

# 第12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6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12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、近年のゲノム医療の急速な進展や日本医学会「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年2月策定 2022年3月改定)の改定等遺伝子関連検査を取巻く環境の変化を考慮し、令和4年9月1日 改定版を公表した。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。

( [\\_https://www.jrcla.or.jp/origin/wp-content/themes/jrcla\\_wp/download/general/policy\\_idengakuteki.pdf](https://www.jrcla.or.jp/origin/wp-content/themes/jrcla_wp/download/general/policy_idengakuteki.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、平成11年(1999年)から隔年で継続して実施し、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12回遺伝子関連検査・染色体検査アンケート調査は、令和5年9月に実施した。調査期間は、令和4年4月1日から令和5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公表する。

\* 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       | 調査対象期間                |
|------|----------|-----------------------|
| 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    |
| 第12回 | 令和5年9月   | 令和4年4月1日～令和5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及び遺伝子関連検査・染色体検査全般の検体保管・廃棄等の取扱規程について
7. 倫理審査委員会の設置について及び遺伝子関連検査・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)の策定について
8. 精度管理、標準化についての取組
9. 日衛協倫理指针对する意見(匿名化・親展対応等について)
10. その他

調査対象施設:令和5年9月1日に日衛協に加盟する111社を対象とした。

調査対象期間:令和4年4月1日から令和5年3月31日までの1ヶ年とした。

調査方法:アンケート調査票を令和5年9月8日に電子メールにより送信

令和5年11月末日に返却回収というスケジュールでアンケート調査を実施した。

## 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 : 59 社(配布数 111 社)

回答率 : 53.2%

### 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59社中46社(77.9%)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46社中34社(73.9%)で、受託後国内の他社に再外注している施設は46社中37社(80.4%)、国外の他社に再外注している施設は46社中9社(1.95%)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4年度の年間受託検体数を、分野別に集計し、以下にその概要を示す。

#### 1)「単一遺伝子疾患の診断に関わる遺伝子検査」が 18,557 件(前回:11,419 件)

内訳:保険適用:11,429 件(前回:9,827 件)、保険適用外:7,009 件(前回:1,732 件)

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。

#### (1) 保険適用外

\*保険適用外の遺伝学的検査の集計では、各社の実施件数が多い上位5項目を別表\*1(3)に示した。これら遺伝学的検査のうち、アポリポ蛋白E 遺伝子型;520 件、ミトコンドリア遺伝子点突然変異スクリーニングセット;239 件、ミトコンドリア遺伝子3項目セット(レーベル病);172 件などが多数受託されていた。また、シングルサイト解析は1206 件であった。

#### (2) 保険適用

\*D006-4 遺伝学的検査の実施状況(概要):

筋ジストロフィー(デュシャンヌ型・ベッカー型合計):517 件(前回:455 件)、家族性アミロイドーシス:1262 件(前回:615)、脊髄性筋萎縮症(spinal muscular atrophy: SMA):1652 件(前回1161 件)、筋強直性ジストロフィー:798 件(前回792 件)、先天性難聴:1650 件(前回:1140 件)、若年発症型両側性感音難聴:331 件(前回:146 件)、脆弱X 症候群:337 件(前回:204 件)・脆弱X 症候群関連疾患:156 検、プラダー・ウイリイ症候群:462 件(前回:478 件)、22q11.2 欠失症候群:391 件(前回:410 件)などであった。また、WES や WGS 解析の2次的所見としても注目されているQT 延長症候群に897 件受託されていることが明らかとなった。

これら以外に検査数の多かった疾患は、原発性免疫不全症:755 件、ソトス症候群:187 件(前回:158 件)、骨形成不全症:208 件(前回:250 件)、脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く):1182 件(前回:601 件)などがあげられ、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。

\*前記以外に保険適用であるD006-26 染色体構造変異解析(アレイ CGH):2758 件、D006-28 Y染色体微小欠失検査:1041 件(前回:1036 件)であった。

2)「遺伝性腫瘍の診断に関わる遺伝子検査」が 2,004 件(前回:1,324 件)、

3)「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 0 件(前回:532 件)、

4)「薬剤応答性診断に関わる遺伝子検査」が 107,830 件(前回:87,037 件)

内訳:保険適用:106,823 件(前回:79,803 件)、保険適用外:1,007 件(前回:7234 件)

\*薬剤応答性診断に関する遺伝学的検査に関しては、表2及び別表※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。

5)「その他、個人の体質診断に関わる遺伝子検査」が 25 件(前回:1,957 件)

であった(表2)。

また、「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、1 項目から 10 項目であり、21 項目以上を受託している衛生検査所も一社あった。(表2(1)参照)

研究分野の実施状況に関しては、ヒトゲノム・遺伝子解析を目的とした研究の実施状況として、WGS と WES 及び各種解析技術に分けて集計を行った。(表2(2)参照)

## (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4年度の年間受託検体数を以下に示す。

\*「感染症診断に関わる病原体の遺伝子検査」の総実施数は、20,849,005 件(前回:19,849,005 件)であった。

内訳:

◎ウイルス検査関係:19,371,184 件(前回:9,477,897 件)

・保険適用:ウイルス検査:7,190,781 件(前回:4,168,524 件)

    コロナ核酸検査:8,644,605 件(前回:4,606,210 件)

・保険適用外:ウイルス検査:1,373,323 件(前回:476,013 件)

    コロナ核酸検査:2,162,475 件(前回:227,150 件)

・コロナ核酸検査総合計(保険適用+保険適用外):10,807,080 件(前回:4,833,360)

◎細菌・微生物関係:1,477,821 件(前回:10,350,794 件)

・保険適用:1,339,999 件(前回:1,668,952 件)

・保険適用外:77,822 件(前回:8,661,842 件)

\*「白血病・悪性リンパ腫関係の遺伝子検査」は、505,215 件(前回:391,031 件)であった。

内訳:白血病関係の遺伝子検査:468,790 件(保険適用:461,024 件、保険適用外:7,766 件)  
(前回:347,024 件)

悪性リンパ腫関係の遺伝子検査:36,425 件(保険適用:30,774 件、保険適用外:5,651 件)  
(前回:35,850 件)

\*「固形腫瘍の遺伝子検査」は、417,542 件(前回 398,459 件)であった。

内訳:保険適用:410,276 件(前回 213,145 件)、保険適用外:7,266 件(前回:185,314 件)

(注):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):別表※4 2. は、2020 年度アンケート調査の際には、悪性腫瘍(細胞)とリキッドバイオピシーに分けて、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。今回実施した 2022 年度アンケート調査では、アンケート調査項目を見直し別表※4 3. に整理し、その整理に従い集計を行った。

\*「移植に関わる個人識別等の遺伝子検査(キミズム検査を含む):27,476 件であった。

内訳:キミズム検査:5,351 件+HLA 遺伝子検査 22,125 件(前回:30,9084 件)、

\*「親子鑑定に関わる遺伝子検査」が 500 件(前回:500 件)

(注):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。

### (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4年度の年間受託検体数の内訳は以下であった。

- \*「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」  
208,701件(保険適用:206,051件、保険適用外:2,650件)(前回166,894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」  
151,065件(内訳:保険適用:148,655件、保険適用外:2,410件)(前回133,273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」  
24,103件(内訳:保険適用:23,853件、保険適用外:250件)(前回26,204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」  
3,333件(内訳:保険適用:3,333件、保険適用外:0件)(前回3,043件)(表4)。
- \*アレイCGH:2,768件

### (4)出生前診断に関する遺伝学的検査の実施状況

令和4年度の年間受託数は以下であった。

- \*「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1,104件(前回:4,109件)、
- \*「羊水、絨毛、臍帯血を対象としたFISH検査」は500件(前回1,802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」  
64件(前回:27件)、
- \*「血液を対象としたNIPT(非侵襲性出生前遺伝学的検査)」は15,882件(前回2,218: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 47 社(前回:35 社)、そのうち PCR 等核酸増幅技術が 22 社(前回:14 社)、シーケンシングに関しては、NGS が 8 社(前回:4 社)、サンガー法が 7 社(前回:6 社)で活用されていた。
- II. 遺伝子発現解析は 26 社(前回:18 社)で、RT-PCR 等核酸増幅技術(リアルタイム PCR を含む)が 20 社であった。
- III. 染色体解析は 18 社(前回:18 社)で、アレイ CGH 法も 3 社で実施されていた。

なお、前回の 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 46 社(前回:53 社)のうち 11 社(前回: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(9 社、前回 9 社)、製薬会社(7 社、前回 4 社)及び食品会社(2 社、前回:1 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 46 社(前回: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 32 社(前回: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 31 社(前回: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、46社(前回:53社)のうち13社(前回: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(前回:13社)であった(表8)。

## 8. 精度管理、標準化についての取組

内部精度管理及び外部精度管理への各登録衛生検査としての取組みを聞いたところ以下のような回答があった。

### (1)内部精度管理

- ・陽性コントロール、陰性コントロールを用いて管理
- ・WHO 標準品及び購入品、自家調製物質を使用し
- ・遺伝子検査においては標準物質を用いて内部精度管理を実施
- ・試薬メーカー推奨の精度管理物質を購入し、精度管理に使用
- ・グループ間でのクロスチェックの実施
- ・2nd Party 精度管理用コントロール(イルミナ社 NextSeq PhiX Control Kit)を使用し、Run ごとに実施

### (2)外部精度管理

- ・日臨技、日衛協、メーカーサーベイに参加
- ・コロナウイルス検査については、年1回東京都登録衛生検査所 外部精度管理の1項目として実施
- ・ウイルス技術連絡会で行っている、病原体核酸検査の外部精度管理を受検
- ・厚生労働省主催、臨床検査技師会、各メーカー主催のものを受検
- ・CAP サーベイ(モレキュラーパソロジー、NGS(年2回)、サイトジェネティクス)を受検
- ・NGS 関係:CAP サーベイ NGS(年2回)、GenQA を受検
- ・腫瘍パネル:半年に1回、内部精度管理を実施(購入精度管理物質を使用)
- ・日本組織適合性学会 QCWS
- ・日本臨床検査自動化学会 白血病関連遺伝子検査外部精度管理
- ・日本染色体遺伝子検査学会 外部精度管理調査(G 分染法、FISH 法)

## 9. 日衛協倫理指针对する意見(匿名化・親展対応等について)

匿名化及び親展対応への各登録衛生検査としての取組みを聞いたところ以下のような回答があった。

### (1)匿名化対応

- ・医療機関の意思に従う
- ・委託元の個人情報の取り扱い方法を最優先にして、当方への依頼方法を決定

- ・医療機関の方針を確認の上、実名運用と匿名化運用の両方で対応
- ・現状はまだほとんど匿名化
- ・セキュアな情報通信体制が整っていないため、匿名化対応もしくは患者 ID の利用により対応中
- ・匿名化を必須としないことがどこまで医療機関に浸透しているか疑問

## (2) 親展扱いについて

- ・現時点では全て親展封筒に封入したうえで報告
- ・報告についてはこれまで通り親展報告にて対応中

### Ⅲ まとめと考察

今回、日衛協加盟の111社(令和5年9月1日時点)を対象に、第12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4年4月1日～令和5年3月31日)を実施した。その結果、59社(53.2%)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46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18,557件であり、前回の11,559件と比べて大幅に増大した。特に、保険適用外の遺伝学的検査が7,009件実施されており、前回1,732件から大幅に増加した。この傾向は、保険適用の遺伝学的検査以外の疾患においても遺伝学的検査の結果が診断のために有効に活用されているためと考えた。

なお、令和4年度の診療報酬改訂により、保険適用疾患が191項目(令和2年:140項目)と大幅に増加した。これらの多くは指定難病の診断に関わる遺伝学的検査であった。これら遺伝学的検査の対象となる疾患の患者数は少数ではある場合が多いが、少数である患者検体を自社の検査解析システムに創意工夫を加え、効率的に受託を進めている日衛協加盟企業の努力により遺伝学的検査が広く提供されていることが確認できた。

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おいても、現在のゲノム医療の進展と遺伝医療の普及により、検査実施数が増大していることが確認できた。

本分野の新たな動向として、脊髄性筋萎縮症(spinal muscular atrophy: SMA):1652件(前回1161件)は、近年経口治療薬が開発されとともに新生児マスキリーニングとして今後実施される予定であり、単一遺伝子疾患分野においても、早期発見、早期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、さらに実施検査数も増大するものと考えている。難聴の遺伝学的検査に関しても、先天性難聴:1650件(前回:1140件)、若年発症型両側性感音難聴:331件(前回:146件)のように早期発見が人工内耳のような治療法に結びつく場合には、遺伝学的検査の実施が有効であることから検査の実施数が増大していた。

さらに、WESやWGS解析の2次的所見としても注目されているQT延長症候群の遺伝学的検査は897件実施されており、QT延長症候群診断のための遺伝学的検査の重要性が改めて認識されているものと考えた。(一部は、WESやWGS解析の2次的所見の確認のためのシングルサイト検査として実施されている場合も想定されるのではないかと考えている。)

D006-4 遺伝学的検査以外の保険適用であるD006-26 染色体構造変異解析(アレイCGH):2758件、D006-28 Y染色体微小欠失検査:1041件(前回:1036件)実施されており、保険適用により診断のために実施される遺伝学的検査の普及が確認できた。(表2 別表※1に(1)保険適用外と(2)保険適用参照)

遺伝性腫瘍の診断に関わる遺伝子検査は、2212件(前回:1,342件)と増大した。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の必要性が改めて見直されているのではないかと考えている。

なお、固形癌の分野におけるがん遺伝子パネル検査の普及及び生殖細胞系の遺伝学的検査では初めて遺伝性網膜ジストロフィの遺伝子パネル検査が保険適用(D006-24 肺癌関連遺伝子多項目同時検査(5))となったことなどにより、今後は遺伝性腫瘍分野においても多遺伝子パネル検査(multi gene panel testing: MGPT)の実用化と普及及びその保険適用が今後の課題であると考えている。(表2参照)

「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1,007件(前回7,041件)と大幅に実施数が減少した。この理由としては、固形癌分野におけるがん遺伝子パネル検査の普及により、薬剤応答性診断に必要な情報が同時に得られるようになったためと考えた。

保険適用となる薬剤応答性診断に関わる遺伝子検査は、総合計106,823件(前回:79,803件)で実施数が増大した。個別の遺伝子検査の実施状況では、*UGT1A1* 遺伝子多型検査(D006-7 UDP グルクロン酸転移酵素遺伝子多型)は36,263件(前回33,960件)、*NUDT15* 遺伝子多型検査(D006-17 Nudix):29,360件(前回22,309件)、*BRCA1/2* 遺伝子検査(D006-18 *BRCA1/2* 遺伝子検査):37,000件(前回:23,465件)といずれも実施数が増大した。これら遺伝子検査は、いずれも抗がん剤の適用を決めるために使用されており、固形癌の分野におけるがん遺伝子パネル検査の普及が検査実施数増大の要因と考えている。(表2 別表※2参照)

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0件(前回:532件)、「その他、個人の体質診断に関わる遺伝子検査」が25件(前回:1,957件)となった。

この理由としては、疾患感受性(易罹患性)や体質に関する遺伝子検査の多くは、日衛協加盟の登録衛生検査所が関わる医療の枠組みを外れ、経済産業省の管轄のもとで提供されているDTC 遺伝子検査としてのニーズに移ったと考えている。

なお、最近の動向としては、DTC 遺伝子検査の枠組みの中でWGSを提供し、提携するクリニックで医療従事者の遺伝カウンセリングを受けることも可能であること、ClinVar と ACMG エキスパートパネルについては、オンラインカウンセリング時に結果が伝えられること、このサービスを受けるには研究協力の同意が必須であるとする遺伝子検査サービスを提供する事業者が出現している。DTC 遺伝子検査に関しては、分析的妥当性と臨床的妥当性の担保が求められているが、そもそもACMG ガイドラインに示された遺伝子疾患に関わる遺伝学的検査の結果を、医療上の結果(情報)ではなく単なるリスク判定のための情報に過ぎないとして提供できるのかとの視点での議論が必要ではないかと考えている。

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、20,849,005件(前回:19,828,691件)であった。

このうち、各種ウイルス関係が19,371,184件(前回:9,477,897件)前回調査から大幅に増大した。特に、コロナ核酸検査(保険適用+保険適用外総合計):10,807,080件(前回:4,833,360)は、前回に比べ600万件増大しており、コロナ核酸検査の需要に対応すべく日衛協加盟各社が2020年度の検査体制を

大幅に拡充して大量の検体の処理を進めたことが明らかであった。

細菌・微生物関係の核酸検査は、1,477,821 件(前回:10,350,794 件)であった。なお、前回の 2020 年度対象の調査では、保険適用外の核酸検査が 8,661,842 件あり、これ以前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集計値に加算されたためであった。今回の調査では、この特異な実施数はアンケート調査には回答されていなかったため、1,477,821 件となった。

「白血病・リンパ腫関係の遺伝子検査」は、505,215 件(前回:391,031 件)と大幅に増加した。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 75,000 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、実施件数が大幅に増大しているものと考えた。

「固形腫瘍関係の遺伝子検査」は、417,542 件(前回 398,457 件)であった。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と考えた。

染色体検査分野においては、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 208,701 件(前回:166,894 件)及び FISH 法 151,065 件(前回:133,273 件)による染色体検査ともに増大していた。また、先天異常・生殖障害の診断に関わる G 分染法 24,103 件(前:26,204 件)及び FISH 法 3,333 件(前回:3,043 件)前回と同様に実施状況であった。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、2021 年 10 月に保険適用となったマイクロアレイ染色体検査(染色体構造変異解析)は 2,768 件実施されていたが、今後も増加していくものと考えている。

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 1,104 件(前回:4,109 件)、FISH 法 500 件(前回:1,802 件)で実施検件数が大幅に減少した。この理由としては、NIPT の普及による影響が非常に大きいものと考えた。特に羊水等の G 分染法の減少は著しく減少していた。なお、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 件と推移していたが、今回第 12 回調査では、15,882 件と大幅に増大していた。この理由としては、日本医学会に設置された出生前検査認証制度等運営委員会による NIPT 実施に際して求められる枠組みが定着したためと考えている。

なお、第 9 回調査から第 11 回調査までの検査数の激減は、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考えた。

医療法、臨床検査技師等に関する法律の改正(2018年(平成30年)12月1日施行)を受けて、医療機関から検体検査を受託して行う衛生検査所における精度管理の基準が明確化されたことから、各衛生検査所における今回内部精度管理及び外部精度管理への取組みについて調査した。その結果、内部精度管理に関しては、陽性コントロール、陰性コントロールを用いる、標準物質を用いる、試薬メーカー推奨の精度管理物質を購入、WHO標準品及び購入品、自家調製物質を使用して対応する等各施設で対応していることが確認できた。外部精度管理に関しては、感染症核酸検査などでは、日臨技、日衛協、メーカーサーベイ、ウイルス技術連絡会等のサーベイへの参加があり、遺伝学的検査やNGSを用いる検査に検査については、CAPサーベイ(モレキュラーパソロジー、NGS(年2回)、サイトジェネティクス)を受検、NGS関係:CAPサーベイ NGS(年2回)、GenQAを受検等があげられた。なお、遺伝子関連検査・染色体検査以外については、各種団体から各種サーベイが提供されてきたが、特に遺伝学的検査やNGSを用いる検査に関しては、以前からCAPサーベイにのみ依存していることが指摘されていたが、今後は国内状況を反映した新たな精度管理体制の構築が喫緊の課題と考えた。

遺伝子関連検査(特に、遺伝学的検査)を取り巻く環境変化として、「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)の令和4年3月の改定があり、これを受けて日衛協「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」を令和4年9月に改定した。日衛協倫理指針の改定については、「Ⅲ. 遺伝学的検査受託における遵守事項」の8.項を見直し、患者名・被検者名の匿名化や遺伝学的検査結果報告時の親展扱いについては、医療機関と協議し、検査受委託契約書へ記載することとした。このため、遺伝学的検査の受託に際しては、患者名の匿名化と親展扱いについて、医療機関の取扱い方針を確認したうえでの受託を推奨しているが、医療機関において「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)の改定が十分浸透していない可能性もあり、今後課題と考えた。

以上、第12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4年度(2024年度)に実施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、コロナ核酸検査は、10,807,080件(保険適用+保険適用外総合計)実施されており、前回(4,833,360)に比べ600万件増大していた。この結果は、日衛協加盟の登録衛生検査所がコロナウイルスのパンデミックに対応すべく検査実施体制の拡充を図った結果であり、この取り組みは登録衛生検査所の公衆衛生への責任ある取組みとして評価されるべきと考えた。

また、がんゲノム医療の進展による各種遺伝子関連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関連検査の増大やNGSの利活用が進んでいることが確認できた。

本アンケート調査は、今回で第12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いきたいと考えている。

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。

遺伝子関連検査・染色体検査を取りまく環境の大きな変化として「良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律」(ゲノム医療法)が2023年6月16日に公布・施行された。ゲノム医療法はゲノム医療を進めながら、「遺伝情報・ゲノム情報による不当な差別や社会的不利益の防止」についても示されている。現在はゲノム医療法に示された、基本計画の策定作業が進められている。関連して、『「良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律」に関する提言について』(日本医学会長・日本医学会連合会長 門脇 孝 日本医師会会長 松本 吉郎)が令和6年3月13日付けで公表された。本提言は基本計画策定にもゲノム医療を進めるに際して求められる具体的な検討課題を網羅している。このような状況を踏まえたうえで、ゲノム医療の本体である遺伝子関連検査・染色体検査の実施状況を理解することも重要であると考えている。



# 第12回遺伝子関連検査・染色体検査アンケート調査結果

調査対象施設: 令和5年9月1日に日衛協に加盟する111社

調査対象期間: 令和4年4月1日から令和5年3月31日までの1カ年の実績

調査方法: アンケート調査票を令和5年9月28日に電子メールにより送信、11月末日返

回答数: 59社(配布数111社)

回答率: 53.2%

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

|                                    | 調査回数 | 会社数 | 受託・実施<br>している | 受託・実施<br>していない |
|------------------------------------|------|-----|---------------|----------------|
| 遺伝子・染色体検査を受託していますか<br>(設問1)        | 第3回  | 127 | 70            | 57             |
|                                    | 第4回  | 108 | 55            | 53             |
|                                    | 第5回  | 102 | 56            | 46             |
|                                    | 第6回  | 99  | 62            | 37             |
|                                    | 第7回  | 100 | 68            | 32             |
|                                    | 第8回  | 95  | 58            | 37             |
|                                    | 第9回  | 90  | 61            | 29             |
|                                    | 第10回 | 83  | 63            | 20             |
|                                    | 第11回 | 71  | 53            | 18             |
|                                    | 第12回 | 59  | 46            | 13             |
| 受託後、自社で遺伝子・染色体検査を実施して<br>いますか(設問2) | 第3回  | 70  | 33            | 37             |
|                                    | 第4回  | 55  | 23            | 32             |
|                                    | 第5回  | 56  | 24            | 32             |
|                                    | 第6回  | 62  | 29            | 33             |
|                                    | 第7回  | 68  | 36            | 32             |
|                                    | 第8回  | 58  | 30            | 28             |
|                                    | 第9回  | 61  | 32            | 29             |
|                                    | 第10回 | 63  | 34            | 29             |
|                                    | 第11回 | 53  | 36            | 15             |
|                                    | 第12回 | 46  | 34            | 12             |

|                                    | 調査回数 | 会社数 | 再外注<br>している | 再外注<br>していない |
|------------------------------------|------|-----|-------------|--------------|
| 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           |
|                                    | 第4回  | 55  | 50          | 5            |
|                                    | 第5回  | 56  | 48          | 8            |
|                                    | 第6回  | 62  | 52          | 10           |
|                                    | 第7回  | 68  | 59          | 9            |
|                                    | 第8回  | 58  | 55          | 3            |
|                                    | 第9回  | 61  | 52          | 9            |
|                                    | 第10回 | 63  | 55          | 8            |
|                                    | 第11回 | 53  | 38          | 13           |
|                                    | 第12回 | 46  | 37          | 9            |
| 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           |
|                                    | 第4回  | 55  | 12          | 43           |
|                                    | 第5回  | 56  | 12          | 42           |
|                                    | 第6回  | 62  | 9           | 53           |
|                                    | 第7回  | 68  | 11          | 57           |
|                                    | 第8回  | 58  | 13          | 45           |
|                                    | 第9回  | 61  | 13          | 48           |
|                                    | 第10回 | 63  | 12          | 51           |
|                                    | 第11回 | 53  | 4           | 47           |
|                                    | 第12回 | 46  | 9           | 37           |

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

| (1)医療分野                            | 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<br>(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    |       |       |     |  |
|                                    | 第12回 | 別表※1(1)(2)参照 | 18,557                         | 3     | 3    | 0     | 0     | 1   |  |
| 家族性腫瘍の診断に関わる遺伝子検査                  | 第3回  | 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   |  |
| 遺伝性腫瘍の診断に関わる遺伝子検査<br>(設問6)         | 第10回 | 4            | 2,212                          | 2     | 1    |       | 1     |     |  |
|                                    |      | 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                        |       |      |       |       |     |  |
| 第12回                               |      |              | 2,004                          | 1     | 3    |       |       |     |  |
|                                    |      | 検査方法         | 1,2,3,6                        |       |      |       |       |     |  |
|                                    | 第3回  | 5            | 871                            | 2     | 2    | 0     | 1     | 0   |  |
|                                    | 第4回  | 4            | 335                            | 3     | 1    | 0     | 0     | 0   |  |
| 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(設問7) | 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                              |       |      |       |       |     |  |
|                                    | 第12回 |              | 0                              | 0     |      |       |       |     |  |
|                                    | 検査方法 |              |                                |       |      |       |       |     |  |
| 薬剤応答性診断に関わる遺伝子検査<br>(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     |      |       |       |     |  |
|                                    | 第12回 | 別表※2(1)(2)参照 | 107,830                        | 3     | 1    |       |       |     |  |
| その他、個人の体質診断に関わる遺伝子検査<br>(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(MultiTex-PCR法)  |       |      |       |       |     |  |
|                                    | 第11回 |              | 1,957                          | 4     |      |       |       |     |  |
|                                    |      | 検査方法         | 1,16                           |       |      |       |       |     |  |
|                                    | 第12回 |              | 25                             | 2     |      |       |       |     |  |
|                                    | 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,第12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)研究分類  | 調査回数 | 会社数 | 実施している | 件数    | 実施していない |
|--|------|-----|--------|-------|---------|
| 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      |
| 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) (1) WGS 生殖細胞系列解析   | 第12回 | 46  | 1      | >1000 | 45      |
| 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) (1) WGS 体細胞変異解析    | 第12回 | 46  | 2      | >4000 | 44      |
| 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) (2) WES 生殖細胞系列解析   | 第12回 | 46  | 2      | >1163 | 44      |
| 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) (2) WES 体細胞変異解析    | 第12回 | 46  | 1      | >1000 | 45      |
| 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) その他(解析方法) 生殖細胞系列解析 | 第12回 | 46  | 3      | 1368  | 43      |
| 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) その他(解析方法) 体細胞変異解析  | 第12回 | 46  | 2      | 220   | 44      |

別表※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                         |     |      |       |       |     |
|----------------------|------|------------|------------------------------|-----|------|-------|-------|-----|
|                      |      |            |                              | 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    |                              |     |      |       |       |     |
| 第12回                 |      | 7,009      | 3                            | 3   | 0    | 0     | 1     |     |
|                      | 検査方法 | 1,3,7,8,16 |                              |     |      |       |       |     |

<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,第12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、D006-26染色体構造変異解析、D006-28 Y染色体微小欠失検査の小計<br>* 保険適用となる遺伝学的検査に関して、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         |            |  |  |  |
|  | 第12回 |      | 11,429        |            |  |  |  |
| (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            | サンダーロット法   |  |  |  |
| 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         |  |  |  |
| CMT1B型 MPZ解析   | 第11回 | 1    | 10            | サンダー法      |  |  |  |
| 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            | サンダー法      |  |  |  |
| 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         |  |  |  |
| 糖代謝異常症遺伝子検査  | 第12回 | 1    | 105           | NGS法       |  |  |  |
| 家族性Ⅲ型高脂血症  | 第12回 | 1    | 1             | 8          |  |  |  |
| βグロビンシーケンシング   | 第12回 | 1    | 200           | 3          |  |  |  |
| AR遺伝子多型解析  | 第12回 | 1    | 20            | 3          |  |  |  |
| アポリポ蛋白E遺伝子型  | 第12回 | 1    | 520           | 16         |  |  |  |
| 神経線維腫症遺伝子検査  | 第12回 | 1    | 81            | NGS法       |  |  |  |
| リポタンパク系球体症   | 第12回 | 1    | 1             | 8          |  |  |  |
| αグロビンシーケンシング   | 第12回 | 1    | 200           | 3          |  |  |  |
| PRRT2遺伝子変異解析   | 第12回 | 1    | 20            | 3          |  |  |  |
| ミトコンドリア遺伝子点変異スクリーニングセット  | 第12回 | 1    | 239           | 16         |  |  |  |
| BHD症候群遺伝子検査  | 第12回 | 1    | 42            | NGS法       |  |  |  |
| -3.7型欠失  | 第12回 | 1    | 200           | 1          |  |  |  |
| MECP2遺伝子   | 第12回 | 1    | 10            | 3          |  |  |  |
| ミトコンドリア遺伝子3項目セット(レーベル病)  | 第12回 | 1    | 172           | 16         |  |  |  |
| 遺伝性肺高血圧症遺伝子検査  | 第12回 | 1    | 39            | NGS法       |  |  |  |
| SEA型欠失   | 第12回 | 1    | 200           | 1          |  |  |  |
| VHL遺伝子解析   | 第12回 | 1    | 10            | 3          |  |  |  |
| ミトコンドリア遺伝子3243変異   | 第12回 | 1    | 103           | 16         |  |  |  |
| 成長障害遺伝子検査  | 第12回 | 1    | 33            | NGS法       |  |  |  |
| Fil型欠失   | 第12回 | 1    | 200           | 1          |  |  |  |
| APC遺伝子シーケンス解析  | 第12回 | 1    | 10            | 3          |  |  |  |
| コレステリルエステル転送蛋白(CETP)遺伝子変異2項目セット  | 第12回 | 1    | 5             | 16         |  |  |  |
| シングルサイト解析  | 調査回数 |      | 実施件数          |            |  |  |  |
| シングルサイト:   | 第12回 |      | 3             | 3          |  |  |  |
| シングルサイト:サンダー法/がん   | 第12回 | 2    | 454/749       | サンダー法/NGS法 |  |  |  |
| シングルサイト:合計   | 第12回 |      | 1206(457/749) | 3,8        |  |  |  |

| 別表※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<br>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(ダイレクトシーケンス法) |       |      |       |       |     |
|   | 第11回 | 5                | 7,234                         | 4     |      |       |       |     |
| 検査方法  |      | 1,3,7,16(ミネックス法) |                               |       |      |       |       |     |
| 第12回  |      | 1,007            | 3                             | 1     |      |       |       |     |
| 検査方法  |      | 1,7,16           |                               |       |      |       |       |     |
| (2)保険適用<br>1. UGT1A1 (D006-7)<br>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. NUDT15 (D006-17)   | 第10回 | 5                | 1,407                         |       |      |       |       |     |
| 1. と2. の合計  | 第10回 |                  | 25,915                        |       |      |       |       |     |
| 1) UGT1A1 (D006-7 UDPグルクロン酸転移酵素<br>遺伝子多型)                             | 第11回 |                  | 33,960                        |       |      |       |       |     |
| 2) 薬物代謝酵素遺伝子 CYP2C9 (*2/*3)   | 第11回 |                  | 69                            |       |      |       |       |     |
| 3) NUDT15 (D006-17 Nudix)   | 第11回 |                  | 22,309                        |       |      |       |       |     |
| 4) BRCA1/2遺伝子検査<br>(D006-18 BRCA1/2遺伝子検査)                             | 第11回 |                  | 23,465                        |       |      |       |       |     |
| 1)～4)合計   | 第11回 |                  | 79,803                        |       |      |       |       |     |
| 1) UGT1A1 (D006-7 UDPグルクロン酸転移酵素<br>遺伝子多型)                             | 第12回 |                  | 36,263                        |       |      |       |       |     |
| 2) 薬物代謝酵素遺伝子 CYP2C9 (*2/*3)   | 第12回 |                  | 0                             |       |      |       |       |     |
| 3) NUDT15 (D006-17 Nudix)   | 第12回 |                  | 29,360                        |       |      |       |       |     |
| 4) BRCA1/2遺伝子検査<br>(D006-18 BRCA1/2遺伝子検査)                             | 第12回 |                  | 37,000                        |       |      |       |       |     |
| 5) D006-23 遺伝子相同組換え修復欠損検査<br>(卵巣癌患者の主要組織を検体とし、<br>抗悪性腫瘍剤による治療法の選択を目的) | 第12回 |                  | 4,200                         |       |      |       |       |     |
| 1)～5)合計   | 第12回 |                  | 106,823                       |       |      |       |       |     |

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 |       |       |       |       |     |        | 無回答   | 検査方法                     |
|-----------------------------------|-----------|------|------------|-------|-------|-------|-------|-------|-----|--------|---|--------------------------|
|                                   |           |      |            | 1~10  | 11~20 | 21~30 | 31~40 | 41~50 | 51~ | 下記一覧参照 |   |                          |
| 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)  |                          |
|                                   | ※無回答は無とする |      |            |       |       |       |       |       |     |        |   |                          |
|                                   | 第12回      | 29   | 7,190,781  | 23    | 6     |       |       |       |     |        | 1,3,5,7,LAMP法,TCR法  |                          |
|                                   | コロナ核酸検査   | 36   | 8,644,605  | 37    |       |       |       |       |     |        | 1,7,LAMP法,TMA法,TRC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-ラインプロ,リアルタイムRT-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)        |
|                                   | ※無回答は無とする |      |            |       |       |       |       |       |     |        |   |                          |
|                                   | 第12回      | 16   | 1,373,323  | 13    |       | 1     |       | 1     | 1   |        | 1,3,4,7,10,16(LAMP法,TCR法)                                   |                          |
|                                   | コロナ核酸検査   | 14   | 2,162,475  | 14    |       |       |       |       |     |        | 1,2,7,10,16(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  |       |       |       |       |       |     |        |   |                          |
| ウイルス検査合計(保険適用+保険適用外)(設問11(1)+(2)) | 第12回      |      | 19,371,184 |       |       |       |       |       |     |        |   |                          |
| 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)   |                          |
|                                   | 第12回      | 29   | 1,399,999  | 27    | 1     |       |       |       |     | 1      | 1,3,4,7,LAMP法,TMA法,TCR                                      |                          |





|  | 調査回数 | 実施施設                 | 実施件数             | 実施項目数 |       |       |       |       |     |     | 検査方法<br>下記一覧参照                             |
|--|------|----------------------|------------------|-------|-------|-------|-------|-------|-----|-----|--|
|  |      |                      |                  | 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   |  |
|  | 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          | *     | *     | *     | *     | *     | *   | *   |  |
|  | 第9回  | 別表※4参照               | 119,594          | *     | *     | *     | *     | *     | *   | *   | *  |
| 固形腫瘍関連の体細胞遺伝子検査<br>設問13                                  | 第10回 | 別表※4<br>2.(1)~(7)    | 154,419          | *     | *     | *     | *     | *     | *   | *   | *  |
|  |      | 別表※4<br>2.(8)        | 168,719          | *     | *     | *     | *     | *     | *   | *   | *  |
|  | 第11回 | 別表※4<br>2.(1)~(8)    | 185,314          | *     | *     | *     | *     | *     | *   | *   | *  |
|  |      | 別表※4<br>2.(9)        | 213,145          | *     | *     | *     | *     | *     | *   | *   | *  |
|  |      | 合計                   | 398,457          |       |       |       |       |       |     |     |  |
|  | 第12回 | 別表※4-3<br>13.(2)~(5) | ※適用外<br>7,266    | *     | *     | *     | *     | *     | *   | *   | *  |
|  |      | 別表※4-3<br>13.(1)     | ※保健適用<br>410,276 | *     | *     | *     | *     | *     | *   | *   | *  |
|  | 合計   | 417,542              | *                | *     | *     | *     | *     | *     | *   | *   |  |
| 臓器移植に関わる個人識別等の<br>遺伝子検査                                  | 第3回  | 9                    | 48,075           | 7     | 2     | 0     | 0     | 0     | 0   | 0   |  |
|  | 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   |  |
|  | 第9回  | 4                    | 37,675           | 1     | 2     | 1     | 0     | 0     | 0   | 0   | 1,7,16,26(PCR-SSP<br>法)                    |
| 移植に関わる個人識別等の遺伝子<br>検査1. キメラズム検査<br>設問14                  | 第10回 | 3                    | 5,038            | 3     |       |       |       |       |     |     | 1,26(フラグメント解析<br>法)                        |
| 2. HLA遺伝子検査(臓器移植・骨髄移植時<br>のHLAタイピング、疾患感受性を含む)<br>設問14(2) | 第10回 | 4                    | 29,576           | 3     | 1     |       |       |       |     |     | 1,7,16,26(PNA-LNA<br>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<br>検査1. キメラズム検査                          | 第11回 | 4                    | 5,536            | 3     | 1     |       |       |       |     |     | 1,16(PCR-SBT<br>法,PCR-rSSO法(ルミ<br>ネッセクス法)) |
| 2. HLA遺伝子検査(臓器移植・骨髄移植時<br>のHLAタイピング、疾患感受性を含む)            |      | 6                    | 25,372           | 5     | 1     |       |       |       |     |     | 1,16(PCR-SBT<br>法,PCR-rSSO法(ルミ<br>ネッセクス法)) |
| 1.と2.の計  |      |                      | 30,908           |       |       |       |       |       |     |     |  |
| 移植に関わる個人識別等の遺伝子<br>検査1. キメラズム検査                          | 第12回 | 3                    | 5,351            | 3     |       |       |       |       |     |     | 1  |
| 2. HLA遺伝子検査(臓器移植・骨髄移植時<br>のHLAタイピング、疾患感受性を含む)            |      | 5                    | 22,125           | 5     |       | 1     |       |       |     |     | 1,3,7,16(PCR-rSSO<br>法)                    |
| 1.と2.の計  |      |                      | 27,476           |       |       |       |       |       |     |     |  |
| 親子鑑定に関わる遺伝子検査<br>設問15                                    | 第3回  | 1                    | 550              | 1     | 0     | 0     | 0     | 0     | 0   | 0   |  |
|  | 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)                                   |
|  | 第12回 | 1                    | 500              | 1     |       |       |       |       |     |     |  |

\*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(その検査方法についてご記入下さい。)

<検査方法>第11回,第12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

別表 ※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   | 0 |
| (2)RAS(K-rasを含む)遺伝子、EGFR等 | 7    | 25,415 | 6     | 1     | 0     | 0     | 0     | 0   | 0   | 0 |
| (3)発現プロファイル等              | 2    | 70     | 1     | 0     | 0     | 0     | 0     | 0   | 1   | 0 |

別表 ※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<br>下記一頁参照    |
|----------------------------|------|------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-----|-----|---|-------------------|
|                            |      |      |       | 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   | 0 |                   |
|                            | 第7回  | 4    | 4,066 | 4     | 0     | 0     | 0     | 0     | 0   | 0   | 0 |                   |
|                            | 第8回  | 5    | 8,652 | 4     | 0     | 1     | 0     | 0     | 0   | 0   | 0 |                   |
|                            | 第9回  | 5    | 8,093 | 4     | 0     | 1     | 0     | 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   | 0 |                   |
|                            | 第7回  | 0    | 0     | 0     | 0     | 0     | 0     | 0     | 0   | 0   | 0 |                   |
|                            | 第8回  | 2    | 350   | 2     | 0     | 0     | 0     | 0     | 0   | 0   | 0 |                   |
| 第9回                        | 1    | 142  | 1     | 0     | 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(10~11回)

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-rSSO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(分ナ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     | 第10回 | 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(分ナ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               | 第10回 |   | 7,360   |   |  |  |  |  |  |  |  |                             |
|                         | 第11回 |   | 150,319 |   |  |  |  |  |  |  |  |                             |
| (1)~(8)合計               | 第10回 |   | 150,319 |   |  |  |  |  |  |  |  |                             |
|                         | 第11回 |   | 185,314 |   |  |  |  |  |  |  |  |                             |

3. 固形腫瘍関連の体細胞遺伝子検査の内訳(問13)第12回

(1)保険適用の固形腫瘍関連の体細胞遺伝子検査

|                             |      |  |         |  |  |  |  |  |  |  |  |                            |
|-----------------------------|------|--|---------|--|--|--|--|--|--|--|--|----------------------------|
| 1)D004-2 悪性腫瘍組織検査 悪性腫瘍遺伝子検査 | 第12回 |  | 389,528 |  |  |  |  |  |  |  |  | 1,2,3,7,8,12,16(PCR-rSSO法) |
| 2)D006-8 サイトケラチン19(KRT19)   |      |  | 0       |  |  |  |  |  |  |  |  |                            |
| 3)D006-12 EGFR 遺伝子検査(血漿)    |      |  | 2,409   |  |  |  |  |  |  |  |  | 1,7                        |
| 4)D006-18 BRCA1/2 遺伝子検査     |      |  | 0       |  |  |  |  |  |  |  |  |                            |
| 5)D006-19 がんゲノムプロファイリング検査   |      |  |         |  |  |  |  |  |  |  |  |                            |
| 腫瘍組織(細胞)                    |      |  | 14,339  |  |  |  |  |  |  |  |  | 2,7,16                     |
| リキッドバイオプシー                  |      |  | 4,000   |  |  |  |  |  |  |  |  | 2                          |
| 1)~5)(保険適用)合計               |      |  | 410,276 |  |  |  |  |  |  |  |  |                            |

(2)~(5)保険適用外の体細胞遺伝子検査

|                     |  |  |         |   |  |  |  |  |  |  |  |                     |
|---------------------|--|--|---------|---|--|--|--|--|--|--|--|---------------------|
| (2)腫瘍組織(細胞)NGS      |  |  | 2,708   | 2 |  |  |  |  |  |  |  | 2,WGS               |
| (3)腫瘍組織(細胞)NGS以外    |  |  | 850     | 2 |  |  |  |  |  |  |  | 1,3,7               |
| 腫瘍組織(細胞)合計          |  |  | 3,558   |   |  |  |  |  |  |  |  |                     |
| (4)リキッドバイオプシー NGS   |  |  | 280     | 1 |  |  |  |  |  |  |  | 2                   |
| (5)リキッドバイオプシー NGS以外 |  |  | 3,428   | 1 |  |  |  |  |  |  |  | マイクロアレイ法(遺伝子発現解析目的) |
| リキッドバイオプシー合計        |  |  | 3,708   |   |  |  |  |  |  |  |  |                     |
| (2)~(5)(保険適用外)合計    |  |  | 7,266   |   |  |  |  |  |  |  |  |                     |
| 総合計                 |  |  | 417,542 |   |  |  |  |  |  |  |  |                     |

<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-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. 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,第12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     | 調査回数              | 実施施設 | 実施件数    | 検査方法                                 |
|-----------------------|-------------------|------|---------|--------------------------------------|
| イ)～ワ)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<br>97施設(PCR) | 8    | 43,105  | RT-PCR法、リアルタイムPCR法                   |
|                       | 第10回<br>97施設(PCR) | 2    | 21,566  | PNA-LNA PCR Clamp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       |                                      |
| ハ)K-ras遺伝子検査          | 第6回               | 1    | 20      |                                      |
| ニ)EWS-Fli1遺伝子検査       | 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                        |
|                       | 第6回               | 0    | 0       |                                      |
| ホ)TLS-CHOP遺伝子検査       | 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                        |
|                       | 第6回               | 1    | 10      |                                      |
| ヘ)SYT-SSX遺伝子検査        | 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                        |
|                       | 第6回               | 4    | 325     |                                      |
| ト)c-kit遺伝子検査          | 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                                |
|                       | 第6回               | 3    | 170     |                                      |
| チ)マイクロサテライト不安定検査      | 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      |
|                       | 第6回               | 1    | 100     |                                      |
| リ)センチネルリンパ節生検に係る遺伝子検査 | 第7回               | 0    | 0       |                                      |
|                       | 第8回               | 0    | 0       |                                      |
|                       | 第9回               | 0    | 0       |                                      |
|                       | 第10回              | 0    | 0       |                                      |
|                       | 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               |
| ヌ)BRAF遺伝子検査           | 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)   |
|                       | 第10回              | 6    | 43,112  | PCR-rSSO法(ルミネックス法)                   |
| ル)RAS遺伝子検査            | 第10回              | 4    | 32,232  | RT-PCR法、リアルタイムPCR法                   |
| ワ)ROSI融合遺伝子検査         | 第10回              |      |         |                                      |

| (9)保険適用の悪性腫瘍遺伝子検査                    | 第11回 | 実施施設 | 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                    |      |      | 166,950 |  |  |  |  |  |  |  |
| A) 処理が容易なもの                          |      |      | 9,745   |  |  |  |  |  |  |  |
| (1) 医薬品の適応判定の補助等用いるもの                |      |      | 7,409   |  |  |  |  |  |  |  |
| (2) その他のもの                           |      |      | 0       |  |  |  |  |  |  |  |
| B) 処理が複雑なもの                          |      |      | 3,988   |  |  |  |  |  |  |  |
| 2)D006-8 サイトケラチン19(KRT19)            |      |      | 350     |  |  |  |  |  |  |  |
| 3)D006-12 EGFR遺伝子検査(血漿)              |      |      | 188,442 |  |  |  |  |  |  |  |
| 4)D006-18 BRCA1/2遺伝子検査               |      |      |         |  |  |  |  |  |  |  |
| 合計( 1)～4)合計 )                        |      |      |         |  |  |  |  |  |  |  |
| 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 |  |  |  |  |  |  |  |

| 設問13(1) 保険適用の悪性腫瘍遺伝子検査      | 第12回 | 実施件数    |  |  |  |  |  |  |                            |
|-----------------------------|------|---------|--|--|--|--|--|--|----------------------------|
| 1)D004-2 悪性腫瘍組織検査 悪性腫瘍遺伝子検査 | 第12回 | 389,528 |  |  |  |  |  |  | 1,2,3,7,8,12,16(PCR-rSSO法) |
| 2)D006-8 サイトケラチン19(KRT19)   |      | 0       |  |  |  |  |  |  |                            |
| 3)D006-12 EGFR 遺伝子検査(血漿)    |      | 2,409   |  |  |  |  |  |  | 1,7                        |
| 4)D006-18 BRCA1/2 遺伝子検査     |      | 0       |  |  |  |  |  |  |                            |
| 5)D006-19 がんゲノムプロファイリング検査   |      |         |  |  |  |  |  |  |                            |
| 腫瘍組織(細胞)                    |      | 14,339  |  |  |  |  |  |  | 2,7,16                     |
| リキッドバイオプシー                  |      | 4,000   |  |  |  |  |  |  | 2                          |
| 1)~5)(保険適用)合計               |      | 410,276 |  |  |  |  |  |  |                            |

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<br>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<br>保険適用  | 9       | 165,454 | 7     | 1     |       |       |       | 1   |     |
|   | 第10回<br>保険適用外 | 3       | 1,100   | 3     |       |       |       |       |     |     |
|   | 第10回計         |         | 166,554 |       |       |       |       |       |     |     |
|   | 第11回<br>保険適用  | 8       | 166,216 | 7     | 1     |       |       |       |     |     |
|   | 第11回<br>保険適用外 | 2       | 678     | 1     |       |       | 1     |       |     |     |
|   | 第11回計         |         | 166,894 |       |       |       |       |       |     |     |
|   | 第12回<br>保険適用  | 9       | 206,051 | 7     | 2     |       |       |       |     |     |
| 第12回<br>保険適用外                                 | 3             | 2,650   | 3       |       |       |       |       |       |     |     |
| 第12回計   |               | 208,701 |         |       |       |       |       |       |     |     |
| 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<br>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<br>保険適用  | 5       | 127,740 | 1     |       |       | 1     | 1     | 2   |     |
|   | 第10回<br>保険適用外 | 3       | 1,381   | 2     | 1     |       |       |       |     |     |
|   | 第10回計         |         | 129,121 |       |       |       |       |       |     |     |
|   | 第11回<br>保険適用  | 6       | 132,613 | 4     |       |       |       |       | 2   |     |
|   | 第11回<br>保険適用外 | 2       | 660     | 2     |       |       |       |       |     |     |
|   | 第11回計         |         | 133,273 |       |       |       |       |       |     |     |
|   | 第12回<br>保険適用  | 8       | 148,655 | 4     |       | 1     |       | 1     | 2   |     |
| 第12回<br>保険適用外                                 | 2             | 2,410   | 1       |       | 1     |       |       |       |     |     |
| 第12回計   |               | 151,065 |         |       |       |       |       |       |     |     |
| 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<br>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<br>保険適用  | 10      | 26,575  | 9     |       |       |       |       | 1   |     |
|   | 第10回<br>保険適用外 | 2       | 980     | 2     |       |       |       |       |     |     |
|   | 第10回計         |         | 27,555  |       |       |       |       |       |     |     |
|   | 第11回<br>保険適用  | 7       | 24,181  | 4     |       |       |       |       |     | 3   |
|   | 第11回<br>保険適用外 | 3       | 2,023   | 2     | 1     |       |       |       |     |     |
|   | 第11回計         |         | 26,204  |       |       |       |       |       |     |     |
|   | 第12回<br>保険適用  | 9       | 23,853  | 9     |       |       |       |       |     |     |
| 第12回<br>保険適用外                                 | 1             | 250     | 1       |       |       |       |       |       |     |     |
| 第12回計   |               | 24,103  |         |       |       |       |       |       |     |     |

|                                       |                       |       |       |   |   |   |   |   |   |   |
|---------------------------------------|-----------------------|-------|-------|---|---|---|---|---|---|---|
| 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<br>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<br>保険適用          | 4     | 4,273 |   | 3 |   |   |   |   | 1 |
|                                       | 第10回<br>保険適用外         | 3     | 56    | 3 |   |   |   |   |   |   |
|                                       | 第10回計                 |       | 4,329 |   |   |   |   |   |   |   |
|                                       | 第11回<br>保険適用          | 4     | 3,027 | 2 | 2 |   |   |   |   |   |
|                                       | 第11回<br>保険適用外         | 1     | 16    | 1 |   |   |   |   |   |   |
|                                       | 第11回計                 |       | 3,043 |   |   |   |   |   |   |   |
|                                       | 第12回<br>保険適用<br>FISH  | 5     | 3,333 | 3 | 3 |   |   |   |   |   |
|                                       | 第12回<br>保険適用外<br>FISH | 0     | 0     |   |   |   |   |   |   |   |
|                                       | 第12回<br>合計            |       | 3,333 |   |   |   |   |   |   |   |
| 第12回<br>保険適用<br>アレイCGH                | 3                     | 2,768 |       |   |   |   |   |   |   |   |

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   |
|                    | 第12回 | 4    | 1,104  | 4     |       |       |       |       |     | 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   |
|                    | 第12回 | 1    | 500    | 1     |       |       |       |       |     | 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     |       |       |       |       |     |     |
|                    | 第12回 | 1    | 64     | 1     |       |       |       |       |     | 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   |
|                    | 第12回 | 4    | 15,882 | 5     |       |       |       |       |     | 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  |     |    |
|                        | 2. RT-PCR法 | 第3回                      |                          |                                | 18       |  | 第7回                                | 19   | 23. FISH法  | 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                              | 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                        |                          | 12. インベーター法                    | 第5回      | 6  | 25. 高精度分染法                         | 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        | 26. その他  |                                    | 第3回  | 6  |     |    |
|                        | 第4回        | 2                        |                          | 第10回                           | 2        |  |                                    | 第4回  | 8  |     |    |
|                        | 第5回        | 4                        |                          | 14. TRC法                       | 第9回      |  |                                    | 2    | 第5回  | 7   |    |
|                        | 第6回        | 1                        |                          |                                | 第10回     |  |                                    | 5    | 第6回  | 5   |    |
|                        | 第7回        | 1                        |                          |                                | 15. SDA法 |  | 第9回                                | 4    | 第7回  | 9   |    |
|                        | 第8回        | 2                        |                          |                                |          |  | 第10回                               | 5    | 第8回  | 11  |    |
| 第9回                    | 0          | 16. サンガー法<br>ダイレクトシーケンス法 | 第3回                      |                                |          |  | 6                                  | 第9回  | 6  |     |    |
| 第10回                   | 0          |                          | 第4回                      |                                |          |  | 6                                  | 第10回 | 5  |     |    |
| 5. リアルタイムPCR法          | 第3回        |                          | 6                        |                                |          |  | 第5回                                | 11   | DNAチップ法(SNPと発現)<br>※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3回 | 4  |
|                        | 第4回        |                          | 9                        |                                |          |  | 第6回                                | 9    |  | 第4回 | 5  |
|                        | 第5回        |                          | 19                       |                                |          | 第7回  | 12                                 | 第5回  |  | 4   |    |
|                        | 第6回        |                          | 20                       |                                |          | 第8回  | 7                                  | 第6回  |  | 1   |    |
|                        | 第7回        |                          | 30                       | 第9回                            |          | 9  | 第7回                                | 1    |  |     |    |
|                        | 第8回        |                          | 25                       | 第10回                           |          | 7  | 第8回                                | 1    |  |     |    |
|                        | 第9回        |                          | 35                       | 17. バイロシーケンス法                  | 第9回      | 1  | 第9回                                | ※1   |  |     |    |
|                        | 第10回       |                          | 29                       |                                | 第10回     | 1  | 第3回                                | 2    |  |     |    |
| 6. メチル化PCR法            | 第9回        | 3                        | 18. NGS法(次世代シーケンス)       | 第8回                            | 4        | アレイCGH法(染色体)<br>※2 第9回から20.マイクロアレイ法(SNP・染色体微細欠失・UPD等)に移行 | 第3回                                | 2    |  |     |    |
|                        | 第10回       | 2                        |                          | 第9回                            | 3        |  | 第4回                                | 2    |  |     |    |
| 7. PCR-rSSO法(ルミネックス法)  | 第8回        | 6                        | 19. マイクロアレイ法(発現)         | 第10回                           | 7        |  | 第5回                                | 1    |  |     |    |
|                        | 第9回        | 7                        |                          | 第9回                            | 0        |  | 第6回                                | 2    |  |     |    |
|                        | 第10回       | 6                        |                          | 第10回                           | 0        |  | 第7回                                | 2    |  |     |    |
|                        | 第3回        | 6                        |                          | 20. マイクロアレイ法(SNP・染色体微細欠失・UPD等) | 第9回      |  | 4                                  | 第8回  | 3  |     |    |
| 第4回                    | 5          | 第10回                     | 3                        |                                | 第9回      |  | ※2                                 |      |  |     |    |
| 8. サザンブロットハイブリダイゼーション法 | 第5回        | 7                        | 21. In situ ハイブリダイゼーション法 |                                | 第3回      |  | 4                                  | 第3回  | 4  |     |    |
|                        | 第6回        | 6                        |                          |                                | 第4回      |  | 4                                  | 第4回  | 5  |     |    |
|                        | 第7回        | 6                        |                          |                                | 第5回      |  | 4                                  | 第5回  | 5  |     |    |
|                        | 第8回        | 4                        |                          |                                | 第6回      | 4  | 第6回                                | 4    |  |     |    |
|                        | 第9回        | 3                        |                          |                                | 第7回      | 7  | SKY法<br>※3 第9回から24.SKY法・M-FISH法に移行 | 第3回  | 4  |     |    |
|                        | 第10回       | 4                        |                          |                                | 第8回      | 4  |                                    | 第4回  | 5  |     |    |
|                        |            |                          |                          |                                | 第9回      | 4  |                                    | 第5回  | 5  |     |    |
|                        |            |                          |                          |                                | 第10回     | 2  |                                    | 第6回  | 4  |     |    |
|                        |            |                          |                          |                                |          |  |                                    | 第7回  | 7  |     |    |
|                        |            |                          |                          |                                |          |  |                                    | 第8回  | 4  |     |    |
|                        |            |                          |                          |                                |          | 第9回  | ※3                                 |      |  |     |    |

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・12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   |
|                     | 第12回 | 21  |                                       | 第12回 | 20  |                    | 第12回 | 5   |
| 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   |
|                     | 第12回 | 7   |                                       | 第12回 | 4   |                    | 第12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   |
|                     | 第12回 | 6   |                                       | 第12回 | 1   |                    | 第12回 | 2   |
| 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   |
|                     | 第12回 | 3   |                                       | 第12回 | 1   |                    | 第12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   |
|                     | 第12回 | 2   |                                       |      |     |                    | 第12回 | 3   |
| 6. MLPA法            | 第11回 | 4   |                                       |      |     | <b>IV. 16. その他</b> | 第11回 | 4   |
|                     | 第12回 | 5   |                                       |      |     |                    | 第12回 | 2   |

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   |         | 8    | 第3回 |         | 0    | 14   | 第3回 | 0  |
|         | 第12回 I   | 47   |         |      | 第4回 |         | 1    |      | 第4回 | 1  |
| 2       | 第3回      | 7    | 第5回     |      | 0   | 第5回     | 1    |      |     |    |
|         | 第4回      | 3    | 第6回     |      | 0   | 第6回     | 0    |      |     |    |
|         | 第5回      | 4    | 第7回     |      | 0   | 第7回     | 1    |      |     |    |
|         | 第6回      | 3    | 第8回     |      | 0   | 第8回     | 0    |      |     |    |
|         | 第7回      | 4    | 第9回     |      | 2   | 第9回     | 0    |      |     |    |
|         | 第8回      | 9    | 第10回    |      |     | 第10回    | 1    |      |     |    |
|         | 第9回      | 9    | 9       |      | 第3回 | 0       | 15   |      | 第3回 | 0  |
|         | 第10回     | 9    |         |      | 第4回 | 0       |      |      | 第4回 | 0  |
|         | 第11回 II  | 18   |         | 第5回  | 3   | 第5回     |      | 2    |     |    |
|         | 第12回 II  | 26   |         | 第6回  | 1   | 第6回     |      | 1    |     |    |
| 3       | 第3回      | 2    |         | 第7回  | 0   | 第7回     |      | 1    |     |    |
|         | 第4回      | 4    |         | 第8回  | 1   | 第8回     |      | 1    |     |    |
|         | 第5回      | 7    |         | 第9回  | 0   | 第9回     |      | 1    |     |    |
|         | 第6回      | 6    |         | 第10回 |     | 第10回    |      |      |     |    |
|         | 第7回      | 3    |         | 10   | 第3回 | 1       |      | 16以上 | 第3回 | 0  |
|         | 第8回      | 3    |         |      | 第4回 | 0       |      |      | 第4回 | 0  |
|         | 第9回      | 7    | 第5回     |      | 0   | 第5回     | 0    |      |     |    |
|         | 第10回     | 7    | 第6回     |      | 1   | 第6回     | 0    |      |     |    |
|         | 第11回 III | 18   | 第7回     |      | 2   | 第7回     | 1    |      |     |    |
|         | 第12回 III | 18   | 第8回     |      | 1   | 第8回     | 2    |      |     |    |
| 4       | 第3回      | 1    | 第9回     |      | 1   | 第9回     | 2    |      |     |    |
|         | 第4回      | 2    | 第10回    |      |     | 第10回    | 3    |      |     |    |
|         | 第5回      | 3    | 11      |      | 第3回 | 0       | 計    |      | 第3回 | 30 |
|         | 第6回      | 2    |         |      | 第4回 | 2       |      |      | 第4回 | 23 |
|         | 第7回      | 9    |         | 第5回  | 0   | 第5回     |      | 31   |     |    |
|         | 第8回      | 5    |         | 第6回  | 0   | 第6回     |      | 29   |     |    |
|         | 第9回      | 6    |         | 第7回  | 0   | 第7回     |      | 36   |     |    |
|         | 第10回     | 7    |         | 第8回  | 1   | 第8回     |      | 37   |     |    |
|         | 第11回 IV  | 4    |         | 第9回  | 0   | 第9回     |      | 38   |     |    |
|         | 第12回 IV  | 2    |         | 第10回 | 1   | 第10回    |      | 39   |     |    |
| 5       | 第3回      | 5    |         | 12   | 第3回 | 1       |      |      | 第3回 | 1  |
|         | 第4回      | 1    |         |      | 第4回 | 1       |      |      | 第4回 | 1  |
|         | 第5回      | 2    | 第5回     |      | 0   | 第5回     | 0    |      |     |    |
|         | 第6回      | 1    | 第6回     |      | 1   | 第6回     | 1    |      |     |    |
|         | 第7回      | 1    | 第7回     |      | 0   | 第7回     | 0    |      |     |    |
|         | 第8回      | 3    | 第8回     |      | 0   | 第8回     | 0    |      |     |    |
|         | 第9回      | 2    | 第9回     |      | 0   | 第9回     | 0    |      |     |    |
|         | 第10回     | 1    | 第10回    |      |     | 第10回    |      |      |     |    |
| 6       | 第3回      | 2    |         | 第3回  | 1   |         | 第3回  | 1    |     |    |
|         | 第4回      | 1    |         | 第4回  | 1   |         | 第4回  | 1    |     |    |
|         | 第5回      | 3    |         | 第5回  | 0   |         | 第5回  | 0    |     |    |
|         | 第6回      | 5    |         | 第6回  | 1   |         | 第6回  | 1    |     |    |
|         | 第7回      | 4    |         | 第7回  | 0   |         | 第7回  | 0    |     |    |
|         | 第8回      | 0    |         | 第8回  | 0   |         | 第8回  | 0    |     |    |
|         | 第9回      | 2    |         | 第9回  | 0   |         | 第9回  | 0    |     |    |
| 第10回    |          | 第10回 |         | 第10回 |     |         |      |      |     |    |

表7.「日衛協倫理指針」の対象となる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<br>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   |   |
|                     | ※無回答は無とする            |     |        |         |     |   |
|                     | 第12回                 | 46  | 11     | 35      |     |   |
|                     | 大学等研究機関からの受託<br>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  |   |
| ※無回答は無とする           |                      |     |        |         |     |   |
| 第12回                |                      | 46  | 9      | 37      |     |   |
| 製薬会社からの受託<br>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  |   |
|                     | ※無回答は無とする            |     |        |         |     |   |
|                     | 第12回                 | 46  | 7      | 39      |     |   |
|                     | 食品会社からの受託<br>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  |   |
| ※無回答は無とする           |                      |     |        |         |     |   |
| 第12回                |                      | 46  | 2      | 44      |     |   |
| その他からの受託<br>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  |   |
|                     | ※無回答は無とする            |     |        |         |     |   |
|                     | 第12回                 | 46  | 3      | 43      |     |   |



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<br>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       |     |
|   | ※無回答は無とする                                 |      |     |        |         |     |
|   | 第12回                                      | 46   | 32  | 14     |         |     |
|   | 遺伝子・染色体検査全般の終了後の<br>検体保管・廃棄等の取扱規程<br>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       |     |
| ※無回答は無とする                               |   |      |     |        |         |     |
| 第12回                                    |   | 46   | 31  | 15     |         |     |
|   |   | 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<br>審議する倫理審査委員会<br>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       |     |
|   | ※無回答は無とする                                 |      |     |        |         |     |
|   | 第12回                                      | 46   | 13  | 33     |         |     |
|   |   | 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<br>倫理指針(ガイドライン)<br>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       |     |
|   | ※無回答は無とする                                 |      |     |        |         |     |
|   | 第12回                                      | 46   | 13  | 33     |         |     |