

「遺伝子検査ビジネス」に関する実態調査

福田 令¹, 福嶋 義光², 高田 史男¹

¹北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学

²信州大学医学部

背景: 医療の枠を超えて、消費者へ直接宣伝販売される「遺伝子検査ビジネス」の市場は拡大傾向にあるが、その実態把握は十分でない。本研究では、国内の「遺伝子検査ビジネス」を実施する事業者に関する実態調査を行い、国内で実効性のある取組みの検討につなげることを目的とした。

方法: Webにて「遺伝子検査ビジネス」の実施を表明している企業および登録衛生検査所、697機関を対象とし、2016年11月18日～2017年1月6日にアンケート調査を実施した。

結果: 回答率は41.6% (290/697)であった。「遺伝子検査ビジネス」を実施していると回答した事業者(73機関)が遵守している指針としては、経済産業省の指針が56.2%にすぎず、30.1%で検体分析を実施している機関がどの指針に従った分析を行っているか「わからない」と回答した。科学的根拠の確保として、データ解析・解釈を行っている機関のうち複数の論文誌に発表された日本人の遺伝子解析結果で判断しているとの回答は44.4%だった。73機関のうち対面することなくインフォームド・コンセントを取得しているのが37.0%、結果報告を行っている機関のうち非対面式で結果報告しているのが54.1%、問合せには、特別の資格を持たない担当者が対応しているのが35.6%だった。

結論: 「遺伝子検査ビジネス」を実施している事業者では、分析的妥当性の確保、科学的根拠の確保、および遺伝カウンセリングへのアクセスの確保がいずれも極めて不十分であることが明らかになった。

Key words: 遺伝子検査ビジネス, DTC遺伝子検査, 遺伝子関連検査, 遺伝カウンセリング

はじめに

ゲノム解析技術の進歩やゲノム情報と疾病リスクとの関連に関する知見の蓄積により、遺伝子関連検査や遺伝カウンセリングをはじめとする遺伝診療の医療への導入が進められている。その一方で、遺伝子関連検査は近年、医療の枠を超えて提供されるようになり、医療機関を介さず消費者に直接宣伝販売される「DTC (Direct-to-Consumer) 遺伝子検査ビジネス」¹の市場は拡大傾向にある。検査項目は、高血圧、糖尿病、アルツハイマー病、アレルギー疾患等の発症リスクや肥満、アルコール代謝、美容などの体質、親子(血縁)DNA鑑定サービスや才能・能力の判定を謳うものまで幅広く提供されている。例えば、消費者から採取された唾液等の試料から、研究報告された遺伝子多型をいくつか選択して解析し、その解析結果とともに、その消費者の有する遺伝型に係る体質、疾病リスク等の確率情報

を提供するサービスが主にあげられる。特に、2014年以降、IT関連等の大手企業の市場参入が目立っている。一部の「DTC遺伝子検査」は企業が直接消費者にコンタクトを取るのではなく、提携医療機関、美容院、フィットネスクラブ等を通じて提供している。検査結果に基づいたダイエット食やサプリメントの販売、エクササイズ等の付加サービスを提供していることも多い。

「DTC遺伝子検査ビジネス」で提供されるサービスに関しては、疾病の予防、健康の維持等への寄与を期待する意見がある一方、様々な課題が挙げられる。検査の質保証、検査結果と解釈への科学的根拠の正確性、倫理的法的社会的諸問題、宣伝広告面での配慮、検査前後に遺伝専門職が直接関わる遺伝カウンセリングの提供、二次利用に関する適正な管理、遺伝差別予防にもつながる個人遺伝情報保護及び検査実施前のインフォームド・コンセント等々の課題²⁻⁵がこれにあた

Received 18 December 2017, accepted 25 December 2017

連絡先: 福田 令 (北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学)

〒252-0373 神奈川県相模原市南区北里1-15-1

E-mail: dm13030a@st.kitasato-u.ac.jp

る。一方、欧米先進諸国と比較し、行政による整備体制面での遅れがあり、当該ビジネスは医療関連法制外で実施されることから、実態把握が不十分なことも指摘されている⁶。そこで、本研究では、国内の当該ビジネス等の現状把握と課題の抽出・整理を行い、実効性のある取り組みの検討につなげることを目的とし、国内の「遺伝子検査ビジネス」を実施する事業者に関する実態調査を行った。

対象と方法

実態調査では、まず「遺伝子検査ビジネス」を次の様に定義した。「消費者・患者から遺伝子検査のための検体を受領し、そこに含まれるDNAの塩基配列および/またはRNAの発現量等を分析し、消費者・患者にその検査結果またはその検査結果の解釈を提供する、または/および、その情報に基づく物品またはサービスの提供を業として行うこと。」とした。また、「情報」とは、「1. 検体分析結果により科学的情報等をよりどころとして、体質の傾向や、病気のかかりやすさ、能力・才能等に関する情報を得ること」、「2. 検体分析結果により親子関係、血縁関係、胎児の性別や病気のかかり易さその他の情報を得ること」とした。調査対象は、1) 「DTC遺伝子検査」製品・解析サービスを提供する事業者、2) 検体採取キットなどを販売する窓口販売、3) 検体分析等を行う登録衛生検査所などの検査機関、の機関とした。

日本の「遺伝子検査ビジネス」を実施していると表明している事業者をWeb情報等により網羅的に収集、これらの国内事業者を対象にアンケート調査とした。検索ワードとして、「遺伝子」、「DNA」と「検査」、「疾患」、「体質」、「肌」、「美容」、「肥満」、「能力」、「鑑定」等を掛け合わせて検索した。遺伝子関連検査の受託解析機関が存在すると考えられたため、登録衛生検査所リストを確認、インターネット検索で得られた調査対象に追加した。大学帰属の研究室と病理専門、食品専門の検査所については除外した。調査期間は2016年11月18日～2017年1月6日までとし、事業者に質問調査票を用いたアンケート調査を行った。今回の調査項目としては、1) 「遺伝子検査ビジネス」の実施状況、2) 遺伝子関連検査に関するガイドライン等の遵守状況、3) 検体分析機関の認証状況、4) 科学的根拠の正確性、5) 検査前後に遺伝専門職が直接関わる遺伝カウンセリングの提供、6) 問い合わせ・相談体制とし、同時に対象の背景因子として属性を調査した。遵守するガイドラインの項目については、2016年10月に厚生労働省から公表された「ゲノム医療等の実現・発展の為の具体的方策について(意見とりまとめ)」に記載されているものを参考にした。「遺伝子検査ビジネス」に関連するガイドラインは、1) 検査の精度管理や根拠論文の

選択基準等の内容を記載している経済産業省による「経済産業分野のうち個人遺伝情報を用いた事業分野における個人情報保護ガイドライン」⁷、2) 「遺伝子検査ビジネス実施事業者への遵守事項(2013年2月)」⁸、3) 「遺伝子検査ビジネス」を実施する事業者等で構成される特定非営利活動法人個人遺伝情報取扱協議会(CPIGI: Council for Protection of Individual Genetic Information)による、個人情報保護、精度管理、科学的根拠、情報提供の方法等に関わる「個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準(2008年)」⁹、である。

遺伝の専門家の関与に関する項目については、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」¹⁰で遺伝カウンセリング担当者として紹介されている、臨床遺伝専門医と非医師を対象とした認定遺伝カウンセラーを含んだ。いずれも日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会が共同で認定しており、認定遺伝カウンセラーは専門の修士課程を修了して受験資格が得られるものである。

回答機関/企業における職員および被検者の個人情報の保護に配慮し、質問調査票への回答内容には個人を特定できる質問は含めないものとした。また研究参加同意については、本研究は、質問紙票調査であるため、研究説明書に研究参加への自由を明記し、調査への回答をもって研究参加への同意とした。研究対象に対しては、公開情報から対象を選択したことを示した。質問調査票の配布および回収は、(株)三菱化学テクノロジーリサーチ社に委託した。研究参加を強制することがないように、調査票は郵便による返送またはWeb回答をもって同意を確認することとした。各事業者の本社に宛てて1通のアンケートを返信用封筒同封の上郵送した。Web回答は無記名回答としたため、回答者の個人名は特定できないが、事業者ごとに発行したIDで認証を行い、回答結果と回答機関を関連付けられるように設計した。倫理的配慮として、調査依頼状に研究目的、方法、結果の公表について記載し、調査への自由な参加、不利益からの保護、個人は特定されないことなどプライバシーの保護について保障した。統計処理を行う際に匿名化を行った。

各調査項目に関して単純集計により整理を行った。ガイドラインの遵守状況と所属との関係における差の検定にはカイ二乗検定あるいはFisherの正確確率検定を用い、統計処理にはSTaTa15を使用した。P<0.05を有意差ありとした。

結 果

1. 対象の特性

Web上で「遺伝子検査ビジネス」を実施していると表明している事業者697機関にアンケートを実施、290機関から回答を得た(回答率41.6%)。そのうち当該ビジ

ネスを実施していると回答したのは73機関 (25.2%) であった。回答属性は衛生検査所が32機関 (43.8%), それ以外が41機関 (56.2%) であった。個人遺伝情報取扱協議会 (CPIGI) への加盟しているのは16機関 (21.9%), 加盟なしは57機関 (78.1%) であった。CPIGIに加盟し「遺伝子検査ビジネス」を実施している機関は、2016年12月現在、26機関のみであり、このうち今回の調査に回答したのは、16機関であった。

実施している検査項目 (図1) については、体質 (肥満, アルコール代謝, 美肌等) に関する遺伝子関連検査を実施している機関が38機関と最も多く、糖尿病などの病気のかかりやすさ・リスク検査を実施しているのが21機関と次に多かった。それ以外にも、DNA鑑定検査 (8機関) や子どもを対象にした潜在能力検査 (4機関) を実施する機関もあった。その他に記載された内容として、病原体検査や男女の相性診断検査等が挙げられた。

2. 遵守しているガイドライン

「遺伝子検査ビジネス」を現在実施していると回答した73機関のうち、経済産業省により公表されている「経済産業分野のうち個人遺伝情報を用いた事業分野における個人情報保護ガイドライン」を遵守していると回答したのは41機関 (56.2%), 「個人情報取扱企業自主基準 (個人遺伝情報取扱協議会)」を遵守しているのは16機関 (21.9%) だった (表1)。所属別の遵守状況については、衛生検査所である機関では、「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)」, 「遺伝子関連検査に関する日本語版ベストプラクティス・ガイドライン (日本臨床検査標準協議会遺伝子関連検査標準化専門委員会)」, 「遺伝学的検査受託に関する倫理指針 (日本衛生検査所協会)」の遵守状況は、衛生検査所以外の機関に比べ有意に高かった。一方、衛生検査所以外の機関では、経済産業省のガイドラインの遵守状況が有意に高かった。自社で制定したガイドラ

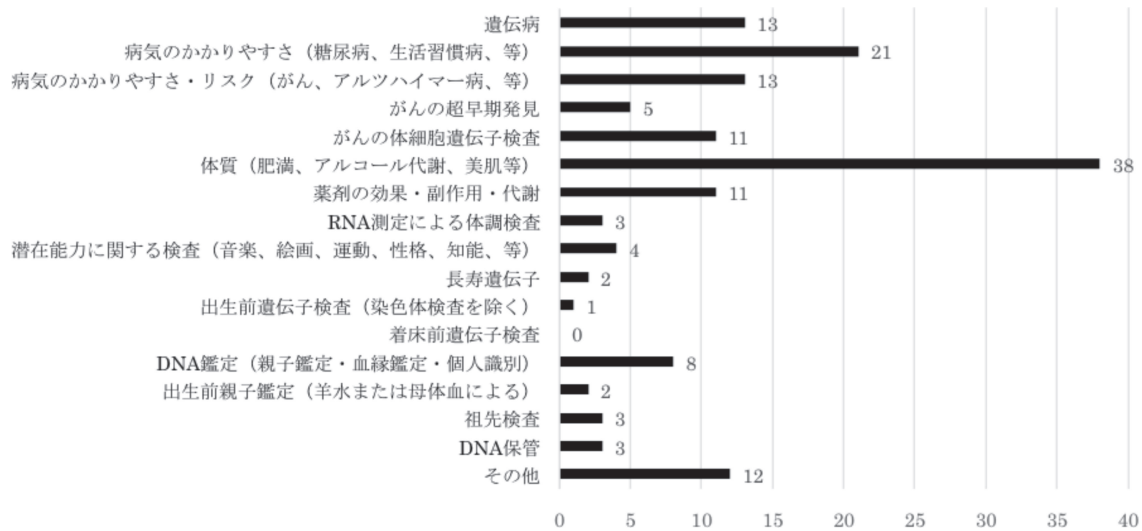


図1. 提供されている検査項目 (複数回答可)

表1. 遵守しているガイドライン (複数回答可)

	衛生検査所	それ以外	機関数 N = 73 (%)
経済産業分野のうち個人遺伝情報を用いた事業分野における			
個人情報保護ガイドライン (経済産業省)	13 (40.6%)	28 (68.3%)	41 (56.2%)*
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)	12 (37.5%)	7 (17.1%)	19 (26.0%)*
遺伝子関連検査に関する日本語版ベストプラクティス・ガイドライン (日本臨床検査標準協議会遺伝子関連検査標準化専門委員会)	6 (18.8%)	0 (0.0%)	6 (8.2%)*
遺伝学的検査受託に関する倫理指針 (日本衛生検査所協会)	10 (31.3%)	3 (7.3%)	13 (17.8%)*
個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準 (個人遺伝情報取扱協議会)	6 (18.8%)	10 (24.4%)	16 (21.9%)
自社で制定したガイドラインを遵守	10 (31.3%)	10 (24.4%)	20 (27.4%)
特定のガイドラインに従うことはしていない	4 (12.5%)	3 (7.3%)	7 (9.6%)
その他	1 (3.1%)	3 (7.3%)	4 (5.5%)

*衛生検査所とそれ以外との間の遵守状況の有無の関係を示す (有意水準P < 0.05)

インを遵守していると回答したのが20機関(うち5機関は自社ガイドラインのみを遵守), 特定のガイドラインに従うことはしていないと回答したのが7機関(9.6%)あった。そのうち4機関は衛生検査所, 2機関は美容サロン, 1機関はスポーツジムだった。検体分析を実施している機関(自社または委託先)において, どのガイドラインに従った分析を行っているか調査したところ, 遺伝子関連検査の分析に関して記載されている「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」に遵守していると回答したのは, 73機関のうち10機関(13.7%)のみであった(表2)。特定のガイドラインに従うことはしていない, と回答する機関もあった。73機関のうち22機関(30.1%)が「わからな

い」と回答した。

3. 検体分析機関の登録・認証状況

検体分析機関の登録・認証状況については, 国内の基準で登録していると回答した機関の他, 国際認定であるISO15189や米国の臨床検査施設改善法(CLIA: Clinical Laboratory Improvement Amendments)に基づく基準等を含む認証を取得していると回答したのが24機関(32.9%)あった(表3)。そのうち, 米国病理学会により実施される米国病理学会(CAP: College of American Pathologists)国際臨床検査成績評価プログラムを遵守しているのが10機関, 国際認定であるISO関連認定が7機関, 米国の臨床検査室の品質保証基準であるCLIA基準

表2. 検体分析機関が遵守しているガイドライン(複数回答可)

	機関数 N = 73 (%)
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 (日本臨床検査標準協議会遺伝子関連検査標準化専門委員会)	10 (13.7%)
遺伝子関連検査の検体品質管理マニュアル	14 (19.2%)
他のガイドラインを遵守している	13 (17.8%)
自社で制定したガイドラインを遵守している	20 (27.4%)
特定のガイドラインに従うことはしていない	3 (4.1%)
わからない	22 (30.1%)

表3. 検体分析機関の登録状況(複数回答可)

	機関数 N = 73 (%)
衛生検査所登録をしている	39 (53.4%)
(社)日本衛生検査所協会に加盟している	10 (13.7%)
(NPO法人)個人遺伝情報取扱協議会(CPIGI)に加盟している	10 (13.7%)
各種認証等(CPIGI, ISO15189, CLIA, CAP他)を取得している	24 (32.9%)
知らない・わからない	16 (21.9%)

CLIA: Clinical Laboratory Improvement Amendments (臨床検査施設改善法), CAP: College of American Pathologists (米国病理学会)

表4. データ解析・解釈の判断基準(複数回答可)

	機関数 N = 63 (%)
複数の論文誌に発表された日本人の遺伝子の解析・解釈結果で判断	28 (44.4%)
複数の論文誌に発表された遺伝子の解析・解釈結果によって判断	29 (46.0%)
査読付き論文誌に少なくとも一報の発表があれば解釈の論拠として採用	5 (7.9%)
採用した学説に関しては最新の発表を追跡して, 解析・解釈結果を修正することもある	20 (31.7%)
査読付き論文誌に発表された成果をもとに新たな解釈を加えて判断	7 (11.1%)
自社の論理構成による判断基準で解析・解釈をしており論文等に依らない	4 (6.3%)
その他	9 (14.3%)

に従っているのは5機関であった。16機関(21.9%)は、「知らない、わからない」と回答した。

4. 情報提供の科学的根拠の確保

「遺伝子検査ビジネス」を実施していると回答した73機関中、データ解析・解析を行っていない10機関を除いた63機関に対して、検体分析の結果のデータ解析・解釈に際しての判断基準を調査した(表4)。複数論文のデータに基づき判断していると答えたのは29機関(46.0%)であり、日本人の遺伝子解析結果で判断していると答えたのは28機関(44.4%)であった。また、自社の倫理構成による判断基準で判断していると回答したのは4機関(6.3%)だった。

また、データ解析・解釈の結果を伝達する以外に物品の販売やサービスを提供していると回答した30機関(73機関中)に対して、その販売またはサービスに際しての選定基準を調査した(表5)。その結果、5機関(16.7%)が、自社の研究結果、知見、経験に基づいて選定基準としてしていると回答した。

5. 検査前後の専門家が関わる遺伝カウンセリングの提供

検査前のインフォームド・コンセント取得については、「書面を郵送またはメールで送信して、署名・返却して貰うことで取得」、あるいは「被検者がネット上で文面を読んで、同意のシグナルを貰うことで取得とする」など、非対面で取得していると回答したのが73機関中27機関(37.0%)であった(表6)。19機関(26.0%)は医師または認定遺伝カウンセラーが対面のみで同意を必要とし、医療者が検査実施に関わっていると回答があった。事前にインフォームド・コンセントを取得していないと回答したのは15機関(20.5%)あり、そのうち10機関は受託検査事業である登録衛生検査所、残り5機関は代理店であった。5機関のうち、3機関はエステサロンで肥満・美肌等の体質検査のみを提供、1施設はスポーツジムで肥満・美肌等の検査のみを提供、1機関はこどもの潜在能力検査を提供していた。

また、消費者への結果報告を行っていない事業者及び病原体検査を提供する事業者を除く61機関を対象に、解析結果を伝える方法を調査した。メール・郵

表5. 物品の販売やサービスの提供の判断基準(複数回答可)

	機関数 N = 30 (%)
複数の論文誌に発表された日本人の遺伝子の解析・解釈結果による選定基準	10 (33.3%)
複数の論文誌に発表された遺伝子の解析・解釈結果による選定基準	7 (23.3%)
査読付き論文誌に少なくとも一報の発表があれば選定基準として採用	2 (6.7%)
自社の研究結果、知見・経験に基づく選定基準	5 (16.7%)

表6. 検査前後の遺伝専門家の関与

検査前: インフォームド・コンセントの取得方法(複数回答可)	機関数 N = 73 (%)
対面での事前説明	
医師、歯科医師による	29 (39.7%)
認定遺伝カウンセラーによる	7 (9.6%)
医師または認定遺伝カウンセラーのみ	19 (26.0%)
上記以外の有資格者	11 (15.1%)
特定の資格は有さないが教育を受けた担当者	13 (17.8%)
非対面での事前説明	
書面を郵送またはメールで送信し、署名・返却して貰うことで取得	19 (26.0%)
ネット上で文面を読んで、同意のシグナルを貰うことで取得	8 (11.0%)
インフォームド・コンセント取得をしていない	15 (20.5%)
検査後: 結果伝達(複数回答可)	N = 61 (%)
医師、歯科医師、又は認定遺伝カウンセラーが面談で説明	26 (42.6%)
上記以外の有資格者または教育を受けた担当者が面談で説明	16 (26.2%)
メール・郵送・宅配、又はネット上の非対面式で結果の伝達	33 (54.1%)

表7. 問い合わせ・相談体制(複数回答可)

	機関数 [N = 73 (%)]	
	社内	社外
医師, 歯科医師を確保し対応している	7 (9.6%)	15 (20.5%)
認定遺伝カウンセラーを確保し対応している	2 (2.7%)	3 (4.1%)
上記以外の有資格者を確保し対応している	6 (8.2%)	4 (5.5%)
特別の資格は有さないが, 教育を受けた担当者を配置し, 対応している	26 (35.6%)	4 (5.5%)
相談があった場合, 対応できる医師, 有資格者等を紹介している	7 (9.6%)	0 (0.0%)
特に問い合わせ・相談等に対応する体制は準備していない	3 (4.1%)	0 (0.0%)
その他	10 (13.7%)	0 (0.0%)

便・宅配を利用又はネット上のアドレス連絡という、非対面方式で結果を伝える手段を採用しているのが33機関(54.1%), 医師, 歯科医師または認定遺伝カウンセラーが面談で説明すると回答したのは26機関(42.6%)であった。

6. 問い合わせ・相談体制

「遺伝子検査ビジネス」を実施する73機関に対し、データ解析・解釈結果に関する問い合わせ・相談に対する社内外の対応体制を調査した(表7)。その結果、特別な資格を有していない担当者が対応する体制を社内で構築していると回答した機関が26機関(35.6%)と最も多かった。また、相談体制は準備していないと答えたのが3機関(4.1%)あり、そのうち1機関はがんの体細胞遺伝子関連検査を実施している衛生検査所、2機関は体質に関する検査を提供している美容サロンであった。

考 察

本調査結果から、Web上で「遺伝子検査ビジネス」を実施していると表明している事業者では、当該ビジネスに関連するガイドラインの遵守状況や検体分析の質、科学的根拠の確保、検査前後に遺伝専門職が直接関わる遺伝カウンセリングの確保が、事業者によってばらつきがあることが明らかになった。

まず、「遺伝子検査ビジネス」を現在実施していると回答した73機関のうち、経済産業省の指針を遵守していると回答したのは56%にすぎず、個人遺伝情報取扱協議会に加盟しているのは22%のみであった。また、検体分析機関が遵守しているガイドラインや認証状況について、それぞれ30%、22%が「分からない」と回答したことから、ガイドライン等に関する認知度が低いことがうかがえた。法規制でない経済産業省のガイドラインや事業者団体の自主的取組みのみの対応では、不十分であることを示された。

信頼性の高い結果を得て遺伝子関連検査の質を科学的に評価する基準として、米国疾病管理予防センター

によってACCEモデル [(①Analytic validity (分析的妥当性), ②Clinical validity (臨床的妥当性), ③Clinical utility (臨床的有用性), ④Ethical, legal, and social implications (倫理的・法的・社会的問題)]¹²が提唱されており、「遺伝子検査ビジネス」においてもその精度保証が検討されている¹³。臨床的妥当性は、例えば科学的妥当性である遺伝子と疾患間の関連性のエビデンス等、その検査結果の意味づけが十分にあることとされており、臨床的有用性は今後の見通しについての情報が得られる等の意味づけがなされている¹³。

臨床的妥当性については、表4に示したデータ解析・解釈に際しての科学的根拠を調査した結果により、根拠となるデータは事業者間で様々であることが明らかとなった。複数論文のデータに基づき判断していたのは46%、複数論文の日本人データに基づき判断していたのは44%にすぎなかった。また、なかには自社の論理構成による判断基準で判断していると回答した機関が6%であった。通常、遺伝子関連検査が医療の中で利用される場合には、前向き研究や民族差を考慮に入れた日本人独自の研究成果により臨床的妥当性や有用性が評価されるべきであるとされている⁶。本結果は、現在提供されているサービスの多くは必ずしもその水準を満たしていないことを示唆している。会社によって用いるアルゴリズム等が違ふことで、結果のリスク判定に大きなばらつきがあることが日本人のサンプルを含め諸外国でも報告されている¹⁴。また、将来的には、遺伝型に基づいた個人のリスク判断と予防的介入も可能になることが期待されるが、ほとんどの多因子疾患の遺伝子関連検査は現時点ではまだ研究途上の段階で、臨床的な応用ができるまでには至っていないのが現状である¹⁵。

さらに、表6に示した検査前のインフォームド・コンセントの取得方法の調査結果から、専門家による対面式を採用する機関もあるが、非対面の方式を併用している機関も示された。解析結果を伝える方法では、メール・郵便宅配、またはネット上の非対面式で一方的に結果を伝える手段を採用している機関は54%あつ

た。検査の内容や得られる結果、限界点については専門家の関与なく消費者自身による理解力に委ねられているという報告¹³があり、今回の結果からも同様のことがいえる。

結果で得られる情報の有用性は限られていることを納得した上で、「DTC遺伝子検査」により自身の発症リスクについて知識を増やすことで、生活習慣の改善につながるなどの意見がある⁴。しかし、漠然とした健康への関心から検査を受ける人が思いがけなく高リスクと判定された際に、それに適切に対応する体制がないことや、不十分もしくは誤った理解のもとに不適切な健康行動を起こすのを防ぐことができないという問題がある¹⁶。本結果においても、データ解析・解釈について問い合わせ・相談には、特別の資格を有していない担当者が対応する機関が最も多く、対応する体制を準備していないところもあり、体制が不十分なことが明らかとなった。

また、今回、こどもを対象にした潜在能力の検査をインフォームド・コンセント/アセントを取得せずに実施している事業者が、少なくとも1機関存在していることが明らかとなった。このことから、こどもの人権保護についても十分な考慮が必要である。日本医学会は、検査結果により、すでに発症している疾患を診断する場合や予防・早期治療が可能となる場合を除き、「未成年のうちに遺伝学的検査を実施しないことの健康管理上のデメリットがない場合は、本人が成人し、自律的に判断できるようになるまで実施を延期すべき」とガイドラインで定めている¹⁷。また、2015年にイギリスを中心とした専門家グループが、スポーツの才能等を調べる遺伝子関連検査は無意味なだけでなくこどもの権利を奪うことであり、避けるべきであると主張している¹⁸。こどもに対する検査や同意のあり方については、科学的な問題だけでなく、教育的や倫理的問題もあることから、今後検討される必要がある。

本研究の限界と課題として、調査サンプル数が少ないことが挙げられる。また、2016年の状況を対象にした調査であり、積極的に調査に応じた機関に限った報告内容に基づき分析を行った結果であることから、日本における全ての「遺伝子検査ビジネス」の実態を反映したものではないことを考慮しなければならない。また、一般消費者に直接宣伝し、医療者を介して検査を提供する事業形態があるなど、そのビジネス形態は複雑化している。「DTC遺伝子検査ビジネス」を実施していると表明することの更なる明確化や、今後、より正確な実態把握が必要である。このような限界はあるものの、本調査は今後、「遺伝子検査ビジネス」へ実効性のある取り組みを行う上での検討課題に示唆を与えるものである。

以上の結果より、「遺伝子検査ビジネス」については一定の質が確保されていない可能性があり、分析的妥

当性の確保、科学的根拠の確保、遺伝カウンセリングへのアクセスの確保等、課題の多い当該ビジネスに対する、アカデミアを含めた国による具体的な取組が必要である。

謝辞

本研究は、平成28年度厚生労働科学研究費補助金(H28-特別-指定-019)の支援を受け、実施されたものである。本研究において該当する利益相反はない。関係の皆様深く御礼申し上げます。

文 献

1. Howard HC, Borry P. Is there a doctor in the house? : The presence of physicians in the direct-to-consumer genetic testing context. *J Community Genet* 2012; 3: 105-12.
2. Patch C, Sequeiros J, Cornel MC. Genetic horoscopes: is it all in the genes? Points for regulatory control of direct-to-consumer genetic testing. *Eur J Hum Genet* 2009; 17: 857-9.
3. Niemiec E, Borry P, Pinxten W, et al. Content analysis of informed consent for whole genome sequencing offered by direct-to-consumer genetic testing companies. *Hum Mutat* 2016; 37: 1248-56.
4. Hogarth S, Javitt G, Melzer D. The current landscape for direct-to-consumer genetic testing: legal, ethical, and policy issues. *Annu Rev Genomics Hum Genet* 2008; 9: 161-82.
5. European Academies Science Advisory Council and Federal of European Academies of Medicine. Direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes in the European Union. URL: <https://easac.eu/publications/details/direct-to-consumer-genetic-testing-for-health-related-purposes-in-the-european-union-the-view-from/>. 2017/12/18.
6. 厚生労働省. ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース。「ゲノム医療等の実現・発展のための具体的方策について(意見とりまとめ)」。URL: <http://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10601000-Daijinkanboukouseikagakuka-Kouseikagakuka/0000140440.pdf>. 2017/12/18.
7. 経済産業省. 経済産業分野のうち個人遺伝情報を用いた事業分野における個人情報保護ガイドライン。URL: http://www.meti.go.jp/policy/mono_info_service/mono/bio/Seimeirinnri/guideline_20170329.pdf. 2017/12/18.
8. 経済産業省. 遺伝子検査ビジネス実施事業者の遵守事項。URL: http://www.meti.go.jp/policy/mono_info_service/mono/bio/zyunshu.pdf. 2017/12/18.
9. NPO法人個人遺伝情報取扱協議会. 個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準。URL: http://www.cpig.or.jp/jisyu/img/sin_jisyu.pdf. 2017/12/18.
10. 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。URL: <http://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis.pdf>. 2017/12/18.
11. Centers for Medicare and Medicaid Services. Clinical Laboratory Improvement Amendments (CLIA). URL: <http://www.cms.gov/Regulations-and-Guidance/Legislation/CLIA/index.html?redirect=clia/>. 2017/12/18.
12. Centers for Disease Control and Prevention. ACCE Model Process for Evaluating Genetic Tests. URL: <https://www.cdc.gov/genomics/gtesting/ACCE/>. 2017/12/18.
13. Grimaldi GA, markus LP, Scioli GA, et al. Personal genetics: regulatory framework in Europe from a service provider's perspective. *Euro J Hum Genet* 2011; 19: 382-8.

14. Covolo L, Rubinelli S, Ceretti E, et al. Internet-Based Direct-to-Consumer Genetic Testing: A Systematic Review. *J Med Internet Res* 2015/12; 17: e279.
15. The American College of Obstetricians and Gynecologists. Consumer Testing for Diseases Risk. *Obstet Gynecol* 2017; 130: e270-3.
16. ACMG Board of Directors. Direct-to-consumer genetic testing: a revised position statement of the American College of Medical Genetics and Genomics. *Genet Med* 2016; 18: 207-8.
17. 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Q&A. URL: http://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis_qa.html. 2017/12/18.
18. Webborn N, Williams A, McNamee M, et al. Direct-to-consumer genetic testing for predicting sports performance and talent identification: Consensus statement. *Br J Sports Med* 2015; 49: 1486-91.

Survey on the current status of current direct-to-consumer genetic testing in Japan

Rei Fukuda,¹ Yoshimitsu Fukushima,² Fumio Takada¹

¹Department of Medical Genetics and Genomics, Kitasato University Graduate School of Medical Sciences
²Shinshu University School of Medicine

Background: Little is actually known about the wide spectrum of direct-to-consumer (DTC) genetic testing in Japan. The study aimed to analyze current status of DTC genetic testing services in Japan.

Methods: With a general internet search, we identified 697 institutions describing themselves as playing a role in offering DTC genetic testing in Japan including clinical laboratories, and invited them to complete our survey. The survey was conducted between November 2016 and January 2017.

Results: 290 institutions completed our survey (response rate, 41.6%). Seventy-three answered offering or conducting DTC genetic testing. 56.2% reported compliance with the guideline to the industry on the protection of individual genetic information while 30.1% responded "don't know" in answering which guidelines their laboratory complies with. In the regard to scientific validity of test results, 44.4% determined results based on multiple published scientific papers with Japanese data. 37.0% offered testing without the involvement of health professionals. 54.1% responded that test results were either posted back, provided by email or made available online. 35.6% had a consultation system with a non-specific expert.

Conclusion: Our variation answers concerning guidelines, quality of scientific evidence and access to counseling systems still revealed insufficiencies which impact negatively on DTC genetic testing services.

Key words: Commercialization of genetic testing, direct-to-consumer, genetic testing, genetic counseling