

# 遺伝子検査の種類

医療で行われる遺伝子検査は、保険が適用されるものと適用外のものがあります。適用外の場合には、その検査が病気の治療や診断のために必要なかどうかの判断が必要です。

- 医療で行われる遺伝子検査の対象は、  
 ①病原体遺伝子検査 ②体細胞遺伝子検査 ③ヒト遺伝学的検査に分けられます。

## ① 病原体遺伝子検査

人に感染症を引き起こす病原体のDNAあるいはRNAを調べるものです。

ウイルスや細菌などを調べて病原体の有無を解析します。

## ② 体細胞遺伝子検査

体細胞遺伝子検査は、後天的に生じる遺伝子の変化を調べるものです。

これには、がん細胞を調べるものなどが含まれます。このような遺伝子の変化は原則、次世代には伝わりません。

## ③ ヒト遺伝学的検査

単一遺伝子疾患、多因子疾患、薬物の効果や副作用、個人識別に関わるものなど、原則的に生涯変化しない情報を明らかにするものが含まれます。検査を受けるときには自分以外にも検査結果が影響することに、気をつける必要があります。

わたしたちの設計図は両親から受け継ぎます。この設計図が遺伝情報です。遺伝情報には、いくつかの特性があり、倫理的な配慮が必要です。

- 生涯変化しません。
- 血縁者と一部共有されています。
- 血縁者の遺伝型や表現型(実際に現れた性質)が比較的正確な確率で予測できます。
- 非発症保因者(病気の原因となる遺伝子の変化があっても、発症していない人)の診断ができる場合があります。
- 発症する前に将来の発症をほぼ確実に予測することができる場合があります。
- 出生前診断に利用できる場合があります。

### 個人の遺伝情報を扱う遺伝学的検査:

分子遺伝学的検査 (DNA/RNA 検査)・染色体検査・遺伝生化学的検査など医療現場で実施する、すでに発症している患者の診断を目的とした検査  
 保因者検査: 劣性遺伝病の原因となる遺伝子の変化があるが発症しない方を保因者といいます。自分は発症しなくても、次世代に病気を発症することがあります。

### 発症前検査:

症状のない方に病気の原因となる遺伝子の変化があるかどうかを調べる検査です。しかし、遺伝子の変化があることが分かっても具体的な発症時期、症状の程度などは予測できません。

### 易罹性検査:

複数の遺伝要因と環境要因が絡んで発症する多因子疾患 (生活習慣病などのよくある病気)の予測的な検査を指します。検査結果は確率的なものです。

### 薬理遺伝学検査:

危険な副作用をもたらす薬物の回避や有効性の乏しい薬物を回避し、薬物の適切な投与量を推定するための検査です。

### 出生前検査:

胎児に先天的な病気があるかどうかを調べる検査 (羊水検査、新型出生前診断など)です。

### 先天異常症などに関する新生児マススクリーニング:

新生児に対して、症状が出る前に早めの医療介入をすれば、知的障がいや突然死を防ぐことができるような病気を調べる検査です。

もっと知りたい方へ → 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」  
<http://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis.pdf>

# ゲノム研究

将来、遺伝情報をもとにした、ひとりひとりにあった医療を受けられるように、ゲノム解析やデータベースの構築が進められています。

医療の分野では、診断に必要な遺伝子検査がすでに始まっています。

また、基礎研究の過程で出てきたデータの一部を使って特定の目的で検査をするサービスが盛んになってきています。

そこで、遺伝子検査の特徴とBBJが目指すものをクローズアップしてみました。

**1** 私、バイオバンク・ジャパン (BBJ)に登録したんだ。私の病気と関連する**遺伝子を探す研究**をして**将来の医療に役立てる**んだってさ。

へえ、インターネットとかで**遺伝子検査**が売られているのに、なぜ**研究**をする必要があるの？  
 博士に聞いてみよう。  
 博士〜!

ねえ、博士、インターネットなどで**遺伝子検査**が行われているけど、それって何？

きみたち、なかなか**いい質問**してくれたね。

**2** **遺伝子検査の結果は、あくまで将来に関する確率の情報**なんだよ。それに、**基礎になるデータ**がもっとたくさん集まって、**研究が進めば進むほど、病気や体質との関わりを示す確率や解釈は変わっていくもの**なんだ。

**3** **診断に必要な遺伝子検査は、病院の先生に相談**だね。最近、**人間ドッグや医療機関を介さず**にネットやお店で**遺伝子検査**が手軽に買えるようになってきたね。**健康管理のために興味本位で病気や体質との関わりを調べる人**が多いけど、**注意してほしい**なあ…。

**4** **遺伝子検査の結果は、あくまで将来に関する確率の情報**なんだよ。それに、**基礎になるデータ**がもっとたくさん集まって、**研究が進めば進むほど、病気や体質との関わりを示す確率や解釈は変わっていくもの**なんだ。

そうか。わからないことだらけだからBBJでは**研究**を続けているんだね。

そうそう。研究はまだ**必要**なんだよ。

**5** えー?? そうなの?  
 将来結果が**変わる可能性**があるんだね。

そのとおり。**まだ解明されていないことがたくさんある**んだ。自分の**遺伝情報**を調べることは**身近になったけれど、受けるかどうかは自分でよく考えよう**ね。

**6** BBJは**将来の医療の礎**になるように**頑張っている**ってことだね、博士?  
 だから**世界中の研究者と協力して研究を進めている**んだよ!

**7** BBJでは、よくある**病気の遺伝要因**や**環境要因**など**複数の要因の関わり**を研究してるんだ。

複雑な**研究**だね。もっと**遺伝子**について解明されるといいなあ…

## 遺伝子検査ビジネス

医療機関で受ける検査がある一方で、最近ではインターネットや郵送で申し込んで自身の遺伝情報を知ることができるようになってきました。このような遺伝子検査サービスはDTC検査 (DTC:Direct to consumer 消費者直販型の遺伝子検査) と呼ばれています。

日本で遺伝子検査サービスを提供する会社が増えています。その理由としては、遺伝情報の解析技術の進歩、解析費用が低価格になったこと、遺伝子検査サービスに対する国の規制がないことなどがあげられます。しかし、このような遺伝子解析サービスで問題が生じた例があります。例えば、米国のDTCサービスのさきがけのA社です。A社のサービスは、唾液採取のキットを購入して、その中に唾液を入れて送付するとウェブ上で自身の解析結果を見ることができるといいます。しかし、2013年FDA (米国食品医薬品局) から、サービス差し止めの指示が出ました。消費者が病気のリスクの情報を誤って解釈したり、過剰反応をする恐れがあるとの理由からでした。

日本医師会においても、急速に増加した遺伝子検査ビジネスを問題視しています。インターネットや遺伝医療を専門としない医師を介して、遺伝子検査サービスの商品購入を考えている方は慎重にご判断ください。

日本では、遺伝子解析サービスに関わる企業や団体に組織するNPO法人個人遺伝情報取扱協議会が2015年に認定制度をつくり、個人遺伝情報を取り扱う企業が遵守すべき自主基準を設け、悪質な事業者を認めない動きがあります。

もっと知りたい方へ → 特定非営利活動法人 個人遺伝情報取扱協議会 <http://www.cpig.or.jp/>  
 日本医師会、「かかりつけ医として知っておきたい遺伝子検査、遺伝学的検査 Q&A 2016」  
[http://dl.med.or.jp/dl-med/teireikaiken/20160323\\_6.pdf](http://dl.med.or.jp/dl-med/teireikaiken/20160323_6.pdf)

## DTC検査の結果は確率?

DTC検査サービスの結果は、DNA多型の解析をしていることが多く、病気にかかる確率を提供してくれます。それは、診断のための検査ではありません。診断は医師のみができる行為ですから、DTC検査サービスは、明確な結果はお知らせしません。つまり、「あなたの遺伝子型では、日本人平均の何倍この病気にかかりやすい。」という確率が届けられます。

また、同じ病気や体質の判定でも、DTC検査サービスを提供する会社ごとに結果が異なることがあります。それは、判定の根拠になっている遺伝子のデータが会社によって異なるためです。日本人とは異なる遺伝的背景をもつ人種のデータが判定の根拠に使われていることもあります。

このようなDTC検査サービスを受けた後のアフターサービスがあるかどうかは、提供する会社によって違いがあります。しかし、結果を理解できないからといって、安易に医療機関にかかるのはやめましょう。あなたの主治医が遺伝医療の専門家とは限りません。遺伝性の病気が気になる方は、専門外来 (遺伝カウンセリング外来) を有する医療機関が全国にありますので、外来予約して受診するのをお勧めします。

DTC検査サービスを買おうか迷っている方に向けた、チェックリストがあります。参考にしてみてください。

〈遺伝子検査サービスを購入しようか迷っている人のためのチェックリスト〉  
 の項目を抜粋します。

- 1 診断ではありません。
- 2 会社によって答えはバラバラです。
- 3 研究が進めば、確率は変わります。
- 4 予想外の気持ちになるかもしれません。
- 5 知らない権利の存在を知りましょう。知った後は戻れません。
- 6 自分で知ろうと決めたら、医師に頼るのはやめましょう。
- 7 血縁者と共有している情報を大切に扱きましょう。
- 8 強制検査・無断検査はダメ、プレゼントにも向きません。
- 9 あなたのDNAやゲノムのデータの行方に関心を持ちましょう。
- 10 子どもには、大人になって自分で選べる権利を残しましょう。

もっと知りたい方へ → 遺伝子検査サービスを購入しようか迷っている人のためのチェックリスト  
[http://www.pubpoli-imsut.jp/news?SEARCH\[cat\\_id\]-7](http://www.pubpoli-imsut.jp/news?SEARCH[cat_id]-7)  
 全国遺伝子医療部門連絡会議 <http://www.idenshiiryoubumon.org/>  
 (遺伝の病気が気になる方へ。遺伝医療を提供している施設の一覧をご覧いただけます)

## バイオバンク・ジャパンの研究と目指すもの

バイオバンク・ジャパンの研究は、基礎研究に属します。将来、遺伝情報を用いた医療や病気の予防をしていくための土台となる研究です。

本プログラムで主に解析しているのは、多因子疾患の発症にかかわる関連遺伝子です。多因子疾患は、複数の遺伝要因と複数の環境要因によって発症すると考えられており、生活習慣病などのよくある病気がこれに相当します。将来的にそのような病気にかかりやすい遺伝要因を持っていることを事前に知ること、環境要因をうまくコントロールし、病気の発症を予防することが期待されています。

他にも、薬剤関連の遺伝子の研究も進めています (薬理遺伝学的検査といえます)。薬を使う前に副作用が出やすいかどうかを判定し、適切な種類の薬、適切な量の薬を使っていくための研究です。

本プログラムの成果がみなさまの診療へ応用されるまでには、成果の検証作業が必要です。もちろん時間もかかります。そのため、ご協力いただいたみなさまの治療にすぐに役に立つことはありませんが、オーダーメイド医療の実現のため、ご理解をよろしく願います。