式会社	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」 ジーンライフ 肥満遺伝子、脂質異常症・高血圧症関連、肌老化関連、骨粗しょう症関連遺伝子検査キット 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」
ジェネシスヘルスケア株式会社	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
ジェネレックス・コーポレーション日本支社	薬剤応答
セキセイ株式会社	DNA ヘリテージ(遺伝子遺産)
ブライトン	才能遺伝子検査(上海バイオチップコーポレーション代理店)
ヘルスショップJP	肥満、がん、アルコール
ミレニアムサロン	肌、体質
ラボコープ・ジャパン合同会社	クアトロテスト TM; 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)
遺伝子検査研究所	才能遺伝子検査(上海バイオチップコーポレーション代理店)
遺伝子研究所	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。

株式会社 DiNA	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)
株式会社 ハーセリーズ・インターナショナル	遺伝子検査キット販売(ダイエット遺伝子、葉酸代謝遺伝子、スポーツ関与遺伝子、アルコール感受性)
株式会社 協和	肌老化遺伝子検査
株式会社 DeNA ライフサイエンス	がん・生活習慣病、体質・ダイエット・美容関連遺伝子検査メニュー販売
株式会社 DHC	追加 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
株式会社 GME	トリコモナス DNA 検査
株式会社 LIVITO	ジム
株式会社 MEDIA-JACK 研究所	才能遺伝子検査(上海バイオチップコーポレーション代理店)
株式会社NSD	アルコール体質検査
株式会社イー・ケイ・コム	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)
株式会社エーエフシー	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 ※リンク先 PDF は存在するものの、企業 TOP ページや企業概要に上記キット販売の記載はなく、オンラインショップに商品あり。ただし 10,000 円以上購入すると1円で販売される模様。
株式会社エルクレスト	肥満遺伝子検査 ※「肥満遺伝子検査ならびに肥満遺伝子別食事メニューと運動方法についてご指導」を行う専任講師紹介から Genelife ヘリンクが飛ぶ。
株式会社グロップジョイ	才能遺伝子検査(上海バイオチップコーポレーション) ※遺伝子特性及び傾向判別テスト
株式会社ゲノフ	㈱ヘルスケア アンド ビューティーパートナーと㈱ゼンショーホールディングスが立ち上げた、実践型ヘルスケアサービスの提供。肥満関連遺伝子、生活習慣病遺伝子検査キット+食生活アドバイスアプリ販売。
株式会社ゲノムコンシェルジュ	長寿遺伝子検査、がん遺伝子検査(共に発現解析)
株式会社コスメコム(株式会社アイスタイル)	追加)遺伝子検査 ダイエット対策キット(DHC)の情報 ※美容コスメ商品ミサイトにおける DHC 商品の口コミ情報
株式会社サインポスト	運動&栄養プログラム 動脈硬化/糖尿病合併症リスク判定
株式会社ジーアイビー	子供能力
株式会社ジーンサイエンス	がん遺伝子
株式会社ダイナコム	バイオインフォマティクス;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)
株式会社ディーエヌエーバンク・リテイル	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)
株式会社ドクターシーラボ	肥満遺伝子、肌老化遺伝子検査セット販売
株式会社バーニーズ	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

株式会社ヒメナ・アンド・カンパニー	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
株式会社ファンケルヘルスサイエンス	生活習慣病リスク
株式会社フューチャートラスト	才能遺伝子検査(上海バイオチップコーポレーション)
株式会社プロップジーン	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
株式会社ベールネット	才能遺伝子検査(上海バイオチップコーポレーション)
株式会社ネオリア	旧 H&BP
株式会社メディビック 関西ラボ	テー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
株式会社メディファクト	追加)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)
株式会社ワールドブレインズ	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)
株式会社爽快ドラッグ	「ジーンライフ 肌老化遺伝子検査キット」の販売
株式会社堀江興業(DNA ワールドジャパン)	才能遺伝子検査(上海バイオチップコーポレーション) ※愛知県安城市の土木作業会社(堀江興業:愛知県安城市桜井町門原 3-2)が代理店をやっている
高洲カイロプラクティック整体院 One	スポーツ遺伝子
三幸ロケーション株式会社	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 ※建築設計施工会社がキット販売
日本遺伝子検査株式会社	才能遺伝子検査※上海オージェネバイオテック研究所正規代理店へ変更
北海道システムサイエンス株式会社	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)
有限会社ヤスオカ薬局	Wak-Navi 肥満関連遺伝子検査キット
湧永製薬株式会社	肥満関連遺伝子、アルコール代謝関連遺伝子
ゼビオ株式会社	スポーツ関連遺伝子検査「
株式会社ヒトメディア	幼児能力
学校法人国際学園	スポーツ遺伝子
株式会社 トリムコーポレーション	スポーツ遺伝子→血液検査等
漢方ツツノ薬局	ダイエット
株式会社ショウイン	子供能力
江ノ島アイランドスパ	ダイエット
株式会社 オーエス	体質、アルコール
MAME	ダイエット
シャルレ・ザ・ストア	ボディースタイル、アンチエイジング
Gran-dee	ダイエット
株式会社 DNA FACTOR	子供能力
アーティジ栄養代謝研究所	遺伝子ダイエット
株式会社 DAL・DNA 解析ラボラトリー	抗癌剤副作用、アルコールなど
株式会社日本健康医学研究所(D. D. ラボ 新宿店)	肥満遺伝子
株式会社メロディアン ハーモニーファイン	肥満遺伝子
ダイエットアドバイザー協会((株)KAPOLABLO)	肥満遺伝子
株式会社 ライフエスコート	肥満遺伝子
エス・アイテックス株式会社	肥満遺伝子

株式会社エムズメディカル	肥満遺伝子
ライフ快療院	肥満遺伝子
ヒーリングスパ キラーナ	肥満遺伝子
Bellino Bellezza(ベリーノ・ベレッツア)	肥満遺伝子
Maple 馬車道店	肥満遺伝子
株式会社アリストレンディ	肥満遺伝子
ビューティ&ヘルスサロン イング	肥満遺伝子
BLANCA NIEVE (ブランカ・ニエベ)	肥満遺伝子
株式会社カイカ	肥満遺伝子
サンティドゥール	肥満遺伝子
株式会社まごころ総合美容	美容遺伝子
株式会社ウイルエー	美容遺伝子
N.A.gene 株式会社	美容遺伝子
株式会社 ディスアンドザット	美容遺伝子
ゆうは	美容遺伝子
美・セレクト tsukasa Ltd.(有限会社 司商事)	美容遺伝子
ルミエール	美容遺伝子
Bijou 華晶	美容遺伝子
株式会社イージースタイル	美容遺伝子
Hair Resort LATIR(ヘアーリゾート ラティール)	美容遺伝子
ラスター	美容遺伝子
プライベートサロン ゆず	美容遺伝子
エステサロン アミナ	美容遺伝子
ヘアメイク swan YAMANOTA (スワン ヤマノタ)	美容遺伝子
リラクゼーションルーム チュラ	美容遺伝子
フランク	美容遺伝子
ルテレ・ポータ	美容遺伝子
美容室マブーハイ	美容遺伝子
ヘアサロン ipse-イプセ	美容遺伝子
リンパケアハウス Lotus Flower	美容遺伝子
美容室 an-t(アンティ)	美容遺伝子
Fil'dor(フィルドール)	美容遺伝子
美容室フィガロビス	美容遺伝子
エステサロン イスタナロゼ	美容遺伝子
リラクゼーション/エステ アムリタ	美容遺伝子
サロン MARBLE STYLE	美容遺伝子
エステティックサロン Luce ~ルーチェ~	美容遺伝子
P5 株式会社	ゲノム解析サービスの提供および蓄積
オムロン ヘルスケア株式会社	遺伝子検査キットと、体重体組成計・歩数計のセット販売
株式会社ボディクエスト	オンライントレーニング
一般社団法人日本遺伝子検査協会	アドバイザー認定 他
レネロファーマ株式会社	易罹患性、体質、薬剤応答
インフォバイオ株式会社	遺伝子発現解析
DNA JAPAN 株式会社	DNA 親子鑑定
NPO 法人 遺伝子情報解析センター	DNA 鑑定
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
パタニティテストングコーポレーション日本	親子鑑定、出生前鑑定、他
株式会社 バイオロジカ	DNA 鑑定
株式会社テイタン	DNA 鑑定(探偵調査における親子判定)
株式会社プローヴァ	DNA 鑑定、DNA 特殊鑑定
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

鑑定科学技術センター	DNA 鑑定
合同会社シーディーエヌエー(SeeDNA)	DNA 鑑定
法科学鑑定研究所株式会社	親子鑑定、血縁鑑定
松村総合法務事務所	DNA鑑定、出生前鑑定
アルク行政書士総合事務所	DNA 鑑定
株式会社エスアールエル 特殊検査営業グループ	DNA 親子鑑定
アオヤギ行政書士事務所	DNA 鑑定
大塚行政書士事務所	親子鑑定 DNA テスト
行政書士オフィスケン	DNA 鑑定
橋本行政書士事務所	DNA 鑑定
行政書士大溝コンサルティング	DNA 鑑定
千葉国際行政書士事務所	DNA 鑑定
半嶺当友司法書士事務所	DNA 鑑定
行政書士崎村法務事務所	DNA 鑑定
SALON de ETHOS (サロン・ド・エトス)	美容遺伝子
apish アピッシュ	美容遺伝子
株式会社 PMK メディカルラボ	美容遺伝子
ワールドジャパン株式会社	美容遺伝子
株式会社 NSF	美容遺伝子
SPA Esther(スパエスター)	美容遺伝子
スタジオラティア(studio Ratia)	美容遺伝子
プレタポルテ&リ・アーヂュ	美容遺伝子
株式会社エルローズ	美容遺伝子
ビューティーサロン エタニティー	美容遺伝子
サロン ラ ヴアレ デ ローズ	美容遺伝子
ハーベストムーン	美容遺伝子
COCORO	美容遺伝子
オアシス	美容遺伝子
たま Ladies 鍼灸クリニック	美容遺伝子
株式会社 MASHU	美容遺伝子
Shinbi 芯美(しんび)	美容遺伝子
ソワンエステサロン RICH	美容遺伝子
picoro	美容遺伝子
株式会社アドーン	美容遺伝子
manomano 諏訪店 mplus(エムプラス)	美容遺伝子
Dahlia DNA 美容	美容遺伝子
Fine Hair	美容遺伝子
colon :	美容遺伝子
癒し家 亜時渡(あじと)	美容遺伝子
(株)メディカルマインド	美容遺伝子
Regarro	美容遺伝子
プライベートヘアサロン Sur	美容遺伝子
alancloba	美容遺伝子
エステサロン ルポゼ	美容遺伝子
It's BODY(イツボディ)	美容遺伝子
エステティックサロン LUCIA	美容遺伝子
ラベル株式会社	美容遺伝子
有限会社ヘア&ネイル ミューズ	美容遺伝子
ヴィジーンネット	美容遺伝子
ヘアースタジオ ル・レーヴ	美容遺伝子
リフォーチェ	美容遺伝子
Heart's ハーツ	美容遺伝子

エステサロンルタン	美容遺伝子
トータルビューティ セイブ	美容遺伝子
ARC Labo(アークラボ)	美容遺伝子
AYA エステサロン	美容遺伝子
リラクゼーション ビューティハウス Kaya	美容遺伝子
エステサロン Lax	美容遺伝子
エステ ドゥ アフロディーテ	美容遺伝子
オーシャンSPA ソラリア	美容遺伝子
aplicie アプリシエ	美容遺伝子
一般社団法人ライフスタイルスポーツ協会	美容遺伝子
株式会社 バランスライフ	美容遺伝子
HairMake Happiness(ヘアメイクハピネス)	美容遺伝子
トコロソ	美容遺伝子
Chouchou シュシュ	美容遺伝子
プライベートスタジオ A	美容遺伝子
エステサロン リス・アージュ	美容遺伝子
プレミアムサロン QUATRO	美容遺伝子
Ideal Beauty	美容遺伝子
Hair & Esthetic salon Thyme	美容遺伝子
エステサロン Well-being	美容遺伝子
Beautie ビューティエ	美容遺伝子
Lecura ルクラ	美容遺伝子
株式会社 LARGO	美容遺伝子
Salon de GINZA(サロン・ド・ギンザ)	美容遺伝子
Real CASITA - レアル・カシータ	美容遺伝子
エステサロン アンジュ(Ange)	美容遺伝子
Noël ノエル ヘアサロン	美容遺伝子
エステティックサロン rinc。	美容遺伝子
短期集中ジム ハダシ フィット	肥満関連
スポーツクラブ NAS 株式会社	肥満遺伝子
B-line!くずは studio	ダイエット
株式会社アール・ワークス	with23 導入指導
ジアシス(Xiasis)	スポーツ、肥満
一般社団法人 日本セルフコードコンディショニング機構	健康、運動
加圧スタジオ Lib 浅草橋店	運動・ダイエット
ハートポディー	肥満、生活習慣病、食事指導
株式会社日本バイオチップ	子供能力
日本 DNA アドバイザー協会	アドバイザー認定 他
アグリマス株式会社(東京マルシェ)	ヨガ
株式会社東急スポーツオアシス	ジム
セントラルスポーツ株式会社	ジム
株式会社グリーンメディック	調剤薬局
P&Gプレステージ合同会社	美容遺伝子
株式会社ハビタスケア	生活習慣病予防
サムライン株式会社	子供能力
株式会社ファインシード	肥満、生活習慣病、食事指導
株式会社シグマソリューションズ	アルコール、ダイエット
アルフレッサ株式会社	アルコール、ダイエット
株式会社シエムエス	アルコール、ダイエット
株式会社ライラ	アルコール、ダイエット
明祥株式会社	アルコール、ダイエット
日本医学臨床検査研究所	アルコール、ダイエット

株式会社山陽放送サービス	アルコール、ダイエット
ティーエスアルフレッサ株式会社	アルコール、ダイエット
株式会社アスティス	アルコール、ダイエット
大同医科器械株式会社	アルコール、ダイエット
コスモシステムズ株式会社	アルコール、ダイエット
まえだクリニック	生活習慣病、各種予防
G-TAC 株式会社	ゲノム・パーソナル医療
株式会社ケンコム Japan	マナー検査 (mRNA発現)、長寿、がん
株式会社 DNA FACTOR	子ども能力
合同会社シーディーエヌエー	親子鑑定、出生前鑑定、他
いとう行政書士事務所 DNA 鑑定の DNARC	親子鑑定、出生前鑑定、他
サクラアズクリニック天神	子ども能力
イシズエワークス株式会社	大人の能力
株式会社八重山薬草園	子ども能力
特定非営利活動法人こどもたちのこどもたちのこどもたちのために	日本人向け遺伝子検査
近藤法政事務所	DNA 鑑定
行政書士博多総合法務事務所	DNA 鑑定、出生前親子鑑定
西日本リサーチ(株)	DNA 鑑定、出生前親子鑑定
長谷総合調査事務所	DNA 鑑定、出生前親子鑑定
株式会社 Asunaro	DNA 鑑定、出生前親子鑑定
株式会社オブザーバー	DNA 鑑定、出生前親子鑑定
有限会社胎児生命科学センター	出生前診断、
プロサポート浜松	DNA 鑑定、出生前親子鑑定
行政書士 浜野総合事務所	親子鑑定
Genetrack Biolabs Inc.	親子鑑定、出生前鑑定
一般社団法人 Bio Trust	能力
Sparkling Body	体質遺伝子
株式会社フジテックス	肥満遺伝子
株式会社シーズ・ラボ	肥満遺伝子
株式会社 エッグ・ジョイ	体質遺伝子
株式会社 分子生理化学研究所	運動遺伝子
Medical Condition	体質遺伝子
加圧&ボディメイクスタジオK	肥満遺伝子
株式会社 image of life	体質遺伝子
RAB ジム	体質遺伝子
株式会社 Lady Coco	体質遺伝子
名古屋学芸大学管理栄養学部管理栄養学科	体質遺伝子
一般社団法人日本メンタルバランス協会	体質遺伝子
YMC メディカルトレーナーズスクール 東京・新宿校	体質遺伝子
kunistyle 株式会社	運動
ホットヨガ&フィットネスクラブ【カルド池袋】	運動
コルギサロン*ルミエヌ	体質遺伝子
株式会社 INSPA	栄養・スポーツ指導
株式会社アオバメディブリッジ	栄養・スポーツ指導
加圧スタジオ アクト	栄養・スポーツ指導
美健樹	栄養・スポーツ指導
Lieto-Mental Conditioning-(リエート メンタルコンディショニング)	栄養・スポーツ指導
RUNART 足の治療院 -駒沢公園-	栄養・スポーツ指導
ロコフライフ	栄養・スポーツ指導

GRAVITY PROJECT	栄養・スポーツ指導
コンディショニングルーム K-スマイル	栄養・スポーツ指導
Strong Bonds	栄養・スポーツ指導
株式会社 SPS コンシェルジュ	栄養・スポーツ指導
株式会社わかさ生活	栄養・スポーツ指導
TKLABO	栄養・スポーツ指導
株式会社ジェイケイリンク	栄養・スポーツ指導
なのはな接骨院	栄養・スポーツ指導
株式会社ナレッジスポーツ	栄養・スポーツ指導
LIEN株式会社	栄養・スポーツ指導
ねもと整体&ストレッチスタジオ	栄養・スポーツ指導
株式会社ドリームライフ	栄養・スポーツ指導
株式会社ワイズ・ライフプランニング・アカデミー	栄養・スポーツ指導
Japan Writing株式会社	栄養・スポーツ指導
ALL REFRE CONSULTING. LLC	栄養・スポーツ指導
赤堀整骨院	栄養・スポーツ指導
社会医療法人黎明会 メディカル&フィットネス アクオ	栄養・スポーツ指導
株式会社スターフォーム	栄養・スポーツ指導
株式会社キュービクス	マイクロアレイ血液検査
株式会社ミルテル	マイクロ RNA、テロメア
株式会社鎌倉テクノサイエンス	東レ miRNA 受託解析
株式会社 クリエイト エス・ディー	DeNA 取扱い
蔦谷代官山店	DeNA 取扱い
株式会社 レオパレス 21 クラス エル 事務局	DeNA 取扱い
マーン株式会社 人間ドック・健診予約サイト「MRSO」	DeNA 取扱い
株式会社ビックカメラ	DeNA 取扱い
生活協同組合おかやまコープ	DeNA 取扱い
東都生活協同組合	DeNA 取扱い
株式会社東急ハンズ	ジェネシスヘルスケア 取扱い
株式会社マツモトキヨシ	ジェネシスヘルスケア 取扱い
総合メディカル 東京オフィス	ジェネシスヘルスケア 提携
株式会社スヴェンソン	ジェネシスヘルスケア 提携
CURES	美容遺伝子
Fabrice	美容遺伝子
キャネット	美容遺伝子
美容室アリガト	美容遺伝子
カリス株式会社	美容遺伝子
日本 DNA 医療美容協会	資格
株式会社 Lecture	美容遺伝子
有限会社 エクリュ	美容遺伝子
ブレナイト西陣店	美容遺伝子
ローズマリー	美容遺伝子
骨盤矯正美容鍼灸専門サロン will	美容遺伝子
美 amour	美容遺伝子
リンパドレナージュ ふわり	美容遺伝子
株式会社フロンティアエンゲージメント	美容・リスク遺伝子
エステ・リラクゼーションサロン Lucciola	美容遺伝子
日本心理美容カウンセリングアカデミー	美容遺伝子
merge(マージ)	美容遺伝子
マリアポーテ	美容遺伝子
デンタルエステサロン パーフェクトスマイル東京	美容遺伝子
美活アンチエイジングサロン irene(アイリーン)	美容遺伝子

ラボテ エ サンテ	美容遺伝子
バランス整骨院	美容遺伝子
ハワイアン整体クワイ	美容遺伝子
株式会社 TIENS JAPAN	中国サプリメント企業
株式会社ゴッドピープル	相性
株式会社ジーンフューチャー	相性
ヤフー株式会社	体質・疾患罹患性
花園先端医学研究所	NIPT
株式会社 Cell and Genetic Laboratory	着床前診断
株式会社ソリューションパートナーズ	CanTect
GeneTech 株式会社	衛生検査所
札幌臨床検査センター株式会社	衛生検査所
医療法人社団直心会 轟健康クリニック附属衛生検査所	衛生検査所
ウイング	衛生検査所
株式会社 第一岸本臨床検査センター	衛生検査所
つくば i-Laboratory	衛生検査所
株式会社 クリニカル パソロジー ラボラトリー 鹿児島臨床検査センター	衛生検査所
宮古臨床検査センター	衛生検査所
有限会社サンコーメディカルセンター	衛生検査所
医療法人愛正会田尻ヶ丘臨床検査センター	衛生検査所
一般財団法人下越総合健康開発センター	衛生検査所
一般財団法人上越環境科学センター	衛生検査所
一般財団法人とちぎメディカルセンター衛生検査所	衛生検査所
一般社団法人県央研究所	衛生検査所
一般社団法人新潟県環境衛生中央研究所	衛生検査所
株式会社アミンファーマ研究所	衛生検査所
株式会社イムテス伊勢総合臨床検査センター	衛生検査所
株式会社岩見沢メディカルラボラトリー	衛生検査所
株式会社エヌシーエル	衛生検査所
株式会社九州保健ラボラトリー 鹿児島ラボ(旧 鹿児島保健研究所)	衛生検査所
株式会社セントラル医学検査研究所	衛生検査所
株式会社新潟臨床検査センター	衛生検査所
株式会社新潟特殊検査研究所	衛生検査所
株式会社新環境分析センター	衛生検査所
紀州クリニカルラボ	衛生検査所
県民総合保健センター 衛生検査所	衛生検査所
公益財団法人ちば県民保健予防財団	衛生検査所
公益財団法人新潟県保健衛生センター 中越メジカルセンター	衛生検査所
公益財団法人三重県健康管理事業センター	衛生検査所
公益財団法人新潟県保健衛生センター	衛生検査所
四日市予防保健衛生検査所	衛生検査所
新潟市衛生環境研究所	衛生検査所
日立化成株式会社特殊分析検査センター	衛生検査所
微研中央研究所つくば	衛生検査所
株式会社ビー・エム・エル	衛生検査所
DPR	衛生検査所
EIC(アース・インスペクション・センター)	衛生検査所
FMLラボラトリー広島	衛生検査所
HLS 衛生検査所	衛生検査所

株式会社リバーズ IVC分析センター	衛生検査所
JFE 西日本ジーエス株式会社 ARC センター	衛生検査所
JMP パトラボ	衛生検査所
協和メディックス	衛生検査所
Nishiki Labo	衛生検査所
NKメディコ株式会社 東京研究所	衛生検査所
OMリサーチ&コンサルティング株式会社	衛生検査所
株式会社 九州オープンラボラトリーズ	衛生検査所
アイ・ラボ CytoSTD 研究所	衛生検査所
愛知婦人科細胞研究所	衛生検査所
あずみの生活研究所	衛生検査所
アネックス仙台ラボ	衛生検査所
石川県保健環境センター	衛生検査所
いであ株式会社環境創造研究所	衛生検査所
イミュー	衛生検査所
エイケン株式会社 福岡衛生検査センター	衛生検査所
江上臨床形態学検査センター	衛生検査所
エフエムエルラボラトリー	衛生検査所
エムテック衛生検査所	衛生検査所
応用酵素医学研究所株式会社 沖洲衛生検査所	衛生検査所
オー・ピー・エル	衛生検査所
大阪警察病院附属臨床検査センター	衛生検査所
大阪メディカルラボラトリー	衛生検査所
大塚製薬株式会社大塚アッセイ研究所	衛生検査所
オリエンタル酵母工業株式会社長浜ライフサイエンスラボラトリー	衛生検査所
鹿児島予防医学研究所	衛生検査所
株志会社 京浜予防医学研究所	衛生検査所
カラダチェックラボ	衛生検査所
環境衛生薬品株式会社	衛生検査所
環境未来株式会社 分析センター衛生検査室	衛生検査所
北九州細胞検査協会	衛生検査所
北九州中央臨床検査センター	衛生検査所
キュー・スクエアド・ソリューションズ	衛生検査所
群馬臨床検査センター	衛生検査所
公益社団法人関西労働衛生技術センター衛生検査所	衛生検査所
公益社団法人広島県薬剤師会検査センター	衛生検査所
株式会社 江東微生物研究所	衛生検査所
国産薬品工業株式会社 エーケン事業部	衛生検査所
財団法人山口県学校保健予防会	衛生検査所
サイトメッド	衛生検査所
相模医研	衛生検査所
さくら検査研究所	衛生検査所
株式会社 シー・アール・シー	衛生検査所
シーアール中部株式会社 検査事業部	衛生検査所
ジーシーオーラルチェックセンター	衛生検査所
自然免疫応用技研株式会社	衛生検査所
シムメックス株式会社	衛生検査所
社会医療法人 愛仁会杏和総合医学研究所	衛生検査所
上越地域総合健康管理センター	衛生検査所
スペック	衛生検査所
生物形態研究所	衛生検査所

生命科学検査センター	衛生検査所
セラブ合資会社	衛生検査所
セルテクノロジーラボトリー	衛生検査所
セルリサーチ	衛生検査所
タカラバイオメディカルセンター	衛生検査所
中央臨床メディエンス	衛生検査所
中央労働災害防止協会 労働衛生調査分析センター	衛生検査所
中央労働災害防止協会大阪労働衛生総合センター	衛生検査所
中京ケニカルセンター	衛生検査所
デマカルヘルスケアリサーチセンター	衛生検査所
東京都健康安全研究センター	衛生検査所
東芝 ライフサイエンス解析センター	衛生検査所
東部メディカルセンター株式会社	衛生検査所
常盤特殊分析センター	衛生検査所
徳之島医学臨床検査センター	衛生検査所
鳥取細胞診断学センター	衛生検査所
とらや製薬株式会社附属予防医学研究室	衛生検査所
新潟県保健環境科学研究所	衛生検査所
日研ザイル株式会社	衛生検査所
日本医学株式会社神戸営業所	衛生検査所
日本細胞医学研究所	衛生検査所
日本疾患メタボローム解析研究所	衛生検査所
日本ノーバメディカル研究所	衛生検査所
日本リプロジェネティクス	衛生検査所
バイオワークス	衛生検査所
微研株式会社	衛生検査所
ビザン臨床検査センター株式会社	衛生検査所
ファセリア臨床検査センター	衛生検査所
株式会社ファルコバイオシステムズ	衛生検査所
フィンガルリンク株式会社 FMC	衛生検査所
福島衛生検査所	衛生検査所
ふじメディカル	衛生検査所
芙蓉メディカルセンター	衛生検査所
ふれあい臨床検査センター	衛生検査所
フローラサービスジャパン株式会社	衛生検査所
株式会社 保健科学研究所	衛生検査所
マリス分析センター	衛生検査所
宮城県成人病予防協会検査センター	衛生検査所
ミルスインターナショナル	衛生検査所
メディカルラボ健康会館	衛生検査所
株式会社メディック 岐阜本社	衛生検査所
メデイトランセ・ラボトリー	衛生検査所
盛岡臨床検査センター	衛生検査所
山梨県衛生環境研究所	衛生検査所
有限会社 中部メディカルセンター	衛生検査所
有限会社 中部臨床衛生検査センター	衛生検査所
有限会社 東三らぼセンター	衛生検査所
有限会社TMS	衛生検査所
有限会社アルファ技研	衛生検査所
有限会社イーテック衛生検査センター	衛生検査所
有限会社岩国臨床検査センター	衛生検査所
有限会社エフエムエルサービス	衛生検査所

有限会社北九州衛生検査研究所	衛生検査所
有限会社久留米臨床検査センター	衛生検査所
有限会社西濃衛生検査所	衛生検査所
有限会社胎児生命科学センター	衛生検査所
有限会社多久臨床検査センター	衛生検査所
有限会社中央医学検査研究所	衛生検査所
有限会社東和微生物検査所	衛生検査所
有限会社山口臨床検査センター	衛生検査所
有限会社横浜メディカルサポート	衛生検査所
(有)メディスコ臨床検査所	衛生検査所
ら・べるびい予防医学研究所	衛生検査所
リッツメディカル株式会社クリニカルラボラトリー	衛生検査所
リプロバイオ研究所	衛生検査所
ワクナガ検査センター	衛生検査所
愛知県衛生研究所	衛生検査所
夷隅長生臨床検査センター	衛生検査所
一般財団法人 沖縄県環境科学センター	衛生検査所
一般財団法人石川県予防医学協会	衛生検査所
一般財団法人大阪市環境保健協会検査所	衛生検査所
一般財団法人化学及血清療法研究所臨床検査センター	衛生検査所
一般財団法人岐阜県公衆衛生検査センター	衛生検査所
一般財団法人材料科学技術振興財団鑑定科学技術センター	衛生検査所
一般財団法人静岡県生活科学検査センター 焼津検査所	衛生検査所
一般財団法人総合保健センター	衛生検査所
一般財団法人新潟県環境衛生研究所	衛生検査所
一般財団法人広島県環境保健協会東部検査センター	衛生検査所
一般財団法人北陸保健衛生研究所	衛生検査所
一般財団法人宮城県公衆衛生協会	衛生検査所
一般財団法人山形県成人病検査センター	衛生検査所
一般財団法人京都工場保健会衛生検査所	衛生検査所
一般財団法人公衆保健協会	衛生検査所
一般財団法人広島県環境保健協会衛生検査センター	衛生検査所
一般財団法人阪大微生物病研究会	衛生検査所
一般財団法人西日本産業衛生会環境測定センター北九州事業部	衛生検査所
一般財団法人青森県予防医学協会	衛生検査所
一般財団法人長野県公衆衛生協会	衛生検査所
一般財団法人東京保健会病体生理研究所	衛生検査所
一般財団法人北海道薬剤師会公衆衛生検査センター	衛生検査所
一般財団法人名古屋公衆医学研究所	衛生検査所
一般社団法人岩手県薬剤師会検査センター	衛生検査所
一般社団法人香川県薬剤師会検査センター	衛生検査所
一般社団法人霜仁会検査センター	衛生検査所
一般社団法人徳島県薬剤師会	衛生検査所
一般社団法人浜松市薬剤師会浜松環境衛生研究所	衛生検査所
一般社団法人免疫診断研究所	衛生検査所
一般社団法人 京都微生物研究所	衛生検査所
一般社団法人青森県薬剤師会衛生検査センター	衛生検査所
一般社団法人福岡予防医学研究所	衛生検査所
一般社団法人北海道臨床衛生検査技師会立衛生検査所	衛生検査所

河野臨床医学研究所	衛生検査所
株式会社AKI研究所	衛生検査所
株式会社 BML フード・サイエンス	衛生検査所
株式会社CRL	衛生検査所
株式会社 HSN	衛生検査所
株式会社 LSI メディエンス	衛生検査所
株式会社Microexam	衛生検査所
株式会社 Oncomics	衛生検査所
株式会社アプライドメディカルリサーチ	衛生検査所
株式会社アムル上尾中央臨床検査研究所	衛生検査所
株式会社アルパコーポレーション エニーラボラトリー	衛生検査所
株式会社アルプ	衛生検査所
株式会社伊藤骨形態計測研究所	衛生検査所
株式会社エイケン	衛生検査所
株式会社エスアールエル	衛生検査所
株式会社 愛媛メディカルラボラトリー	衛生検査所
株式会社エフ・エス・シー	衛生検査所
株式会社エムシープロット バイオテクノロジー	衛生検査所
株式会社遠州予防医学研究所	衛生検査所
株式会社エンパイロサービス	衛生検査所
株式会社オーエムエル	衛生検査所
株式会社岡山医学検査センター	衛生検査所
株式会社小田原衛検	衛生検査所
株式会社カスタムメディカル研究所泉検査センター	衛生検査所
株式会社環境分析研究所	衛生検査所
株式会社関西医療研究所	衛生検査所
株式会社関西環境センター	衛生検査所
株式会社関西臨床検査総合研究所	衛生検査所
株式会社北里大塚バイオメディカルアッセイ研究所	衛生検査所
株式会社キューリン	衛生検査所
株式会社キューリンパーセル	衛生検査所
株式会社近畿エコサイエンス	衛生検査所
株式会社クリニカルパソロジーラボラトリー宮崎研究所	衛生検査所
株式会社コスミックコーポレーション	衛生検査所
株式会社コスモ環境衛生コンサルタント	衛生検査所
株式会社サンキメディカルラボラトリー	衛生検査所
株式会社サンリツ	衛生検査所
株式会社ジーエス環境科学研究所	衛生検査所
株式会社四国中検	衛生検査所
株式会社ジャパンメディカル	衛生検査所
株式会社昭和メディカルサイエンス	衛生検査所
株式会社食環境衛生研究所	衛生検査所
株式会社新組織科学研究所	衛生検査所
株式会社立川臨床医学研究所	衛生検査所
株式会社中央臨床検査所	衛生検査所
株式会社チューケン 日本医薬中央研究所	衛生検査所
株式会社テクニカルラボラトリー	衛生検査所
株式会社デルタバイオメディカル神戸ラボ衛生検査センター	衛生検査所
株式会社東海細胞研究所	衛生検査所
株式会社東京公衆衛生研究所	衛生検査所
株式会社東京セントラルパソロジーラボラトリー	衛生検査所

株式会社コギヤ医学学術センター	衛生検査所
株式会社新潟臨床検査センター長岡ラボラトリー	衛生検査所
株式会社日本遺伝子研究所	衛生検査所
株式会社日本環境衛生研究所	衛生検査所
株式会社日本総合科学	衛生検査所
株式会社バイオス	衛生検査所
株式会社バイオマーカーサイエンス解析センター	衛生検査所
株式会社パソテックラボ	衛生検査所
株式会社パソネット	衛生検査所
株式会社花市電子顕微鏡技術研究所	衛生検査所
株式会社早川予防衛生研究所	衛生検査所
株式会社東日本メディカル	衛生検査所
株式会社東日本臨床医学研究所	衛生検査所
株式会社東宏	衛生検査所
株式会社ヒッサンメディカルサポートセンター	衛生検査所
株式会社兵庫県登録衛生検査センター・西脇	衛生検査所
株式会社日吉	衛生検査所
株式会社福山臨床検査センター	衛生検査所
株式会社富士微生物研究所	衛生検査所
株式会社伏見製薬所衛生検査センター	衛生検査所
株式会社マンス	衛生検査所
株式会社松本公衆衛生検査所	衛生検査所
株式会社みらい	衛生検査所
株式会社ミロクメディカルラボラトリー	衛生検査所
株式会社メコム	衛生検査所
株式会社メディアース・ビケン	衛生検査所
株式会社メディカルラボ神奈川	衛生検査所
株式会社メデウエル	衛生検査所
株式会社モルフオテクノロジー	衛生検査所
株式会社ラボ・リファレンス	衛生検査所
株式会社社理研分析センター	衛生検査所
株式会社リプロセル	衛生検査所
株式会社臨床宮崎	衛生検査所
株式会社リンテック 福岡ラボラトリー	衛生検査所
株式会社沖縄パソロジー	衛生検査所
株式会社岩崎太子堂検査部公衆保健協会	衛生検査所
株式会社協同臨床検査所	衛生検査所
株式会社近畿予防医学研究所	衛生検査所
株式会社金地甲状腺病研究所	衛生検査所
株式会社熊本県予防医学協会	衛生検査所
株式会社戸田中央臨床検査研究所	衛生検査所
株式会社広島微生物検査センター	衛生検査所
株式会社信濃公害研究所	衛生検査所
株式会社正和ラボラトリー	衛生検査所
株式会社生光会健康管理センター	衛生検査所
株式会社西北五臨床検査センター	衛生検査所
株式会社静環検査センター	衛生検査所
株式会社組織科学研究所	衛生検査所
株式会社大阪血清田辺臨床検査センター	衛生検査所
株式会社大阪血清微生物研究所	衛生検査所
株式会社第一臨床医学検査センター	衛生検査所
株式会社中京臨床検査センター	衛生検査所

株式会社長野臨床検査センター	衛生検査所
株式会社東邦微生物病研究所	衛生検査所
株式会社日本セルネット	衛生検査所
株式会社日本ノーバメディカル研究所 東京営業所	衛生検査所
株式会社兵庫県登録衛生検査センター和田山	衛生検査所
株式会社兵庫県臨床検査研究所	衛生検査所
株式会社北海道セントラルパソロジーラボラトリー	衛生検査所
株式会社北陸環境科学研究所	衛生検査所
株式会社名古屋衛生細菌技術センター	衛生検査所
株式会社理研ジェネシス	衛生検査所
株式会社臨床病態医学研究所	衛生検査所
株式会社和歌山医化学研究所	衛生検査所
京田辺ビョーリィ	衛生検査所
京都市衛生環境研究所	衛生検査所
京都大学ウイルス研究所附属ヒトレトロウイルス研究施設	衛生検査所
京都府保健環境研究所	衛生検査所
協同医学研究所	衛生検査所
恭西商事株式会社事業部衛生検査所	衛生検査所
公益財団法人 秋田県総合保健事業団 児桜検査センター	衛生検査所
公益財団法人 石川県成人病予防センター衛生検査所	衛生検査所
公益財団法人 山梨県健康管理事業団衛生検査所	衛生検査所
公益財団法人 ルイ・パストゥール医学研究センター分子免疫研究所	衛生検査所
公益財団法人 秋田県総合保健事業団県南健診センター	衛生検査所
公益財団法人 HLA 研究所	衛生検査所
公益財団法人愛知県健康づくり振興事業団 臨床検査センター	衛生検査所
公益財団法人岩手県対ガン協会	衛生検査所
公益財団法人香川県予防医学協会新生児スクリーニング検査室	衛生検査所
公益財団法人北九州生活科学センター	衛生検査所
公益財団法人群馬県健康づくり財団	衛生検査所
公益財団法人高知県総合保健協会衛生検査所	衛生検査所
公益財団法人静岡県予防医学協会	衛生検査所
公益財団法人高崎・地域医療センター	衛生検査所
公益財団法人中国労働衛生協会臨床検査所	衛生検査所
公益財団法人東京都予防医学協会登録衛生検査所	衛生検査所
公益財団法人兵庫県予防医学協会(御影健診センター)	衛生検査所
公益財団法人福島県保健衛生協会	衛生検査所
公益財団法人やまがた健康推進機構	衛生検査所
公益財団法人秋田県総合保健事業団県北健診センター大館支所	衛生検査所
公益財団法人神奈川県予防医学協会 集団検診センター衛生検査所	衛生検査所
公益財団法人福井県予防医学協会	衛生検査所
公益社団法人 勤医協臨床検査研究所	衛生検査所
三軒茶屋衛生検査所	衛生検査所
森山環境科学研究所	衛生検査所
直方エイケン	衛生検査所
島根県厚生農業協同組合連合会衛生検査所	衛生検査所

東北医科学研究所	衛生検査所
日向市東臼杵郡臨床検査センター	衛生検査所
日本形態研究所	衛生検査所
板橋中央臨床検査研究所	衛生検査所
福井県厚生農業協同組合連合会衛生検査室	衛生検査所
名古屋医師協同組合 名古屋臨床検査センター	衛生検査所
有研	衛生検査所
有限会社玉名臨床検査センター	衛生検査所
有限会社九州予防協会	衛生検査所
有限会社酒田臨床検査センター	衛生検査所
bi・ta・su ビ・タ・ス	肥満遺伝子
株式会社ビックス ヘルスケア事業部	肥満遺伝子

資料 1-2 多店舗取扱い事業者

DTC 遺伝子検査提供企業	取扱い事業者	取扱い店舗数
DeNA	東急スポーツオアシス	19
	セントラルスポーツ	22
	東京マルシェ	2
	グリーンメディック	1
	ビックカメラ	19
	クリエイトエス・ディー	242
	蔦谷代官山店	1
	レオパレス 21 オーナー特典	
	人間ドック・健診サイト「マーン」会員割引	796
	生協カタログ販売	2
ジェネシスヘルスケア	東急ハンズ	10
	マツモトキヨシ	21
	総合メディカル	5
	ゼビオ	14

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

日衛協加盟登録衛生検査所		
株式会社帯広臨床検査センター	有限会社佐々木臨床検査センター	株式会社日本微生物研究所
株式会社メディカルアート・ラボラトリー	一般社団法人日本厚生団衛生科学研究所	株式会社北陸シーピーエル
株式会社ラボテック	株式会社あすか製薬メディカル	株式会社町田予防衛生検査所
財団法人 東京顕微鏡院 臨床検査所	株式会社愛媛臨検	株式会社リンシヨー
シノテスト サイエンス・ラボ	株式会社エムビックらいふ 環境分析センター	株式会社松戸メディカルラボラトリー
東洋検査センター	株式会社北信臨床	株式会社秩父臨床医学研究所
メスブ細胞検査研究所	株式会社ゲットライフデザイン 本社ラボラトリー	株式会社中央微生物検査所
有限会社 長崎医学中央検査室	株式会社サカイ生化学研究所	株式会社中部衛生検査センター
有限会社栗原甲状腺研究所	株式会社ジェ・シ・アル(J・C・R)	株式会社武蔵臨床検査所
有限会社パソテック	株式会社ニチヤク医学検査研究所	日本医学株式会社
富士商事株式会社衛生検査所	有限会社湘南医化学検査センター	
日衛協非加盟登録衛生検査所		
JPL 病理細胞診センター	西日本病理研究所	株式会社ナック病理研究所
TNR 病理センター	有限会社静岡臨床病理	株式会社ビワコ病理研究所

有限会社 鈴木病理細胞研究所	株式会社キャンサー細胞病理センター	株式会社秋田病理組織細胞診研究センター
株式会社廣田外科病理研究所	株式会社ケーアイエー細胞病理研究所	株式会社大阪細胞病理研究所
株式会社札幌総合病理研究所	株式会社ジェネティックラボ 病理解析センター	京都大学医学部病理組織検査室
株式会社札幌病理検査センター	株式会社四国細胞病理センター	元氣プラザ細胞病理コアテクノロジー
有限会社 奈良病理センター	株式会社タケダ病理学センター	公益財団法人長崎県健康事業団 病理検査部
PCL東京 病理・細胞診センター 第一ラボ	株式会社千葉細胞病理診断センター	誠馨会病理センター松戸ラボ
エスエル病理	株式会社徳島分子病理研究所	二ノ村病理組織研究所
協同病理	株式会社富山病理診断センター	日本病理研究所
病理情報検査所	有限会社 京都病理研究会	霧田診断病理研究所
株式会社県都食品環境分析センター	一般社団法人愛知県食品衛生協会 食品衛生センター	一般社団法人長野県食品衛生協会 食品衛生試験研究所
JFE東日本ジーエス株式会社 食品衛生調査センター	一般社団法人高知県食品衛生協会 食品検査センター	一般社団法人東京都食品衛生協会 東京食品技術研究所
遠鉄アシスト株式会社 遠鉄食品検査センター	一般社団法人長野県食品衛生協会 松本食品衛生検査所	株式会社日本食品エコロジー研究所
公益社団法人 長崎県食品衛生協会 食品環境検査センター	一般社団法人広島市食品衛生協会 食品検査センター	株式会社レオロジー機能食品研究所 衛生検査センター
有限会社食品研究所	一般社団法人埼玉県食品衛生協会 検査センター	
足利市医師会検査センター	富山市医師会健康管理センター	一般社団法人熊本市医師会検査センター
釧路市医師会臨床検査センター	豊橋市医師会 臨床検査センター	一般社団法人広島市医師会臨床検査センター
室蘭市医師会 臨床検査センター	南薩医師会臨床検査センター	一般社団法人江戸川区医師会医療検査センター
鹿児島市医師会臨床検査センター	榛原医師会臨床検査センター	一般社団法人松江市医師会附属臨床検査センター
松阪地区医師会臨床検査センター	日置市医師会臨床検査センター	一般社団法人石巻市医師会附属健康センター
飯塚医師会臨床検査センター	東広島地区医師会臨床検査センター	一般社団法人福岡市医師会臨床検査センター
伊佐市医師会立臨床検査センター	豊前築上医師会臨床検査センター	一般社団法人北埼玉医師会立メディカルセンター
石川県医師会臨床検査センター	松本市医師会臨床検査センター	一般社団法人本庄市児玉郡医師会立臨床検査センター
大島郡医師会臨床検査センター	宮崎市郡医師会臨床検査センター	気仙沼市医師会臨床検査センター
岡山市医師会総合メディカルセンター 附属臨床検査部	焼津市医師会臨床検査センター	宮城県塩釜医師会衛生検査所臨床検査センター
柏崎市刈羽郡医師会 柏崎メジカルセンター	八代市医師会検査センター	呉市医師会臨床検査センター
蒲郡市医師会 臨床検査部	一般社団法人岐阜市医師会臨床検査センター	公益社団法人函館市医師会函館市医師会健診検査センター
刈谷医師会 臨床検査センター	一般社団法人中部地区医師会検診センター八重山出張所	弘前市医師会健診センター
公益社団法人 宮城県医師会健康センター	一般社団法人鶴岡地区医師会 荘内地区健康管理センター	上田市医師会臨床検査センター
公益社団法人宮城県医師会健康センター仙南分室	一般社団法人半田市医師会健康管理センター 臨床検査事業部	青森市医師会立青森臨床検査センター

下関市医師会臨床検査センター	一般社団法人福山市医師会健康支援センター	大阪府医師会保健医療センター
一般社団法人甲府市医師会臨床検査センター	一般社団法人碧南市医師会 臨床検査センター	八戸市医師会臨床検査センター
社団法人富士吉田医師会臨床検査センター	一般社団法人三次地区医師会臨床検査センター	別府市医師会地域保健センター
高岡市医師会臨床検査センター	一般社団法人山形市医師会 山形市医師会健診センター	和歌山市医師会成人病センター
チューケン長崎市医師会館ラボ	一般社団法人岡崎市医師会 公衆衛生センター	

資料2 アンケート送付医療機関

主な遺伝子関連検査事業者の提携している医療機関数

遺伝子関連検査事業者	提携医療機関数
サインポスト	136
ジェネシスヘルスケア	45
ジーンサイエンス	175
G&G サイエンス(新規登録停止)	192
ゲノムドクターズクラブ、ゲノムコンシェルジュ	83
キュービクス	387
ミルテル	96
G-TAC	527
病院ナビ(遺伝子ドック)	222
現在公開していない医療機関情報	
日本ジェノミクス(廃業)	60
セラノスティック研究所(サービス停止)	26
メディビック(現在 提携機関公開無し)	7
ディーエヌエーバンクリテイル(現在 提携医療機関公開無し)	11

提携医療機関数は、2016年11月現在(現在公開していない事業者を除く)

サインポスト 136 機関	
医療法人社団 小野内科医院	さたクリニック
アステック歯科	上田内科クリニック
旭川皮フ形成外科クリニック	池淵クリニック
医療法人 禎心会 新札幌恵愛会病院	焦クリニック
わかまつ内科クリニック	淀川キリスト教病院 健康管理増進センター
医療法人 仲本内科クリニック	互惠会 大阪回生病院 検診センター
医療法人健清会 那珂記念クリニック	ふくだ内科クリニック
ぬしろクリニック	はるなクリニック
医療法人あおば会 あおばファミリークリニック	医療法人紘祥会 メディオ美容皮膚クリニック 大阪院
医療法人 平成博愛会 印西総合病院	杉本医院
医療法人社団 慈協会 市原メディカルキュア	中之島クリニック
医療法人社団成風会 タカハシクリニック	カルナ・メドサロン
新浦安医院	医療法人敬詢会 永田医院
医療法人社団 三咲内科クリニック	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
松尾内科クリニック	医療法人 フジイ内科クリニック
三軒茶屋はやかわクリニック	医療法人社団宏久会 泉岡医院
医療法人社団 T.O.P.Drs. 東京国際クリニック(医科)	神田内科クリニック

洗風会 荒井クリニック	はまだ内科クリニック
医療法人社団糖和会 近藤医院	三宅医院
菱秀会 金内メディカルクリニック	医療法人 白岩内科医院
アヤデンタルオフィス	リョーヤコマツクリニック
医療法人社団順修会 谷口内科	大阪府済生会 新泉南病院 健康管理センター
田尻医院	医療法人神明会 印どうメディカルクリニック
田坂記念クリニック	医療法人 一明会 細見医院
幡ヶ谷内科クリニック	医療法人真貴会 池田医院
新橋駅前内科クリニック	つしまクリニック
医療法人社団宗友会 パークサイド広尾レディスクリニック	医療法人一翠会 一翠会千里中央健診センター
陳 瑞東クリニック	医療法人翠明会 千里山病院
赤坂 AA クリニック	スミ内科
白慈会 白金坂の上診療所	医療法人南谷継風会 南谷クリニック
三田国際ビルクリニック	大木医院
高村内科クリニック	はばらクリニック
正裕会 リボーンレディースクリニック	柴本内科循環器科
医療法人社団弘健会 菅原医院	長谷川医院
医療法人社団 てらもとクリニック	すがの内科クリニック
松葉医院	医療法人社団みどりの会 酒井病院
国島医院	医療法人 柴田内科医院
医療法人社団 木津歯科 オーラル&マキシロフェイシャルケアクリニック横浜	おのクリニック
医療法人社団廣風会 新横浜南クリニック	飯山内科クリニック
医療法人社団 廣風会 Ritz Clinic	にしがわ内科クリニック
加藤医院	医療法人社団 公佑会 北村クリニック
医療法人 中京クリニカル	三浦内科
医療法人社団 織田会 あきしまクリニック	医療法人 交詢医会 神戸・甲南山手クリニック
医療法人白水会 白水クリニック	医療法人 康雄会 西記念画像検診クリニック
医療法人明宣会 奥田内科クリニック	河原医院
福島内科クリニック	松葉医院
イトウ内科クリニック	芦屋ベンククリニック 本院
山田クリニック	芦屋ベンククリニック アネックス 会員制抗加齢治療 vita superiore club
ヴェリィ形成クリニック	永松クリニック
もりした循環器科クリニック	兒玉内科醫院
医療法人 知音会 御池クリニック	川野内科クリニック
こうクリニック	吉岡医院
大野歯科医院	よねくらクリニック
半田クリニック	医療法人青心会 郡山青藍病院
清水クリニック	医療法人つかもと整形外科
たけのこクリニック	堀江医院
医療法人寺田会 千里古江台クリニック	みつばクリニック
医療法人今村クリニック OBP 今村クリニック	公益財団法人 鳥取県保健事業団
西沢クリニック	医療法人健章会 鳥取北クリニック
医療法人十美会 トキコメディカルクリニック淀屋橋院	医療法人 成和会 粟井内科診療所
トミタクリニック	一般財団法人 淳風会 健康管理センター
医療法人十美会 トキコクリニック心齋橋本院	粉川ファミリークリニック

権藤診療所	笹岡内科医院
新居内科	医療法人 恒星会 つくだクリニック
大阪府済生会中津病院	廣畑内科クリニック
JOH & PARTNERS UMEDA CLINIC	福岡天神クリニック
大歳内科	上通クリニック
石上クリニック	医療法人社団 月陽会 きよひで内科クリニック

ジェネシスヘルスケア 45 機関	
AGA ルネッサンスクリニック新宿院	紀尾井町クリニック東京本院
アステック歯科	紀尾井町プラザクリニック
イーアイクリニック東京	高輪歯科 DCC
イーストワン皮膚科・形成外科	渋谷セントラルクリニック
いちご歯科クリニック	渋谷美容外科クリニック
エルクレスト新宿店	松井ヘアークリニック
きぬがさクリニック大阪院	湘南美容外科クリニック大阪梅田院
きむら心齋橋クリニック	湘南美容外科クリニック渋谷院
クリスタルメンズクリニック青森院	湘南美容外科クリニック横浜院
クリスタルメンズクリニック秋田院	湘南美容外科クリニック京都院
クリスタルメンズクリニック仙台院	湘南美容外科クリニック銀座院
さかえクリニック	湘南美容外科クリニック広島院
シャルムクリニック	湘南美容外科クリニック札幌院
シロノクリニック池袋	湘南美容外科クリニック新宿本院
シロノクリニック横浜	湘南美容外科クリニック仙台院
シロノクリニック銀座	湘南美容外科クリニック千葉院
シロノクリニック恵比寿	湘南美容外科クリニック町田院
シロノクリニック大阪	湘南美容外科クリニック福岡院
デンタルクリニック桜坂南	湘南美容外科クリニック名古屋院
はぎわら歯科クリニック	新宿イーストサイドスクエア歯科
まつい皮ふ科	水都メディカルクリニック
芦屋グランデクリニック	表参道ヘレネクリニック
加藤 AGA クリニック	

ジーサイエンス 175 機関	
葛西昌医会病院	クリニックモリ
バリューHR ビルクリニック	CVC アザブ循環器・内科クリニック
ライフサイエンス健診クリニック	西村内科循環器科クリニック
渡辺病院健診センター	自由が丘クリニック
広島県環境保健協会 健康クリニック	丸茂医院
がんメディカルクリニック CARNAMED	国分寺鈴木医院
高柳クリニック	プレストクリニック立川
わだ内科外科クリニック	素間八王子クリニック
ひかりの森内科クリニック	オザキクリニック
江田クリニック	創見皮フ科クリニック

くすの木病院	岡田クリニック
松山医院	Clinica E.T.
あいあいクリニック	アリスクリニック
あかお医院	稲田堤メディカルクリニック
大和田整形外科	おおり医院
おだやかライフ内科クリニック	加藤医院
鈴木脳神経外科	こまくさ女性クリニック
ティーエムクリニック	新横浜かとうクリニック
南越谷健身会クリニック	スピックサロンメディカルクリニック
いとう耳鼻咽喉科	センター南クリニック
鈴木医院	横浜クリニック
ビー・アイ歯科診療所	横浜サトウクリニック
ホロス松戸クリニック	たかおクリニック
矢追医院	まるやまファミリークリニック
メディカルプラザ篠崎駅西口	ナチュラルクリニック 21
岩田レディースクリニック	船戸クリニック
東海渡井クリニック	朝霧高原診療所
サンフィールドクリニック	ティースエクセレントクリニック
南砂町おだやかクリニック	吉村眼科内科医院
大手町さくらクリニック in 豊洲	Dr.MARI CLINIC mozo 院
大井町とうまクリニック	医療法人桂名会 木村病院
ニューシティ大崎クリニック	ちくさセントラルクリニック
タカラクリニック	統合医療希望クリニック
東京ソアラクリニック	内藤メディカルクリニック
天王洲内科医院	まきクリニック
笹塚田中クリニック	渡辺病院
笹塚歯科	竹岡診療所
さくらクリニック	祐森クリニック
渋谷セントラルクリニック	上羽医院
北青山 D クリニック	からすま和田クリニック
クリニックハイジア	菅典道クリニック
オルソ・マキシマス表参道クリニック	四条トキコクリニック
メディアージュクリニック青山	グランソール奈良
千駄ヶ谷インターナショナルクリニック	郡山青藍病院
天現寺クリニック	原医院
アイクリニック	CS クリニック
小田クリニック	乾がん免疫クリニック
マイシティクリニック	印どうメディカルクリニック
あやこいとうクリニック	尾崎クリニック
下北沢病院	クリニックそうせい
蔵前小島クリニック	高島クリニック
蔵前内科クリニック	田中クリニック
紀尾井町プラザクリニック	トキコクリニック心齋橋院
BSL-48 クリニック	トキコクリニック淀屋橋院
健康増進クリニック	ときわ病院
半蔵門胃腸クリニック	牧リハビリテーション病院

三番町ごきげんクリニック	芦屋グランデクリニック
ノブデンタルオフィス	芦屋三戸岡クリニック
銀座スキンクリニック	胃腸科こう門科もいクリニック
カラダクリニック銀座	くまクリニック
松本クリニック銀座	杉原医院
東京中央メディカルクリニック	永松クリニック
あんこうメディカルクリニック	ノザキクリニック
池袋2丁目医院	ほりいクリニック
池袋がんクリニック	みやけ内科クリニック
かいせいクリニック大塚	ユニコの森 村上こどもクリニック
仙石クリニック	よろずクリニック
ナガヤメディカルクリニック	花園クリニック
阿部クリニック	海風診療所
菅原医院	くだまつ美里ハートクリニック
文京クリニック	うしおえ太陽クリニック
陳瑞東クリニック	みなみが丘ポラリスクリニック
小林メディカルクリニック東京	市川クリニック
赤坂 AA クリニック	大原内科クリニック
赤坂腫瘍内科クリニック	福岡がん総合クリニック
プライマリスポーツメディカルセンター	ふじ養生クリニック福岡
みのやまクリニック	あさひクリニック
クリントエグゼクリニック	大串歯科医院
青山神宮外苑歯科	波佐見病院
品川イーストワンスキンクリニック	ユニバーサル医院
プラチナセルクリニック	上通クリニック
セレンクリニック東京	くりあ診療所
こうじんクリニック	新大江クリニック
新橋駅前内科クリニック	せんしんクリニック
東京健康クリニック	たけさき歯科医院
イーアイクリニック	ながい正彦歯科
ラファエルクリニック	宮古島リハビリ温泉病院
Rサイエンスクリニック広尾	

G&G サイエンス 192 機関	
医療法人 新産健会 LSI 札幌クリニック	三保町内科・循環器クリニック
松浦医院	医療法人 LEADING GIRLS 横浜元町女性医療クリニック LUNA
高橋内科医院	横浜グリーンクリニック
特定・特別医療法人福島厚生会 厚生会クリニック	金沢あおぞらクリニック
特定・特別医療法人福島厚生会 福島第一病院	アリスクリニック
ロマリンダクリニック	阿部内科・循環器科
きくち内科クリニック	医療法人社団松翠会 グリーンパーク歯科
遠藤クリニック	クリニック原
医療法人タウンズクリニック	海老名総合病院付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
医療法人桜ヶ丘クリニック	神里内科クリニック

登米市立豊里病院 津山診療所	藤沢美容外科クリニック
清藤歯科医院	医療法人社団孝誠佑覚会 藤沢本町ファミリークリニック
三番町ごきげんクリニック	やまぐちクリニック
健康増進クリニック	兼本内科循環器科クリニック
医療法人社団茂恵会 半蔵門病院	医療法人 加藤医院
日本橋木原クリニック	田井小児科・眼科・心療内科
ノブデンタルオフィス	アミーズ歯科クリニック
銀座オクトクリニック	医療法人社団康尚会 富田医院
カラダクリニック銀座	医療法人社団 茂田医院
銀座スキングリニック	つくばセンタークリニック
虎ノ門とうまクリニック	亀田内科
新橋駅前内科クリニック	宇都宮セントラルクリニック
十番クリニック	すずひろクリニック
有栖川整形外科	医療法人 峯昭会 さいたまセントラルクリニック
赤坂 AA クリニック	あいあいクリニック
東京ミッドタウンクリニック	医療法人ヘブロン会 大宮中央総合病院
赤坂おだやかクリニック	つばさクリニック
品川イーストワンスキンクリニック	かわぐち脳神経クリニック
山王クリニック	いしい内科クリニック
医療法人社団 生栄会 赤羽台診療所	あしやハートクリニック
かどた内科クリニック	おだやかライフ内科クリニック
千住中央診療所	医療法人社団げんき会 あゆみクリニック
医療法人社団 三奉会 井上病院・井上クリニック	ひかり歯科
一之江歯科	医療法人豊仁会 三井病院
医療法人社団晃母会 すずきクリニック	アーバンライフクリニック川越駅前
医療法人社団昌医会 葛西昌医会病院	段塚クリニック
医療法人社団 TIK 大手町さくらクリニック in 豊洲	ティーエムクリニック
医療法人彩新会 テレコムセンタービルクリニック	医療法人くぼじまクリニック
南砂町おだやかクリニック	服部・えびすさまクリニック
クリニックハイジアー	医療法人樹会小林医院
五反田ファインクリニック	あらい内科クリニック
東海渡井クリニック	木島脳神経外科クリニック
健康館 鈴木クリニック	滝澤歯科医院
医療法人社団洗風会 荒井クリニック	石井歯科医院
ナグモ医院	ふじい歯科
あだちクリニック	瀬高歯科医院
医療法人社団青王会 クリニック Do 田園調布	吉村眼科内科医院
医療法人社団 星佑会 協愛医院	医療法人仁泉会 池浦クリニック
医療法人社団 DAP 北青山ディークリニック	医療法人 稲垣レディースクリニック
医療法人社団健豊会 つのおクリニック	なかた歯科
笠原クリニック	医療法人借行会 名古屋共立クリニック
広尾内科クリニック	新美クリニック
アンチエイジングデンタルクリニック恵比寿	にしやま形成外科皮フ科クリニック
医療法人 清香会 ハシモトクリニック	にしやま由美皮フ科クリニック
西新宿山手クリニック	東名古屋画像診断クリニック
西村内科循環器科クリニック	大石ファミリークリニック

ソアレメディカルクリニック	照が丘クリニック
医療法人社団治成会 シグマクリニック	医療法人桂名会 木村病院
医療法人社団良優会 駒沢腎クリニック	杉浦内科クリニック
ふたばクリニック	医療法人社団 操健康クリニック
医療法人社団青泉会 下北沢病院	医療法人健やか会 おおむらクリニック
四谷・血管クリニック	医療法人社団誠道会 いその医院新鷺沼ケアクリニック
花園医院	中尾産婦人科
医療法人社団菱秀会 金内メディカルクリニック	すずきメディカルクリニック
ウエストデンタルクリニック	玉川スマイルクリニック
高島クリニック	医療法人 輝笑会 いちき歯科
おかべふじこ内科・循環器クリニック	医療法人 池岡診療所
医療法人社団橋本会 橋本歯科医院	医療法人 常磐会 ときわ病院
医療法人社団明篤会 沖津医院	松谷歯科医院
マオクリニック	ノエル貴島歯科
駅前つのだクリニック	たつみクリニック
菊池脳神経外科	かぎもとクリニック
原田クリニック	うめかわ内科クリニック
仙石クリニック	医療法人青心会 郡山青藍病院
久保田 潤一郎クリニック	井之上メディカルクリニック
練馬駅西口眼科クリニック	元町伊庭クリニック
大泉アカデミアクリニック	医療法人社団 朝日ビル中院クリニック
高橋消化器科内科クリニック	医療社団法人 芦屋ベンクリニック
高松メディカルクリニック TMC 三鷹健診センター	芦屋ベンクリニック アネックス
駅前ハート内科	医療法人博心会 あさひまちクリニック
立川中央病院附属健康クリニック	しまね総合診療クリニック
医療法人社団 創和会 さわぎ歯科医院	医療法人全仁会 倉敷平成病院総合美容センター
武蔵小杉内科・漢方・循環器	かいせいクリニック
医療法人彩新会 KSP クリニック	頼島産婦人科病院
中野島診療所	医療法人 ふくだクリニック
よこはま高島町クリニック	医療法人樹一会 山口病院
プラージュ矯正歯科クリニック	医療法人社団 尚誠会 ホワイト歯科医院
ヨコハマポートサイドプレイス 中崎クリニック	よこて内科クリニック
反町駅前 内科皮膚科	スポーツ・栄養クリニック
菊名記念病院 アンチエイジングセンター	医療法人青洲会 福岡青洲会病院
八木クリニック	癒しの森内科クリニック
医療法人社団丹生会 綱島ウェルクリニック	香林堂クリニック
綱島泌尿器科・内科クリニック	波佐見病院
医療法人仁愛会 歯科 日吉クリニック	おがた胃腸科内科
宮崎内科クリニック	医療法人芳徳会 京町共立病院
医療法人社団 健生会 長浜医院	医療法人ハヤの会 田中矯正歯科

ゲノムドクターズクラブ、ゲノムコンシェルジュ 83機関	
Team TOYAMA Project (オフィス外山株式会社)	医療法人社団蒼樹会 山本整形外科
あくわデンタルクリニック	医療法人社団東山会 ビバスマイル歯科

アステック歯科	医療法人社団癒合会 高輪クリニック
えんどう歯科クリニック	医療法人社団友志会 恵比寿メディカルビュークリニック
おおしろ歯科医院	医療法人小峰歯科医院
オカムラ歯科医院	医療法人真生会 福田デンタルクリニック
こまくさ女性クリニック	医療法人真摯会 まつもと歯科
センター南クリニック	医療法人清和会新所沢清和病院
たけさき歯科医院	医療法人青心会 郡山青藍病院
デンタルオフィス郡山	医療法人白鵬会 阪本歯科
にしかわデンタルクリニック	岡本病院
ノザキクリニック	沖縄リハビリテーションセンター病院
ふるたクリニック	雅デンタルクリニック
まさい歯科医院	岐阜県総合医療センター
みかん山皮ふ科クリニック	玉川台歯科医院
メディカルランチ表参道	銀座みゆき通りデンタルクリニック
ゆとり歯科医院	健康管理センター
ヨコヤマデンタルクリニック	幸歯科医院
レガデンタルクリニック	広田歯科医院
愛知医科大学病院	江の島弁天クリニック
医医療法人社団創正会いなげ海岸歯科	細川医院
医療法人 祥和会 はっとり歯科医院	三友歯科医院
医療法人きぬた会きぬた歯科	山之内矯正歯科クリニック
医療法人貴志会 赤木歯科	山本歯科医院
医療法人貴志会赤木歯科	鹿野歯科医院
医療法人月井整形外科	小島歯科医院
医療法人皐瑛会 さいとう歯科	昭和通り内科診療所
医療法人山桃会 Y. H. C矢山クリニック	松が丘クリニック
医療法人社団 LIVE WELL 長栄歯科クリニック	松村歯科医院
医療法人社団 甲南回生 松本クリニック	水川歯科
医療法人社団 進耀会 せきにし歯科医院	西村歯科医院
医療法人社団 聖哲会 シンタニ歯科医院	太洋歯科クリニック
医療法人社団 創新会	大阪大学歯学部附属病院 予防歯科
医療法人社団 廣和会	中山歯科矯正医院
医療法人社団 韮生会 メディカルプラザ市川駅	中村歯科クリニック
医療法人社団 H・I・L・C むらい歯科口腔外科クリニック	長栄歯科クリニック
医療法人社団顕心会 K's Dental	磐田市立総合病院
医療法人社団慈慶会インプラント&全身咬合センター アカデミー歯科クリニック	表参道ヘレネクリニック
医療法人社団秀鳳会 メディカルセンター歯科 新宿インプラントセンター	表参道首藤クリニック
医療法人社団聖友会 内藤メディカルクリニック	福井歯科医院
医療法人社団創正会いなげ海岸歯科	福森歯科クリニック
医療法人社団創正会睦沢歯科医院	

キュービクス 387 機関	
福嶋内科医院	一般社団法人 海津市医師会病院
医療法人幸和会 美咲クリニック	船戸クリニック
おあしす内科リウマチ科クリニック	長瀬診療所
医療法人社団松寿会 松山医院	大久保医院
医療法人有坂会 有坂医院	医療法人若葉会 さとうファミリークリニック
医療法人千清會 鈴木脳神経外科	医療法人白水会 白川病院
長澤クリニック	羽賀糖尿病内科
おがわ内科クリニック	ひびのクリニック
にこにこハート内科クリニック	坂の上在宅医療支援医院
大城クリニック	坂の上ファミリークリニック
医療法人健身会 南越谷健身会クリニック	医療法人有心会 三澤クリニック
石渡内科	小島医院
協和医院	医療法人三和会 大竹内科医院
船橋ゆーかりクリニック	しらまつ整形外科
医療法人社団 成風会 タカハシクリニック	さつきの森クリニック
医療法人社団 葵会 柏たなか病院	医療法人社団明徳会 十全記念病院
医療法人財団健貢会 東京クリニック	佐野内科クリニック
東京国際クリニック	くまがい内科・消化器科クリニック
紀尾井町内科	中村医院
医療法人社団医献会 辻クリニック	松井クリニック
K-101Clinic	三島駅前消化器・肝臓内科クリニック
三番町ごきげんクリニック	おいかわクリニック
医療法人社団きらり 紀尾井町プラザクリニック	ヒロクリニック
日本橋・重田クリニック	医療法人社団哲栄会 後藤外科医院
東銀座 タカハシクリニック	渡辺クリニック
ルネスクリニック	医療法人社団医松会 松永医院
天現寺クリニック 銀座院	医療法人社団愛裕会 鈴木クリニック
医療法人社団裕恒会 カラダクリニック銀座	クリニックさくら
アリア六本木クリニック	ひぐち呼吸器内科医院
赤坂内視鏡クリニック	吉岡クリニック
医療法人創世会 ジェネシスメディカルクリニック	医療法人社団明悠会 いちかわ医院
麻布十番まなみウィメンズクリニック	なかむらクリニック
クリニック真健庵	長尾クリニック
大森真帆 麻布十番クリニック	なかしま内科
南青山内科クリニック	おおたに整形外科皮フ科
汐留ガーデンクリニック	医療法人マイルストーン まつおかクリニック
医療法人社団 ヴェリタス・メディカル・パートナーズ 麻布医院	出来町クリニック
プラチナセルクリニック	尾崎クリニック
東京健康クリニック	セタクリニック
ラファエルクリニック	さくらんぼクリニック
メディカルランチ表参道	医療法人愛仁会 名春中央病院
医療法人社団健若会 赤坂 AA クリニック	おおぞねメディカルクリニック
野口記念インターナショナル画像診断クリニック	曾我内科クリニック
陳瑞東クリニック	安保クリニック
ブルークリニック青山	加藤内科

医療法人社団千緑会 神楽坂医院	岡本クリニック
医療法人社団尚高会 西新宿きさらぎクリニック	医療法人 朝日医院
医療法人社団医進会 小田クリニック	医療法人順英会 太田なごやかクリニック
信濃町外苑クリニック(木下内科)	一般財団法人 公衆保健協会
コパーズ・茗荷谷クリニック	細川外科クリニック
医療法人社団廣和会 藤本クリニック	医療法人尚仁会 名古屋ステーションクリニック
医療法人社団瑞生会 蔵前内科クリニック	ほんべ眼科
医療法人社団みき会 サンフィールドクリニック	山田シテイクリニック
医療法人彩新会 テレコムセンタービルクリニック	医療法人青雄会 あおやま第2クリニック
サーモセルクリニック	医療法人青雄会 あおやまクリニック
医療法人社団盛心会 タカラクリニック	奥田クリニック
医療法人社団 ニューシティ大崎クリニック	中日病院 健診センター
東京メディカルイメージングクリニック	医療法人成田育成会 成田病院内科
さくら内科クリニック	社団医療法人 トラストクリニック
パークサイド脳神経外科クリニック	内科・糖尿病内科 前島医院
ガーデンクリニック中町	白水クリニック
二子玉川メディカルクリニック	名古屋医師協同組合 名古屋臨床検査センター 附属診療所
あやこいとうクリニック	医療法人いつき会 いつきクリニック石川橋
医療法人社団青泉会 下北沢病院	鈴木内科
東京原宿医院	伊東皮膚科医院
渋谷セントラルクリニック	いとう医院
表参道首藤クリニック	医療法人大仁会 高木病院
医療法人社団啓神会 アイクリニック	TKクリニック
満尾クリニック	橋本クリニック
天現寺クリニック	医療法人明宣会 奥田内科クリニック
医療法人社団統合医療会 ナガヤメディカルクリニック	医療法人友仁会 村上クリニック
河合内科クリニック	家所医院
井草内科クリニック	社会医療法人大雄会 大雄会ルーセントクリニック
池袋病院	しのだクリニック
池袋2丁目医院	医療法人格生会 堀内クリニック
医療法人輝鳳会 池袋クリニック	医療法人喜生会 古沢クリニック
わかしま内科・消化器科	ひがみ内科
医療法人社団海桜会 池袋セントラルクリニック	広瀬内科クリニック
柳原病院	医療法人藤和会 藤田外科
深見医院	永井内科クリニック
医療法人社団福招会 かつしか野村クリニック	川原医院
町田東口クリニック	医療法人 平松内科クリニック
医療法人社団夏樹会 創見皮膚科	つるた小児科・アレルギー科
医療法人社団 丸茂医院	加藤内科胃腸科クリニック
坂本クリニック	医療法人桂名会 木村病院
八王子乳腺クリニック	久方クリニック
医療法人大晴会 横浜心療クリニック	せんだ・クリニック
医療法人輝鳳会 横浜クリニック	医療法人悠山会 山内外科
医療法人社団神樹会 新横浜かとうクリニック	医療法人鉄友会 宇野病院
Clinica E.T.(クリニカ E.T.)	おおしみず愛知クリニック
馬車道慶友クリニック	愛知クリニック

こだま診療所	みずのファミリークリニック
医療法人彩新会 KSP クリニック	医療法人 墨医院
医療法人社団 豊栄会 稲田堤メディカルクリニック	野口内科
ふるたクリニック	いとう内科循環器科
医療法人社団徳寿会 相模原中央病院	いそむらファミリークリニック
医療法人社団藤順会 藤沢順天医院 藤沢総合健診センター	森瀬内科
徳川ファミリークリニック	医療法人雄仁会 石黒クリニック
医療法人社団恵風会 おおり医院	社会医療法人杏嶺会 一宮西病院
新潟県厚生連糸魚川総合病院	森中央クリニック
社会福祉法人 富山県済生会富山病院	しみずファミリークリニック
おぎの内科医院	社会医療法人 大雄会第一病院
さとむら内科医院	あいち健康クリニック
医療法人社団 松岡内科胃腸科クリニック	平井クリニック
佐伯病院	奥村クリニック
富山市立富山市民病院 健康管理科	医療法人社団卓和会 しらゆりクリニック
沼内科医院	社会医療法人財団新和会 八千代病院 八千代総合健診センター
市立砺波総合病院 健診センター	アイエムクリニック・安城
医療法人社団清樹会 富川クリニック	医療法人清友会 いたつ内科クリニック
むねとおなか伊藤醫院	医療法人 トリイクリニック
佐藤耳鼻咽喉科医院	新井内科クリニック
医療法人ホスピアー 此花町浦田クリニック	坂本ファミリークリニック
医療法人社団 いしごろクリニック	医療法人喜光会 北里クリニック
社会福祉法人 石川県済生会金沢病院	医療法人 わたなべ医院
やざきクリニック	医療法人一哉会 宮本医院
一般財団法人 石川県予防医学協会	松尾医院
医療法人社団 おおや医院	医療法人優 あさひ内科
社会福祉法人 金沢聖霊総合病院	あさくらクリニック
特定医療法人扇翔会 南ヶ丘病院	あつみメディカルクリニック
医療法人社団 金沢先進医学センター	医療法人 丹羽外科・内科
医療法人社団加賀白山会 額内科クリニック	医療法人 水田医院
医療法人社団光仁会 木島病院	ハルクリニック
金沢市立病院	安藤クリニック
医療法人社団博友会 金沢西病院	医療法人全医会 伊藤整形・内科 健診センター
ナガサト太陽クリニック	医療法人碧会 フェニックス健診クリニック
金沢赤十字病院	医療法人 飛鳥メディカルクリニック
鈴木レディスホスピタル	藤牧循環器内科
国家公務員共済組合連合会 北陸病院	医療法人社団青藍会 青木内科
医療法人社団 わかさクリニック	医療法人 花木内科クリニック
医療法人社団健巧会 江守クリニック	医療法人大和会 日下病院
医療法人社団耳順会 ひょうたん町耳鼻咽喉科医院	医療法人社団 木下内科
医療法人社団創生会 大野内科医院	菅典道クリニック
社会医療法人財団董仙会 恵寿総合病院	医療法人知音会 四条烏丸クリニック
本田内科クリニック	耳鼻咽喉科ふるかわクリニック
山中温泉医療センター	医療法人悠弘会 愛和クリニック
新くりにつく	寛友会クリニック
公立松任石川中央病院 総合健診センター	医療法人知音会 中之島クリニック

医療法人社団 ながしまクリニック	医療法人天方会 AMA Clinic
いこまともみレディースクリニック	医療法人仁善会 田中クリニック
米島医院	大西診療所
医療法人社団 大倉外科医院	ひろせクリニック
辻医院	東和病院
社会福祉法人 福井県済生会病院	医療法人社団純和会 竹本診療所
畑内科	医療法人輝鳳会 新大阪NKクリニック
ドクターズー	黒岡医院
市立敦賀病院	松田内科
医療法人 くまがい内科クリニック	てい整形外科クリニック
医療法人社団大真会 和久野医院	尾崎クリニック
医療法人 川上医院	医療法人 なかの医院
福井勝山総合病院 健康管理センター	医療法人あや菜会 大浜クリニック
医療法人 関根医院	上野内科・小児科クリニック
相野田医院	かげやま医院
なかむらクリニック	医療法人幸福会 中川クリニック
ひろ内科医院	医療法人まほろば会 北田診療所
医療法人あさま会 リサーチパーククリニック	医療法人慈友会 堺山口病院
やざわ虎クリニック	医療法人優美会 吉井クリニック
岩田クリニック	うえにし乳腺消化器クリニック
重盛医院	川口クリニック
医療法人幸仁会 田畑内科医院	大友医院
丸山内科クリニック	いまい内科ハートクリニック
芦澤整形外科	医療法人友誼会 彩都友誼会病院 健診センター
松川町上片桐診療所	たかやまクリニック
かわごえクリニック	医療法人龍志会 IGT クリニック
一般社団法人 ぎふ総合健診センター	りんくう出島クリニック
医療法人 高井外科「産科・婦人科」	高田泌尿器科
医療法人社団正芳会 細野医院	塩見内科ひふ科医院
いまいずみクリニック	大友クリニック
河田医院	医療法人 石田医院
あい健康クリニックやすえ	医療法人 鳥居医院
医療法人明徳会 はしもと内科	きりの診療所
谷村クリニック	西山クリニック
加納内科 リウマチ科・糖尿病内科クリニック	竹井クリニック
医療法人 操健康クリニック	いしもとクリニック
わたなべ内科クリニック	医療法人順生会 芦屋グランデクリニック
なかのまちクリニック	永松クリニック
医療法人 梅田クリニック	ノザキクリニック
医療法人社団 河村病院	医療法人社団なかむら内科・循環器内科医院
むかわハートクリニック	医療法人青心会 郡山青藍病院
おかざきまりこクリニック	グランソール奈良
ふくい内科クリニック	みなかたクリニック
古橋内科クリニック	医療法人 志波医院
阿知波医院	よろずクリニック
岡田医院	医療法人輝鳳会 岡山NKクリニック

医療法人社団賢仁会 早川医院	やまもとクリニック
そね医院	サザンクリニック整形外科・内科
みのかも西クリニック	医療法人樹一会 山口病院
佐分利クリニック	まさこメディカルクリニック
医療法人梶の木会 梶の木内科医院	船津内科胃腸科クリニック
みずほクリニック	医療法人愛明会 もりぞの内科
さくらクリニック	医療法人 おおた胃腸科Sクリニック
サンシャインM&Dクリニック	花野クリニック
医療法人社団清流会 ほづみ整形外科	医療法人クリア くりあ診療所
医療法人社団鼎会 堀谷医院	医療法人相愛会 桑原記念病院
医療法人青葉会 森田医院	

ミルテル 96 機関	
ゴールデンゲートクリニック	大垣セントラルクリニック
医療法人 タウンズクリニック	阪野クリニック
医療法人再生未来 Rサイエンスクリニック広尾	医療法人ホスピアー 浦田クリニック
医療法人社団 みき会サンフィールドクリニック	医療法人 羽賀心臓血管外科クリニック
イーハトーヴクリニック	医療法人社団 聖敬会 田中消化器科クリニック
高橋ウイメンズクリニック	医療法人社団博洋会 藤井脳神経外科病院
陳瑞東クリニック	医療法人ホスピアー 此花町浦田クリニック
松寿会 松山医院	大久伝内科
医療法人社団裕恒会 カラダクリニック銀座	山田ファミリークリニック
医療法人道心会 恵比寿内科クリニック・恵比寿皮膚科クリニック	林田クリニック
新橋駅前内科クリニック	寛友会クリニック
医療法人社団 洋光会 協和医院	飛鳥メディカルクリニック
医療法人社団 T.O.P.ドクターズ 東京国際クリニック 医科	ねもと皮フ科
健康増進クリニック	きむら内科医院
オルソクリニック銀座	医療法人社団 ラナンキュラス会 麗ビューティー皮フ科クリニック
医療法人社団 健若会 赤坂AAクリニック	医療法人幸生会 室町病院
医療法人社団 鐵櫻会 シャルムクリニック	医療法人京星会 ジョーアンドパートナーズ 梅田クリニック
ジェネシスメディカルクリニック六本木	池岡クリニック
こすぎレディースクリニック	ノザキクリニック
医療法人 まゆき会 菊池クリニック	中村クリニック
医療法人社団 荘和会 半蔵門胃腸クリニック	谷上ノリジッククリニック
ブルークリニック青山	鳥居医院
医療法人財団 百葉の会 銀座医院	ながやす皮フ科クリニック
医療法人社団 二袖会 大友外科整形外科	えびす内科クリニック
フジテレビ 湾岸スタジオビル診療所	ゲートタワーIGTクリニック
サンクリニック プレストケア・イムノケア	大関内科クリニック
社会医療法人社団大成会 武南病院附属クリニック 健診センター	タマル産婦人科
医療法人社団鳳凰会 フェニックスメディカルクリニック	医療法人好縁会 下山記念クリニック
ルネスクリニック	西原セントラルクリニック

医療法人社団廣和会 藤本クリニック	大島内科循環器内科
ひらの医院	日下医院
医療法人社団 トータルライフ医療会 東京トータルライフクリニック	小園内科・循環器科
ひもろぎ心のクリニック	向洋こどもクリニック
医療法人再生未来 R 未来がん国際クリニック	医療法人社団博寿会 山下医院
社会医療法人社団大成会 長汐病院	医療法人 成仁会 中高下外科整形外科医院
医療法人桂仁会 光クリニック	医療法人 くだまつ美里ハートクリニック
佐野医院	水入クリニック
北青山ディークリニック	上田循環器 八丁堀クリニック
はせがわ整形外科クリニック	福田内科クリニック
医療法人新光会 町田内科クリニック	医療法人樹一会 山口病院
医療法人社団湖仁会 ほしの脳神経クリニック	みちがみ病院
西大井内科	医療法人クリア くりあ診療所
セレンクリニック東京	医療法人 いなさ内科・胃腸クリニック
東京クリニック	医療法人 喜和会 喜多村クリニック
あゆみクリニック	医療法人徳洲会 福岡徳洲会病院
神奈川歯科大学附属病院	医療法人 中島こうやクリニック
リバーシティクリニック東京	船塚クリニック
カメイクリニック	株式会社兵庫臨床検査研究所

G-TAC 527 機関	
大正クリニック	かげやま医院
野尻内科消化器科クリニック	坂本整形外科
なかむら内科・消化器内科クリニック	あいの街クリニック
札幌いそべ頭痛・もの忘れクリニック	渡辺内科医院
愛心総合診療所	常葉リハビリテーション病院
手稲内科リウマチクリニック	庄司産婦人科
宮の森記念病院	医療法人ごとう内科
松前記念クリニック	たけな外科内科こどもクリニック
医療法人エンゼルクリニック	まきのファミリークリニック
北光記念クリニック	クリニックチクサヒルズ
くとさん外科胃腸科	はしたにクリニック
くしろレディースクリニック	松橋俊夫クリニック
桑園駅前内科クリニック	かなくらレディースクリニック
医療法人社団 小川医院	さらクリニック
中の島せつこ内科クリニック	みやがわクリニック
シー・エス・アイクリニック	内科和田クリニック
六ヶ所村国保千歳平診療所	中野ファミリークリニック
高橋医院	稲垣レディースクリニック
ちだ内科・外科クリニック	せこ内科クリニック
袋医院	三村医院
原田内科脳神経機能クリニック	梅が丘内科とアレルギーのクリニック
あいかわ小児クリニック	安井眼科医院
宮城島クリニック	医療法人板倉医院

東勝山なかざわ内科・アレルギー科	みやち内科
むらた日帰り外科手術・WOC クリニック	西山クリニック
清水沢クリニック	きりやまクリニック
公立刈田総合病院	たかみクリニック
あおば通りかすみクリニック	きたやまファミリークリニック
東二番丁診療所	春日井セントラルクリニック
あきた内科・呼吸器内科クリニック	加固内科クリニック
伊藤内科	ひえだ内科クリニック
鳥海診療所	吉川こどもクリニック
秋田往診クリニック	医療法人たけだクリニック
太田診療所	いながきクリニック
もみの木ストレスクリニック	医療法人 こどもクリニック・パパ
斎藤内科皮膚科	天野記念クリニック
メディカルプラザ山口医院	久徳クリニック
医療法人 山本医院	山田醫院
鈴木医院	如来山内科・外科クリニック
斎藤内科循環器科クリニック	大石ファミリークリニック
べにばな内科クリニック	木村病院
佐藤クリニック	医療法人宝美会 総合青山病院
みちや内科胃腸科	はる内科クリニック
古河福祉の森診療所	小笠原クリニック
ストレスケアつくばクリニック	こやまクリニック
脳と心のクリニック	くまざわクリニック
原レディスクリニック	河北内科
新井内科医院	飛鳥メディカルクリニック
山口クリニック	刀根クリニック
医療法人中川医院	医療法人 ながたレディースクリニック
医療法人社団 葉山産婦人科	医)坂の上クリニック
桧山医院	医療法人松徳会 松本クリニック
医療法人 山口医院	かりもと整形外科クリニック
医療法人社団仁二会 高橋医院	医療法人産科婦人科ハピネスパースクリニック
三好内科循環器科医院	青地うえだクリニック
伊吹内科医院	大関内科クリニック
i 医療法人わたなべ会渡辺内科クリニック	今井内科胃腸科医院
花垣内科医院	千春会ハイパーサーミアクリニック
豊郷台クリニック	にしはらクリニック
塩野室診療所	かきふじ診療所
医療法人花垣内科医院	味見診療所
河口医院	十倉医院
あんずの森クリニック	林ハートクリニック
さいとう医院	宇治徳洲会病院
痛み的一条診療所	医療法人社団 依田医院
吉田内科	しばじクリニック
沼野クリニック	ちゅうしょクリニック
医療法人 俊有会 もみの木こどもクリニック	ふさおかこどもクリニック
細谷医院	医療法人 前田内科

森田クリニック	白水内科
戸田の杜クリニック	増田小児科医院
川越インタークリニック	ほりかわ泌尿器科
医療法人愛慈会 橋本内科クリニック	YM メトロクリニック
七左町クリニック	田辺レディースクリニック
馬島医院	さくらクリニック
新郷中央診療所	寺野医院
坂戸訪問診療所	寺田町クリニック
大宮西口メンタルクリニック	つぎ医院
あらいクリニック	革嶋クリニック
鱒坂医院	東朋八尾病院
米山クリニック	ごうクリニック
やまぐち内科クリニック	柏楽会 高田内科クリニック
鹿田内科医院	大野記念病院
あゆみクリニック	森川クリニック
にこにこハート内科クリニック	玉田医院
医療法人恒久会猪熊外科胃腸科医院	いしどレディースクリニック
吉田外科内科	柏友千代田クリニック
たなかハートクリニック	堂島ライフケアクリニック
川島産婦人科内科	大島医院 山田診療所
森田医院	杉浦眼科
千葉ポートメディカルクリニック	滝広内科医院
明海こどもクリニック	千船腎臓・透析クリニック
貝淵クリニック	久原診療所
新浦安こどもクリニック	石井クリニック
菊間クリニック	わだ内科整形外科
さかの整形外科クリニック	朝川内科クリニック
市川コルトンクリニック	竹井クリニック
鈴木クリニック	古志医院
さかいクリニック	中村医院
医療法人社団宏生会	京橋杉本クリニック
幕張あんず医院	安達クリニック
くすのき内科クリニック	医療法人中平医院
岡田病院	ゆかり皮膚科
医療法人社団正鶴会四街道メンタルクリニック	医療法人一正会中内眼科
医療法人社団寛洋会秋山クリニック	医療法人 鳥居医院
いんざいクリニック	医)こんどうクリニック
東京八重洲ヘルシアクリニック	ひろせクリニック
クリニック平山	甲野クリニック
平和台クリニック	与倉ペインクリニック
医療法人社団五ノ橋クリニック	おとのクリニック
親和クリニック	西岡医院
井上整形外科	医療法人 晃奈会 よしかわ皮フ科
青葉クリニック	医療法人 優美会 吉井クリニック
メディカルスキヤニング日暮里	医療法人輝鳳会 がんのクリニック 新大阪 NK クリニック
菅谷クリニック	医療法人富寿会 村田クリニック

巢鴨駅前胃腸内科クリニック	ちはるクリニック
ひもんや内科消化器科診療所	あめのもり内科
赤坂皮膚科クリニック	芦屋ピッコロ診療所
湘南メディカル記念病院	耳鼻いんこう科ふじおかクリニック
ルネスクリニック	きたつじクリニック
あづま内科小児科	くわの整形外科
医療法人社団ふじ井内科クリニック	さいとう内科クリニック
目白 MM クリニック	ゆうこう眼科
寺尾クリニカ	やまだクリニック
医療法人社団 野村医院	小川医院
多摩メディカルクリニック	医療法人社団甲南回生 松本クリニック
すげがわクリニック	たかたクリニック
継医院	すずき内科クリニック
西荻ペインクリニック	なかた内科クリニック
ヒルズクリニック表参道	医療法人社団 森医院
医療法人財団小畑会浜田病院	前田クリニック
池袋ドルフィンクリニック	おおつか医院
そねクリニック新宿	医療法人康成会星和台クリニック
そねクリニック丸の内	坂口クリニック
シグマクリニック	医療法人 吉川会
武蔵小金井クリニック	医療法人藤和会藤村病院
ホームケアクリニック田園調布	玉井医院
瀬戸医院	道浦クリニック
秋山内科医院	桐皮膚科医院
平尾内科クリニック	きのくに漢方クリニック
杉本クリニック	新谷医院
AIBI クリニック	医療法人 小溝クリニック
根岸耳鼻咽喉科気管食道科医院	医療法人 圭泉会 三谷整形外科・内科
一之江けいゆう整形外科クリニック	澳内科医院
ブロードウェイ眼科	武田医院
高田馬場アイクリニック	おくむらクリニック
田中クリニック銀座	佐藤クリニック
吉田機司クリニック	医療法人いざみKAZUKIプライベートクリニック
加藤医院	生協東出雲診療所
お台場海浜公園 虹橋クリニック	中村呼吸器内科医院
井上外科内科	宮本整形外科
金町整形外科	おかもと内科小児科診療所
スタークリニック	医療法人博温会 川島眼科
慈聖会 鈴木診療所	キタカタクリニック
和(なごむ)皮ふ科クリニック	ほう皮フ科クリニック
医療法人社団快苾会 すずき内科	医療法人輝鳳会 がんのクリニック 岡山 NK クリニック
ブレインケアクリニック	まつなが産科婦人科
深沢1丁目クリニック	カ田病院
あまの内科クリニック	クリア焼山クリニック
白鬚橋病院	三好医院
河井クリニック	水野内科クリニック

山田内科	河原クリニック
とちぎクリニック	広島クリニック
医療法人社団 MIG	かるが医院
東京クリニック	今村メモリアルクリニック
医療法人社団慈正会 天沼医院	中谷整形外科
医療法人社団つむぎ会 守島医院	藤浪医院
岸病院	ファミリークリニック森のくまさん
順聖クリニック	広兼眼科
広尾 峰岸産婦人科	山下ケアクリニック
ゆきさだ内科	医療法人社団たくみ会キムラクリニック
のぞみクリニック	小山医院
医療法人社団創世会ジェネシスメディカルクリニック 六本木	村上内科胃腸科
医療法人輝鳳会 がんのクリニック 池袋クリニック	山本内科
赤坂一ツ木通りクリニック	かわむら内科
173 総合内科クリニック	中村外科肛門外科医院
湘南メディカルクリニック記念病院	山口平成病院
湘南メディカルクリニック新宿院	野村病院
長崎診療所	下関市立角島診療所
とうきょうスカイツリー駅前内科	にしみ内科クリニック
ターズクリニック	医療法人 宇野医院本院
表参道首藤クリニック	小川整形外科
越川医院	医療法人長岡整形外科
白鳥診療所	医療法人 城南公園内科
医療法人彩新会 テレコムセンタービルクリニック台 場健康管理センター	岩城クリニック
医療法人社団健樹会 横山医院	やまじ呼吸器内科クリニック
八広同仁会クリニック	はせ川内科循環器科
渡邊内科クリニック	医療法人社団如水会オリーブ高松メディカルクリニ ック
野呂医院	医療法人社団吉村整形外科醫院
さかい医院	天山病院
ぬまた内科呼吸器科	アキクリニック
M.K クリニック	内科・消化器科 羽鳥病院
大塚眼科クリニック	篠原内科外科耳鼻科
かきお駅前さいとうクリニック	医療法人社団矢野内科
さわ内科糖尿病クリニック	神野内科・消化器科クリニック
ヤマモトクリニック	川崎会中央クリニック
松瀬医院	にしの内科クリニック循環器・心臓内科
古橋産婦人科	桜十字博多駅健診クリニック
池田医院	かくたクリニック
福住医院	福岡市立こども病院
桜井医院	陣の内脳神経外科クリニック
金沢文庫南クリニック	医療法人おだ内科医院
久保内科胃腸科医院	まえだクリニック
あべこどもクリニック	瀬戸循環器内科クリニック
鶴見中央クリニック	医)小田辺内科医院
医療法人みなとみらい藤沢金沢内科クリニック	城山国際

横浜中田皮膚科	雁の巣病院
鶴見西口病院	桜坂内科循環器科
武蔵小杉内科・漢方・循環器	医療法人さがら内科クリニック
ひがし内科クリニック	香川医院
秋間医院	塩谷眼科医院
医療法人社団 神樹会 新横浜かとうクリニック	竹村医院
医療法人輝鳳会 がんのクリニック 横浜クリニック	大月内科循環器内科
医療法人彩新会 KSP クリニック 溝の口健康管理センター	小野内科医院
江の島弁天クリニック	かじわらクリニック
吉尾クリニック	癒しの森内科クリニック
医療法人社団光風会 善利クリニック	医療法人ウェルライフ アイさくらクリニック
佃医院	おおやぶクリニック
医療法人社団昌慶会 小野田医院	アビエス クリニック
花野内科医院	医療法人まつおか内科クリニック
川端内科消化器科医院	医療法人まつおか内科クリニック
もたにメディカルクリニック	医療法人奥医院
済生会新潟第二病院	医療法人星子医院 健康医療クリニック
内山医院	天神山クリニック
高重記念クリニック	医療法人天誠会 あまのクリニック
佐伯病院	葉子クリニック
城端理休クリニック	愛康内科医院
やまだホームケアクリニック	伊東医院
むねとおなか伊藤醫院	小柳記念病院
おおの整形外科クリニック	草場 医院
山本内科医院	医療法人醇和会 有島病院
かさばら小児科	山道医院
つがわ内科クリニック	藤瀬クリニック
たけふこどもクリニック	医療法人 梶田医院
福井県立病院	松元クリニック
竜王リハビリテーション病院	医療法人 伴帥会 愛野記念病院
小田切医院	羽野内科
こまくさ野村クリニック	渡辺医院
川西医院	医療法人 たまのい内科クリニック
栄村国民健康保険栄村診療所	おがた小児科内科医院
須田内科醫院	医療法人社団青葉会 石神クリニック
ひまわりレディースクリニック	ふるかわメディカルクリニック
ハートクリニック上田	アリナガ美容外科・歯科
リサーチパーククリニック	ふじしま内科
医療法人信州北桜会 宮下整形外科	医療法人一貫軒秋岡医院
今井内科胃腸科クリニック	コソコソクリニック多賀城整形外科
野村ウィメンズクリニック	医療法人社団正立会 黒松病院
水野生々堂医院	船塚クリニック
北田内科クリニック	医療法人社団昇陽会たまきクリニック
岡田医院	都城新生病院
みずほクリニック	竹迫医院
川越クリニック	中村(哲)産婦人科・内科

山田診療所	奄美病院
明生クリニック	種子島医療センター
不破ノ関病院	はやと整形外科
大井耳鼻咽喉科	特定医療法人共助会ふくざこクリニック
今野医院	有馬・藤島内科クリニック
加藤クリニック	内村川上内科
磯部クリニック	医)市来会 桜ヶ丘内科胃腸科
平良内科	中西医院
月岡医院	医療法人健翔会 健翔会病院
指出泌尿器科	きなクリニック
チルドレンクリニック	美里ヒフ科
おおとみりウマチ整形	

病院なび 遺伝子ドック	
大島駅前クリニック	医療法人社団英信会 金沢あおぞらクリニック
紀尾井町内科	こすぎレディースクリニック
汐留ガーデンクリニック	医療法人社団彩新会 KSP クリニック 溝の口健康管理センター
赤坂内視鏡クリニック	松葉医院
きむら歯科医院	菱沼クリニック
高井デンタルオフィス	ふるたクリニック
玉川台歯科医院	医療法人 横浜グリーンクリニック
医療法人社団顕心会 K'S DENTAL	センター南クリニック
ララククリニック	医療法人輝鳳会 横浜クリニック
ブレインケアクリニック	クリニック原
大森真帆麻布十番クリニック	医療法人社団 加藤医院
ナグモ医院	アリスクリニック
プリモ麻布十番クリニック	新潟県厚生農業協同組合連合会 糸魚川総合病院
北品川 藤クリニック	瀬高歯科医院
医療法人社団彩新会 テレコムセンタービルクリニック 台場健康管理センター	医療法人社団 吉島内科クリニック
浜松町メディカルクリニック	国立大学法人 金沢大学附属病院
医療法人社団白金会 東京中央メディカルクリニック	特定医療法人扇翔会 南ヶ丘病院
ジェネシスメディカルクリニック六本木	医療法人社団博洋会 藤井脳神経外科病院
プラチナセルクリニック	医療法人 ドクター・ズー
内科・脳神経外科オーブ	市立敦賀病院
西大井内科	医療法人悠尚会 まつだ内科クリニック
医療法人社団喜美会 自由が丘クリニック	医療法人 なかじま胃腸クリニック
深見医院	MRI 人間ドック 小林医院
松尾内科クリニック	医療法人社団 操健康クリニック
千住中央診療所	医療法人社団崇仁会 船戸クリニック
医療法人順齡会 赤坂おだやかクリニック	医療法人社団全徳会 大垣セントラルクリニック
南青山内科クリニック	四ツ池メディカルヴィレッジ
医療法人社団廣和会 藤本クリニック	医療法人社団聖敬会 田中消化器科クリニック
医療法人社団創友会 UDX ヒラハタクリニック	医療法人順秀会 東山内科・小児科
お台場海浜公園 虹橋クリニック	龍一歯科

かいせいクリニック大塚	医療法人伸葉会 田島伸也デンタルオフィス
新橋駅前内科クリニック	医療法人伸葉会 あらわい歯科
医療法人社団白慈会 白金坂の上診療所	太田内科クリニック
医療法人社団秀真会 東京有明メディカルクリニック	医療法人 中京クリニカル
医療法人順齡會 南砂町おだやかクリニック	医療法人鉄友会 宇野病院
レガデンタルクリニック	医療法人瑞心会 渡辺病院
医療法人社団宗友会 パークサイド広尾レディースクリニック	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
K-101Clinic	医療法人社団聖友会 内藤メディカル・クリニック
押上こころのクリニック	名古屋大学大幸医療センター
寺尾クリニカ	医療法人滋誠会 デンタルクリニックフクオカ
医療法人社団統合医療会 ナガヤマメディカルクリニック	医療法人大美会 大西皮フ科形成外科医院 滋賀大津石山院
医療法人 DAP 北青山 D クリニック	医療法人 祐森クリニック
ウェルネスクリニック神楽坂	竹岡診療所
医療法人社団 高村内科クリニック	医療法人社団洛和会 洛和会音羽病院
AAC クリニック銀座	もりした循環器科クリニック
小山嵩夫クリニック	トキコクリニック四条
医療法人社団晴博会 あんこうメディカルクリニック	かぎもとクリニック
オルソクリニック銀座	上羽医院
医療法人社団健若会 赤坂 AA クリニック	京都健康クリニック
医療法人社団衣明会 衣理クリニック表参道	ノエルデンタルクリニック
医療法人小島会 蔵前小島クリニック	医療法人富寿会 村田クリニック
陳瑞東クリニック	宗教法人在日本南プレスビテリアンミッション 淀川キリスト教病院
医療法人社団啓神会 AI クリニック	はるなクリニック
四谷メディカルサロン	独立行政法人労働者健康福祉機構 大阪労災病院
医療法人社団博心厚生会 九段クリニック	公益財団法人日本生命済生会 日本生命済生会付属日生病院
医療法人起生会 ヨンダクリニック・東京	独立行政法人 国立循環器病研究センター病院
ルネスクリニック	株式会社互惠会 大阪回生病院
アベ・腫瘍内科・クリニック	医療法人翠明会 千里山病院
マブチメディカルクリニック	水都メディカルクリニック
医療法人社団癒合会 医道五十三次クリニック	医療法人池岡診療所 池岡クリニック
高輪和合クリニック	医療法人十美会 トキコクリニック 淀屋橋院
医療法人社団千緑会 神楽坂医院	医療法人 スミ内科
医療法人桂仁会 光クリニック	医療法人仁善会 田中クリニック
医療法人社団 TIK 大手町さくらクリニック IN 豊洲	財団法人日本生命済生会 総合健診クリニックニッセイ予防医学センター
FMC 東京クリニック	医療法人一翠会 一翠会千里中央健診センター
医療法人輝鳳会 池袋クリニック	医療法人コスモス会 コスモスクリニック
銀座みゆき通りデンタルクリニック	尾崎クリニック
こいぶち歯科医院	W CLINIC
ナカムラデンタルクリニック	リセリングクリニック大阪再生医療センター
新宿ミネルバクリニック	大阪 AGA 加藤クリニック
医療法人財団 立川中央病院附属健康クリニック	堂島ライフケアクリニック
医療法人道心会 恵比寿内科クリニック	中垣歯科医院
こばやし歯科	社会福祉法人恩賜財団 大阪府済生会新泉南病院
医療法人社団三二会 番町診療所表参道	みやけ内科クリニック

天王洲りんかいクリニック	SINGA 宝塚クリニック
医療法人社団健豊会 つのおクリニック	医療法人社団 永松クリニック
医療法人社団菱秀会 金内メディカルクリニック	医療法人社団 芦屋ベンクリニック
医療法人社団大黒会 吉田医院	医療法人社団甲南回生 松本クリニック
医療法人新産健会 LSI 札幌クリニック	三浦内科
大曲皮フ科	きよしクリニック
医療法人社団緑生会 緑の森皮膚科クリニック	医療法人社団 石橋内科
耳鼻いんこう科	医療法人順生会 芦屋グランデクリニック
アステック.歯科	杉原医院
オアシスレディースクリニック	医療法人康雄会 西記念画像検診クリニック
医療法人 渋谷皮膚科泌尿器科医院	ほりいクリニック
財団法人 片倉病院	医療法人社団 柴本内科循環器科
一般財団法人 杜の都産業保健会 一番町健診クリニック	医療法人芳愛会 原医院
仙台インプラントオフィス後藤吉平歯科	グランソール奈良
わかまつ内科クリニック	医療法人福慈会 福外科病院
遠藤クリニック	よろずクリニック
デンタルオフィス郡山	医療法人成和会 粟井内科診療所
医療法人月真会 月川レディースクリニック	医療法人輝鳳会 岡山 NK クリニック
さくら内科・呼吸器内科クリニック	医療法人 まつい皮ふ科
亀田内科医院	森クリニック
イディア・クリニック	医療法人大聖会 よりかね歯科医院
松山医院 本町	財団法人広島県環境保健協会 健康クリニック
すずひろクリニック	日本赤十字社 広島赤十字・原爆病院
医療法人財団宝積会 大木記念女性のための菊池がんクリニック・ストレスケアセンター	社会福祉法人恩賜財団済生会支部広島県済生会 済生会呉病院
長栄歯科クリニック	医療法人社団 やまうち内科循環器科
医療法人那覇西会 那覇西クリニック	国立大学法人 徳島大学病院
医療法人へブロン会 大宮中央総合病院	博多ひのきクリニック
大宮駅前 ひるまこころクリニック	まえだクリニック
医療法人順齡會 おだやかライフ内科クリニック	ベテルクリニック
医療法人皓歯会 松丸・歯科・矯正歯科・医院	社会医療法人青洲会 福岡青洲会病院
ひかり歯科	せんしんクリニック
総合病院国保旭中央病院	医療法人財団野口記念会 野口病院
医療法人社団鐵櫻会 シャルムクリニック	医療法人 中西医院
医療法人社団真清会 藤本歯科医院	医療法人博康会 アクラス中央病院
川島産婦人科・内科	医療法人春成会 鶴木医院
越谷ハートフルクリニック	くばがわメディカルクリニック

日本ジェノミクス 60 機関	
藤木デンタルクリニック	田島伸也デンタルオフィス
新崎歯科医院	ふみこデンタルクリニック
さいとう歯科診療室	中村歯科医院
滝川歯科医院	大正ファミリー歯科
はぎわら歯科クリニック	丹羽歯科医院
北村歯科医院	高田歯科

渋田歯科クリニック	アイデンタルオフィス
南館歯科クリニック	山内歯科医院
岩崎歯科クリニック	川井歯科
ハイコート歯科クリニック	河野歯科医院
長谷川歯科	芦屋グランデクリニック
佐藤歯科	入船歯科医院
渡辺歯科クリニック	白石デンタルクリニック
長歯科医院	みちだ歯科クリニック
入江歯科医院	みなみ歯科医院
医療法人 皓歯会 松丸・歯科・矯正歯科・医院	尾崎歯科クリニック
椎木歯科医院	医療法人社団 和洋会川上歯科医院
いまざわ歯科医院	河村歯科クリニック
幕張デンタルオフィス	黒瀬歯科医院
医療法人社団 協立歯科クリニック デュボワ	河上歯科医院
医療法人社団 徳新会国際ビル歯科	郷田歯科医院
医療法人社団 GY会銀座柳通り歯科クリニック	ひろはた歯科医院
汐留デンタルクリニック	金藤歯科医院
市川歯科医院	つの歯科医院
一財)日本健康管理協会、新宿健診プラザ歯科	はまだ歯科医院
藤下歯科医院	古賀セントラル歯科
デンタルオフィスコムカイ	オガワ・デンタルクリニック
ミノベ歯科医院	大串歯科医院
神谷歯科クリニック	酒井歯科
山岸歯科医院	黒木歯科医院

セラノスティック研究所 26 機関	
医療法人順秀会 東山内科	石原クリニック
医療法人順秀会 スカイル内科	医療法人知邑舎 岩倉病院
医療法人順秀会 星ヶ丘内科	愛知県厚生農業共同組合連合会 江南厚生病院
中日新聞社健康保険組合 中日病院健診センター	トヨタ自動車株式会社 トヨタ記念病院
医療法人大雄会 大雄会ルーセントクリニック	医療法人蘇西厚生会 まつなみ健康増進クリニック
医療法人メドック 健康クリニック	岐阜赤十字病院
医療法人松柏会 国際セントラルクリニック	医療法人社団全徳会 大垣セントラルクリニック
地方職員共済組合 愛知三の丸病院	吉田内科
水上クリニック	医療法人社団アドバンストメディシン 東京ミッドタウンクリニック
医療法人順秀会 守山内科	医療法人同友会 春日クリニック本館
栄KENハートクリニック	医療法人同友会 春日クリニック第二
医療法人大仁会 高木病院	医療法人同友会 品川クリニック
みやはら医院	グランドハイメディック倶楽部 ハイメディック大阪

メディック 7 機関	
亀田メディカルセンター乳腺科	吉祥寺メンタルヘルスクリニック
栗原クリニック 東京・日本橋	大阪プレストクリニック
医療法人社団宗友会 パークサイド広尾レディスクリニック	多田歯科医院
六号通り診療所	

ディエヌエーバンクリテイル 10 機関	
北青山 D クリニック	藤沢総合検診センター
ThinkPark ハートクリニック	シティクリニック
セブ・メディカル・クリニック	結び葉クリニック
私のクリニック	赤坂田中クリニック
銀座オクトクリニック	下司婦人科クリニック

追加調査 10 機関	
サクラ咲くクリニック	スキン・ソリューション・クリニック
アーテジ栄養代謝研究所	まさこメディカルクリニック
田口クリニック	今村病院
ウェルネス ササキクリニック	加藤内科クリニック
江ノ島弁天クリニック	メディカルランチ表参道

資料3 全国遺伝子医療部門連絡会議会員施設

施設名	部門名
北海道大学病院	臨床遺伝子診療部
札幌医科大学医学部	遺伝医学
旭川医科大学病院	遺伝子診療カウンセリング室
弘前大学 医学部附属病院	内分泌内科
秋田大学 医学部附属病院	遺伝子医療部
山形大学 医学部附属病院	遺伝カウンセリング室
東北大学病院	遺伝子診療部
岩手医科大学 附属病院	臨床遺伝科
福島県立医科大学 附属病院	遺伝診療部
群馬大学 医学部附属病院	遺伝子診療部
自治医科大学 附属病院	遺伝カウンセリング室
獨協医科大学病院	臨床遺伝診療室
筑波大学 附属病院	遺伝診療グループ
埼玉医科大学病院	成育医療センター 遺伝カウンセリング室
防衛医科大学校	
千葉大学 医学部附属病院	遺伝子診療部
日本大学 医学部附属板橋病院	遺伝相談室
帝京大学医学部	医学部長
日本医科大学付属病院	遺伝診療科
東京大学 医学部附属病院	ゲノム医学センター
東京大学 医科学研究所附属病院	ゲノム診療部
東京医科歯科大学	生命倫理研究センター
順天堂大学 医学部附属順天堂医院	遺伝相談外来
慶應義塾大学	臨床遺伝学センター
東京医科大学病院	遺伝子診療室
東京女子医科大学	遺伝子医療センター
東京慈恵会医科大学	遺伝子治療研究部
昭和大学病院	臨床遺伝医療センター
杏林大学医学部 付属病院	臨床検査医学
東邦大学医療センター 大森病院	臨床遺伝診療室

横浜市立大学 附属病院	遺伝子診療部
聖マリアンナ医科大学病院	遺伝診療部
北里大学病院	遺伝診療部
東海大学 医学部附属病院	遺伝子診療科
山梨大学 医学部附属病院	遺伝子疾患診療センター
信州大学 医学部附属病院	遺伝子医療研究センター
新潟大学 医歯学総合病院	生命科学医療センター 遺伝子診療部門
富山大学附属病院	検査部遺伝子・先進医療支援部門
金沢大学附属病院	小児科 神経遺伝外来
金沢医科大学病院	遺伝子医療センター
福井大学 医学部附属病院	遺伝診療部
浜松医科大学 医学部附属病院	遺伝子診療部
岐阜大学 医学部附属病院	遺伝子診療部
名古屋大学 医学部附属病院	遺伝カウンセリング室
名古屋市立大学病院	臨床遺伝医療部
藤田保健衛生大学病院	遺伝カウンセリング室
愛知医科大学病院	倫理委員長
三重大学 医学部附属病院	オーダーメイド医療部
滋賀医科大学 医学部附属病院	臨床遺伝相談科
奈良県立医科大学附属病院	カウンセリング室(NICU)
京都大学 医学部附属病院	遺伝子診療部
京都府立医科大学附属病院	遺伝子診療部
大阪医科大学附属病院	遺伝カウンセリング室
大阪大学 医学部附属病院	遺伝子診療部
大阪市立大学 医学部附属病院	小児科
近畿大学医学部	ゲノム生物学教室
和歌山県立医科大学附属病院	産科・婦人科
関西医科大学附属病院	病院長
神戸大学 医学部附属病院	遺伝子診療部
兵庫医科大学病院	臨床遺伝部
岡山大学大学院 医歯薬学総合研究科	臨床遺伝子医療学
川崎医科大学附属病院	遺伝診療部

鳥取大学 医学部附属病院	遺伝子診療科
島根大学 医学部附属病院	臨床遺伝診療部
広島大学病院	遺伝子診療部
山口大学 医学部附属病院	遺伝診療部
徳島大学病院	臨床遺伝診療部
愛媛大学 医学部附属病院	臨床遺伝医療部
高知大学 医学部附属病院	臨床遺伝診療部
香川大学 医学部附属病院	遺伝子診療部
産業医科大学病院	眼科
九州大学病院	臨床遺伝医療部
福岡大学病院	遺伝医療室
久留米大学病院	遺伝外来
佐賀大学 医学部附属病院	遺伝カウンセリング室
長崎大学病院	遺伝カウンセリング室
熊本大学 医学部附属病院	産科婦人科
大分大学 医学部附属病院	遺伝子診療室
宮崎大学 医学部附属病院	遺伝カウンセリング部
鹿児島大学病院	遺伝カウンセリング室
琉球大学 医学部附属病院	遺伝カウンセリング室
東北医科薬科大学病院	衛生学・公衆衛生学
国立精神・神経医療研究センター	遺伝カウンセリング室／DNA 診断治療室
国立循環器病研究センター	臨床遺伝相談室
国立国際医療研究センター	遺伝子診断治療開発研究部
国立成育医療研究センター	遺伝診療科
国立長寿医療研究センター	バイオバンク
国立がん研究センター 東病院	先端医療科
国立がん研究センター 中央病院	遺伝子診療部門
埼玉県立小児医療センター	遺伝科
千葉県こども病院	代謝科
神奈川県立こども医療センター	小児科(遺伝科)
公立学校共済組合近畿中央病院	遺伝子診療センター
社会医療法人 母恋 天使病院	臨床遺伝診療室

聖隷浜松病院	臨床遺伝センター
独立行政法人 国立病院機構新潟病院	内科
東京都立 小児総合医療センター	臨床遺伝科
がん・感染症センター 都立駒込病院	遺伝性乳がん・卵巣がんカウンセリング外来
大阪市立総合医療センター	遺伝子診療部
国立病院機構 医王病院	第一診療部
名古屋市立西部医療センター	遺伝診療部
四国こどもとおとなの医療センター	遺伝医療センター
聖路加国際病院	遺伝診療部
独立行政法人国立病院機構九州医療センター	遺伝子センター
国立病院機構南九州病院	遺伝カウンセリング室
兵庫県立尼崎総合医療センター	遺伝診療センター
国立病院機構京都医療センター	遺伝診療部
滋賀県立小児保健医療センター	遺伝カウンセリング外来
医療法人 慈桜会 瀬戸病院	遺伝診療部
北野病院	プレストセンター乳腺外科
国立病院機構東京医療センター	臨床遺伝センター
静岡県立総合病院	遺伝診療科
社会医療法人 愛仁会 高槻病院	臨床研究センター 遺伝医療部門
川崎市立井田病院	家族性腫瘍相談外来

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

DTC事業者とアカデミアとの共同研究でHP上で公表されているものを示す。

①DeNA（資料4-1）

東京大学医科学研究所

②ジーンクエスト（資料4-2）

東京大学大学院 総合文化研究科 石井直方研究室

東京大学 総括プロジェクト機構 加藤久典研究室

東海大学医学部基礎医学系分子生命科学情報生物医学研究室 今西規研究室

産業技術総合研究所 創薬基盤研究部門 ゲノム機能情報研究グループ

瀬々潤主任研究員

藤田保健衛生大学 総合医科学研究所システム医科学研究部門 宮川剛教授

東京大学大学院 医学系研究科 精神保健学分野 川上憲人研究室

国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 疾病研究第三部 功刀浩博士

③FiNC（資料4-3）

筑波大学大学院 人間総合科学研究科スポーツ医学専攻 田中喜代次教授

④エバージーン（資料4-4）

つくば国際臨床薬理クリニック 鎌谷直之院長

⑤ネオリア（旧H&BP：共同研究は終了）（資料4-5）

東京大学 先端科学技術センター 辻真吾特任助教

⑥P5（資料4-6）

東京医科歯科大学 医学部附属病院 長寿・健康人生推進センター

⑦ヤフー（資料4-7）

産業技術総合研究所

神奈川県立がんセンター

2014年7月 東京大学医科学研究所 COI-T として DeNA と共同研究の詳細発表

東京大学 医科学研究所

THE INSTITUTE OF MEDICAL SCIENCE
THE UNIVERSITY OF TOKYO



ホーム > 新着情報

COI-T (サテライト) に基づく共同研究の成果及び社会実装としてのDTC遺伝子検査「MYCODE」詳細報告会・セミナー・取材会 (2014年07月9日)

2014年7月9日
東京大学医科学研究所
株式会社ディー・エヌ・エー

COI-T (サテライト) に基づく共同研究の成果及び社会実装としてのDTC遺伝子検査「MYCODE」詳細報告会・セミナー・取材会

東京大学医科学研究所 (所在地: 東京都港区、所長: 清野 宏) と株式会社ディー・エヌ・エー (所在地: 東京都渋谷区、代表取締役社長兼CEO: 守安 功) 及び子会社の株式会社DeNAライフサイエンス (所在地: 東京都渋谷区、代表取締役社長: 深澤 優壽) は、文部科学省と独立行政法人科学技術振興機構が推進する「革新的イノベーション創出プログラム (COI STREAM)」に基づく共同研究を行っておりますが、2014年7月9日に、共同研究の経過報告を報道関係の皆様向けに行いました。研究成果の社会実装事例として、DTC遺伝子検査サービス「MYCODE (マイコード)」についても詳細を説明致しました。

<本件に関するお問い合わせ先>
東京大学医科学研究所 担当: 及川 増田
Tel: 03-5449-5203, 03-5449-5601
Fax: 03-5449-5402
E-Mail: t-soumu@ims.u-tokyo.ac.jp
PR事務局 (株式会社プラチナム内) 担当: 松本 横山 藤井
Tel: 03-5572-6071
Fax: 03-5572-6075
E-Mail: m-matsumoto@vectorinc.co.jp

2014年7月9日 詳細報告会 当日配布発表資料
20140709_宮野教授スライド <http://www.ims.u-tokyo.ac.jp/imsut/jp/files/140709.pdf>
20140709_深澤社長スライド <http://dena.com/press/2014/07/dena-mycode.php>

2015年3月 COI-T 終了に伴う共同研究の終了の発表

東京大学 医科学研究所

THE INSTITUTE OF MEDICAL SCIENCE
THE UNIVERSITY OF TOKYO



ホーム > 新着情報

COI-T (サテライト) 終了のお知らせ

2015年3月31日
東京大学医科学研究所

東京大学医科学研究所 (所在地: 東京都港区、所長: 清野 宏) と株式会社ディー・エヌ・エー (所在地: 東京都渋谷区、代表取締役社長兼CEO: 守安 功) 及び子会社の株式会社DeNAライフサイエンス (所在地: 東京都渋谷区、代表取締役社長: 大井 潤) は、文部科学省と独立行政法人科学技術振興機構が推進する「革新的イノベーション創出プログラム (COI STREAM)」に基づく共同研究を進めて参りました。

2014年6月3日 <http://www.ims.u-tokyo.ac.jp/imsut/jp/info/dena.php>
2014年7月9日 http://www.ims.u-tokyo.ac.jp/imsut/jp/info/coitdte_mycode2014079.php

この度2015年3月31日をもって、2013年度・2014年度の2年間にわたるCOI-T(サテライト)期間が満了となります。
これに伴い、COI STREAMに基づく共同研究も終了となることをお知らせ致します。

<本件に関するお問い合わせ先>
東京大学医科学研究所
管理課総務チーム 担当: 増田
Tel: 03-5449-5601
Fax: 03-5449-5402
E-Mail: t-soumu@ims.u-tokyo.ac.jp

2015年11月 共同研究開始の発表

遺伝子検査サービス「MYCODE（マイコード）」インターネットを活用したユーザー参加型のゲノム研究 東京大学医科学研究所と共同で本格開始

～病気の予防法開発などに向けた研究プロジェクト「MYCODE Research」～

2015年11月18日

ツイート

G+

いいね! 8

Bookmark 1

シェア

株式会社ディー・エヌ・エー（本社：東京都渋谷区、代表取締役社長兼CEO：守安 功）の子会社でヘルスケア事業を展開する株式会社DeNAライフサイエンス（本社：東京都渋谷区、代表取締役社長：大井 潤）は、東京大学医科学研究所（所在地：東京都港区）と共同で、遺伝子検査サービス「MYCODE（マイコード）」において研究に同意をいただいたユーザーの協力を得て、インターネットを活用したユーザー参加型のゲノム研究を2016年1月から開始（※1）予定です。なお、サービス利用者の同意・協力を得てのインターネットを活用した産学共同のゲノム研究は日本ではこれまでにあまり例のない新しい取り組みです。

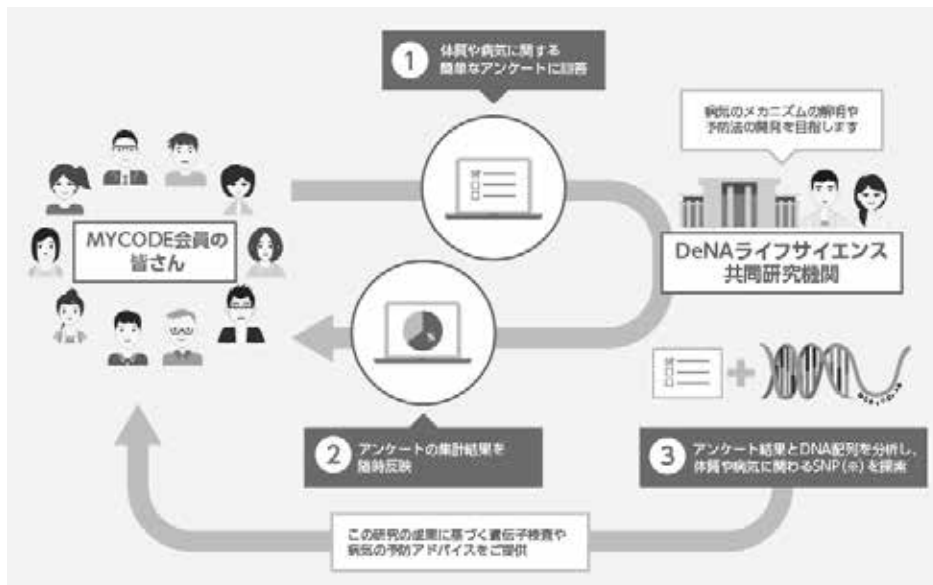
DeNAライフサイエンスは、「健康長寿社会の実現」を目的とした研究の一環として、東京大学医科学研究所と日本人のための疾病リスク予測モデルの構築を目的とした共同研究を推進しています。今回の共同研究では、MYCODEの検査を受けた方のうち研究に同意いただいている方を対象に、インターネットによるアンケートに任意に参加いただくことで、病気や体質、生活習慣と遺伝子の関係を解明することを目指しています。

インターネットによるアンケートでは、身長や体重などの体格、喫煙、飲酒、コーヒーの摂取傾向などの嗜好性、ドライアイ、男性型脱毛症やインフルエンザなどの病気、髪色や耳たぶの形状などの見た目など20項目以上について答えていただきます。これらの回答結果と遺伝情報を解析することで、関連するSNP（スニップ）（※2）の探索を行います。これにより日本人についての関連SNPが見つかっていない病気・体質についてリスク予測モデルを構築することを目指します。

例えば、ドライアイに関しては、現在の目の状態に関するアンケートや、コンタクトレンズの使用有無、パソコンやスマートフォンの使用状況などのアンケート結果から、日本人集団におけるドライアイ症状の個人差に関わるSNPの探索や、その生活習慣との関連を解析します。

研究の成果により、遺伝子検査における新しい検査項目の提供や、より大規模な日本人データに基づく検査結果の提供が可能となるほか、SNPのタイプに応じた病気の予防法開発などが期待されます。

DeNAライフサイエンスでは2015年10月より、味の素株式会社の「アミノインデックス®」との「未病」をテーマとしたヘルスケアに関する共同の実証事業も行っています。今回の東京大学医科学研究所との取組みも含めたインターネットを活用したユーザー参加型の研究プロジェクトを「MYCODE Research（マイコードリサーチ）」と名付け、ヘルスビッグデータを用いた健康長寿社会の実現に向け貢献していきます。



資料 4-2 ジーンクエスト

共同研究実績

東京大学大学院 総合文化研究科
石井直方研究室

東京大学 総括プロジェクト機構
加藤久典研究室

東海大学医学部 基礎医学系 分子生命科学情報生物医学研究室
今西規研究室

国立研究開発法人 産業技術総合研究所
創薬基盤研究部門 ゲノム機能情報研究グループ
瀬々潤主任研究員

株式会社伊藤園 中央研究所

学校法人藤田学園 藤田保健衛生大学
総合医科学研究所 システム医科学研究部門
宮川剛教授

東京大学大学院 医学系研究科 精神保健学分野
川上憲人研究室

国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター 神経研究所
疾病研究第三部
功刀浩博士

2016.10.19 ジーンクエストと国立精神・神経医療研究センター、生活習慣による気分・心理への影響とその遺伝的基盤に関する共同研究を開始

株式会社ジーンクエスト(本社：東京都品川区、代表取締役：高橋 祥子)は、この度、国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター 神経研究所(所長：武田 伸一)の疾病研究第三部長 功刀 浩博士と共同で、「食生活、睡眠、運動などの生活習慣が気分・心理学的特性に与える影響とその遺伝的基盤に関する研究」を開始します。

◆研究の概要

食生活、睡眠、運動などの生活習慣が気分や性格などの心理学的特性と関連する可能性が指摘されていますがいまだに研究は多くありません。そこで本研究では、これらの生活習慣と心理学的特性との相互作用が遺伝因子とどのような関係にあるのか解明いたします。

当社で蓄積した大規模ゲノムデータと、生活習慣や心理学的特性に関するアンケート結果との関連を解析し、気分や性格、記憶力などとの関連を明らかにします。

◆期待される成果

抑うつ的になりやすい生活習慣について明らかになり、性格特性や記憶力と関連する生活について明らかになることが期待できます。さらにこれらを規定している遺伝的背景を明らかにすることで、ゲノム情報に基づいた生活習慣改善による個人の能力向上法の開発に貢献いたします。

2016.09.12 ジーンクエストと東京大学大学院医学系研究科、職業ストレスと遺伝子多型の関連性を明らかにする共同研究を開始

株式会社ジーンクエスト(本社：東京都品川区、代表取締役：高橋 祥子)は、この度東京大学大学院医学系研究科 精神保健学分野 川上 憲人研究室と共同で、「ヒト遺伝子多型と職業性ストレスとの関連調査」を開始します。

◆研究の概要

ストレスチェック制度が施行されましたが、職業性ストレスの健康影響は、神経系の活動を決定する個人の遺伝子によって異なる可能性があります。しかし、職業性ストレスへの感受性に関する遺伝子パターンの研究は世界的にもまだありません。本研究では、企業従業員を対象として質問票およびバイオマーカーによる調査を実施し解析することで職業性ストレスの健康への影響を調整する遺伝子多型の変化を探索します。

◆期待される成果

職業性ストレスの感じやすさに関する遺伝的要因が明らかになれば、個々人が職業性ストレスを受けにくい働き方や個人ごとのテーラーメイドの対策につなげることができると期待されます。

2016.09.01 ジーンクエストと藤田保健衛生大学総合医科学研究所、遺伝子多型とうつ病や心理学的特性の関係解明を目的とした共同研究を開始

株式会社ジーンクエスト(本社：東京都品川区、代表取締役：高橋祥子)は、この度学校法人藤田学園 藤田保健衛生大学(学長：皇長清隆)総合医科学研究所システム医科学研究部門と共同で、「日本人における遺伝子多型と心理学的特性の関連研究」を開始します。

◆研究の概要

本研究では、うつ傾向や社交性などの各種心理学的特性における個人差と遺伝子多型の関連についての知見を得ることを目的とします。ヒトの遺伝子多型と心理学的特性との関連の研究は数多く実施されていますが、日本人のサンプルを用いた関連解析は研究例がほとんどありません。本研究では、心理学的特性に関するアンケートの回答と遺伝子情報を網羅的に比較し、統計的に有意な関連が認められた遺伝子を抽出することで研究を行います。

◆期待される成果

うつ傾向や心理学的特性に関する遺伝的個人差の特徴を明らかにすることができます。また、うつ傾向や依存症などにおいては、取得した情報の活用により、個人の遺伝情報を考慮した新規の予防法・治療法の開発に貢献することが期待されます。

2016.03.10 ジーンクエストと東海大学医学部、遺伝子検査精度向上を目的とした共同研究開始のお知らせ

株式会社ジーンクエスト（東京都品川区、以下「当社」）は、3月より東海大学（学長：山田清志）と共同で、一般消費者向け遺伝子検査における疾患リスク評価の精度向上を目的とした研究を開始します。

共同研究を行う医学部基礎医学系分子生命科学の今西規教授らは学術文献より抽出した遺伝的形質に関わるゲノム多型情報データベースVaDE (<http://bmi-tokai.jp/VaDE/>) の開発を進めています。VaDEは疾患、体質、薬剤応答性に関わるゲノム多型情報に品質情報を付与した状態で保有しており、この情報を当社の遺伝子検査サービスに活用することで疾患リスク評価の精度を高める事が可能です。

またVaDEの情報を活用することで、検査データの精度向上を図るだけでなく、新しい疾患リスク評価アルゴリズムの開発も併せて進めていく予定です。

今後も、共同研究によって生み出される成果を活かして、より信頼できる遺伝子解析サービスを提供し、遺伝子事業の発展に貢献できるよう取り組んでまいります。

株式会社ジーンクエストとの共同研究

March 10th, 2016 | Posted by [Tadashi Imanishi](#) in [Database](#) | [News](#) - (Comments Off)

当研究室と株式会社ジーンクエストの間の共同研究について、その概要が公表されました。ジーンクエスト社からは、当研究室で開発を進めているゲノム多型情報データベースVaDE(<http://bmi-tokai.jp/VaDE/>)の研究活動に対し、ご支援をいただいています。

ゲノム医療の基礎となるエビデンスを大量の学術文献から抽出するアノテーション作業は、非常に手間のかかる仕事です。われわれは今後もより多くの研究者や民間企業とも連携しつつ、確かなエビデンスの収集を進めていきたいと考えています。

法人および個人向けに提供している「FiNC家庭教師」の効果 を科学的に検証

モバイルヘルステクノロジーベンチャーの株式会社FiNC(本社:東京都千代田区、代表取締役社長:溝口勇児、以下「FiNC」、筑波大学大学院人間総合科学研究科スポーツ医学専攻(教授 田中 喜代次、以下「筑波大学」)は、FiNCが人工知能やヘルスケア専門家を活用して法人および個人向けに提供している「FiNC家庭教師」の効果を検討するための臨床研究を2016年12月上旬より順次開始いたします。

今回の研究では、FiNC家庭教師の効果を検証するため、特定保健指導(動機づけ支援/積極的支援)の対象者約90名を対象としたランダム化比較試験を行います。FiNC家庭教師の実施前後で身体計測、血圧測定、血液化学検査、肝機能検査及び血糖検査を実施し、FiNC家庭教師による効果を検証いたします。また、2017年夏頃に学会や論文等で発表予定しております。

FiNCは、本研究を通じて、企業と従業員の心と身体の健康を支援すると共に、予防医療の発展に努めてまいります。

-

<筑波大学筑波大学大学院人間総合科学研究科スポーツ医学専攻 教授 田中 喜代次>

プロフィール:

筑波大学大学院体育科学研究科修了後、大阪市立大学講師、筑波大学体育科学系講師・助教授を経て現在に至る。アメリカスポーツ医学会評議員。ISAPA(加齢と身体活動に関する国際学会)理事。筑波大学発研究成果活用ベンチャー企業 株式会社THF 代表取締役社長。肥満の減量支援活動を34年、虚血性心疾患などの運動療法教室を27年継続している。第11回秩父宮記念 スポーツ医・科学賞奨励賞を受賞。現在、日本体力医学会理事、日本健康支援学会理事長、日本メディカルフィットネス研究会会長、日本肥満学会理事、日本肥満治療学会理事、日本教育医学会理事なども務める。

所在地 : 茨城県つくば市天王台1-1-1

URL : <http://www.chs.tsukuba.ac.jp/>

資料 4-4 エバージーン — つくば国際臨床薬理クリニック

Research 研究の取り組み

遺伝子と病気や体質の関連性の解明は発展途上であり、今後の研究の進展によって人々の役に立つ新たな知見が得られる可能性を秘めています。EverGeneは女性の幸せな生活へ貢献するために、当社の親会社であるエムティーアイ、つくば国際臨床薬理クリニックと女性固有の表現型に関する共同研究を行っています。

研究題目

女性固有の表現型や、味覚などの表現型に関する遺伝子解析研究

研究目的

本研究は、GWAS (genome-wide association study) 研究、および候補遺伝子研究により初潮開始年齢、月経周期などの女性固有の表現型、食物アレルギーのほか、味覚などの表現型に関連する遺伝子、ならびに塩基配列を新たに発見、あるいは確認すること

研究協力者の募集について

株式会社エムティーアイが運営する、女性のための健康情報サービス『ルナルナ』で研究協力者を募集し、満20歳以上の女性を対象に実施

倫理審査

本研究の倫理審査は、つくば国際臨床薬理クリニックの倫理審査委員会にて実施いたしました。倫理審査委員会の議事録は[こちら](#)。

2014/12/24

「女性固有の疾患・症状・体質」についての遺伝子研究を開始しました。

つくば国際臨床薬理クリニックは、女性のための健康情報サイト『ルナルナ』を運営するエムティーアイの100%子会社エバージーンと、「女性固有の疾患・症状・体質(味覚・食物アレルギーなど)」についての遺伝子研究を開始しました。

資料 4-5 ネオリア — 東京大学

共同研究

東京大学 先端科学技術センター 辻真吾特任助教と「遺伝子と栄養について」の共同研究を開始 (2015年12月まで)

2009
1月

東京医科歯科大学

P5株式会社

ソニー株式会社

2015年10月5日

**東京医科歯科大学とP5(株)が、ゲノム情報に基づいた予防医療の実現を推進
～「健康管理ゲノム情報の提供事業」の運用検証を実施～**

東京医科歯科大学とP5(ピーファイブ)株式会社(以下、P5)は、個人のゲノム情報に基づいた予防医療の実現を目指して共同で開発を進めている「健康管理ゲノム情報の提供事業」の運用検証(※1)を2015年10月より開始します。

この「健康管理ゲノム情報の提供事業」のシステム部には、東京医科歯科大学とソニー株式会社(以下、ソニー)が2014年より共同研究開発を進めてきた「ゲノム情報解析アルゴリズム」を採用します。

本運用検証は、東京医科歯科大学が、生活習慣や遺伝子背景を基礎にした予防医学を実践・推進する組織として2015年1月に設立した「医学部附属病院 長寿・健康人生推進センター」を主体として実施します。一方P5はこの運用検証で、「ゲノム情報解析アルゴリズム」を利用して解析結果レポートを作成するシステムの開発など、サービスプラットフォームの構築を担います。

東京医科歯科大学は、本運用検証を通じてサービス提供のノウハウを蓄積し、2016年度に長寿・健康人生推進センターにおいて「健康管理ゲノム情報の提供事業」の開始を予定しています。

「健康管理ゲノム情報の提供事業」について

「健康管理ゲノム情報の提供事業」とは、誰でも罹患する可能性のある生活習慣病やがんなどについて、個人が将来その病気に罹患するリスクを遺伝子の側面から分析して提供するものです。解析する疾患は、このリスクについての科学的根拠が強いものに限定しています。個人の遺伝子側からのリスクを説明した後に、その疾患についてどのような生活習慣がリスクを高めるかを示すとともに、生活習慣の側からリスクを減らすために必要なアドバイスも提供します。なお、今回対象とする疾患は、「多因子遺伝病」と呼ばれる疾患で、遺伝子的側面からのリスクだけでただちに発症を予知できる疾患ではありません。遺伝子的側面以外に環境、すなわち生活習慣が大きく関係します。一方、遺伝子の異常で発症のリスクが正確に予見される「単一遺伝子病」は、今回の解析対象とはしていません。

具体的には、がんや心疾患、糖尿病などの疾患について、上記の観点から予防、早期発見に結びつく厳選した約30の疾患項目に、検査値に対する遺伝傾向や薬剤応答性などを加えた全部で約50項目のゲノム解析結果に、現在の健康状態(健康診断の結果)を加味し、結果レポート「あなたのゲノムプロフィール」を発行します。結果レポートに基づき、医師が個別の説明を行い、対応策を受診者と対話を通じて決めていきます。その後に対応策が実行できるよう一定期間のフォローアップも実施します。

このように、「健康管理ゲノム情報の提供事業」では、ゲノム検査、健康診断、医師の個別説明、フォローアップまでを一貫通貫に実施し、受診者の健康意識を向上させ疾患予防の行動を促す、予防に寄与する新しいサービスを想定しています。

<http://www.p5genome.com/p5/news/2015/1005/>

<http://www.tmd.ac.jp/archive-tmdu/kouhou/20151005.pdf>

データ提供先研究機関

2016年4月4日現在

HealthData Labでは参加ユーザーの皆様のご同意に基づき、収集した遺伝情報等を病気予防や個別化医療の研究に役立てるため、個人を特定できないかたちで研究機関に提供いたします。情報の提供先ならびに研究内容、提供するデータについては今後、以下に記載していきます。

データ提供先	研究内容	提供するデータ
産業技術総合研究所	遺伝子情報と生活習慣調査の関連を調べる研究	<ul style="list-style-type: none"> ・ 遺伝情報 ・ アンケート（HealthData Research）回答の一部 上記を個人識別不可能な統計データにした情報
神奈川県立がんセンター	肥満発症リスクにおける遺伝・環境相互作用解析の研究	<ul style="list-style-type: none"> ・ 遺伝情報 ・ アンケート（HealthData Research）回答の一部(BMIや栄養など) 上記を個人識別不可能な統計データにした情報

資料 5 高田班からのアンケート調査協力依頼文

2016 年 11 月吉日

遺伝子関連検査に関するアンケートご協力をお願い

各 位

北里大学大学院 医療系研究科 臨床遺伝医学講座
教授 高田史男

このたび、平成 28 年度厚生労働行政推進調査事業補助金厚生労働科学特別研究事業として、臨床、非臨床の場面において、我が国で実施が拡大している遺伝子関連検査の状況と、これを取り巻く環境の実態を明らかにする事となりました。

本研究は遺伝子関連検査及びそれを取り巻く状況の実態を正しく把握し、これを踏まえて厚生労働行政の適切な運営のために参考となる情報の整備を目的としております。この研究を完遂するにあたり、現在国内で行われている遺伝子関連検査の現状を的確に把握する必要があるため、この国内の遺伝子関連検査の実態調査を(株)三菱化学テクノロジーに委託いたしました。

なお、本アンケートの調査結果については取りまとめて報告し、知的財産権は北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学講座高田史男（高田班）に帰属します。

つきましては、ご多忙中たいへん恐縮でございますが、同封しております(株)三菱化学テクノロジーの依頼によるアンケート調査にご協力を賜りますよう、よろしくお願い申し上げます。

資料 6 三菱化学テクノロジーからのアンケート調査協力依頼文

遺伝子関連検査に関するアンケート

調査委託元: 北里大学大学院 医療系研究科臨床遺伝医学講座
高田 史男 教授 (高田班)
調査担当機関: 株式会社 三菱化学テクノロジー

弊社は、北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学講座高田史男教授(以下、高田教授とその分担研究者を「高田班」という)から依頼を受け、平成 28 年度厚生労働行政推進調査事業補助金厚生労働科学特別研究事業の一環としての遺伝子関連検査に関する調査(以下、本調査と呼びます)を実施しております。

本調査は、近年の遺伝子関連検査の拡大とその急速な変化の状況を的確に把握し、厚生労働行政の運営に適切な情報を提供するための研究事業への基礎資料を提供するために、遺伝子関連検査に携わる国内の企業および医療機関等の活動状況の実態について明らかにすることを目的としております。

各位の活動状況を正しく把握するために、遺伝子関連検査の実施企業・医療機関等と遺伝子関連検査を依頼する消費者・患者との対応状況や、実施企業・医療機関等の間の協力状況等に関しても広く実態をお伺い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。なお、貴社の住所等の連絡先情報は、インターネットのホームページから入手させていただきました。

本アンケートへのご回答は、平成 28 年 12 月 16 日 (金)までに、同封しております返信用封筒(切手の貼付は不要です)により(株)三菱化学テクノロジー宛に送付いただけましたら幸いです。

また、インターネット上での回答をご希望される方は別添の URL、ID、パスワードを入力して、質問に直接ご回答いただくことも可能です。

なお、アンケート調査結果はすべて高田班に提出いたします。個々の回答・回答者名が外部に公開されることはなく、集計した統計値として報告書にまとめられます。本調査への参加は任意であり、不参加でも不利益が生じる事はなく、ご協力いただいた個人が回答内容によって不利益を被ることも一切ございません。また、謝礼等はございません。

アンケートの回答から得られた情報は、本調査研究の目的に沿った現状把握のためにのみ使用し、他の用途には用いません。回収したアンケート用紙または回答データは、委託業務の完了後にすべて高田班に移管しますので弊社には残りません。次頁の〈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。

○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

〒160-0017 東京都新宿区左門町 16 番地 1 四谷 TN ビル 5 階

宗林 孝明 (TEL:03-6893-XXXX FAX: 03-6893-XXXX)

Email: XXXX-XX-XXXXXX@cc.mctr.co.jp)

○本調査に関するお問い合わせ先

北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学講座高田史男教授(高田班)

〒 252-0327 神奈川県相模原市南区北里 1-15-1

高田 史男 (TEL:042-778-XXXX FAX:042-778-XXXX)

〈当社の個人情報のお取り扱いについて〉

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（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「個人情報のお取り扱いについて」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、取得した個人情報の取扱いの全部または一部を委託する場合には、十分な保護水準を満たした者を選定し、契約等により適切な措置を講じます。
 - (4) ご記入いただきました個人情報は、委託元の高田班へのみ提供します。

- (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、また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 佐々木 康之
東京都新宿区左門町 16 番地 1 四谷 T N ビル 5 階 TEL : 050-3171-1101

<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 : 050-3171-1107、FAX : 03-6893-6440
メールアドレス : mctr-ho-privacy@cc.mctr.co.jp
- ・当社の「個人情報保護方針」、「個人情報のお取り扱いについて」をご覧になりたい方は、以下の URL をご覧下さい。

URL: <http://www.mctr.co.jp/privacy/privacy.htm>

<http://www.mctr.co.jp/privacy/privacy2.htm>



資料 7-1 アンケート票（事業者用）

遺伝子検査ビジネス関連企業向けアンケート項目（事業者）

【定義】本アンケートにおける用語について

・遺伝子検査ビジネス：

1. 消費者・患者から遺伝子検査のための検体を受領し、そこに含まれる DNA の塩基配列および／または RNA の発現量等を分析し、消費者・患者にその検査結果またはその検査結果の解釈を提供する、または／および、その情報に基づく物品またはサービスの提供を業として行うこと。
2. 上記1の事業の一部分または関連した業務を担う事業
 - ① 遺伝子検査のための広告・宣伝
 - ② 遺伝子検査のための消費者・患者への窓口・検体採取具等の提供
 - ③ 遺伝子検査のための検体の受付
 - ④ 検体分析
 - ⑤ データ解析・解釈
 - ⑥ 消費者・患者へのデータ解析・解釈の結果の報告
 - ⑦ 遺伝子検査結果に基づく物品・サービスの提供
 - ⑧ 遺伝子検査検体、検査結果の保管

・検体分析:遺伝子検査のための検体から核酸の抽出を行い、DNA シークエンサー、マイクロアレイなどを使用し、DNA の塩基配列の読み取りや RNA の発現量を測定すること。

・データ解析・解釈：

1. 検体分析結果により科学的情報等をよりどころとして、体質の傾向や、病気のかかりやすさ、能力・才能等に関する情報を得ること。
2. 検体分析結果により親子関係、血縁関係、胎児の性別や病気のかかり易さその他の情報を得ること。

【質問】

問1. 貴社についてご記入ください。選択肢のある場合は該当する欄に○印をご記入ください。(以下も同様)

質問	回答	
(1) 社名		
(2) 一般社団法人日本衛生検査所協会への加盟状況	加盟している	
	加盟していない	
(3) 回答者自身について	お名前	
	御所属・役職	
	電話番号	
	電子メールアドレス	

問2. 貴社が実施している遺伝子検査ビジネスについて

選択肢	回答欄
(1) 遺伝子検査ビジネスを実施している	
(2) 遺伝子検査ビジネスを過去には実施していたが、現在はしていない	
(3) 過去も現在も遺伝子検査ビジネスを実施していない	

問2. に (3) の回答者は以上で質問は終わりです、ご協力ありがとうございました。

[問2. に (2) の回答者]

問3. 以前実施していた遺伝子検査ビジネスを止めた理由 (複数回答可)

選択肢	回答欄
(1) 売り上げの減少	
(2) 競合他社の価格では収益が得られない	
(3) 倫理委員会が設置できない、ガイドライン等の規定に対応できない	
(4) その他 (具体的に記入: _____)	

問2. に (2) の回答者は以上で質問は終わりです、ご協力ありがとうございました。

[問2. に (1) の回答者]

問4. 現在、実施している遺伝子検査ビジネスの内容は下記のいずれですか？

(複数回答可)

遺伝子検査ビジネスの内容	回答欄
(1) 遺伝性疾患の検査	
(2) 病気のかかりやすさ・リスクに関する検査 (糖尿病、生活習慣病、等)	
(3) 重篤な病気のかかりやすさ・リスクに関する検査 (がん、アルツハイマー、等)	
(4) がんの超早期発見	
(5) がんの体細胞遺伝子検査	
(6) 体質に関する検査 (肥満、アルコール代謝、美肌等)	
(7) 薬の効きやすさに関する検査	
(8) RNA 測定による体調検査	
(9) 潜在能力に関する検査 (音楽、絵画、運動、性格、知能、等)	
(10) 長寿遺伝子の検査	
(11) 出生前遺伝子検査 (染色体検査を除く)	
(12) 着床前遺伝子診断 (染色体検査を除く)	
(13) DNA 鑑定 (親子鑑定・血縁鑑定・個人識別)	
(14) 出生前親子鑑定 (羊水または母体血の遺伝子検査による)	
(15) 祖先検査	
(16) DNA 保管	
(17) その他 (具体的に記入:)	

問5. 問4の検査等の解析・解釈する遺伝子の数、年間実施件数、単価について、該当するものを選んで○をつけてください。

項目	遺伝子数	実施件数（件／年）	単価（円／件）
		①1 ②2～5 ③6～10 ④11～99 ⑤100以上 ⑥知らない	①50件未満 ②50～100件未満 ③100～200件未満 ④200～500件未満 ⑤500～1,000件未満 ⑥1,000件以上
4-（ ）	① ② ③ ④ ⑤ ⑥	① ② ③ ④ ⑤ ⑥	① ② ③ ④ ⑤ ⑥
4-（ ）	① ② ③ ④ ⑤ ⑥	① ② ③ ④ ⑤ ⑥	① ② ③ ④ ⑤ ⑥
4-（ ）	① ② ③ ④ ⑤ ⑥	① ② ③ ④ ⑤ ⑥	① ② ③ ④ ⑤ ⑥
4-（ ）	① ② ③ ④ ⑤ ⑥	① ② ③ ④ ⑤ ⑥	① ② ③ ④ ⑤ ⑥
4-（ ）	① ② ③ ④ ⑤ ⑥	① ② ③ ④ ⑤ ⑥	① ② ③ ④ ⑤ ⑥
4-（ ）	① ② ③ ④ ⑤ ⑥	① ② ③ ④ ⑤ ⑥	① ② ③ ④ ⑤ ⑥
4-（ ）	① ② ③ ④ ⑤ ⑥	① ② ③ ④ ⑤ ⑥	① ② ③ ④ ⑤ ⑥
4-（ ）	① ② ③ ④ ⑤ ⑥	① ② ③ ④ ⑤ ⑥	① ② ③ ④ ⑤ ⑥

問6. 昨年度及び本年度の遺伝子検査ビジネスの年間総売上高及びテスト数（2020年は現時点で想定される数値）

年間総売上高	2015年	2016年（見込）	2020年（想定）
50万円未満			
50万円～100万円未満			
100万円～1千万円未満			
1千万円～1億円未満			
1億円～10億円未満			
10億円以上			
年間総テスト数	2015年	2016年（見込）	2020年（想定）
100件未満			
100件～200件未満			
200件～500件未満			
500件～1,000件未満			
1,000件～5,000件未満			
5,000件～10,000件未満			
10,000件以上			

問7. 貴社の遺伝子検査ビジネスにおける自社営業店舗数、OEM 販売契約等を結んでいる代理店企業、または取扱医療機関の数は何件ですか？

貴社ビジネスの取扱い	件数	自社の営業店舗数	代理店数	取扱医療機関数
自社営業店舗数、OEM 販売契約等を結んでいる代理店企業または取扱医療機関数	10 未満			
	10～50			
	50～100			
	100～200			
	200 以上			
代理店、医療機関は利用していない				

問8. 貴社が遺伝子検査ビジネスの受託をしている場合、貴社商品の OEM 販売をしている遺伝子ビジネスの企業名をご記入ください

代理している遺伝子ビジネス企業名： _____

問9. 現在の国内の遺伝子検査ビジネスの市場全体規模をどのように想定していますか？
 また2020年（又はその前後の年）にはどの程度の規模になっていると考えていますか？

遺伝子検査ビジネス	現状	2020年
国内市場規模（百万円）		

ここから遺伝子検査ビジネスの各工程についてお尋ねします。

[広告・宣伝]

問10. 貴社は消費者・患者に対する遺伝子検査ビジネスの広告・宣伝を行っていますか？
(複数回答可)

選択肢	回答欄
(1) 自社が広告・宣伝を行っている	
(2) 広告・宣伝は当社の代理店・取扱医療機関が行っている	
(3) 広告・宣伝は当社および当社の代理店・取扱医療機関双方で行っている	
(4) 広告・宣伝は行っていない	
(5) その他 (具体的に記入：)	

問10. に (1) ~ (3) の回答者は問11に進み、(4) および (5) の回答者は問13にお進みください。

問11. 広告媒体はどのような手段ですか？ (複数回答可)

利用している広告媒体	回答欄
(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) TV、ラジオなどのコマーシャル	
(4) TV 通販番組	
(5) 新聞、雑誌の紙面	
(6) 新聞折り込み広告	
(7) 車内広告 (電車内の広告やタクシーでの広告配布など)	
(8) 公共の場のポスター	
(9) ポスティング	
(10) 店頭イベント開催	
(11) 医院などのポスター	
(12) ダイレクトメール	
(13) その他 (具体的に記入：)	

問12. 消費者・患者のコンタクトは、最初は以下のいずれからですか？（複数回答可）
 複数の場合は、その中で最も多い経路にチェックを記入ください。

コンタクト経路	回答欄	最多
(1) インターネットでの広告		
(2) SNS（フェイスブック、ツイッターなど）での広告		
(3) TV、ラジオなどのコマーシャル		
(4) TV 通販番組		
(5) 新聞、雑誌の紙面での広告		
(6) 新聞折り込み広告		
(7) 車内広告（電車内の広告やタクシーでの広告配布など）		
(8) 公共の場のポスター		
(9) ポスティング		
(10) 店頭イベント開催		
(11) 医院などのポスター		
(12) ダイレクトメール		
(13) 消費者・患者との直接の接触はない		
(14) 医療機関		
(15) その他 （具体的に記入：)		

問14. にお進みください。

問10. で (4) 広告・宣伝は行っていない、および (5) その他の回答者のみお答えください。

問13. 消費者・患者はどのようなルートで貴社にコンタクトしてきますか？

消費者・患者がコンタクトしてくるルート

[窓口・提供]

問 1 4. 消費者・患者への検体採取用具の提供はどのように行っていますか？

(複数回答可)

選択肢	回答欄
(1) 自社店舗での提供	
(2) 代理店・取扱医療機関における提供	
(3) ネットからの申し込みに対する郵送・宅配	
(4) 代理店・取扱機関からの申し込みによる郵送・宅配	
(5) 消費者・患者への検体採取用具の提供は行っていない	
(6) その他 (具体的に記入：)	

[検体入手]

問 1 5. 遺伝子検査の検体の採取は誰が行っていますか？ (複数回答可)

選択肢	回答欄
(1) 検体を消費者・患者から貴社社員が直接採取している	
(2) 検体は消費者・患者が自分で採取する	
(3) 検体は代理店員が消費者・患者から採取する	
(4) 検体は取扱医療機関員が消費者・患者から採取する	
(5) その他 (具体的に記入：)	

問 1 6. 遺伝子検査の検体はどのようなルートで入手していますか？ (複数回答可)

選択肢	回答欄
(1) 消費者・患者から郵送・宅配されてくる	
(2) 代理店員・取扱医療機関から郵送・宅配されてくる	
(3) 貴社社員が代理店・取扱医療機関へ赴き検体を回収してくる	
(4) その他 (具体的に記入：)	

問 1 7. 遺伝子検査のために受領する検体は何ですか？（複数回答可）

選択肢	回答欄
(1) 血液	
(2) 母体血液	
(3) 羊水	
(4) 絨毛	
(5) 受精卵由来細胞	
(6) 頬粘膜	
(7) 唾液	
(8) 爪	
(9) 毛髪	
(10) その他 (具体的に記入：)	
(11) 検体入手はしていない	

問 1 8. 遺伝子検査の検体の匿名化について

選択肢	回答欄
(1) 検体は匿名化されていないものを取扱う	
(2) 検体は匿名化されているが、個人情報とのリンクが可能な検体を取扱う (自社に対応表がある)	
(3) 検体は匿名化されているが、個人情報とのリンクが可能な検体を取扱う (自社には対応表がない)	
(4) 知らない、わからない	

問19. 消費者・患者からのインフォームド・コンセントの取得はどのようにしていますか？（複数回答可）

インフォームド・コンセントの取得方法	回答欄
(1) 医師、歯科医師が書面を利用し、消費者・患者に面談して取得する	
(2) 認定遺伝カウンセラーが書面を利用し、消費者・患者に面談して取得する	
(3) 上記以外の有資格者（問20. に示す資格）が書面を利用し、消費者・患者に面談して取得する	
(4) 特定の資格は有さないが社内または社外で教育を受けた担当者が書面を利用し、消費者・患者に面談して取得する	
(5) 書面を消費者・患者に郵送またはメールで送信して、署名・返却して貰うことで取得する	
(6) 消費者・患者がネット上でインフォームド・コンセントの文面を読んで、同意のシグナルを貰うことでコンセント取得とする	
(7) インフォームド・コンセント取得をしていない	

問19. に (1) ～ (3) の回答者は問20へ、その他の回答者は問21へ進んでください

問20. インフォームド・コンセントを取得する方は、以下の資格をお持ちですか？

(複数回答可)

選択肢	保有
(1) 医師	
(2) 歯科医師	
(3) ゲノムドクター	
(4) 臨床遺伝専門医	
(5) 看護師	
(6) 薬剤師	
(7) 認定遺伝カウンセラー	
(8) 臨床検査技師	
(9) 歯科衛生士	
(10) 臨床心理士	
(11) 栄養士	
(12) ゲノムキャスター	
(13) 遺伝子ライフコーディネーター	
(14) DNA 検査パートナー	
(15) ゲノムマイスター	
(16) 遺伝子検査アドバイザー	
(17) 遺伝子カウンセラー	
(18) 遺伝子検査主任者	
(19) 遺伝子教育アドバイザー	
(20) DNA アドバイザー	
(21) DNA ヘルスコンサルタント	
(22) DNA ビューティージャー	
(23) DNA トレーニング指導者またはDNA トレーナー	
(24) DNA 栄養学カウンセラー	
(25) ジーンアドバイザー	
(26) セルフコードトレーナー、またはセルフコードコンディショナー	
(27) ゲノムメディカルリサーチコーディネーター	
(28) その他 ()	
(29) わからない、決まっていない	

問 2 1. インフォームド・コンセントには下記の項目が含まれていますか？（複数回答可）

項目内容	回答欄
(1) DNA と遺伝情報の説明	
(2) これから行う遺伝子検査の目的	
(3) これから行う遺伝子検査の方法	
(4) これから行う遺伝子検査の精度	
(5) 予定している検査結果の内容とその例示	
(6) 想定される消費者・患者の不利益	
(7) 遺伝子検査結果と血縁者との関係	
(8) 解析・解釈結果は確率論であり決定的判定ではない事	
(9) 検体分析後の検査検体の取り扱い	
(10) データ解析・解釈後の解析・解釈結果情報の取り扱い	
(11) 目的外使用に関する同意または不同意	
(12) 目的外使用の同意の事後取り消しの可能・不可能	
(13) 重大疾患関係遺伝子検査の実施・不実施	
(14) 重大疾患関係遺伝子発見時の対応	
(15) その他重要事項につき有れば記入ください ()	

〔検体分析〕

問 2 2. 遺伝子検査の検体分析は自社で行っていますか、他機関に依頼していますか？

選択肢	回答欄
(1) 自社内で検体分析を行っている	
(2) 検体分析は他機関に依頼して実施している	
(3) 検体分析は自社内と他機関依頼と両方で行っている	
(4) 検体分析は行っていない	
(5) その他 (具体的に記入：)	

(2) および (3) の回答者は問 2 3 へお進みください、その他は問 2 4 に進んでください

問 2 3. 検体分析を他機関に依頼している場合、その外注先は国内の企業、海外の企業のいずれですか？ 海外の場合は国名を記入ください。(複数回答可)

選択肢	回答欄	国名
検体分析を国内企業に依頼している。		
検体分析を海外企業に依頼している。		

問 2 4. 貴社が他社から検体分析を受託している場合、何社から受託していますか？

検体分析受託	企業数	回答欄
検体分析を受託している企業数	1	
	2～5	
	6～10	
	11～25	
	26～50	
	51 以上	
検体分析を受託していない		

問 2 5. 検体分析を実施している機関の登録状況等について (自社または委託先が)
(複数回答可)

選択肢	Yes	No
(1) 検体分析の実施機関は、衛生検査所登録をしている		
(2) 検体分析の実施機関は、(社) 日本衛生検査所協会に加盟している		
(3) 検体分析の実施機関は、(NPO 法人) 個人遺伝情報取り扱い協議会に加盟している		
(4) 検体分析の実施機関は各種認証等 (CPIGI、ISO15189、CLIA、CAP 他) を取得している (認証名を具体的に記入 :)		
(5) 知らない・わからない		

問26. 検体分析を実施している組織（自社または委託先）において、どのガイドラインに従った分析を行っていますか？（複数回答可）

遵守しているガイドライン	回答欄
(1) 遺伝子関連検査に関する日本版ベストプラクティス・ガイドライン	
(2) 遺伝子関連検査の検体品質管理マニュアル	
(3) 他のガイドラインを遵守している 【ガイドライン名】 ()	
(4) 自社で制定したガイドラインを遵守している	
(5) 特定のガイドラインに従うことはしていない	
(6) わからない	

[データ解析・解釈]

問27. 貴社は遺伝子検査のためのデータ解析・解釈は自社で行っていますか、他機関に依頼していますか？

選択肢	回答欄
(1) 自社内でデータ解析・解釈を行っている	
(2) データ解析・解釈は他機関に依頼して実施している	
(3) データ解析・解釈は自社内と他機関依頼と両方で行っている	
(4) その他 (具体的に記入：)	
(5) データ解析・解釈は行っていない	

問28. 貴社は検体分析の結果のデータ解析・解釈に際しての判断基準はどのようにしていますか？（複数回答可）

選択肢	回答欄
(1) 複数の論文誌に発表された日本人の遺伝子の解析・解釈結果で判断している	
(2) 複数の論文誌に発表された遺伝子の解析・解釈結果によって判断している	
(3) 査読付き論文誌に少なくとも一報の発表があれば解釈の論拠として採用できる	
(4) 採用した学説に関しては最新の発表を追跡して、解析・解釈結果を修正することもある	
(5) 査読付き論文誌に発表された成果をもとに新たな解釈を加えて判断している	
(6) 自社の論理構成による判断基準で解析・解釈をしており論文等に依らない	

(7) その他（具体的に記入： _____ ）	
(8) データ解析・解釈をしていない	

問29. 貴社がデータ解析・解釈を受託している場合、何社から受託していますか？

データ解析・解釈受託	企業数	回答欄
データ解析・解釈を受託している企業数	1	
	2～5	
	6～10	
	11～25	
	26～50	
	51以上	
データ解析・解釈を受託していない		

問30. 遺伝子検査実施後の検体及び得られた解析・解釈結果の情報はどのように扱いますか？（複数回答可）

取扱い方法	検体	解析・ 解釈結果
(1) 実施後、廃棄		
(2) 一定期間保管後、廃棄		
(3) 無期限に保管		
(4) 自社内の研究に利用		
(5) 自社内のビジネスに利用（広告、ダイレクトメール送付など）		
(6) 共同研究先に提供		
(7) 第三者に無償で提供		
(8) 第三者に有償で提供		
(9) その他（具体的に： _____ ）		
(10) 上記取扱いに対する同意取得	有 無	有 無

(6) の回答者は問31へ、その他は問32へ進んでください。

問3 1. 他社または研究機関と共同研究している場合、共同研究先の名前を記入ください
 共同研究相手先名 _____

[消費者・患者への結果報告]

問3 2. データ解析・解釈の結果の消費者・患者への伝達はどのように行っていますか？
 (複数回答可)

データ解析・解釈の結果の消費者・患者への伝達方法	回答欄	面談	電話	メール
(1) 医師、歯科医師が消費者・患者に説明する（面談、電話、メール等で）				
(2) 認定遺伝カウンセラーが消費者・患者に説明する（面談、電話、メール等で）				
(3) 上記以外の有資格者（問3 4. に示す資格）が消費者・患者に説明する（面談、電話、メール等で）				
(4) 特別の資格は有さないが、教育を受けた担当者が消費者・患者に説明する（面談、電話、メール等で）				
(5) 解析・解釈の結果をメール又は郵便・宅配で消費者・患者宛に送付する				
(6) 消費者・患者が参照できるネット上のアドレスを当人に連絡する				
(7) その他 (具体的に記入：)				
(8) データ解析・解釈の結果の消費者・患者への報告をしていない				

問33. 消費者・患者からデータ解析・解釈結果について問い合わせ・相談などがあった場合にはどのように対応していますか？社内または社外での対応に分けてお答えください。
(複数回答可)

問い合わせ・相談への対応体制	回答欄	
	社内	社外
(1) 医師、歯科医師を確保し対応している		
(2) 認定遺伝カウンセラーを確保し対応している		
(3) 上記以外の有資格者（問34.に示す資格）を確保し対応している		
(4) 特別の資格は有さないが教育を受けた担当者を配置し、対応している		
(5) 相談があった場合、対応できる医師、有資格者等を紹介している		
(6) 特に問い合わせ・相談等に対応する体制は準備していない		
(7) その他 (具体的に記入：)		
(8) データ解析・解釈の結果の消費者・患者への報告をしていない		

問34. データ解析・解釈の結果の消費者・患者への伝達をされる方、また、データ解析・解釈結果についての問い合わせ・相談などに対応する方は、以下の資格をお持ちですか？
(複数回答可)

選択肢	伝達	説明・相談
(1) 医師		
(2) 歯科医師		
(3) ゲノムドクター		
(4) 臨床遺伝専門医		
(5) 看護師		
(6) 薬剤師		
(7) 認定遺伝カウンセラー		
(8) 臨床検査技師		
(9) 歯科衛生士		
(10) 臨床心理士		
(11) 栄養士		
(12) ゲノムキャスター		
(13) 遺伝子ライフコーディネーター		
(14) DNA 検査パートナー		
(15) ゲノムマイスター		

(16) 遺伝子検査アドバイザー		
(17) 遺伝子カウンセラー		
(18) 遺伝子検査主任者		
(19) 遺伝子教育アドバイザー		
(20) DNA アドバイザー		
(21) DNA ヘルスコンサルタント		
(22) DNA ビューティーアドバイザー		
(23) DNA トレーニング指導者または DNA トレーナー		
(24) DNA 栄養学カウンセラー		
(25) ジーンアドバイザー		
(26) セルフコードトレーナー、またはセルフコードコン ディショナー		
(27) ゲノムメディカルリサーチコーディネーター		
(28) その他 ()		
(29) わからない、決まっていない		

問35. 貴社は消費者・患者へデータ解析・解釈の結果を伝達する以外に、物品の販売やサービスの提供をしていますか？（複数回答可）

選択肢	回答欄
(1) 遺伝子検査の結果を踏まえ、消費者・患者に薬剤・サプリメント・運動器具その他の物品を販売する	
(2) 遺伝子検査の結果を踏まえ、消費者・患者に食事指導・生活指導などのサービスを提供する	
(3) 遺伝子検査の結果をふまえた物品の販売やサービスの提供は行っていない	
(4) その他 (具体的に記入：)	

問36. 貴社は消費者・患者へ物品の販売やサービスの提供をするに際し、その物品またはサービスをどの様な基準によって選定していますか？（複数回答可）

販売する物品の選定基準	回答欄
(1) 複数の論文誌に発表された日本人の遺伝子の解析・解釈結果によって物品（またはサービス）の選定基準としている	
(2) 複数の論文誌に発表された遺伝子の解析・解釈結果によって物品（またはサービス）選定基準としている	
(3) 査読付き論文誌に少なくとも一報の発表があれば選定基準として採用できる	
(4) 自社の研究結果、知見・経験に基づいて選定基準としている	
(5) その他 (具体的に記入：)	
(6) データ解析・解釈の結果による物品販売・サービス提供はしていない	

[その他]

問37. 遺伝子検査ビジネスを行うにあたり遵守しているガイドライン等は下記のいずれですか？（複数回答可）

遵守しているガイドライン	回答欄
(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) 他のガイドライン等を遵守している	/
「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」(平成23年2月) 日本医学会	
「遺伝子関連検査に関する日本版ベストプラクティス・ガイドライン 解説版」(平成28年3月) 日本臨床検査標準協議会 遺伝子関連検査標準化専門委員会	
「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」(平成13年4月10日策定) 日本衛生検査所協会	
「個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準」	
【その他のガイドライン名】 ()	
(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	
(5) その他 ()	

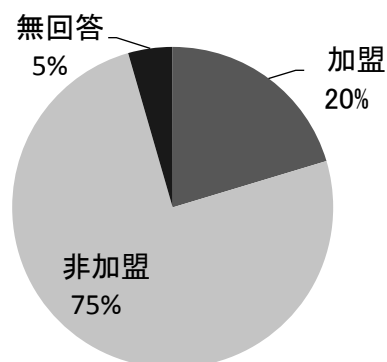
以上で質問は終わりです、ご協力ありがとうございました。

資料 7-2 アンケート集計結果（事業者用）

【質問】

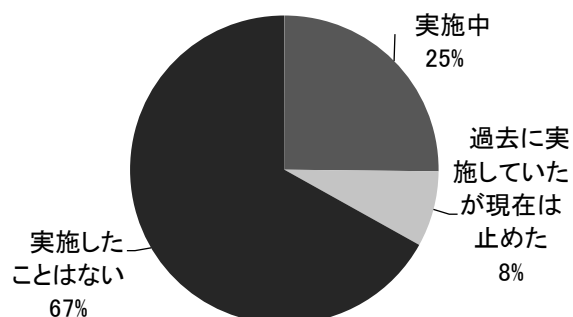
問 1. 貴社についてご記入ください。

一般社団法人日本衛生検査所協会への加盟状況



問 2. 貴社が実施している遺伝子検査ビジネスについて

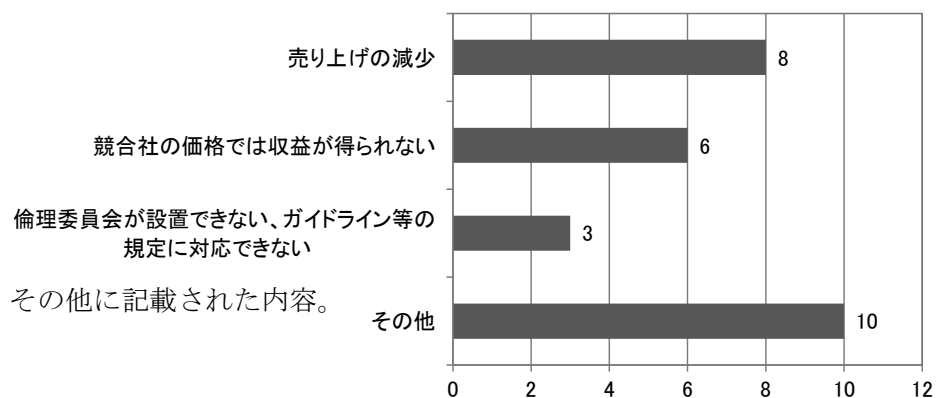
「実施したことはない」とお答えの回答者は以上で質問は終わりです。



[問 2. に「過去に実施していた」とお答えの回答者]

問 3. 以前実施していた遺伝子検査ビジネスを止めた理由（複数回答可）

問 2. に「過去に実施していた」とお答えの回答者は以上で質問は終わりです。

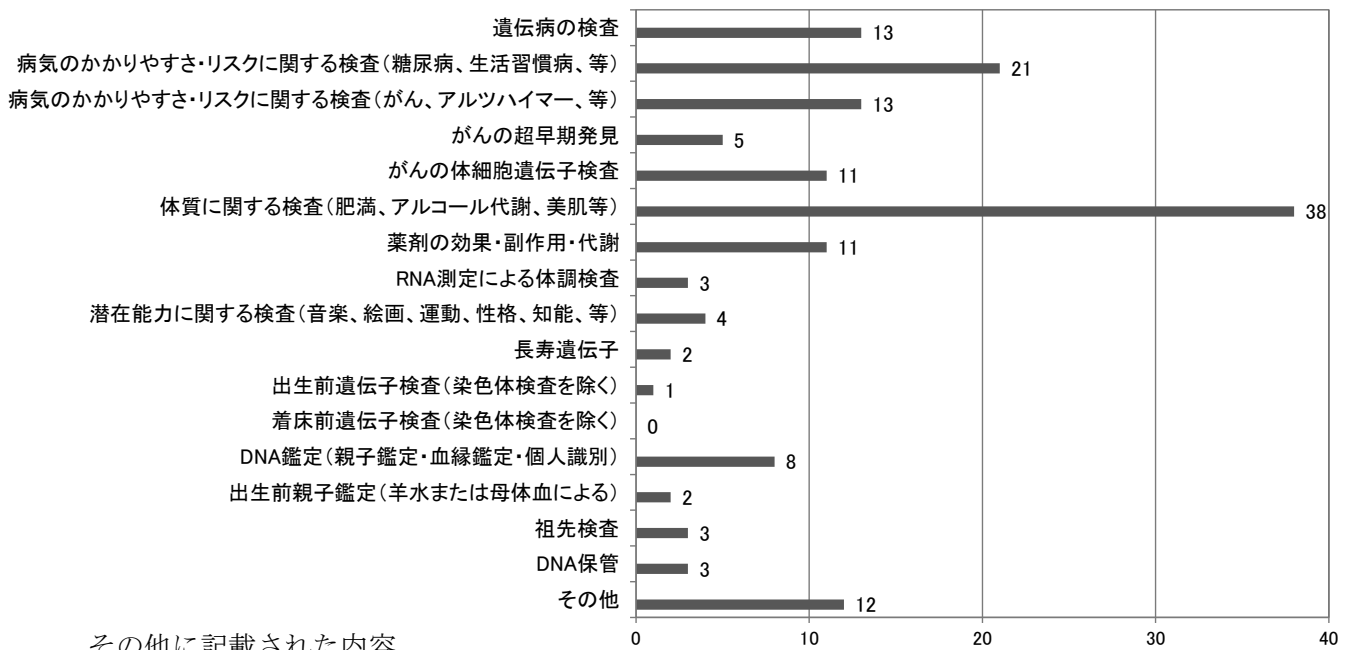


元々力を入れていない
必要性があまりない
紹介していない
取扱業務の変更
会社合併による統廃合により廃止
抗酸菌遺伝子検査を本社に移設
検査試薬の販売中止
仲介事業者の都合で継続困難と判断
遺伝子検査部門の他者への譲渡のため
共同研究が終わったため

[問2. に「実施中」とお答えの回答者]

問4. 現在、実施している遺伝子検査ビジネスの内容は下記のいずれですか？

(複数回答可)



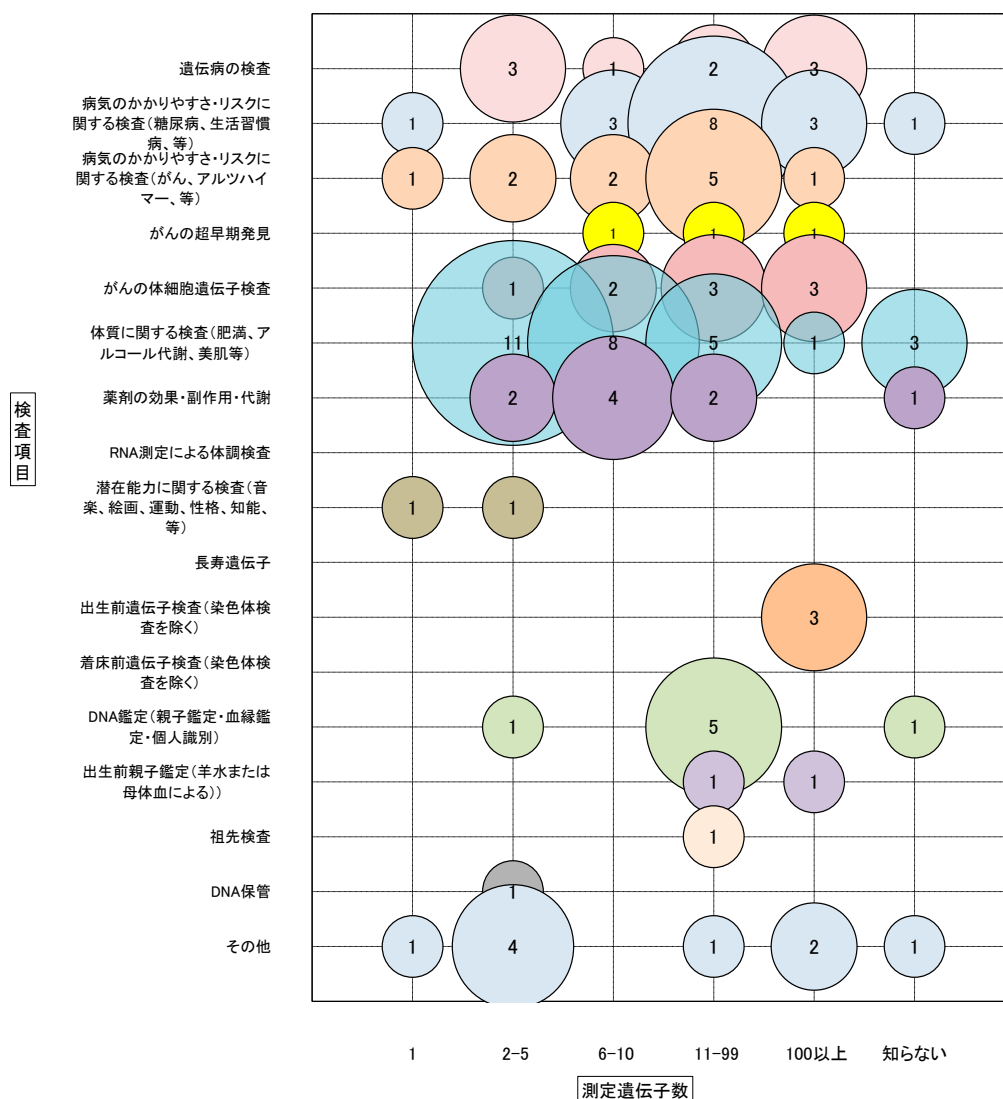
その他に記載された内容

男女の相性診断	(2)は、HLA の疾患感受性を含む
疾病関連遺伝子探索等の研究支援のためのゲノム解析	
HER2(FISH 法) 検査	
病原体遺伝子検査	
腸内細菌検査(食中毒対象菌)	
食品による異物鑑別用。	
検便検査(ノロウイルス、サルモネラ菌等)	
ノロウイルスの検査 4 社(食品・検便など)	

問5. 問4の検査等の解析・解釈する遺伝子の数、年間実施件数、単価について、該当するものを選んでください。

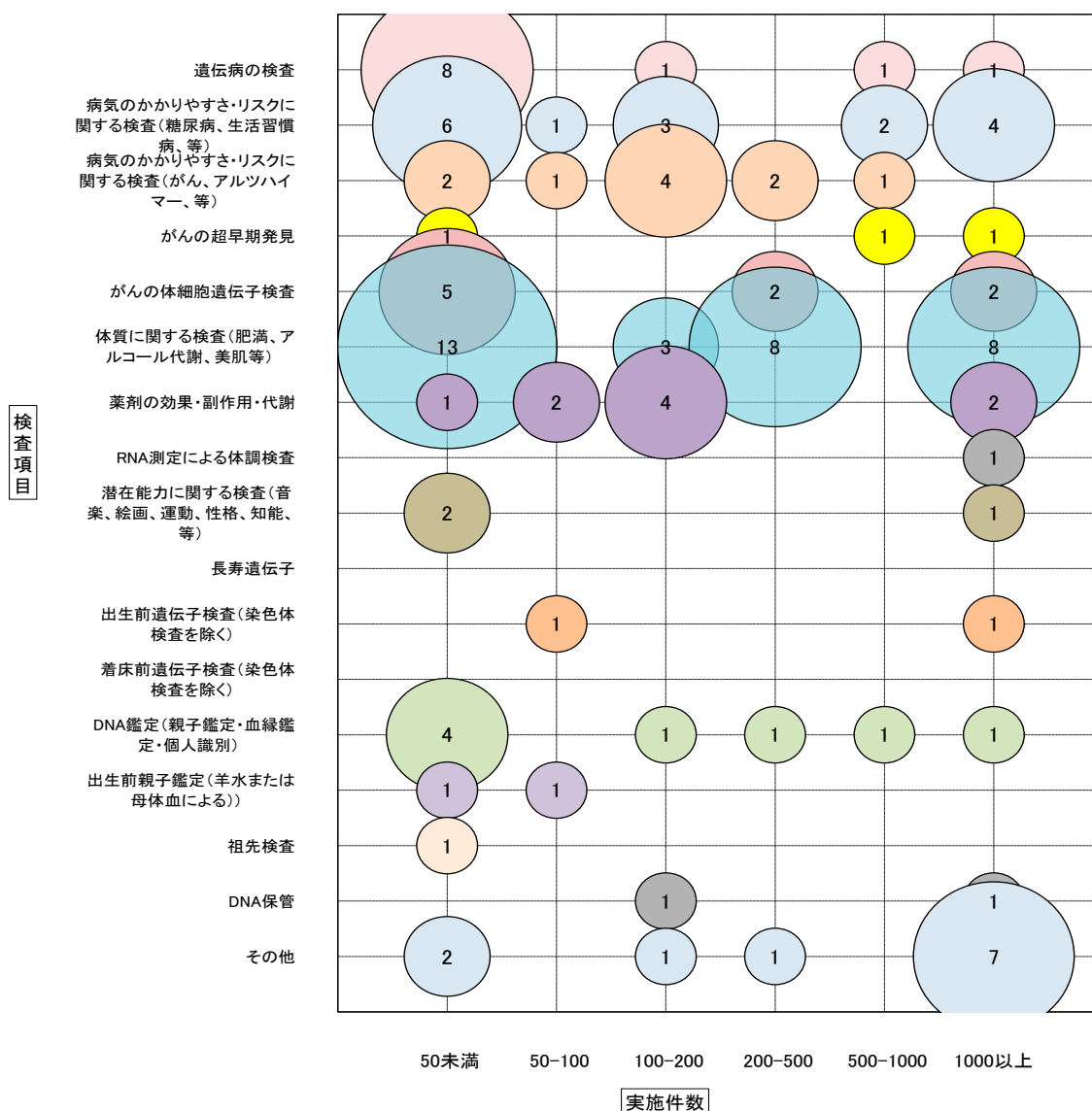
【解析・解釈する遺伝子の数】

	解析・解釈する遺伝子数					
	1	2-5	6-10	11-99	100以上	知らない
遺伝病の検査	0	3	1	2	3	0
病気のかかりやすさ・リスクに関する検査(糖尿病、生活習慣病、等)	1	0	3	8	3	1
病気のかかりやすさ・リスクに関する検査(がん、アルツハイマー、等)	1	2	2	5	1	0
がんの超早期発見	0	0	1	1	1	0
がんの体細胞遺伝子検査	0	1	2	3	3	0
体質に関する検査(肥満、アルコール代謝、美肌等)	0	11	8	5	1	3
薬剤の効果・副作用・代謝	0	2	4	2	0	1
RNA測定による体調検査	0	0	0	0	0	0
潜在能力に関する検査(音楽、絵画、運動、性格、知能、等)	1	1	0	0	0	0
長寿遺伝子	0	0	0	0	0	0
出生前遺伝子検査(染色体検査を除く)	0	0	0	0	3	0
着床前遺伝子検査(染色体検査を除く)	0	0	0	0	0	0
DNA鑑定(親子鑑定・血縁鑑定・個人識別)	0	1	0	5	0	1
出生前親子鑑定(羊水または母体血による)	0	0	0	1	1	0
祖先検査	0	0	0	1	0	0
DNA保管	0	1	0	0	0	0
その他	1	4	0	1	2	1



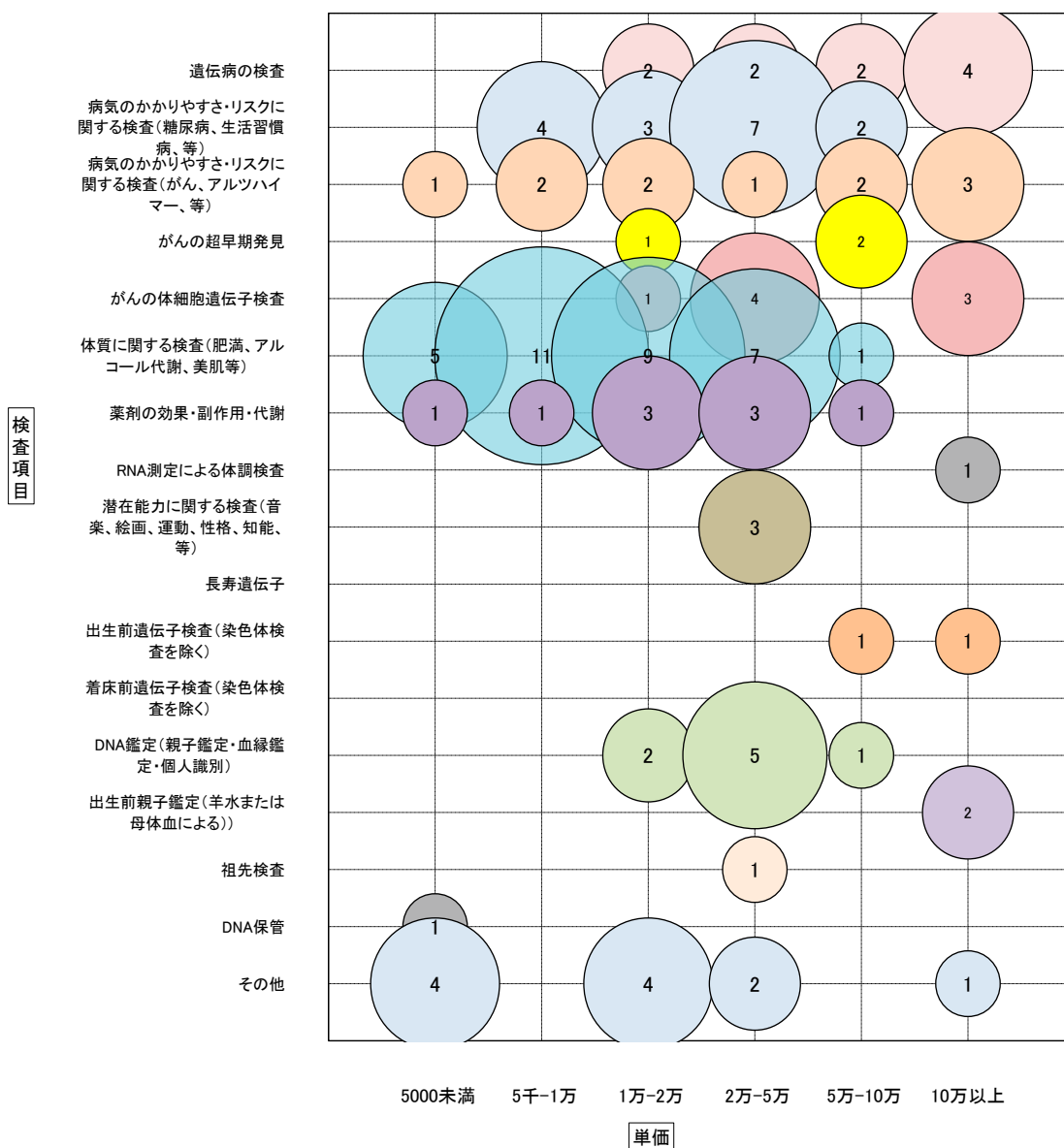
【年間実施件数】

	年間実施件数					
	50未満	50-100	100-200	200-500	500-1000	1000以上
遺伝病の検査	8	0	1	0	1	1
病気のかかりやすさ・リスクに関する検査(糖尿病、生活習慣病、等)	6	1	3	0	2	4
病気のかかりやすさ・リスクに関する検査(がん、アルツハイマー、等)	2	1	4	2	1	0
がんの超早期発見	1	0	0	0	1	1
がんの体細胞遺伝子検査	5	0	0	2	0	2
体質に関する検査(肥満、アルコール代謝、美肌等)	13	0	3	8	0	8
薬剤の効果・副作用・代謝	1	2	4	0	0	2
RNA測定による体調検査	0	0	0	0	0	1
潜在能力に関する検査(音楽、絵画、運動、性格、知能、等)	2	0	0	0	0	1
長寿遺伝子	0	0	0	0	0	0
出生前遺伝子検査(染色体検査を除く)	0	1	0	0	0	1
着床前遺伝子検査(染色体検査を除く)	0	0	0	0	0	0
DNA鑑定(親子鑑定・血縁鑑定・個人識別)	4	0	1	1	1	1
出生前親子鑑定(羊水または母体血による))	1	1	0	0	0	0
祖先検査	1	0	0	0	0	0
DNA保管	0	0	1	0	0	1
その他	2	0	1	1	0	7



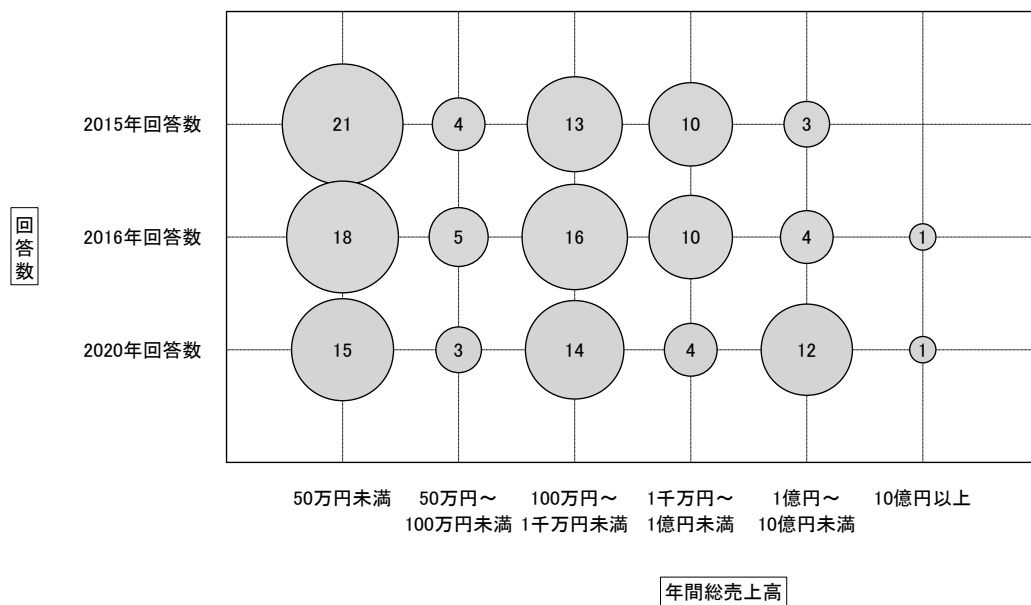
【検査の単価】

	単価					
	5千未満	5千-1万	1-2万	2-5万	5-10万	10万以上
遺伝病の検査	0	0	2	2	2	4
病気のかかりやすさ・リスクに関する検査(糖尿病、生活習慣病、等)	0	4	3	7	2	0
病気のかかりやすさ・リスクに関する検査(がん、アルツハイマー、等)	1	2	2	1	2	3
がんの超早期発見	0	0	1	0	2	0
がんの体細胞遺伝子検査	0	0	1	4	0	3
体質に関する検査(肥満、アルコール代謝、美肌等)	5	11	9	7	1	0
薬剤の効果・副作用・代謝	1	1	3	3	1	0
RNA測定による体調検査	0	0	0	0	0	1
潜在能力に関する検査(音楽、絵画、運動、性格、知能、等)	0	0	0	3	0	0
長寿遺伝子	0	0	0	0	0	0
出生前遺伝子検査(染色体検査を除く)	0	0	0	0	1	1
着床前遺伝子検査(染色体検査を除く)	0	0	0	0	0	0
DNA鑑定(親子鑑定・血縁鑑定・個人識別)	0	0	2	5	1	0
出生前親子鑑定(羊水または母体血による)	0	0	0	0	0	2
祖先検査	0	0	0	1	0	0
DNA保管	1	0	0	0	0	0
その他	4	0	4	2	0	1

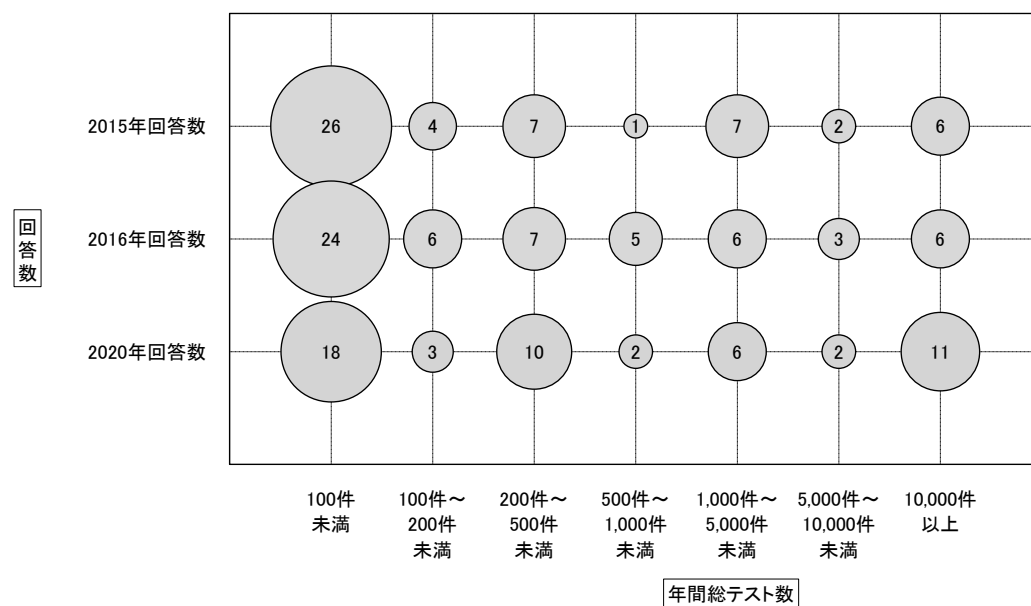


問6. 昨年度及び本年度の遺伝子検査ビジネスの年間総売上高及びテスト数（2020年は現時点で想定される数値）

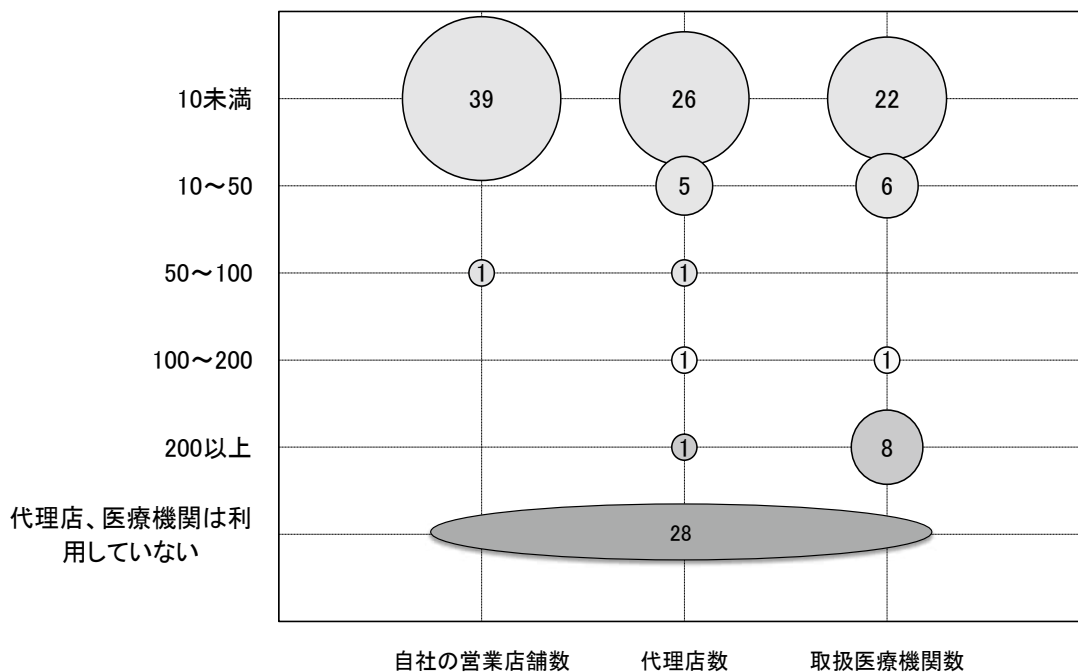
【年間総売上高】



【年間テスト数】



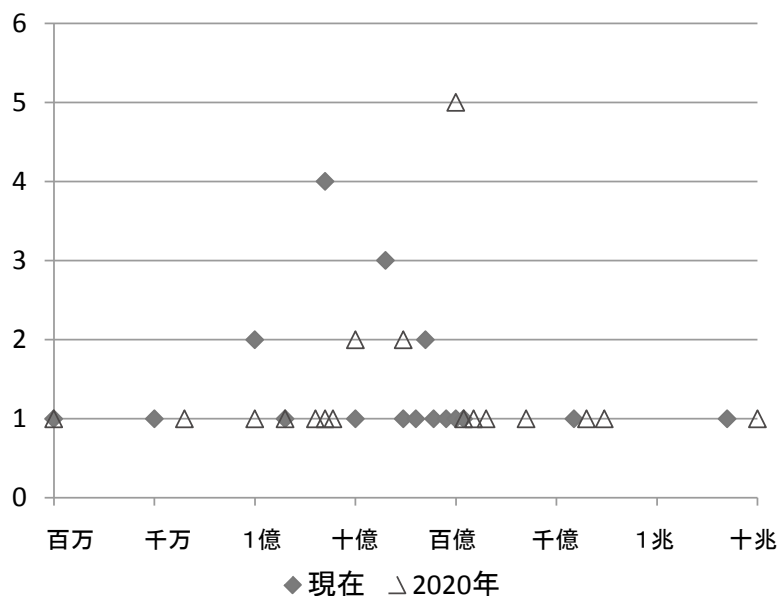
問7. 貴社の遺伝子検査ビジネスにおける自社営業店舗数、OEM 販売契約等を結んでいる代理店企業、または取扱医療機関の数は何件ですか？



問9. 現在の国内の遺伝子検査ビジネスの市場全体規模をどのように想定していますか？
また2020年（又はその前後の年）にはどの程度の規模になっていると考えていますか？

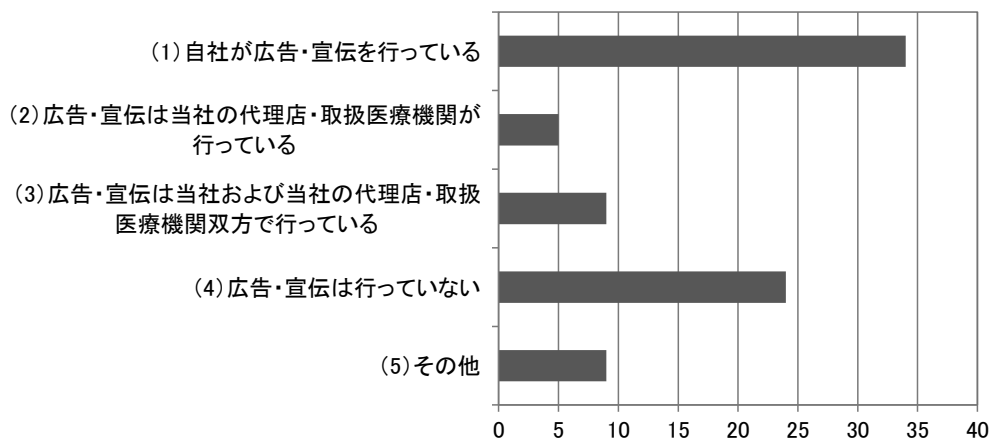
市場規模と回答事業者数

	百万	1千万	2千万	1億	2億	4億	5億	6億	10億	20億	30億	40億	50億	60億	80億	100億	120億	150億	200億	500億	1500億	2000億	3000億	5兆	10兆
現状	1	1	-	2	1	-	4	-	1	3	1	1	2	1	1	1	1	-	-	-	1	-	-	1	-
2020年	1	-	1	1	1	1	1	1	2	-	2	-	-	-	-	5	1	1	1	1	-	1	1	-	1



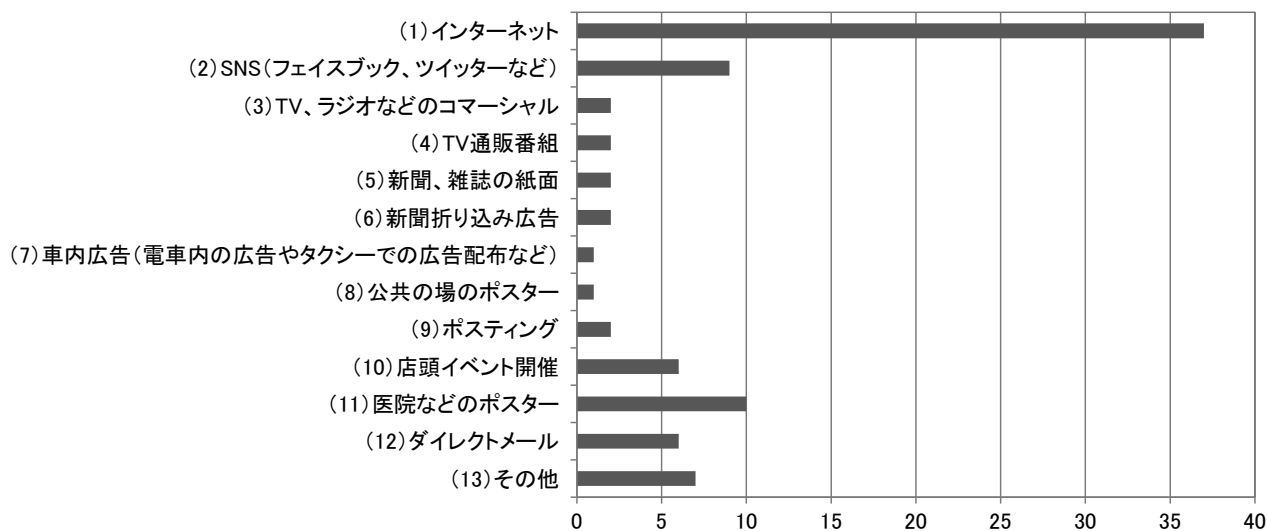
[広告・宣伝]

問10. 貴社は消費者・患者に対する遺伝子検査ビジネスの広告・宣伝を行っていますか？
(複数回答可)



問10. に (1) ~ (3) の回答者は問11に進み、(4) および (5) の回答者は問13にお進みください。

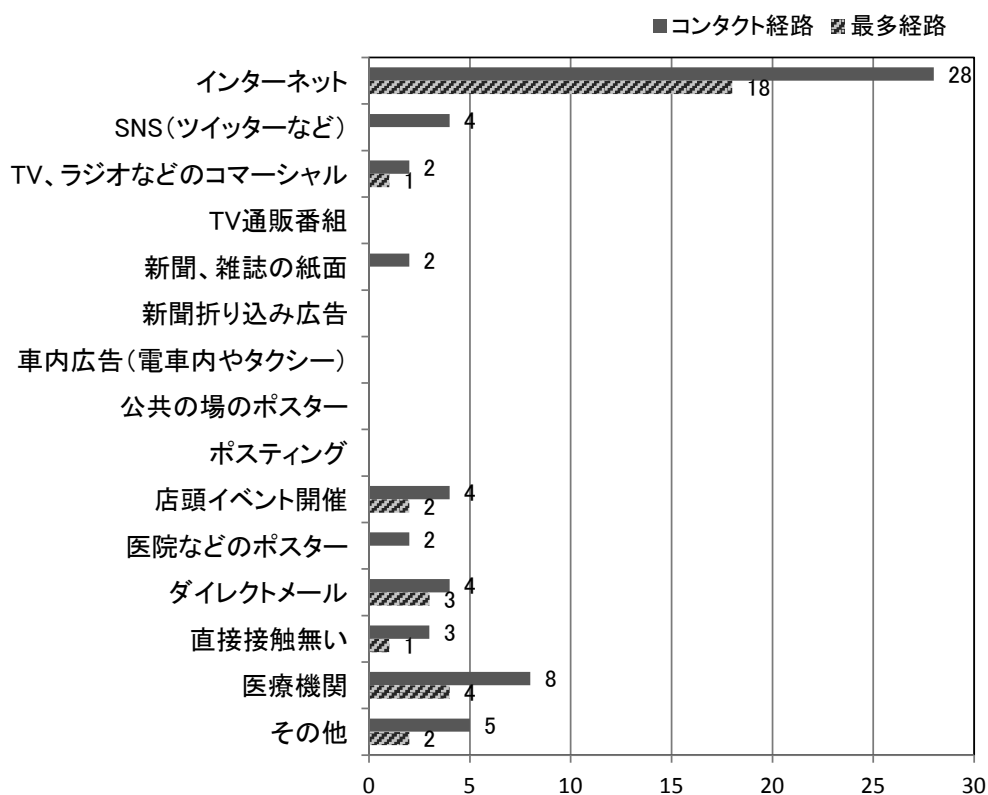
問11. 広告媒体はどのような手段ですか？ (複数回答可)



その他に記載されていた広告手段。

スマートフォンアプリケーション
当社会員向け情報誌
店内またはパンフレット、ホームページにご紹介する程度
展覧会等への出展
学会協賛
希望者にカタログの配布

問12. 消費者・患者のコンタクトは、最初は以下のいずれからですか？（複数回答可）
 複数の場合は、その中で最も多い経路にチェックを記入ください。



その他に記載されていた事項。

スマートフォンアプリケーション
店頭
院内で先生方が提案
得意先の要望

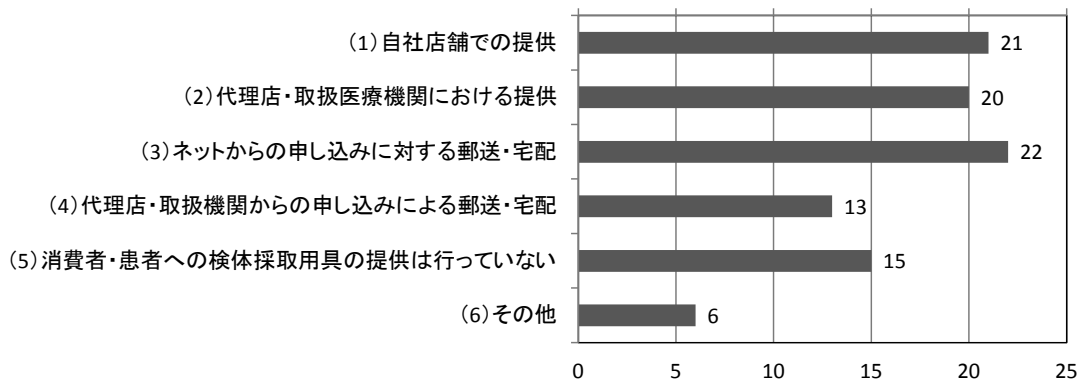
問10. で(4) 広告・宣伝は行っていない、および(5) その他の回答者のみお答えください。

問13. 消費者・患者はどのようなルートで貴社にコンタクトしてきますか？

自社HPでの広告 2社
NETのみ
施術を受けたお客様にお勧めしている
代理店も弊社監修のもと広告・宣伝を行っている。
検査案内 ホームページ案内
保健所に検査機関として登録している
OEMなので公告・宣伝を行っていない
受託のみで自社の商品ではない。
日衛協指針では広告宣伝を行わないこととしており、それに従った対応を行っている。

[窓口・提供]

問 1 4. 消費者・患者への検体採取用具の提供はどのように行っていますか？
 (複数回答可)

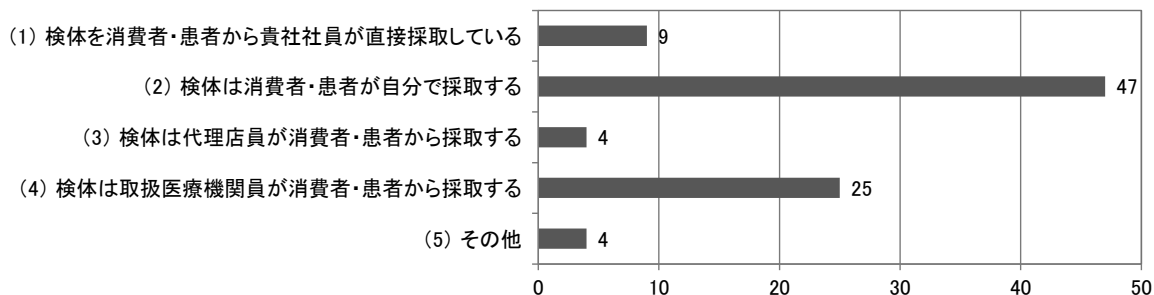


その他に記載された内容。

医療機関へ送付
当所から医療機関が購入する
FAX および電話からの申し込み
直接の提供はない。
自社からの郵送配布
代理店における提供

[検体入手]

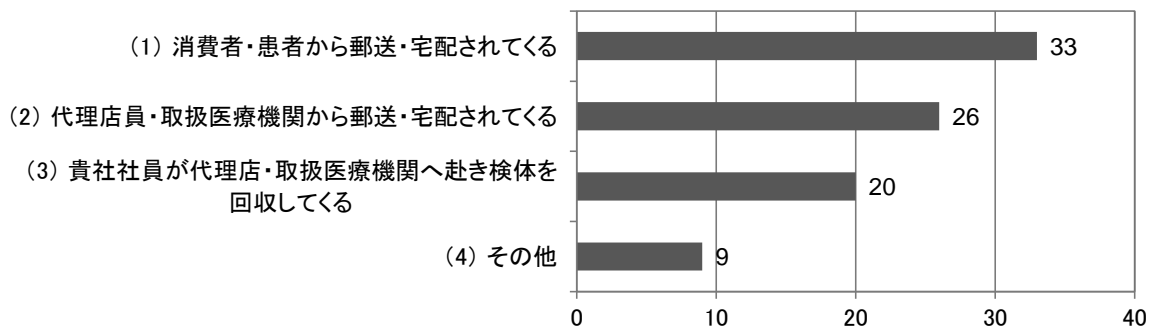
問 1 5. 遺伝子検査の検体の採取は誰が行っていますか？ (複数回答可)



その他に記載された内容。

医療機関において医師、看護師、臨床検査技師等医療関係者が採取する。親子鑑定に関しては、弁護士・裁判官等が立ち会ったうえで自ら採取、血液は医療機関で採取する。
取り扱い医療機関員の前で消費者・患者が自分で採取する。
がん病理検査残余検体を利用している

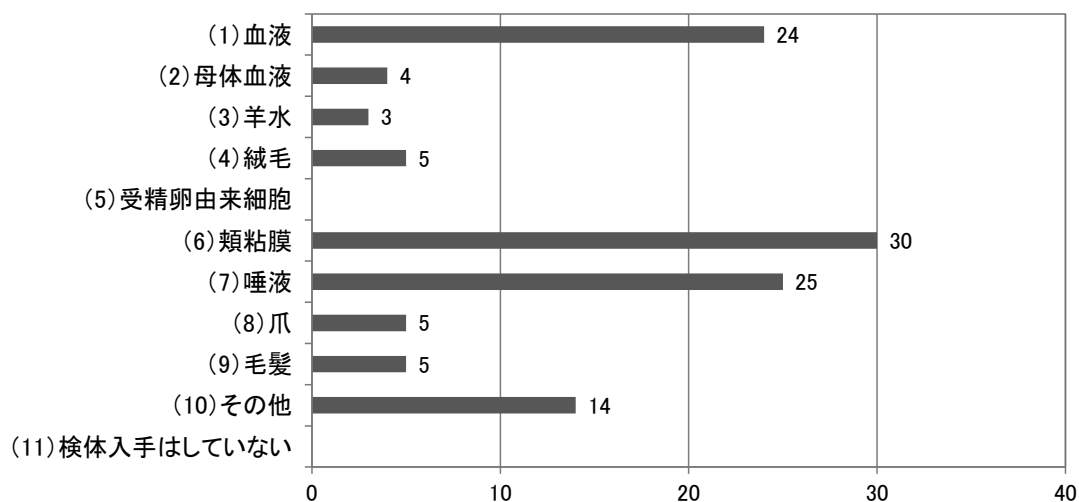
問 1 6 . 遺伝子検査の検体はどのようなルートで入手していますか？（複数回答可）



その他に記載された内容。

代理店から郵送・宅配されてくる。(1)・(4)とも簡易書留等配達記録が残る形での郵送
店頭でお客様が持参したものを当サロンが郵送する
消費者・患者が直接持参してくる
その場で採取してもらっている
店頭で採取するのでその場で直接
得意先へ回収
職員が直接回収する。
検出施設へ直接回収
委託先登録衛生検査所

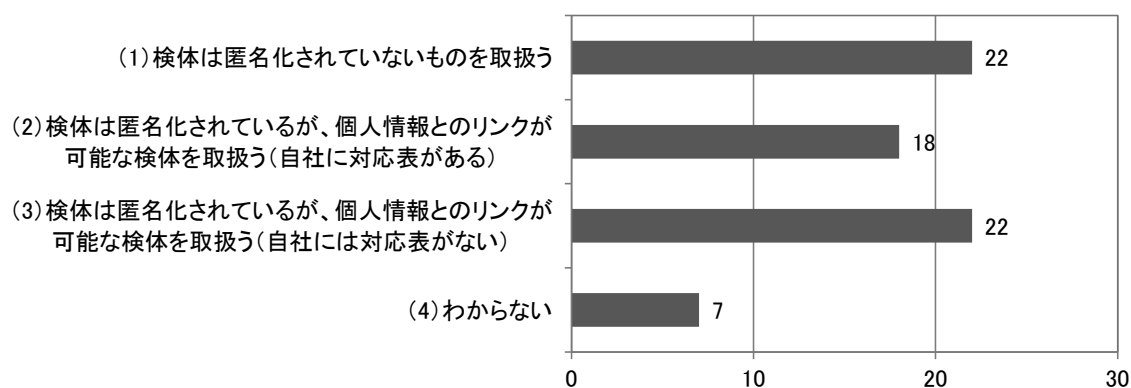
問 1 7 . 遺伝子検査のために受領する検体は何ですか？（複数回答可）



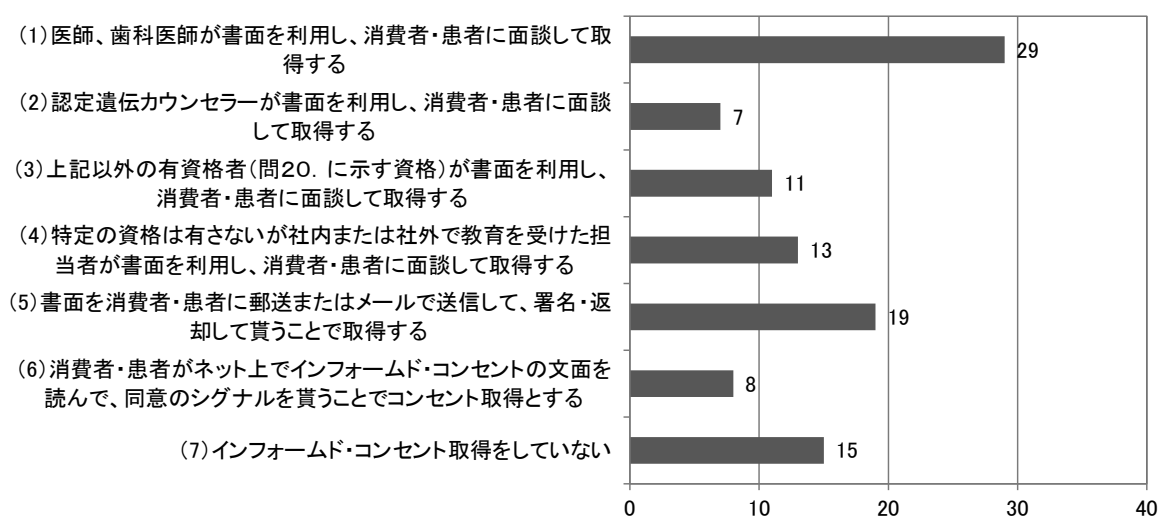
その他に記載された内容。

パラフィン切片組織標本、リンパ節、腹水、胸水、培養液(細胞)
病理組織、細胞診、体腔液、血漿等
病理標本
がん組織 FFPE 切片
子宮腔部の細胞
腫瘍臓器
抽出済み DNA
感染が疑われる部位
検便、食品 2 件
糞便 4 件

問 1 8. 遺伝子検査の検体の匿名化について



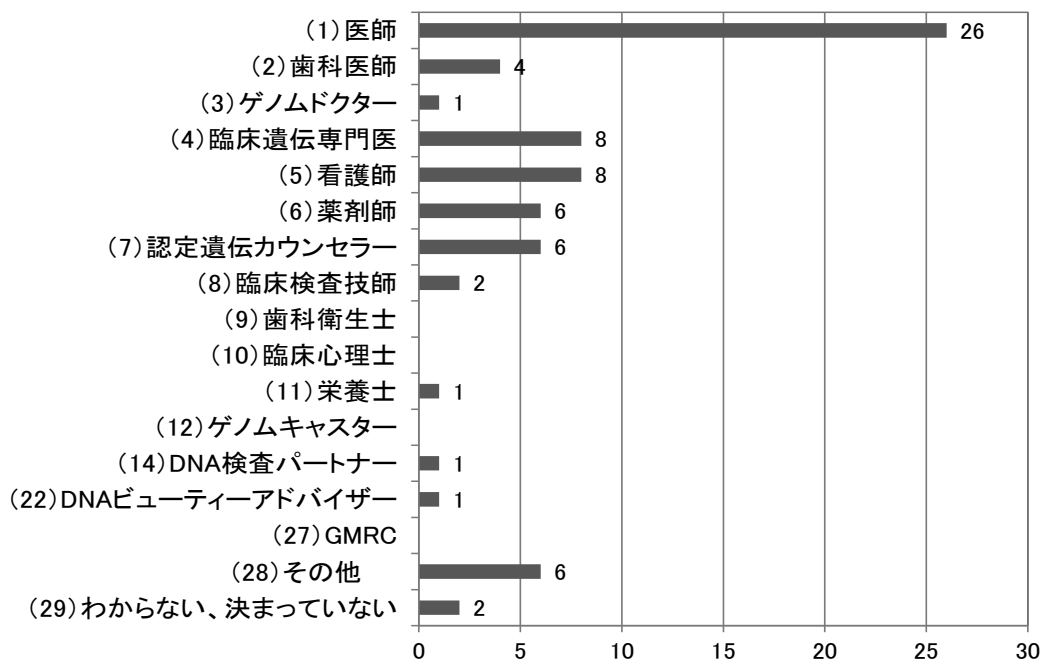
問 1 9. 消費者・患者からのインフォームド・コンセントの取得はどのようにしていますか？ (複数回答可)



問19. に(1)～(3)の回答者は問20へ、その他の回答者は問21へ進んでください

問20. インフォームド・コンセントを取得する方は、以下の資格をお持ちですか？

(複数回答可)

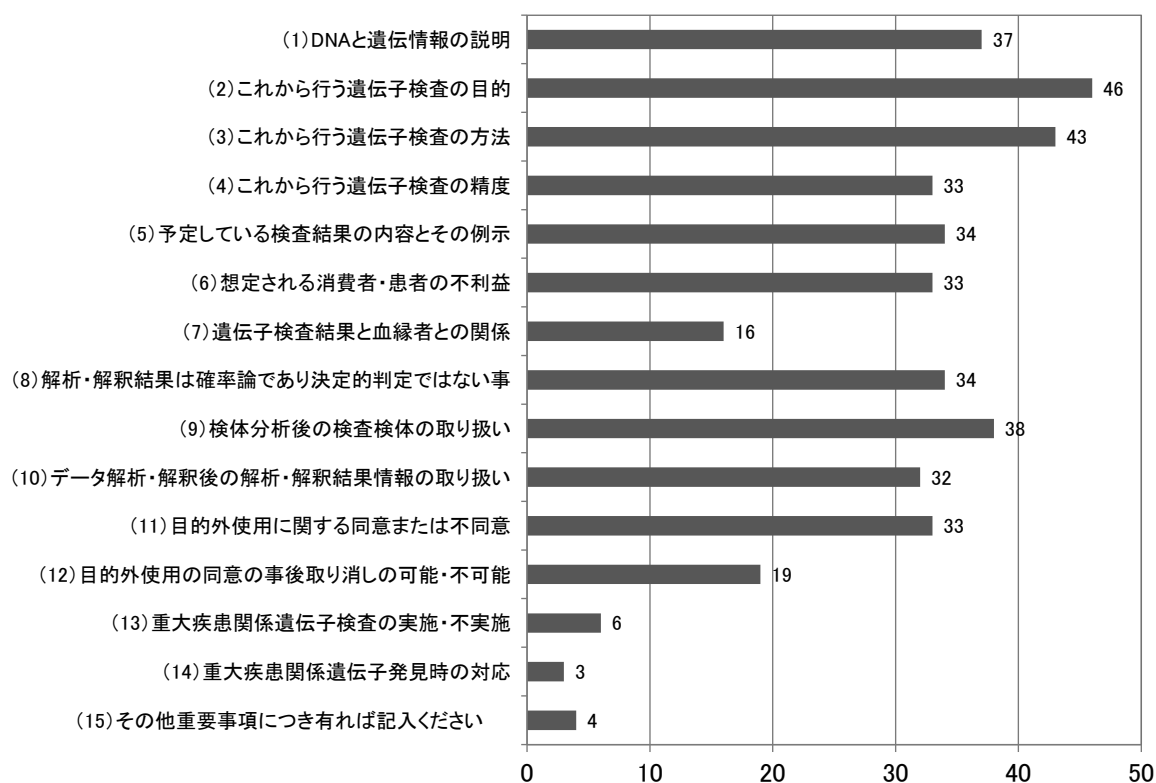


GMRC: ゲノムメディカルリサーチコーディネーター

その他に記載された内容。

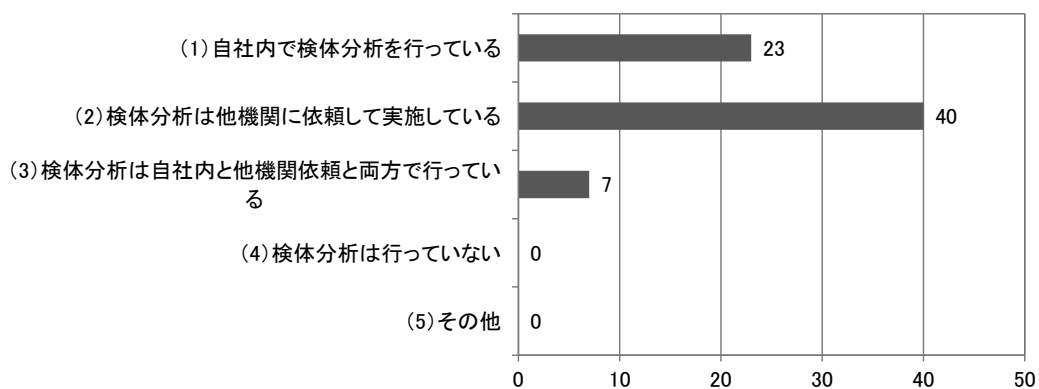
理学療法士
認定 DNA サンプル採取者
鍼灸師、スポーツインストラクター 2 件
柔道整復師
行政書士
最終体には医療機関の責任において実施されている。また、当社は医療機関と取引していない。当社に委託する法人が、医療機関に対して適切な実施を求めている。

問 2 1. インフォームド・コンセントには下記の項目が含まれていますか？（複数回答可）



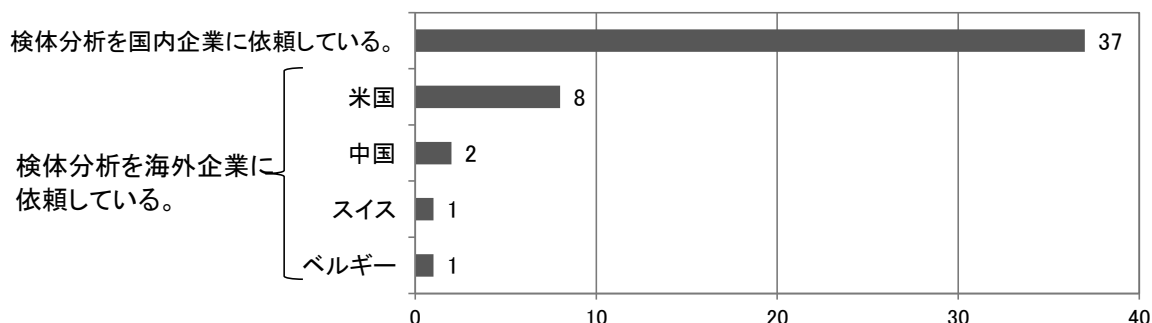
[検体分析]

問 2 2. 遺伝子検査の検体分析は自社で行っていますか、他機関に依頼していますか？

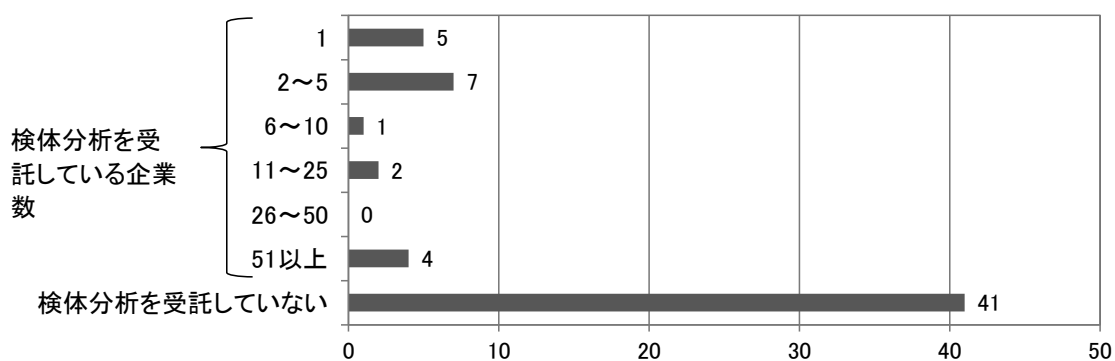


(2) および (3) の回答者は問 2 3 へお進みください、その他は問 2 4 に進んでください

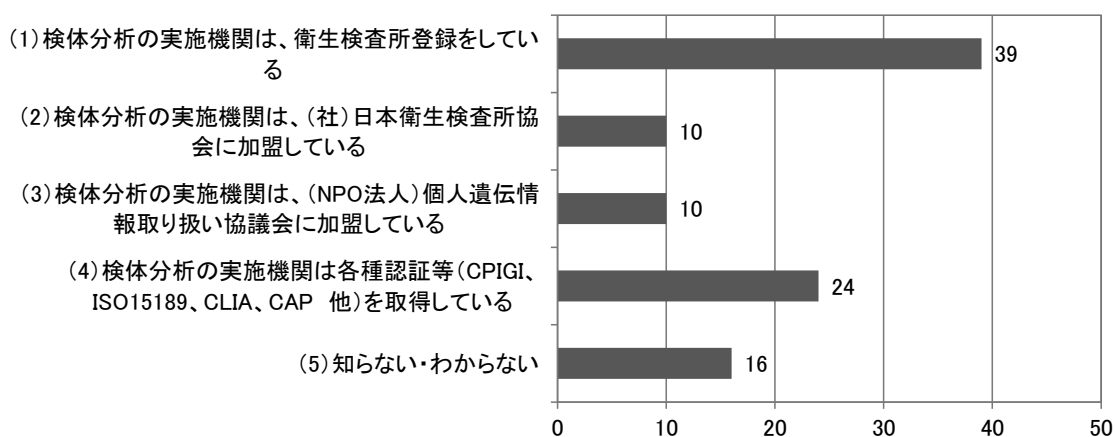
問 2 3. 検体分析を他機関に依頼している場合、その外注先は国内の企業、海外の企業のいずれですか？ 海外の場合は国名を記入ください。(複数回答可)



問 2 4. 貴社が他社から検体分析を受託している場合、何社から受託していますか？



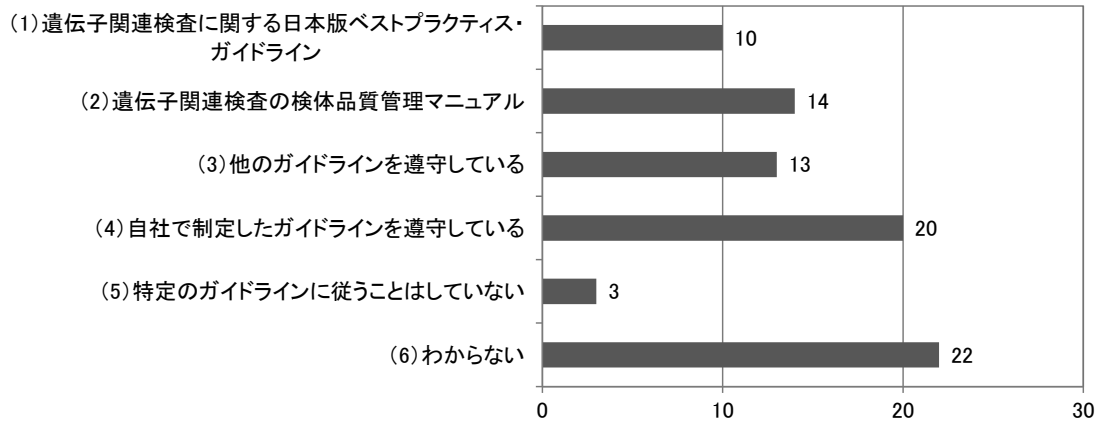
問 2 5. 検体分析を実施している機関の登録状況等について (自社または委託先が) (複数回答可)



CLIA	5
ISO	7
ISO13485	1
ISO15189	3
ISO17005	1
CAP	10
AABB	1

CSPPro	1
CPIGI	2

問26. 検体分析を実施している組織（自社または委託先）において、どのガイドラインに従った分析を行っていますか？（複数回答可）

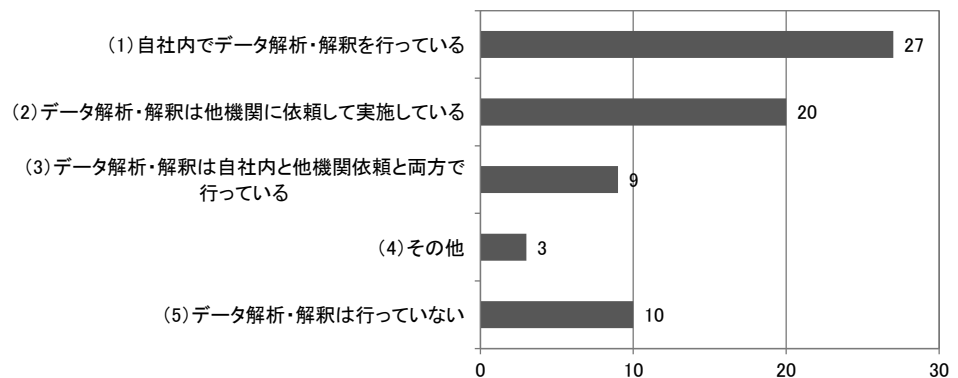


他のガイドラインとして記載された内容。

各種ガイドラインに従い、委託元から提示される。
「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」 日本医学会 3件
ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針 2件
「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」(平成13年4月10日策定) 日本衛生検査所協会 2件
遺伝的検査に関するガイドライン 平成15年8月 遺伝医学関連10学会
遺伝子関連検査の質保証に関する見解、遺伝学的検査の実施に関する指針
CAP-LAP 2件
AABB 2件

[データ解析・解釈]

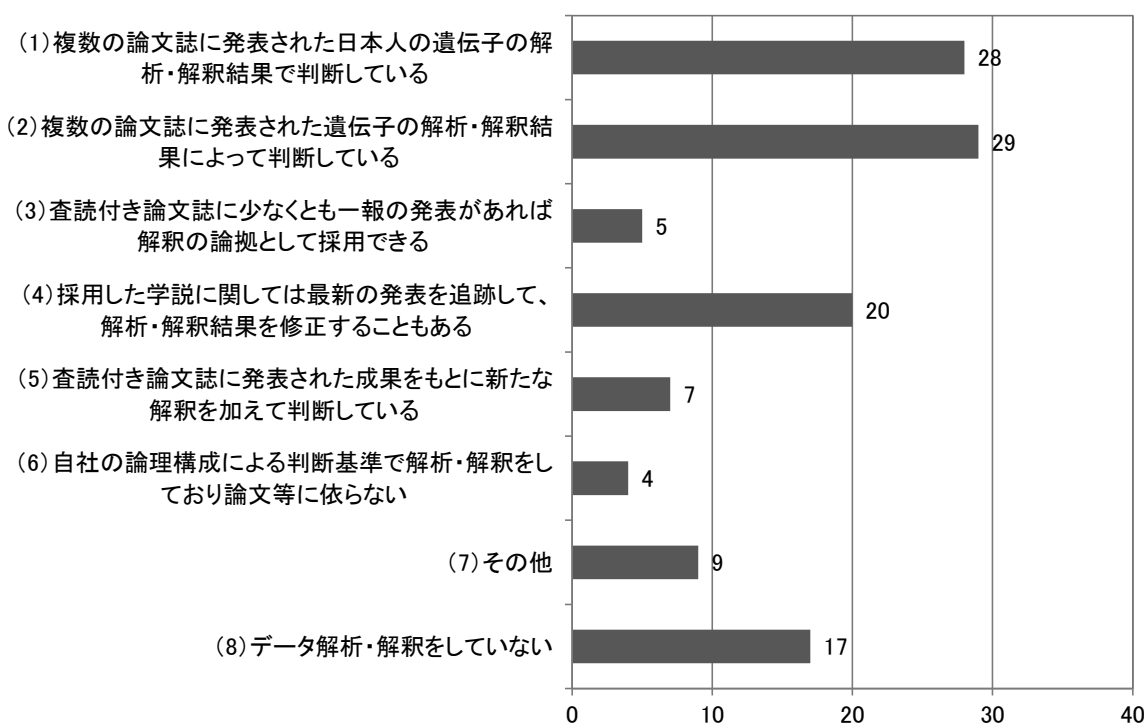
問27. 貴社は遺伝子検査のためのデータ解析・解釈は自社で行っていますか、他機関に依頼していますか？



その他に記入された内容。

自社は検査のみに限る。解釈は医師もしくは依頼主に委ねている。
データ解析のみ実施、解釈は行なっていない
データ解析は OEM 依頼元で実施
上海バイオチップコーポレーション

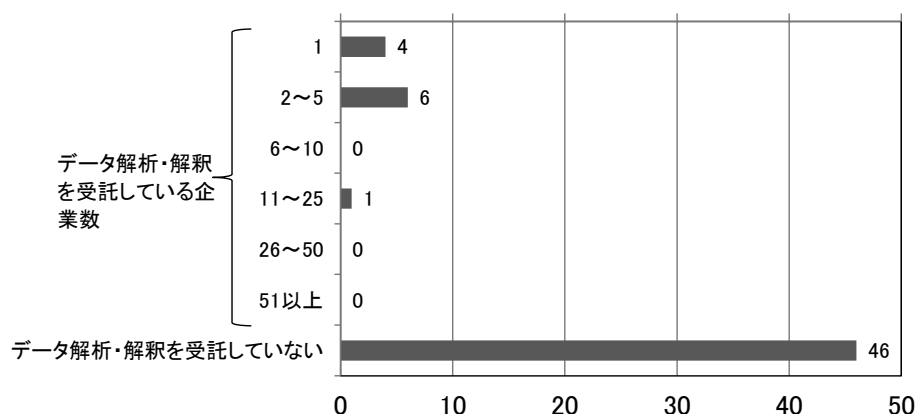
問 28. 貴社は検体分析の結果のデータ解析・解釈に際しての判断基準はどのようにしていますか？（複数回答可）



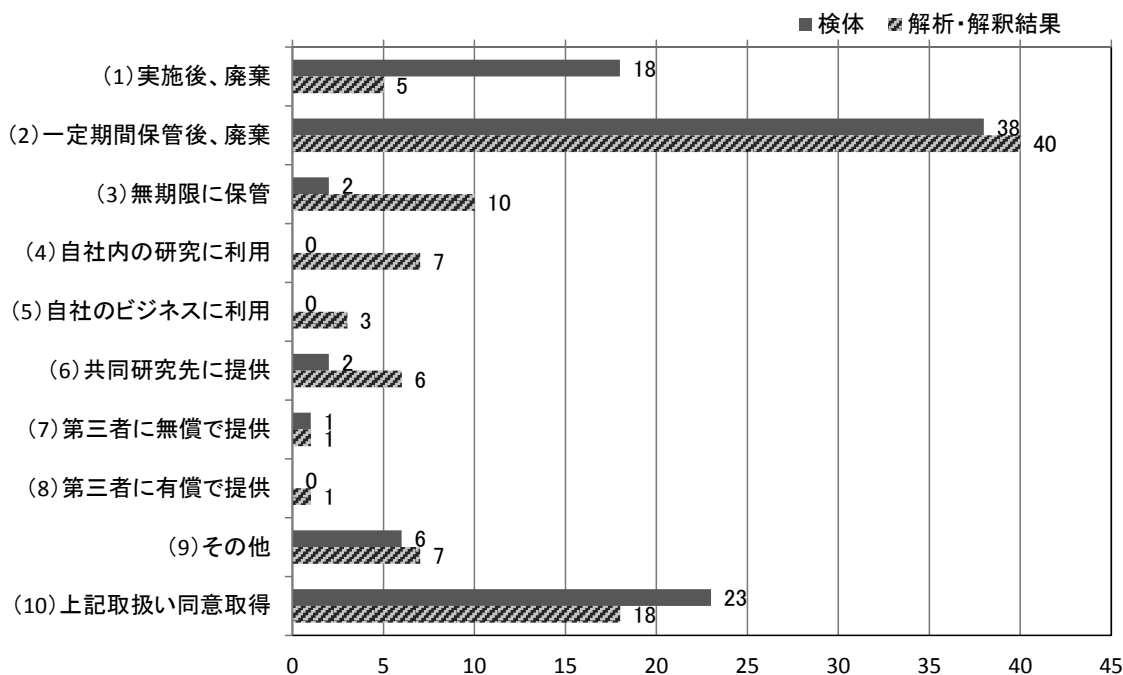
その他に記載された内容。

統計的な有意性、研究規模、新規性、対象国
ACMG 等の権威ある組織のガイドラインに従う
大学医学部教授の専門的指導に従う
アドバイスブックに従って話す
キット能書きや試薬メーカー開発の解析ソフト使用
データ解析は OEM 依頼元で実施
試薬製造元の判定基準による
解析会社から送られてきた結果しかわからない。

問 29. 貴社がデータ解析・解釈を受託している場合、何社から受託していますか？



問 30. 遺伝子検査実施後の検体及び得られた解析・解釈結果の情報はどのように扱いますか？（複数回答可）



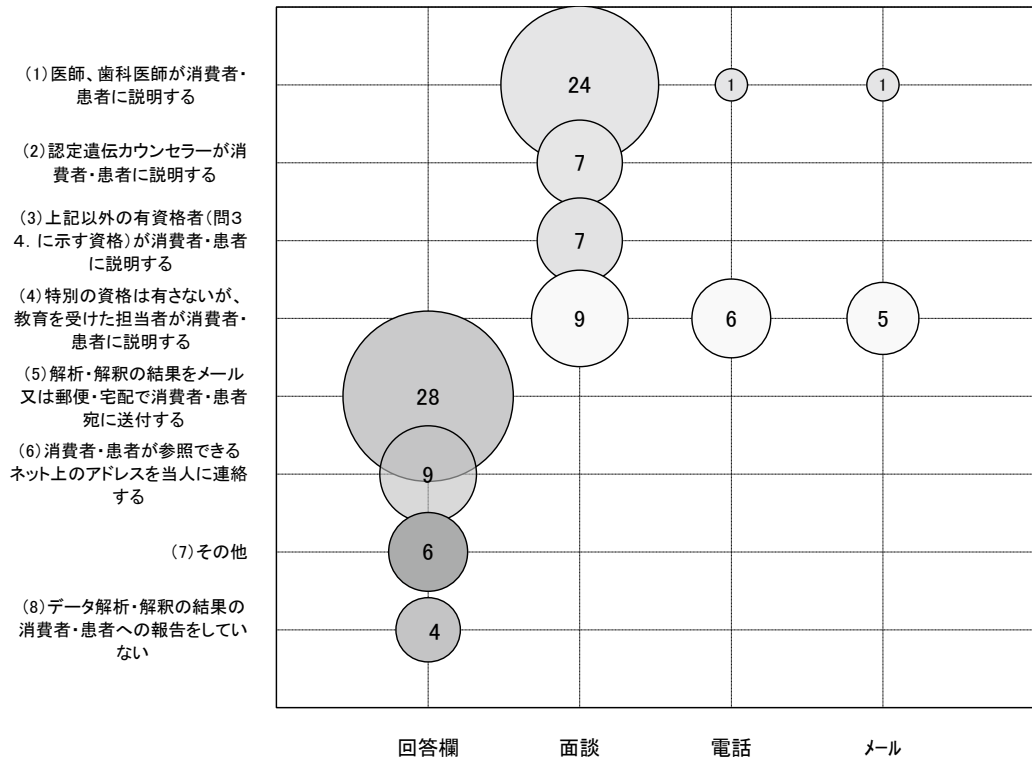
その他に記載された内容。

研究利用のために保管の同意取得ができた場合は、保管する
解析結果は提供しない。集合の統計値として第三者提供。
希望する場合は返却
得意先に返却
本人にお渡し、サロンでは保管なし
分析機関に送っている
検体は検査機関へ送付。検査後の処理は不明。結果は検査実施者に譲渡。
解析結果はお客様に渡す
院で患者に説明後、患者に渡す

(6) の回答者は問3 1へ、その他は問3 2へ進んでください。

[消費者・患者への結果報告]

問3 2. データ解析・解釈の結果の消費者・患者への伝達はどのように行っていますか？
(複数回答可)

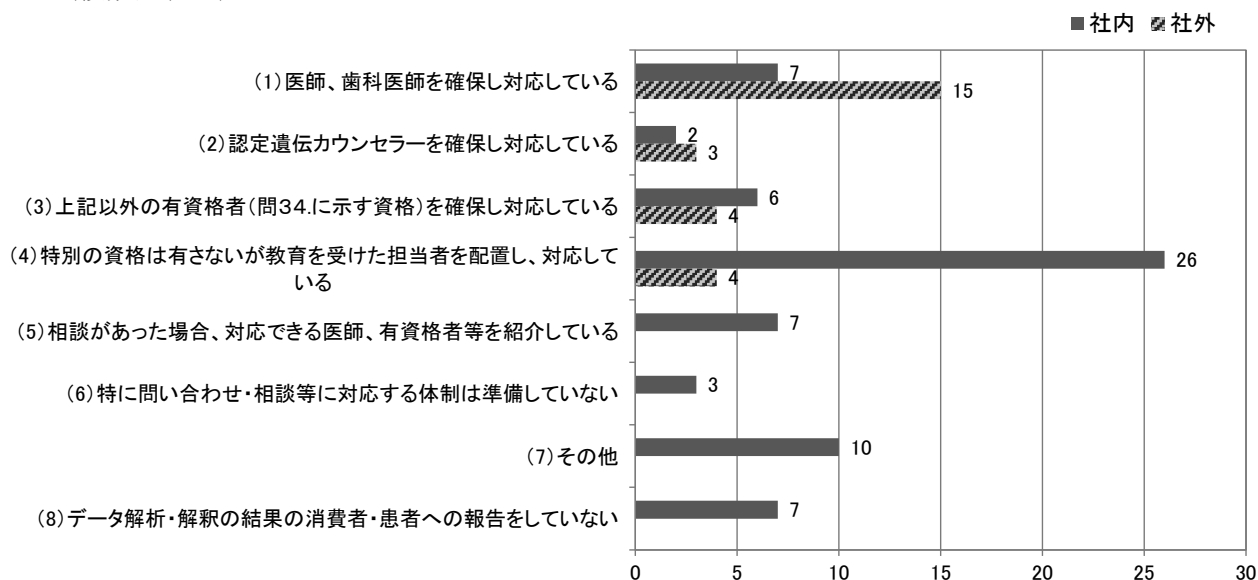


データ解析・解釈の結果の消費者・患者への伝達方法

その他に記載の内容。

スマートフォンアプリケーション上で表示する
サロンに送られるので、直接お客様へ渡す
業務委託先による
検査実施者へ手渡し譲渡。
委託登録衛生検査所を介して
消費者に直接、お渡しし結果を見ながら今後の食事指導などのカウンセリングを行っている。

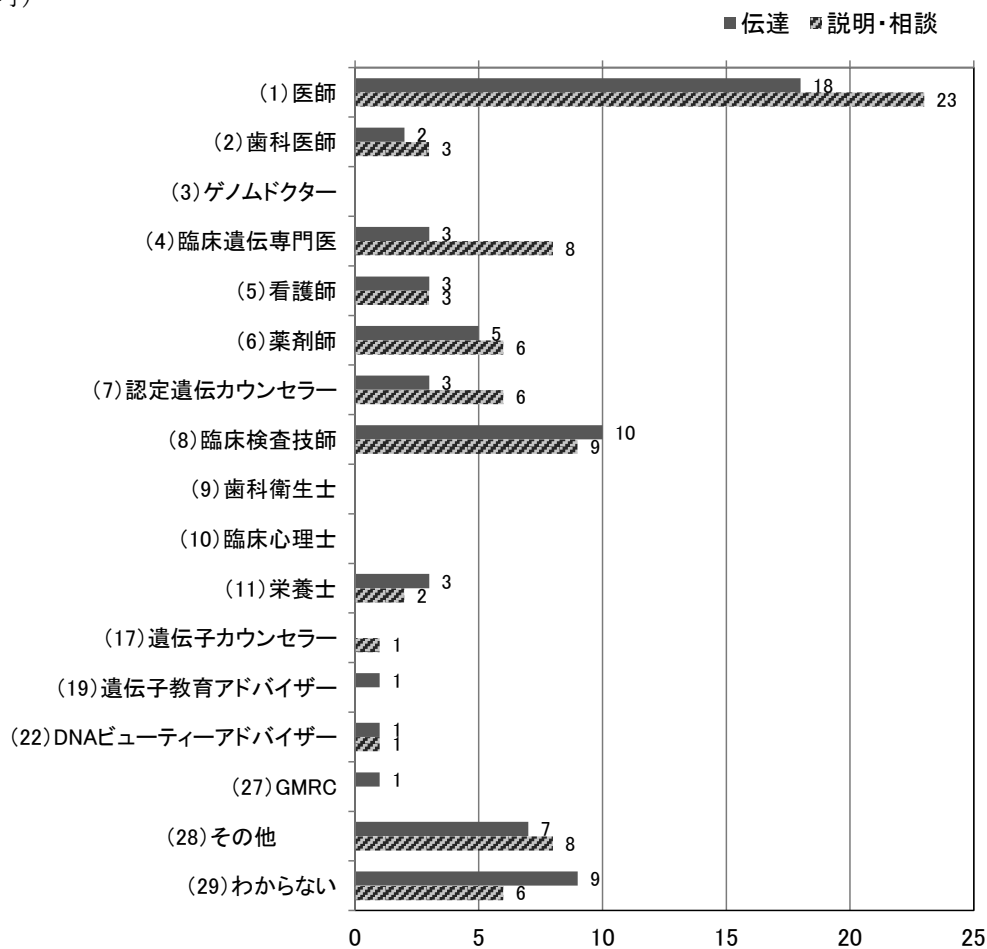
問33. 消費者・患者からデータ解析・解釈結果について問い合わせ・相談などがあった場合にはどのように対応していますか？社内または社外での対応に分けてお答えください。
(複数回答可)



その他の記載事項

遺伝子についての基礎知識については、社内の遺伝子の専門家が対応。
受託先企業が対応している
業務委託先による
委託登録衛生検査所を介して
A社に連絡して対応してもらう
B社へ相談
解析会社に問い合わせています。
担当医師を介した場合のみ対応しています。
検査実施機関として当社の名前・連絡先は出るが、当社から直接回答したり、当社が相談に乗ることはしない。委託元に回答する。
専門的な問い合わせがあった場合は、監修の医師に確認できる体制を持っている
患者からの直接の問い合わせには回答せず、主治医に問い合わせるよう対応している。
医療機関が対応体制を整えている

問3 4. データ解析・解釈の結果の消費者・患者への伝達をされる方、また、データ解析・解釈結果についての問い合わせ・相談などに対応する方は、以下の資格をお持ちですか？
(複数回答可)

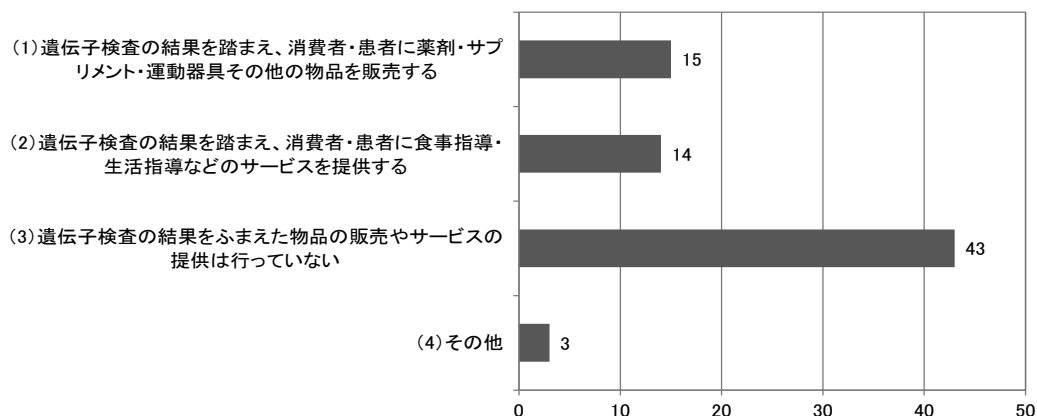


GMRC: ゲノムメディカルリサーチコーディネーター

その他の記入事項。

患者からの直接の問い合わせには回答せず、主治医に問い合わせるよう対応している。
業務委託先による
遺伝子分析科学認定士
行政書士
柔道整復師
鍼灸師、スポーツインストラクター 2 軒
認定結婚カウンセラー
遺伝子分野の(以下、記入無し)

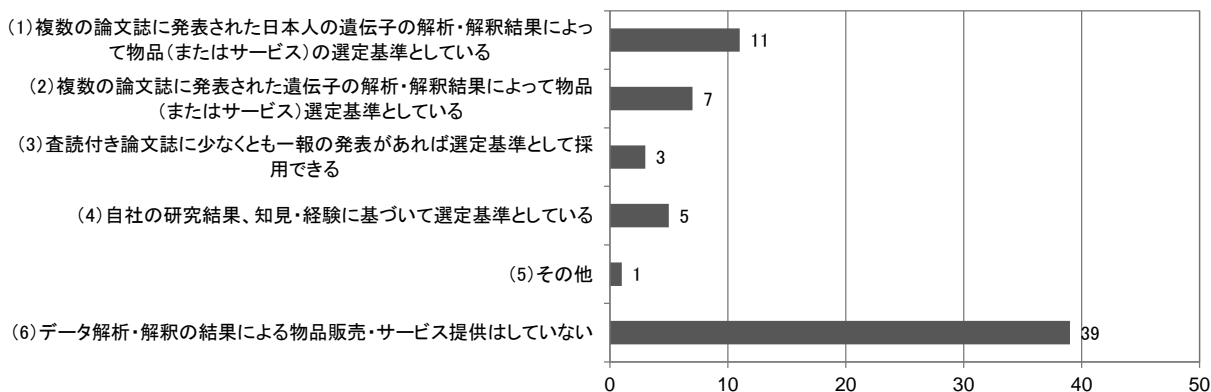
問35. 貴社は消費者・患者へデータ解析・解釈の結果を伝達する以外に、物品の販売やサービスの提供をしていますか？（複数回答可）



その他の記載事項

患者へのサービスは、提供していない。
親子関係在否に基づく法的手続き等
痩身を目的としたエステメニューの提案

問36. 貴社は消費者・患者へ物品の販売やサービスの提供をするに際し、その物品またはサービスをどの様な基準によって選定していますか？（複数回答可）

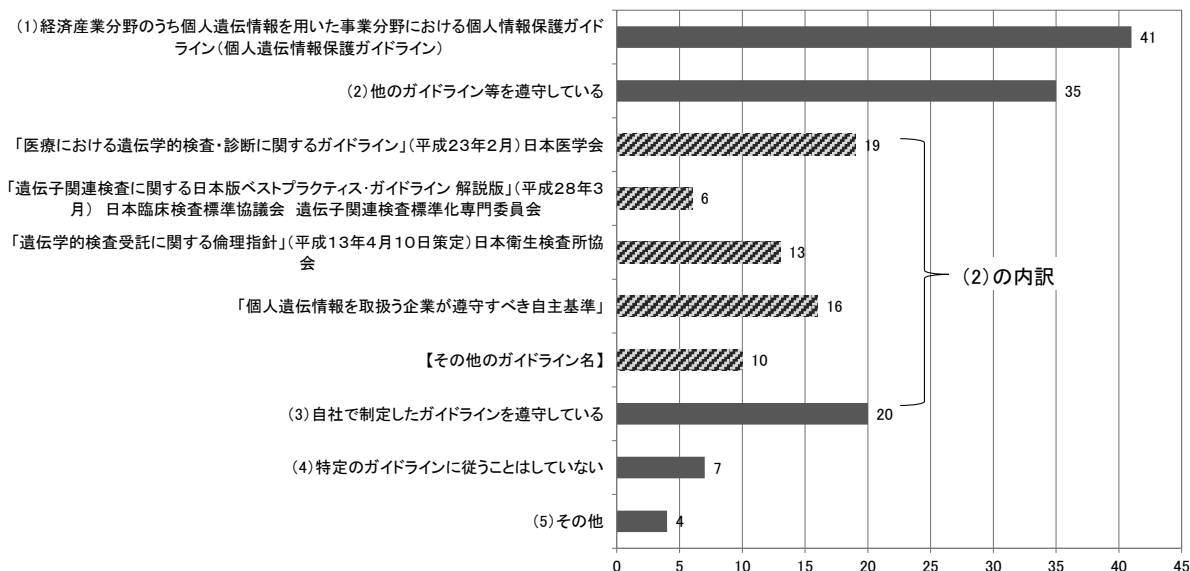


その他の記載事項

OEM は発現データ、全ゲノム RNA データを取得したのち、提供
患者へのサービスは、提供していない。

[その他]

問37. 遺伝子検査ビジネスを行うにあたり遵守しているガイドライン等は下記のいずれですか？（複数回答可）



その他のガイドライン名

臨床検査技師法
ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針 2 件
ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針(研究に関するサービスのみ)
CPIGI 2 件
遺伝的検査に関するガイドライン 平成 15 年 8 月 遺伝医学関連 10 学会
「出生前に行われる遺伝学的検査および診断に関する見解」「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」「ファーマコゲノミクス検査の運用指針」
多数
メーカーに任せている

その他

委託元が上記ガイドラインの内容を提示する
ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針
人の遺伝子ではなく、便中の最近の DNA の有無検査のみなので、ない。
A 社の規定です

以上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 8-1 アンケート票（医療機関用）

遺伝子関連検査に関するアンケート項目（医療機関）

【定義】本アンケートにおける用語について

・遺伝子関連検査：

1. 遺伝子検査依頼者（消費者／患者）から検査のための検体を受領し、そこから核酸を抽出した後 DNA の塩基配列や RNA の発現量等を分析し遺伝情報を得た上で、依頼者にその検査結果または検査結果の解釈を提供する、検査結果には病気のかかり易さ、親子関係、血縁関係、胎児の性別やその他の判定もふくむ。
2. 上記 1 の事業の一部分または関連した業務
 - ① 検体分析のための検体の採取・移送・保管等
 - ② 検体採取用キットや検査用試薬等の提供
 - ③ データ解析用ソフトウェアの開発
 - ④ 検体分析・データ解析等の実施
 - ⑤ 検体分析・データ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
 - ⑦検査結果から導かれる生活指導やサプリメントの販売など 2 次サービスを提供する。

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 1.5	所属学会名をご記入ください。		

問 2. 貴機関では遺伝子関連検査の提供を実施していますか

選択肢	回答欄
(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	

問 2. で (3) または (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（現在または過去）

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) 遺伝子検査用の検体（口腔粘膜）採取のみを担当している (いた)		
		(5) 遺伝子検査用の検体（血液）採取のみを担当している (いた)		
		(6) 遺伝子検査用の検体（母体血）採取のみを担当している (いた)		
		(7) 遺伝子検査用の検体（羊水）採取のみを担当している (いた)		
		(8) 遺伝子検査用の検体（絨毛）採取のみを担当している (いた)		
		(9) 遺伝子検査の結果を通知している (いた)		
		(10) 遺伝子検査の相談・カウンセリングを行っている (いた)		
		(11) 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下記の中から企業名を選びその数字をご記入ください。 ①SRL ②BML ③L S I メディエンス ④保健科学研究所 ⑤ファルコバイオシステムズ ⑥ジェネシスヘルスケア ⑦Yahoo ⑧DeNA ⑨サインポスト ⑩G&G サイエンス ⑪G-TAC ⑫メディビック ⑬ゲノムドクターズクラブ 上記のリストに企業名のない場合は下記にその企業名をご記入ください。 (企業名)		
		(2) その企業を選んだ理由をお答えください ()		

問4. 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（わかる範囲で結構です。いくつでもお選びください）

選択肢	回答欄		検査数 (1年間)
	現在	過去	
(1) 遺伝病の検査			
(2) 病気のかかりやすさ・リスクに関する検査（糖尿病、生活習慣病、等）			
(3) 病気のかかりやすさ・リスクに関する検査（がん、アルツハイマー、等）			
(4) がんの超早期発見			
(5) がんの体細胞遺伝子検査			
(6) 体質に関する検査（肥満、アルコール代謝、美肌等）			
(7) 薬剤の効果・副作用・代謝			
(8) RNA 測定による体調検査			
(9) 潜在能力に関する検査（音楽、絵画、運動、性格、知能、等）			
(10) 長寿遺伝子			
(11) 出生前遺伝子検査（染色体検査を除く）			
(12) 着床前遺伝子検査（染色体検査を除く）			
(13) DNA 鑑定（親子鑑定・血縁鑑定・個人識別）			
(14) 出生前親子鑑定（羊水または母体血による）			
(15) 祖先検査			
(16) DNA 保管			
(17) その他 (具体的に；)			

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（現在または過去）

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) 特に行っていない		
		(4) 知らない、わからない		
		(5) 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) データの解析方法の説明		
		(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）

選択肢	検査前		結果通知	
	現在	過去	現在	過去
(1) 医師				
(2) 歯科医師				
(3) ゲノムドクター				
(4) 臨床遺伝専門医				
(5) 看護師				
(6) 薬剤師				
(7) 認定遺伝カウンセラー				
(8) 臨床検査技師				
(9) 歯科衛生士				
(10) 臨床心理士				
(11) 栄養士				
(12) ゲノムキャスター				
(13) 遺伝子ライフコーディネーター				
(14) DNA 検査パートナー				
(15) ゲノムマイスター				
(16) 遺伝子検査アドバイザー				
(17) 遺伝子カウンセラー				
(18) 遺伝子検査主任者				
(19) 遺伝子教育アドバイザー				
(20) DNA アドバイザー				
(21) DNA ヘルスコンサルタント				
(22) DNA ビューティアドバイザー				
(23) DNA トレーニング指導者またはDNA トレーナー				
(24) DNA 栄養学カウンセラー				
(25) ジーンアドバイザー				
(26) セルフコードトレーナー、またはセルフコードコンディショナー				
(27) ゲノムメディカルリサーチコーディネーター				
(28) その他（ ）				
(29) わからない、決まっていない				

問7. 遺伝子関連検査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）

選択肢	回答欄	
	現在	過去
(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) TV、ラジオなどのコマーシャル		
(4) TV 通販番組		
(5) 新聞、雑誌の紙面		
(6) 新聞折り込み広告		
(7) 車内広告（電車内の広告やタクシーでの広告配布など）		
(8) 公共の場のポスター		
(9) ポスティング		
(10) 店頭イベント開催		
(11) 医院などのポスター		
(12) ダイレクトメール		
(13) その他 ()		
(14) 広告していない		

問8. 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）

選択肢	回答欄	
	現在	過去
(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9. 貴機関が行っている（過去に行っていた）遺伝子関連検査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

	回答欄
(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	

以上で質問は終了です、ご協力ありがとうございました。

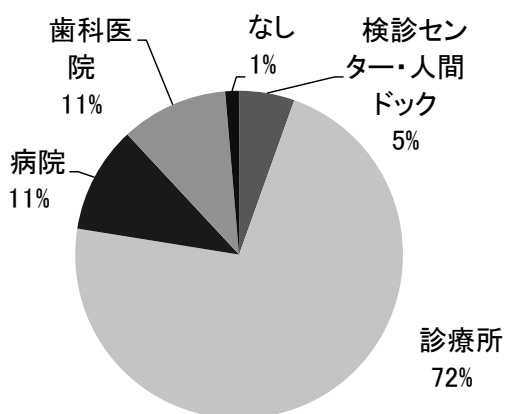
資料 8-2 アンケート集計結果（医療機関用）

【質問】

問 1. 貴機関について。回答欄には○印をご記入ください

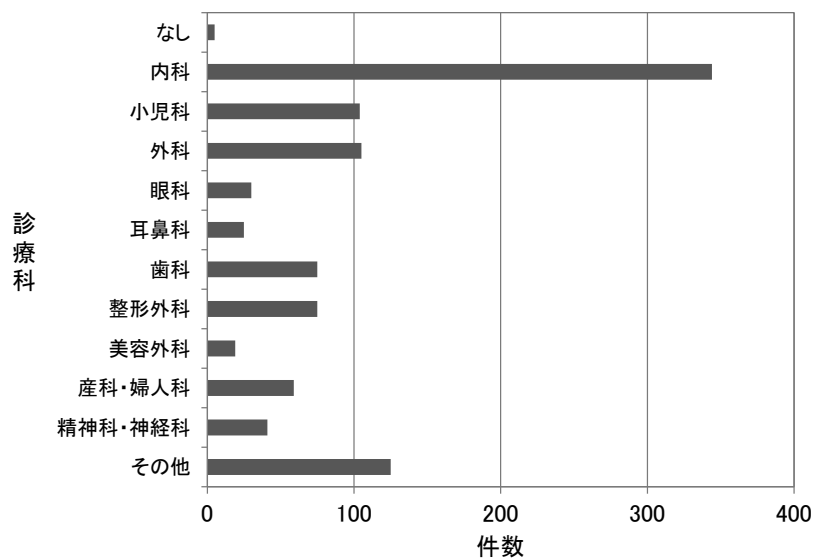
機関の医療関連サービスの内容

検診センター・人間ドック	28
診療所	369
病院	54
歯科医院	54
なし	7
合計	512



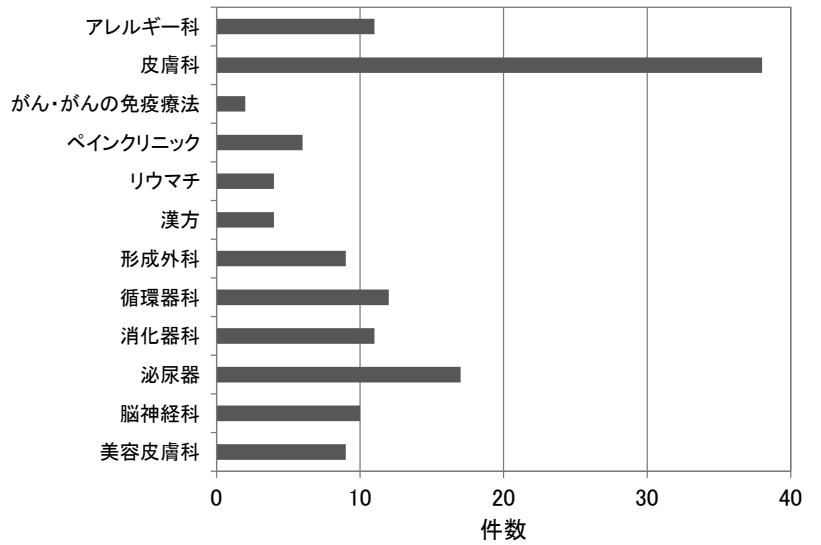
診療科

記載なし	5
内科	344
小児科	104
外科	105
眼科	30
耳鼻科	25
歯科	75
整形外科	75
美容外科	19
産科・婦人科	59
精神科・神経科	41
その他	125



アレルギー科	11
皮膚科	38
がん・がんの免疫療法	2
ペインクリニック	6
リウマチ	4
漢方	4
形成外科	9
循環器科	12
消化器科	11
泌尿器	17
脳神経科	10
美容皮膚科	9

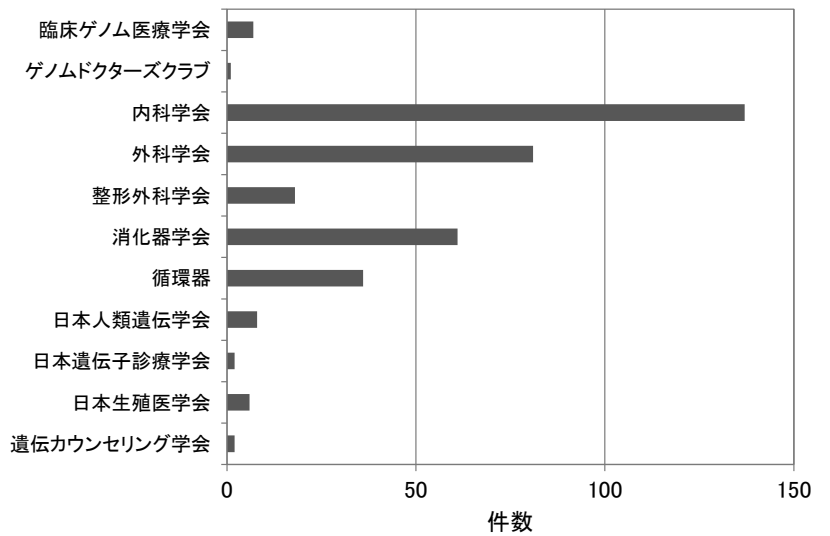
その他診療科



所属学会

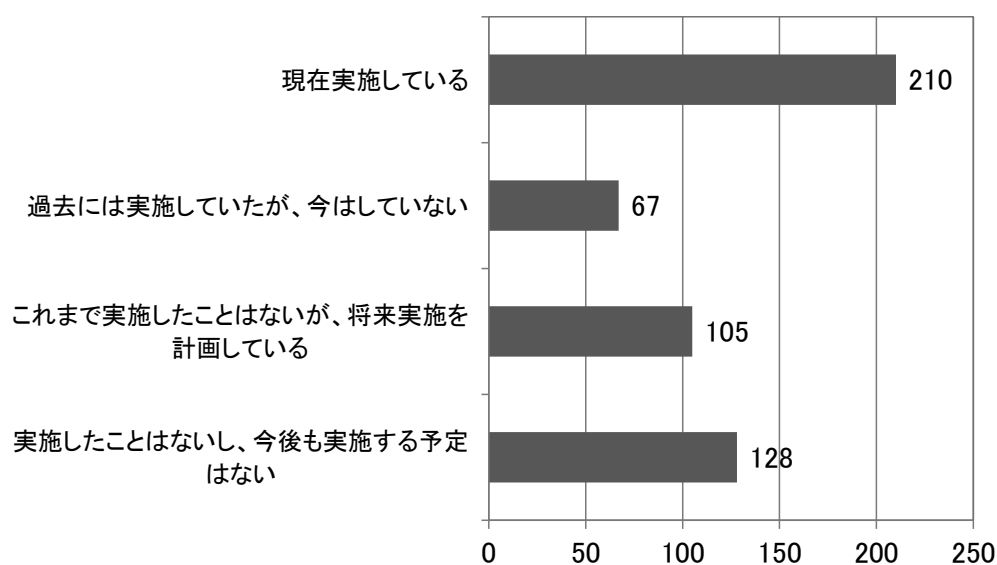
臨床ゲノム医療学会	7
ゲノムドクターズクラブ	1
内科学会	137
外科学会	81
整形外科学会	18
消化器学会	61
循環器	36
日本人類遺伝学会	8
日本遺伝子診療学会	2
日本生殖医学会	6
遺伝カウンセリング学会	2
記載のある機関数	350

所属学会



問2. 貴機関では遺伝子関連検査の提供を実施していますか

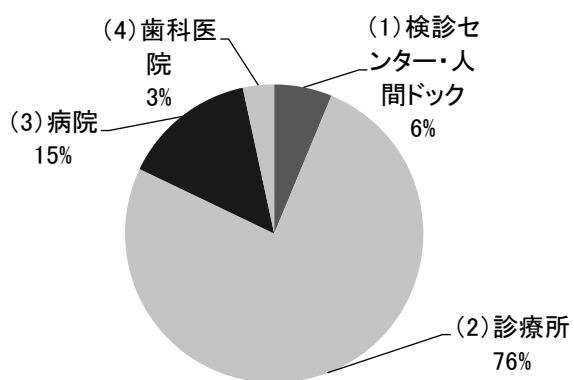
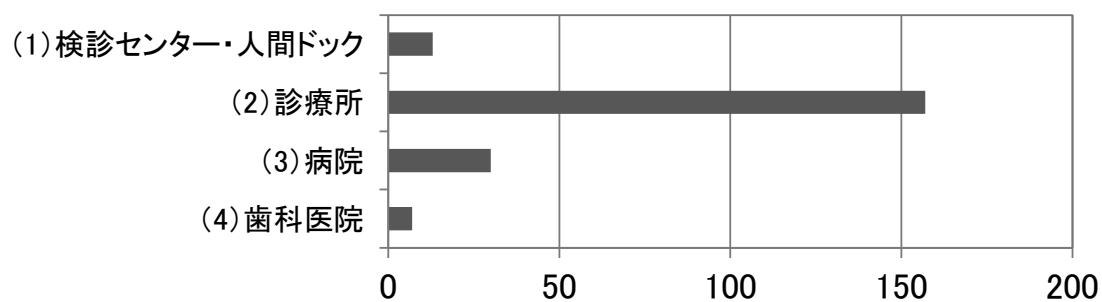
現在実施している	210
過去には実施していたが、今はしていない	67
これまで実施したことはないが、将来実施を計画している	105
実施したことはないし、今後も実施する予定はない	128



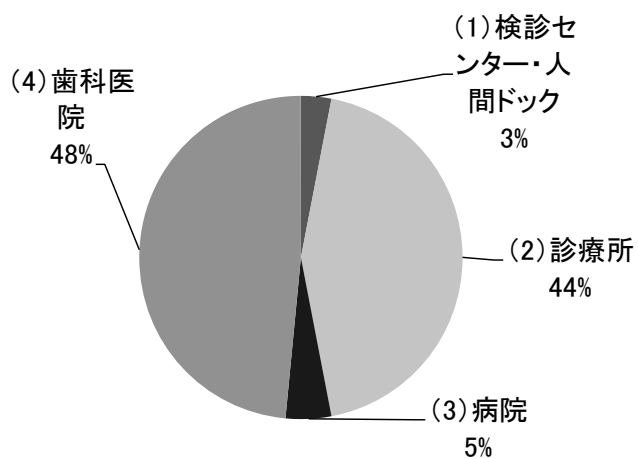
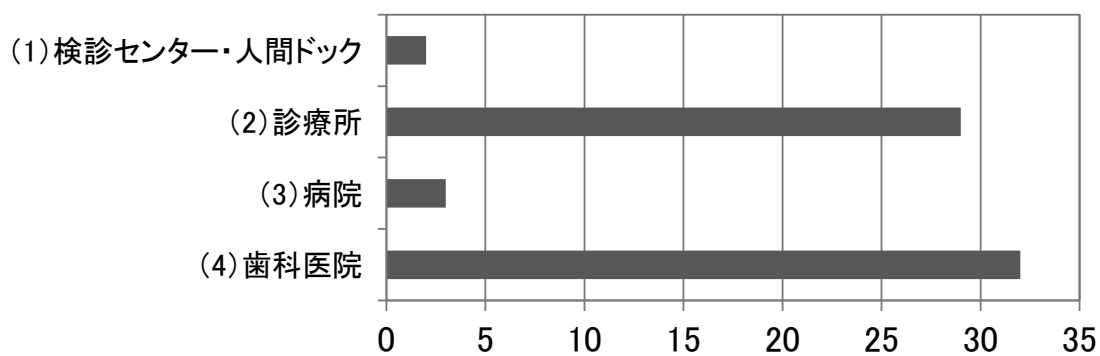
サービス別遺伝子検査実施現状及び今後

	(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		計
	数	割合	数	割合	数	割合	数	割合	
(1) 検診センター・人間ドック	13	46%	2	7%	3	11%	10	36%	28
(2) 診療所	157	43%	29	8%	87	24%	96	26%	369
(3) 病院	30	57%	3	6%	9	17%	11	21%	53
(4) 歯科医院	7	13%	32	59%	6	11%	9	17%	54
計	207		66		105		126		504

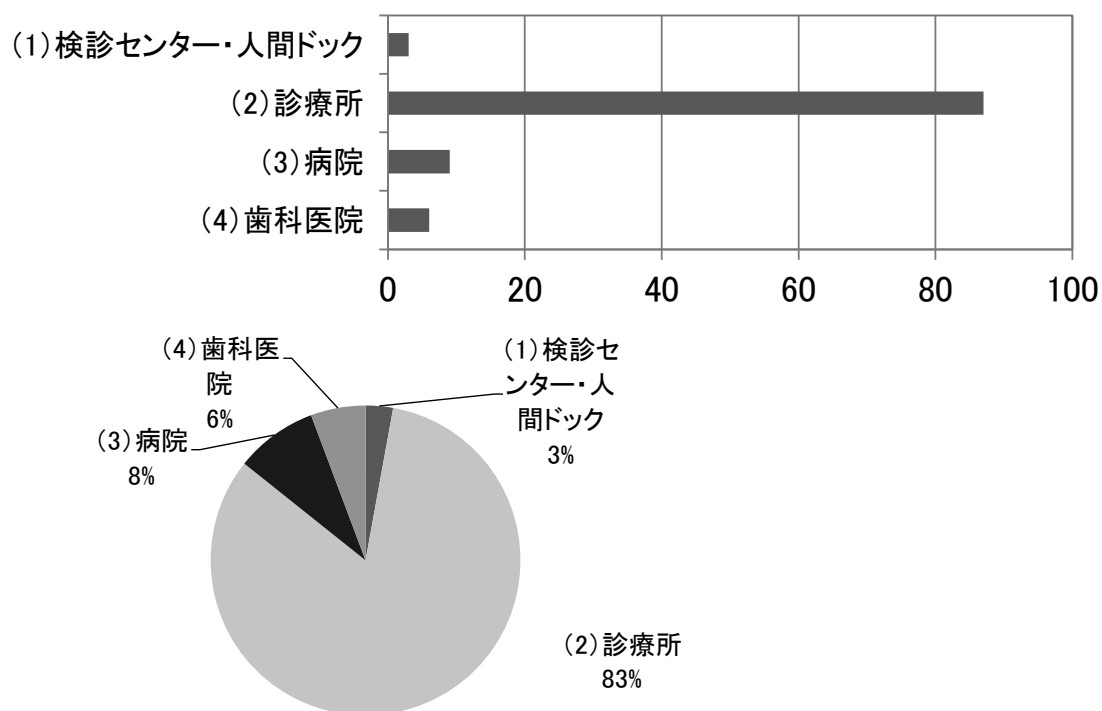
(1) 現在実施している



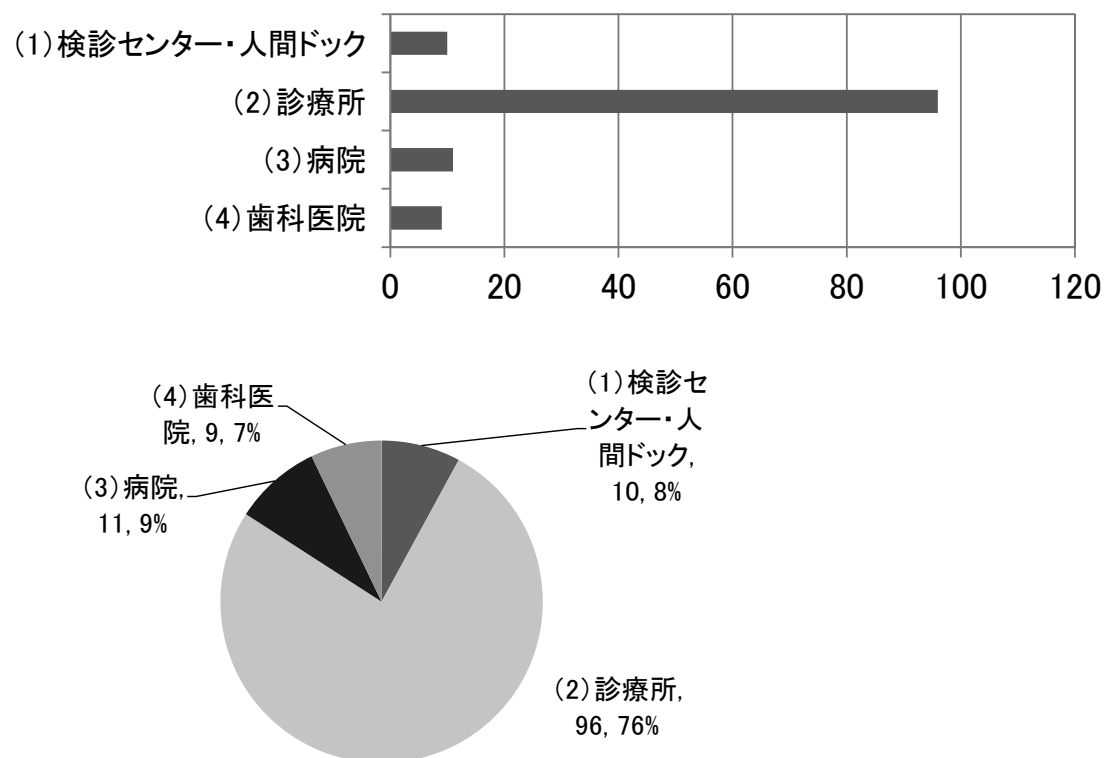
(2) 過去には実施していたが、今はしていない



(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



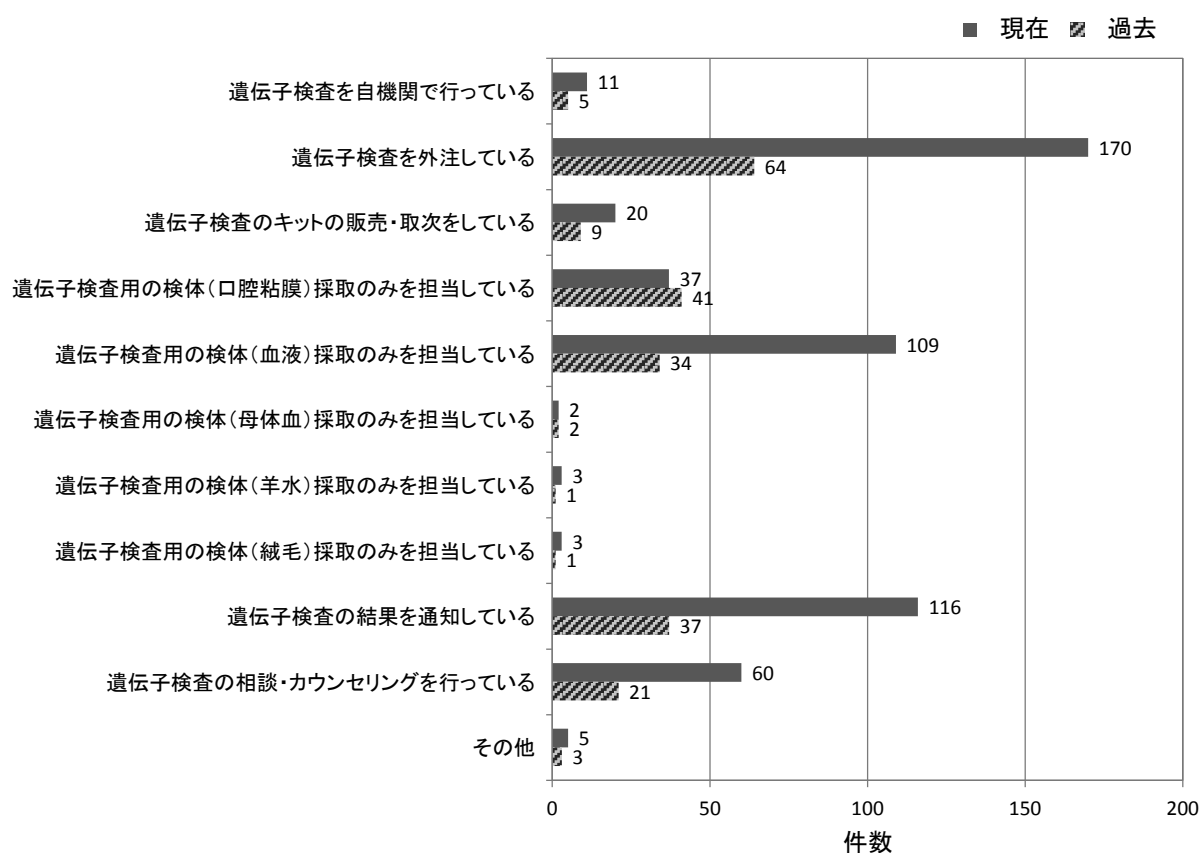
(4) 実施したことはないし、今後も実施する予定はない



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（現在または過去）

遺伝子検査サービス

件数	現在	過去
遺伝子検査を自機関で行っている	11	5
遺伝子検査を外注している	170	64
遺伝子検査のキットの販売・取次をしている	20	9
遺伝子検査用の検体(口腔粘膜)採取のみを担当している	37	41
遺伝子検査用の検体(血液)採取のみを担当している	109	34
遺伝子検査用の検体(母体血)採取のみを担当している	2	2
遺伝子検査用の検体(羊水)採取のみを担当している	3	1
遺伝子検査用の検体(絨毛)採取のみを担当している	3	1
遺伝子検査の結果を通知している	116	37
遺伝子検査の相談・カウンセリングを行っている	60	21
その他	5	3

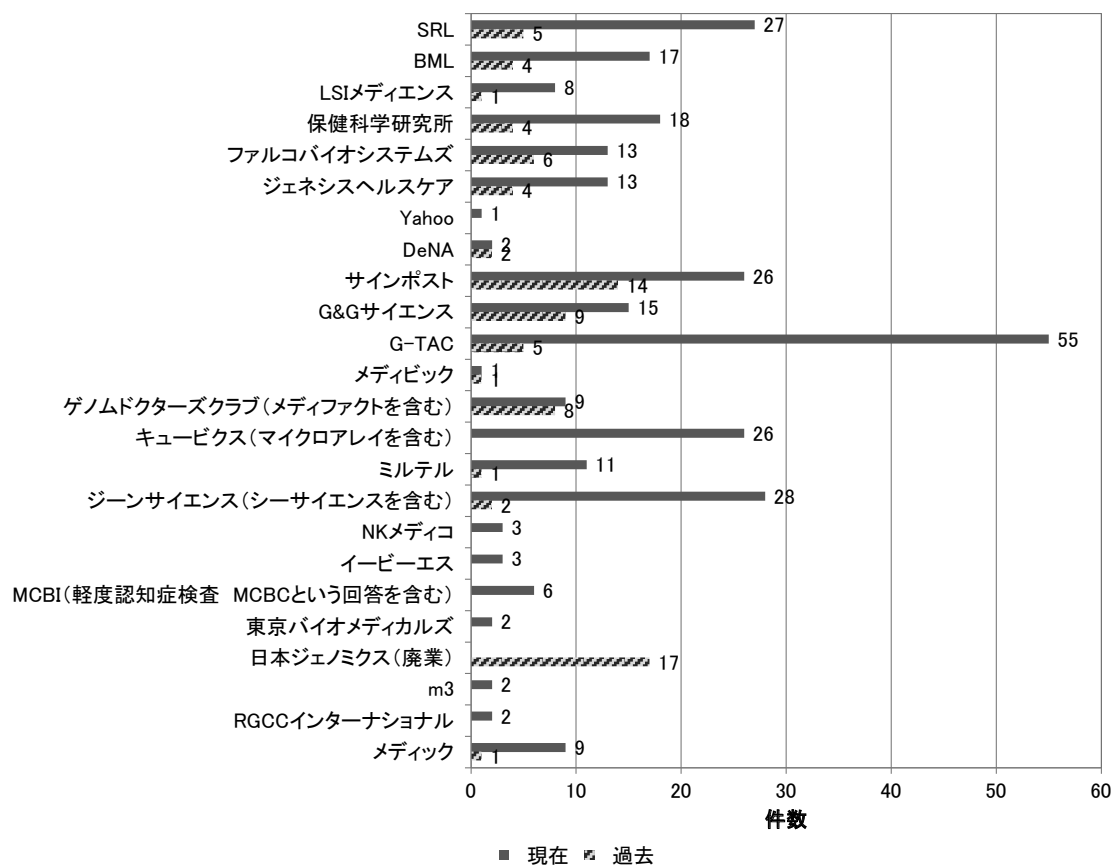


遺伝子検査の提携企業

提携企業	現在	過去
SRL	27	5
BML	17	4
LSI メディエンス	8	1
保健科学研究所	18	4
ファルコバイオシステムズ	13	6
ジェネシスヘルスケア	13	4
Yahoo	1	
DeNA	2	2
サインポスト	26	14
G&G サイエンス	15	9
G-TAC	55	5
メディビック	1	1
ゲノムドクターズクラブ(メディファクトを含む)	9	8
キュービクス(マイクロアレイを含む)	26	
ミルテル	11	1
ジーンサイエンス(シーサイエンスを含む)	28	2
NK メディコ	3	
イービーエス	3	
MCBI(軽度認知症検査 MCBC という回答を含む)	6	
東京バイオメディカルズ	2	
日本ジェノミクス(廃業)		17
エムスリー	2	
RGCC インターナショナル	2	
メディック	9	1

1 機関のみが採用と回答した検査会社

現在		過去
ドクターシーラボ ジーンクエスト メディカルインテグレーション プロップジーン DNA チップ研究所 味の素 日本遺伝子研究所 Doctors Date	GPL Illumina 近畿予研 ケンコーコム Japan (株)水友ガイア分析センター 生命科学研究所(微生物検査所の認可あり)	バイオデント 株式会社 DAL・DNA 解析ラボラトリー セラノスティック研究所 JMO フェニックスバイオ



選定理由 (自由記載のまま)

検診センター・人間ドック	
創業者のドクターの講演会で知った	他にみあたらない
特になし	以前よりのつきあい
癌検診に有用	本社からの指示
市立砺波総合病院が検査の開発の際試験施設になっていた	

診療所	
知人の紹介	美容外科医の紹介
企業側からの紹介	紹介された
検査センターからの紹介	その検査会社からの紹介により
紹介	本検査の紹介もと
m3.com から紹介された	m3からの紹介
m3からの紹介	エムスリーからの紹介
m3に参加している	m3に入っている
m3.com から	m3をみて
m3で見かけたため	m3でアクセスした。
m3.com より	m3.com
m3.com 経由	m3.com より
金沢大学のデータ、内閣府表彰により信頼	出身大学と提携している。
金沢大学の研究室の関与	大学の同窓
広島大学のベンチャー企業だから	大阪大学がやっているから

学会で知った。阪大関係の機関。	学会で詳しく話を聞いた
学会	学会で知った
学会関連	信頼のおける会社と判断したから
研究会、勉強会で知った	医学雑誌で見た。
必要な検査に対応できる。実績があり、信頼度が高い。	G&G サイエンス: 遺伝子検査に対する取り組みがもとも信頼できるから
検査方法等信頼性が高い	信頼性
近くの検査会社が提携しており検体を運んでもらえる信頼性	営業に来られ話を聞いたところ、院長が選択した。
営業に来たため	業者営業に依る
営業	営業担当者からの説明により
営業さんの勧誘	営業にみえた
広告	医療関係者向けネットで広告していたから
医師の会員サイトの中の広告で G-TAC のことを知って。(G-TAC を介して各検査委会社へ検査を委託する形です)	個人情報の管理がしっかりしているので。 ★★★★(問題ありの会社です)⇒患者の名前・個人情報についての管理が悪く、クレームを言った途端に契約を破棄された。
広報活動より知った	宣伝しに来たから
セールスに来たので	売り込みがあったから
宣伝により、取扱開始した	案内が来たので
そこからのすすめ	来院
インターネット上で	ネットで見つけて
ネットで検索	パソコンを見て
ネットで調べた	メディアでみた(TV)から。
消化器癌の遺伝子診断で、癌の存在をもっとも反映する結果報告が得られると解釈している	医療機関との提携をしている企業を中心に話を伺い、対応や検査内容から決めました。
医療機関との提携をしている企業を中心に対応や検査内容を直接うかがい、当院で出来るもので患者様の健康管理に役立つものを選びました。	医師が何かの研修会で知り、教えられて開始した。必要性があった。
カイゲンファーマKKより、消化器がん血液 RNA についての説明があった	
マイクロアレイ検査のため	マイクロアレイ血液検査を行うため
他でやっていない	内容が良い
特殊検査	上記会社でしか行っていない検査のため
MCI 検査を行っているため	その会社だけの検査だから
地元であったため	必要な検査を行っていたから
アンチエイジング・予防医学治療の一環として、遺伝子検査が有効だから。	簡便で、最新の乳癌検査が受けられるので。
ほか知らなかった	他を知らないから。
他の企業を知らなかったから	血液等の提携している検査機関だから
複数の検査の取扱いあり	通常血液検査を委託しているため。
選択肢がない	情報提供の分かり易さ
内科領域が十分にあったから	目的の遺伝子検査の窓口会社だから
私の診療に役立つ	MCI スクリーニングのため
山崎先生を存じ上げていたので	マイクロアレイ血液検査があるから
項目数が多い、価格が安い、等々	以前より共同研究をしているため
エビデンスがあるので	当社の求める検査に対応した為
臨床研究のつながり	母集団の多さ
検査内容が目的と合致しなかった	メディックの提携のため

現在献体検査を外注	採用検査会社のため
検査の案内をされた	価値ある検査と考えたから
取引先のため(通常業務の)	開発時から相談していた
免疫診療に利用できるため	知りたい遺伝子の検査をしていた
法人全体で以前から使用していたので	優秀
共同研究をしている	他にはないユニークな検査だから
当院での外来プログラムに適した内容である	日本最大級の医師登録数を誇る大手サイトの関連企業である為
正確性と先進性	関連企業のため
地元、検査の内容が良かった。	大手企業である
安価にあったから	私が社長だったから
特にありません。	院長が申し込んでいたから
不明	特になし
たまたま	たまたま

病院	
金沢大学 ●●教授より紹介	m3.com を介して
契約企業のため	ブランチャラボ契約しているの
迅速に対応してくれる為	Dr 選定
病院を取引先としているから	がん遺伝子検査の需要が高い
さまざまな遺伝子検査に対応してくれるため。新規検査の導入が早く、比較的早く結果が届くから	保健科学研究所:MCI スクリーニングに併用して APOE の遺伝子検査を実施するため ファルコバイオ:遺伝子相談外来を始めるにあたって担当医が他院で利用していたから
今後に生かせる検査内容だったから	大学病院より依頼
エビデンスのある検査である。	当科に認定ドクターがいたため
BRCA 検査のため	他に無かった

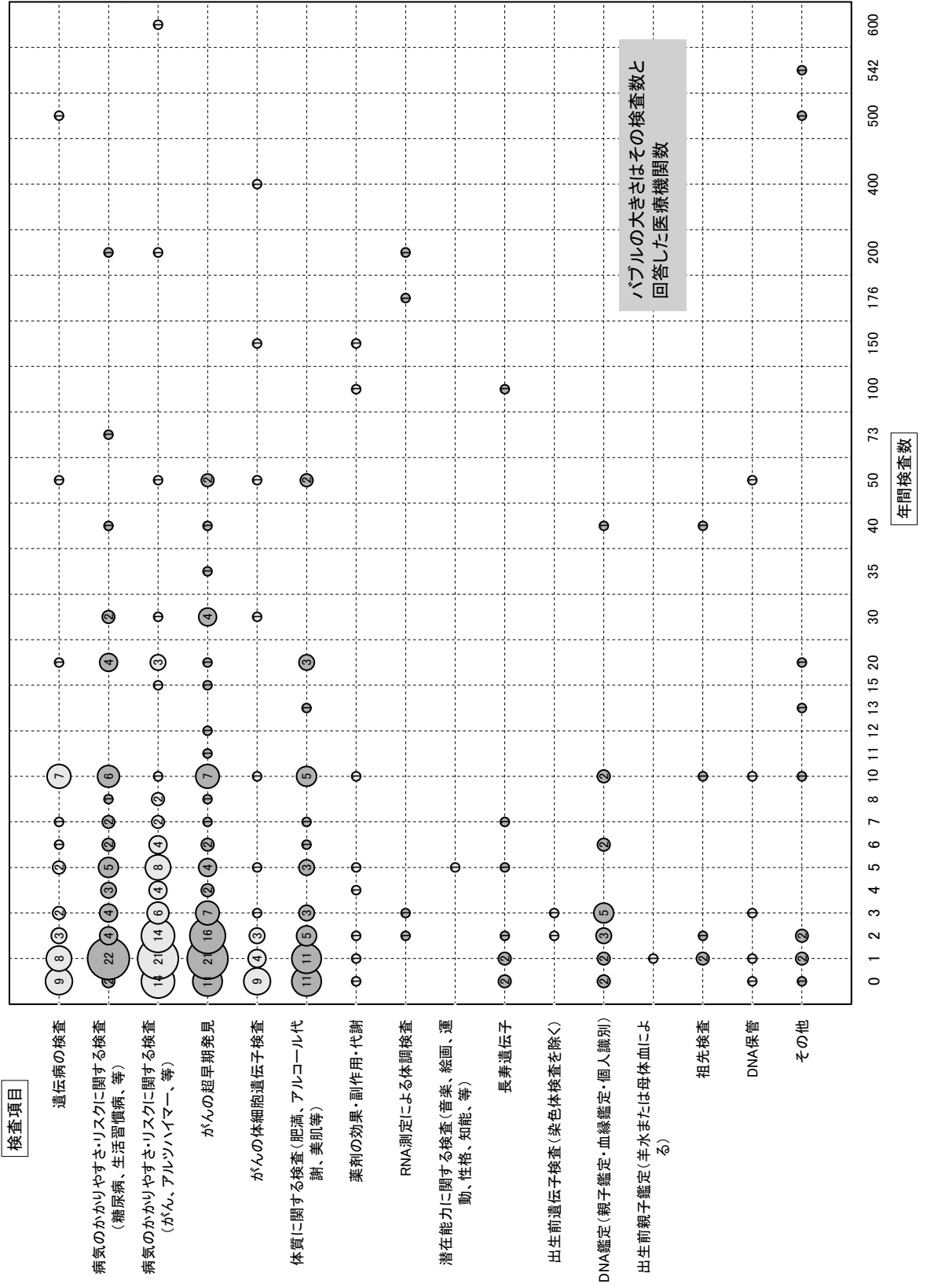
歯科医	
友人からの紹介	紹介
紹介にて	紹介で
学会からの紹介	紹介された
提携の誘いがあったので	当院に最初のアプローチがあったので
依頼があった	依頼があったため
依頼があったため	学会より
学会にて知ったため	勉強会で
最新の検査を行っているため	講習会に出席、実習・認定を受けて
社長と知り合いだったので	説明をうけた
他の歯科医院を行っていた業者のため	新聞記事およびダイレクトメール
企業側から依頼されたため(今はこの会社が遺伝子検査事業から撤退したためやっていません)	情報提供が豊富、カウンセリング紹介可
手軽に検査できたから	DM
産学共同・mRNA 検査	

記載なし	
信頼性のある論文等が複数あること	

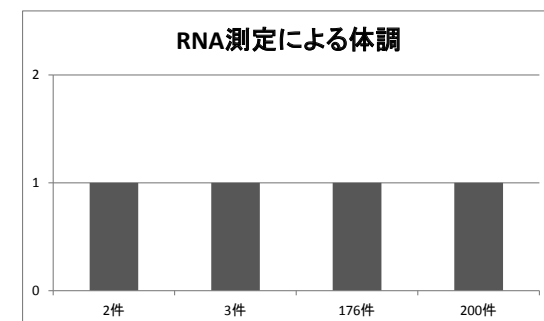
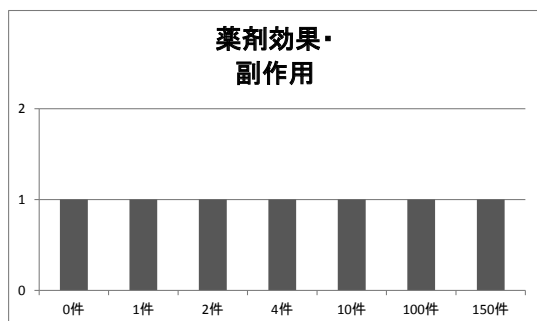
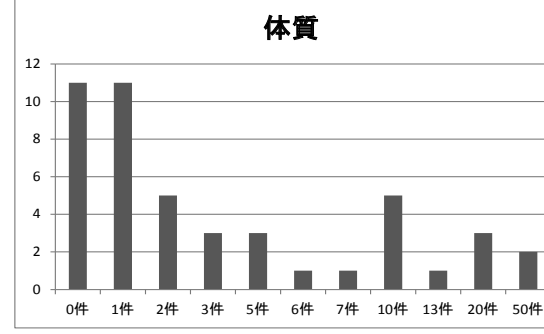
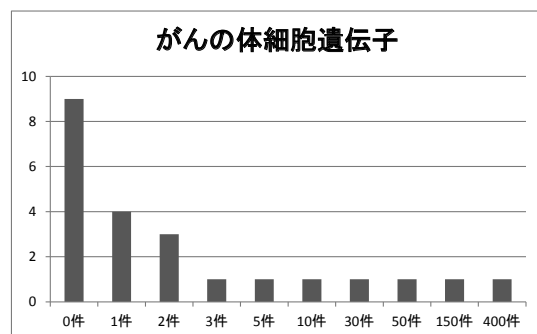
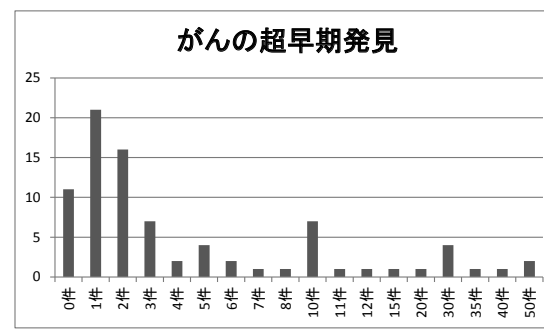
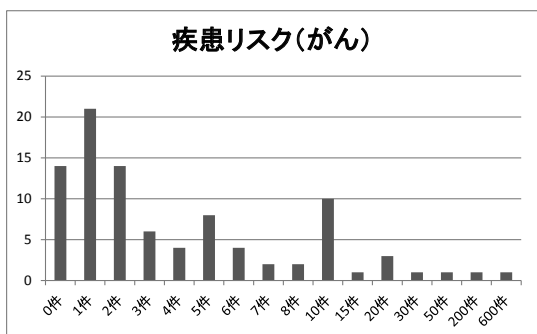
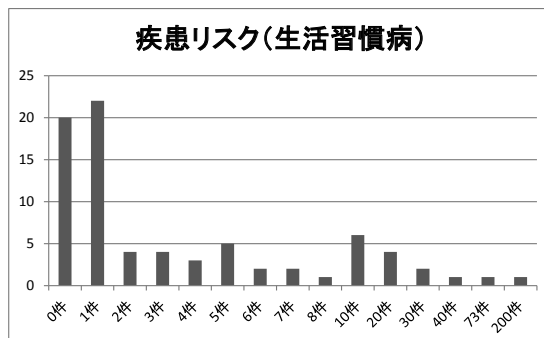
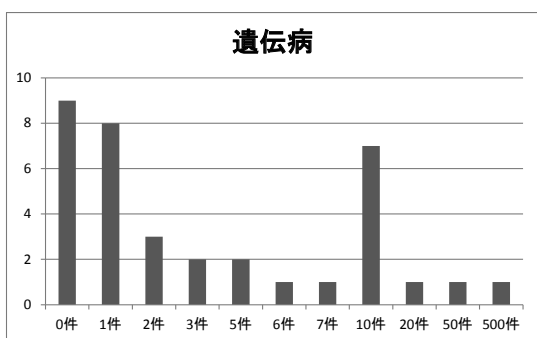
問4. 貴機関で提供している（していた）検査項目についてお答えください。また1年間ののおおよその検査件数についてもご記入ください（わかる範囲でけっこうです。いくつでもお選びください）

件数	現在	過去
遺伝病の検査	40	18
病気のかかりやすさ・リスクに関する検査(糖尿病、生活習慣病、等)	83	39
病気のかかりやすさ・リスクに関する検査(がん、アルツハイマー、等)	115	26
がんの超早期発見	114	23
がんの体細胞遺伝子検査	35	4
体質に関する検査(肥満、アルコール代謝、美肌等)	50	18
薬剤の効果・副作用・代謝	9	4
RNA測定による体調検査	10	2
潜在能力に関する検査(音楽、絵画、運動、性格、知能、等)	0	1
長寿遺伝子	11	5
出生前遺伝子検査(染色体検査を除く)	2	1
着床前遺伝子検査(染色体検査を除く)	0	0
DNA鑑定(親子鑑定・血縁鑑定・個人識別)	2	20
出生前親子鑑定(羊水または母体血による))	0	1
祖先検査	5	1
DNA保管	1	5
その他	13	2

問 4 貴機関で提供している(している)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



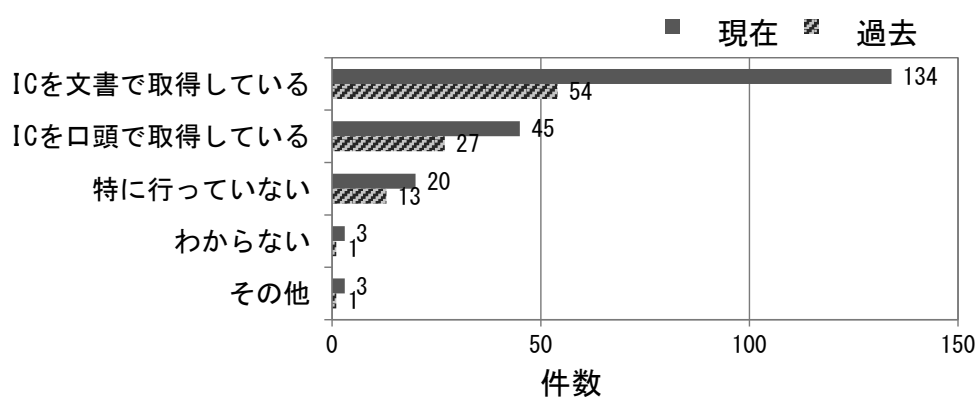
個々の検査項目毎の年間検査実施件数を下記に示す。



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（現在または過去）

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？

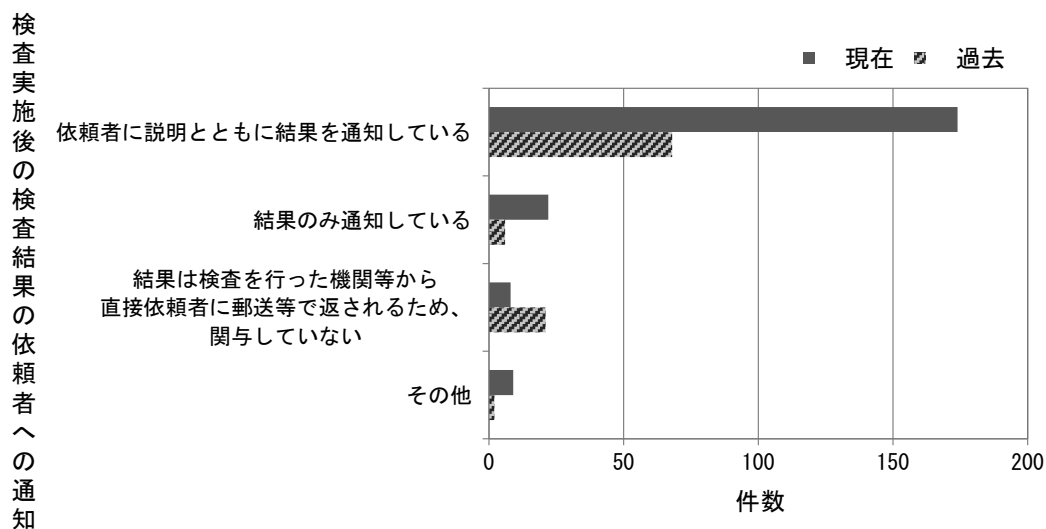
	現在	過去
ICを文書で取得している	134	54
ICを口頭で取得している	45	27
特に行っていない	20	13
わからない	3	1
その他	3	1



IC: インフォームド・コンセント

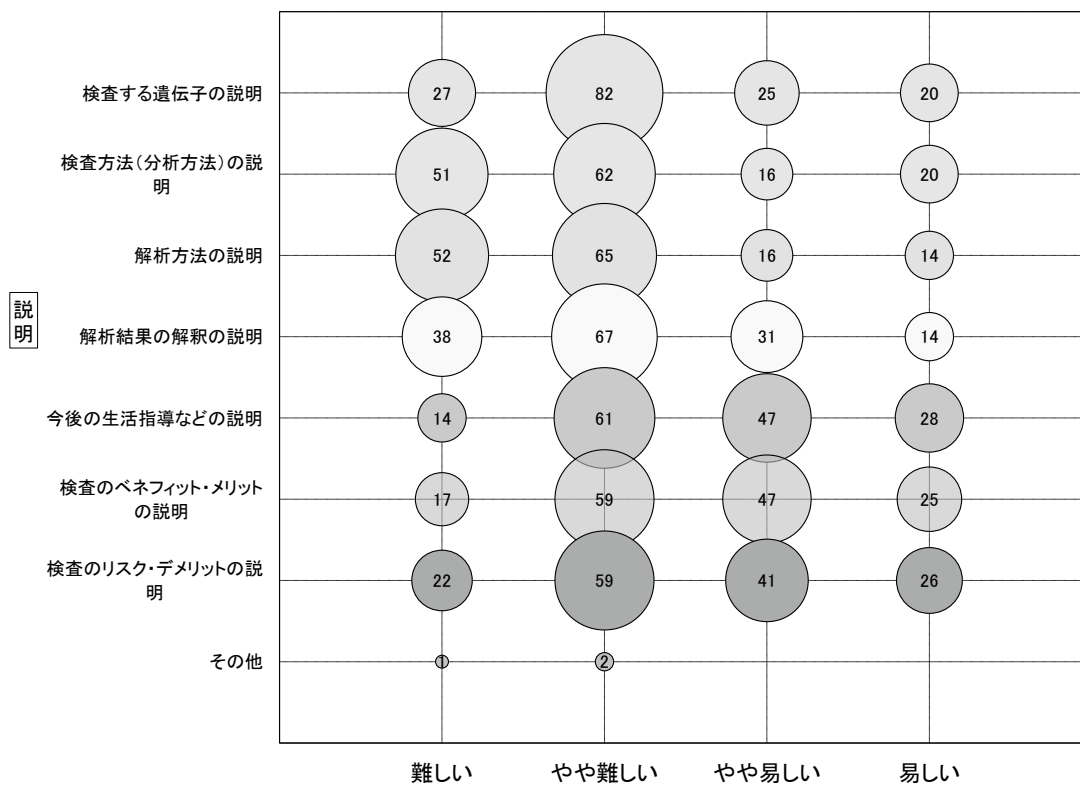
検査実施後の検査結果の依頼者への通知

	現在	過去
依頼者に説明とともに結果を通知している	174	68
結果のみ通知している	22	6
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	8	21
その他	9	2



検査前の説明、結果の通知の際の説明の難易度

検査前の説明、結果の通知の際の説明の難易度	現在				過去			
	難しい	やや難しい	やや易しい	易しい	難しい	やや難しい	やや易しい	易しい
検査する遺伝子の説明	27	82	25	20	14	23	13	7
検査方法(分析方法)の説明	51	62	16	20	16	24	5	9
解析方法の説明	52	65	16	14	14	28	5	4
解析結果の解釈の説明	38	67	31	14	12	18	16	6
今後の生活指導などの説明	14	61	47	28	10	17	12	9
検査のベネフィット・メリットの説明	17	59	47	25	11	21	9	10
検査のリスク・デメリットの説明	22	59	41	26	10	23	8	10
その他	1	2	0	0	0	1	0	0

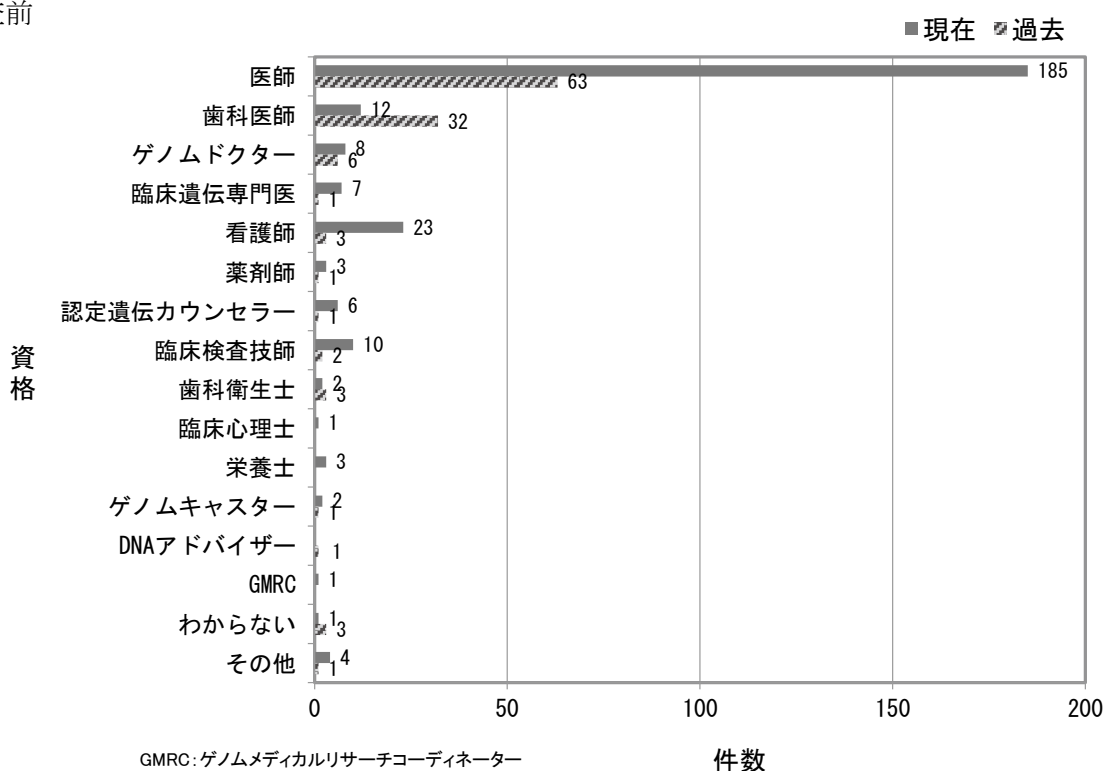


検査前の説明、結果の通知の際の説明の難易度

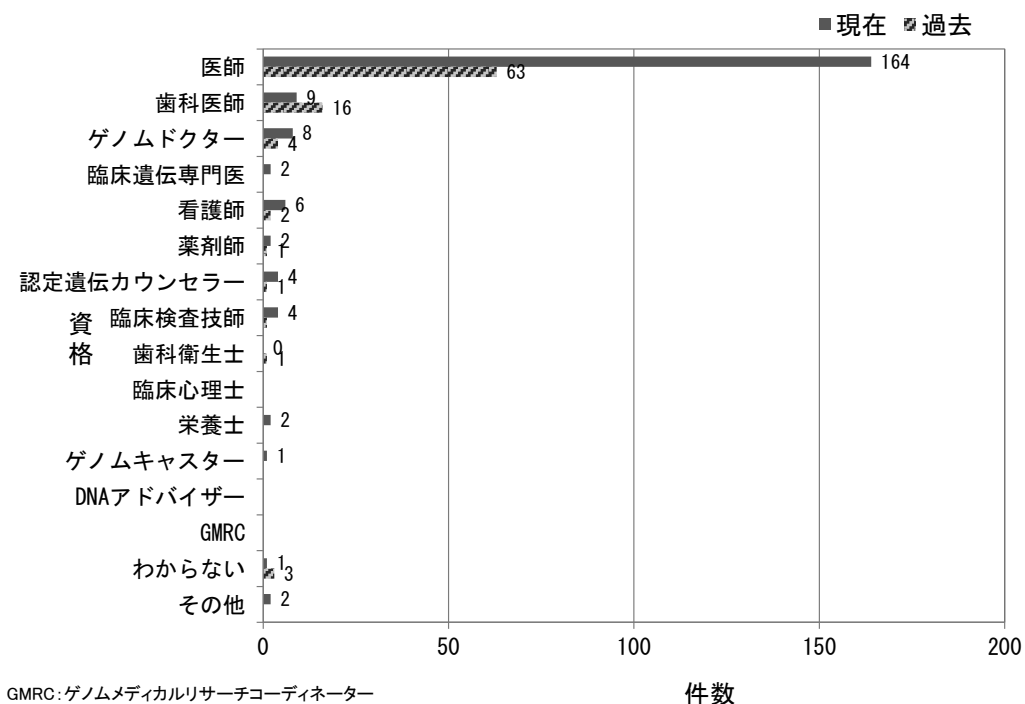
問6. 検査前や、結果の通知の際に説明をされる方は、どういう資格をお持ちですか？（お持ちでしたか？）（いくつでもお選びください）

資格	検査前		結果通知	
	現在	過去	現在	過去
医師	185	63	164	63
歯科医師	12	32	9	16
ゲノムドクター	8	6	8	4
臨床遺伝専門医	7	1	2	0
看護師	23	3	6	2
薬剤師	3	1	2	1
認定遺伝カウンセラー	6	1	4	1
臨床検査技師	10	2	4	1
歯科衛生士	2	3	0	1
臨床心理士	1	0	0	0
栄養士	3	0	2	0
ゲノムキャスター	2	1	1	0
DNAアドバイザー	0	1	0	0
ゲノムメディカルリサーチ コーディネーター”	1	0	0	0
わからない	1	3	1	3
その他	4	1	2	0

検査前

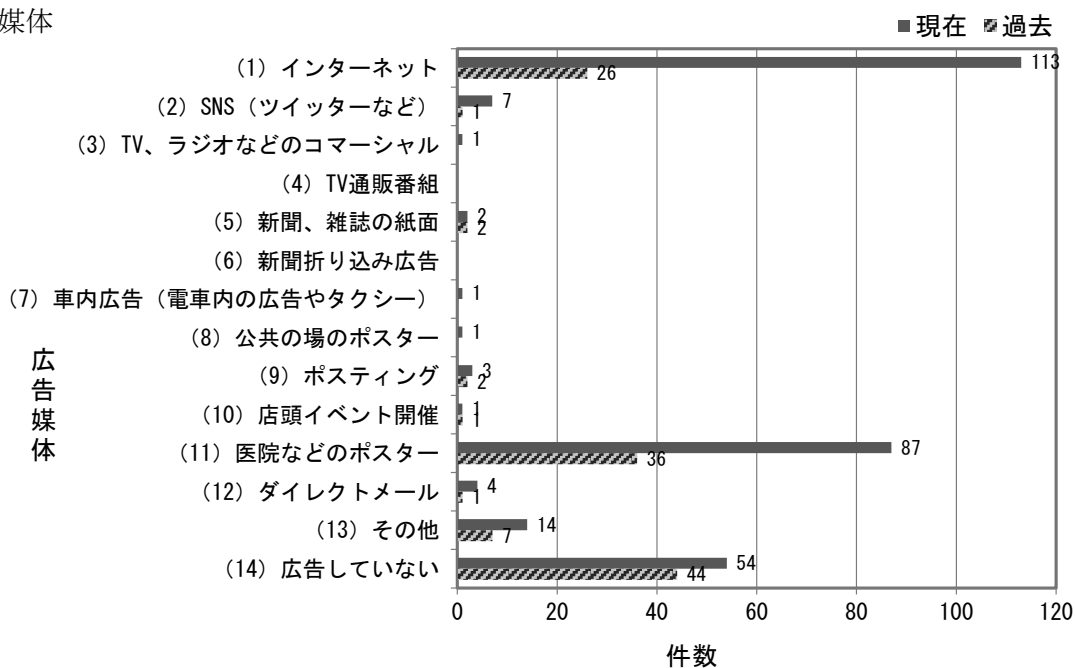


検査後



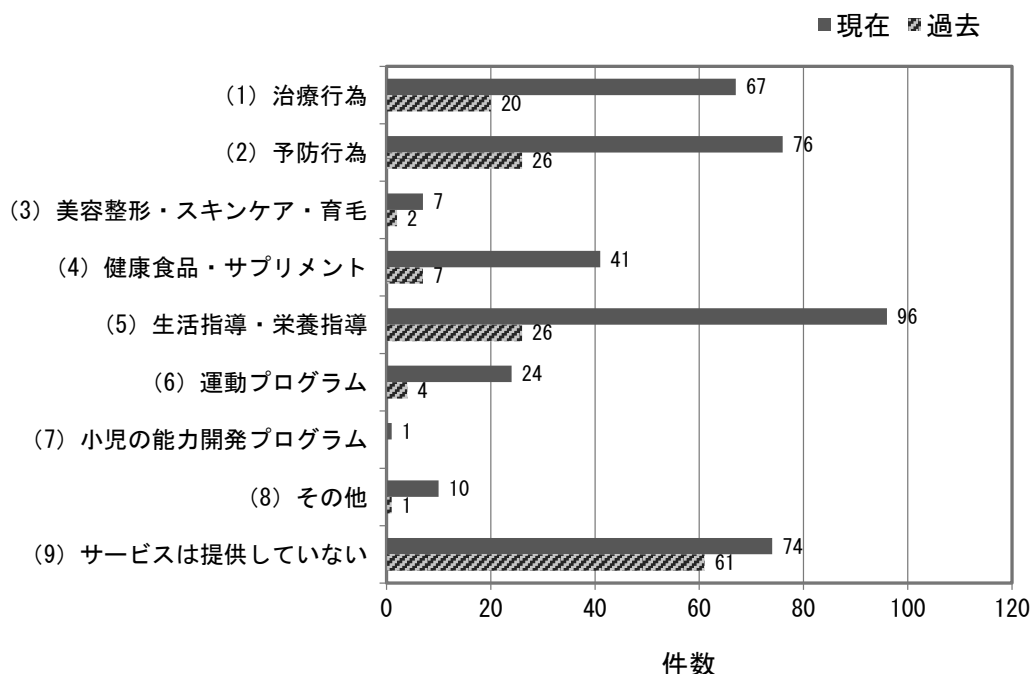
問7. 遺伝子関連検査をどのような媒体で広告していますか？（いくつでもお選びください）

広告媒体



問 8. 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）

遺伝子検査の結果の提供に付帯して行っているサービス



問 9. 貴機関が行っている（過去に行っていた）遺伝子関連検査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

(1) 良いところ

生活習慣を改善してくれた。例えば禁煙した。
患者指導に良かった。
DNA の重要性を患者さん、クライアントに理解してもらえた点
早期発見、リスクがわかる
超早期診断
ミルテルのテロメア検査・マイクロ RNA 検査が貴機関が言われる遺伝子検査に該当するかわかりませんが、未病状態での病気予防の意識づけになる。
生活習慣の指針になる
患者のニーズに応えることができた。
検査を受けたいというニーズにこたえることができた。

簡便
遺伝子検査を行い、そういったものの存在を患者さんに知ってもらえたこと。
治療効果が遺伝情報で明確になり治療がスムーズに行える
検査の特異性
特になし
自身のタイプがわかるので、施術等提案ができる。
生活習慣遺伝子検査; 予防していける
検査、簡便である
将来予測をしていただける
検査会社との提携で検体のみを担当だったので、他の部分に関しては、実施していない。
親子鑑定等、依頼者が望むことを客観的に示す結果を出してあげる手伝いができることは非常に良いことだと思う。
早期発見につながる
種々取扱い
サインポストは比較的信頼度の高い SNP を選択している点。ジーンクエストは解析 SNP 数が多く、がんなど潜在的に関心の高い項目を含んでいる点。疾患との因果関係が明らかな SNP は診断行為となるため現在の遺伝子検査から排除されており、当然今の遺伝子検査からは大して意味のある結論は導かれませんが、(1)これから臨床データと遺伝子検査の結果を蓄積していくことで、ある程度科学的根拠のある SNP が実際に疾患リスクの予測に役立つかどうか評価できるのではないかと、(2)病院を介することで疾患との因果関係がはっきりしている SNP 情報を提供することが出来る、(3)かなりいい加減な解釈が行われている実情があるので、敢えて積極的に関与し、業者に対して改善のため問題提起をしていくことができれば、といったことを考えています。因みに私の専門はゲノム解析です。
非常に感度特異度が高く、簡便にできる
患者への癌に対するオーダーメイド治療が可能になること。治療方針の決定に役立つところ。
個別医療
早期がんの発見になる
早期癌の発見
地域住民の健康意識の向上
患者の不安に少しでも答えることが出来る
従来検査よりも感度がよい
口腔粘膜採取ですので、歯科であれば専門の領域で採取も簡単なのでよいと思います。
お子様の方にもあまり不安がらせずに採取するように声かけしていました。
患者さんがリスクを納得して自己管理できる
簡易的で実践が容易であった

話題性はおおいにあるので、患者様のかんしんも高い
煩雑でないところ
役には立ったと思っている
口腔粘膜細胞の採取のみなので、かんたんに実施できるところ
健康に対する意識向上につながり、病気の予防につながる。
近い将来発病の疑いに対して、予防法を考えることができる。
患者や職員の遺伝子関連についての認知度が少しずつあがってきた。
痩身目的の治療をすすめやすくなった
一般医療機関では対応できないケースに対して、時間をかけて理解を深め、専門医療機関とのつながりを持つことができる。これまで漠然としていた問題について、明確な診断を得ることが可能。
結果がわかりやすい
血液検査だけで多くの情報が得られること。
今までにない面白いところ
非癌患者に、癌のおそれを無駄に植えつけることはない、そういう性格の遺伝子検査であることが、優れていると思う。
早期胆管がん、膵癌の診断に有用
従来のガン検診とは全く異なった視点からの検査である事、自らの遺伝子情報を知って今後の病気に対応させる事が可能。
簡便さ。
販売するだけでいい
受診する患者の要望に応えることができる
癌の早期診断ができて非常に有用であること
結果が図式化されており、わかりやすい
発がんの前に、がんの徴候を知ることができ、生活習慣の改善、検診の徹底につなげられること
採血のみで遺伝子レベルの検査が可能なこと
次の診察につなげたい
生活習慣病への受容性に難易があることが判ったが、いくつかの SNP の統合的判断であるので、ここまですしなくても判定できたと思われる。
自分の体質を知ること、重点を置くべきところがあるので、効果的な生活指導ができる
弱点を本人に認識してもらえる。
HCV RNA NS5A の変異をしっかりと知れること
弱いところが解って生活に注意しやすい
特になし
採血すみで済むところ

お客様に遺伝子検査サービスを提供できる
生活習慣等の改善の動機付けになった。癌検診等受診のきっかけになった。
まだ実績がないので分かりませんが患者様の健康管理に役立つことを期待しています。
特になし
患者が自分の体質を知って健康に気をつかうようになる。
住民に病院で受診する機会を与えるきっかけとなった。
医療(医学)の進歩を説明することができる
ガンリスク、(炎症、メタボ)を知る。
患者様ご本人の生活改善のきっかけをつくることできる。
予防に生かせる
健康診断では見つからない(わからない)又、わかった時には遅いようなガンを遺伝子レベルで調べられることはメリットがあると思う。
予防医療の幅が広がる
予め分ること
最新情報
患者様のニーズに少しは対応できている
特になし
検診のオプションの為、興味のある方がメディアでとりあげていると安易に検査が受けられ、リスクを知ること注意喚起しやすい
生活習慣の見直しができる
体質を知り、予防可能
生活習慣病の認識を深める事が出来た
予防策を示す事が出来た
特になし
口腔粘膜からの採取が容易
未病に対する知識が増えた。
歯周病の発生、増悪と全身疾患についての患者の関心、理解を深めるきっかけとなった。
一般的リスクを把握できる
予防効果がある。
歯科医院だと簡単に検査ができる、
代謝の特徴を知ることで効果的な栄養補充ができる指標となる
ドッグを受ける時間のない人やガンに対する不安の強い人に有効

検査が簡単でリスク評価できる点
後天的な遺伝子の変化をみているところ
患者様の要求に答えられる
超早期発見により、予防する面と早期治療に役立っている。
simple、投薬の説得に役立つ
がん検診がより精度の高いレベルにおいて指導、検査、治療が行えること
検査結果により予防運動に繋がられる
当クリニック診断する際に消化管の診断は難しい(内視鏡検査がないため)そこらをおぎなう役割を担ってくれる
血液中(末梢)単核球による解析でサンプル採取が簡便
精度の高さ
エビデンスに基づいた検査を提供している点
血液採取のみでがん早期発見に繋がると患者様に好評である
患者さんの満足度
難病に関して遺伝子レベルから説明できる。
患者様の要望に応えられる
明確に説明できるところ
数例のため不明
興味のある方のニーズに応えられた。
特に積極的に検査はすすめていませんが希望される方の要望におこたえできるところ
採血のみなので、患者の負担が少ない
特にございません
精子採取可能か否かの目安になりうる無精子の為の患者さんの手術において
癌早期発見には役に立っている
患者さんの不安に多方面から対応できる
胃カメラ、大腸カメラが体力的に負担になる人に対し、検査の選択肢が増えた
予防に対する努力(運動食事等)を気を入れてやれるようになる。
特になし
がんの早期診断が利用できること
特になし
特になし
癌の予防意識が高まる
認知症、自閉症の治療が細分化されてきたこと

発想がユニーク
健康・予防に対する意識が高まる
体への負担が少ない
遺伝子検査は今後必要
患者さんの動機付けに有効
陰性だと安心するが、
AGA に対する AR レセプター遺伝子中の CAC リポートを測定したのですが、臨床効果、特に長期投薬の効果には有意差がなかったので中止しました。今後、当院で遺伝子検査の予定はありません。
より多くの情報が得られた
がんの超早期診断・リスクについては他に比べ評価できる
病気に対する意識改良
①遺伝子検査の認知度が高まってきたこと
②信州的検査を拒否する Pz に受け入れが良いこと
新しさ
実施例がない為わからない
はじめたばかりであり現在のところ何ともいえない
なりにくい病気がわかり予防することができる
特になし
医院へのイメージアップ
今のところ数が少なく評価しにくいです。
院内には「検査案内」は行っているが、これまで1件も申し込みなし
わからない
予防できる病気はいい
説得力がある
治療、予防について判断できる。
この分野の最新情報に接し易くなった
特記事項なし
マイクロアレイ血液検査、消化器がんスクリーニングが非常に良好にできる。
増患につながるかも
情報提供としての多様性
生活習慣改善プログラムについて遺伝子検査があることにより行動変容に結びつきやすい。
SNP、mRNA 等現在開発されている遺伝子検査を被検査の希望から説明提供
予防に対して前向きになる

値段に対する価値が定まっていない
一生に一度でよい
今後の治療方針を決める助けにする(自費に限るが)
患者の健康意識の向上
本人が気をつけるきっかけになる。
ニーズに応えられること
がんの治療、予防
生活改善、指導につなげることができる
まだ一人も検査がないので
保険診療ではできない、がん等のリスクを知ったり、早期発見に役立てることができる。 テーラーメイド医療に有用である。
疾病の可能性が高い事にて検査をしているので、疾患予防に気をつけることで、本人も意識付けできた ことがよいと考える
医師、患者ともに安心感を得る
リスクを評価して、予防・治療が行える
自分の体質を目で見ることが出来る。
特にない

(2) 改善すべきところ

素人にも分かり易い結果で生活習慣の改善にもっと繋がると良いと思う。
コストがもう少し安価であれば広げていきやすい。
精度をあげる
コスト
一方、感度、特異度などのデータがない状態での検査になるので、検査することがかえって危険になることも(偽陰性)考えられ、心配を感じる。
費用
特にありません。
検査結果が一般人に対してわかりにくいと感じた。
高い
確実な遺伝情報とそれ以外の情報を区別して病院で取り扱うものを明確にする。
データの蓄積状況の把握
特になし
特になし
癌遺伝子検査:細かく遺伝子記載されているが、解析は難しい。簡単にしか説明できない。
費用
学会等での評価の確立
特になし
特になし
費用が高い
上に述べました。
金額が高い
患者様への遺伝子検査の説明する人や説明方法が確立されていないこと。
検査法の標準化に関して
解釈の困難さ
広報活動の均てん化
時間をとって何度でも話せる機会が提供できていない
患者へのわかりやすい説明資料がもう少しほしい
特にありません。(再検査の経験もないので、1回で口腔粘膜がしっかりとれていたのだとは思っていますが、こちら側には結果は知らされていないので、少々心配ではあります)
値段
特になし
男性はDNA検査を嫌う傾向があったこと

特に感じませんでした。
参入企業が増えて、どこを選択すべきがわからない。
やや高価
HBOC の遺伝学的検査も保険適応にしてもらいたい。
料金がかかりすぎる。
コスト
検査結果の信憑性の検証。
高価
技術的な細部、見ている遺伝子の具体的な内容、陽性陰性の判定ロジックなど、臨床の私たちが知ったほうがいい情報の細部が、(隠されているのかもしれないが)、なかなか勉強できない。
高価格
コスト面
結果が出るまでに、数週間必要。
価格が高い
一般診療と同時進行のために待たせる時間が長くなる
費用が高額である点
結果に対するバックアップ体制がまだ十分でない
がん診断の精度をさらに上げること。
検査料が高く、一般的な検査とは言えない
次の診察につなげたい
費用がかかる
その人の決定的に影響していると思われる SNP の変化をつきとめて欲しい。
NS3 もできるようにしてほしい
コストとベネフィットを理解するような患者さんの層が少ない地域からの為、全体数が少ない
現在より広範囲に解明されなければあまり意味がない
提供価格
よくわからない
値段が高い
5年で〇〇%など数値を提供でもよい
疾病部位の判定ができない。
配送が手間
結果が来るのに時間がかかる

値段が高い
金額設定の不透明さ
金額(価)、コストパフォーマンス他
検査結果が出るまで時間がかかる。
料金がやや高い傾向がある。
なし
金額
検査料金が低い
精度(感度・特異度)
説明方法
コストが高い
遺伝子的に問題がないと病気にはならないと思われるところの考え方や理解力が人によって違うこと 結果説明の改善
費用が高い
もっと総合的な指導が出来る体制および他医院との連携が必要
特になし
費用が高額である
継続的に検査する。
ゲノムドクター資格を有する者が、退局したため、検査サービスの継続を中止した。
値段が高い
結果がでるまで時間がかかる。費用が高い。
なし
もう少し大きなマスのエビデンスがほしい
料金が高額なので積極的におすすめしにくい
検査の意図や費用対効果について HP 等でわかりやすく周知すべき点
検査会社のクオリティ、管理等問題
病気の局在がわからないリスク評価の為
偽陽性の低下
可能性の%不明
高額(なかなか一般的に普及しないか)
実数に基づいた精度が出せると良い
マイクロアレイ血液検査について可能であれば、胃・大腸・膵・胆道すべてに陽性反応が出る割合がもう少し低いとよいと思います。

新規解析項目の開発が少ない(無い)
比較するデータ量を増やしてほしい
更に多くの種類の検査を提供していく
価格
検査費用が高額なこと
広告の方法
特になし
コスト高い
正しい説明が出来ているか不明
数例のため不明
価格
値段が高い
特にございません
特になし
料金が高い
各検査費用がまだ日本では高すぎる
特になし
保険診療であるとい
検査料を安価に
特になし
高価なところ
擬陽性、議員性の問題
価格が高い。テロメアテスト¥30,000←一番安い。ミアテスト(疾患)¥30,000。MAX テロメアテスト+ミアテストプレミアム¥320,000。
値段が高い
導入して日が浅く、また応募もない為、未だ不明
費用が高く、勧めても受けない
今後の follow-up をどうするかが問題
効率的ながれ
価格
いい加減な検査業者がある
・値段が高すぎる

・evidence が不十分
コストがまだまだ高いこと
精度が更に上がってほしいこと
価格
実施例がない為わからない
はじめたばかりであり現在のところ何ともいえない
費用が高いため、患者様に勧めにくい
確率の考え方の説明が難しい
特になし
金額が高い
説明のパンフレットなどを用いると、もっとわかりやすいかと思う。
今のところ数が少なく評価しにくいです。
費用が高すぎる
結果の説明に工夫が必要
遺伝子関連検査に対する患者の必要性認識が低い
わからない
コスト
検査の内容についてさらに熟知し、しっかりと患者さんに説明・納得してもらえるようにしたい
高価
価格が高い
コスト
それをどう生活に生かすかの具体的プランの提供をふやす
更に幅広い SNP をカバーした検査、あるいは whole データがほしい。
z
どの遺伝子を選択するか、常に検討する必要があるが、外注ではこの限界あり
患者さんにわかりやすいパンフレットや説明書がほしい
遺伝子発現検査で、たとえば EGFR に発現がある場合将来は胃ガンのリスクの高いとき、使える分子標的薬があると話をすることは心配のネタを増すことから説明を控えたが、今後はどの様にすべきか検討中である。
基準を作られていない事
もう少し安価になると助かる
結果の解釈が本当に正しいのか疑問に思うことがある
コストが高い

もう少しリーズナブルに検査が出来たら良いと思う
遺伝子検査を理解している臨床検査技師がすくない。説明できるような技師の育成が必要。
リーフレットの内容がわかりづらいのか問い合わせが多いため一般の人にわかるような内容をのぞみます
先天的なものは行っていない
特にない
とにかく検査費用が高すぎる
遺伝子検査に対する国としての対応指針がまだ確立していない。(検査結果の取り扱い、保護など)
価額を下げる努力
最高機密データ保持に関して誰が責任をとるのか国民のコンセンサスがえられていない
項目を増やしたい
関わる部署と人員の拡充・教育
特にない

(3) 導入して良かったこと

リスク回避ができる
超早期診断
なし
患者のニーズに応えることができた。
特になし
消化器科としての業務補助の一助
特になし
ダイエット目的の患者へのアプローチができる
なし
患者に役立っているかどうか分からないが、アピールにはなっているように思われる
特になし
リスク把握
現時点では症例数が少ないため判断困難。
自分の健康、疾患リスクに対する意識が高まり、生活習慣を見直すための強力なモチベーションになります。
特になし(導入2例だけなのでまだわからない)

院内導入により、結果が迅速に臨床側へ報告できる。検体の状況を確認した上で、遺伝子検査を実施出来る事から、精度の高い結果報告が可能となる。
発症前診断が可能
患者の満足
内視鏡検査希望者の増加
若干でも他院との差別化ができた
歯科とは違う経験ができたこと
特になし
特にない
かんたんな割に、検査料が高かった。
患者さんの意識向上につながった
まだ数が少ないのでよくわからない
リンチ症候群のスクリーニングができること。
個々のクライアントの問題解決につながる。
診療のサポート
予防に対する意識の向上。
特にない
他の医療施設での癌の診断や有無の判定に困ってる、いわば「さまよえる難民状態」の患者たちに、良いこれからの道筋をアドバイスできていると思う。
早期発見につながる
より根深的な指導が可能
特になし。
患者さんとのコミュニケーションのツールの一つになった
検査により今後の方針を立てやすくなる
結果が問題なく患者が安心されるのが一番だが、他にも医院の検査の幅も広がり、企業と提供することにより新しい情報も手に入れやすくなった
クリニックの宣伝にもなる
多くの働く人たちからがんを予防することに働きかけられたこと
次の診察につなげたい
動機づけにはなった
？
今後、糖尿病、などになる可能性のある遺伝子があることがわかり、歯肉のケア等予防を指導している。
要注意の項目を本人に的を絞って伝えることができる。

治療効果はあがった
顧客ニーズに対応
特になし
特になし
ほんの少し患者が増えた
特になし
RA 治療の副作用を抑えるフォリアミン量の予想ができる。
特になし
栄養状態や生活習慣が説明できる
特になし
患者さんとゆっくり話し合える
あまりありません
特にない
検診のオプションの為、興味のある方がメディアでとりあげていると安易に検査が受けられ、リスクを知ることによって注意喚起しやすい
前もってリスクを知る機会が得られる
歯科医院として企業の施策に対する視野が広がった
特になし
予防に対する意識が上がった。
BRCA のリスク、結果が分かること
どう対処するればいいのかわかる。
健康に対して意識の高い受診者は、生活習慣に気をつけ、人間ドックと併用して、遺伝子検査を受けられている。受診者の行動変容につながっているいい例である。
代謝の特徴を知ることで効果的な栄養補充ができる指標となる
患者さんの満足、安心感
ライフスタイル見直し等の契機になったこと
医学のアドバイスのクオリティが上がる
当院の免疫診断の効果の指標となっている
患者様の要求に答えられる
現在のところ特にありません
メチル化解析により治療のメリットが得られた(脱メチル化など)
指標の一つとして使えること
患者に身体的負担の少ない検査の機会を提供できている点
血液採取のみでがん早期発見に繋がると患者様に好評である

検査の要望に応えられる点
特になし
1件のみなので不明
数例のため不明
興味のある方のニーズに応えられた。
特にございません
上記手術を行う意義があるか否か、患者さんに根拠を示すことができる
患者さんの不安に多方面から対応できる
最新医療を行っているというアピールができた
特になし
特になし
特になし
自閉症、癌、認知症への理解が深まった
ほかにもいろいろな検査があることがわかり、今後の活用のため(自分自身も)勉強になった。
導入して日が浅く、また応募もない為、未だ不明
やる気のある人には有効。スタッフにも勉強になる。
患者、スタッフに遺伝子検査の認知度が上がったこと
少し安心できる
実施例がない為わからない
はじめたばかりであり現在のところ何ともいえない
新しいことをやっているというアピールできたこと(他院との差別化)
より患者さんのニーズに沿える
特になし
イメージアップ
今のところ数が少なく評価しにくいです。
生活習慣病などの指導をよりきめ細かく行えると思う
わからない
増患になった
特記事項なし
患者さんの興味を引く
あまりない
上記と大梨

上記とおなし。
被験者の健康意識について SNP 等から理解が深まった
患者さんが自分の健康意識をあげ興味をもつこと
がん遺伝子検査を導入して、リスク評価検査結果を説明し安心を与えられたこと
利用者の希望に添えている事
数値で結果が分かること
特になし
興味を持つ人が多いのはわかった
検査を受ける、受けないは別として、こういう検査もあることを知り、自分の勉強になった。
これらの検査導入を HP 等で告知することで、自院の認知度が上がった。
治療に個別化ができる
リスクを評価して、予防・治療が行える
結果を踏まえた上で、次の診療につながる。
特になし

(4) 導入して困ったこと

絶対にしない方がいい。検査の精度がかなり無い。患者さんに取り返しのつかない迷惑をかける。
・友人のクリニックで同様の検査でがんと診断されている患者さんでも陰性と判断された人が何人か出た。
・ゲノムドクターで講演した東大卒の医師はゲノム検査は検査結果の判定の確立が、従来と比べ比較にならないほど精度がいいと言っていたが、現在、陽性の人も陰性に出て、社長に聞くと検査はそんなもので、100%あたる検査はないと開き直っている。しかし、ガンである人が陰性に出て安心し治療に手遅れになる可能性は十分にある。
・大腸ガン専門の友人に検査遺伝子をみてもらったところ、現在専門領域でとりあげられている遺伝子とは全く違い、こんなことが行われているのは問題であると言われた。
・歯科の材料会社がやり始めたので、正確でないから止めた方がいいと言ったが、九州大学の先生がいいと言っていると言って、サービスを行っている。
採血を受け入れてもらえる曜日が決められていていつも検査ができる状態ではなかった。

DNA の検査にかなりの時間を要した事
コスト
そのことを話すと検査する人はいなくなってしまう。当院の利益には関係ないのですが。
なし
特にありません。4
特になし
遺伝子関連検査の会社の人と上手く連携をとることが出来なかったこと。
治療効果がない患者の説明
特にない
特になし
特になし
費用が高くすすめていない
なし
時間がかかる(説明と結果判定までの両方)
費用がかかり過ぎる
説明が難しい(理解してもらえるかどうか)
特になし
一方で男女間(依頼者は男女と子の3名で来院する為)、複雑な関係性にこちらのスタッフの対応や気遣い等に苦慮する事もある。
スタッフの教育
困ると言うより注意が必要と考えていることで、個人情報保護をどうするかです。
特になし(導入2例だけなのでまだわからない)
後進の指導がうまく進まない。
診療報酬改正により、検査方法が変わることで、院内実施ができなくなることもある。
保険収載可能とするには、現在、専用機器の使用、専用試薬の使用が必須となるが、それぞれの遺伝子検査の機器、試薬を購入することは困難で、臨床側からの依頼要望にこたえることができない。
遺伝子結果と臨床診断の解釈について
時間がかかる。
IC に多くの時間が必要で一般診療に影響が出る
裁判所が近い為、依頼により受けた。親子鑑定の為複雑な人が多く、プライバシーを考慮した。
子供に採取の理由を知られないように口腔粘膜の採取をしたこと

とくになし
特にありません。(しいていえば、日程調整(検査を受ける人同士が会わないようにする配慮など各々の方に事情がありましたので)や、検査を受けるお子さんに分らないように口腔粘膜を採取することへの配慮などには十分注意をしました。)
途中で会社が消滅してしまったこと
職員への教育
電カルシステム、医事(レセコン)システムへの反映費用
特になし
傷つけない説明が難しい
特にありません。
導入した会社がサービスをやめてしまった。
特になし
疾患の予防につなげたいが、件数が少ない。
人材の育成に費用と時間がかかる。
特になし。
結果が届くのに時間がかかる
異常の結果が出た場合の対応。
信頼度
遺伝子検査で癌の診断が陽性、判定保留などの判断をつけても、従来の画像診断を主体とした診断体 型で、癌の存在を証明できるとは限らないので、事後の対応が複雑高度で、たいへんである。
コストが高いです。
高価すぎて一般化しない。
説明料が安い割にはコストが高すぎる。
特になし。
在庫が残っている
多くの時間を要する
検査がなかなか普及しない
早期がんのフォローが当院では困難
検査費用が高額になってしまっているため、まだ、少数の人への提供になってしまっていること
境界領域があり、陰性と言えないケースがあり、説明に苦慮することがあった。
説明等に時間がかかる為(プライバシーの問題もある為)、その間他の患者さんを入れる事が出来ない
次の診察につなげたい
説明に時間が必要

どれが最も重要な因子なのか判定できない所。
困ったわけではないが、医療現場では検査結果が、役に立ったかどうかはわからないので、だんだん実施しなくなってしまいました。
なし
検査結果の解釈
治療適応にならない人は気の毒
煩雑な割に喜ばれない
検査の信憑性に疑問
特になし
採血量が多いため、人間ドックとの同時実施が困難である。
特になし
遺伝子等の知識をかなりの量を勉強しないとイケない。その割に が少なく、積極的に取り入れなていない。
遺伝子検査の説明・結果説明についてどう説明すれば患者様に分かり易く、役立つかという点は課題です。(難しく感じます。)
実績がまだないので分かりませんが、遺伝子検査の説明・結果説明についてどう説明すれば患者様に分かり易く、役立つかという点は課題です。
特になし
高い。結果が出るまで時間がかかる。
説明の方法が難しい
特になし
なし
特になし
自由診療のため、高価との非難がある。
なし
検体とりあつかいやインフォームドコンセントなどわずらわしい。時間と労力がかかる。
結局、金額が高価なので希望者がいないのでやめました。
ほとんど依頼がない
今後の生活指導栄養指導が画一的で具体的な指示がまだ示せない
一喜一憂される
歯科医院として指導の範囲が制約された
特になし
1回のみ検査(RNA検査)で終わることが多い。
委託先の検査料が高価で、市販の検査キットで安価のものが出回り、価格の整合性について、説明が

困難となったと点。
患者さんに説明の前に私が検査しましたが、高額の為、勧めていません。
費用が高いのであまりする人がいない。
歯科医院で検査が出来ることがあまり知られていないのが残念
なし
まだ偽陰性、偽陽性がないが、今後リスクがあること
営利目的で実施していないが、検査費用が高額で受診者がいないこと
情報が散乱している
費用が高すぎる
信頼性の問題
エピジェネティックの関与
特に今のところありません
現在のところ特にありません
特にではないが費用が高く cost に合う有効性が確保できなかった
特になし
患者へのコストの負担が大きい点
検査費用が高額なため、すべての患者様にお応えできない
結果説明方法
特になし
1件のみなので不明
検査の詳細な説明が困難なことがある。
数例のため不明
なし
特にございません
判定結果後の必要な検査・診療に適切な回答・方針が見いだせない
特になし(高額なところ(?))
検査件数がそれほど多くないのであまり困ったことはないが、もし件数が増えて偽陽性者が多く出れば精密検査機関の負担になるのではないかと思う
金額が高く、follow-up しづらい。
特になし
特になし
特になし
なし
価格の割に依頼者への説明がシンプルすぎて満足度が低い気がする。高価なので勧めにくい。

追記;2016年11月30日現在、当院では取引を中止しました。
導入して日が浅く、また応募もない為、未だ不明
一般の人々に国も支援してほしい。予防医療につながる。
現状ではありません
本当に関連しているのかやや不安
実施例がない為わからない
はじめたばかりであり現在のところ何ともいえない
なし
説明時間がかかる
特になし
本当のところ、信頼性は高いのか？ 結果が信用にあたるのか？
今のところ数が少なく評価しにくいです。
費用が高すぎる
結果の説明が難しい検査がある
検査の解説説明が難しそうである
説明する側も、患者さんの方も時間がかかって、やれない
わからない(遺伝子検査導入を院内ポスターで告知しているが今のところ希望者はない)
検査会社の閉鎖
費用が高価となる。
説明などに時間がかかるようになった
手続きがはんどつ
なし
煩雑さが増えた
特になし。
特になし
検査後の来院がなくて、説明できないこと
中国人の方が検査をして、リスク評価が高い場合すでに帰国していてフォローアップができにくいこと
利用者が、結果の理解が難しい所
なし
3年度に再度データを本人より求められたが、保存をしていない(依頼先も)ので、出せなかった。
検体の受け渡しに時間がかかる(検体保存方法、採決時間の記録等)
中国人が多いこと
特に今までない

今のところはありません。(今後出てくるかもしれませんが)

なし

特にない

特にない

資料 9-1 アンケート票（認定遺伝カウンセラー用）

遺伝子検査ビジネスに関するアンケート
（認定遺伝カウンセラーの皆様へ）

【定義】本アンケートにおける用語について

・遺伝子検査ビジネス：

一般消費者である遺伝子検査依頼者から検査のための検体を受領し、そこから核酸を抽出した後 DNA の塩基配列および／または RNA の発現量等を分析し遺伝情報を得た上で、依頼者にその検査結果または検査結果の解析・解釈の結果を提供する、検査結果には病気のかかり易さ、親子関係、血縁関係、胎児の性別やその他の判定もふくむ。

問 1. 所属機関について記入ください、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（任意）		
問 1.2	所属している機関を一つお選びください	(1) 大学病院	
		(2) 公立医療機関	
		(3) 病院・クリニック	
		(4) 大学・大学院	
		(5) その他 (具体的に記入：)	

問 2. これまでに遺伝子検査ビジネスに関する問い合わせ・相談がありましたか？

選択肢	回答欄
(1) ない	
(2) 1～5 回	
(3) 6～10 回	
(4) 11 回以上	
(5) その他 (自由記述：)	

問 2 で (2) (3) (4) を選択された方は問 3 にお進みください。

その他の方は、以上で質問は終了です。ご協力ありがとうございました。

問3. 遺伝子検査ビジネスに関する問い合わせ・相談の内容はどのようなものでしたか？
 (複数回答可)

選択肢	回答欄
(1) 遺伝子検査結果に基づく不安(家族への影響も含む)や、診療受診、治療に関する問い合わせ・相談	
(2) 遺伝子検査結果解釈に基づく運動指導・栄養指導に関する問い合わせ・相談	
(3) 親子鑑定・血縁鑑定の判定結果に関する問い合わせ・相談	
(4) 遺伝子検査事業者の選定に関する問い合わせ・相談	
(5) 事業者による遺伝子検査ビジネスに関する疑問に関する問い合わせ・相談	
(6) 検査結果情報・残余試料の研究利用に関する問い合わせ・相談	
(7) その他 (自由記述:)	

問4. 遺伝子検査ビジネスに関する問い合わせ・相談にどのように回答しましたか？下記にご記入ください。

問い合わせ・相談に対する回答内容

問5. 問い合わせ・相談のあった遺伝子検査ビジネスの検査項目はなにでしたか？(複数回答可)

問い合わせ相談の多かった検査項目	回答欄
(1) 遺伝病の検査	
(2) 病気のかかりやすさ・リスクに関する検査(糖尿病、生活習慣病、等)	
(3) 病気のかかりやすさ・リスクに関する検査(がん、アルツハイマー、等)	

- (4) がんの超早期発見
- (5) がんの体細胞遺伝子検査
- (6) 体質に関する検査 (肥満、アルコール代謝、美肌等)
- (7) 薬剤の効果・副作用・代謝
- (8) RNA 測定による体調検査
- (9) 潜在能力に関する検査 (音楽、絵画、運動、性格、知能、等)
- (10) 長寿遺伝子
- (11) 出生前遺伝子検査 (染色体検査を除く)
- (12) 着床前遺伝子検査 (染色体検査を除く)
- (13) DNA 鑑定 (親子鑑定・血縁鑑定・個人識別)
- (14) 出生前親子鑑定 (羊水または母体血による)
- (15) 祖先検査
- (16) DNA 保管
- (17) その他
(具体的に ;)

問6. 遺伝子検査ビジネスに関する問い合わせを受ける事は本来の業務に支障を及ぼして
いますか？

選択肢	回答欄
(1) 遺伝子検査に関わる問い合わせは、本来の業務に大いに支障になる	
(2) 遺伝子検査に関わる問い合わせは、本来の業務にいくらかは支障になる	
(3) 遺伝子検査に関わる問い合わせは、本来の業務の支障にはならない	
(4) どちらとも言えない	
(5) その他 (自由記述 :)	

以上で質問は終了です。

よろしければ、回答されたご自身についても教えてください (必須ではありません)。

ご芳名

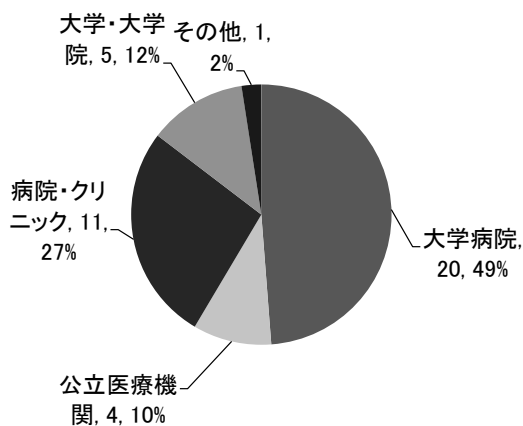
連絡先メールアドレス

ご協力ありがとうございました。

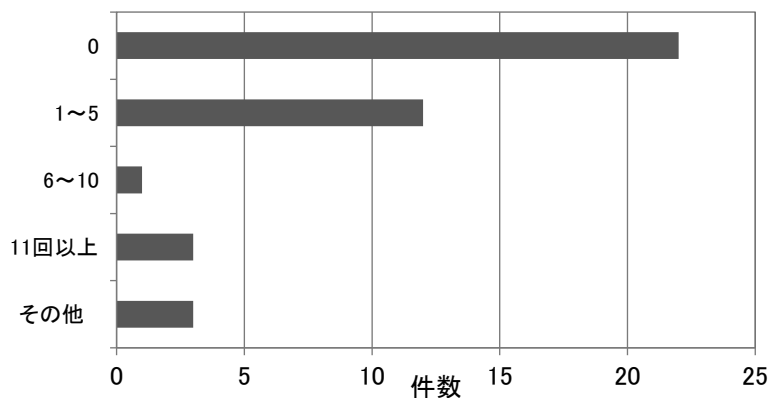
資料 9-2 アンケート集計結果（認定遺伝カウンセラー用）

12月19日までの回答数は41件であり、回収率22.7%であった。
以下に設問に沿って集計結果を示す。

問1 所属機関について記入してください



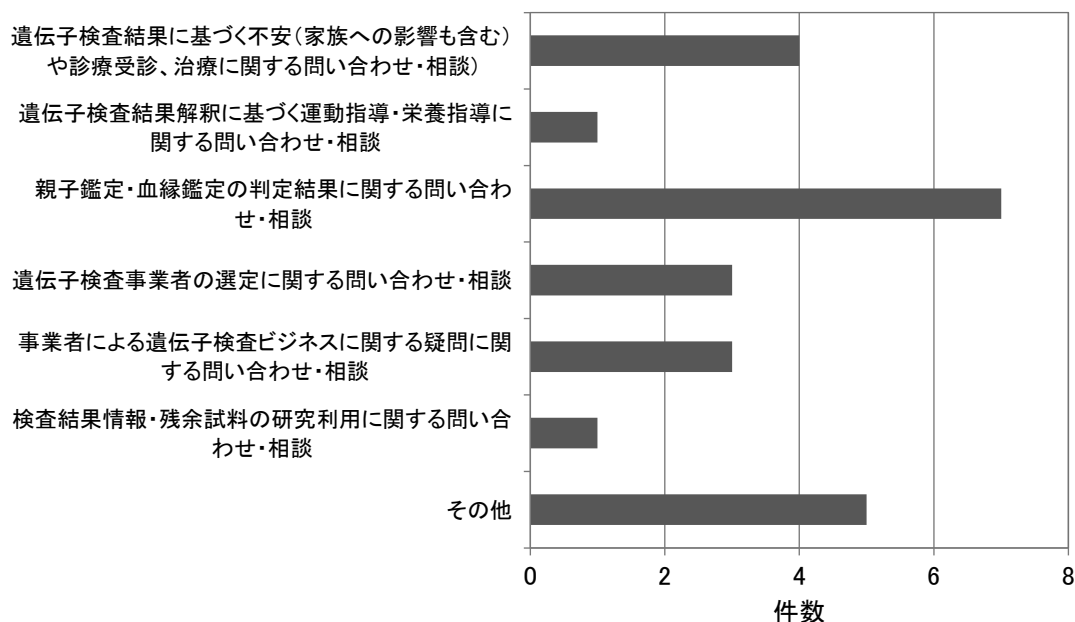
問2 これまでに遺伝子検査ビジネスに関する問い合わせ・相談がありましたか？



その他

- ・2段構えのため、初回の対応窓口での件数は不明
- ・臨床現場にて遺伝カウンセリングを担当していないため、相談を受ける機会がない
- ・何度もありますが、私人が窓口でないため、具体的な（以下、記載なし）
- ・わかりません

問3 遺伝子検査ビジネスに関する問い合わせ・相談の内容はどのようなものでしたか？（複数回答可）



その他

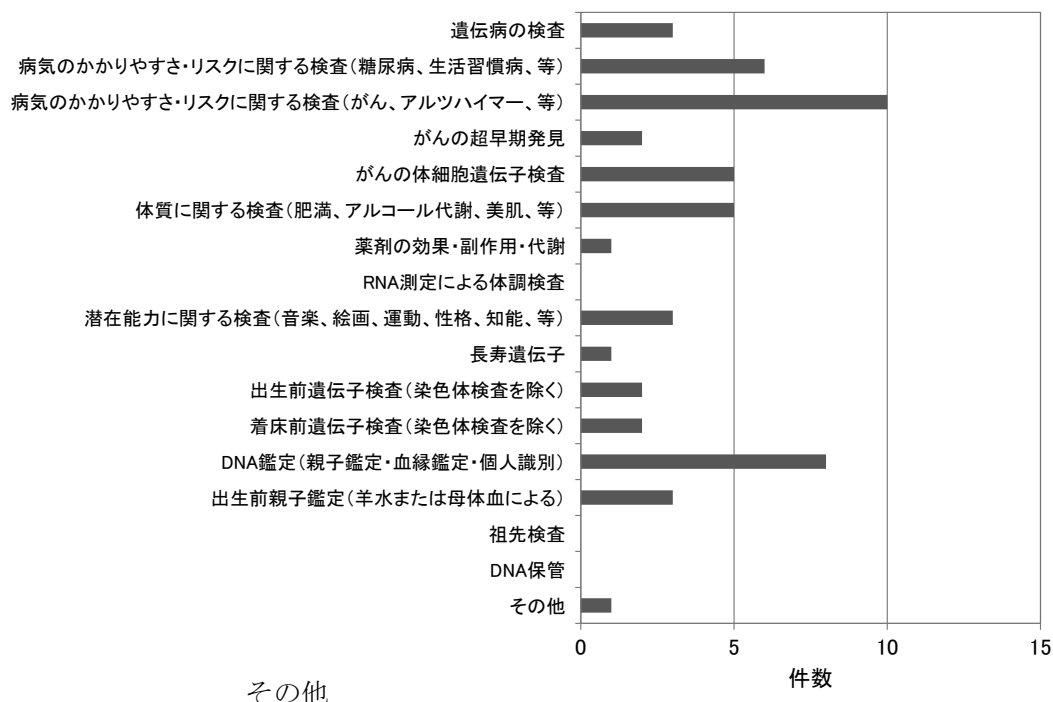
病院で実施されている遺伝子検査と遺伝子検査ビジネスで実施される遺伝子検査の違いについて
DTCの検査結果に関する信頼性についての質問
受付業務は別のCGCが一括して担当しているため、わかりません。すみません。
職場で、体質診断の遺伝子検査についてどういうものか、確かなものなのか聞かれました。
結果を説明してほしい、自分にあうダイエット食品を教えて欲しい、ビジネスを立ち上げたい

問4 遺伝子検査ビジネスに関する問い合わせ・相談にどのように回答しましたか？下記にご記入ください。

親子鑑定は行っていない。法的根拠を得るには、法律家に関与してもらう必要があるため、本当に必要であれば、まずは法律相談で相談してみてもどうか。 検査結果の不安については受診していただいた。
親子鑑定・血縁鑑定は当院を含め、医療機関では行っていない旨を伝えた。
親子鑑定に対する相談については医療機関で扱う検査ではないため当院では行っていない、また検査会社についても把握していない。インターネット上でいくつか検査会社が検索されるが、検査会社もいろいろあるので、受ける場合には慎重に。 親子鑑定の判定結果の解釈に関する問い合わせに対しては、検査会社に問い合わせるよう伝えた。
・親子鑑定、血縁鑑定には、病院では疾患に関する遺伝子検査しかしていないので、良く考えられた上で弁護士・司法書士などに聞かれるよう伝えました。 ・体質診断の遺伝子検査については、今のところ占いのようなものです、と答えました。
当院では対応しておりません、とお返事しました。（注：親子鑑定に関する相談）
遺伝カウンセリングに来談してもらった場合もあれば、お電話にて適宜対応したこともございました。

<p>(親子鑑定に関する問い合わせであれば、法律事務所にご相談いただくようお願いするなど。)</p>
<p>【問い合わせ内容】労働者の健康維持のために dtc を受けさせたい。 【回答】結果が健康増進に繋がればいいが、ちゃんと結果の意味を労働者の方に説明しないと不安になるだけだろう。特に、個々の癌は実際の罹患確率から考えても、1.5 倍などという情報の意義は薄い。受けたい人にだけ受けさせたい場合でも検査前と検査後に遺伝カウンセリングが必要だろう。</p>
<p>遺伝子検査ビジネスで検査されているものは、その遺伝子に変化があっても、他の因子が関与しないと発症しない可能性があるものをみていることを説明。 がんの遺伝子についても、遺伝子検査ビジネスで実施されているものは、メチル化などの変化をみているもので、生殖細胞系列の遺伝子の変化をみているものではないことを説明。</p>
<p>検査に関するできる限りの情報を得ようとしたが、検査法、対象とする遺伝子や SNP、リファレンス等不明なものが多かった、不安を煽るような検査も多く、ビジネス的遺伝子検査の特徴や限界を伝え、不安の軽減に努めた。</p>
<p>遺伝相談外来への電話をがん相談支援センターが窓口となり対応しており、遺伝子検査ビジネスに関する相談(主に体質遺伝子検査)はその段階で受診をお断りしているため、窓口での問い合わせ件数、内容を把握しておりません。遺伝カウンセリングの場で下記のような相談があり、対応しました。武藤香織先生作「遺伝子検査サービスを購入手続きが迷っている人のためのチェックリスト 10 カ条」などを参考にしています。 A1: 医師の診断と異なり、確率が示される検査で、検査の科学的根拠、検査の限界が明らかでない可能性もあります。その結果で心配になり、受診されても医師が答えることは難しいと思います。また、個人情報はどこまで守られるのか、明確でない場合もあります。 A2: 今回のカウンセリングでお話した遺伝学的検査は科学的根拠に基づき、その結果は確定診断となる検査です。下の世代に伝わる可能性がある生殖細胞の特定の病気 (HBOC など) に関係する遺伝子の変化を調べる検査で、ネットの遺伝子検査とは異なると思います。ネットの遺伝子検査は個人情報どのように管理され、どの程度守られるのかわかりません。 ①「糖尿病になるかどうかネットの遺伝子検査を受けようと思う。」⇒A1 ②「血縁者ががんになりやすい体質なのか、遺伝子検査を受けているので結果を教えてください。」⇒A1 ③血縁者が「ネットで HBOC の遺伝学的検査 (BRCA1/2 遺伝子検査) を 1-2 万円で受けたと聞いた。そちらのほうが安い。」⇒A2</p>
<p>遺伝医療で実施される遺伝学的検査とは異なり、エビデンスが確立されているものではなく、本人が期待するような確定的な結果が得られるものではない、と説明した。</p>
<p>子の潜在能力を調べる検査に関する相談。科学的根拠はない旨をお伝えした。</p>
<ul style="list-style-type: none"> ・DTC は医療で提供されている遺伝学的検査よりも、病気への関与が少ないものであり、医療の範疇ではない、あくまでも体質の傾向を見る程度のものであること ・DTC の結果の解釈は、受検者本人にゆだねられるため、予想外の結果が返ってくる場合や、それに伴い精神的負担や不安を生じる可能性があること
<p>できません</p>

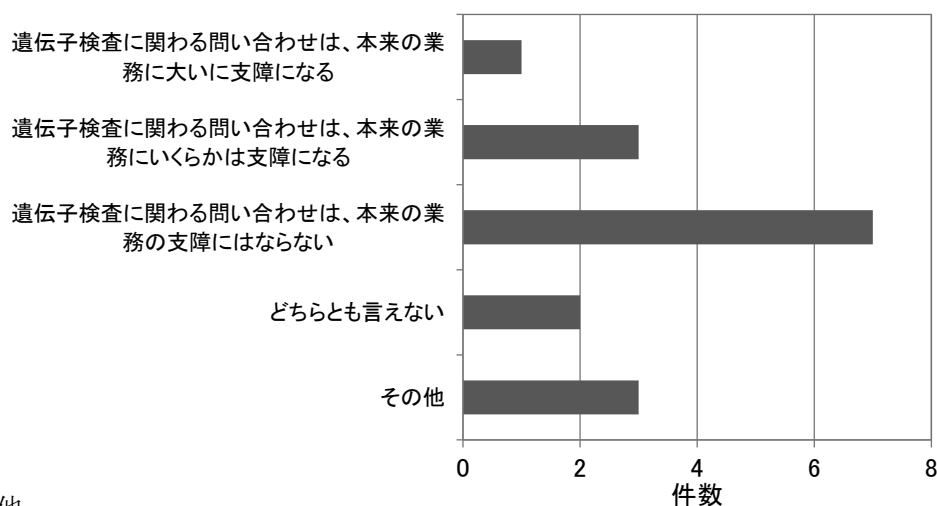
問 5 問い合わせ・相談のあった遺伝子検査ビジネスの検査項目はなにでしたか？
(複数回答可)



その他

親子鑑定を病院で受けたい

問 6 遺伝子検査ビジネスに関する問い合わせを受ける事は本来の業務に支障を及ぼしていますか？



その他

遺伝子検査ビジネスに関する問い合わせに対応することも業務の一部であるとも考えられる
検査した医療施設で、うちではわからないから専門の所に行ってくれ、と言われて来る人もいるので、受け皿は必要と思う。
初回の対応窓口がないと大いに支障をきたす

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）

遺伝子検査ビジネスに関するアンケート項目（遺伝子医療部門）

【定義】本アンケートにおける用語について

・遺伝子検査ビジネス：

一般消費者である遺伝子検査依頼者から検査のための検体を受領し、そこから核酸を抽出した後 DNA の塩基配列および／または RNA の発現量等を検出し遺伝情報を得た上で、依頼者にその検査結果または検査結果の解釈を提供する、検査結果には病気のかかり易さ、親子関係、血縁関係、胎児の性別やその他の判定もふくむ。

問 1. 貴機関についてご記入ください。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	貴機関の医療関連業務の内容（一つお選びください）	(1) 大学病院	
		(2) 公立医療機関	
		(3) その他の医療機関	
		(4) 大学・大学院	
		(5) その他 (具体的に記入：)	
問 1.3	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	
		所属	
		役職	
		電話番号	
		電子メールアドレス	

問2. 貴施設において、遺伝子検査ビジネスに関する問い合わせ・相談が過去にありましたか？

選択肢	回答欄
(1) ない	
(2) 1～5回	
(3) 6～10回	
(4) 11回以上	
(5) その他 (自由記述：)	

問2で(2)(3)(4)を選択された方は問3にお進みください。

その他の方は、以上で質問は終了です。ご協力ありがとうございました。

問3. 貴施設が受けた遺伝子検査ビジネスに関する問い合わせ・相談の内容はどのようなものでしたか？(複数回答可)

選択肢	回答欄
(1) 遺伝子検査結果に基づく不安(家族への影響も含む)や診療受診、治療に関する問い合わせ・相談	
(2) 遺伝子検査結果解釈に基づく運動指導・栄養指導に関する問い合わせ・相談	
(3) 親子鑑定・血縁鑑定の判定結果に関する問い合わせ・相談	
(4) 遺伝子検査事業者の選定に関する問い合わせ・相談	
(5) 事業者による遺伝子検査ビジネスに関する疑問に関する問い合わせ・相談	
(6) 検査結果情報・残余試料の研究利用に関する問い合わせ・相談	
(7) その他 (自由記述：)	

問4. 貴施設が受けた遺伝子検査ビジネスに関する問い合わせ・相談にどのように回答しましたか？下記にご記入ください。

問い合わせ・相談に対する回答内容

問5. 問い合わせ・相談のあった遺伝子検査ビジネスの検査項目はなにでしたか？（複数回答可）

問い合わせ相談の多かった検査項目

回答欄

- (1) 遺伝病の検査
- (2) 病気のかかりやすさ・リスクに関する検査（糖尿病、生活習慣病、等）
- (3) 病気のかかりやすさ・リスクに関する検査（がん、アルツハイマー、等）
- (4) がんの超早期発見
- (5) がんの体細胞遺伝子検査
- (6) 体質に関する検査（肥満、アルコール代謝、美肌、等）
- (7) 薬剤の効果・副作用・代謝
- (8) RNA 測定による体調検査
- (9) 潜在能力に関する検査（音楽、絵画、運動、性格、知能、等）
- (10) 長寿遺伝子
- (11) 出生前遺伝子検査（染色体検査を除く）
- (12) 着床前遺伝子検査（染色体検査を除く）
- (13) DNA 鑑定（親子鑑定・血縁鑑定・個人識別）
- (14) 出生前親子鑑定（羊水または母体血による）
- (15) 祖先検査
- (16) DNA 保管
- (17) その他
(具体的に；)

問6. 貴施設で、遺伝子検査ビジネスに関する問い合わせを受ける事は本来の業務に支障を及ぼしていますか？

選択肢	回答欄
(1) 遺伝子検査に関わる問い合わせは、本来の業務に大いに支障になる	
(2) 遺伝子検査に関わる問い合わせは、本来の業務にいくらかは支障になる	
(3) 遺伝子検査に関わる問い合わせは、本来の業務の支障にはならない	
(4) どちらとも言えない	
(5) その他 (自由記述：)	

問7. 貴施設は、問合せがあった場合、遺伝子検査ビジネスの結果解釈に関わるべきだと思いますか？

選択肢	回答欄
(1) 関わるべきだと思う	
(2) 関わるべきでないと思う	
(3) どちらとも言えない	
(4) わからない	
(5) その他	

問8. 問7でそれぞれ選択肢を選ばれた理由を下記にご記入ください

問7での選択の理由

問9. 遺伝子検査ビジネスに関し、問題があるとお考えでしょうか？

選択肢	回答欄
(1) 問題があると思う	
(2) 問題があるとは思わない	
(3) どちらとも言えない	
(4) その他 (自由記述：)	

問9で(1)を選択された方は問10に、それ以外の方は問12に進んでください

問10. 遺伝子検査ビジネスにはどのような問題点があるでしょうか？（複数回答可）

選択肢	回答欄
(1) 科学的根拠	
(2) 法的規制	
(3) データの二次利用（外部機関との研究利用）	
(4) 試料の二次利用（外部機関との研究利用）	
(5) 有償の二次的サービス（サプリメントや運動・栄養指導等）	
(6) データ・試料の第三者提供	
(7) 遺伝カウンセリング体制	
(8) 同意プロセス	
(9) 個人情報の漏洩	
(10) 医療と非医療の境界	
(11) その他 （自由記述： _____）	

問11. 問10で選択された問題点を解決するためにどのような解決策が考えられますか？お考えをお知らせください。

遺伝子検査ビジネスの問題の解決策

問12. 遺伝子検査ビジネスに評価すべき点があると思われますか？

あるとしたらどのような点でしょうか？

選択肢	回答欄
(1) 評価すべき点はない	
(2) 評価すべき点もある	評価すべき点自由記述： _____
(3) わからない	

問13. 貴施設は今後、遺伝子検査ビジネスに関わる予定がありますか？

選択肢	回答欄
(1) 研究面で関与を行う（助言、支援、共同研究展開など）	
(2) ビジネス面で関与（助言、支援、共同事業展開など）	
(3) 関与しない	
(4) わからない	
(5) その他	

問14. 問13の回答の理由を下記にご記入ください

問13の回答の理由

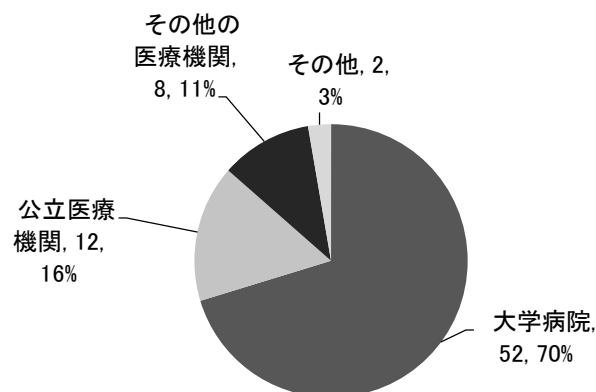
以上で質問は終了です、ご協力ありがとうございました。

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）

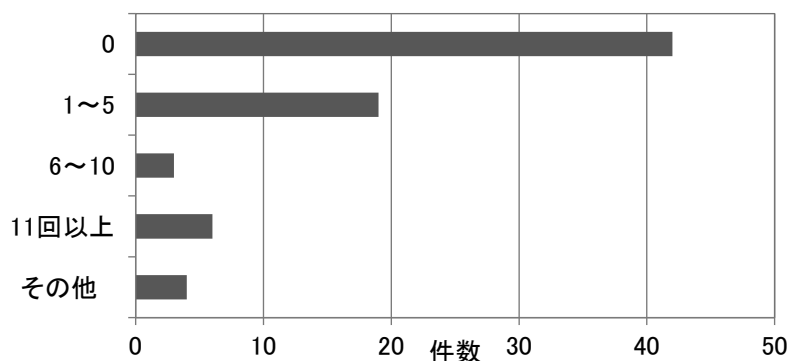
12月19日までの回答数は74件であり、回収率64.9%であった。

以下に設問に沿って集計結果を示す。

問1 貴機関についてご記入ください。



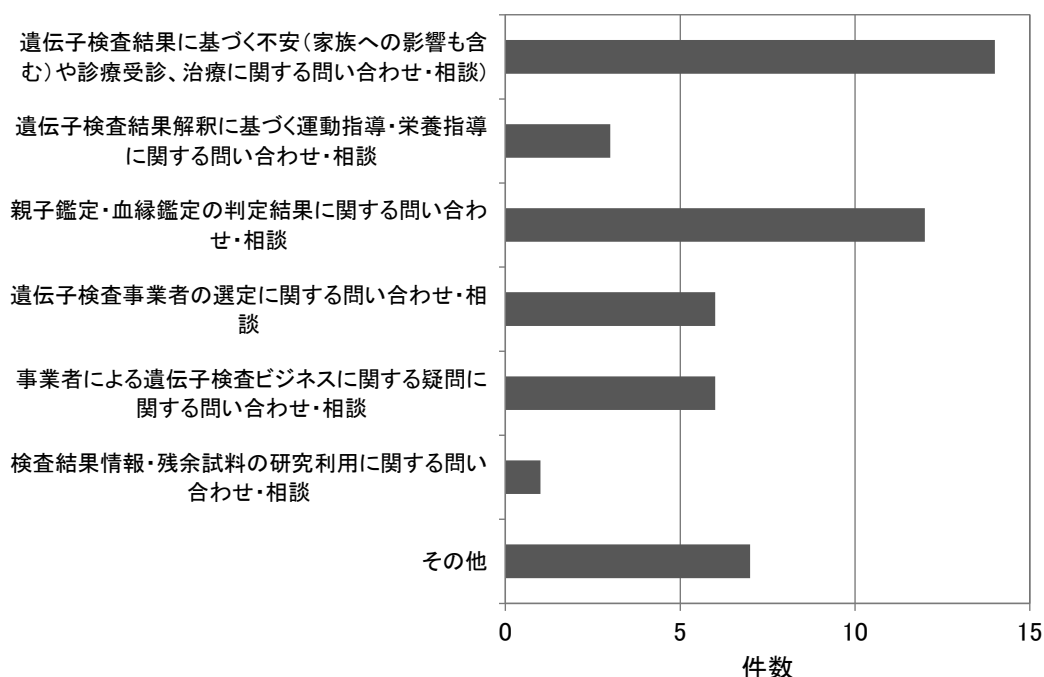
問2 貴施設において、遺伝子検査ビジネスに関する問い合わせ・相談が過去にありましたか？



その他

検査を行っているか、という問い合わせは多いが、問3で訊ねられているような、他施設で施行された検査結果の解釈に関する問い合わせは殆どなかった。
日経バイオビジネスからの取材申し込みがあった。
一般者から親子鑑定希望の連絡があったがお断りした
私には問い合わせがありませんが、●●大遺伝子診療部の他のメンバーにあったかどうかは存じません。

問3 貴施設が受けた遺伝子検査ビジネスに関する問い合わせ・相談の内容はどのようなものでしたか？（複数回答可）



その他

体質診断、易罹患者診断の希望
がんの遺伝学的検査の実施の際に、疾患リスクの相談があった。
他院で行われている遺伝子検査ビジネスに関する質問
遺伝子検査ビジネスに相当する分析が受託可能かどうか
遺伝子検査会社からの問い合わせ
消費者自身から希望する検査が当施設で検査可能であるかどうかの問い合わせ
薬局で勧められたが受けたほうがいいのか

問4 貴施設が受けた遺伝子検査ビジネスに関する問い合わせ・相談にどのように回答しましたか？下記にご記入ください。

相談を受けていない
がんの遺伝学的検査では、エビデンスが蓄積されたデータを使用しているが、疾患リスクに対する遺伝子検査は十分なエビデンスがない旨を説明した。
当院の遺伝カウンセリングを1受診していただくようお願いしました。
遺伝カウンセリングを提示して、その中で問い合わせに回答した。カウンセリングに先立ち電話やメールでの対応も行っているが、基本的にメールや電話のみで小原節子とはない方針で対応している。
医療ではないので、実施出来ません。
当科で斡旋している企業はない。いずれもご自分達で調べてご自分たちで連絡をとってもらっている。
口腔粘膜細胞の遺伝子検査の信憑性に関する質問あり。 <回答>信憑性に関しては分かりません。
遺伝カウンセリングを行い、ICを得た上で検体を採取し、遺伝学的検査を施行・結果開示を行い、

必要性に応じ再度遺伝カウンセリングを行った。
受診して診療の上、結果の解釈や今後の方針について相談を受けた 検査を受けた施設での説明をすすめた 当院では実施していない検査は、その旨を伝えた
質問は、業者に訪ねてください。
失念
相談はしていないことを説明した
遺伝子検査(外注)を導入する方向で検討
(4)について DNA 親子鑑定の事業者はどこが良いか?との相談を受けた事がありましたが、 まずは、親子鑑定を行う上で事前に理解しておくべき様々な情報の提供を行い、その上で体質 や才能、疾病易罹患性検査と異なり、この分野については JBA 個人遺伝情報取扱審査委員会 の厳格な審査を通り、適切な事業であると認定を受けた企業があるため、その事業者を紹介し ました。 (5)について 「遺伝子検査ビジネス」を受けて結果をどう受け止めてどう対処したら良いか分か らない場合、相談に乗ってくれるか?との問い合わせを受けた事が複数回あります。その際 は、「一部クリニックでも提供されるようになってきている DTC 遺伝子検査ビジネスは、その多く は医療の世界ではエビデンスレベルでまだ採用できる段階には無い検査であり、当医療機関と して、また医療従事者として責任を持って対応する事は難しい。提供している企業に質問や疑 問に答える対応を図るなどの責任があると思われるので、そちらに問い合わせてもらいたい。」 と答えてきています。
・親子鑑定はできるか(生児・胎児) →当院ではおこなっていない。遺伝子の検査で当院おこなっているのは病気を引き起こすと 考えられる遺伝子の検査のみ。 (または法医学教室に電話を回してもらおう。ただし、法医学教室でも一般の方からの親子鑑 定は受け付けていないとのこと。)
・がんの体細胞の検査はできるか →取り入れている施設もあるが、当院ではおこなっていない。
・認知症のなりやすさに関連している ApoE の検査はできるか →ApoE の検査はおこなっていない。はっきりと病気と遺伝子が 1 対 1 で結びついているよう な若年性のアルツハイマーの家族にはおこなっている遺伝子の検査もあるが、ApoE に関して は対応していない。
当センター遺伝カウンセリングでは、親子鑑定は実施していない。 また、血縁、親子関係を調べているような機関については、情報を把握していない。
提供した検査会社に問い合わせるよう回答した
本院でおこなえる遺伝医療の範疇であれば適切に対応する。それ以外は相談に留めていま す。
検査の信頼度はどうか、病院ではうけられないのか、どこの検査会社を選べばよいか、どの検 査項目を選択したらよいか、などのご質問があった。当方から科学的な根拠をもってお勧めでき る検査はないこと、受けるのは個人の自由であるのでどちらでもよいが、その結果の解釈には 困る例が多々あること、結果の説明を当院に依頼された場合に、根拠に乏しいために責任をも ってご説明はできないこと、何らかの疾患罹患のリスクがわかった場合の心理的な負担が生ま れる可能性、などについてお話しした。
家族性腫瘍相談外来への受診を勧めました。
親子鑑定は医療では行わない その他のDTCに関しても病院では実施しない
検査の意味 確率そのほかの意味について 認定遺伝カウンセラーが対応
不安: データの科学的な根拠を説明することで安心された。 親子鑑定: 2社の結果が異なる、という問題に対し、生データを拝見し、1社のサンプル間違いを 指摘し、解決した。

親子鑑定について:医療行為ではないため、当院ではお受けできない。行いたい理由を尋ねた。相手の方やお子さんへの影響を十分に考慮したうえで、パートナーも納得の上で実施しなければならないことをお伝え。結果が出た後、自分がどうしたいのかもお聞きした。

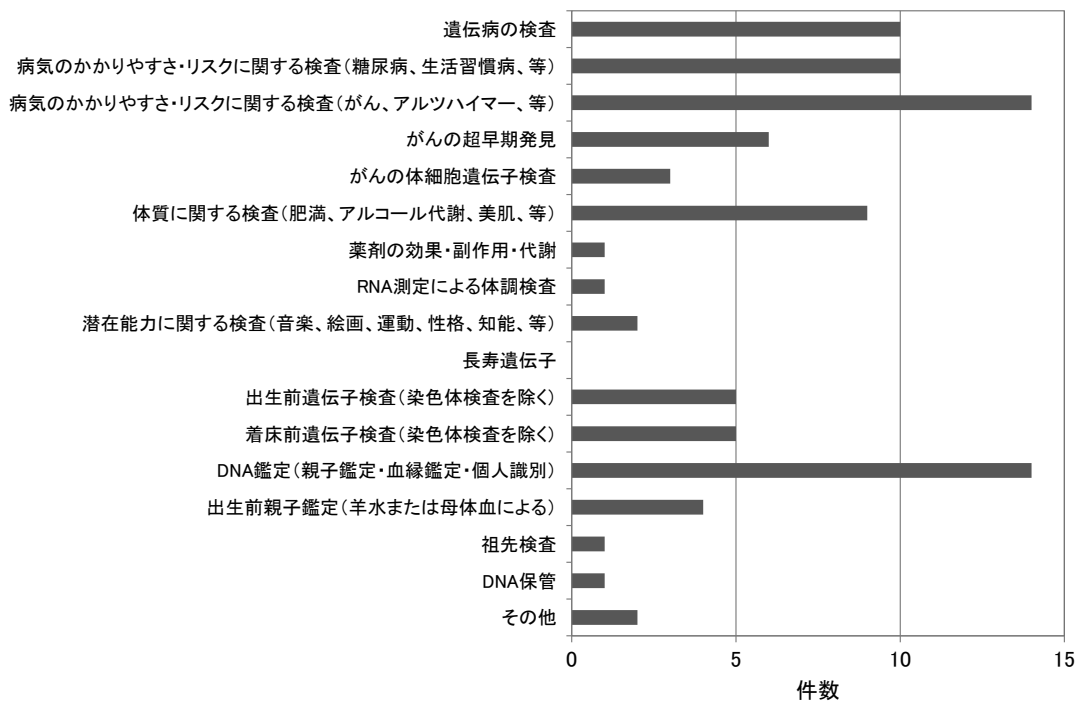
エキソーム解析結果の現時点で判明している内容をカウンセリングでお話した。

国際人類遺伝学会(2016) 演題番号 Wed(4)-SFS12-3

遺伝子診断・治療の業者介入に関しては厳格な基準と学会の承認が必要

さまざまに対応しているが、いずれもデータに基づいた適切な回答はできないことを事前にことわった上で応じている。

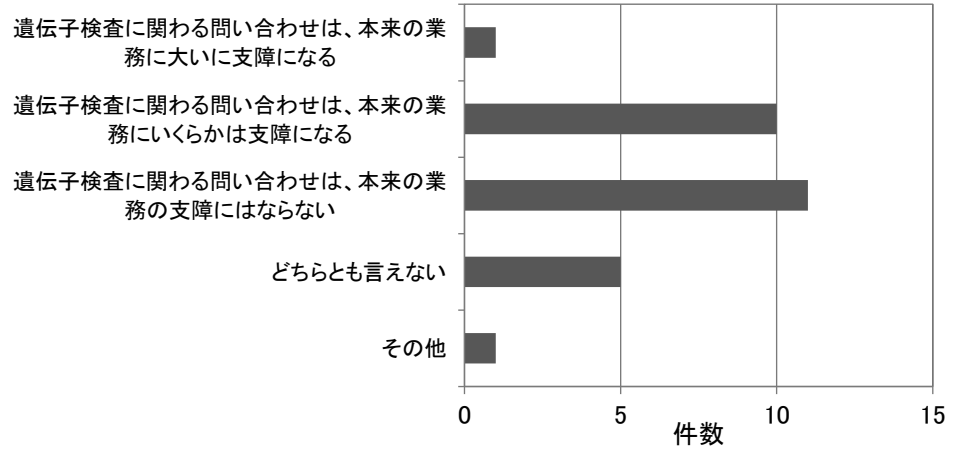
問 5 問い合わせ・相談のあった遺伝子検査ビジネスの検査項目はなにでしたか?
(複数回答可)



その他

染色体検査(ダウン症候群)
癌のエキソーム解析

問 6 貴施設で、遺伝子検査ビジネスに関する問い合わせを受ける事は本来の業務に支障を及ぼしていますか？



その他

数が少ないので、現状では業務の支障にはならないが、増えた場合には支障となり得る。

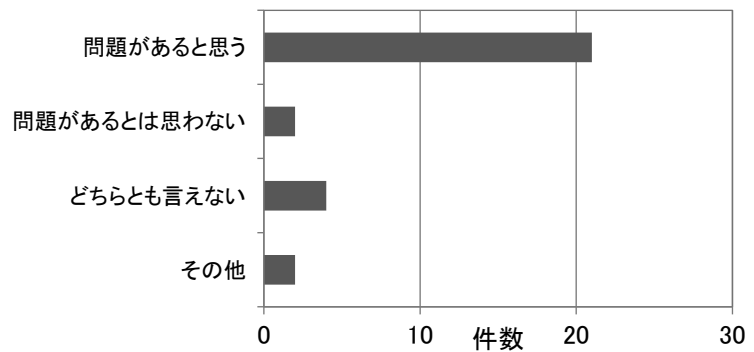
問 7 貴施設は、問合せがあった場合、遺伝子検査ビジネスの結果解釈に関わるべきだと思いますか？

問 8 その理由

関わるべきだと思う	3
	正しい理解のために専門的立場から情報提供することは大切である。臨床遺伝専門医の責務であるとも思っている。
	遺伝カウンセリングの目的は、遺伝学的検査を行うかどうかの意思決定、結果解釈の支援等を行う事だから。
	地域がん診療連携拠点病院であり、特に乳がんの患者さんが多く、HBOCのご相談に対応しているため。
関わるべきでないと思う	9
	医療行為で忙しい。
	遺伝子ビジネスは、それだけで完結して欲しい。
	遺伝子検査ビジネス自体の不透明さが強い
	遺伝子検査ビジネスは医療でないと認識しているため。
	検査を行っている企業の検査手法や信頼性を確認できないから。
	信憑性やエビデンス度に欠けるため
	結果の信憑性が担保されていない。
	ほとんど問い合わせはないため
	検査を行うのは自己責任
	ビジネスを行っている企業が責任をもつべきである。
	ビジネスとしての遺伝子検査は医療ではない。よって医療機関が関わる対象ではない。
わからない	1
その他	0
どちらとも言えない	16

<p>未発症の方であり、家系のリスクがない方であれば、特に問題はないかもしれないが、もし、本来の疾患が存在したり、家系のリスクが存在したりする場合には、正しい遺伝カウンセリングを行い、誤った行動選択を行うリスクの低減に努めるべきと考える。</p>
<p>問い合わせでの内容によると考えられ、当院では遺伝カウンセリングをしていますので、それについての遺伝子検査結果についての説明はさせていただきます。</p>
<p>本来は実施した施設で行うべきであるが、紹介連携などのフォローアップ体制整備もおこなわれておらず、受検者に不利益をきたす可能性がある。また、それが広がることで社会に誤った医療リテラシーが蔓延する可能性があるため、対応せざるを得ないと考えます。</p>
<p>ケースバイケースで</p>
<p>基本的には、そもそも検査結果を受検者にきちんと知らせ、結果解釈に不安を抱いた場合でも適切に説明を行う責務はその検査を提供した者にあるわけであり、その面からも DTC 遺伝子検査ビジネスで提供販売した検査の結果への説明責任は事業者であり、医療機関には無いものと考えます。それに加えて、「DTC 遺伝子検査ビジネス」で扱われているエビデンスの不十分な種々の検査の結果に対し、医師として、そしてまた遺伝の専門家として何らかの解釈を加えること、回答する事は極めて危険であり、医療機関の遺伝診療部門として関わるべきではないと考えます。ただ、そうかと言って一方でクライアントの不安に提供企業が十分にこたえていないが故にクライアントが苦悩を抱えているとしたら、医療従事者として看過することもまた難しいと考えます。多因子遺伝の解釈について、またエビデンスの脆弱性について誤解を与えずに遺伝リテラシーの必ずしも高くない一般市民にきちんと理解を得られるよう説明するのは、非常に困難でかなりの時間を要す大変な対応となります。そういった面で、個別の検査の質問の一つひとつ解釈を加え説明していくのは時間的側面も含め病院業務としては現実的に困難であり、対応に苦慮すると考えます。</p>
<p>相談件数が少ないため</p>
<p>基本的に提供した検査会社が責任を持って対応するべきだが、本当に遺伝的要因が強く関係しているようなこともあるので、どちらとも言い難い。</p>
<p>相談の形の問い合わせであれば回答が必要と判断します。しかしながら、結果解釈まで言及できないことを予め提示することが大切です。</p>
<p>これから受けようとする方に対して、それを推奨したりするものではないと思うが、すでに受けた人がそれについて困っていたりする場合もあるので、その際にはある程度関わるのが望ましいのではないかとと思われる。</p>
<p>遺伝検査自体がまだまだ玉石混淆であり、関わる場合は自院で検査を選択、責任の取れる範囲でおこなう。</p>
<p>件数が少ないから受諾してるが、多くなるようだとそれなりの対策が必要。</p>
<p>結果解釈の意味が分からず、不安であるクライアントからの問い合わせがあった場合に断ることに抵抗を感じるが、分析的妥当性、臨床的妥当性・有用性が不十分なものを医療機関がかかわってしまうことへのリスクがあると思う。</p>
<p>これまでのどのような検査・手技・薬剤もそうであったように、精度が確立するのにある程度期間が必要だと思っている。現時点では断っているが、もし精度の高い遺伝子検査が将来的にできれば、関わっていったよと思う。</p>
<p>基本的には関わらないが、依頼内容によっては検討する</p>
<p>関わりたくないが、不安を抱える方に全く対応しないわけにもいかない。</p>

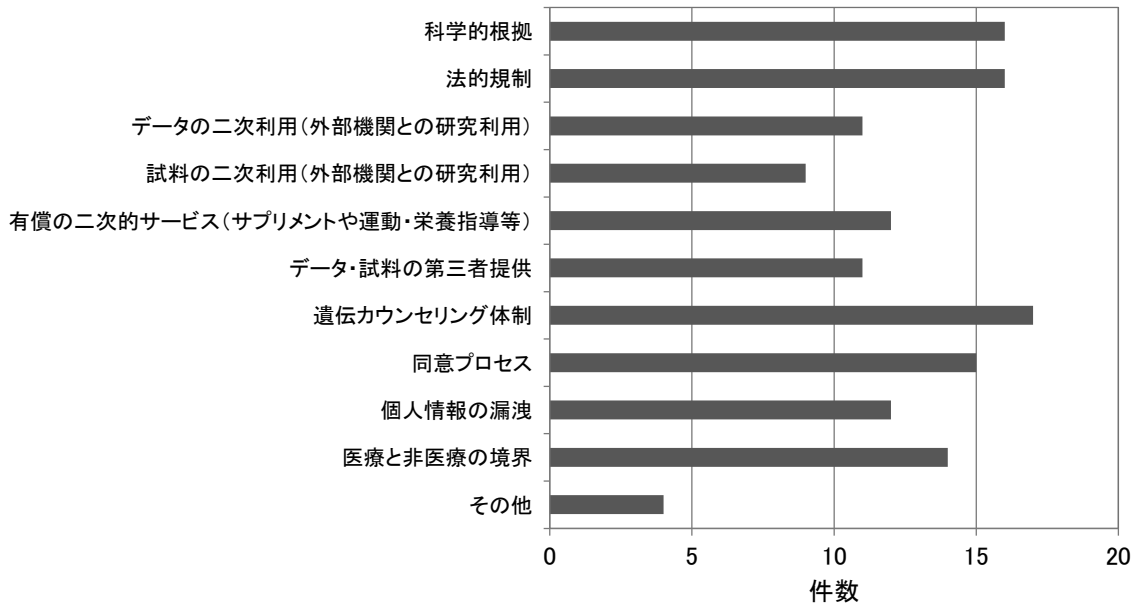
問9 遺伝子検査ビジネスに関し、問題があるとお考えでしょうか？



その他

正しく説明されていれば、許容できるものもあるかもしれない。
しっかりした規制の中で行うことには問題ない。

問10 遺伝子検査ビジネスにはどのような問題点があるでしょうか？（複数回答可）



その他

一般の方が、遺伝子と疾患の関連について不正確な知識を持つ可能性がある (ex. 遺伝子決定論, 関連遺伝子と原因遺伝子との区別が付かない, など)
検査前に十分な情報提供、カウンセリングがおこなわれていないこと
遺伝子変化に対する差別や誤解
リスクがある事を煽っての恫喝商法となっている

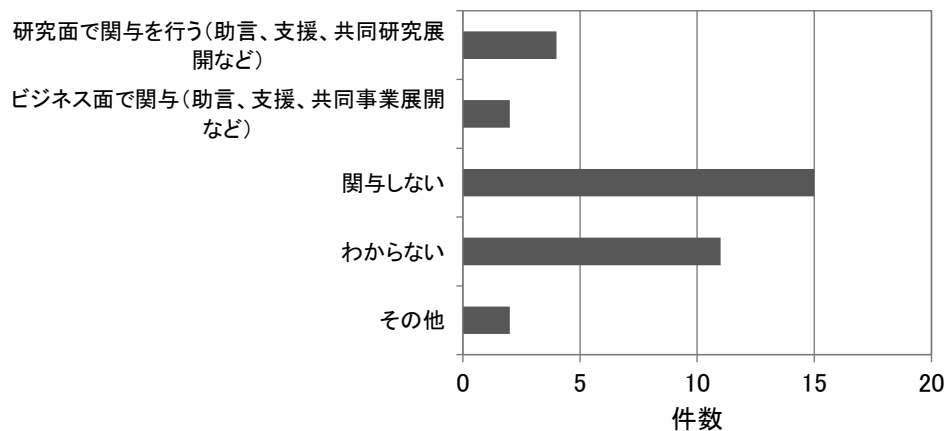
問 11 問 10 で選択された問題点を解決するためにどのような解決策が考えられますか？お考えをお知らせください。

十分な議論と、体制整備
遺伝性に限らず、病因論の基礎、疾患を理由とした差別の防止、など、健康に関する正しい知識を初等教育の段階で啓発する必要がある。あわせて、科学的思考の基礎、risk perception, risk communication, 不安ビジネスに内在する問題点、などを教育すべきであろう。
遺伝子検査ビジネスは個人情報を多く扱っていますので、非常に問題が大きいと考えられます。全部を包括的に扱うことに問題があり、解決策はわかりません。
検査前にクライアントが検査を十分に理解しての検査希望なのかどうか、説明やカウンセリングの機会が設けられることを検査実施の要件にすることが好ましい。
特にアイデアなし
遺伝カウンセリング体制の構築
法的規制と社会の遺伝教育
難しい。コンサルタント料を高く設定する。
まずカウンセリングは必要と思われる
医学的適応がある場合はカウンセリングを施行後検査を行うべき
医学的適応がない(親子鑑定など)はあまり関与すべきではないと考える
欧米など海外諸国に比し、法的規制が存在しないという実情があり、アカデミアが警鐘を鳴らしているにも関わらず事業者と経済産業省が野放図な展開を促進する素地が醸成されてしまっています。また、遺伝学的検査という一つの事象であるにも関わらず、医療は厚生労働省、非医療は経済産業省という分離所管になっている点でダブルスタンダードになる懸念が増大しており、その様な事態が固定してしまえば国民は翻弄されることになり絶対にいけません。海外でその様な二重所掌の国は皆無であり、どの国でもすべて衛生・医療行政を司る官庁が所掌しています。日本もこの分野については欧米に倣い、当該分野の法規制の体制をきちんと整え、衛生行政官庁である厚生労働省の下で監理監督すべきです。
ACCE を確認し、許可を与えるような認定制度と違反した場合の罰則を伴う法的規制
遺伝子疾患による差別を防ぐ法律(GINA など)の整備は早急に必要です。又、エムスリーや DeNA など医療にかかわらない企業がカウンセリング体制もない状態で検査を請け負っていることに疑問を感じます。遺伝子検査は医療機関で行うべきだと思います。
遺伝教育により一般市民のリテラシーを上げるしかない。ビジネスそのものを規制する事は出来ない。
一定の科学的根拠のある検査に関しては法的規制をかけるべき(利用者の利益のために)と考えます。経産省の進めるヘルスケアとして切り分けた遺伝検査は問題があるとおもいます。関連学会あるいは法人化した遺伝子診療連絡会議等で、内容により認可基準を設定し、法的に個人情報の保護としての遺伝情報の取得、扱いに関して法的基準を設けるべきでしょう。
法規制を行うべきだと思う。
分からない

問 12 遺伝子検査ビジネスに評価すべき点があると思われますか？
あるとしたらどのような点でしょうか？

評価すべき点はない	9
評価すべき点もある	9
	暇つぶし、レジャー
	存在する医療技術を、それを望むものが選択することができる点
	全国の医療機関より検査を受けつけている点
	健康や遺伝的な問題に興味を持つこと。
	国民の知りたい権利に対する情報提供
	自己管理のツールとしての意義はあるとおもうが、やり方次第
	一般人の「遺伝」「遺伝子」、「健康管理」に対する関心、知識の底上げ。企業側の技術革新に役立つ。
	遺伝情報からリスクを知り、生活に生かすという考え方は有りうる
	全てが悪いわけではないと思う
わからない	10
	遺伝子に対しての身近な興味を掘り起こす可能性あり

問 13 貴施設は今後、遺伝子検査ビジネスに関わる予定がありますか？



その他

同一機関内で共同研究をしているグループはあるが、我々(ゲノム診療部)は関与しません。
生活習慣病に関わる遺伝子検査ビジネスなどは必要か？

問 14 問 13 の回答の理由を下記にご記入ください

問 11 が実現しない限りは。
成り行き次第
現在行われている DTC は医師が関与していないこと、検査を受ける前の事前説明や質問回答が十分でないことなど、問題がありそうである。
健診の中の項目として入りつつあるため。栄養指導あるいは運動療法に有益な部分もあるか？
「精度が高くなり、患者の健康管理に役に立つ」などの条件をクリアすればありうる
アカデミアは一線を画すべきだと思う

資料 11 ヒアリング記録 筑波大学 田中教授

面談記録（筑波大田中教授 20170106）

日時：2017年1月6日 12:00～13:40

場所：秋葉原駅前かこいや

面談相手：筑波大学大学院 人間総合科学研究科(スポーツ医学) 教授 田中喜代次 先生

当方：三菱化学テクノロジーサーチ 調査コンサルティング部門 宗林孝明、西村彰夫

目的：田中教授が遺伝子検査結果を反映させた食事指導をビジネスとして進めている FiNC 社の技術協力をしておられるとの情報があり、技術協力の内容を聴取する目的で面談した。

内容：

- ・FiNC 社の HP に記載されている、筑波大学との共同研究に関するプレスリリースは内容を大学が確認したものが公表されているので間違いない。

筑波大学との共同研究を2016年12月より開始

法人および個人向けに提供している「FiNC家庭教師」の効果 を科学的に検証

モバイルヘルステクノロジーベンチャーの株式会社FiNC(本社:東京都千代田区、代表取締役社長:溝口勇児、以下「FiNC」、筑波大学大学院人間総合科学研究科スポーツ医学専攻(教授 田中 喜代次、以下「筑波大学」)は、FiNCが人工知能やヘルスケア専門家を活用して法人および個人向けに提供している「FiNC家庭教師」の効果を検証するための臨床研究を2016年12月上旬より順次開始いたします。

今回の研究では、FiNC家庭教師の効果を検証するため、特定保健指導(動機づけ支援/積極的支援)の対象者約90名を対象としたランダム化比較試験を行います。FiNC家庭教師の実施前後で身体計測、血圧測定、血液化学検査、肝機能検査及び血糖検査を実施し、FiNC家庭教師による効果を検証いたします。また、2017年夏頃に学会や論文等で発表予定しております。

FiNCは、本研究を通じて、企業と従業員の心と身体の健康を支援すると共に、予防医療の発展に努めてまいります。

<https://finc.com/news/7896>

- ・ただし、HPにあるように田中教授に提供される情報は身体計測、血圧、血液化学検査、肝機能検査、血糖検査の結果であり、DTC 遺伝子検査の情報には関与していない。田中教

授は FiNC 社の DTC 遺伝子検査関連のビジネスには直接は関与していない。

- ・ 田中教授は独自のスポーツ医学における 30 年以上の研究成果に基づく健康作りに役立つ情報提供をする形で FiNC 社を支援している。

[以下田中教授談]

- ・ FiNC 社のビジネスは、現在は以前と異なり DTC 遺伝子検査はオプション検査であり、位置づけが下がっている。

- ・ FiNC 社が行っているダイエット指導では、学会等で拡がっている一般的なマニュアルに従った指導をしようとしており、田中教授の独自の指導とは必ずしも意見が一致していない。

- ・ 遺伝子検査は、がんなどの予見には必要だと思うが、肥満に関してはこれまでの研究においてある程度の関連性が見えるものの、ただちにそれをエビデンスとして指導に取り入れるには不十分である。本研究に関する文献等の公表資料のリストを資料 1 に示す。

- ・ 遺伝子型の影響は、生活・性格・年齢・性別・家庭環境などの影響の寄与度に比べて、強いエビデンスとなるほどではなかった。

- ・ 遺伝子型によって基礎代謝が変化するという考え方はエビデンスが十分ではなく、統計学的有意性は示しているが、ダイエットなどで期待されるレベルには至っていない。

- ・ FiNC 社が遺伝子型を活用するというビジネスモデルを適用（検証）していることは企業の判断として認めている。その部分に関しては別の研究者にサポートして貰っているようである。田中教授は食事や運動、心のケアおよび検査値の見方という面で協力している。

- ・ FiNC 社は都内の医療機関と連携して肥満に関する介入研究を始めており、この研究に関する相談や結果の分析にも協力している。この介入研究には遺伝子とは関係していない。

- ・ 特定検診で保健指導しても減量するのは最大 2~3 kg 程度だが、田中教授の指導に従えば 3 ヶ月で 7~13 kg 減量する実績が出ている。大学発ベンチャーを立ち上げて、大学内で指導を行っていることに加え市町村や企業の健康保険組合の指導をしている。

- ・ 身体計測装置のソフトの開発も行っている。

- ・ 減量のために全ての人が運動すれば良いわけではなく、個々人により適切な対応が異なる。学会や国の指導は正しくないものが拡がっている。

- ・ 学会は権威が先行してサイエンスが後回しになっているという課題がある。

- ・ 内臓脂肪型肥満とメタボリックシンドロームという考えに疑問を持っている。

- ・ 肥満を扱う医学系の諸学会での最近の話題は減量目的での胃バイパス手術であり、実際の手術でも実施要件のハードルを下げたこともあり拡がっている。

- ・ DTC 検査により疾病罹患性や体質に関する情報が得られれば、人生設計に役立たせると

いうことで意味があると思う。倫理的な問題などもあるかもしれないが、それを乗り越えていかないとサイエンスが発展しない。ただ、運動や食事のことまで言うのはアングルを拡げすぎている。心筋梗塞や脳卒中その他重大疾患に関する遺伝子情報を有効利用すると良い。医療費削減にも役立つはずである。そのためにも遺伝子型と疾病罹患性などとの関連を明らかにする研究がますます必要になる。

- ・未病という考え方が重要と考えている。自分の特異的体質を知って健幸華齡 (successful aging) を過ごすという考えを説いている。

資料1 田中教授より入手した遺伝子型に関連した研究成果

Kitamoto A, Kitamoto T, Nakamura T, Matsuo T, Nakata Y, Hyogo H, Ochi H, Kamohara S, Miyatake N, Kotani K, Mineo I, Wada J, Ogawa Y, Yoneda M, Nakajima A, Funahashi T, Miyazaki S, Tokunaga K, Masuzaki H, Ueno T, Chayama K, Hamaguchi K, Yamada K, Hanafusa T, Oikawa S, Sakata T, Tanaka K, Matsuzawa Y, Hotta K. CDH13 Polymorphisms are Associated with Adiponectin Levels and Metabolic Syndrome Traits Independently of Visceral Fat Mass. *J Atheroscler Thromb.* 2016;23(3):309-19.

Choi Y, Miura M, Nakata Y, Sugawara T, Nissato S, Otsuki T, Sugawara J, Iemitsu M, Kawakami Y, Shimano H, Iijima Y, Tanaka K, Kuno S, Allu PK, Mahapatra NR, Maeda S, Takekoshi K. A common genetic variant of the chromogranin A-derived peptide catestatin is associated with atherogenesis and hypertension in a Japanese population. *Endocr J.* 2015;62(9):797-804.

Kitamoto A, Kitamoto T, So R, Matsuo T, Nakata Y, Hyogo H, Ochi H, Nakamura T, Kamohara S, Miyatake N, Kotani K, Mineo I, Wada J, Ogawa Y, Yoneda M, Nakajima A, Funahashi T, Miyazaki S, Tokunaga K, Masuzaki H, Ueno T, Chayama K, Hamaguchi K, Yamada K, Hanafusa T, Oikawa S, Sakata T, Tanaka K, Matsuzawa Y, Hotta K. ADIPOQ polymorphisms are associated with insulin resistance in Japanese women. *Endocr J.* 2015;62(6):513-21.

Matsuo T, Nakata Y, Hotta K, Tanaka K. The FTO genotype as a useful predictor of body weight maintenance: initial data from a 5-year follow-up study. *Metabolism.* 2014 Jul;63(7):912-7.

Kitamoto A, Kitamoto T, Mizusawa S, Teranishi H, So R, Matsuo T, Nakata Y, Hyogo H, Ochi H, Nakamura T, Kamohara S, Miyatake N, Kotani K, Komatsu R, Itoh N, Mineo I, Wada J, Yoneda M, Nakajima A, Funahashi T, Miyazaki S, Tokunaga K, Masuzaki H, Ueno

T, Chayama K, Hamaguchi K, Yamada K, Hanafusa T, Oikawa S, Sakata T, Tanaka K, Matsuzawa Y, Nakao K, Sekine A, Hotta K. NUDT3 rs206936 is associated with body mass index in obese Japanese women. *Endocr J.* 2013;60(8):991-1000.

Hotta K, Kitamoto A, Kitamoto T, Mizusawa S, Teranishi H, So R, Matsuo T, Nakata Y, Hyogo H, Ochi H, Nakamura T, Kamohara S, Miyatake N, Kotani K, Itoh N, Mineo I, Wada J, Yoneda M, Nakajima A, Funahashi T, Miyazaki S, Tokunaga K, Masuzaki H, Ueno T, Chayama K, Hamaguchi K, Yamada K, Hanafusa T, Oikawa S, Sakata T, Tanaka K, Matsuzawa Y, Nakao K, Sekine A. Replication study of 15 recently published Loci for body fat distribution in the Japanese population. *J Atheroscler Thromb.* 2013;20(4):336-50.

Hotta K, Kitamoto A, Kitamoto T, Mizusawa S, Teranishi H, So R, Matsuo T, Nakata Y, Hyogo H, Ochi H, Nakamura T, Kamohara S, Miyatake N, Kotani K, Komatsu R, Itoh N, Mineo I, Wada J, Yoneda M, Nakajima A, Funahashi T, Miyazaki S, Tokunaga K, Masuzaki H, Ueno T, Chayama K, Hamaguchi K, Yamada K, Hanafusa T, Oikawa S, Yoshimatsu H, Sakata T, Tanaka K, Matsuzawa Y, Nakao K, Sekine A. Association between type 2 diabetes genetic susceptibility loci and visceral and subcutaneous fat area as determined by computed tomography. *J Hum Genet.* 2012 May;57(5):305-10.

Hotta K, Kitamoto A, Kitamoto T, Mizusawa S, Teranishi H, Matsuo T, Nakata Y, Hyogo H, Ochi H, Nakamura T, Kamohara S, Miyatake N, Kotani K, Komatsu R, Itoh N, Mineo I, Wada J, Yoneda M, Nakajima A, Funahashi T, Miyazaki S, Tokunaga K, Masuzaki H, Ueno T, Chayama K, Hamaguchi K, Yamada K, Hanafusa T, Oikawa S, Yoshimatsu H, Sakata T, Tanaka K, Matsuzawa Y, Nakao K, Sekine A. Genetic variations in the CYP17A1 and NT5C2 genes are associated with a reduction in visceral and subcutaneous fat areas in Japanese women. *J Hum Genet.* 2012 Jan;57(1):46-51.

Matsuo T, Nakata Y, Murotake Y, Hotta K, Tanaka K. Effects of FTO genotype on weight loss and metabolic risk factors in response to calorie restriction among Japanese women. *Obesity (Silver Spring).* 2012 May;20(5):1122-6.

Hotta K, Kitamoto T, Kitamoto A, Mizusawa S, Matsuo T, Nakata Y, Hyogo H, Ochi H, Kamohara S, Miyatake N, Kotani K, Komatsu R, Itoh N, Mineo I, Wada J, Yoneda M, Nakajima A, Funahashi T, Miyazaki S, Tokunaga K, Masuzaki H, Ueno T, Chayama K, Hamaguchi K, Yamada K, Hanafusa T, Oikawa S, Yoshimatsu H, Sakata T, Tanaka K,

Matsuzawa Y, Nakao K, Sekine A. Computed tomography analysis of the association between the SH2B1 rs7498665 single-nucleotide polymorphism and visceral fat area. *J Hum Genet.* 2011 Oct;56(10):716-9.

Hotta K, Kitamoto T, Kitamoto A, Mizusawa S, Matsuo T, Nakata Y, Kamohara S, Miyatake N, Kotani K, Komatsu R, Itoh N, Mineo I, Wada J, Yoneda M, Nakajima A, Funahashi T, Miyazaki S, Tokunaga K, Masuzaki H, Ueno T, Hamaguchi K, Tanaka K, Yamada K, Hanafusa T, Oikawa S, Yoshimatsu H, Sakata T, Matsuzawa Y, Nakao K, Sekine A. Association of variations in the FTO, SCG3 and MTMR9 genes with metabolic syndrome in a Japanese population. *J Hum Genet.* 2011 Sep;56(9):647-51.

Hotta K, Nakamura M, Nakamura T, Matsuo T, Nakata Y, Kamohara S, Miyatake N, Kotani K, Komatsu R, Itoh N, Mineo I, Wada J, Yoneda M, Nakajima A, Funahashi T, Miyazaki S, Tokunaga K, Kawamoto M, Masuzaki H, Ueno T, Hamaguchi K, Tanaka K, Yamada K, Hanafusa T, Oikawa S, Yoshimatsu H, Nakao K, Sakata T, Matsuzawa Y, Nakamura Y, Kamatani N. Polymorphisms in NRXN3, TFAP2B, MSRA, LYPLAL1, FTO and MC4R and their effect on visceral fat area in the Japanese population. *J Hum Genet.* 2010 Nov;55(11):738-42.

Hotta K, Nakamura M, Nakamura T, Matsuo T, Nakata Y, Kamohara S, Miyatake N, Kotani K, Komatsu R, Itoh N, Mineo I, Wada J, Masuzaki H, Yoneda M, Nakajima A, Funahashi T, Miyazaki S, Tokunaga K, Kawamoto M, Ueno T, Hamaguchi K, Tanaka K, Yamada K, Hanafusa T, Oikawa S, Yoshimatsu H, Nakao K, Sakata T, Matsuzawa Y, Kamatani N, Nakamura Y. Association between obesity and polymorphisms in SEC16B, TMEM18, GNPDA2, BDNF, FAIM2 and MC4R in a Japanese population. *J Hum Genet.* 2009 Dec;54(12):727-31.

Matsuo T, Nakata Y, Katayama Y, Iemitsu M, Maeda S, Okura T, Kim MK, Ohkubo H, Hotta K, Tanaka K. PPAR γ genotype accounts for part of individual variation in body weight reduction in response to calorie restriction. *Obesity (Silver Spring).* 2009 Oct;17(10):1924-31.

Hotta K, Nakamura T, Takasaki J, Takahashi H, Takahashi A, Nakata Y, Kamohara S, Kotani K, Komatsu R, Itoh N, Mineo I, Wada J, Masuzaki H, Yoneda M, Nakajima A, Funahashi T, Miyazaki S, Tokunaga K, Hamaguchi K, Tanaka K, Yamada K, Hanafusa T, Oikawa S, Yoshimatsu H, Nakao K, Sakata T, Matsuzawa Y, Kamatani N, Nakamura Y. Screening of 336 single-nucleotide polymorphisms in 85 obesity-related genes revealed

McKusick-Kaufman syndrome gene variants are associated with metabolic syndrome. *J Hum Genet.* 2009 Apr;54(4):230-5.

Hotta K, Nakamura M, Nakata Y, Matsuo T, Kamohara S, Kotani K, Komatsu R, Itoh N, Mineo I, Wada J, Masuzaki H, Yoneda M, Nakajima A, Miyazaki S, Tokunaga K, Kawamoto M, Funahashi T, Hamaguchi K, Yamada K, Hanafusa T, Oikawa S, Yoshimatsu H, Nakao K, Sakata T, Matsuzawa Y, Tanaka K, Kamatani N, Nakamura Y. INSIG2 gene rs7566605 polymorphism is associated with severe obesity in Japanese. *J Hum Genet.* 2008;53(9):857-62.

Hotta K, Nakata Y, Matsuo T, Kamohara S, Kotani K, Komatsu R, Itoh N, Mineo I, Wada J, Masuzaki H, Yoneda M, Nakajima A, Miyazaki S, Tokunaga K, Kawamoto M, Funahashi T, Hamaguchi K, Yamada K, Hanafusa T, Oikawa S, Yoshimatsu H, Nakao K, Sakata T, Matsuzawa Y, Tanaka K, Kamatani N, Nakamura Y. Variations in the FTO gene are associated with severe obesity in the Japanese. *J Hum Genet.* 2008;53(6):546-53.

Yanagiya T, Tanabe A, Iida A, Saito S, Sekine A, Takahashi A, Tsunoda T, Kamohara S, Nakata Y, Kotani K, Komatsu R, Itoh N, Mineo I, Wada J, Masuzaki H, Yoneda M, Nakajima A, Miyazaki S, Tokunaga K, Kawamoto M, Funahashi T, Hamaguchi K, Tanaka K, Yamada K, Hanafusa T, Oikawa S, Yoshimatsu H, Nakao K, Sakata T, Matsuzawa Y, Kamatani N, Nakamura Y, Hotta K. Association of single-nucleotide polymorphisms in MTMR9 gene with obesity. *Hum Mol Genet.* 2007 Dec 15;16(24):3017-26.

Tanabe A, Yanagiya T, Iida A, Saito S, Sekine A, Takahashi A, Nakamura T, Tsunoda T, Kamohara S, Nakata Y, Kotani K, Komatsu R, Itoh N, Mineo I, Wada J, Funahashi T, Miyazaki S, Tokunaga K, Hamaguchi K, Shimada T, Tanaka K, Yamada K, Hanafusa T, Oikawa S, Yoshimatsu H, Sakata T, Matsuzawa Y, Kamatani N, Nakamura Y, Hotta K. Functional single-nucleotide polymorphisms in the secretogranin III (SCG3) gene that form secretory granules with appetite-related neuropeptides are associated with obesity. *J Clin Endocrinol Metab.* 2007 Mar;92(3):1145-54.

大久保寛之, 中田由夫, 藤村透子, 宮内卓, 家光素行, 前田清司, 田中喜代次. 運動習慣と骨関連遺伝子多型が中高年者の超音波骨指標に及ぼす影響. *体力科学* 58: 421-430, 2009.

中田由夫, 田中喜代次, 大藏倫博, 大河原一憲, 李東俊. ADRB3 遺伝子多型が減量抵抗性に

及ぼす影響: The SMART Study. 肥満研究 11: 301-305, 2005.

李東俊, 田中喜代次, 坂根直樹, 吉田俊秀. β 3-AR 遺伝子多型における減量後の追跡調査. 肥満研究 10: 48-53, 2004.

李東俊, 遠藤数江, 戸村成男, 柳久子, 田中喜代次. β 3-アドレナリン受容体の遺伝子変異が安静時エネルギー代謝に及ぼす影響. 肥満研究 9: 70-73, 2003.

李東俊, 田中喜代次, 大藏倫博, 坂根直樹, 吉田俊秀. β 3-アドレナリン受容体の遺伝子多型と減量効果. Health Sciences 19: 203-212, 2003.

李東俊, 田中喜代次, 坂根直樹, 吉田俊秀. 食事・運動療法と β 3-AR 遺伝子多型における食行動の認知的変容. 肥満研究 9: 323-329, 2003.

インタビュー記録

田中喜代次, 中田由夫, 加香 孝一郎 (インタビュアー). TARA プロジェクト訪問インタビュー 総合人間科学研究アспект 田中プロジェクト オーダーメイド減量プログラムの開発. TARA news No. 34 20-32, 2007

以上

資料 12 ヒアリング記録 東京大学医科学研究所 宮野教授

面談記録（宮野教授 20170118）

日時：2017年1月18日（水） 17:00～18:15

場所：東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター

面談相手：東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター長 宮野 悟 教授

当方：株式会社三菱化学テクノロジーサーチ調査コンサルティング部門 宗林孝明、西村彰夫

面談目的：東大医科研と DeNA ヘルスケア社との間で進められている、遺伝子関連検査に関わる共同研究の実施状況に付きお聞かせ頂く。

内容：別途準備した「インタビュー項目」に沿いながら応答頂いた。

① 1. DeNA 様の HP 公表内容は共同研究の実態を反映しているでしょうか？

DeNA ライフサイエンス社との共同研究であり、DeNA 社ではない。

日本人の DNA 情報が海外に流出することを心配していたとき、2013 年の 7 月 19 日に DeNA 社の南場氏に 23andMe のような参加型コミュニティをつくるためのサービスに関するプレゼンをしてスタートした。先方のことを、多くのクライアントとのコミュニケーションの技術に長けた企業と認識していたので好ましいと考えた。南場氏も健康関係ビジネスに関心を持っていたので、意向がマッチしてスタートした。

その後の必要な専門家人材のリクルートや組織・体制の整備のスピードの速さに驚いた。医科学研究所のスタッフは開発のために数多くのミーティングを重ねてた。SNP の絞り込み、疾患の絞り込み、数理モデル、クライテリアの設定を統計的な観点から検討するなどしてモデルを作った。この間に DeNA 社の方で遺伝学などを専門とする 5 人の博士号取得者を採用するなど急速に陣容を整えていった。医師による監修も行った。

SNP の絞り込みでは 1400 報くらいの数の論文を医科学研究所のメンバーでセレクトし、二つの別個のラインで論文をチェックして合わない場合は再チェックする事を行った。70%以上の論文は 4 回読んだ。NIH のデータベースのミスを見つけたり、論文中の間違いも見いだし著者に確認したこともあった。DeNA 社もピーク時には約 60 名の人員を投入していた。

その後の改訂は DeNA ライフサイエンス社側で進め、医科学研究所のメンバーはバイウイークリーで、宮野教授はマンスリーでミーティングを行っている。新たな研究テーマの他、モデルの改訂や新たに出てきた文献に関する検討などを行っている。解析ラボは医科研の同一建物の中にあり、共同研究契約により医科学研究所が受け入れている自前のスタッフで

解析を進めている。管理は東大医科研の規則に則り宮野センター長が行っている。DeNA ライフサイエンス社としては、ゲノム解析を執り行う種々のノウハウや規則について知識や経験を直接に得ることができるため、外部の受託検査機関に外注することに比べてはるかにメリットを受けることができる。

DeNA ライフサイエンス社と新しい共同研究を始めるときは、医科学研究所の倫理委員会で審議されるが、研究だけでなく事業についても DeNA ライフサイエンス社内に外部からの委員で構成される倫理委員会があり、医科学研究所のメンバーも指導する。新たな検査項目を加える場合なども、科学的、倫理的な観点を含めて審議する。

DeNA ライフサイエンス社の HP で公開されている共同研究に関する 2015 年 11 月 18 日のリリースについては、当時の状況はその通りであり、昨年発表された MYCODE Research の共同研究も発表されている通りである。

②DeNA ライフサイエンス様からどのような情報を提供されるのでしょうか？

医科研側がデータを直接解析することではなく、解析方法の開発を行っている。目的に応じたデータの集め方というような研究のデザインを指導し、先方から生のデータではなく集約したものが出てきて統計処理の指導をする。MYCODE を使った研究は新しい SNP を見つける事も含まれる。

③DTC 検査であるという点で、情報の正確性、精度などに課題はあるのでしょうか？

SNP の解析に関する技術は世界的に標準化されており問題ない。アンケート等の参加者から集められる情報の精度に関しては統計家が処理することで解決できる。統計の専門家の関与は必須である。

④DeNA 様は現在、二次サービスは提供されておられません。

今回の共同研究では、DTC 遺伝子検査の結果を、栄養指導、運動指導などの二次サービスにつなげることができるような研究は行っておられますか？

科学的エビデンスのないものは DeNA ライフサイエンス社の倫理委員会以前のことである。そういう案件がもし上がってきたら、科学的なエビデンスがあるかどうかは当然だが、倫理的・社会的に問題ないことを担保することを要求する。

倫理委員会には医科学研究所のメンバーのほか、医師、認定遺伝カウンセラーの医師も入っている。

⑤DTC 遺伝子検査という検査の形態をどのようにお考えでしょうか？

ポリシーとして、データは参加者のものであって DeNA ライフサイエンス社はそれを預かっているだけとしている。データのコントロールは参加者の意志によるもので、研究ごとに参加の意思の確認を必要としている。それをいい加減にするようなやり方はない。東大医科研は社会的・倫理的課題も見ている。

⑥DTC 遺伝子検査における研究利用に関する IC の内容で、気をつけるべきポイントは何でしょうか？

データは参加者のもので、企業は預かっているだけであり、常に参加の意思が重要であるということである。

MYCODE の場合は最初に研究参加の意思に関して書面で同意を得ている。

新たな研究又は事業を始めるときは既に研究参加に同意を得ている人から募集するとき、その度にこの研究に参加してもらえるかという形で同意を取り直すポリシーである。その同意は、ユーザーの負担を配慮してネット上で行っている。

研究同意は 23andMe は 85%位と聞いている。MYCODE では、最初の書面での同意はほぼ同じ位の人から同意を得られている。そういう比較も年齢層分布を含め研究対象となる。

⑦医学研究における DTC 遺伝子検査の有用性について

新たな医学研究における共同研究の形態として、DTC 遺伝子検査の利用について、現在の進捗、今後の課題、今後の発展の方向性、などについてご意見があればお聞かせください。

SNP だけ見ても限界があることは周知のことである。

かつて病気の原因を探すというために SNP の解析をした膨大な論文が Nature Genetics などに出ている。一時期、Nature Genetics の論文の 55%が SNP 解析によるものだった。しかし、今後この方法でインパクトのある成果が出てくるとは思っていない。

SNP 検査により自分がどういうリスク・カテゴリーに属しているかを知ることには使えるとは思っている。

少なくとも MYCODE では深刻な病気につながる項目は外すことをポリシーとしている。

研究の結果で疾患と強い関係のものが見つかってくれば、それを診断薬として承認を得て使うのであればあり得ると思うが、これは DTC の範疇ではない。

参加者の意図にもとづいて進めており、1000人くらいのリクルートであれば瞬時に進めることができる。研究参加者を集める研究ツールとして非常に有用である。

こういうシステムを持っていない国は、医薬開発や食品開発や健康開発に不利になる。ジェネティックバックグラウンドがあるから、こういう日本人のコミュニティーが出来ていることも重要だと思う。FDAと23andMeの場合は歩み寄りのプロセスがうまく働かなかったのではないかと理解している。米国も国としてはこうした手法をある基準の中で進めようとしているのではないか。

今回の共同研究により、そういうコミュニティーが日本に出来たことは良いことだと思っている。データは参加者のもので企業はそれをお預かりしていて色々な研究や事業に同意していただける場合は参加者の意志の元で積極的に使っていく。

ファイザーと23andMeが潰瘍性大腸炎の原因遺伝子を探す研究に1万人をリクルートするという発表があったが、あのようなことが瞬時に出来るのはすばらしいと思う。研究の進め方が従来とは変わってくる。インターネットにアクセスできる人だけが参加者であるというバイアスはあるが、研究としてはそれをきちんと考慮した上で進める。

DeNAライフサイエンス社はDeNA社のこれまでのビジネスで培ってきた、参加者の意志を維持できるノウハウを持っていることがすばらしい。

⑧研究成果の公表について

共同研究の成果は、論文発表、学会発表、特許出願などの形で公表されることを意図されていますか？

基本的には論文の形で発表することになっている。ただ、企業の都合で発表できる時期というのがあるのでその時期までは発表できないという制約はある。発表実績はまだない。

見つかった結果をビジネスに使うかどうかは社会的影響などを勘案して倫理委員会で判断する。

以上

資料 13 ヒアリング記録 ジーンクエスト

面談記録（高橋社長 20170114）

日時：2017年1月14日（金） 14:00～14:30

場所：株式会社ジーンクエスト 本社

面談相手：株式会社ジーンクエスト 代表取締役 高橋 祥子 様

当方：株式会社三菱化学テクノロジーリサーチ調査コンサルティング部門 宗林孝明、西村彰夫

面談目的：ジーンクエスト社とアカデミアの間で進められている、遺伝子関連検査に関わる共同研究の実施状況に付きお聞かせ頂く。

内容：予めお送りしておいた、「インタビュー項目」に沿いながら応答頂いた。

① 共同研究における研究の分担、DTC 遺伝子検査の試料・情報（検査結果、アンケート結果、研究成果）の流れをお聞かせください。

- ・御社から共同研究先に提供されるモノ、情報
- ・共同研究先から御社に提供されるモノ、情報
- ・DTC 遺伝子検査の中で、共同研究での利用について IC を得ているモノ、情報
- ・共同研究の結果、参加者にフィードバックされるモノ、情報

（注）ここで、「モノ」には栄養指導・運動指導などのサービスも含めます。

いくつかのパターンがあって全てが同じでは無い。大きく二つに分けることができる。一つはジーンクエスト社（以下、G社）が個人向けに提供しているサービスで蓄積したゲノムデータを活用する場合と、もう一つは個人向けサービスとは全く独立して新しく被験者のデータを解析して進めるという二つのパターンがある。後者の研究は被験者を先方がリクルートして集めた試料をG社が受領して、G社の解析手法で解析した結果を返すものである。

前者の場合、G社から個別のデータは提供しない。

基本的に個人のデータを第三者に提供していない。G社で統計解析を行った結果の情報のみを共同研究の相手に提供するという形で進めている。個人の情報がついた情報を第三者に提供するという事になると、その情報を扱うようなセキュリティー環境が大学に必要なが、だいたいそのような体制が無いので統計情報だけを出すという取りすすめで行って

いる。

解析手法そのものが共同研究になることもあるが、その場合も解析は G 社で行う。例えば GWAS 解析の新しい手法開発の共同研究では、新しく開発された手法を受け取り G 社で解析を行うという形で共同研究を進めている。

共同研究に使う事に関しては IC で同意を得ている。

データを出す場合にはまた新たに同意が必要になる。共同研究を取進めるに当たり、〇〇の先生と▲▲というテーマで研究に使うということを個々に知らせている。既に同意はもらっていてもその研究に同意できないという人は除外して進める。

共同研究はそれぞれの機関と独立で行われていて、横には繋がってはいない。また HP で記載している以外にも 4~5 件あるが、先方の事情で公表していない。

共同研究から得られた成果については、まだ参加者に返すほどの結果は出ていないが、論文発表ができるようになったらその結果をフィードバックしようとは思っている。事例は無い。基本的にサービスに活用する様な情報は査読された論文になった物という基準があるので、論文になってから情報提供する。論文になる前に分かったことは知らせてほしいという希望は無い。

色々と進めている共同研究の成果を参加者に還元していきたいと考えている。

② 多くの共同研究を実施されておられますが、すべて同じスキームでしょうか？

それぞれの共同研究により異なる。①で記載したように大きく二つに分けることができる。

多くの大学等と共同研究を行なっている。元々アカデミア出身でつながりが多いこと、きちんと研究を推進していかないと、現状で分かっていることだけでは不十分であり、さらに科学的信頼性を上げていく努力が必要だと考えて研究に力を入れている。

共同研究は先方から申し出てこられる。

ゲノムワイドの解析を行っているので、共同研究において情報が不足するという事はない。全ゲノム解析はしていない。

③ ヤフー様（以下、Y 社）の共同研究との違い

御社と Y 社様の共同研究は、まったく別個に行われていると考えてよろしいのでしょうか？

Y 社様に訊くべきかもしれませんが、試料・情報の流れは、それぞれが別々に行っているということになりますか？

同じ物と別の物がある。Y 社が独自でやっておられるモノもある。Y 社の独自のデータを使う場合と G 社独自のデータを使う場合がある。Y 社独自では K がんセンターとしている。S 研究所の共同研究は一緒に進めている。

④ 医学研究における DTC 遺伝子検査の有用性について

新たな医学研究における共同研究の形態として、DTC 遺伝子検査の利用について、現在の進捗、今後の課題、今後の発展の方向性、などについてご意見があればお聞かせください。

栄養指導・運動指導などの二次サービスについては、遺伝子と疾患の関係が分かっても、その疾患に対してどうしたらよいというエビデンスまでが無いと二次サービスには進めないと今のところは考えている。しっかりとしたエビデンスが出てくればユーザーのメリットになるのでサービスを行う可能性はある。

そのようなエビデンスを求めた研究としては、例えば、精神・神経医療センターとの共同研究は精神状態や抑鬱状態と遺伝子の関係と、更にそれを防ぐためにどういう食事習慣にすれば良いかを明らかにする様な研究である。まだ始めたばかりだが、こういう研究の成果が出てきたら、こういう遺伝子タイプの人はこちらの食事習慣をすると鬱病を防げるという様な事が出てくるかもしれない。

二次サービスのエビデンスになる論文が無いのは、研究されているけどデータが出ないというのではなくて、そもそも研究されていないからである。食事や運動といった分野の研究は病気などの分野に比べると研究費が付き難く研究が進められない。ゲノムの研究には研究費が必要である。そういう分野の研究に DTC 遺伝子検査のデータを活用すると有効だと思っている。

直近のサービスとしては運動や食事などは対象にしては考えていないが、研究としては進めたいと思っている。共同研究の中でも遺伝子とスポーツの関係の研究があり、今年からは論文の形にしていきたいと考えている。これまでゲノムの研究がされていなかった分野はこういうスキームを作っていくことで発展していくと考えている。

課題については、最初はアンケートデータの信頼性については課題では無いかと考えていた。しかし、中には正確で無い答えもあるが、検討の結果、ある程度の基準で除外すると再

現性が取れて、統計的有意性が高いということが分かってきた。圧倒的なN数がノイズをカバーすると分かってきたので課題では無いことが分かった。

倫理的な課題で、ユーザーに返せない様なデータについては活用できないということがある。

⑤ インターネットコホートの進捗について

インターネットコホートという形態について、一昨年の学会発表以降で、有効性、課題に関する情報がございましたらお聞かせください。

研究の仕方が変わってきている。ゲノムの分野もそれ以外の分野も、データが大量にとれるようになってそれをデータシェリングという形で一つの分野だけで無く無限の活用が出来る様になってきている。

インターネットコホートはかなり進んでいる。共同研究の成果として発信していこうと思っている。データが集まると大学の一つの研究室では絶対に出来なかった様なことができる。成果が出ると研究出身者としてうれしいです。

⑥ 研究成果の公表について

共同研究の成果は、論文発表、学会発表、特許出願などの形で公表されることを意図されていますか？

共同研究の成果に関しては、現在複数の論文を投稿中であるが、まだ内容は言えない状況である。今年、学会発表もいくつか演題登録をして発表する予定で進めている。

こうした研究成果により、科学的信頼性を高めることになる。

⑦ その他

・医療機関にDTCを仲介するm3.comのようなサイトの活用についてはどうお考えですか？

医療機関には今のところはあまり注力していない。

・mRNAを測定して健康状態やがんのリスクを測定するというようなサービスもでてきていますが、そのような分野に進出する予定はないのですか？

有用な検査で顧客の需要が多いのであれば考える可能性があると思うが、現時点で具体的にということはない。

以上

資料 14 ヒアリング記録 ヤフー

面談記録（ヤフー様 20170124）

日時：2017年1月24日（火） 13:30～14:10

場所：ヤフー株式会社 本社

面談相手：ヤフー株式会社 執行役員（広報・法務・政策企画・公共サービス管掌）

別所 直哉 様

ヤフー株式会社 CISO室 ゲノム R&D 室

サービスマネージャー

井上 昌洋 様

ヤフー株式会社 CISO室 ゲノム R&D 室

有地 正太 様

当方：株式会社三菱化学テクノリサーチ調査コンサルティング部門 宗林孝明、西村彰夫

面談目的：ヤフー株式会社様とアカデミアの間で進められている、遺伝子関連検査に関わる共同研究の実施状況に付きお聞かせ頂く。

別紙「2017.1.24 ヤフー株式会社様 インタビュー項目」に沿ってお答えいただいた。

内容：

① 共同研究における研究の分担、DTC 遺伝子検査の試料・情報（検査結果、アンケート結果、研究成果）の流れをお聞かせください。

- ・御社から共同研究先に提供されるモノ、情報
- ・共同研究先から御社に提供されるモノ、情報
- ・DTC 遺伝子検査の中で、共同研究での利用について IC を得ているモノ、情報
- ・共同研究の結果、参加者にフィードバックされるモノ、情報

（注）ここで、「モノ」には栄養指導・運動指導などのサービスも含めます。

ヤフー様では、データを研究に役立てるための「データ提供先研究機関」という HP での記載であり、「共同研究」という記載ではない。

検査キットの中に同梱してある利用規約に同意のサインをして送付してもらうことで書面による研究への同意を最初に貰っている。

データ提供が行われる際には、研究参加同意者に連絡が行き、ウェブ上で顧客が見るページの上の方に個別研究に関する情報が示されている。その中で研究先にどのようなものが提出されるかが書いてある。

研究機関から、こういう解析をしたいという依頼があった後、ヤフーまたはジーンクエストの社内で解析をしてその統計的結果を提出する。提出されるのは統計情報であって個人が識別できる情報は出していない。

データ提供は4件行っているが全て同じスキームでとりおこなわれている。(質問②の答え)

個別の研究への参加の同意は、改めて許諾を取得してから行う。拒否する方はアウトできるようにページに明示している。

データ提供からは解析手法にスクリプトや指示を貰うが、血液サンプルが来るようなことはない。先方から試料を入手してヤフーで解析するというようなことも無い。

研究参加者へのフィードバックは、論文となりオープンになり、信頼性が担保された後はフィードバックできると思うがまだその段階に至っていない。

運動や栄養の二次サービスにつながるような研究は今のところはやっていない。

③ ジーンクエスト様の共同研究との違い

御社とジーンクエスト様の共同研究は、まったく別個に行われていると考えてよろしいのでしょうか？

試料・情報の流れは、それぞれが別々に行っているということになりますか？

別々に解析を行うものと、一緒に行うものがある。

ジーンクエストが集めたものはジーンクエストが許諾を得たものでジーンクエストが解析し、ヤフーが OEM として入手したものはヤフーが許諾を得ており、ヤフーとジーンクエストと一緒に解析するという形になっている。全体的には共同研究はジーンクエストの方が多と思う。

ジーンクエストと共有する情報は、以前の定義でいうところの連結不可能匿名化の形で渡しており連絡先など個人が特定できるものではないので、ユーザーの許諾が必要なときは一緒に許諾を取って貰う。

④ 医学研究における DTC 遺伝子検査の有用性について

新たな医学研究における共同研究の形態として、DTC 遺伝子検査の利用について、現在

の進捗、今後の課題、今後の発展の方向性、などについてご意見があればお聞かせください。

ヤフーは、ゲノムデータを保有しているということに加え、ユーザーに近いところにいる業態であり、ユーザーからしっかりした同意を戴いた形での調査が出来るので、そのような形で医学研究の発展に貢献できると考えている。

ただし、医学だけを進めたい訳ではなく、きちっとデータを取ってサプリメントとか健康とかヘルスケアの分野に関してもやっていきたいと思っている。

課題の一つとして、ゲノム解析のために安全にデータを貯めておく能力と、ある程度のパワーのコンピューターを保有し、解析する事が可能な人材を揃えているということが重要で、普通の組織ではデータだけを持っていてもヤフーのような事が出来ないと思う。

どういう解析をしていく必要があると教えて貰えばそれを実行する能力を持っていることで貢献できる。

研究のためには出来るだけ多くのデータが有る方が良く、データが増えれば増えるほど上のような能力が必要となるのだが、そこに余り気がついていない方々が多い。大規模な数の人の多因子を調べていくとか、欠損データを予測して研究対象にする等の場合はかなりのコンピューターの能力を必要とする。

研究者がこれらの能力を既に持っていることは少ないので、ヤフーと力を合わせることで今後の研究の発展に貢献できると思う。

例えばエクソーム解析の場合はヤフーが解析の事項を行い、先生方はその解析結果だけを見るというように先生方が遺伝子データを見るということは無くなるというようになるかもしれない。

ゲノムに関してはセキュリティーの観点が必要と考えているので、ゲノムの事業はCISO (Chief Information Security Officer) 室で担当している。

今後、医療の情報は必ずクラウドを利用することとなる、そこを有効に活用するためにはセキュリティーが重要である。また、ユーザーから許諾を取ることも医薬会社よりもヤフーの方が有効に実施できるので有効利用してもらえればと考えている。

許諾を取らなければいけないという方向に向かっているので、ユーザーに密接しており長年にわたって接触を継続出来るということでヤフーが機能すると考えている。継続的にユーザーの情報を取っていくための機能も作ってある。創薬業界や医薬業界

でもなにが原因でなにが結果かを継続的に見るということが重要だということが医療情報学会でも言われていた。

研究参加者とは数ヶ月に一度はコンタクトしており、データの更新なども行えるようになっていく。頻度を増やしていかないといけないと考えている。

DTCであるが故の課題は、先に述べたような特徴、特に日常的にユーザーとコンタクトする様々なツールを持っていないところが、メールや郵送などの単一のサービスだけでDTCをやってもフォローアップなどの点で有効に機能しない。医師がDTCを活用しようとしても、病気でないと行かないようなところに、健康な時にデータフォローアップのために時々病院にコンタクトしてみようとする人は居ないのではないかと？

DTCであるために、健康な人のデータばかり集まるとか、PCを扱う人だけのデータになるのではないかと懸念については、長い時間と多くのデータが集まれば、健康な人も病気になるし年齢も上がっていくので埋められていく。

現在のユーザーの中にも慢性疾患等の人も居るし、種々のデバイスから幅広い人が関わってくるのでその点は心配ないと考えている。

稀少病気などは難しいかもしれないが、慢性疾患や予防とか肥満の分野は医療関係が持っていない情報を沢山持っていることがヤフーの強みだと思う。

⑤ インターネットコホートの進捗について

インターネットコホートという形態について、一昨年の学会発表以降で、有効性、課題に関する情報がございましたらお聞かせください。

上記のような考えでインターネットコホートに強みを持っており、Rare Disease以外では役立つと考えている。

やってみてなにが出てくるかを試みている段階に有るがおもしろいと思っている。

これまでのコホート研究のやり方では多くの研究費が必要だが、ヤフーの様などころを通してもらえれば、多くの研究費は必要としないので、小規模で進めたいと考えていたコホート研究が可能になるし、これは医学研究以外でも可能だと思う。

今のところデータは無償で提供していて今後は増やしていきたいと思っている。

アカデミアとの共同研究というより、アカデミアの研究のために出来ることをして協力しているという関係にある。そこでビジネスにしようとは思っていない。

⑥ 研究成果の公表について

共同研究の成果は、論文発表、学会発表、特許出願などの形で公表されることを意図

されていますか？

昨年ポスター発表をし、これからどんどん出していこうと思っている。

以上

資料 15 ヒアリング記録 DeNA ライフサイエンス

面談記録 (DeNA 様 20170124)

日時： 2017年1月24日(火) 17:30~18:10

場所： 株式会社ディー・エヌ・エー 本社

面談相手：

株式会社 DeNA ライフサイエンス 代表取締役 大井 潤 様

株式会社ディー・エヌ・エー ヘルスケア事業部

エグゼクティブプロデューサー 澤井 典子 様

当方： 株式会社三菱化学テクノロジーサーチ調査コンサルティング部門

宗林孝明、西村彰夫

面談目的： 株式会社ディー・エヌ・エー様とアカデミアの間で進められている、遺伝子関連検査に関わる共同研究の実施状況に付きお聞かせ頂く。

別紙「2017.1.24 株式会社 DeNA ライフサイエンス様 インタビュー項目」に沿ってお答えいただいた。

内容：

① 共同研究における研究の分担、DTC 遺伝子検査の試料・情報（検査結果、アンケート結果、研究成果）の流れをお聞かせください。

- ・御社から共同研究先に提供されるモノ、情報
- ・共同研究先から御社に提供されるモノ、情報
- ・DTC 遺伝子検査の中で、共同研究での利用について IC を得ているモノ、情報
- ・共同研究の結果、参加者にフィードバックされるモノ、情報

(注) ここで、「モノ」には栄養指導・運動指導などのサービスも含めます。

東京大学医科学研究所（以下「東大医科研」）と株式会社 DeNA ライフサイエンス（以下「DLS」）が進めている共同研究は、GWAS 論文に基づき疾患リスク予測モデルや社会実装に当たっての ELSI 等に向けた研究である。

疾患リスク予測モデルの社会実装は、共同研究ではなく事業（＝ビジネス）としての取組みとなるため、DLS 単独で実施している。

新規の GWAS 論文等を受け疾患リスク予測の更新も行うほか、MYCODE Research（マイコードリサーチ）で行っている共同研究においては、個人からの研究同意に基づき得られたアンケート情報やゲノムのデータを疾患リスク予測のモデルの作製のために使用している。

研究同意は、キットに同梱されている書面に、遺伝子検査サービスに対する同意とは別

途で同意の有無を記入してもらっている。ここで研究同意を得られた個人に対して、別途個別の共同研究を説明し、当該個別研究に参加していただけるか否かの意向の確認をおこない、参加いただける旨を確認できた方に個別研究に参加いただいている。

疾患リスク予測モデルについて、更新等があれば、事業を通じて、参加者にフィードバックされる。

② 御社の HP では東京大学医科学研究所様と共同研究を実施されておられるとの回答でした。それ以外にも未公表の共同研究は実施されておられますか？ されているとすると、すべて同じスキームの共同研究でしょうか？

遺伝子に関連する他の共同研究に関しては、対外的に公表していない。

③ 東大医科研様とはかなり密な関係で共同研究を実施されておられるようですが、助言や研究成果等はどのように製品にフィードバックされておられますか？

共同研究の成果は事業として還元される。すなわち、新しく開発された疾患リスク予測モデルで解析した結果は、遺伝子検査サービス「MYCODE」を通じて還元される。

この事業を開始するに際し「科学の進歩に向き合ってサービス提供をする」としている。科学・医学の進歩に合わせて、その成果を参加者に還元していくにあたっては、web サービスであるため、ユーザーへの提供が円滑に行えるという特徴がある。二次的サービスに関しては生活改善プログラムを展開しているが、基本は、保健指導をベースに管理栄養士が実施している。

④ 医学研究における DTC 遺伝子検査の有用性について

新たな医学研究における共同研究の形態として、DTC 遺伝子検査の利用について、現在の進捗、今後の課題、今後の発展の方向性、などについてご意見があればお聞かせください。

DTC 遺伝子検査に参加した人たちによる web でつながったコミュニティができ、このコミュニティがサイエンスをドライブしていく、そういった形の共同研究が DLS に限らず、他の民間企業でもできてきているのではないかと。

このような共同研究は、アカデミアとのものに限らず、DLS においても味の素や森永等と共同研究を進めているが、民間企業との共同研究も今後進んでいくと思われる。

課題としては、研究を実施する際に当たっての同意の取得方法があると考えている。例えば、米国ではイーコンセントが採用されている事例が出てきている。日本においても、

イーコンセントの整理を行っていくべきではないか。個人情報保護法上は同意の取得方法に形式要件はないと聞いているが、研究においては、一部、イーコンセントは今後の検討課題と整理されており、取り扱いがフアジーな部分がある。研究環境の国際競争力を確保する観点からも、その取り扱いを整理すべき時期に来ているのではないかと考えている。

⑤ 研究成果の公表について

共同研究の成果は、論文発表、学会発表、特許出願などの形で公表されることを意図されていますか？

研究成果を論文等で発表することは考えており、準備も進めている。

何処まで書いたら論文として認められるかを議論しながら、早く出せたらよいと思っている。

以上

資料 16 ヒアリング記録 ジェネシスヘルスケア

面談記録（ジェネシスヘルスケア様 20170202）

日時：2017年2月2日（木） 14:00～15:00

場所：ジェネシスヘルスケア株式会社 本社

面談相手：ジェネシスヘルスケア株式会社 代表取締役 CSR 佐藤バラン 伊里 様
ジェネシスヘルスケア株式会社 執行役員

経営戦略室 室長兼マーケティング事業部 部長 宮部 喬史 様
ジェネシスヘルスケア株式会社 執行役員 C00 高木 慶啓 様

当方：株式会社三菱化学テクノロジーサーチ調査コンサルティング部門 宗林孝明、西村彰夫

面談目的：ジェネシスヘルスケア株式会社様とアカデミアの間で進められている、DTC 遺伝子関連検査に関わる共同研究の実施状況に付きお聞かせ頂く。

別紙「2017.02.02 ジェネシスヘルスケア株式会社様 インタビュー項目」を参考にお答え頂いた。

内容：

DTC は予防とかヘルスケアと呼ばれているが、ジェネシスヘルスケア株式会社ではそこにクリニカルなデータやリアルデータ・バイオデータを加えることを進めている。

DTC は多因子が関係し更にエピジェネティック等が関係してくるので、民間で調べている DNA 情報だけでは G W A S 論文等で記載されているオッズ比率（リスク判定）に限定されており、具体的な疾患の診断等を言い切ることは現状ではできないし、データが整ったとしても科学的に精度を上げることは限定的であると考えている。

ジェネシスヘルスケア株式会社では DTC はリスク判定の領域にしか情報価値が限定されており、医療行為の前提ではないし診断でもないというスタンスをとり、並行して稀少疾患、細胞のがん検査などは医療行為を前提として検査サービスの種目を分別している。

ジェネシスヘルスケア株式会社ではこれまでの十余年の実績から約 50 万人規模の遺伝子情報が集めている。PCR、NGS 及びマイクロアレイから得たデータから構成されている。DTC の領域は主に日本人のフルゲノム及び他国のレファレンスデータベースから 65 万の SNP を絞りこみ、カスタムのマイクロアレイで検査し、多人種と日本人の遺伝

情報データが Validation・比較できるようデータを集計している。NGSは主に劣性遺伝病や単一遺伝子疾患とかを医療診断に関するもの（BRCA1を含めて）を集めてある。診断に関するデータはNGSが主流になっている。あとはRNA検査による遺伝子発現を医療領域でデータを有している。

DTCでは、厚生省が生活習慣病の為に作製したアンケートを手直しして、「ライフスタイルに関するアンケート」としたものに20分ぐらいかけて答えて貰ってデータとして集めている。DTCでは多因子の影響が強く見られる項目が多く、定性的データをなるべく定量的なものにするようにしている。更に遺伝子治療のRawデータも加えて全体で50万人くらいのデータベースとしている

共同研究に関しては、設立当時（14年前）から複数の国内外機関と行っている。何処の領域を研究するかにより価値が異なる。

65万のSNPsの中から疾患別に、ある程度日本人に特定される多型を絞り込むと4万くらいが我々の生活習慣病に関連している事がわかりつつある。他は関連するタンパク質を特定して診断・医療領域で利用される多型である。

当社の遺伝子データベースのビッグデータからの検知であるが、一般的に言われている生活習慣病群は約4万の多型と多因子との組み合わせを見ないと医学的な知見が生まれてこない。

他社も生活習慣病などの予防という名目でDTCを販売しているが、当社は肥満とか肌とか行動とか我々がデータベースから得られたアルゴリズムや人口頻度などのValidationの精査が行えている検査キットしか提供していない。また、予防領域の侵襲性の低い検査を絞り出してDNA測定から進めている。

ただ、DNAだけでは環境因子などの経過が見られないのでマイクロバイオームや医療寄りから得られるデータを組み合わせて相関を見ている。医療領域としては、BRCA1、自閉症、メチル化や、RNAから早期がん発見などを進めている。

体脂肪率を例にすると、国は男性のメタボに注目しているが、遺伝的には女性の方が男性に比べて10倍ほど体脂肪率との関連が高く、肥満に関しては女性の方が遺伝的影響が大きいことがわかりつつある。このような新たなデータが医療や予防に使える知見だと思う。

色々な遺伝子と環境因子を絡めて解析することで統計データとして得ることが出来るが、多因子であるので精度を99%まで上げるためには最低10万人のデータが必要になる。したがって、一つの疾患に対して大学と数千人規模の共同研究を進めたとしても、他の生活習慣病との遺伝的相関をデータとして取得しない限り、統計的に高い精度では新しい知見は得られないと考えている。

高血圧、肝機能障害、心筋梗塞、腰痛などと遺伝子の関係を調べた。例えば高血圧の

場合は女性より男性の方が発症時期と遺伝子の影響度が強い事が分かった。現状は一定値より血圧が高ければ高血圧としているが男女別に考えなければいけないと言える。

中性脂肪・肝機能も同様な性差がある。心筋梗塞・腰痛では男女の差は見られない。腰痛の場合は男女差が少なく遺伝子の影響も他の疾患より高めなのが特徴である。

このような、遺伝子の結果と、アンケートデータと臨床データを併せたことにより精度が上がると事前診断または予防診断が出来るようになると思っているが、これもまだ p-value が高いので各疾患において 10 万人規模にならないと精度が上がらない。

高血圧の場合、20 代からでも遺伝子の影響で発症しやすい事が分かった。男性の場合、年齢が進むと共に遺伝子の影響が現れやすくなる。現在は血圧だけで投薬判断されているが、このようなデータが整ってくると遺伝子検査の影響を取り入れて判断できるようになるであろう。

結論、DTC から取得できるデータ単体で見た場合、リスクの判定に限定されている。更には、DNA だけで断定できる事が低く、医療診断につなげるにはそもそも医学的データがないといけない。

母数が大きくなってくれば年齢の進捗に伴う発症の予測も数学的手法を利用して可能になる。

ジェネシスヘルスケアは GWAS で分かっている多因子の疾患でなく、人種差を考慮するためにハプログループと疾患の関係を組み合わせ、例えば日本人に糖尿病が多い理由などを統計的に解明している。

多因子と遺伝子の相関に加えて人種の要素を加えるために日本人の 11 種のハプログループをクロスさせて解析する。例えば中性脂肪と遺伝子の相関では D ハプログループが圧倒的に多いという結果を得ている、このグループは南から来た人たちでインスリン抵抗性の遺伝子群の頻度が高い事から、内臓脂肪が蓄積されやすく糖尿病の発症につながりやすいという特徴が推測される。腰痛も D グループが圧倒的に多いがこれには、身長差が他のハプログループと異なる事が関係していると想定される。

高血圧の例で見ると年齢の要素が最も大きく寄与しこれに続く性別や生活スタイルなどの環境因子の寄与度が分かる。このような事が疾患毎に分別されていく。

この事例のようなデータが集まってくると、ハプログループの要因も含め、ある特性の人がアンケートに対してある回答をしているとそのマップ上の近い位置に置かれている特定の疾患に罹患しやすいとの判定が出来るようになる。(佐藤 balan 代表取締役のフルゲノムの結果から得られている疾患リスクのマップを示され、事例説明を頂いた。)

その人のマップを経時的に見て、発症と相関の強い要因が高まって来た時点で介入の判断をするというようなことが出来るようになると考えている。このようなマッピングが50万人のレファレンスデータベースがある事により、一人一人出来るところまで来ている。

今後、医学的な予測・ないしは診断を精度高めるためには疾患毎につき、最低10万人のデータが必要と考えている。このようなモデルを組むためには健康な人と発症している人のデータの両方がないと出来ない。通常のDTC遺伝子検査は健康な人だけのデータなので、このような解析手法がとりにくい事が課題として挙げられる。

14年掛けてここまでデータ収集を進めてきた。こうして得られた知見をどのようにして消費者に返すか、またどのようにして医学界に返そうかと考えている段階にある。厚労省の一部の先生にはこの内容を開示している。

DNAを見るだけでなく、その発現RNAによって見る必要があるで、大学との共同研究で、実際に患者さんへの食事や化学療法がどのように発現に影響しているかをRNAによる判断することを進めている。

これがとらえられるようになると、全ての遺伝因子と環境因子およびインターベンションがモデル化できるようになり、AIを入れることで解明できる事が出来るように進めており、あと2~3年を要すると考えている。この2年くらい、マイクロRNAの検討も含めて進めてきている。

さらにマイクロバイオームを見ることを組み合わせることが考えられる。DNAで一生涯、RNAで3ヶ月、マイクロバイオームで3日の周期で見ることで初めて科学的根拠による医学的な判定が出せるようになる。

米国の大学の場合は、例えば、民間企業を含めたジェネティックデータシェアリングが進んでおり、このようなデータを医学的に使えるようになっているグループが色々ある。我々はこのような、大学(例:スタンフォード大など)とコラボレーションし、先方が保有する個々人のデータ、我々は日本人のデータをお互いに出し合ってデータシェアリングするというを進めている。お互いが集めたビッグデータの人種差の精査を行う事が目的である。

国際間のデータシェアリングを進めるにはDTCから取得したデータだけでは不足していると考えている。現状のDTC遺伝子検査だけではGWASの論文の範囲内でValidation出来たものだけを出していることから新たな発見を見出しにくい。

現状のDTC遺伝子検査が主に提供しているリスク判定ではその結果を医師のところに持って行っても活用できないものであり医学界として対応しにくい情報であると想定する。ただ、DTCの結果でリスクが高い疾患があったら、医師が従来のプロトコールで

検査を行う事には早期発見の意義があるとも思われる。医療現場ではDTCから得られるデータの限界があり、医師がその限界に理解していない場合は混乱を招くという意見がある元となっている。

研究という言葉の定義が色々あるが、ジェネシスヘルスケアの進めている大学との共同研究はこのような内容で診断・治療に持って行くための共同研究である。

このような共同研究を進める過程でジェネシスヘルスケアが持っているデータを開示することはしていない。遺伝情報の所有権はお客様にあるので、もし大学・共同研究先に開示するとすれば、そのときは顧客の同意が必要と考えている。研究目的のための同意はインフォームドコンセントの中で頂いているが、それを当社の外部に開示する場合は経済的対価を支払わないといけなくと考えているので外部には出していない。米国の大学（例：スタンフォード大など）とのデータシェアリングでは相互に匿名化したデータを出し合っており対価は存在しないため、実施しても問題ないと考えている。

50万人規模のデータベースから数多くの新たな知見や発見が見られつつあり、今年から来年に海外の学会で発表していこうかと考えている。

当社は遺伝子研究と検査を専門にしている企業であり、遺伝情報の価値は予防・医学的診断の両方に活用されるものと考えている。一方、DTCから取得したビッグデータは予防・ヘルスケアの領域に留めるということで進めている。これまでの研究成果を出せるようになった場合、フルゲノム解析結果をAIで解析してマッピングしたものを返して予防につなげるサービスとして提供する事が考えられる。フルゲノム測定にまだ25万円要するので、あと3~4年必要だと思う。

DTCで集まる情報については、消費者は自分たちが提供したのは開示された以上のデータであることを理解していない。そこに価値の高いものがある。

海外では、民間・アカデミア・国家機関の皆でデータシェアリングして早く役に立て医用としている。企業や大学がクローズドな取りすめをするのは医学進歩につながらないと考えている。

日本ではデータシェアリングは進まず、産学連携での応用に展開しにくい状況が生じている。また、国の科研費が米国と比較した場合規模的に小さく、母数が多くなければ統計的に精査できるものが取得しにくい。現状のレベルではDTCを医学診断に生かすことは難題を抱えている。

医療の方で集まってくるデータとDTCで集まってくるデータの質については、医学か

ら集まるデータの方がきれいで、質の良い、ノイズがないデータである。なぜなら、例えば、アンケートデータは個々のユーザーの視点によるものなので判断に差があり、数を集めて統計的処理を行って定量化の対象にしなければならないが、医療のデータは医師が収集することから定量化されているのできれいなデータになる。DTC では得られたデータから2~3割はノイズとして排除されることになる。これを男女別、年代別に階層化しようとする、統計的精度を求めると10万人規模のデータがそもそも必要となる。

データを保有しないまま消費者に対し二次的サービス（ネット広告、物販）を提供している営利目的の方向になっていると社会的な課題になるのではないか。

今の状態の検査結果でリスクが高いからこうしましょうというような事をしているのであれば、それは詐欺に近いと思う。人の健康に関わることは提供する情報を担保する情報やValidationを持っている必要があると思う。

23&Me は検査項目にBRCA1 や単一遺伝子疾患を入れていた。それは医療の領域なのでFDA の指摘を受けたが改善しなかったので販売停止になった。いまは事業モデルを変えてDrug-discovery に進んでいる。データを医薬会社に売ることを進めているが、彼らが採用しているイルミナのマイクロアレイの技術では意味のあるデータが出ないはずである。

ファイザーは23&Me に50億円払ったということだがそれはデータとしては役に立たないと思う。

医学研究やDrug-discovery に関しては、稀少疾患の分野および遺伝子治療の分野で日本医大と遺伝子治療のvector の研究を進めている。

現在のDTC の課題はsolution がないということで、solution を求めるには医学の方からきちんとしたデータを持ってくる必要がある。当社は現在50万人分のデータを保有しているが人口の1%となる100万人のデータが集まらなると最善のデータだと言えないのでそのためあと3年頑張る予定でいる。

100万人のデータが集まれば再現性のあるデータとなるので、その段階まで積み上げてからお客様に提示しないといけないと思う。それまではヘルスケアの情報でしかない。

100万人のデータになるまで集めるためには、これまでとは違うやり方を考えないといけないと思っている。消費者の遺伝子検査に関する理解を深める必要がある。あとはIoT の拡がりの中で家電や電子媒体とのシナジーを考えたいと思っていて色々試していきたい。

G-TAC の動きも医療機関経由であり、患者さんとしては安心感があるので拡がっていくと思う。

RNA は重要な解析であると思うが、RNA の解析の問題点はコストが高いことである。1

回で12~13万円必要なので自由診療で医療の現場に落とし込むには高過ぎる。また医学的 solution が得られているかという点もまだ不十分なので、この分野は必須ではあるがまだ経過を観測する段階にある。

高価なのでデータが集まらないという難題を背負っている。サンプルの扱いは血液で扱っていただければ安定である。

これまでに蓄積したデータを発表するのは日本の人口の1%となる100万人のデータが集まってきてからと考えているが、それより前にも役立つことがあれば厚労省へ提示していくようなことも考える。

たとえば、60歳から65歳の間を見ると健康被害が出ている事が他の公開データとマイニングすることで推測される。例えば、60歳の定年では、仕事を離れるような社会情勢でセロトニン受容体の変異型の人に鬱の発症と、該当年齢の公開データによる自殺率が高まる事に関連している事が伺える。日本人は人口の8割がセロトニン受容体が短い事が挙げられる。遺伝子変異と社会的変化との関係は国や企業が退職や年金付与時などの社会制度を考えると役に立つと思う。このようなデータから学び、アメリカ発のがん医薬の投与量にしても日本人の遺伝子の特性を考慮し、再考する必要があるものもある。

そのような技術開発が進んでいったとき、DTCの方は今と同じようなヘルスケアの項目だけが残るのではなく、一生に一度のDNAを調べ終わったら、現状の身体の状況を示すRNAを調べようとなるのではないかと。現在はRNAは血液が主流だが、唾液でも測定できる技術があるのでそちらの方に移行してもおかしくない。

妊娠検査薬のようなOTC検査薬のような形に近くなると思う。昨年新しく排卵日予測の検査薬がOTCになって、不妊治療や妊娠志向の方々向けに市場の希望に添って認可された。既に技術は開発されており、技術が出来て5年くらいすると認可されるので、RNAの技術も同じようなテンポでこれから進んでいくと思っている。

RNA解析にして、海外の先行例は聞いていない。価格が高いことと、RNAの安定性を確保することが難しい。

医療に近いことになるので、医師や資格者の関与を必要とするような免許制にして貰いたいと思っている。科学的にエビデンスを語れる品質を担保できるような国の免許制にして貰うことを希望している。そうなった場合残れるのは2~3社になるのではないかと。

今回は共同研究ということでヒアリングを受けたが、医師や大学の先生方にはドライの研究だけを共同研究とすることには違和感を覚え、DTCの共同研究では被験者から提供されたデータを共同で分析しているだけらしいという話があるが、そういうことが共同研究としてあり得るのかという疑問を感じる。ジェネシスヘルスケアは社内にバイオインフォマティクスチームを設置しており、データマイニングは自らがやっている。

今後、共同研究の言葉の定義を合わせる必要があるかもしれない。

患者を集めてきてではなく、事前同意をとった上で匿名化したデータだけでバイオインフォマティクスだけを大学にお願いしているのかと思う。

大学側が開発したアルゴリズムで試した結果だけを返すという事もあるようだが、データが本人の知らないところで悪用されていないという大前提で、その程度の扱いであれば医師が介在しなくてもやっても良いといった線引きが出来れば分かりやすくなる。

ジェネシスヘルスケアの場合は、ヒト治験が関係する分野では、国内大学・国研など6施設と共同研究を癌、脳・神経疾患、人類遺伝学、薬物依存などの分野で行っている。今年には海外の大学とデータシェアリングや国内の大学と癌の早期発見との共同研究を開始する予定である。これらの共同研究については当社が主幹でない場合は特にプレスリリースなどの公表はしていないが、倫理審査委員会にて研究の承認を得ている。

現在は、提携医療機関とも認知症及びBRCA1・2の共同研究も国内の医療機関と実施または進めており、医療機関や国内大学等とは毎年3－4件の共同研究が常に遂行している。

以上



第 2 回ゲノム mRNA 入門セミナー開催のご案内

**～先駆的なドクターとの連携で、予防・未病改善は新産業へ～
健康を守り財産を構築する為のマーナ検査（mRNA 発現解析検査）
「先駆的なドクターのネットワークを利用した販売、商品開発が可能」**

謹啓 清秋の候、先生におかれましては益々ご清祥のこととお慶び申し上げます。
10月2日の第1回ゲノムmRNA入門セミナーでは、多くの先駆的な先生方や企業の皆様にご参加戴き、「健康増進＝財産構築」という考え方を基準にしたマーナ検査について活発な質疑応答がなされ、大盛況でスタートを切ることができました。

また予防・未病といった分野は、先駆的なドクターと企業の連携により、「地域住民の動き出したニーズに応える、エビデンスを持った健康による人生の充実」のサポートを目指す産業であることが理解されました。

本入門セミナーは、各地域の健常者のニーズに応え、健康を増進し財産を構築する「マーナ検査」の認知普及だけでなく、他の検査との違いを伝える機会、そしてその診断方法と応用分野、更には実際の症例を基にしたエビデンスを報告する機会であり、地域を代表する先駆的な先生方が顧客を開拓し感謝される為のセミナーです。

ご多忙中とは存じますが、健常者の潜在的なニーズと最先端科学の技術を深く理解できる他にないセミナーですので、是非ご参加下さい。

謹白

記

第2回ゲノムmRNA入門セミナー

日時：2016年11月11日(金)15時30分～17時30分

場所：東京大学医学部 医学図書館 3F

(〒113-8654 東京都文京区本郷 7-3-1)

受講料：8,000円 (※テキスト代含む)

以上

一般社団法人臨床ゲノム医療学会

理事長 渥美 和彦 (東京大学 名誉教授)

一般社団法人 臨床ゲノム医療学会 本部事務局
〒153-0064 東京都目黒区下目黒 1-5-21 目黒 DK ウエスト 2F (株式会社ケンコーム Japan 内)
TEL: 03-5436-1343 FAX: 03-5436-1344 E-mail: mail@rinsho-genome.jp

～ 先駆的なドクターとの連携を希望される、企業ご担当者様必見 ～

産学の連携で、予防・未病改善産業のパイオニア企業を目指す為の

第2回 ゲノムmRNA入門セミナー

指導：一般社団法人臨床ゲノム医療学会 教育委員会
主催：株式会社ケンコムJapan

(基礎編)

セミナーでお伝えすること

健康効果のエビデンス化が可能な「mRNA発現解析検査」について
サプリメントだけでなく、統合医療も含めた全ての療法の効果確認が可能
全国の先駆的なドクターに対し、商品・サービスのプロモーションができる
最先端で正しい情報・サービスで、治療よりも広いマーケットが生まれる

※終了後、Q&A、次回セミナーへの要望などもお伺いします。

※第1回セミナーの様子



第1回ゲノムmRNA入門セミナーでは、予防・未病といった分野は、先駆的なドクターと企業の連携により、「エビデンスを持った健康による人生の充実」を目指す産業であることが理解されました。

第2回ゲノムmRNA入門セミナーは、健康を増進し財産を構築する「マーナ検査」の認知普及だけでなく、「他の検査との違いを伝える機会」そして「その診断方法と応用分野、更には実際の症例を基にしたエビデンスを報告する機会」であり、「先駆的なドクターと未病産業に貢献したい企業のマッチング」も行うセミナーです。多くの企業の担当者様のご参加をお待ち申し上げております。

開催概要

開催日 第2回 2016/11/11(金)
場所 東京大学医学部医学図書館3F
〒113-8654 東京都文京区本郷7-3-1
参加費 8,000円 (テキスト代含む)



一般社団法人 臨床ゲノム医療学会
理事長 渥美和彦
(東京大学名誉教授)

講師



臨床ゲノム医療学会 専務理事
世界中医薬学会連合会(北京市)
亜健康(未病)専門委員会 常務理事
山崎 都央



国際医療福祉大学 医療福祉学部
医療福祉マネジメント学科 助教
東京医科歯科大学 難治疾患研究所
生命情報学 前 特任助教
筒井 久美子

第2回ゲノム mRNA 入門セミナー聴講記録

日時：2016年11月11日(金) 15:30 から 17:30

場所：東大医学部図書館会議室

概要：表記セミナーの講義の内容等を把握するために個人として参加した。(資料17)

内容：

聴講参加者は26(27?)名。10月の開催に続き2回目とのこと。

主催者側の発言で、今回は企業関係者の参加が多いとのことであった。

質問者にも KDDI、オールジャパン企画(メディカルツーリズム業者)、医薬会社(社名聞き取れず)が居た。

講習会資料の中にゲノムドクターズクラブの説明資料もあったが、内容説明はなく、ゲノムドクターやゲノムキャスターの勧誘は無かった。

講演

i. 渥美先生(臨床ゲノム医療学会理事長)

mRNAとは関係なく、自説の“統合医療”(長寿健康社会のための医療・社会科学・哲学・宗教も統一した概念)の説明。途中、“ゲノムも重要”と一言。

ii. 愛知医科大学福沢教授(TV録画放映)

愛知医科大学で専門外来を解説し、mRNAを利用した癌のリスクの早期判定を始めた状況のTV取材を受けた録画を放映。

iii. 臨床ゲノム医療学会専務理事 山崎都央

医家向けを意識しながらDNA、RNAの説明から始め、DNA検査は一生に1回の検査で住むが、mRNA検査は3~6ヶ月に1回の検査をするという特徴を説明していた。

画像診断などで癌が認められる前にリスクを判定することで、患者を顧客にする経営環境の厳しい医院にとって、健康な人々を顧客にするブルーオーシャンであると説明。(注：ブルーオーシャンとは、競争相手の多い市場をレッドオーシャンと称し未開の前途洋々とした市場を指すマーケティング用語)

また、企業参加者向けにmRNA判定を利用した癌の早期発見と、長寿遺伝子の活性化判定を説明し、これを利用した健康商品や医療ツーリズムに活用し

た新サービスを開発すればこれを臨床ゲノム医療学会認定とするなど協力関係と説明。

iv. 山本化学工業山本社長

山本化学社が開発した“メディカルバイオラバー”の紹介。“メディカルバイオラバー”を身体の一部に巻き付けておくと体温が上昇するなどの効果で長寿遺伝子の活性化が認められるとのこと。

v. 国際医療福祉大学医療福祉部助教 筒井久美子氏

DNA、RNAの説明から始め、mRNA測定により長寿遺伝子の活性化度合いを測定できてサプリメントの効果を判定できること、および、mRNA測定で膵臓癌などのリスクを早期に発見できた事例を説明。

遺伝子活性化レベルとリスク判定の関係を5年間掛けて検討してきて明らかになって来たので、特許出願を準備しているとのこと。

以上

未病社会の診断技術研究会
第24回講演会 『エキソソーム』

参加登録は
こちらから

「血液 1 滴でがんを知る：体液マイクロ RNA 測定技術」

落谷 孝広 国立研究開発法人 国立がん研究センター研究所
分子細胞治療研究分野 主任分野長

2016 年 12 月 7 日(水) 17:30 - 19:30

会場 東京大学医科学研究所 2 号館 2 階 大講義室

定員 80 名 参加費 1,000 円 (当会会員および健康医療開発機構会員は無料)

司 会 松原 謙一 未病社会の診断技術研究会 副会長
掛 佳之 未病社会の診断技術研究会 副会長

共 催 特定非営利活動法人 健康医療開発機構
後 援 一般財団法人 武田計測先端知財団
日本の技術をいのちのために委員会

「血液 1 滴でがんを知る：液体マイクロ RNA 測定技術」聴講記録

日時：2016 年 12 月 07 日 17：30～19:30

場所：東京大学医科学研究所 2 号館 2 階 大講義室

演者：国立研究開発法人 国立がん研究センター研究所

分子細胞治療研究分野 主任分野長 落谷 孝広 氏

演題：エキソソーム「血液 1 滴でがんを知る：体液マイクロ RNA 測定技術」

内容：(席上配付資料は無し)

従来、がん患者の血液中にがんの進捗によりがん細胞やがん細胞の DNA が出てくることは知られていた。

マイクロ RNA も出てくる。これはエキソソームに包まれて出てくる。

ヒトには 2588 種類のエキソソームがある。

がん細胞は宿主をコントロールするためにマイクロ RNA を出す。

それぞれのがんによりどのマイクロ RNA が変化するかが判ってきた。

がん関連マイクロ RNA で示される変化に対応するがん治療方法ががんセンターでプレクリニカルのステージで検討されている。この手法が有効かどうかはまだ判らない。

我々が見つけたマイクロ RNA/27b はこれが活動すると乳腺が乳癌幹細胞に変化することが判った。

マイクロ RNA は血液以外にもあらゆる体液に含まれている。

既存のがんのマーカーは早期診断には向かない。がん細胞がネクロシス・アポトーシスを起こしてからでないと血液中には出てこない。

がん細胞は自分が生き延びるために早期の段階からエクソソームに包まれたマイクロ RNA を出している。

血液一滴、27 から 30 μ l で 13 種のがんおよび認知症を見ることが出来る。

これらを見分けるためには 120 から 140 種類のマイクロ RNA を見れば良いと判ってきた。

国立ガンセンターのがん患者と長寿医療研究センターが入ったプロジェクトが 2014 年～スタートした。5 年間で 79 億円の研究費を得ている。現在 100 名のプロジェクトメンバーが居る。

バイオバンクは包括同意を得て 7 万件のサンプルを使わせて貰っている。現在 3.7 万検体の検討が終わっている。

測定は NGS でという声もあったが、研究段階は NGS で、バリデーション段階はアレイとした。

早期診断手法を開発するために最初はステージ 1・2 をやったが今は全ステージを対象としている。内部標準を決めるのに苦労した。

乳癌は 1700 検体の解析を終了し、5 種類のマイクロ RNA で見れば感度 97%、特異度 82.9%の結果が得られている。この 5 種類のマイクロ RNA を組み合わせることで乳癌である（12 種類の乳癌）と断定できる。健康診断に適して居る。

認知症は 4937 検体が終わっている。

大腸がんはやはり 5 種類のマイクロ RNA で判定できる。初期の段階でも判定できる。

マイクロ RNA 検査の費用は 2 万円と考えている。

大島町のがん検診受診者 2000 人を 2015 年から 2027 年の間のコホートを進めており、何処まで初期の段階で判定できるかを検討している。

卵巣がんは 700 名の検討で 8 つのマイクロ RNA で ALC 0.968、従来のマーカーと

組み合わせると、0.993 にまでなる。

胃がん、食道がん、肝臓がんで感度 95% から 98% の結果を得ている。

脳腫瘍は 2 種のマイクロ RNA で結果が得られる。

アルツハイマーは 4900 例を検討し、ALC 0.920 の結果が得られた。

脳卒中は 4 種のマイクロ RNA が高いと 10 年後に脳卒中を起こす結果も得られた。

今年度中にすべてのがんの結果が得られる。

世の中に出すべく厚労省に相談したら、体外診断薬として申請するようと言われた。その為には企業が臨床試験をして症例に応じた結果を整えなさいと言われた。

それが出来たら検診や人間ドックで活用して貰おうと考えている。

(なお、落合先生は持ち時間の 2 時間を使って、自分の行っている別の研究(肝臓前駆細胞の製造、エクソソームの体内における働き)も説明したので、がん診断の件は全体の時間の半分程度であった。)

以上

資料 19 臨床ゲノム医療学会 “神奈川大会”

The poster features a dark background with a cityscape and a Ferris wheel. At the top left, the characters '遺伝' (Genetics) are written in a large, stylized font. To the right is the SOCGM logo, which consists of a circle containing a 'G' and the text 'Society of Clinical Genomics Medical Society' and 'SOCGM'. Below the logo, the text reads '臨床現場のニーズは DNA から “mRNA” へ'. The main title is '第6回 臨床ゲノム医療学会 “神奈川大会”'. Below that is the subtitle '未病へのアプローチと臨床応用 ~産学連携の意義を問う~' and 'プログラム・抄録集'. A white box contains the event details: '会期 : 2016年12月17日(土) 10時~18時15分 ※終了後懇親会', '会場 : ワークピア横浜 (〒231-0023 横浜市中区山下町24番地1)', and '大会長 小林 修三 (湘南鎌倉総合病院 副院長)'. At the bottom, the URL 'http://www.rinsho-genome.jp/SOCGM/' and the organizer '主催 : 一般社団法人 臨床ゲノム医療学会' are listed.

遺伝

Society of Clinical Genomics Medical Society
SOCGM

臨床現場のニーズは DNA から “mRNA” へ

第6回 臨床ゲノム医療学会 “神奈川大会”

未病へのアプローチと臨床応用
~産学連携の意義を問う~

プログラム・抄録集

会期 : 2016年12月17日(土) 10時~18時15分 ※終了後懇親会
会場 : ワークピア横浜 (〒231-0023 横浜市中区山下町24番地1)
大会長 小林 修三 (湘南鎌倉総合病院 副院長)

http://www.rinsho-genome.jp/SOCGM/ 主催 : 一般社団法人 臨床ゲノム医療学会

臨床ゲノム医療学会 “神奈川大会” 聴講記録

日時 : 2016年12月17日(土) 10:00~18:30
場所 : ワークピア横浜 2F おしどり・くじゃくの間

プログラム：

1. 開会挨拶：湘南鎌倉総合病院 副院長 小林修三 氏
2. 特別記念講演：「人生 100 歳時代の設計図」 神奈川県知事 黒岩祐治 氏
3. 理事長講演：「ゲノム診断の現在と未来」 臨床ゲノム医療学会
理事長 渥美和彦 氏
4. 教育講演 1：「未病社会を考える」 大阪大学名誉教授 松原謙一 氏
5. 特別講演 1：「リンが老化を加速する；特異的な老化のメカニズム」
自治医科大学 分子病態治療研究センター 抗加齢医学研究部
教授 黒尾 誠 氏
6. 特別講演 2：「わが国におけるゲノム医療～遺伝子検査の臨床運用の現状と課題」
三重大学 名誉教授 登 勉 氏
7. 招請講演 1：「体液マイクロRNA診断の実用化に向けた取り組み」
国立がん研究センター研究所 分子細胞治療研究分野 主任分野長 落合孝広 氏
8. 大会長講演：「未病へのアプローチと臨床応用～産学連携の意義を問う」
湘南鎌倉総合病院 副院長 小林修三 氏
9. 招請講演 2：「尿バイオマーカー検査によるハイリスク検診の可能性～地域医療・包括ケアに向けて」
聖マリアンナ医科大学 腎臓・高血圧内科 客員教授 菅谷 健 氏
10. 教育講演 2：「統合医療における医療モデルとエビデンスの構築」
大阪大学大学院医学系研究科 生体機能補完医学講座 教授 伊藤壽記 氏

[シンポジウム「mRNA 検査の意義と取り組み」]

シンポジウム講演 1：「予防医学的観点から見る mRNA 測定検査—RNA 研究の基礎的課題を踏まえて」

国際医療福祉大学 医療福祉学部 助教 筒井久美子 氏

シンポジウム講演 2：「マーナ (mRNA) 検査の臨床的意義とマーナ (mRNA) 健康外来の取り組み (創設・進展)」

愛知医科大学大学院医学研究科 (戦略的統合医療・健康強化推進学)

愛知医科大学病院 先制・統合医療包括センター部長

教授 福沢嘉孝 氏

シンポジウム講演 3：「あなたの“死に様”予測します～町医者でゲノム・ドック～」

同志社大学 生命医科学部 客員教授 松元浩彦 氏

総括：

未病・予防の重要性と、これにつながる検査・診断に関する種々の講演があったが、mRNA によるがん検診技術の科学的有意性を示す講演はなかった。mRNA とは全く関係のない講演も含まれていた。

マイクロ RNA によるがん早期診断は有効な技術の様である。

最後のシンポジウムでは mRNA およびサーチュイン遺伝子検査の実際利用例の説明があったが、ここでも診断の基準となる統計的エビデンスデータの説明は無かった。

会場には関係者以外に最大 130 席ほどが埋まっていたが、後援者が変わるたびに入れ替えが多く、最後のシンポジウム開始以降は空席が目立った。

講演概要：

1. 開会挨拶

略

2. 「人生 100 歳時代の設計図」 神奈川県知事 黒岩祐治 氏

健康と病気の間を MY-BYO (未病) の概念を明確化し、健康長寿に生かすことを推進。

神奈川県として、マイ ME-BYO カルテや電子母子手帳のシステムを推進中。

味の素社のアミノインデックス、TOTO 社の健康管理トイレ、アーム社の記録計その他企業も参加した活動を拡げている。

国の健康医療戦略にも「未病」の概念を採り入れるべく活動している。

WHO の局長も「未病」の考えに同意し、職員を一名派遣することとした。

CAST では食品の成分が mRNA の及ぼす影響の研究も進めている。

2050 年には 100 歳超えの人が 100 万人以上になる、社会全体で考える必要がある。

3. 「ゲノム診断の現在と未来」 臨床ゲノム医療学会 理事長 渥美和彦 氏

地球上の 70 億人の人が幸福に生きるために、これからの医療は、①予防医療、②エコ医療、③セルフケアを推進することが重要でこの内の予防医療を進めるためには“ゲノム診断”が重要となる。

(このほかに、防災医学・予防医学の重要性、患者中心の医療を進めるために伝統医学を含めた統合医療を推進しなければならないなどの講演があった。

DNA・RNA の話は無かった。)

4. 「未病社会を考える」 大阪大学名誉教授 松原謙一 氏

ヒトゲノムの解析の成果を生かしプレジジョンメデシンの時代に入っていく。ビッグデータの処理とゲノム情報を活用した未病社会が期待されるが、質と内容が向上したデータが望まれる。

ワトソンの活用でがんの治療に関する新しい知見が得られた。

遺伝子の発現系に関して多くに人に関する経時的観察が必要。

アンジェリーナジョリーは特定の遺伝子変異があるということで乳房切断したが、発現系の経時観察をして発症する段階で対応すれば良く、切除する必要はなかった。

全ゲノム解析の活動が日本ではゼロだが、欧州では7カ所、米国では5カ所、中国では2カ所、韓国でも進められているが日本は遅れている。来年にはスタートするだろう。

5. 「リンが老化を加速する；特異的な老化のメカニズム」

自治医科大学 分子病態治療研究センター 抗加齢医学研究部

教授 黒尾 誠 氏

高血圧モデルマウス作製の過程で、早死の原因が Klotho 遺伝子と関係あることを解明。

Klotho 遺伝子欠損がリン貯留を起こし老化を促進すること、貯留したリンの毒性はリン酸カルシウムによること、CPP のよる体内リン調節機構などを明らかにした。

6. 「わが国におけるゲノム医療～遺伝子検査の臨床運用の現状と課題」

三重大学 名誉教授 登 勉 氏

(ゲノム医療の進展、個別化医療の考え方、コンパニオン診断薬の利用、FDA の方針からオバマ年頭教書における PRECISION MEDICINE までの流れを紹介。)

(日本における「健康医療戦略」、ゲノム医療推進協議会、タスクフォースの流れの中でゲノム医療が検討される流れを説明。)

遺伝子検査の保険収載項目も増えたが、薬事承認されたキットが無い項目や、検査方法の記載のない項目もあるなど残された問題が多い。先進医療の制度の不備による。

米国では遺伝子検査に関し、IVD は FDA が、LTD は CLIA で管理監督されている。日本も考えるべき。

DTC 遺伝子検査については 2009 年に米国で異なる機関の易罹患性の検査をして一致率が 65.5%という低い結果であった。FDA は DTC に関して厳しく対応していたが、保因検査を認めることとなった。これはしっかりしたデータがあることと検査に関する監督システムがあるから。米国はチャレンジ精神が豊かで

DTC 検査と製薬会社と提携するビジネスモデルが広がっている。日本も大きな広がりを考えると良い。

7. 「体液マイクロ RNA 診断の実用化に向けた取り組み」

国立がん研究センター研究所 分子細胞治療研究分野

主任分野長 落合孝広 氏

がんの早期診断にマイクロ RNA を利用することが有効である。

人体には 2588 種のマイクロ RNA がありエクソソームの形で体内を循環している。この内の 7 種ががん遺伝子、がん抑制遺伝子に関連している。

既存の各種がんのマーカーや、がんの末期に血液中に見いだされるがん細胞やその DNA を測定することが進められているが、早期診断に向かない。

血液一滴でマイクロ RNA で 13 種のがんと認知症を診断できるプロジェクトに AMED の支援で進めている。

3 万 7 千件のバイオバンクサンプルにより、乳癌を 5 種のマイクロ RNA で感度 97.3%・特異度 82.9%で診断、大腸がんは特異度 95%・感度 80%で診断できるなど成果が出ており、東レ、東芝その他企業も参加して簡易検出装置の開発も国プロの中で進めている。

厚労省に相談し、体外診断薬としての申請手続きを始めており、2018 年以降に健康診断と併せて利用することを計画している。

8. 「未病へのアプローチと臨床応用～産学連携の意義を問う」

湘南鎌倉総合病院 副院長 小林修三 氏

湘南鎌倉総合病院で平成 26 年 10 月から 1 年半の間、人間ドックで 112 例の mRNA 検査およびサーチュイン遺伝子検査を実施した。外国人の患者も多く含まれる。

mRNA 検査で注意または警告となったのは 18.9%であったがその後がん発生は 0 となっている。肉を好む人、油の多い食事を好む人が警告が多かった。mRNA 検査の後、33 ヶ月間のフォローを行った。生活状況、飲酒、喫煙、睡眠時間等々を質問した。

サーチュイン遺伝子検査と生活フォローのデータは 18 例（再検査率 10%）しか取れなかった。禁酒など何らかの努力をして再試験受ける意向を示した人はサーチュイン遺伝子の活性が上がっていた。サーチュイン遺伝子検査では脂肪の多い食事の方が良い効果を示していた。

9 種類の mRNA 測定の結果については n も少なく断定的なことは言えない。カロリーの少ない食事が好ましい、運動の効果、などが確認できた。

9. 「尿バイオマーカー検査によるハイリスク検診の可能性～地域医療・包括ケアに向けて」

聖マリアンナ医科大学 腎臓・高血圧内科 客員教授 菅谷 健 氏
腎診断には既存の5種のバイオマーカーがあるが糖尿病性腎症は悪化するまで判らない。

新しい有効なマーカーの開発を進めL-FABPを見いだした。当初は理解されなかったが、エビデンスを整えれば厚労省は適切な対応をしてくれる。

(L-FABPの尿細管障害異常を示すメカニズムの説明、診断の正確性および医療経済効果の説明があったが、ゲノム解析、mRNA検査との関連のない発表内容であった。)

10. 「統合医療における医療モデルとエビデンスの構築」

大阪大学大学院医学系研究科 生体機能補完医学講座 教授 伊藤壽記 氏
超高齢化社会に対応するために、従来の医療と補完代替医療を融合させた統合医療が重要である。厚労省もH24年から統合医療の議論を始めた。

JR福知山脱線事故を契機に、PTSDその他の障害に関する、心理療法・アロマセラピー・鍼・ヨガを組み合わせた臨床研究を6年間行った。アロマの効果が整理できた。

H27年から、慢性疼痛に対する、鍼・アロマ・ヨガ・マインドフルネスなどの治療を進めている。

(この講演も、mRNA検査との関連は無かった。)

11. 「予防医学的観点から見るmRNA測定検査－RNA研究の基礎的課題を踏まえて」

国際医療福祉大学 医療福祉学部 助教 筒井久美子 氏

mRNAは組織特異性が高く臓器固有の疾患に関する発現パターンがある。

がんに着目し4・5年研究を進め、がん発症前の診断が可能となる血中mRNAを利用した独自の目標を設定し、リスクを4段階で判定するようになった。

本日は詳細は説明できないがこれまで500検体ほどの検査を進めてきている。

膵臓がんに関し3遺伝子の発現で高リスクと評価した患者が、1年後に膵臓がんが発見されたが早く見つかったので治療経過は料とのことであった。

卵巣がんについては2遺伝子発現から高リスクと評価したが、精密検査で卵巣肥大が見いだされその後の医師の指導への対応で改善された。

サーチュイン遺伝子の発現レベルを上昇させる要因を480例で検討し、サプリメントによる効果や、BMIと逆相関があること、睡眠時間は5～7時間が適切であることなどを明らかにしてきた。健康状態をモニタリングする指標とした

い。

12. 「マーナ (mRNA) 検査の臨床的意義とマーナ (mRNA) 健康外来の取り組み (創設・進展)」

愛知医科大学大学院医学研究科 教授 福沢嘉孝 氏

愛知医科大学病院のある長久手市は他自治体と比べ長寿だががん患者が多い。地域の医療と協力する形でmRNA解析で5mm成長以前のがんの芽を摘むことを始め、2015年5月に「マーナ (mRNA) 健康外来」を開設した。

検査料は14万円の自費診療としている。2016年9月までに260人の診断をした。

肺癌検査で中リスクと診断し直ちに禁煙の結果2回目の検査では肺癌リスクが消え、代わりに胃ガンリスクが見いだされ、これも習慣の改善で3回目の検査ではオールクリアになり、4回目の検査で健康というレベルになった例がある。

サーチュイン遺伝子検査の結果を踏まえた生活習慣の改善の指導も進めている。

企業向け団体検診に利用する計画も進んでおり、デンソー社その他との話が進んでいる。

メディカルツーリズム、リピーター率向上を今後の課題としている。

13. 「あなたの“死に様”予測します～町医者でゲノム・ドック～」

同志社大学 生命医科学部 客員教授 松元浩彦 氏

日本人ががん罹患が多いのは単に長生きだからである。がん細胞は1日に5千個発生している。これを削除する仕掛けがあるがそれをすり抜けた1個の細胞が20年掛けて28回分裂すると5mmの固形がんとして診断されるようになるが、これ以前に発見するのにmRNA検査を利用する。

自分の診療所では18万円で行っている。セールストークが重要である。

社長さん等には高価だが会社の経費で落ちますよと言えばやってくれる。乳癌検査で痛い思いをしなくて良いですよと勧める。

普通の人にも何か悪いところが見つかれば医療費で処理できますよと行って勧める。また、報告説明はじっくり行って繰り返し検査を受ける事を勧める。

サーチュイン遺伝子の検査も行っているが、活性レベルの高い人は殆ど居ない。これを上げる為にと言ってレスベラトロールを売る。

病気にさせないための医師の役割としてゲノム診断が重要と考えている。

[質疑応答]

Q: 繰り返し精度は?

A：同じサンプルで同時測定すると同じ値が出るが、mRNAは不安定で時間変動がある。精度向上の条件を決めることが課題である。日間変動も見たい。

Q：mRNA検査でがんが見つかる割合は？

A：リスクが見いだされると各種改善指導をするので、結果としてがんは発症していない。

以上

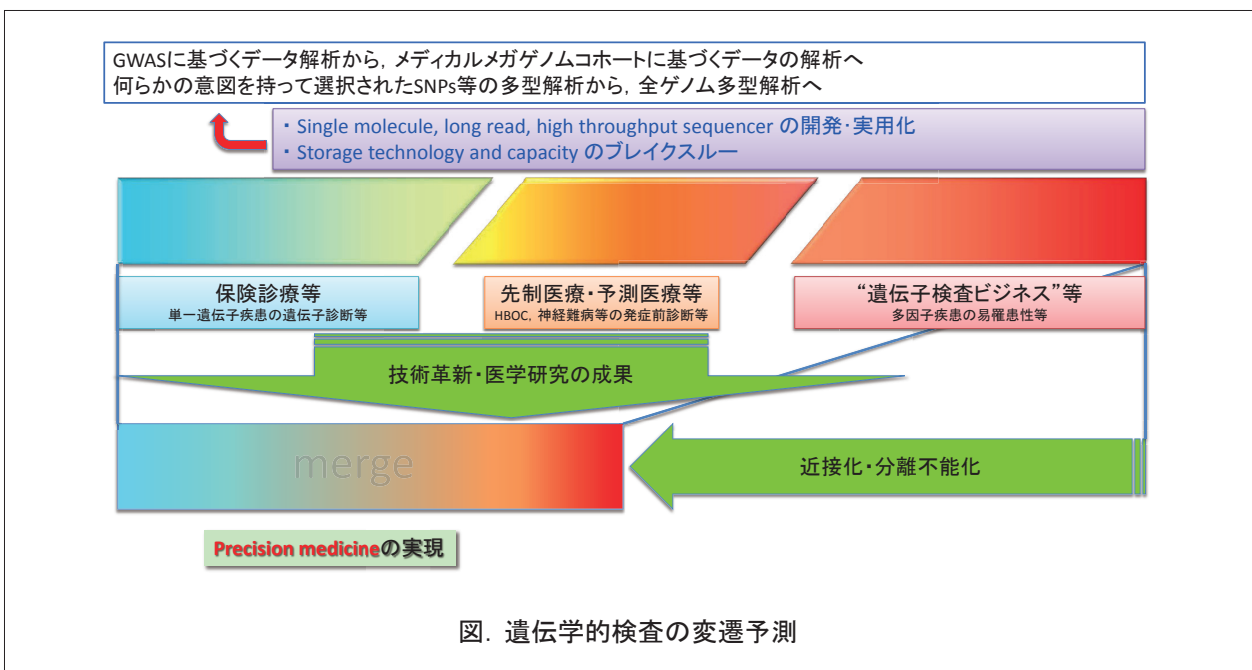
おわりに

現在、下図の中段に記載しているように、実用化されて左側の保険診療の適応となっている遺伝学的検査は、単一遺伝子疾患にほぼ限られている。一方でその対局の右側に在って「遺伝子検査ビジネス」等で検査商品として販売提供されているのは、多因子疾患の易罹患性や体質傾向といった類いのものが多く、これらは実用化するには本報告で縷々述べているように、まだ時期尚早と言わざるを得ない状況に在る。

それら両者の間に入る形で、まだ遺伝学的検査が保険診療の適応に採用されていない遺伝子疾患がある。遺伝性乳癌卵巣癌などのように未発症の段階で遺伝子診断、即ち発症前診断を行い、その結果、陽性結果が得られた場合には、未発症のうちからがん健診を一般の人より頻回に実施するプランを採用し、早期発見・早期治療に努めることで救命率を上げるなどというものである。最近では発症前診断で陽性となった未発症の潜在患者に、本人の希望によりリスク低減乳房切除術（RRM）やリスク低減卵巣卵管切除術（RRSO）を未発症段階で実施する事で、癌の発生リスクの高い臓器を事前に切除することで癌の発生確率そのものを減少させ、長期生存率が有意に上昇することが明らかになってきた事で、こういった疾患は **actionable disease** と呼ばれるようになってきた。臨床的妥当性も臨床的有用性も含め、ACCE 要件の全てを満たすのに、残念ながら疾患を発症していないから保険適応は与えられない、という理由で未だ保険診療の適応を受けている疾患群より少しだけ離れた位置に取り残されている。

現在分離しているこれら3者は、実現があと少しというところまで来ている **single molecule, long read, high throughput sequencer** の実用化と、AI の導入や **storage technology capacity** のブレイクスルーなどのIT 関連のイノベーションがこの先一気に進み、**whole genome sequencing (WGS)** 即ち全ゲノム解析技術の更なる高速化、低廉化が進み、ゲノムデータ保存とドライ解析も容易になることで、図の下段に至るように現状のような分離したままではいられなくなる。技術的にも目的としてもマージ（融合）してしまう事で、今現在、盛んに間仕切りの議論が戦わされている保険診療と保険診療外、医療と非医療乃至はビジネスだなどと言っていることが無意味となる時代がそう遠くない将来に確実にやってくる。

真の **precision medicine** の実現はその時にこそ達成されるものであり、その目標を視野に据えた諸々の計画・施策を具体的に検討・立案すべき時は既に到来している。



研究成果の刊行に関する一覧： なし