

**第7回遺伝子・染色体検査アンケート調査
報告書**

平成26年3月

一般社団法人 日本衛生検査所協会

遺伝子検査受託倫理審査委員会

第7回遺伝子・染色体検査アンケート調査報告書

はじめに

一般社団法人日本衛生検査所協会(以下「日衛協」という。)では「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」(以下「日衛協倫理指針」という。)を策定し、平成13年4月に公表を行いその後継続して改定を行ってきた。

「日衛協倫理指針」は、遺伝子・染色体検査の受託に関わる日衛協に加盟する会社の倫理姿勢を明確にしたことにより、遺伝子・染色体検査の適正な受託方針を示したものと考えている。

なお、「日衛協倫理指針」は近年の遺伝子検査を取巻く環境の変化を考慮し、平成23年10月1日付けで改定版を公表したところである。

日衛協では、「日衛協倫理指針」の普及活動と並行し、遺伝子検査が適切に実施されているかを調査するために、日衛協会員への「遺伝子・染色体検査実施アンケート調査」を、継続して実施し、状況把握に努めてきた(第1回:平成12年5月、第2回:平成14年2月、第3回:平成17年12月、第4回:平成19年12月、第5回:平成21年12月、第6回:平成23年7月)。また、本アンケートは、昨今著しい進歩を遂げたヒトゲノム・遺伝子解析研究の分野における研究成果が遺伝子・染色体検査として、いかに臨床の場で活かされているのか、その実態把握も目的としている。

第7回遺伝子・染色体検査アンケート調査は、平成25年7月に実施した。対象期間は、平成24年4月1日から平成25年3月31日までとして、前回と同様に「日衛協倫理指針」の対象となる遺伝学的検査(ヒト生殖細胞系列の遺伝子検査)と、「日衛協倫理指針」の対象外となる遺伝子・染色体検査に区分し、分野別の集計を行った。(日衛協倫理指針で示されている指針の対象項目と対象外項目の分類については参考資料を参照)。

この度、遺伝子検査件数に関する集計結果をまとめ考察を加えて、ここに報告する。

I 調査目的と方法

今回のアンケートの調査目的は、以下の通りである。

1. 遺伝子・染色体検査全般の実施状況について
2. 「日衛協倫理指針」の対象となるヒト生殖細胞系列の遺伝子検査の実施状況について
3. 「日衛協倫理指針」の対象外の遺伝子・染色体検査の実施状況について

調査対象:平成 25 年 6 月 1 日に日衛協に加盟する 122 社である。

調査方法:郵送方式により、アンケート調査票を平成 25 年 6 月 21 日に発送、平成 25 年 7 月 25 日に返却回収というスケジュールで実施した。

調査期間:平成 24 年 4 月 1 日から平成 25 年 3 月 31 日までの 1 年である。

II アンケート調査集計結果

1 アンケート調査の回答結果

有効回答数:100 社(配布数 122 社)

回 答 率:81.9%

2 実施状況

遺伝子・染色体検査を受託している施設は100社中68社(68.0%)であった。遺伝子・染色体検査を「受託後自施設で実施」している施設は36社(52.9%)で、受託後国内の他社に再外注している施設は59社(86.8%)、国外の他社に再外注している施設は11社(16.2%)であった(表1)。

3 遺伝子検査年間受託検体数

(1) 「日衛協倫理指針」の対象となるヒト生殖細胞系列の遺伝子検査の実施状況

平成 24 年度の年間受託検体数は、「単一遺伝子疾患の診断に関わる遺伝子検査」が 4,080 件、「家族性腫瘍の診断に関わる遺伝子検査」が 1,106 件、「生活習慣病等の疾患感受性(易罹患性)診断に関わる遺伝子検査」が 1,115 件、「薬剤応答性診断に関わる遺伝子検査」が 32,398 件、「その他、個人の体質診断に関わる遺伝子検査」が 322 件であった(表2)。

また、各社の「日衛協倫理指針」の対象となるヒト生殖細胞系列の遺伝子検査の実施項目数に関しては、1項目から21項目以上まで分散していた(表2)。

なお、単一遺伝子疾患の遺伝子検査について詳細なアンケートを行ったので、別表※1にその集計を示した。薬剤応答性診断に関しても保険適用と保険適用外項目に分けてアンケートを行ったので、別表※2にその内訳を示した。

(2) 「日衛協倫理指針」の対象外の遺伝子検査の実施状況

平成 24 年度の年間受託検体数は、「感染症診断に関わる病原体の遺伝子検査」が 4,718,418 件(前回 4,545,424 件)と最も多く、次いで「白血病・リンパ腫関係の遺伝子検査」が 222,883 件、「固形腫瘍の遺伝子検査」が 96,783 件、「臓器移植に関わる個人識別等の遺伝子検査」が 44,156 件、「親子鑑定に関わる遺伝子検査」が 370 件であった(表3)。なお、親子鑑定に関わる遺伝子検査は、日衛協加盟の登録衛生検査所 1 社のみの実績であり、我が国で一般消費者向けに提供されている親子(DNA)鑑定遺伝子検査の総数ではない。

固形腫瘍関係の遺伝子検査については、前々回は3分野に分けて集計したが、前回より悪性腫瘍遺伝子検査の保険適用の拡大を受けて、3分野のうちの1分野をさらに 8 項目に分けて調査し、別表※3、※4にその詳細を示した。

(3) 日衛協倫理指針対象外の染色体検査の実施状況

平成 24 年度の年間受託検体数は、「白血病、リンパ腫、固形腫瘍、培養細胞を対象としたG分染法による染色体検査」は 168,357 件、「白血病、リンパ腫、固形腫瘍、培養細胞を対象とした FISH 法による染色体検査」が 87,395 件、「先天異常・生殖障害の診断に関わる G 分染法による染色体検査」が 34,727 件、「先天異常・生殖障害の診断に関わる FISH 法による染色体検査」が 9,782 件であった(表4)。

III まとめと考察

今回、日衛協加盟の 122 社を対象に、第 7 回遺伝子・染色体検査アンケート調査(期間:平成 24 年 4 月 1 日～平成 25 年 3 月 31 日)を実施した。その結果、100 社(81.9%)から回答があり、遺伝子・染色体検査を受託している施設は 68 社であった。

各社の遺伝子・染色体検査の受託状況を、「日衛協倫理指針」の対象となるヒト生殖細胞系列の遺伝子検査と、「日衛協倫理指針」の対象外の遺伝子・染色体検査に区分し、分野別の集計を行ったところ、日衛協倫理指針の対象となる「単一遺伝子疾患の診断に関わる遺伝子検査」は 4,080 件であり、前回の 2,645 件と比べて約 50% 増であった。今回、遺伝学的検査の保険適用疾患が拡大し、合計 35 項目に増えた

が、検査実施件数の増加には繋がらなかった。

対して、「薬剤応答性診断に関わる遺伝子検査」は、保険適用外項目だけでも19,388件と前回調査時の10,605件を上回り、保険適用となったUGT1A1遺伝子多型検査の13,010件を合わせると今回の調査では合計32,398件と大きな伸びが示された。これは薬剤応答性診断に関わる遺伝子検査が臨床の現場で日常検査として常用され始めたことが窺われた。

一方、「日衛協倫理指針」の対象外の遺伝子・染色体検査に関しては、以下のような傾向が明らかとなった。

「感染症診断に関わる遺伝子検査」については、前回に比べ、今回の調査では実施数が約17万件増加し、合計4,718,418件となった。これは全遺伝子検査の92%以上を占める数である。

次に、「白血病・リンパ腫関係の遺伝子検査」は、222,883件と前回の150,048件から約50%増を示した。これらの遺伝子検査が急増した理由としては、分子標的治療薬等による白血病・リンパ腫の新たな治療法が普及したことで、患者の治療経過のモニタリングにおいてこれらの検査を反復利用する頻度が増大したことが考えられた。

さらに、「固形腫瘍関係の遺伝子検査」も前回と比較して増加した。本分野においても分子標的治療薬の適用対象者を決めるためのファーマコゲノミクス検査として、KRASやEGFR遺伝子変異検査が多用される状況が定着したと考えられた。

また、染色体分野においては、白血病、リンパ腫、固形腫瘍、培養細胞を対象としたG分染法およびFISH法による染色体検査は合計255,752件あり、前回の231,077件から約10%増加していた。先天異常・生殖障害の診断に関わるG分染法およびFISH法による染色体検査は合計44,509件で約20%増であった。

以上、第7回遺伝子・染色体検査アンケート調査により、平成24年度(2012年度)に受託された遺伝子・染色体検査の現状が明らかとなった。

感染症遺伝子検査は年間約470万件と圧倒的に多くを占め、B型肝炎、C型肝炎の新たな感染者数に増加要因はないものの、今後は核酸アナログ製剤やプロテアーゼ阻害剤などの新たな治療法の開発と普及に伴って今後も定量検査の伸びが予測される。また、淋菌・クラミジアなどの性感染症関連の遺伝子検査も従来の検査法に取って代わり益々実施件数が増えていくものと思われる。

また、ファーマコゲノミクスに関わる遺伝子検査(ヒト生殖細胞系列遺伝子検査および体細胞系列遺伝子検査を含む)も、分子標的治療薬の開発と共に今後も増加傾向が続くものと思われる。

本アンケート調査は今回で第7回となったが、我が国の遺伝子・染色体検査の実施状況を最も正確に反映しているものであり、その重要性は今後益々高まるものと考え

えられ、日本衛生検査所協会及び遺伝子検査受託倫理審査委員会では今後も調査を継続し、情報発信を通じて我が国の当該分野の発展に寄与する所存である。

参考資料

1. 「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)に示された適用範囲および[注]を以下に示す。

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

以下、「日衛協倫理指針」より引用

<本指針の適用範囲>

本指針は、現在実施されている遺伝子関連検査のうち、遺伝学的検査を対象とし、衛生検査所にその遵守を求めるものである。本指針を適用する「遺伝学的検査」はヒト生殖細胞系列の遺伝子検査であり、以下が対象となる [注1]。

- (1) 単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝子検査
(家族性腫瘍の診断に関する遺伝子検査を含む)
- (2) 薬剤応答性診断に関する遺伝子検査
(抗がん剤等の薬剤に対する応答性や副作用予測に関する遺伝型(SNP等)を調べる遺伝子検査。ファーマコゲノミクス検査のうち、生殖細胞系列遺伝子検査をいう)[注3]
- (3) 生活習慣病等の疾患感受性(易罹患性)診断に関する遺伝子検査
(糖尿病、高血圧等、生活習慣病のリスク診断に用いられる遺伝型を調べる遺伝子検査)[注4]
- (4) その他、個人の体質診断に関する遺伝子検査等
(肥満のリスクや、飲酒等に関連する遺伝型を調べる遺伝子検査) [注4]

<本指針の対象から除かれる遺伝子関連検査に関する細則>

以下の検査については本指針の対象から除く。

- (1) 「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」に規定されたヒトゲノム・遺伝子解析を目的とした研究
- (2) 薬事法に従い実施される遺伝子関連検査・染色体検査
(治験や市販後臨床試験における遺伝子関連検査及び染色体検査)
- (3) 感染症診断に関する病原体遺伝子検査
- (4) 体細胞遺伝子検査[注1]
(白血病/リンパ腫及び固形腫瘍の診断に関する遺伝子検査、及びファーマコゲノミクス検査のうち腫瘍組織等を用いる遺伝子検査をいう。)
- (5) 骨髄移植等における適合性やドナー/レシピエントを識別する遺伝子検査
(移植のためのHLA検査及びキメラ解析検査等があり、これらは被検者

の遺伝学的情報を取扱う遺伝子検査に当たるが、遺伝性疾患の診断を目的としたものではないので、本指針の対象外とした。）

- (6) 親子鑑定(DNA鑑定)に関する遺伝子検査
(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。)
- (7) 白血病/リンパ腫及び固形腫瘍等の診断に関する染色体検査[注5]
- (8) 先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査[注5]
(本検査は、被検者の遺伝学的情報を取扱う遺伝学的検査に分類されるが、日本人類遺伝学会により策定された「遺伝学的検査としての染色体検査ガイドライン」に従い実施されることから、本指針の対象外とした。)
- (9) 先天性疾患等の診断に関する生化学検査
(先天異常マスキング等に使用されるホルモンや酵素活性等の検査。これら検査は被検者の遺伝学的情報を取扱う検査であるが、本指針の適用範囲が生殖細胞系列の遺伝子検査であるため、適用外とした。)

[注]

[注1]遺伝子関連検査の分類と定義

特定非営利活動法人日本臨床検査標準協議会(Japanese Committee for Clinical Laboratory Standards: JCCLS) に設置された「遺伝子関連検査標準化専門委員会」では、これまで一般的に用いられてきた「遺伝子検査」の用語を次のように分類・定義している。このため、今回の指針改正に当たっては、各種遺伝子検査の名称を前記分類と定義に従い表記した。

- 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、細菌等微生物)の核酸(DNAあるいはRNA)を検出・解析する検査
- 2) ヒト体細胞遺伝子検査
癌細胞特有の遺伝子の構造異常等を検出する遺伝子検査および遺伝子発現解析等、疾患病変部・組織に限局し、病状とともに変化し得る一時的な遺伝子情報を明らかにする検査
- 3) ヒト遺伝学的検査
単一遺伝子疾患、多因子疾患、薬物等の効果・副作用・代謝、個人識別に関わる遺伝学的検査等、ゲノムおよびミトコンドリア内の原則的に生涯変化しない、その個体が生来的に保有する遺伝学的情報(生殖細胞系列の遺伝子解析より明らかにされる情報)を明らかにする検査

1)～3)を総称して「遺伝子関連検査」とし、一般的にはそれぞれ、1)病原体遺伝子検査、2)体細胞遺伝子検査、3)遺伝学的検査の用語を用いる。本指針の適用対象は3)遺伝学的検査を対象とする。

[注2] 遺伝学的情報の定義と遺伝情報の特性

平成15年8月に公表された「遺伝学的検査に関するガイドライン」(10学会)では、「遺伝学的情報とは、遺伝学的検査により、DNA、RNA、染色体、タンパク質(ペプチド)、代謝産物などから直接得られる医療情報の他、家族歴などからそれらの存在を推定し得る家系情報も含まれる。」と定義されている。

また、平成23年2月に公表された日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」において、遺伝情報の特性は以下のように示されている。(本文2項を引用)

2.遺伝学的検査・診断を実施する際に考慮すべき遺伝情報の特性

遺伝情報には次のような特性があり、遺伝学的検査およびその結果に基づいてなされる診断を行う際にはこれらの特性を十分考慮する必要がある。

- ・生涯変化しないこと。
- ・血縁者間で一部共有されていること。
- ・血縁関係にある親族の遺伝型や表現型が比較的正確な確率で予測できること。
- ・非発症保因者(将来的に発症する可能性はほとんどないが、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)の診断ができる場合があること。
- ・発症する前に将来の発症をほぼ確実に予測することができる場合があること。
- ・出生前診断に利用できる場合があること。
- ・不適切に扱われた場合には、被検者および被検者の血縁者に社会的不利益がもたらされる可能性があること。

[注3] 薬剤応答性診断に関する遺伝子検査と用語の整理及び関連指針・ガイドライン

<1>薬剤応答性診断に関する遺伝子検査と用語の整理

「ゲノム薬理学における用語集」(厚生労働省)では、ゲノム薬理学(Pharmacogenomics: PGx)と薬理遺伝学(Pharmacogenetics: PGt)及び研究分野のゲノムバイオマーカーの用語を下記のように定義しており、遺伝子関連検査の分類とは異なる点に注意が必要である。

なお、薬剤応答性診断に関する遺伝子検査(ファーマコゲノミクス検査)には体細胞遺伝子検査と生殖細胞系列の遺伝子検査が含まれるが、本指針及び下記

の「ファーマコゲノミクス検査の運用指針」では生殖細胞系列の遺伝子検査のみが適用対象となる。

以下「ゲノム薬理学における用語集」(厚生労働省)より引用

(1)ゲノム薬理学(Pharmacogenomics: PGx):

薬物応答と関連する DNA および RNA の特性の変異に関する研究

(2) 薬理遺伝学(Pharmacogenetics: PGt):

ゲノム薬理学(PGx)の一部であり、薬物応答と関連する DNA 配列の変異に関する研究

2.1 ゲノムバイオマーカー (GENOMIC BIOMARKER)

2.1.1 定義

ゲノムバイオマーカーは、次のように定義される:

正常な生物学的過程、発病過程、及び/または治療的介入等への反応を示す指標となる、DNA もしくは RNA の測定可能な特性

2.1.2 補足情報

1.ゲノムバイオマーカーは、例えば以下により測定される:

・遺伝子の発現 ・遺伝子の機能 ・遺伝子の制御

2. ゲノムバイオマーカーは、デオキシリボ核酸(DNA)及び/またはリボ核酸(RNA)の1つまたは複数の特性から構成され得る。

3. DNA の特性には以下が含まれる:

・一塩基多型 ・短い繰り返し配列の多様性(繰り返し数の違い)
・ハプロタイプ ・DNA の修飾 例:メチル化
・塩基の欠失(deletion)または挿入(insertion)
・コピー数の変異
・細胞遺伝学的な再配列 例:転座(translocation)、
重複(duplication)、欠失(deletion)、逆位(inversions)

4. RNA の特性には以下が含まれる(ただしこれらは限定するものではない):

・RNA 配列 ・RNA 発現 ・RNA プロセッシング例:スプライシング、
エディティング・マイクロ RNA 量

5. これら定義はヒト由来試料に限定するものではない

6. タンパク質あるいは低分子量代謝産物の測定値や特性は含まれない

〈2〉関連指針・ガイドライン

薬剤応答性診断に関する遺伝子検査(ファーマコゲノミクス検査)に関する指針・ガイドラインとしては以下が公表されており、これらを遵守する必要がある。

(1)「ファーマコゲノミクス検査の運用指針」

(平成21年3月、11月改定、平成22年12月改定)

日本人類遺伝学会 日本臨床検査医学会 日本臨床検査標準協議会

(2)「ゲノム薬理学を適用する臨床研究と検査に関するガイドライン」

(平成22年12月)

日本人類遺伝学会 日本臨床検査医学会 日本臨床薬理学会 日本TDM学会
日本臨床検査標準協議会

[注4] 本指針の対象となる(3)及び(4)の特性について

(3)生活習慣病等の疾患感受性(易罹患性)診断に関する遺伝子検査

(4)その他、個人の体質診断に関する遺伝子検査等の取扱いについて

平成23年2月に公表された日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」では以下のように示されており、これら遺伝学的検査を受託する際には、その特性を十分踏まえた上で実施する必要がある。(本文3項を引用)

3. 遺伝学的検査の留意点

3-5) 多因子疾患の遺伝学的検査(易罹患性診断)

多因子疾患の遺伝的要因の解明が進められており、これらを対象とする遺伝学的検査は疾患の発症予防等のために臨床応用への発展が期待される。

ただし、これら多因子疾患の発症予測等に用いられる遺伝学的検査には以下のような特性があるため、検査を実施する場合には、当該検査の分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性などの科学的根拠を明確にする必要がある。

また、必要に応じて遺伝カウンセリングの提供方法等について考慮した上で実施する。

- ・多因子疾患の発症には複数の遺伝的要因が複雑に関わること。
- ・得られる結果は、疾患発症に関わるリスク(確率)であること。
- ・遺伝型に基づく表現型の予測力が必ずしも高くないこと。
- ・疾患発症には遺伝的要因のみならず、環境要因の関与もあり得ること。
- ・疾患により、遺伝的要因や環境要因の寄与度は多様であること。

[注5]染色体検査の表記の変更

従来の表記:ヒト体細胞の診断に関する染色体検査

変更後の表記:白血病/リンパ腫及び固形腫瘍等の診断に関する染色体検査

従来の表記:ヒト生殖細胞系列の診断に関する染色体検査

変更後の表記:先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査

2. 関連する指針・ガイドライン

(1)「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

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

(2)「遺伝学的検査に関するガイドライン」(平成15年8月 日本遺伝カウンセリング学会、日本遺伝子診療学会、日本産科婦人科学会、日本小児遺伝学会、日本人類遺伝学会、日本先天異常学会、日本先天代謝異常学会、日本マススクリーニング学会、日本臨床検査医学会、家族性腫瘍研究会) <http://jshg.jp/>

(3)「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」(平成16年12月24日)(平成18年4月21日改正)厚生労働省

<<http://www.mhlw.go.jp/shingi/2004/12/s1224-11.html>>

表1. 遺伝子・染色体検査全般の実施状況について

* 上段:第3回(平成17年12月) 2段目:第4回(平成19年12月) 3段目:第5回(平成21年12月)
4段目:第6回(平成23年7月) 5段目:第7回(平成25年7月)

遺伝子・染色体検査を受託していますか	会社数	受託 している	受託 していない	無回答
	127	70	57	0
	108	55	53	0
	102	56	46	0
	99	62	37	0
	100	68	32	0
受託後、自社で遺伝子・染色体検査を実施していますか	会社数	実施 している	実施 していない	無回答
	70	33	37	0
	55	23	32	0
	56	24	32	0
	62	29	33	0
	68	36	32	0
受託後、国内の他社に遺伝子・染色体検査を再外注していますか	会社数	外注 している	外注 していない	無回答
	70	60	10	0
	55	50	5	0
	56	48	8	0
	62	52	10	0
	68	59	9	0
受託後、国外の他社に遺伝子・染色体検査を再外注していますか	70	9	61	0
	55	12	43	0
	56	12	42	2
	62	9	53	0
	68	11	57	0

表2. 「日衛協倫理指針」の対象となるヒト生殖細胞系列の遺伝子検査の実施状況について

* 上段: 第3回(平成17年12月) 2段目: 第4回(平成19年12月) 3段目: 第5回(平成21年12月)

4段目: 第6回(平成23年7月) 5段目: 第7回(平成25年7月)

	実施施設	実施件数	実施項目数				
			1~5	6~10	11~15	16~20	21~
単一遺伝子疾患の診断に関わる遺伝子検査	9	1,864	4	1	2	2	0
	4	1,600	1	2	0	1	0
	6	2,447	3	0	1	1	1
	※1	2,645					
	※1	4,080					
家族性腫瘍の診断に関わる遺伝子検査	6	799	4	2	0	0	0
	4	391	2	1	1	0	0
	3	678	1	1	1	0	0
	4	873	2	2			
	4	1,106	2	1	1		
生活習慣病等の疾患感受性(易罹患性)診断に関わる遺伝子検査	5	871	2	2	0	1	0
	4	335	3	1	0	0	0
	5	388	4	0	0	0	1
	3	1,222	2	1			
	3	1,115	2	1			
薬剤応答性診断に関わる遺伝子検査	6	3,995	2	2	1	0	1
	6	3,847	4	1	1	0	0
	6	8,252	3	1	0	0	2
	※2	22,232					
	※2	32,398					
その他、個人の体質診断に関わる遺伝子検査	4	305	4	0	0	0	0
	4	170	4	0	0	0	0
	4	480	4	0	0	0	0
	4	286	4	0	0	0	0
	4	322	3	1			

※1 単一遺伝子疾患の診断に関わる遺伝子検査の内訳
 *上段:第6回(平成23年7月) 下段:第7回(平成25年7月)

	実施施設	実施件数	実施項目数				
			1~5	6~10	11~15	16~20	21~
(1)保険適用外の遺伝学的検査	5	1790	1	1	2	0	1
	4	2221		3		1	
(2)保険適用の遺伝学的検査	実施施設	実施件数					
1)デュシェンヌ型筋ジストロフィー	4	635					
2)ベッカー型筋ジストロフィー	4	480					
3)福山型先天性筋ジストロフィー	2	70					
	2	70					
4)栄養障害型表皮水痘症	0	0					
	0	0					
5)家族性アミロイドーシス	0	0					
	0	0					
6)先天性QT延長症候群	0	0					
	0	0					
7)脊髄性筋萎縮症	0	0					
	0	0					
8)中枢神経白質形成異常症	0	0					
	0	0					
9)ムコ多糖症I型	0	0					
	0	0					
10)ムコ多糖症II型	0	0					
	0	0					
11)ゴーシェ病	0	0					
	0	0					
12)ファブリ病	0	0					
	0	0					
13)ポンペ病	0	0					
	0	0					
14)ハンチントン舞踏病	0	0					
	1	70					
15)球脊髄性筋萎縮症	3	150					
	3	285					
16)フェニルケトン尿症	0	0					
17)メープルシロップ尿症	0	0					
18)ホモシスチン尿症	0	0					
19)シトルリン血症(I型)	0	0					
20)アルギノコハク酸血症	0	0					

21)メチルマロン酸血症	0	0
22)イソ吉草酸血症	0	0
23)メチルクロトニルグリシン血症	0	0
24)HMG血症	0	0
25)複合ガルボキシラーゼ血症	0	0
26)グルタル酸血症 I 型	0	0
27)MCDA欠損症	0	0
28)VLCAD欠損症	0	0
29)MTP (LCHAD) 欠損症	0	0
30)CPT1欠損症	0	0
31)筋強直性ジストロフィー	3	534
32)隆起性皮膚線維肉腫	0	0
33)先天性銅代謝異常症	0	0
34)色素性乾皮症	0	0
35)先天性難聴	1	420
(2) 保険適用の遺伝学的検査(1~35)の小計		855 1,859

※2 薬剤応答性診断に関わる遺伝子検査の内訳

* 上段: 第6回(平成23年7月) 下段: 第7回(平成25年7月)

	実施施設	実施件数	実施項目数				
			1~5	6~10	11~15	16~20	21~
(1) 保険適用外	(1) 4	10,605	1	0	1	1	1
	4	19,388	1	1	1	1	
(2) 保険適用(UGT1A1)	(2) 7	11,627					
	6	13,010					

表3.「日衛協倫理指針」の対象外の遺伝子検査等の実施状況について

*上段:第3回(平成17年12月) 2段目:第4回(平成19年12月) 3段目:第5回(平成21年12月) 4段目:第6回(平成23年7月) 5段目:第7回(平成25年7月)

	実施施設	実施件数	実施項目数						
			1~10	11~20	21~30	31~40	41~50	51~	無回答
感染症診断に関わる病原体の遺伝子検査	29	2,641,380	23	4	0	0	1	1	0
	21	3,898,130	17	0	0	0	1	1	2
	24	4,007,584	15	2	1	0	1	2	3
	30	4,545,424	21	3	1	0	0	3	2
	34	4,718,418	25	4	1	1	1	2	0
白血病・リンパ腫関係の遺伝子検査	9	43,868	5	1	0	1	1	1	0
	6	62,355	3	1	0	0	0	2	0
	7	101,720	3	2	1	0	0	1	0
	7	150,048	3	1	1	0	0	2	0
	7	222,883	4	0	0	1	0	2	0
固形腫瘍関係の遺伝子検査	8	1,484	7	1	0	0	0	0	0
	5	3,100	4	0	1	0	0	0	0
	※3	25,935	*	*	*	*	*	*	*
	※4	83,011	*	*	*	*	*	*	*
	※4	96,783	*	*	*	*	*	*	*
臓器移植に関わる個人識別等の遺伝子検査	9	48,075	7	2	0	0	0	0	0
	6	43,876	4	1	0	0	0	0	1
	6	44,109	4	2	0	0	0	0	0
	7	43,273	5	1	1	0	0	0	0
	6	44,156	3	3	0	0	0	0	0
親子鑑定に関わる遺伝子検査	1	550	1	0	0	0	0	0	0
	1	420	1	0	0	0	0	0	0
	1	410	1	0	0	0	0	0	0
	1	350	1	0	0	0	0	0	0
	1	370	1	0	0	0	0	0	0

*注:親子鑑定に関わる遺伝子検査の件数は、日衛協加盟の登録衛生検査所1社の実績であり、我が国で一般消費者向けに提供されている親子(DNA)鑑定遺伝子検査の総数ではない。

※3 第5回(平成21年12月)調査結果 固形腫瘍関係の遺伝子検査の内訳

	実施施設	実施件数	実施項目数						
			1~10	11~20	21~30	31~40	41~50	51~	無回答
(1)p53等の癌関連遺伝子	4	450	4	0	0	0	0	0	0
(2)KRAS遺伝子、EGFR等	7	25,415	6	1	0	0	0	0	0
(3)発現プロファイル等	2	70	1	0	0	0	0	1	0

※4 固形腫瘍関係の遺伝子検査の内訳 上段:第6回 下段:第7回

	実施施設	実施件数	実施項目数						
			1~10	11~20	21~30	31~40	41~50	51~	無回答
(1)p53等の癌関連遺伝子	3	720	3	0	0	0	0	0	0
	4	4,066	4						
(2)発現プロファイル等	0	0							
	0	0							
(3)保険適用の悪性腫瘍遺伝子検査									
1) EGFR遺伝子検査	9	46,543							
	8	50,924							
2) K-ras遺伝子検査	8	35,223							
	9	40,479							
3) EWS-Flii遺伝子検査	1	20							
	2	11							
4) TLS-CHOP遺伝子検査	0	0							
	1	1							
5) SYT-SSX遺伝子検査	1	10							
	2	22							
6) c-kit遺伝子検査	4	325							
	6	747							
7) マイクロサテライト不安定検査	3	170							
	4	433							
8) センチネルリンパ節生検に係る遺伝子検査									
	1	100							

表4. 「日衛協倫理指針」の対象外の染色体検査等の実施状況について

*上段:第3回(平成17年12月) 2段目:第4回(平成19年12月) 3段目:第5回(平成21年12月) 4段目:第6回(平成23年7月) 5段目:第7回(平成25年7月)

	実施施設	実施件数	実施項目数						
			1~10	11~20	21~30	31~40	41~50	51~	無回答
白血病、リンパ腫、固形腫瘍、培養細胞を対象としたG分染法による染色体検査	13	124,469	13	0	0	0	0	0	0
	9	134,443	5	1	0	0	0	0	3
	10	138,770	9	1	0	0	0	0	0
	12	157,248	10	0	0	1	0	0	1
	12	168,357	10	0	0	1	0	0	1
白血病、リンパ腫、固形腫瘍、培養細胞を対象としたFISH法による染色体検査	11	42,340	4	4	2	1	0	0	0
	8	47,228	4	0	2	0	1	0	1
	9	61,454	4	1	2	2	0	0	0
	9	73,829	4	1	2	1	0	1	0
	11	87,395	6	1	1	1	1	1	0
先天異常・生殖障害の診断に関わるG分染法による染色体検査	16	25,547	16	0	0	0	0	0	0
	10	28,831	7	0	0	0	0	0	3
	11	29,135	11	0	0	0	0	0	0
	14	31,323	11	1	0	0	0	0	2
	11	34,727	9	1	0	0	0	0	1
先天異常・生殖障害の診断に関わるFISH法による染色体検査	12	3,662	9	3	0	0	0	0	0
	7	5,806	4	3	0	0	0	0	0
	7	4,948	4	2	1	0	0	0	0
	7	5,398	2	1	2	1	0	0	1
	7	9,782	3	2	1	1	0	0	0