

国内における遺伝子関連検査の実施状況 (遺伝子関連検査の実施状況等に関するアンケート調査)

調査結果速報

2016年2月18日

ゲノム医療推進に向けた試験的運用・調査

国立研究開発法人 日本医療研究開発機構

※本資料は日本医療研究開発機構からの委託を受け（株）三菱総合研究所が作成したものです。

※本調査は集計中につき分析は途中段階であり、今後詳細な分析を実施する予定であるため、取扱いに注意してください。

1. 調査の背景	2
2. 調査の概要	3
3. 「遺伝学的検査」「体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査」の実施状況について	5
4. 「遺伝学的検査」「体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査」の環境整備の状況について	11

1. 調査の背景

取扱注意

- 「ゲノム医療実現推進協議会 中間とりまとめ」において、ゲノム医療の実現に向けて求められる取組として以下が示されている。

「ゲノム医療実現推進協議会 中間とりまとめ」
うち「求められる今後の取組に関する論点整理」における項目【抜粋】

＜医療に用いることのできる信頼性と質の確保された試料・情報の獲得・管理＞

- ◆ 医療に用いる各種オミックス検査の、国内における品質・精度の確保
 - 国内における品質・精度管理の基準設定（CLIA、CAP、ISO 等）等の必要性に関する検討及び LDT に関する検討
- ◆ ゲノム情報等を用いた医療の実用化に向けた体制等の構築
 - ゲノム医療に係る高い専門性を有する機関の整備（求められる機能、整備方法等を検討）
 - 医療従事者（開業医、一般臨床医含む）に対する教育、啓発
 - 各種オミックス検査の実施機関（医療機関又は衛生検査所等）の確保
 - 各種オミックス情報の臨床的な解釈（系統だったアノテーション）
 - 遺伝カウンセリング体制の整備、偶発的所見等への対応に関する検討（後略）

出所) ゲノム医療実現推進協議会 中間とりまとめ (平成 27 年 7 月)

- 「医療に用いる各種オミックス検査の、国内における品質・精度の確保」「ゲノム情報等を用いた医療の実用化に向けた体制等の構築の検討」のための基礎情報収集を目的として、国内における遺伝子関連検査等の実態や課題についてのアンケート調査を実施した。

2. 調査の概要

取扱注意

【調査の目的】

- 本調査では、
 - 「遺伝子関連検査の品質・精度の確保」
 - 「遺伝カウンセリング体制等の整備」の検討のための基礎情報収集を目的として、国内における遺伝子関連検査等の実態や課題についてのアンケート調査を実施した。

【調査時期】

- 2015年12月末～2016年2月上旬
- 本資料は2016年1月29日までの結果であり、現在継続して集計中

【調査対象及び回答状況】

- 1月29日時点で病院と衛生検査所の合計回答率は5割程度である。
 - 診療所は合計200施設から回答を得られるまでパネル調査を実施した。
 - 病院から164施設（367施設中）、衛生検査所から100施設（174施設中）、診療所から200施設の回答を得た。
 - 回答を得た病院の内訳は、特定機能病院（49/84施設）、がん診療連携拠点病院（特定機能病院を除く）（35/151施設）、一部の地域医療支援病院等の病院（18/129施設）、その他の病院（3施設）（以上「病院」計367）。
- 本調査は集計中につき分析は途中段階であり、今後詳細な分析を実施する予定である。

2. 調査の概要

取扱注意

- 以下のA～Eの各調査項目に沿って調査を行った。
- 各調査項目に基づく調査対象は以下の通りである。病院に対しては、以下で注記がない限り部署・診療科単位での回答をお願いした。

※本調査では、遺伝学的検査、体細胞遺伝子検査及び病原体遺伝子検査を「遺伝子関連検査」と定義している。

今回報告

調査対象	病院	診療所	衛生検査所
A. 遺伝学的検査の実施状況について	○	○	○
A'. 体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査の実施状況について	○ (臨床検査部門、 中央検査室等)	○	○
B. 遺伝学的検査の環境整備の状況について	○	○	○
B'. 体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査の環境整備の状況について	○ (臨床検査部門、 中央検査室等)	○ (一部省略項目 あり)	○
C. 遺伝学的検査時の遺伝カウンセリングの実施状況について	○	○	-
D. オミックス検査の実施状況について	○	○	○
E. 次世代シーケンサーの利用状況等について	○	(Bに含まれる)	○

3. 「遺伝学的検査」「体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査」の実施状況について

※「遺伝学的検査」：生殖細胞系列遺伝子検査ともいう。単一遺伝子疾患、多因子疾患、薬物等の効果・副作用・代謝、個人識別に関わる遺伝学的検査等、ゲノムおよびミトコンドリア内の原則的に生涯変化しない、その個体が生来的に保有する遺伝学的情報（生殖細胞系列の遺伝子解析より明らかにされる情報）を明らかにする検査。

※「体細胞遺伝子検査」：癌細胞特有の遺伝子の構造異常等を検出する遺伝子検査および遺伝子発現解析等、疾患病変部・組織に限局し、病状とともに変化し得る一時的な遺伝子情報を明らかにする検査。

※「病原体遺伝子検査」：ヒトに感染症を引き起こす外来性の病原体（ウイルス、細菌等微生物）の核酸（DNA あるいは RNA）を検出・解析する検査。

（出所：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」）

注）本調査は集計中につき分析は途中段階であり、今後詳細な分析を実施する予定である。

3-1. 「遺伝学的検査」または「体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査」の実施の有無（種別）**取扱注意**

病院 | 「遺伝学的検査」、「体細胞遺伝子検査」、「病原体遺伝子検査」のいずれについても実施している病院が一定数認められた。

- 実施施設数が最も多い遺伝子関連検査は「病原体遺伝子検査」（86施設）、次いで「白血病/リンパ腫及び固形腫瘍等の診断に関する疾患の診断に関する染色体検査」（82施設）、同体細胞遺伝子検査（80施設）、単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査（80施設）となっている。

図表1 遺伝子関連検査の実施施設数及び実施件数（種別）【病院】

実施検査項目	病院数(特定機能病院数)	機関内実施件数		外部委託実施件数		
		保険適用	保険適用外	保険適用	保険適用外	
遺伝学的検査	1. 単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査	80(47)	389	4686	3714	1540
	うち、家族性腫瘍の診断に関する遺伝学的検査	43(28)	0	216	272	510
	うち、出生前診断に関する遺伝学的検査	16(13)	0	52	0	32
	2. 先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査	68(41)	973	506	3354	4670
	うち、出生前診断に関する染色体検査(無侵襲的出生前遺伝学的検査(NIPT)含む)	36(24)	15	176	780	4653
	3. 生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査	29(21)	24	708	556	435
	うち、出生前診断に関する遺伝学的検査	2(1)	0	0	0	41
	4. 薬剤応答性診断に関する生殖細胞系列の遺伝学的検査(抗がん剤等の薬剤に対する応答性や副作用予測に関する遺伝型(SNP等)を調べる遺伝学的検査)	68(32)	595	963	4384	472
	5. 生活習慣病等の疾患感受性(易罹患性)診断に関する遺伝学的検査(糖尿病、高血圧等、生活習慣病のリスク診断に用いられる遺伝型を調べる遺伝学的検査)	6(5)	0	117	0	158
	6. 上記以外の個人の体質診断に関する遺伝学的検査等(肥満のリスクや、飲酒等に関連する遺伝型を調べる遺伝学的検査)	5(3)	0	2800	20	289
7. 骨髄移植等における適合性やドナー/レシピエントを識別する遺伝学的検査	58(35)	1032	3132	1036	1538	
8. 薬事法に従い実施される遺伝学的検査(治験や市販後臨床試験における遺伝学的検査)	12(6)	362	1	390	115	
9. 親子鑑定(DNA鑑定)に関する遺伝学的検査	0(0)	0	0	0	0	
10. その他の遺伝学的検査	28(17)	84	3311	4941	1077	
体細胞遺伝子検査	11. 白血病/リンパ腫及び固形腫瘍の診断に関する体細胞遺伝子検査	80(35)	14847	4328	23254	1366
	12. 白血病/リンパ腫及び固形腫瘍等の診断に関する疾患の診断に関する染色体検査	82(35)	7531	716	32352	1083
	13. 体細胞を用いた網羅的遺伝子解析検査	9(5)	249	166	836	873
	14. 薬剤応答性診断に関する腫瘍組織等を用いる体細胞遺伝子検査	57(20)	2513	375	10208	780
	15. 病原体遺伝子検査	86(40)	238943	21064	143632	6052

注) 本設問には可能な範囲での回答を依頼しているため、件数は推定値となっている可能性があることに留意する必要がある。

本調査は集計中につき分析は途中段階であり、今後、特定機能病院、がん診療連携拠点病院等の病院別の集計・分析を実施する予定である。

3-1. 「遺伝学的検査」または「体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査」の実施の有無（種別）取扱注意

診療所 | 一部外部委託により遺伝子関連検査が実施されているものの、総じて実施件数は少ない。

図表2 遺伝子関連検査の実施設数及び実施件数（種別）【診療所】

	実施検査項目	診療所数	機関内実施件数		外部委託実施件数	
			保険適用	保険適用外	保険適用	保険適用外
遺伝学的検査	1. 単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査	7	14	3	7	8
	うち、家族性腫瘍の診断に関する遺伝学的検査	3	4	2	2	2
	うち、出生前診断に関する遺伝学的検査	2	2	0	0	3
	2. 先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査	4	0	0	0	27
	うち、出生前診断に関する染色体検査(無侵襲的出生前遺伝学的検査(NIPT)含む)	1	0	0	0	2
	3. 生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査	2	0	0	0	28
	うち、出生前診断に関する遺伝学的検査	1	0	0	0	3
	4. 薬剤応答性診断に関する生殖細胞系列の遺伝学的検査(抗がん剤等の薬剤に対する応答性や副作用予測に関する遺伝型(SNP等)を調べる遺伝学的検査)	2	0	0	4	2
	5. 生活習慣病等の疾患感受性(易罹患性)診断に関する遺伝学的検査(糖尿病、高血圧等、生活習慣病のリスク診断に用いられる遺伝型を調べる遺伝学的検査)	1	0	0	0	3
	6. 上記以外の個人の体質診断に関する遺伝学的検査等(肥満のリスクや、飲酒等に関連する遺伝型を調べる遺伝学的検査)	2	0	0	0	13
7. 骨髄移植等における適合性やドナー/レシipientを識別する遺伝学的検査	0	0	0	0	0	
8. 薬事法に従い実施される遺伝学的検査(治験や市販後臨床試験における遺伝学的検査)	0	0	0	0	0	
9. 親子鑑定(DNA鑑定)に関する遺伝学的検査	1	0	0	0	1	
10. その他の遺伝学的検査	1	0	0	0	1	
体細胞遺伝子検査 病原体遺伝子検査	11. 白血病/リンパ腫及び固形腫瘍の診断に関する体細胞遺伝子検査	2	0	0	0	0
	12. 白血病/リンパ腫及び固形腫瘍等の診断に関する、疾患の診断に関する染色体検査	0	0	0	0	0
	13. 体細胞を用いた網羅的遺伝子解析検査	0	0	0	0	0
	14. 薬剤応答性診断に関する腫瘍組織等を用いる体細胞遺伝子検査	0	0	0	0	0
	15. 病原体遺伝子検査	6	2	0	162	1

注) 本設問には可能な範囲での回答を依頼しているため、件数は推定値となっている可能性があることに留意する必要がある。
本調査は集計中につき分析は途中段階であり、今後詳細な分析を実施する予定である。

3-1. 「遺伝学的検査」または「体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査」の実施の有無（種別）取扱注意

衛生検査所 | 「病原体遺伝子検査」を実施している施設が最も多い。

- 実施機関数の多い遺伝子関連検査は「病原体遺伝子検査」（56機関）である。

図表3 遺伝子関連検査の実施施設数及び実施件数（種別）【衛生検査所】

	実施検査項目	検査所数	機関内実施件数		外部委託実施件数	
			保険適用	保険適用外	保険適用	保険適用外
遺伝学的検査	1. 単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査	8	1523	3252	1	90
	うち、家族性腫瘍の診断に関する遺伝学的検査	4	0	270	0	2
	うち、出生前診断に関する遺伝学的検査	2	0	0	0	6
	2. 先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査	22	32915	13077	530	7857
	うち、出生前診断に関する染色体検査（無侵襲的出生前遺伝学的検査（NIPT）含む）	9	0	12194	0	8362
	3. 生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査	3	0	155	0	0
	うち、出生前診断に関する遺伝学的検査	0	0	0	0	0
	4. 薬剤応答性診断に関する生殖細胞系列の遺伝学的検査（抗がん剤等の薬剤に対する応答性や副作用予測に関する遺伝型（SNP等）を調べる遺伝学的検査）	11	20800	7126	366	30
	5. 生活習慣病等の疾患感受性（易罹患性）診断に関する遺伝学的検査（糖尿病、高血圧等、生活習慣病のリスク診断に用いられる遺伝型を調べる遺伝学的検査）	7	0	4421	0	1
	6. 上記以外の個人の体質診断に関する遺伝学的検査等（肥満のリスクや、飲酒等に関連する遺伝型を調べる遺伝学的検査）	9	0	12993	0	46
7. 骨髄移植等における適合性やドナー/レシピエントを識別する遺伝学的検査	9	36	46930	8	97	
8. 薬事法に従い実施される遺伝学的検査（治験や市販後臨床試験における遺伝学的検査）	1	2000	7800	0	0	
9. 親子鑑定（DNA鑑定）に関する遺伝学的検査	2	0	455	0	0	
10. その他の遺伝学的検査	5	0	2091	0	2	
体細胞遺伝子検査	11. 白血病/リンパ腫及び固形腫瘍の診断に関する体細胞遺伝子検査	17	284394	14293	3059	58
	12. 白血病/リンパ腫及び固形腫瘍等の診断に関する、疾患の診断に関する染色体検査	18	281773	1329	2039	0
	13. 体細胞を用いた網羅的遺伝子解析検査	4	314	790	76	0
	14. 薬剤応答性診断に関する腫瘍組織等を用いる体細胞遺伝子検査	12	105881	12150	4811	0
	15. 病原体遺伝子検査	56	5351500	※ 6531678	60289	2162

※実施件数について精査中

注）本設問には可能な範囲での回答を依頼しているため、件数は推定値となっている可能性があることに留意する必要がある。
本調査は集計中につき分析は途中段階であり、今後詳細な分析を実施する予定である。

3-2. 外部機関への委託の有無

取扱注意

病院 | 過半数の病院が委託を実施している。

- 衛生検査所への委託は75.4%、所外への委託は63.5%となっている。

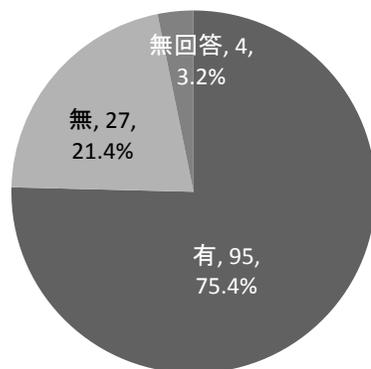
診療所 | 衛生検査所以外への委託が多い。

- 衛生検査所への委託は30.8%であるのに対し、所外への委託は42.3%となっている。

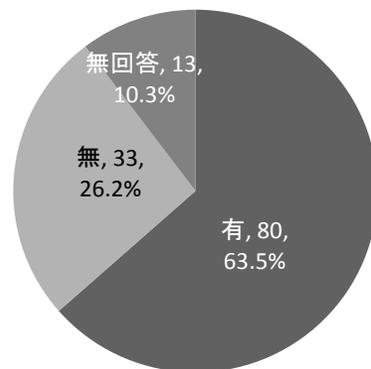
図表4 外部機関への委託の有無【病院】

図表5 外部機関への委託の有無【診療所】

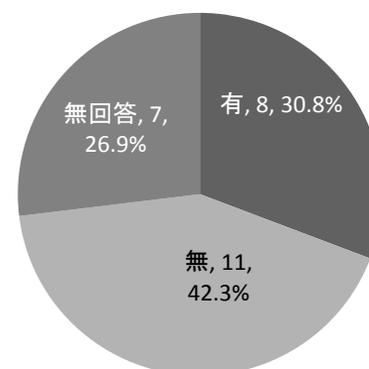
<衛生検査所への委託>



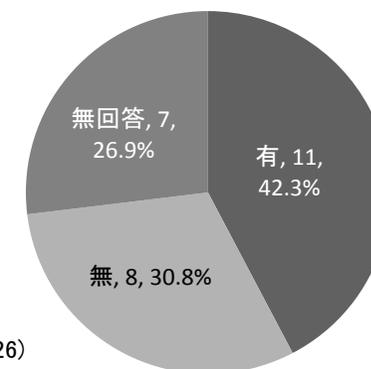
<衛生検査所以外への委託>



<衛生検査所への委託>



<衛生検査所以外への委託>



検査の種類	委託先施設数	主な委託検査名
遺伝学的検査	10	BRCA1、染色体検査（G分染法、FISH、サブテロミア解析）、mtDNA、α-ガラクトシダーゼ活性、UGT1A1、ジストロフィン遺伝子、難聴遺伝子解析、薬剤耐性、NIPT
病原体遺伝子・体細胞遺伝子検査	11	EGFR変異、KRAS変異、HER-2、HPV、HSV DNA、結核菌、WT1mRNA、ALK

検査の種類	委託先施設数	主な委託検査名
遺伝学的検査	52 (大学等)	網羅的遺伝子解析、プリオン遺伝子、ヌーナン症候群、てんかん遺伝子、先天奇形症候群、シャルコーマリートウース病、エクソーム解析、遺伝性神経疾患、リンチ症候群、Fabry病、CMT遺伝子
病原体遺伝子・体細胞遺伝子検査	9 (大学等)	HCVリアルタイムPCR、EGFR、HER2、KRASminor、NRAS、サイトメガロウイルスDNA

委託先施設数	主な委託検査名
8	HCV-RNA、HBV-DNA、KRAS、マイコプラズマ遺伝子、肝炎ウイルス、NIPT

委託先施設数	主な委託検査名
2	SNP、FISH、CGH

注) 「衛生検査所」：臨床検査に関する法律で定められた施設基準や検査体制を満たし、各都道府県知事に衛生検査所としての登録を認められた検査施設。人体から排出され、又は採取された検体について微生物学的検査、血清学的検査、血液学的検査、病理学的検査、寄生虫学的検査、生化学的検査を業として行う。

注) 本調査は集計中につき分析は途中段階であり、今後詳細な分析を実施する予定である。

3-2. 外部機関への委託の有無

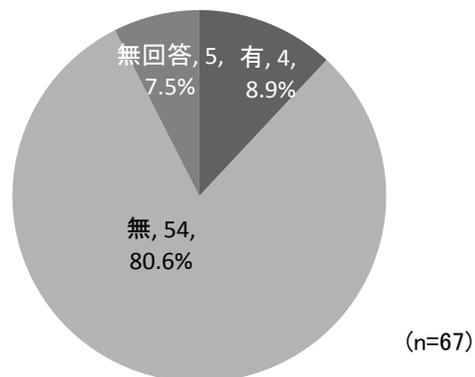
取扱注意

衛生検査所 | 海外機関に比べ、国内機関への再外注が多い。

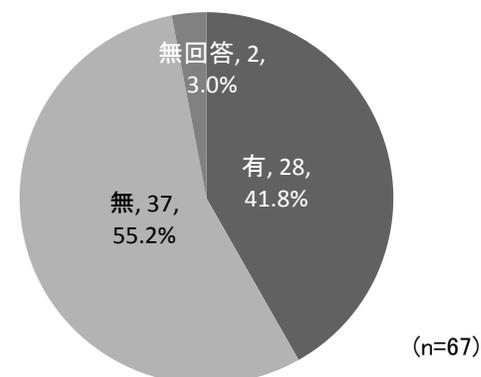
- 衛生検査所の41.8%が国内の外部機関に再外注している。

図表6 外部機関への委託の有無【衛生検査所】

<海外機関への再外注>



<国内機関への再外注>



委託先施設数	主な委託検査名
5	羊水染色体、NIPT、MELAS、MERRF、NARP ミトコンドリアDNA Evaluation

委託先施設数	主な委託検査名
11	HBV/PCR、HSV/PCR、CMV/PCR、EGFR、ALK、KRAS、Gバンド先天性異常、クラミジア・淋菌、マイコプラズマ核酸、NIPT

注) 本調査は集計中につき分析は途中段階であり、今後詳細な分析を実施する予定である。

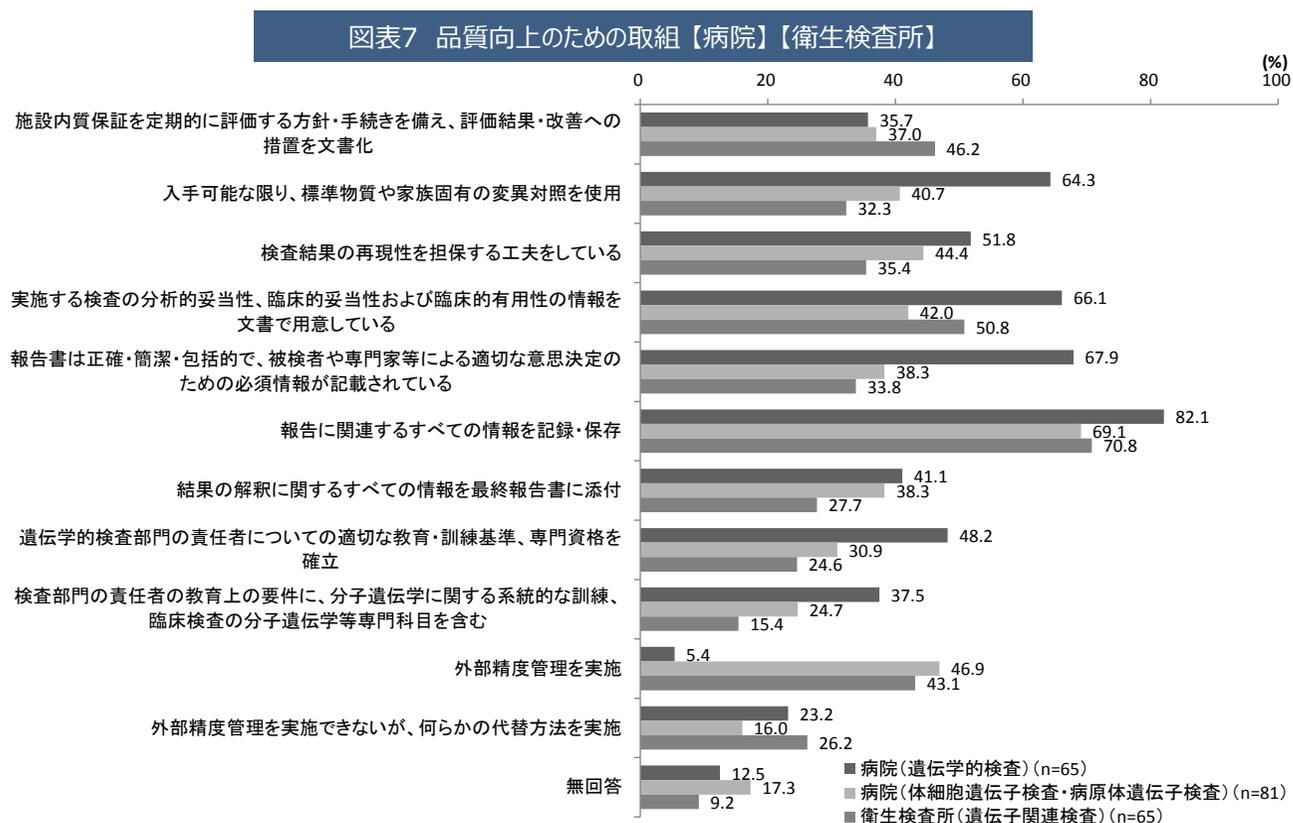
4. 「遺伝学的検査」「体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査」の環境整備の状況について

注) 本調査は集計中につき分析は途中段階であり、今後詳細な分析を実施する予定である。

4-1. 品質向上のための取組

取扱注意

病院、衛生検査所のいずれにおいても「報告に関連するすべての情報を記録・保存している」と回答した施設が過半数を占める。



注) 遺伝学的検査を実施する検査施設の品質を保証するための内容と方法については、日本臨床検査標準協議会により同ガイドラインの原則を尊重、遵守しつつ、「遺伝子関連検査に関する日本版ベストプラクティスガイドライン」が策定されている。本調査項目の選択肢は、本ガイドラインに掲載されている内容を参考に作成した。
 注) 本調査は集計中につき分析は途中段階であり、今後詳細な分析を実施する予定である。

4-2. 遺伝子解析の担当者が有する資格

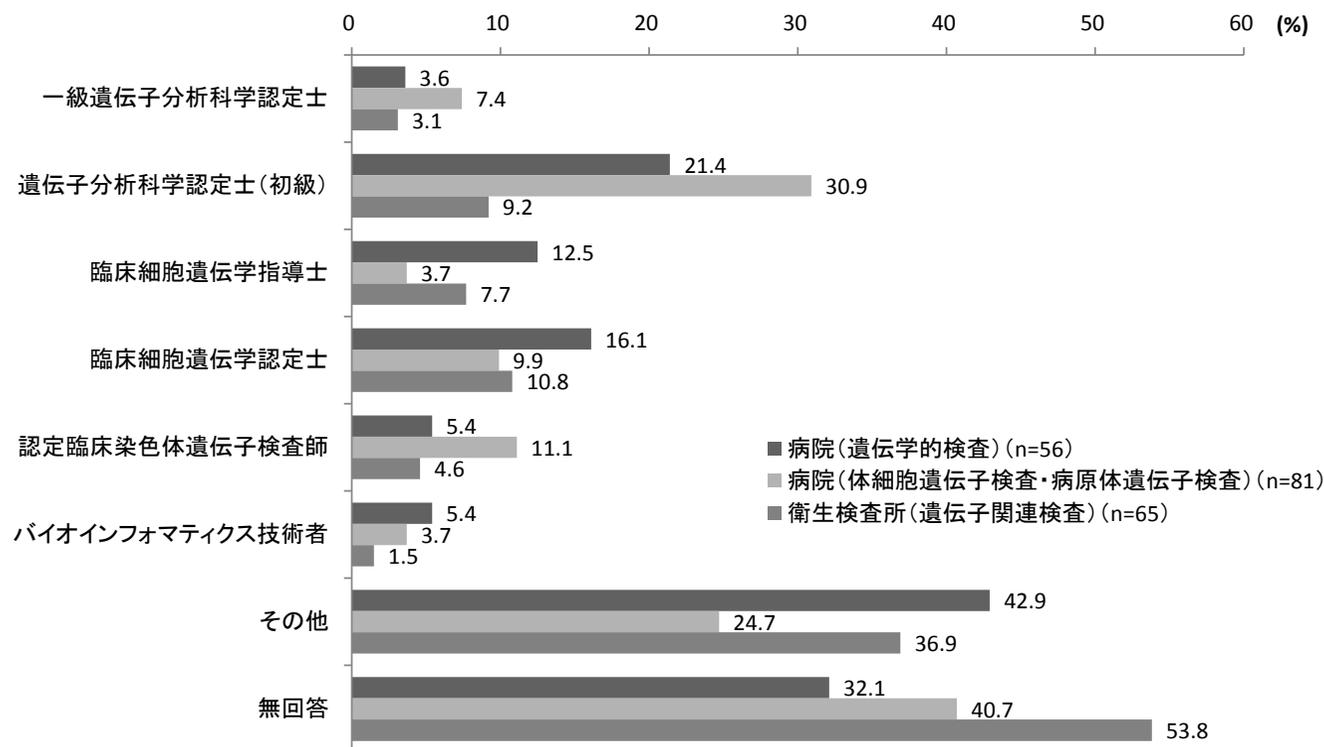
取扱注意

病院 | 「その他」以外では「遺伝子分析科学認定士（初級）」の資格保有者が多い。

衛生検査所 | 「その他」以外では「臨床細胞遺伝学認定士」「遺伝子分析科学認定士（初級）」の資格保有者が多い。

※「その他」は主に「臨床検査技師」の回答が挙がっている。

図表8 遺伝子解析の担当者が有する資格【病院】【衛生検査所】



注) 本調査は集計中につき分析は途中段階であり、今後詳細な分析を実施する予定である。

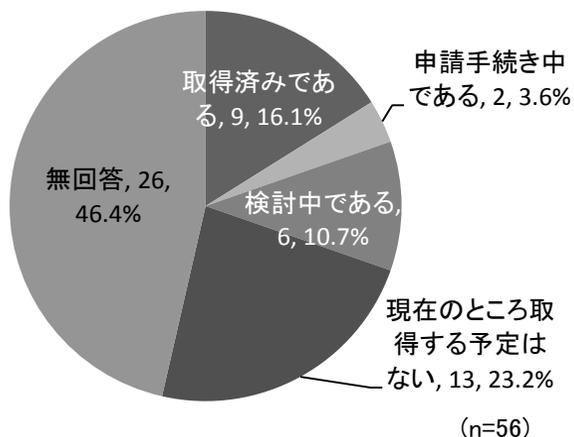
4-3. 外部認証制度の取得状況

取扱注意

病院 | 遺伝学的検査を実施している病院で、ISO15189を取得している病院は一部である。

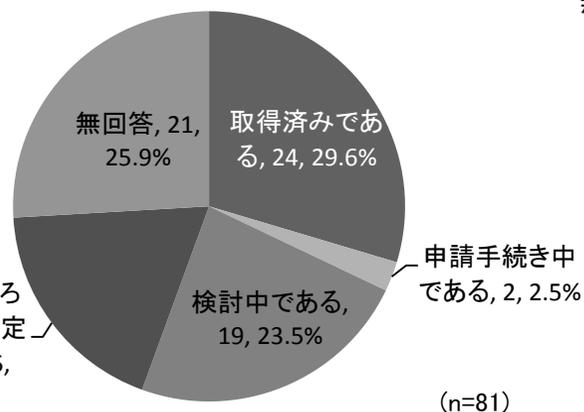
衛生検査所 | ISO15189を『「取得済みである」または「検討中である」』との回答と、「現在のところ取得する予定はない」との回答が同数である。

図表9 外部認証制度 (ISO15189) の取得状況 (遺伝学的検査) 【病院】

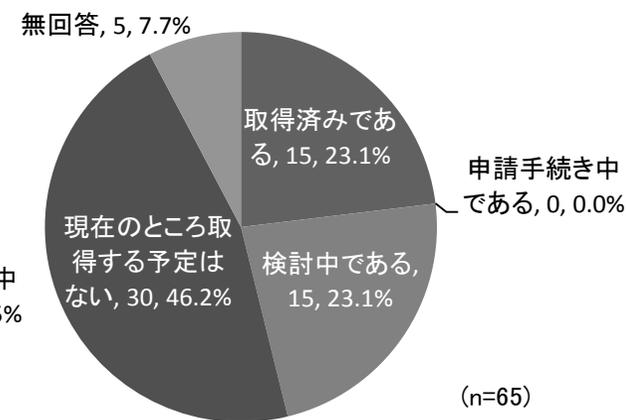


「取得済みである」以外の回答機関 (n=47) のうち
21の医療機関では研究室内での解析を実施

図表10 外部認証制度 (ISO15189) の取得状況 (体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査) 【病院】



図表11 外部認証制度 (ISO15189) の取得状況 (遺伝子関連検査) 【衛生検査所】



注) 「ISO15189」: 2003年2月に発行、2007年改定された臨床検査室の品質と能力に関する特定要求事項に関する国際規格のことであり、臨床検査室がマネジメントシステムを運営し、技術的に適格であり、技術的に妥当な結果を出す能力があることを要件としている。「品質マネジメントシステムの要求事項」及び「技術的・要求事項」の2つから構成される。

注) 本調査は集計中につき分析は途中段階であり、今後詳細な分析を実施する予定である。

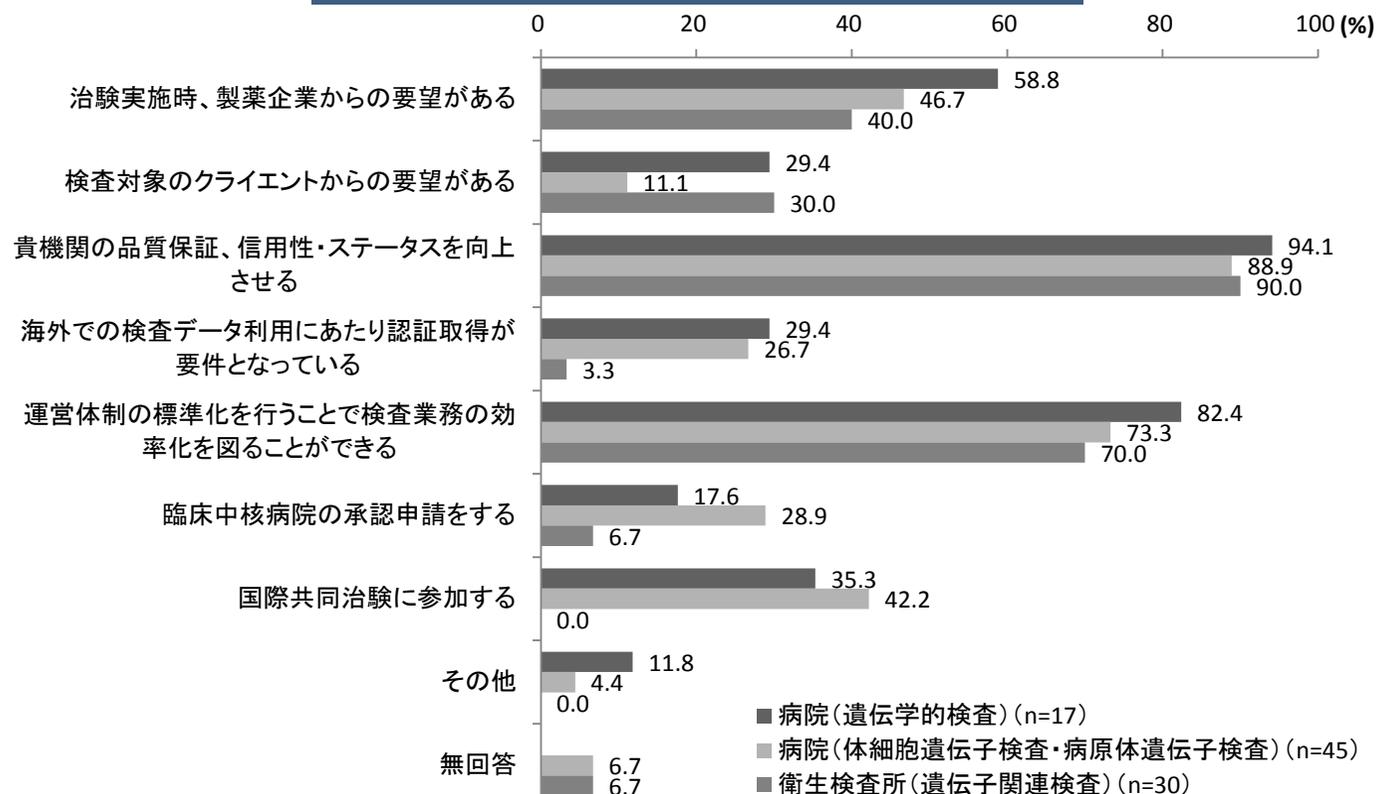
4-4. 外部認証の取得目的

取扱注意

病院・衛生検査所共に、外部認証取得の主目的として「貴機関の品質保証、信用性・ステータスを向上させる」が最も多く、次いで「運営体制の標準化を行うことで検査業務の効率化をはかることができる」「治験実施時、製薬企業からの要望がある」との回答が多い。

■ 「貴機関の品質保証、信用性・ステータスを向上させる」との回答は約9割。

図表12 外部認証の取得目的【病院】【衛生検査所】



注) 本調査は集計中につき分析は途中段階であり、今後詳細な分析を実施する予定である。

4-5. 外部認証を取得しない理由

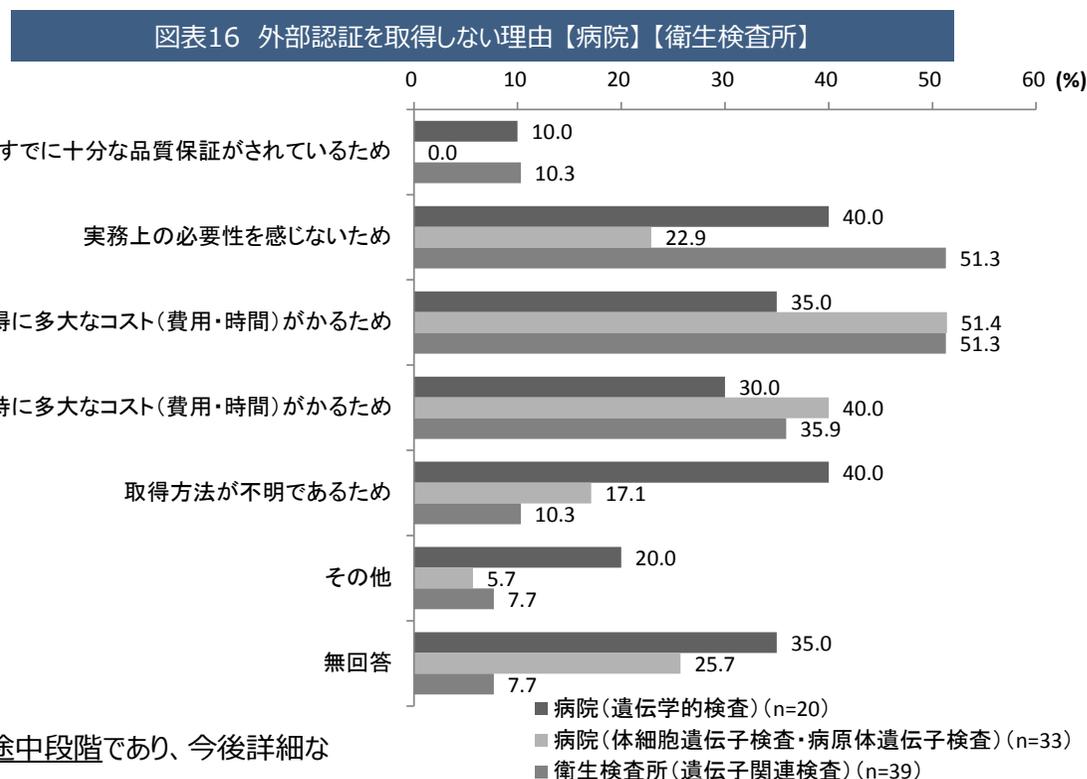
取扱注意

病院 | 外部認証を取得しない理由は検査の種類で異なる。

- 病院（遺伝学的検査）では「取得方法が不明であるため」「実務上の必要性を感じないため」との回答（いずれも40.0%）が多い。一方病院（体細胞遺伝子検査、病原体遺伝子検査）では「認証取得に多大なコスト（費用・時間）がかかるため」（51.4%）との回答が多い。

衛生検査所 | 外部認証を取得しない理由は主に「実務上の必要性を感じないため」「認証取得に多大なコスト（費用・時間）がかかるため」が多い。

- 「実務上の必要性を感じないため」「認証取得に多大なコスト（費用・時間）がかかるため」（いずれも51.3%）との回答が多い。



注) 本調査は集計中につき分析は途中段階であり、今後詳細な分析を実施する予定である。