

# 第 11 回遺伝子関連検査・染色体検査 アンケート調査報告書

令和 4 年 4 月

一般社団法人日本衛生検査所協会  
遺伝子関連検査受託倫理審査委員会

## 第 11 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月に公表し、その後継続して改定を行ってきた。「日衛協倫理指針」は、遺伝子関連検査・染色体検査の受託に関わる日衛協に加盟する企業の倫理姿勢を明確にしたことにより、遺伝子関連検査・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」は近年の遺伝子関連検査を取巻く環境の変化を考慮し、平成28年11月24日付けで一部改正版を公表したところである。本指針の適用範囲は、現在実施されている遺伝子関連検査のうち、ヒト生殖細胞系列の遺伝子検査である「遺伝学的検査」を対象としており、衛生検査所に本指針の遵守を求めるものである。

詳細については以下の URL にて指針の全文を閲覧できるので参照されたい。

( <http://www.jrcla.or.jp/info/info/281207.pdf> )

日衛協では、「日衛協倫理指針」の普及活動と並行し、遺伝子関連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「遺伝子関連検査・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\*。

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ゲノム医療の分野で、具体的には遺伝子関連検査・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11回遺伝子関連検査・染色体検査アンケート調査は、令和3年9月に実施した。調査期間は、令和2年4月1日から令和3年年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関連検査・染色体検査に区分し、分野別の集計を行った。

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。

\*これまでに実施した、遺伝子関連検査・染色体検査アンケート調査の実績

回数	実施	調査期間
第1回	平成12年5月	平成11年4月1日～平成12年3月31日
第2回	平成14年2月	平成13年1月1日～平成13年12月31日
第3回	平成17年12月	平成16年1月1日～平成16年12月31日
第4回	平成19年12月	平成18年4月1日～平成19年3月31日
第5回	平成21年12月	平成20年4月1日～平成21年3月31日
第6回	平成23年7月	平成22年4月1日～平成23年3月31日
第7回	平成25年7月	平成24年4月1日～平成25年3月31日
第8回	平成27年7月	平成26年4月1日～平成27年3月31日
第9回	平成29年6月	平成28年4月1日～平成29年3月31日
第10回	令和元年11月	平成30年4月1日～平成31年3月31日
第11回	令和3年9月	令和2年4月1日～令和3年3月31日

## I 調査目的と方法

調査項目は、以下の通りである。

1. 遺伝子関連検査・染色体検査全般の実施状況について
2. 「日衛協倫理指針」の対象となる遺伝学的検査(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」の対象外の遺伝子関連検査・染色体検査の実施状況について
4. 遺伝子関連検査・染色体検査全般に関わる検査方法について
5. 遺伝子関連検査・染色体検査の受託先について
6. 遺伝子関連検査・染色体検査全般の専用区域について
7. 遺伝子関連検査・染色体検査全般の検体保管・廃棄等の取扱規程について
8. 倫理審査委員会の設置について
9. 遺伝子関連検査・染色体検査の受託等に関わる自社倫理指針(ガイドライン)について

調査対象:令和3年9月1日に日衛協に加盟する116社を対象とした。

調査期間:令和2年4月1日から令和3年3月31日までの1ヶ年とした。

調査方法:郵送方式により、アンケート調査票を令和3年9月1日に発送、

令和3年11月末日に返却回収というスケジュールで実施した。

## 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 : 71 社(配布数 116 社)

回答率 : 61.2%

### 2 実施状況

遺伝子関連検査・染色体検査を受託している施設は71社中53社(74.6%)であった。遺伝子関連検査・染色体検査を「受託後自施設で実施」している施設は53社中36社(67.9%)で、受託後国内の他社に再外注している施設は53社中38社(71.6%)、国外の他社に再外注している施設は53社中4社(7.5%)であった(表1)。

### 3 遺伝子関連検査の年間受託検体数

#### (1)「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)の実施状況

令和3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 11,559 件(前回:11,419 件)

内訳:保険適用:9,827 件(前回:8,388 件)、保険適用外:1,732 件(前回:3,031 件)、

\*「遺伝性腫瘍の診断に関わる遺伝子検査」が 1,324 件(前回:2,212 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 532 件(前回:9 件)、

\*「薬剤応答性診断に関わる遺伝子検査」が 87,037 件(前回:32,956 件)

内訳:保険適用:79,803 件(前回:25,915 件)、保険適用外:7234 件(前回:7,041 件)、

\*「その他、個人の体質診断に関わる遺伝子検査」が 1,957 件(前回:2,132 件)

であった(表2)。

また、各社の「日衛協倫理指針」の対象となる遺伝学的検査(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、6項目から10項目であった分(表2)。

なお、単一遺伝子疾患の遺伝子検査については、表2 別表※1に(1)保険適用外と(2)保険適用に分けてその集計を示した。(3)は、各社が実施する保険適用外の遺伝学的検査で実施件数が多い上位5項目を示した。このうちY染色体AZF領域微小欠失を検出する遺伝学的検査は1036件受託されていた。

また、薬剤応答性診断に関する遺伝学的検査に関しては、保険適用と保険適用外項目に分けてアンケートを行い、表2 別表※2に(1)保険適用外と(2)保険適用に分けてその集計を示した。

## (2) 「日衛協倫理指針」の対象外の遺伝子関連検査の実施状況

令和3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 19,828,691 件(内訳:各種ウイルス関係: 9,477,897 件(COVID-19:4,833,360 件を含む):(前回 6,824,998 件)  
細菌・微生物関係:10,350,794 件(保険適用外:8,661,842 件)、
- \*「白血病・リンパ腫関係の遺伝子検査」が 391,031 件(内訳:白血病関係の遺伝子検査:355,181 件、リンパ腫関係の遺伝子検査:35,850 件)(前回:326,851 件)、
- \*「固形腫瘍の遺伝子検査」が 185,314 件(前回 154,419 件)、  
保険適用の悪性腫瘍遺伝子検査:215,144 件、
- \*「移植に関わる個人識別等の遺伝子検査(キメリズム検査を含む):30,908 件(内訳:キメリズム検査:5,536 件+HLA 遺伝子検査 25,372 件)(前回:34,614 件)、
- \*「親子鑑定に関わる遺伝子検査」が 500 件(前回:600 件)

であった(表3)。

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、表3 別表※3、※4にその詳細を示した。

(注:※4 2. の表は、悪性腫瘍(細胞)とリキッドバイオプシーに分けて、NGS 利用の有無と保険適用の有無、保険適用の有無に分けて集計した。)

## (3) 「日衛協倫理指針」の対象外の染色体検査の実施状況

令和3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 166,894 件(内訳:保険適用:166,216 件、保険適用外:678 件)(前回 166,554 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 133,273 件(内訳:保険適用:132,613 件、保険適用外:660 件)(前回 129,121 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 26,204 件(内訳:保険適用:24,181 件、保険適用外:2,023 件)(前回 27,555 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 3,043 件(内訳:保険適用:3,027 件、保険適用外:16 件)(前回 4,329 件)(表4)。

であった。

(4) 出生前診断に関する遺伝学的検査の実施状況

令和3年度の年間受託数は、

\*「羊水、絨毛、臍帯血を対象としたG分染法による染色体検査」は4,109件(前回:7,253件)、

\*「羊水、絨毛、臍帯血を対象としたFISH検査」は2,358件(前回2,358件)、

\*「羊水、絨毛、臍帯血を対象として染色体微細欠失等を調べるマイクロアレイ検査」は27件(前回:70件)、

\*「血液を対象としたNIPT(無侵襲的出生前遺伝学的検査)」は2,218件(前回:1,214件)であった(表5)。

#### 4 遺伝子・染色体の検査方法

各社で用いられている遺伝子関連検査及び染色体検査の検査方法としては、

- I. 遺伝子構造解析は 35 社、そのうち PCR 等核酸増幅技術が 14 社と最も多く、シーケンシング法に関しては、NGS が 4 社、サンガー法が 6 社で活用されていた。
- II. 遺伝子発現解析は 18 社、RT-PCR 法が 17 社と多数で、白血病関係のキメラ mRNA での活用が進んでいると考えた。
- III. 染色体解析は 18 社、G 分染法 6 社、FISH 法 4 社、高精度分染法 4 社であった。

なお、今回の 11 回アンケート調査より検査方法の分類を、以下のごとく、I. 遺伝子構造解析、II. 遺伝子発現解析、III. 染色体解析、IV. その他の 4 分野に集約した。(表6-1、-2)

<検査方法>第 11 回

- I. 遺伝子構造解析
  1. PCR 等核酸増幅技術、2. シーケンシング法(NGS)、3. シーケンシング法(サンガー法)、4. サザンハイブリダイゼーション等、5. マイクロアレイ法(構造解析目的)、6. MLPA 法
- II. 遺伝子発現解析
  7. RT-PCR 等核酸増幅技術(リアルタイム PCR を含む)、8. シーケンシング(NGS)、9. マイクロアレイ法(遺伝子発現解析目的)、10. 空間遺伝子発現解析(In situ ハイブリダイゼーション法など)
- III. 染色体解析
  11. G 分染法、12. FISH 法、13. SKY 法 M-FISH 法など、4. 高精度分染法 15.アレイ CGH 法
- IV. 16.その他

#### 5 遺伝子検査の受託先

遺伝子関連検査・染色体検査を受託している 53 社のうち 9 社は医療機関以外から受託しており、受託先としては大学等研究施設、製薬会社及び食品会社等であった(表7)。

#### 6 遺伝子関連検査・染色体検査全般の専用区域と検査終了後の検体保管・廃棄等の取扱規程について

遺伝子関連検査・染色体検査を受託している 53 社のうち遺伝子関連検査専用区域を有すると回答した施設は 38 社であり、検査終了後の検体保管・廃棄等の取扱規程を有している施設は 38 社であった(表8)。

#### 7 倫理審査委員会の設置等

「倫理審査委員会」が設置されていると回答した施設は、53 社のうち 11 社であり、「遺伝子・染色体検査の倫理指針(ガイドライン)等自主規範」を設けていると回答した施設は 13 社であった(表8)。

### Ⅲ まとめと考察

今回、日衛協加盟の116社(令和2年9月1日時点)を対象に、第11回遺伝子関連検査・染色体検査アンケート調査(対象期間:令和2年4月1日～令和3年3月31日)を実施した。その結果、71社(61.2%)から回答があり、遺伝子関連検査・染色体検査を受託している施設は53社であった。

各社の遺伝子関連検査・染色体検査の受託状況を、「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」の対象外の遺伝子関連検査・染色体検査に区分し、分野別の集計を行った。

その結果、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11,559件であり、前回の11,419件と比べて微増であった。なお、令和2年度の診療報酬改訂により、保険適用疾患が140項目と大幅に増加したが、これらの多くは指定難病に関わる遺伝学的検査であった。

保険適用のD006-4 遺伝学的検査のうち、従来から実施検査数の多い疾患に変化はなく、筋ジストロフィー(デュシャンヌ型・ベッカー型合計):455件(2018年:395件)、家族性アミロイドーシス:615件(2018年:234件)、脊髄性筋萎縮症(spinal muscular atrophy: SMA):1161件(2018年:775件)、筋強直性ジストロフィー(2018年:773件):792件、先天性難聴:1140件(2018年:1501件)、若年発症型両側性感音難聴:146件(2018年:16件)、脆弱X症候群:204件(2018年:355件)、プラダー・ウイリイ症候群:478件(2018年:666件)、22q11.2欠失症候群:410件(2018年:500件)などであった。

なお、脊髄性筋萎縮症に関しては、近年経口治療薬が開発されるなど、単一遺伝子疾患分野においても診断から治療につながるなど新たな展開があることから実施検査数も増大したと考えている。

他の疾患について2018年度と2020年度の検査数を比較すると、例えばMTP(LCHAD)欠損症は、2018年度は301件、2020年度は0件、原発性免疫不全症は2018年度は355件、2020年度は0件のように2020年度に検査の実績がない疾患があったが理由は不明である。

2020年度に保険適用となり検査数の多かった疾患は、ソス症候群:158件、骨形成不全症:250件、脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く):601件があげられ、保険適用の拡大により、これら疾患の診断に遺伝学的検査が有効に活用されたことが明らかとなった。

なお、保険適用外の遺伝学的検査関連では、Y染色体AZF領域微小欠失を検出する遺伝学的検査は1036件受託されていたが、その後KIT製造事業者によりIVD化され製造販売承認が取得された。すなわち、遺伝学的検査の検査対象者が少ないとされる単一遺伝子疾患患者を対象とする検査分野においても、月当たり100件程度の検査数が見込める場合には、IVD化され保険適用に進む可能性が示唆された。

遺伝性腫瘍の診断に関わる遺伝子検査は、前回2212件から、1,342件と減少した。検査数減少の理由としては、がん遺伝子パネル検査の普及によって、2次的所見として遺伝性腫瘍の原因遺伝子の病的バリエーション(変異)が検出されることにより、個別の遺伝性腫瘍の診断のための遺伝学的検査を実施しなくなった可能性があると考えた。

「薬剤応答性診断に関わる遺伝子検査」は、保険適用外の項目は7,234件(前回7,041件)から微増し

た。なお、保険適用の *UGT1A1* 遺伝子多型検査は 33,960 件と前回調査時の 24,508 件から大幅に増加し、新たに保険適用となった *NUDT15* 遺伝子多型検査は、前回 1,407 件から 22,309 件と急増した。また、新たに保険適用となった *BRCA1/2* 遺伝子検査は 23,465 件であった。なお、保険適用と保険適用外の合計受託数では 79,803 件と前回調査時の 32,956 件を大きく上回ったが、その背景には、現在進められているがんゲノム医療の進展により、抗がん剤の効果や副作用を事前に予測することができる薬剤応答性診断に関わる遺伝子検査が広く利用されるようになったものと考えている。

今回のアンケート調査で、「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 532 件(前回:9 件)、「その他、個人の体質診断に関わる遺伝子検査」が 1,957 件(前回:2,132 件)となった。

一方、「日衛協倫理指針」の対象外の遺伝子関連検査・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病原体の遺伝子検査」は、前回 6,824,998 件から大幅に増加し 19,828,691 件であった。この内訳は、各種ウイルス関係が 9,477,897 件(COVID-19:4,833,360 件を含む)、細菌・微生物関係:10,350,794 件(保険適用外:8,661,842 件)であった。このうち、2020 年にはじまった COVID-19 感染症の拡大が COVID-19 の各種核酸検査を急増させたことは明確である。一方、細菌・微生物関係の核酸検査では、保険適用外の核酸検査が 8,661,842 件であった。これはこれまでのアンケート調査で集計値に反映されていなかった腸内細菌病原微生物の核酸検査が今回はじめて集計値に加算されたためと考えられる。

次に、「白血病・リンパ腫関係の遺伝子検査」は、今回 391,031 件と、前回の 326,851 件から大幅に増加した。この増加は、保険適用の白血病・リンパ腫関連の遺伝子検査の約 7.5 万件の増加分が大きく影響していた。本分野は、遺伝子関連検査・染色体検査が臨床の場に導入された当初より、検査結果を有効に活用した診断法の確立、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の開発、さらにそれら確立された治療法の効果をモニタリングするために各種遺伝子検査が反復利用されることから、実施件数が増大しているものと考えた。

さらに、「固形腫瘍関係の遺伝子検査」は、185,314 件(前回 15,419 件)もしくは 213,145 件(前回 168,719 件)であり急増した。これは、「薬剤応答性診断に関わる遺伝子検査」と同様に現在進められているがんゲノム医療の進展による影響が大きいものと考えた。また、がん遺伝子パネル検査の普及により、NGS の活用が進んでいること、また保険適用の対象の拡大・変更による実施検査数の増加があることがうかがわれた。

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(166,894 件)および FISH 法(133,273 件)による染色体検査」は合計 300,167 件であり、前回の 295,675 件から増加し、FISH 法が多用されていることも確認できた。「先天異常・生殖障害の診断に関わる G 分染法(26,204 件)および FISH 法(3,043 件)による染色体検査」は合計 29,247 件で、前回調査時の 31,884 件に比べ減少していた。この理由としては、これまでは診断がつかない先天異常等のために行われたきた G 分染法や FISH 法に代わって NGS の利活用が進んだことや、国立研究開発法人 日本医療研究開

発機構 (AMED)の主導により進められている未診断疾患イニシアチブ IRUD (Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases)の研究進展による病因解明が進んだためと考えられる。なお、マイクロアレイ染色体検査(染色体構造変異解析)2021年10月保険適用となり、今後の受託数の増加が想定される。

出生前診断に関する遺伝学的検査に関しては、羊水等のG分染法、FISH法、マイクロアレイ法、NIPTをアンケートの対象とした。今回の調査では、羊水、絨毛等を検体とするG分染法、FISH法、マイクロアレイ法、で受託検体数が減少していた。この理由としては、近年新聞等で報道されている日本医学会非認定の産婦人科及び産婦人科以外の美容整形等による制限のないNIPT検査の提供による影響が非常に大きいものと考えた。すなわち非認可施設によるNIPT検査の提供拡大により、付随して実施される羊水染色体検査が日衛協加盟施設外へ移行したためではないかと考えている。また、NIPT検査に関しては、第9回が9,340件、第10回が1,214件、今回第11回が2,218件と推移した。なお、第9回調査後の検査数の激減は、日衛協では受託しないとしている日本医学会「母体血を用いた出生前遺伝学的検査」施設認定・登録部会が認定した施設以外の非認定施設によるNIPT検査の提供による影響が大きく影響しているものとする。

以上、第11回遺伝子関連検査・染色体検査アンケート調査により、令和2年度(2020年度)に受託された遺伝子関連検査・染色体検査の現状が明らかとなった。

今回のアンケート調査により、感染症核酸検査分野においては、COVID-19核酸検査が約480万件実施され(2020年度はCOVID-19核酸検査が開始された年度であり、その後2021年度はさらに受託数が増大していると考えられる)、細菌・微生物関係の保険適用外の核酸検査が約850万件実施されていることなどが明らかとなった。

また、がんゲノム医療の進展による各種遺伝子検査の実施への影響が明確で、特に、薬剤応答性診断のための遺伝学的検査の急拡大が顕著であったこと、固形癌や白血病・リンパ腫関係の遺伝子検査の増大も確認できた。

さらに、NIPT検査の規制のない拡大等社会的な要因が、関連する遺伝子関連検査や染色体検査の実施に大きな影響を与えていることも明確となった。

本アンケート調査は、今回で第11回となり、日衛協加盟事業者の遺伝子関連検査・染色体検査の受託・実施状況を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られ、日本衛生検査所協会及び遺伝子関連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貢献できるよう努めてまいり所存である。

なお、今後は日衛協非加盟の事業者による各種遺伝子関連検査の受託・提供状況が明らかになるような制度の構築が求められる。

# 第11回遺伝子関連検査・染色体検査アンケート調査結果

調査対象: 令和3年9月1日に日衛協に加盟する116社

調査方法: アンケート調査票を令和3年9月29日に発送、10月29日返却期日

調査期間: 令和2年4月1日から令和3年3月31日までの1カ年の実績

回答数: 71社(配布数117社)

回答率: 61.2%

**表1. 遺伝子・染色体検査全般の実施状況について**

\* 第3回(実施:平成17年12月 調査期間:平成16年1月～12月)、第4回(実施:平成19年12月 調査期間:平成18年4月～19年3月)、第5回(実施:平成21年12月 調査期間:平成20年4月～21年3月)、第6回(実施:平成23年7月 調査期間:平成22年4月～23年3月)、第7回(実施:平成25年7月 調査期間:平成24年4月～25年3月)、第8回(実施:平成27年7月 調査期間:平成26年4月～27年3月)、第9回(実施:平成29年11月 調査期間:平成28年4月～29年3月)、第10回(実施:令和元年11月 調査期間:平成30年4月～31年3月)、第11回(実施:令和3年9月 調査期間:令和2年4月1日～令和3年3月31日) 表2以降も同じ

	調査回数	会社数	受託・実施 している	受託・実施 していない	無回答
遺伝子・染色体検査を受託していますか (設問1)	第3回	127	70	57	0
	第4回	108	55	53	0
	第5回	102	56	46	0
	第6回	99	62	37	0
	第7回	100	68	32	0
	第8回	95	58	37	0
	第9回	90	61	29	0
	第10回	83	63	20	0
	第11回	71	53	18	0
受託後、自社で遺伝子・染色体検査を実施していますか(設問2)	第3回	70	33	37	0
	第4回	55	23	32	0
	第5回	56	24	32	0
	第6回	62	29	33	0
	第7回	68	36	32	0
	第8回	58	30	28	0
	第9回	61	32	29	0
	第10回	63	34	29	0
	第11回	53	36	15	2

	調査回数	会社数	再外注 している	再外注 していない	無回答
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(設問3)	第3回	70	60	10	0
	第4回	55	50	5	0
	第5回	56	48	8	0
	第6回	62	52	10	0
	第7回	68	59	9	0
	第8回	58	55	3	0
	第9回	61	52	9	0
	第10回	63	55	8	0
	第11回	53	38	13	2
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(設問4)	第3回	70	9	61	0
	第4回	55	12	43	0
	第5回	56	12	42	2
	第6回	62	9	53	0
	第7回	68	11	57	0
	第8回	58	13	45	0
	第9回	61	13	48	0
	第10回	63	12	51	0
	第11回	53	4	47	2

表2.「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)の実施状況について

	調査回数	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 (設問5)	第3回	9	1,864	4	1	2	2	0
	第4回	4	1,600	1	2	0	1	0
	第5回	6	2,447	3	0	1	1	1
	第6回	※1(1)	2,645					
	第7回	※1(1)	4,080					
	第8回	別表※1(1)参照	6,059					
	第9回	別表※1(1)参照	10,299					
	第10回	別表※1(1)参照	11,419					
	第11回	別表※1(1)(2)参照	11,559		3			
家族性腫瘍の診断に関わる遺伝子検査	1	6	799	4	2	0	0	0
	第4回	4	391	2	1	1	0	0
	第5回	3	678	1	1	1	0	0
	第6回	4	873	2	2	0	0	0
	第7回	4	1,106	2	1	1	0	0
	第8回	4	1,862	2	1	1	0	0
	第9回	4	1,880	2	1	1	0	0
	第10回	4	2,212	2	1		1	
遺伝性腫瘍の診断に関わる遺伝子検査 (設問6)	検査方法	1,9,16,18,26(フラグメント解析法)						
	第11回		1,324	3	2			
	検査方法	1,2,3,6						
生活習慣病等の疾患感受性(易罹悪性)診断に 関わる遺伝子検査(設問7)	第3回	5	871	2	2	0	1	0
	第4回	4	335	3	1	0	0	0
	第5回	5	388	4	0	0	0	1
	第6回	3	1,222	2	1	0	0	0
	第7回	3	1,115	2	1	0	0	0
	第8回	2	606	2	0	0	0	0
	第9回	3	1,121	3	0	0	0	0
	第10回	3	9	3				
	検査方法	1,2,3,18,20,26(Infinium Assay)						
	第11回		532	2				
	検査方法	1						
薬剤応答性診断に関わる遺伝子検査 (設問8)	第3回	6	3,995	2	2	1	0	1
	第4回	6	3,847	4	1	1	0	0
	第5回	6	8,252	3	1	0	0	2
	第6回	※2	22,232					
	第7回	※2	32,398					
	第8回	別表※2参照	26,848					
	第9回	別表※2参照	28,247					
	第10回	別表※2参照	32,956					
	第11回	別表※2(1)(2)参照	87,037	4				
その他、個人の体質診断に関わる遺伝子検査 (設問9)	第3回	4	305	4	0	0	0	0
	第4回	4	170	4	0	0	0	0
	第5回	4	480	4	0	0	0	0
	第6回	4	286	4	0	0	0	0
	第7回	4	322	3	1	0	0	0
	第8回	5	3,695	5	0	0	0	0
	第9回	4	756	4	0	0	0	0
	第10回	4	2,132	3	1			
	検査方法	1,3,7,12,18,26(Multiex-PCR法)						
	第11回		1,957	4				
	検査方法	1,16						

<検査方法>  
 第3回～第10回  
 1. PCR法 2. RT-PCR法 3. PCR-RFLP法 4. PCR-SSCP法 5. リアルタイムPCR法 6. メチル化PCR法  
 7. PCR-rSSO法(ルミネックス法) 8. サザンブロットハイブリダイゼーション法 9. MLPA法 10. LAMP法 11. TMA法  
 12. インベーター法 13. ハイブリッドキャプチャー法 14. TRC法 15. SDA法 16. サンガー法(ダイレクトシーケンス法)  
 17. パイロシーケンス法 18. NGS法(次世代シーケンス) 19. マイクロアレイ法(発現)  
 20. マイクロアレイ法(SNP・染色体微細欠失・UPD等) 21. *In situ*ハイブリダイゼーション法 22. G分染法 23. FISH法  
 24. SKY法・M-FISH法 25. 高精度分染法 26. その他(その検査方法についてご記入下さい。)  
 第11回  
 I. 遺伝子構造解析-1. PCR等核酸増幅技術 2. シーケンシング法(NGS) 3. シーケンシング法(サンガー法)  
 4. サザンハイブリダイゼーション等 5. マイクロアレイ法(構造解析目的) 6. MLPA法  
 II. 遺伝子発現解析-7. RT-PCR等核酸増幅技術(リアルタイムPCRを含む) 8. シーケンシング(NGS)  
 9. マイクロアレイ法(遺伝子発現解析目的) 10. 空間遺伝子発現解析(*In situ*ハイブリダイゼーション法など)  
 III. 染色体解析-11. G分染法 12. FISH法 13. SKY法 M-FISH法など 14. 高精度分染法 15. アレイCGH法  
 IV. 16.その他

	調査回数	会社数	実施している	実施していない	無回答
ヒトゲノム・遺伝子解析を目的とした研究の実施状況(問10)	第11回	53	4	49	18

※1 単一遺伝子疾患の診断に関わる遺伝子検査の内訳

	調査回数	実施施設	実施件数	実施件数				
				1～5	6～10	11～15	16～20	21～
(1) 保険適用外の遺伝学的検査 問5(1)	第6回	5	1,790	1	1	2	0	1
	第7回	4	2,221	0	3	0	1	0
	第8回	5	3,806	0	2	1	0	2
	第9回	8	5,113	3	4	0	0	1
	検査方法	1,7,8,9,12,16,22,26(gFCS法)						
	第10回	6	3,031	3	0	2	0	1
検査方法	1,3,7,12,16,18,26(フラグメント解析法)							
第11回			1,732	0	3	0	0	0
検査方法	1,2,3,6							
<検査方法> 第3回～第10回 1. PCR法 2. RT-PCR法 3. PCR-RFLP法 4. PCR-SSCP法 5. リアルタイムPCR法 6. メチル化PCR法 7. PCR-rSSO法(ルミネックス法) 8. サザンブロットハイブリダイゼーション法 9. MLPA法 10. LAMP法 11. TMA法 12. インベーター法 13. ハイブリットキャプチャー法 14. TRC法 15. SDA法 16. サンガー法(ダイレクトシーケンス法) 17. パイロシーケンス法 18. NGS法(次世代シーケンス) 19. マイクロアレイ法(発現) 20. マイクロアレイ法(SNP・染色体微細欠失・UPD等) 21. In situハイブリダイゼーション法 22. G分染法 23. FISH法 24. SKY法・M-FISH法 25. 高精度分染法 26. その他(その検査方法についてご記入下さい。) 第11回 I. 遺伝子構造解析-1. PCR等核酸増幅技術 2. シーケンシング法(NGS) 3. シーケンシング法(サンガー法) 4. サザンハイブリダイゼーション等 5. マイクロアレイ法(構造解析目的) 6. MLPA法 II. 遺伝子発現解析-7. RT-PCR等核酸増幅技術(リアルタイムPCRを含む) 8. シーケンシング(NGS) 9. マイクロアレイ法(遺伝子発現解析目的) 10. 空間遺伝子発現解析(In situ ハイブリダイゼーション法など) III. 染色体解析-11. G分染法 12. FISH法 13. SKY法 M-FISH法など 14. 高精度分染法 15. アレイCGH法 IV. 16. その他								

(2) 保険適用外の遺伝学的検査	調査回数	実施施設	実施件数	検査方法
(2) 保険適用外の遺伝学的検査(D006-4遺伝学的検査、D006-20角膜ジストロフィー遺伝子検査)(1～141)の小計 ※今回の集計より、各疾患ごとの集計値は省略した。	第6回		855	
	第7回		1,859	
	第8回		2,253	
	第9回		5,186	
	第10回		8,388	
	第11回		9,827	

(3) 各社が実施する保険適用外の遺伝学的検査の実施件数(上位5項目一覽)設問5(2)	調査回数	実施施設	実施件数	検査方法
CPEO ミトコンドリアDNA欠失解析	第11回	1	30	サザンブロット法
AZF欠失	第11回	1	1036	1
ミトコンドリア遺伝子点変異スクリーニングセット	第11回	1	227	16
MELAS 3243塩基点突然変異解析	第11回	1	20	RFLP法
PRRT2遺伝子変異解析	第11回	1	21	3
ミトコンドリア遺伝子(レーベル病)	第11回	1	155	16
LHON 11778塩基点突然変異解析	第11回	1	20	RFLP法
MECP2遺伝子変異解析	第11回	1	17	3
ミトコンドリア遺伝子3243変異	第11回	1	93	16
GMT1B型 MP2解析	第11回	1	10	サンガー法
APC遺伝子シーケンス解析	第11回	1	9	3
FH遺伝子変異解析	第11回	1	26	2
CMTX型 GJB1解析	第11回	1	10	サンガー法
VHL遺伝子解析	第11回	1	8	3
LPL遺伝子変異解析	第11回	1	7	16

※2 薬剤応答性診断に関わる遺伝子検査の内訳									
	調査回数	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 設問8(1)	第6回	4	10,605	1	0	1	1	1	
	第7回	4	19,388	1	1	1	1	0	
	第8回	4	6,484	2	1	1	0	0	
	第9回	4	5,471	1	1	0	2	0	
	第10回	5	7,041	4	1				
	検査方法	1,3,5,7,12,16,26(タイルドシーケンス法)							
第11回	5	7,234	4						
	検査方法	1,3,7,16(ルミネックス法)							
(2) 保険適用 1. <i>UGT1A1</i> (D006-7) 設問8(2)	第6回	7							
	第7回	6	13,010						
	第8回	6	20,364						
	第9回	5	22,776						
	第10回	5	24,508						
2. <i>NUDT15</i> (D006-17)	第10回	5	1,407						
1. と2. の合計	第10回		25,915						
1) <i>UGT1A1</i> (D006-7 UDPグルクロン酸転移酵素 遺伝子多型)	第11回		33,960						
2) 薬物代謝酵素遺伝子 <i>CYP2C9</i> (*2/*3)	第11回		69						
3) <i>NUDT15</i> (D006-17 Nudix)	第11回		22,309						
4) <i>BRCA1/2</i> 遺伝子検査 (D006-18 <i>BRCA1/2</i> 遺伝子検査)	第11回		23,465						
1)～4) 合計	第11回		79,803						

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

	調査回数	実施施設	実施件数	実施項目数							検査方法 下記一覧参照
				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核酸検査(設問11)	第3回	29	2,641,380	23	4	0	0	1	1	0	
	第4回	21	3,898,130	17	0	0	0	1	1	2	
	第5回	24	4,007,584	15	2	1	0	1	2	3	
	第6回	30	4,545,424	21	3	1	0	0	3	2	
	第7回	34	4,718,418	25	4	1	1	1	2	0	
	第8回	29	5,744,991	21	3	1	2	1	1	0	
ウイルス検査・保険適用(設問11(1))	第9回	26	3,812,070	21	4	0	0	0	0	1	1,2,5,7,10,11,12,13,16,26(PCR-ELMA,PCR-SPA)
	第10回	22	3,885,676	19	3						1,2,5,7,10,11,13,16,26
	第11回	32	4,168,524	22	3	1	1			5	1,2,3,4,5,7,10,16(LAMP法,TMA法)
	コロナ核酸検査	37	4,606,210	27	1					9	1,7,16(LAMP法,TMA法)
ウイルス検査・保険適用外(設問11(2))	第9回	21	277,604	16	2	1	1	0	1	0	1,2,3,5,7,8,10,12,13,14,16,17,21,26(PCR-ライシプロ,リアルタイムART-PCR)
	第10回	16	212,327	11	2	1			2		1,2,3,5,7,8,10,11,13,16,21
	第11回	20	476,013	14			1		3	2	1,2,3,4,6,7,10,16(LAMP法)
	コロナ核酸検査	17	227,150	9	1					8	1,2,3,7,16(LAMP法)
ウイルス検査合計(保険適用 + 保険適用外)	第10回		4,098,003								
ウイルス検査合計(保険適用+保険適用外)(設問11(1)+(2))	第11回		9,477,897								
細菌微生物検査・保険適用(設問11(3))	第9回	31	2,166,560	29	1	0	0	0	0	1	1,2,5,10,11,14,15,26(DDH,HPA)
	第10回	25	2,575,941	23	2						1,2,5,10,11,14,15
	第11回	26	1,688,952	23						3	1,7,16(LAMP法)
細菌微生物検査・保険適用外(設問11(4))	第9回	10	189,108	10	0	0	0	0	0	0	1,5,7,10,12,26(ハルスワイールドゲル電気泳動,マークボンス法)
	第10回	11	151,054	10	1						1,2,5,12,16
	第11回	13	8,661,842	11	1	1					1,7,16(LAMP法)
細菌微生物検査合計(保険適用 + 保険適用外)(設問11(3)+(4))	第10回		2,726,995								
	第11回		10,350,794								
感染症診断に関わる病原体核酸検査(総合計)設問11(1)～(4)の合計	第9回計		6,445,342								
	第10回計		6,824,998								
	第11回計		19,828,691								

	調査回数	実施施設	実施件数	実施項目数							検査方法
				1～10	11～20	21～30	31～40	41～50	51～	無回答	
白血病・悪性リンパ腫関連の体細胞遺伝子検査(設問12)	第3回	9	43,868	5	1	0	1	1	1	0	下記一覧参照
	第4回	6	62,355	3	1	0	0	0	2	0	
	第5回	7	101,720	3	2	1	0	0	1	0	
	第6回	7	150,048	3	1	1	0	0	2	0	
	第7回	7	222,883	4	0	0	1	0	2	0	
	第8回	5	298,580	1	1	1	1	0	1	0	
白血病検査・保険適用(造血器腫瘍遺伝子検査)(設問12(1))	第9回	5	241,749	4	0	0	1	0	0	0	2,5,22
	第10回	4	272,850	3			1				1,2,5,26(フラグメント解析法)
	第11回	7	347,974				1				1,2,3,4,7
白血病検査・保険適用外(造血器腫瘍遺伝子検査)(設問12(2))	第9回	4	20,240	2	0	1	1	0	0	0	1,5,12,16,23,26(gFCS)
	第10回	3	21,747	1			2				1,2,5,16,26(フラグメント解析法)
	第11回	2	7,207	1				1			1,3,7,5,16(サンプルロット法,フラグメント解析)
白血病検査・保険適用・保険適用外の総合合計(設問12(1)+(2))	第10回		294,597								
	第11回		355,181								
悪性リンパ腫関連検査・保険適用(免疫関連遺伝子再構成)(設問12(3))	第9回	6	27,721	4	2	0	0	0	0	0	1,8,22
	第10回	5	28,254	2	3						1,2,5,8,26(フラグメント解析法)
	第11回	4	31,241	2	2						1,4,16(サンプルロット法,フラグメント解析)
悪性リンパ腫関連検査・保険適用外(免疫関連遺伝子再構成)(設問12(4))	第9回	3	221	3	0	0	0	0	0	0	1,8,23
	第10回	1	4,000		1						1,5,8,16,26(フラグメント解析法)
	第11回	2	4,609	2							2,16(サンプルロット法,フラグメント解析)
悪性リンパ腫関連検査・保険適用・保険適用外の合計(設問12(3)+(4))	第10回		32,254								
	第11回		35,850								
白血病検査・悪性リンパ腫関連検査の総合合計(設問12(1)～(4))	第9回計		289,931								
	第10回計		326,851								
	第11回計		391,031								

	調査回数	実施施設	実施件数	実施項目数							検査方法	
				1～10	11～20	21～30	31～40	41～50	51～	無回答		
固形腫瘍関係の遺伝子検査	第3回	8	1,484	7	1	0	0	0	0	0	下記一覧参照	
	第4回	5	3,100	4	0	1	0	0	0	0		
	第5回	※3	25,935	*	*	*	*	*	*	*		
	第6回	※4	83,011	*	*	*	*	*	*	*		
	第7回	※4	96,783	*	*	*	*	*	*	*		
	第8回	※4	111,164	*	*	*	*	*	*	*		
固形腫瘍関連の体細胞遺伝子検査 設問13	第10回	別表※4 2.(1)～(7)	154,419	*	*	*	*	*	*	*	*	
		別表※4 2.(8)	168,719	*	*	*	*	*	*	*	*	
	第11回	別表※4 2.(1)～(8)	185,314	*	*	*	*	*	*	*	*	
		別表※4 2.(9)	213,145	*	*	*	*	*	*	*	*	
臓器移植に関わる個人識別等の 遺伝子検査	第3回	9	48,075	7	2	0	0	0	0	0	下記一覧参照	
	第4回	6	43,876	4	1	0	0	0	0	1		
	第5回	6	44,109	4	2	0	0	0	0	0		
	第6回	7	43,273	5	1	1	0	0	0	0		
	第7回	6	44,156	3	3	0	0	0	0	0		
	第8回	4	47,112	2	2	0	0	0	0	0		
移植に関わる個人識別等の遺伝子検査 設問14	第9回	4	37,675	1	2	1	0	0	0	0	1,7,16,26(PCR-SSP 法)	
	第10回	3	5,038	3							1,26(フラグメント解析 法)	
2. HLA遺伝子検査(臓器移植・骨髄移植時の HLAタイピング、疾患感受性を含む) 設問14(2)	第10回	4	29,576	3	1						1,7,16,26(PNA- LNA PCR Clamp 法)	
1. と2. の計			34,614									
移植に関わる個人識別等の遺伝子検査 設問15	第11回	1. キミズム検査	4	5,536	3	1						1,16(PCR-SBT 法,PCR-rSSO法(ルミ ネッセクス法))
		2. HLA遺伝子検査(臓器移植・骨髄移植時の HLAタイピング、疾患感受性を含む)	6	25,372	5	1						1,16(PCR-SBT 法,PCR-rSSO法(ルミ ネッセクス法))
1. と2. の計			30,908									
親子鑑定に関わる遺伝子検査 設問15	第3回	1	550	1	0	0	0	0	0	0	下記一覧参照	
	第4回	1	420	1	0	0	0	0	0	0		
	第5回	1	410	1	0	0	0	0	0	0		
	第6回	1	350	1	0	0	0	0	0	0		
	第7回	1	370	1	0	0	0	0	0	0		
	第8回	1	450	1	0	0	0	0	0	0		
	第9回	1	600	1	0	0	0	0	0	0		26(STR法)
	第10回	1	600	1	0	0	0	0	0	0		26(STR法)
第11回	1	500	1	0	0	0	0	0	0	16(STR法)		

\*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。

<検査方法>第3回～第10回  
1. PCR法 2. RT-PCR法 3. PCR-RFLP法 4. PCR-SSCP法 5. リアルタイムPCR法 6. メチル化PCR法  
7. PCR-rSSO法(ルミネッセクス法) 8. サザンブロットハイブリダイゼーション法 9. MLPA法 10. LAMP法 11. TMA法  
12. インバーダー法 13. ハイブリットキャプチャー法 14. TRC法 15. SDA法 16. サンガー法(ダイレクトシーケンス法)  
17. パイロシーケンス法 18. NGS法(次世代シーケンス) 19. マイクロアレイ法(発現)  
20. マイクロアレイ法(SNP・染色体微細欠失・UPD等) 21. *In situ*ハイブリダイゼーション法 22. G分染法 23. FISH法  
24. SKY法・M-FISH法 25. 高精度分染法 26. その他(その検査方法についてご記入下さい。)

<検査方法>第11回  
I. 遺伝子構造解析-1. PCR等核酸増幅技術 2. シーケンシング法(NGS) 3. シーケンシング法(サンガー法)  
4. サザンハイブリダイゼーション等 5. マイクロアレイ法(構造解析目的) 6. MLPA法  
II. 遺伝子発現解析-7. RT-PCR等核酸増幅技術(リアルタイムPCRを含む) 8. シーケンシング(NGS)  
9. マイクロアレイ法(遺伝子発現解析目的) 10. 空間遺伝子発現解析(*In situ*ハイブリダイゼーション法など)  
III. 染色体解析-11. G分染法 12. FISH法 13. SKY法 M-FISH法など 14. 高精度分染法 15. アレイCGH法  
IV. 16. その他

※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)RAS(K-rasを含む)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	0	1

※4

1. 固形腫瘍関連の体細胞遺伝子検査の内訳(6~9回)											
	調査回数	実施施設	実施件数	実施項目数							検査方法 下記一覧参照
				1~10	11~20	21~30	31~40	41~50	51~	無回答	
(1)保険適用外のp53等の癌関連遺伝子	第6回	3	720	3	0	0	0	0	0	0	
	第7回	4	4,066	4	0	0	0	0	0	0	
	第8回	5	8,652	4	0	1	0	0	0	0	
	第9回	5	8,093	4	0	1	0	0	0	0	1,2,7,16,17,18,22
(2)マイクロRNA, CTC, セルフリーDNA等	第6回	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
	第7回	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
	第8回	2	350	2	0	0	0	0	0	0	
	第9回	1	142	1	0	0	0	0	0	0	5

2. 固形腫瘍関連の体細胞遺伝子検査の内訳(設問13)

腫瘍組織(細胞)を用いた癌関連遺伝子の変異に関する検査										
(1)NGS 保険適用(設問13(1))	第10回	2	4,100	2						18
	第11回	6	29,674	6						2,7,16(ALKのみFISH法,次世代シーケンシング法,NGS法)
(2)NGS 保険適用外(設問13(2))	第10回	2	1,689	2						18
	第11回	2	8,067	2						2,16(NGS法)
(3)NGS以外 保険適用(設問13(3))	第10回	4	136,526	1	3					2,5,7,16,26(PNA-LNA PCR Clamp法,マルチプレックスPCR-フラグメント解析)
	第11回	6	139,388	4	2					1,3,12,16(PCR+SSO法(ルミネックス法))
(4)NGS以外 保険適用外(設問13(4))	第10回	3	2,344	2	1					2,5,16,26(PNA-LNA PCR Clamp法)
	第11回	3	825	2	1					1,3
保険適用(1),(3)	第10回		136,526							
	第11回		169,062							
保険適用外(2),(4)	第10回		4,033							
	第11回		8,892							
(1)~(4)合計	第11回		177,954							
リキッドバイオプシーによる癌関連遺伝子の変異に関する検査										
(5)NGS 保険適用外(設問13(5))	第10回	0	0							
	第11回	1	529	1						2
(6)NGS以外 保険適用(設問13(6))	第10回	4	9,610	4						5
	第11回	2	1,805	2						2,16(分子バーコードを用いたパネルシーケンシング)
(7)NGS以外 保険適用外(設問13(7))	第10回	1	150	1						26(PNA-LNA PCR Clamp法)
	第11回	4	3,978	4						1,7
(8)NGS以外(7)以外の保険適用外		2	1,048	2						16(PCR Clamp法)
保険適用(6)	第10回		9,610							
	第11回	2	1,805	2						2,16(分子バーコードを用いたパネルシーケンシング)
保険適用外(5)+(7)+(8)	第10回		150							
	第11回		5,555							
(5)~(8)合計			7,360							
(1)~(8)合計	第10回		150,319							
	第11回		185,314							

<検査方法>第3回~10回

1. PCR法 2. RT-PCR法 3. PCR-RFLP法 4. PCR-SSCP法 5. リアルタイムPCR法 6. メチル化PCR法 7. PCR+SSO法(ルミネックス法)  
 8. サザンブロットハイブリダイゼーション法 9. MLPA法 10. LAMP法 11. TMA法 12. インベーター法 13. ハイブリッドキャプチャー法  
 14. TRC法 15. SDA法 16. ダイレクトシーケンシング法 17. パイロシーケンシング法 18. NGS法(次世代シーケンシング) 19. マイクロアレイ法(発現)  
 20. マイクロアレイ法(SNP・染色体微細欠失・UPD等) 21. In situハイブリダイゼーション法 22. G分染法 23. FISH法 24. SKY法・M-FISH法  
 25. 高精度分染法 26. その他検査方法

<検査方法>第11回

I. 遺伝子構造解析-1. PCR等核酸増幅技術 2. シーケンシング法(NGS) 3. シーケンシング法(サンガー法)  
 4. サザンハイブリダイゼーション等 5. マイクロアレイ法(構造解析目的) 6. MLPA法  
 II. 遺伝子発現解析-7. RT-PCR等核酸増幅技術(リアルタイムPCRを含む) 8. シーケンシング(NGS)  
 9. マイクロアレイ法(遺伝子発現解析目的) 10. 空間遺伝子発現解析(In situハイブリダイゼーション法など)  
 III. 染色体解析-11. G分染法 12. FISH法 13. SKY法 M-FISH法など 14. 高精度分染法 15. アレイCGH法  
 IV. 16.その他

(8) 保険適用の悪性腫瘍遺伝子検査		実施施設	実施件数	検査方法
イ)～フ)の小計	第6回		82,291	
	第7回		92,717	
	第8回		102,162	
	第9回		111,359	
	第10回		168,719	
イ、ロ) EGFR遺伝子検査	第6回	9	46,543	
	第7回	8	50,924	
	第8回	9	58,958	
	第9回	6	62,698	リアルタイムPCR法、インベーター法、26(PNA-LNAclamp法)
	第10回 17684/PCR	8	43,105	RT-PCR法、リアルタイムPCR法
RAS (K-rasを含む) 遺伝子検査	第6回	8	35,223	
	第7回	9	40,479	
	第8回	7	42,064	
	第9回	6	45,440	PCR-rSSO法(ルミネックス法)、リアルタイムPCR法
	第10回	0	0	
ニ) EWS-Fli1 遺伝子検査	第6回	1	20	
	第7回	2	11	
	第8回	1	30	
	第9回	2	5	RT-PCR法
	第10回	1	10	RT-PCR法、サンガー法
ホ) TLS-CHOP 遺伝子検査	第6回	0	0	
	第7回	1	1	
	第8回	0	0	
	第9回	1	1	RT-PCR法
	第10回	1	5	RT-PCR法、サンガー法
ヘ) SYT-SSX 遺伝子検査	第6回	1	10	
	第7回	2	22	
	第8回	1	30	
	第9回	2	3	RT-PCR法
	第10回	1	20	RT-PCR法、サンガー法
ト) c-kit 遺伝子検査	第6回	4	325	
	第7回	6	747	
	第8回	3	600	
	第9回	5	452	ダイレクトシーケンス法
	第10回	3	530	サンガー法
チ) マイクロサテライト不安定検査	第6回	3	170	
	第7回	4	433	
	第8回	3	480	
	第9回	3	913	PCR法
	第10回	6	11,711	PCR法、サンガー法、マルチプレックスPCR-フラグメント解析
リ) センチネルリンパ節生検に係る遺伝子検査	第6回			
	第7回	1	100	
	第8回	0	0	
	第9回	0	0	
	第10回	0	0	
エ) BRAF 遺伝子検査	第9回	4	1,847	リアルタイムPCR法、ダイレクトシーケンス法
第10回	4	16,428	PCR法、リアルタイムPCR法、PCR-rSSO法(ルミネックス法)	
ル) RAS 遺伝子検査	第10回	6	43,112	PCR-rSSO法(ルミネックス法)
フ) ROS1 融合遺伝子検査	第10回	4	32,232	RT-PCR法、リアルタイムPCR法

(9) 保険適用の悪性腫瘍遺伝子検査		第11回	実施件数						
A. シングル検査(個別の遺伝子を対象)として 取り扱い実施するもの			0						
1) D004-2 悪性腫瘍組織検査 A) 処理が容易なもの (1) 医薬品の適応判定の補助等用いるもの			166,950						
(2) その他のもの			9,745						
B) 処理が複雑なもの			7,409						
2) D006-8 サイトケラチン19(KRT19)			0						
3) D006-12 EGFR遺伝子検査(血漿)			3,988						
4) D006-18 BRCA1/2遺伝子検査			350						
合計(1)～4)合計)			188,442						
B. 同時に複数の遺伝子の変異等を検出する 検査として取り扱い実施するもの									
1) D004-2 悪性腫瘍組織検査 悪性腫瘍遺伝子検査			17,751						
2) D006-19 がんゲノムプロファイリング検査			8,951						
合計(1)～2)合計)			26,702						
(9)合計			215,144						

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

	調査回数	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 設問16	第3回	13	124,469	13	0	0	0	0	0	0
	第4回	9	134,443	5	1	0	0	0	0	3
	第5回	10	138,770	9	1	0	0	0	0	0
	第6回	12	157,248	10	0	0	1	0	0	1
	第7回	12	168,357	10	0	0	1	0	0	1
	第8回	10	165,441	8	1	0	0	0	0	1
	第9回	9	161,804	6	2	0	0	0	0	1
	第10回 保険適用	9	165,454	7	1					1
	第10回 保険適用外	3	1,100	3						
	第10回計		166,554							
	第11回 保険適用	8	166,216	7	1					
第11回 保険適用外	2	678	1			1				
第11回計		166,894								
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 設問17	第3回	11	42,340	4	4	2	1	0	0	0
	第4回	8	47,228	4	0	2	0	1	0	1
	第5回	9	61,454	4	1	2	2	0	0	0
	第6回	9	73,829	4	1	2	1	0	1	0
	第7回	11	87,395	6	1	1	1	1	1	0
	第8回	7	113,137	3	1	0	1	0	1	1
	第9回	8	124,691	4	0	2	1	0	1	0
	第10回 保険適用	5	127,740	1			1	1	2	
	第10回 保険適用外	3	1,381	2	1					
	第10回計		129,121							
	第11回 保険適用	6	132,613	4					2	
第11回 保険適用外	2	660	2							
第11回計		133,273								
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 設問18	第3回	16	25,547	16	0	0	0	0	0	0
	第4回	10	28,831	7	0	0	0	0	0	3
	第5回	11	29,135	11	0	0	0	0	0	0
	第6回	14	31,323	11	1	0	0	0	0	2
	第7回	11	34,727	9	1	0	0	0	0	1
	第8回	10	35,178	9	0	0	0	0	0	1
	第9回	9	31,066	7	1	0	0	0	0	1
	第10回 保険適用	10	26,575	9					1	
	第10回 保険適用外	2	980	2						
	第10回計		27,555							
	第11回 保険適用	7	24,181	4						3
第11回 保険適用外	3	2,023	2	1						
第11回計		26,204								
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 設問19	第3回	12	3,662	9	3	0	0	0	0	0
	第4回	7	5,806	4	3	0	0	0	0	0
	第5回	7	4,948	4	2	1	0	0	0	0
	第6回	7	5,398	2	1	2	1	0	0	1
	第7回	7	9,782	3	2	1	1	0	0	0
	第8回	5	6,837	2	1	1	0	0	0	1
	第9回	6	6,297	3	2	1	0	0	0	0
	第10回 保険適用	4	4,273		3				1	
	第10回 保険適用外	3	56	3						
	第10回計		4,329							
	第11回 保険適用	4	3,027	2	2					
第11回 保険適用外	1	16	1							
第11回計		3,043								

表5. 出生前診断に関する遺伝学的検査

設問20	調査回数	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
G分染法(羊水、絨毛、臍帯血含む)	第9回	9	11,796	9	0	0	0	0	0	0
	第10回	6	7,253	6						
	第11回	4	4,109	3						1
FISH法(羊水、絨毛、臍帯血含む)	第9回	8	4,197	7	1	0	0	0	0	0
	第10回	4	2,358	4						
	第11回	3	1,802	2						1
マイクロアレイ法(染色体微細欠失等)	第9回	3	1,246	3	0	0	0	0	0	0
	第10回	1	70	1						
	第11回	1	27	1						
NIPT	第9回	3	9,240	3	0	0	0	0	0	0
	第10回	2	1,214	2						
	第11回	3	2,218	2						1

※実施件数については、医療機関から受託した件数である。

表6-1. (1) 遺伝子・染色体検査全般に関わる検査方法について(第3回～第10回)

(複数回答)			(複数回答)			(複数回答)							
検査方法	調査回数	会社数	検査方法	調査回数	会社数		調査回数	会社数					
1. PCR法	第3回	28	9. MLPA法	第5回	4	22. G分染法	第3回	12					
	第4回	18		第6回	4		第4回	10					
	第5回	23		第7回	3		第5回	14					
	第6回	22		第8回	5		第6回	11					
	第7回	23		第9回	4		第7回	13					
	第8回	19		第10回	5		第8回	11					
	第9回	20		10. LAMP法	第5回		2	第9回	10				
	第10回	21			第6回		5	第10回	8				
	第3回	18			第7回		19	第3回	11				
	第4回	14			第8回		11	第4回	9				
第5回	16	第9回	15		第5回	13							
第6回	17	第10回	14		第6回	11							
第7回	23	11. TMA法	第5回		7	第7回	11						
第8回	17		第6回		5	第8回	8						
第9回	20		第7回		7	第9回	8						
第10回	14		第8回		6	第10回	7						
3. PCR-RFLP法	第3回		3	12. インバーダー法	第9回	7	24. SKY法・M-FISH法	第9回	3				
	第4回		6		第10回	6		第10回	3				
	第5回		6		第5回	6		第3回	11				
	第6回		6		第6回	4		第4回	8				
	第7回		4		第7回	5		第5回	13				
	第8回		4		第8回	6		第6回	8				
	第9回	3	第9回		2	第7回		10					
	第10回	3	第10回		4	第8回		6					
	4. PCR-SSCP法	第3回	3		13. ハイブリットキャプチャー法	第9回		4	25. 高精度分染法	第9回	6		
		第4回	2			第10回		4		第3回	6		
第5回		4	第9回	2		第4回	8						
第6回		1	第10回	2		第5回	7						
第7回		1	14. TRC法	第9回		4	第6回	5					
第8回		2		第10回		5	第7回	9					
第9回		0		第3回		6	第8回	11					
第10回		0		第4回		6	第9回	6					
5. リアルタイムPCR法		第3回		6		15. SDA法	第5回	11		26. その他	第9回	6	
		第4回		9			第6回	9			第3回	6	
	第5回	19		第7回	12		第4回	8					
	第6回	20		第8回	7		第5回	7					
	第7回	30		16. サンガー法 ダイレクトシーケンス法	第9回		9	第6回	5				
	第8回	25			第7回		12	第7回	9				
	第9回	35	第8回		7		第8回	11					
	第10回	29	第9回		9		第9回	6					
	6. メチル化PCR法	第9回	3		17. ハイロシーケンス法		第9回	1	DNAチップ法(SNPと発現)		第3回	4	
		第10回	2				第10回	1			第4回	5	
第8回		6	第8回			4	第5回	4					
第9回		7	第9回			0	第6回	1					
7. PCR-rSSO法(ルミネックス法)	第9回	7	18. NGS法(次世代シーケンス)		第8回	4	※1 第9回から19.マイクロアレイ法(発現)及び20.マイクロアレイ法(SNP・染色体微細欠失・UPD等)に移行	第7回	1				
	第10回	6			第9回	3		第8回	1				
	第9回	7		第10回	7	第9回		※1					
	第10回	6		第9回	0	第3回		2					
8. サザンブロットハイブリダイゼーション法	第3回	6	19. マイクロアレイ法(発現)	第9回	0	アレイCGH法(染色体)	第4回	2					
	第4回	5		第10回	0		第5回	1					
	第5回	7		20. マイクロアレイ法(SNP・染色体微細欠失・UPD等)	第9回		4	第6回	2				
	第6回	6			第10回		3	第7回	2				
	第7回	6			21. In situ ハイブリダイゼーション法		第3回	4	第8回	3			
	第8回	4					第4回	4	第9回	※2			
	第9回	3					第5回	4	第3回	4			
	第10回	4					第6回	4	第4回	5			
	9. MLPA法	第3回					4	22. マイクロアレイ法(発現)	第7回	7	SKY法	第5回	5
		第4回					5		第8回	4		第6回	4
第5回		7	第9回			4	※3 第9回から24.SKY法・M-FISH法に移行		第7回	7			
第6回		6	第10回			2			第8回	4			
第7回		6	第9回	4		第9回			※3				
第8回		4	第10回	2									

表6-1. (2) 遺伝子・染色体検査全般に関わる検査方法について(第11回)設問21

検査方法	調査回数	会社数	検査方法	調査回数	会社数	検査方法	調査回数	会社数
<b>I. 遺伝子構造解析</b>			<b>II. 遺伝子発現解析</b>			<b>III. 染色体解析</b>		
1. PCR等核酸増幅技術	第11回	14	7. RT-PCR等核酸増幅技術(リアルタイムPCRを含む)	第11回	17	11. G分染法	第11回	6
2. シーケンシング法(NGS)	第11回	4	8. シーケンシング(NGS)	第11回	1	12. FISH法	第11回	4
3. シーケンシング法(サンガー法)	第11回	6	9. マイクロアレイ法(遺伝子発現解析目的)	第11回	0	13. SKY法 M-FISH法など	第11回	3
4. サザンハイブリダイゼーション等	第11回	4	10. 空間遺伝子発現解析(In situ ハイブリダイゼーション法など)	第11回	0	14. 高精度分染法	第11回	4
5. マイクロアレイ法(構造解析目的)	第11回	3				15. アレイCGH法	第11回	1
6. MLPA法	第11回	4				<b>IV. 16. その他</b>	第11回	4

表6-2. 遺伝子・染色体検査全般に関わる検査方法について

実施検査方法数	調査回数	会社数	実施検査方法数	調査回数	会社数	実施検査方法数	調査回数	会社数		
1	第3回	7	7	第3回	3	13	第3回	1		
	第4回	5		第4回	2		第4回	0		
	第5回	2		第5回	2		第5回	2		
	第6回	6		第6回	0		第6回	2		
	第7回	6		第7回	2		第7回	2		
	第8回	9		第8回	2		第8回	0		
	第9回	5		第9回	0		第9回	1		
	第10回	9		第10回	1		第10回			
第11回 I	35	第3回		0	14		第3回	0		
2	第3回	7		第4回			1	第4回	1	
	第4回	3	第5回	0		第5回	1			
	第5回	4	第6回	0		第6回	0			
	第6回	3	第7回	0		第7回	1			
	第7回	4	第8回	0		第8回	0			
	第8回	9	第9回	2		第9回	0			
	第9回	9	第10回			第10回	1			
	第10回	9	第3回	0		15	第3回	0		
第11回 II	18	第4回	0	第4回			0			
3	第3回	2	第5回	3	第5回		2			
	第4回	4	第6回	1	第6回		1			
	第5回	7	第7回	0	第7回		1			
	第6回	6	第8回	1	第8回		1			
	第7回	3	第9回	0	第9回		1			
	第8回	3	第10回		第10回					
	第9回	7	第3回	1	16以上		第3回	0		
	第10回	7	第4回	0			第4回	0		
第11回 III	18	第5回	0	第5回		0				
4	第3回	1	第6回	1		第6回	0			
	第4回	2	第7回	2		第7回	1			
	第5回	3	第8回	1		第8回	2			
	第6回	2	第9回	1		第9回	2			
	第7回	9	第10回			第10回	3			
	第8回	5	11	第3回		0	計	第3回	30	
	第9回	6		第4回		2		第4回	23	
	第10回	7		第5回	0	第5回		31		
第11回 IV	4	第6回		0	第6回	29				
5	第3回	5		第7回	0	第7回		36		
	第4回	1		第8回	1	第8回		37		
	第5回	2		第9回	0	第9回		38		
	第6回	1		第10回	1	第10回		39		
	第7回	1		12	第3回	1				
	第8回	3			第4回	1				
	第9回	2	第5回		0					
	第10回	1	第6回		1					
6	第3回	2	第7回		0					
	第4回	1	第8回		0					
	第5回	3	第9回		0					
	第6回	5	第10回							
	第7回	4								
	第8回	0								
	第9回	2								
	第10回									

表7.「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・染色体検査の受託先

	調査回数	会社数	受託している	受託していない	無回答
医療機関以外からの受託 設問22	第3回	70	7	59	4
	第4回	55	5	49	1
	第5回	56	7	47	2
	第6回	62	3	54	5
	第7回	68	5	62	1
	第8回	58	3	52	3
	第9回	61	4	51	6
	第10回	63	9	49	5
	第11回	53	9	41	3
大学等研究機関からの受託 設問23	第3回	7	7	0	0
	第4回	5	4	1	0
	第5回	7	5	2	0
	第6回	3	2	1	0
	第7回	5	4	1	0
	第8回	3	3	0	0
	第9回	4	4	0	0
	第10回	9	7	2	0
	第11回	53	9	27	17
製薬会社からの受託 設問24	第3回	7	5	2	0
	第4回	5	5	0	0
	第5回	7	2	5	0
	第6回	3	2	1	0
	第7回	5	2	3	0
	第8回	3	3	0	0
	第9回	4	1	3	0
	第10回	9	5	4	0
	第11回	53	4	32	17
食品会社からの受託 設問25	第3回	7	2	5	0
	第4回	5	1	4	0
	第5回	7	0	7	0
	第6回	3	0	3	0
	第7回	5	0	5	0
	第8回	3	0	3	0
	第9回	4	0	4	0
	第10回	9	2	7	0
	第11回	53	1	35	17
その他からの受託 設問26	第3回	7	1	6	0
	第4回	5	2	3	0
	第5回	7	0	7	0
	第6回	3	0	3	0
	第7回	5	1	4	0
	第8回	3	0	3	0
	第9回	4	0	4	0
	第10回	9	4	5	0
	第11回	53	4	32	17

表8. 遺伝子・染色体検査の専用区域、取扱規程、倫理審査委員会、倫理指針

	調査回数	会社数	ある	ない	無回答
遺伝子・染色体検査全般の専用区域 設問27	第3回	70	31	24	15
	第4回	55	24	24	7
	第5回	56	28	20	8
	第6回	62	30	19	13
	第7回	68	36	28	4
	第8回	58	30	19	9
	第9回	61	34	20	7
	第10回	63	35	18	
	第11回	53	38	14	1
遺伝子・染色体検査全般の終了後の 検体保管・廃棄等の取扱規程 設問28	第3回	70	35	19	16
	第4回	55	24	22	9
	第5回	56	31	16	9
	第6回	62	34	16	12
	第7回	68	37	28	3
	第8回	58	31	17	10
	第9回	61	31	21	9
	第10回	63	39	14	
	第11回	53	38	13	2
	調査回数	会社数	設置している	設置していない	無回答
遺伝子・染色体検査の実施について 審議する倫理審査委員会 設問29	第3回	70	19	35	16
	第4回	55	13	34	8
	第5回	56	15	34	7
	第6回	62	14	35	13
	第7回	68	13	51	4
	第8回	58	14	34	10
	第9回	61	11	38	12
	第10回	63	12	40	11
	第11回	53	11	35	7
	調査回数	会社数	作成している	作成していない	無回答
遺伝子・染色体検査に特定した倫理指 針(ガイドライン) 設問30	第3回	70	27	30	13
	第4回	55	16	31	8
	第5回	56	21	28	7
	第6回	62	14	35	13
	第7回	68	17	47	4
	第8回	58	18	30	10
	第9回	61	16	33	12
	第10回	63	17	35	11
	第11回	53	13	36	4