

# 米国でブームを迎える「一般消費者向け遺伝子検査サービス (DTC)」の現状と課題

執筆者 KDDI 総合研究所 リサーチフェロー 小林雅一

## ▼記事のポイント

### <サマリー>

米国で「一般消費者向けの遺伝子検査サービス (DTC: Direct To Consumer)」がブレイクし、2017 年頃から利用者が急増している。2018 年 8 月時点のユーザー数は約 1700 万人、つまり米国人の約 20 人に 1 人は既に DTC を利用していると見られる。

2006 年に設立された 23andMe を嚆矢とする DTC は当初、様々な病気の原因となる遺伝子異常 (変異) を指摘する疾患リスクなどヘルスケア情報の提供から始まった。しかし、その後、米 FDA (食品医薬品局) から「遺伝子検査の信頼性に疑問が残る」という理由で、そうしたヘルスケア情報の提供を禁止された。

他方、遺伝子検査で隠れた親族や先祖を探し出すサービスは、ルーツ探しに関心のある米国人に受け入れられ、これを軸に、DTC はこれまでユーザーを増やしてきた。さらに 23andMe をはじめ DTC 業界は FDA と交渉を重ね、最近になって特定の遺伝性疾患や乳がんなど幾つかの病気に限って、その原因となる遺伝子変異を指摘するヘルスケア情報の提供再開を許可された。

が、こうした遺伝子検査による疾患リスク情報に対しては、一部の調査研究から「誤診率が 40% に達する」と指摘されるなど火種はくすぶっている。

その一方で、米国の警察が DTC の DNA データを犯罪捜査に応用することで、過去に迷宮入りしていた性犯罪や殺人事件が 10 件以上も解決されるなど、意外な展開も見せている。

一大ブームを迎えつつある DTC の現状とその問題、その周辺に広がる新たな展開などをまとめ、究極の個人情報扱う遺伝子検査ビジネスの全体像をレポートする。

### <主な登場人物>

23andMe FDA (Food and Drug Administration) 食品医薬品局 Promethease GEDmatch

### <キーワード>

一般消費者向け遺伝子検査サービス DTC (Direct To Consumer) 遺伝子 遺伝子検査 DNA 検査 SNP (Single Nucleotide Polymorphism) 一塩基多型 BRCA 劣性メンデル性疾患 単一遺伝子疾患

### <地域>

米国 クウェート 中国

---

# The US Boom in 'Genetic Tests Direct to Consumer (DTC)' — Current Status and Related Issues

Masakazu Kobayashi

*Research Fellow of KDDI Research Institute*

---

## Abstract

In the United States, "DTC (Direct To Consumer) genetic tests" have broken through to the consumer market, with users increasing rapidly since 2017. As of August 2018, the number of the users is approximately 17 million people, that is, about one in 20 Americans are already using DTC. The DTC industry started with the establishment of 23andMe in 2006, when the company began providing healthcare information, such as disease risk assessment, by identifying genetic abnormalities (mutations) which can cause a range of diseases. Although, the FDA (Food and Drug Administration) later banned provision of such health care information because "doubts remain regarding the reliability of genetic testing."

However, genetic testing services to locate hidden relatives and ancestors have been accepted by American consumers interested in searching for their roots, and DTC is increasing user numbers. In addition to 23andMe, the DTC industry has negotiated with the FDA and recently gained permission to resume providing healthcare information limited to certain diseases, such as specific genetic diseases and breast cancer. Even with federal approval, concerns remain about disease risk information from such genetic tests, for instance, a research study has pointed out that "the misdiagnosis rate reaches 40%." On the other hand, US police have applied DTC DNA data to criminal investigation such as sexual crime and murder cases, and showed surprising developments by solving more than 10 cases that had come to a standstill.

This report summarizes the present situation of DTC as it enters a boom period. We identify problems, new developments related to the service, and report on the entirety of the genetic testing, a business dealing in the ultimate category of personal information.

## Key Players

23andMe FDA (Food and Drug Administration) Promethease GEDmatch

## Keywords

Genetic Test DTC Direct To Consumer gene DNA DNA test SNP Single Nucleotide Polymorphism BRCA Mendelian Disease monogenic disease

## Region

U.S. Kuwait China

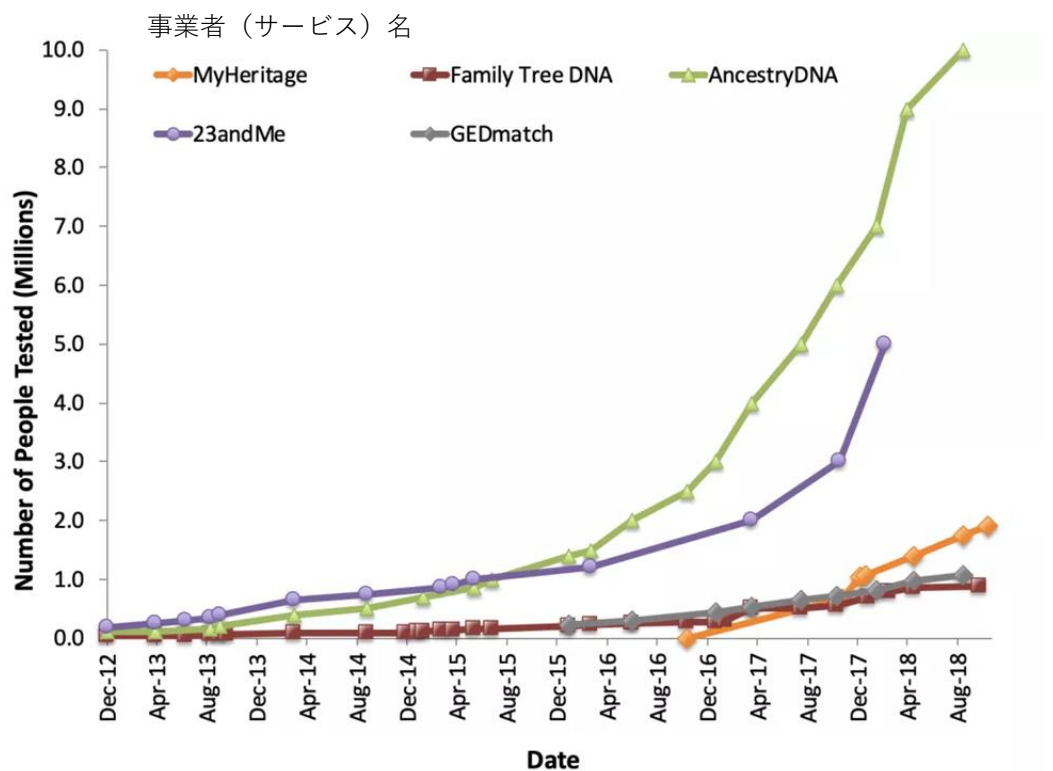
## 1 はじめに

一般消費者向けの遺伝子検査サービスが米国でブームを迎えている。大学や医療機関などで実施される専門的な遺伝子検査は以前から存在したが、最近注目されているのは（医療機関などを介さずに）消費者自身が専門業者から直接検査キットを購入して受ける遺伝子検査だ。こうしたサービスは一般に「DTC（Direct to Consumer）」と呼ばれる。

これらDTC（の遺伝子検査サービス）では、概ね数百ドル（数万円）の料金でユーザーのDNAを解析し、そこに含まれる特定の遺伝子とその変異（異常）に注目する。これにより、（ユーザーについて）様々な病気の発症リスク（genetic health risk）、目や髪の色、適正体重など身体的・精神的特徴（traits）、アルコールやカフェイン、乳製品の消化・吸収能力など摂生情報（wellness）、さらには隠れた親族や先祖に関する情報（ancestry）などを導き出し、これらのデータをユーザーに提供する。

米国における主なDTC業者のユーザー総数は2016年頃から急増し、2018年8月には約1700万人以上に達した（図1）。人口3億人余りの米国では、現時点で既に約20人に1人がDTC（の検査）を受けていることになる。

【図1】 米国の一般消費者向け遺伝子検査サービスの累積ユーザー数の推移



© 2018 by Leah Larkin, [www.theDNAgeek.com/dna-tests](http://www.theDNAgeek.com/dna-tests)

（出典：<http://thednageek.com/dna-tests/>）

このようにDTCがブレイクした主な理由は、米国人の間で「先祖探し」への関心が高まっていることだ。多民族国家である米国では、「自分の先祖が地球上のどこで生まれ、どこを経由してアメリカ大陸にたどり着いたのか？」あるいは「自分には、どのような民族の血 (DNA) が交じり合っているのか」などに興味を抱く人が多い。

そうした中、DTCは手軽な遺伝子検査で、これらの情報を提供してくれる。いわば「自らのルーツ探し」が、DTCを購入するユーザーの主な目的となっているのだ（それは図1に示された「Family Tree DNA」「AncestryDNA」など業者名からも窺える）。

これと共に特定の病気の発症リスク、あるいは遺伝子から割り出した適正体重などもDTCで判明するとされる。

これら病気や健康に関するリスク情報を知れば、ユーザーは日頃の食生活に注意したり、ジョギングなど運動量を増やしたりする。つまり日常の生活習慣を是正することで、病気の発症を抑えたり、遅らせることができたりするとされる。これがヘルスケアにおける、DTCの主なメリットと考えられている。

その一方でDTCには、主に医療関係者の中から「遺伝子検査の信頼性に問題がある」「ユーザーが病気の発症リスクを正しく解釈できない恐れがある」等の批判も浴びせられている。

一般消費者向けの遺伝子検査に対する評価は未だ定まっていないが、ビジネスとしてのDTCは既に見切り発車している。その歴史と現状、様々な問題点、さらに今後の展望などを以下で詳しく見ていくことにしよう。

## 2 DTCとは何か：その始まりと初期の挫折

米国におけるDTCの先駆けは、2006年にカリフォルニア州マウンテンビューに設立された23andMeだ。同社は一般消費者（ユーザー）に向けて、そのDNAを採取するためのパッケージ（遺伝子検査キット）を（当初は）99ドルでインターネット直販し始めた（その後、小売価格は概ね100～200ドルの範囲で変動している）。

この商品を購入したユーザーは、23andMeから郵送されてきたキットに含まれる容器に自らの唾液を入れて、これを郵便で同社に返送する。同社はこの唾液に含まれるDNAを「DNAマイクロアレイ（別名DNAチップ）」と呼ばれる専用の検査装置で測定し、この測定データをコンピュータで解析する。

その解析結果は（ユーザーの）「肥満や糖尿病など生活習慣病のリスク」「特定の遺伝性疾患を引き起こす遺伝子（変異）の有無」「先祖関係」「スポーツや学業、芸術などの能力」など、多岐にわたる。23andMeでは、これらの解析結果を専用のホームページ上に掲載し、ユーザーはパスワードを使って、自分だけがその結果を見ることができる。

23andMeは自らのビジネスを宣伝するため、各界の著名人らを多数動員。彼らが

遺伝子検査キットの容器に唾を吐き入れる「唾吐きパーティ」の様子が各種メディアで報じられるなどして、急速にユーザー数を伸ばした。これを受け、同様のビジネスに参入するベンチャー企業が次々と生まれた。

しかし、その後、彼らが歩んだ道は険しかった。同業界をリードする23andMeは、2013年11月に米連邦政府の規制当局であるFDA (食品医薬品局) から、(同社のDTCに含まれる)「PGS (Personal Genome Service)」と呼ばれる「病気の発症リスク」情報に対する警告を受けた<sup>1</sup>。

それによれば、23andMeの商品 (DTC) に含まれる「糖尿病」「冠動脈心疾患」「乳がん」など各種病気の遺伝子検査は、その精度 (正確さ) を証明する科学的根拠が欠けている。有体に言えば、「誤診の危険性が多分にある」ということだ。

このため、たとえば (乳がんの遺伝的要因の一部とされる) BRCA遺伝子に関する誤った検査結果に基づいて、ユーザーが不要な予防措置をとるなどの恐れがある。

また仮に検査結果が正しくても、それをユーザーが誤って解釈する恐れもあるという。たとえば検査結果 (解析レポート) に「貴方は病気Aを発症する確率が通常の2倍に達します」とあったとしても、そもそも病気Aについて通常の発症確率が1%であったとすれば、それが2倍になっても所詮2%に過ぎない。

本来なら、それほど恐れる事態でもないはずだが、単に「通常の2倍」と書かれているだけでユーザーは不安に駆られてしまう恐れがある。つまり遺伝子検査の結果として提示される「確率」を、ユーザーが正しく解釈する素養を備えているとは限らないということだ。

こうしたDTCに対する懸念はユーザー自身からも寄せられた。たとえば2013年12月、米ニューヨーク・タイムズ紙に掲載された記事によれば、23andMeをはじめ3つの業者が提供する遺伝子解析サービスを使ってみたユーザーが、異なる業者ごとに全く異なる検査結果を受け取ったという。つまり、ある業者の解析結果では、「リユーマチ」と「乾癬 (かんせん)」にかかるリスクが極めて高いと判定されたのに、別の業者からは同じリスクが極端に低いと判定された<sup>2</sup>。

これについて分子生物学や医学の専門家は「多くの病気は多数の遺伝子や環境要因が複雑に絡み合って発症するものだが、DTCの遺伝子解析では、そのうちのごく一部をチェックしているに過ぎない。しかも業者によって、チェックする遺伝子が異なっている場合もある。この程度のもを医療・健康サービスとして提供するのには危険であり、むしろ一種のエンターテインメントとして提供すべきだ」と語っている。

<sup>1</sup> <https://www.fda.gov/ICECI/EnforcementActions/WarningLetters/2013/ucm376296.htm>

<sup>2</sup> [https://www.nytimes.com/2013/12/31/science/i-had-my-dna-picture-taken-with-varying-results.html?smid=tw-share&\\_r=0](https://www.nytimes.com/2013/12/31/science/i-had-my-dna-picture-taken-with-varying-results.html?smid=tw-share&_r=0)



これらの批判、そして（より直接的には前述の）FDAからの警告を受け、23andMeは2013年11月に「病気の発症リスク」など医療・健康関連の検査サービス（PGS）を停止した。一方で「先祖探し」など、ユーザーの生命や健康に差しさわりのない、エンターテインメント的な検査サービスの提供は継続した（23andMeに続いて、同業他社も同様のサービス縮小に追い込まれた）。

### 3 FDAとの交渉で医療・健康情報を一部復活

その後、23andMeは多数のユーザーの遺伝子を検査することから得られた大量のDNAデータ（ゲノム）をビッグデータ解析して、新薬の開発に役立てるビジネスへと事業転換を図った。

このために米国の製薬大手ファイザー、あるいは1982年に（糖尿病患者に投与される）ヒト型インシュリンを開発したことで知られる米バイオ企業のジェネンテックなどと提携。彼らに向けて、自社のDTC事業から得られた大量のDNAデータと、その解析サービスを有料で提供するビジネスを開始した。また2015年には、23andMe自体が新薬の研究開発に乗り出した。

その一方でFDAとも粘り強く交渉を続け、2015年10月には、（2013年にサービスを停止した）疾患リスク関連の遺伝子検査でも「嚢胞性線維症や鎌状赤血球貧血など、特定の遺伝性疾患を引き起こす遺伝子を保有している」という情報に限って、ユーザーに（再び）提供することが許可された。

これらの遺伝性疾患は一般に「劣性メンデル性疾患（単一遺伝子疾患）」と呼ばれる。文字通り、DNA上に存在する、たった1箇所の遺伝子（変異）により発症する希少疾患だ。しかし「たった1箇所」と言っても、人間が持つ遺伝子はどれも父親由来と母親由来のものがペアになって存在するので、厳密には「1組2個の遺伝子変異によって引き起こされる病気」という表現の方が正確だ。

これらの病気は、父親と母親の両方から、この病気を引き起こす遺伝子（変異）を受け継いだ場合のみ発症する。逆に言うと、片親だけから受け継いだときには発症しない。その場合、この人は劣性メンデル性疾患の原因遺伝子（遺伝子変異）を保有する「キャリア」という位置付けになる。

DTC（の遺伝子検査）では、ユーザーがこうしたキャリアに該当するか否かの情報を提供する。この情報は「キャリア・ステータス（carrier status）」と呼ばれる。

では何故、こんな情報が必要とされるのだろうか？ それはキャリア同士が結婚して子供を作ると、25%の確率で父方、母方双方の遺伝子変異が生まれて来る子供に受け継がれ、その子供が劣性メンデル性疾患を発症するからだ。

仮に、ある人の親族に劣性メンデル性疾患を発症した人がいたとすれば、その人自身も、その原因遺伝子のキャリアである可能性が出て来る。こうした場合、この人がDTCを受ければ、それを確かめることができる。もしも遺伝子検査で「陰性」、

つまりキャリアでないことが判明すれば、それでユーザーは安心できる。

逆に陽性、つまりキャリアであることが判明した場合、結婚相手にもDTCを受けってもらうなど、何らかの対策を講ずることができる。これがDTCにおける「キャリア・ステイタス」の持つ意義だ。

ただしキャリア・ステイタスは、DTCのユーザーにとって「自分の子供が劣性メンデル性疾患を発症するリスク（可能性）」を示す情報であって、このユーザー自身が病気を発症するリスクを示す情報ではない。

この違いは23andMeにとって非常に大きな意味がある。同社は是が非でも創業当初に手掛けていたようなヘルスケア情報、つまりユーザー自身の疾患リスクを提供するDTCを復活させたかった。

これが認められたのは2017年のことだ。この年の4月、23andMeは「パーキンソン病」や「アルツハイマー病」、さらには「第IV因子欠乏症（血友病B）」や「セリアック病（小児脂肪便症）」など希少疾患も含め、全部で10種類に渡る病気の発症リスク情報を提供することを（FDAから）許可された<sup>1</sup>。

また翌2018年3月には、乳がんの原因の一部である「BRCA1」「BRCA2」遺伝子に関するリスク情報の提供も許可された<sup>2</sup>。

これらが許可された理由は、過去に指摘されたDTCの問題点、つまり「遺伝子検査の精度に関する問題」や「ユーザーが検査結果を誤って解釈する」などのリスクが解消されたことが、FDAによるユーザー調査によって確かめられたことにある。

つまり23andMeは（2013年11月に事実上禁止された）医療・健康情報を提供する遺伝子検査サービスを、製品の改良やカスタマー・サポートの改善など自助努力、そしてFDAとの粘り強い交渉によって、少しずつ復活させていったと見ることができる。

また23andMeに続いて、他のDTC業者も（限定的な）疾患リスク情報を提供する遺伝子検査サービスの発売をFDAから許可された。このように遺伝子検査のカバー範囲が拡大した事などもあって、米国におけるDTC市場は2017年頃から急カーブを描いて上昇。2017年12月には23andMeの利用者が約500万人、2018年8月には（業界首位の）AncestryDNAの利用者が約1000万人に達した（図1）。

---

1

<https://www.fda.gov/NewsEvents/Newsroom/PressAnnouncements/ucm551185.htm>

2

<https://www.fda.gov/NewsEvents/Newsroom/PressAnnouncements/ucm599560.htm>

## 4 くすぶり続ける検査精度の問題

しかし、このようにブームを迎える中でも、DTCの疾患リスク情報における精度（正確さ）の問題はくすぶり続けている。この問題は専らサード・パーティ、つまり第三者に当たるDNAデータ解析業者（以下、サード・パーティ業者）によって引き起こされている。

前述のように、2013年に23andMeをはじめ米DTC業者は疾患リスク関係の情報提供を禁止され、そこから今日に至るまで徐々に、そうしたサービスを復活させてきた。しかし、それは劣性メンデル性疾患のキャリア・ステータスや、僅か10種類程の病気に関する疾患リスク情報に限定されてきた。

ところがDTCユーザーの中には、これら限定的なヘルスケア情報では満足できない人も出てきた。つまり彼らは「他の病気にかかるリスクも知りたい」と思うユーザーだ。こうしたニーズに向けて、より広範囲の病気に関する疾患リスク情報を提供するのがサード・パーティ業者だ。

これら業者は、自分では（23andMeなどDTC業者が実施している）遺伝子検査は行わない。むしろDTC業者による遺伝子検査の過程で測定された（ユーザーのDNAの）生データを取得し、これを改めてコンピュータで解析することで、ユーザーがかかる恐れのある様々な病気の発症リスクを算出するのだ。

DTC業者による遺伝子検査では、ユーザーのDNA上に存在する約100万か所のSNP（Single Nucleotide Polymorphism：一塩基多型）をDNAチップで測定し、これをコンピュータで解析することにより、様々な病気にかかる疾患リスクや身体・精神的特徴、さらには先祖情報などを洗い出す。

DTC業者はこうした解析レポートと一緒に、DNAの測定によって得られた生データもユーザーに提供する。こうした生のDNAデータをどう利用するかは、ユーザーの自由に任されている。

ユーザーの中には、この生データを、（前述の）サード・パーティ業者に提供し、これら業者により改めて自分のDNAデータを解析してもらう道を選ぶ。これによって、DTC業者による限定的なヘルスケア情報からは得られない、より広範囲の病気に関する発症リスクを知ることができる。

しかし、これらサード・パーティ業者による生のDNAデータの解析精度には問題がある。彼らは自らを単なるデータ処理業者と位置づけ、ユーザーの生命や健康に関わるヘルスケア業者とは考えていない。これにより（健康・医療ビジネスに関する規制当局である）FDAから許認可を得る義務を免れているわけだが、当然、その分だけデータの解析精度には厳密さが欠如してくる。つまり誤った検査結果を生み出す危険性が高くなるのだ。

米国では実際、サード・パーティ業者による遺伝子解析サービスが、一部ユーザ



一の間でトラブルを引き起こしている。

ニューヨーク・タイムズの記事によれば<sup>1</sup>、テキサス州ダラスに住む29歳の男性が23andMeの遺伝子検査（DTC）を受けたところ、（前述のキャリア・ステータスや限定的な疾患リスク情報については）「異常無し」という結果をもらった。

しかし彼は念のため、23andMeから提供されたDNAの生データを、「Promethease」と呼ばれるサード・パーティ業者に送り、ここで改めて生データを解析してもらった。その解析レポートによれば、彼は「リンチ症候群」の原因遺伝子を保有していることが明らかになった。リンチ症候群とは、若年性の「大腸がん」などにつながる深刻な遺伝性疾患だ。

彼はこれを知って一時的なパニック状態に陥ったが、その一方で（23andMeのような）一般消費者向けの遺伝子検査には「擬陽性（false positive）」が多いという評判を予め承知していたため、改めて病院などで実施される専門的で高精度の遺伝子検査を受けてみた（擬陽性とは、何等かの検査において実際には問題無いのに、誤って「問題あり」と判定されること）。

すると、彼は「リンチ症候群」の原因遺伝子を持っていないことが判明した。つまり（前述の）Prometheaseによる遺伝子解析は誤っていたのだ。

この男性ユーザーは偶々、自身がダラスの大学病院に勤務する研修医であったため、比較的容易に（病院による）専門的な遺伝子検査を受けることができた。が、一般ユーザーがこうした専門的な検査を受けるためには、まず医師の許可を得た上で数千ドル（数十万円）にも上る検査料金を支払う必要がある。

つまり（DTCで測定された生のDNAデータを解析する）サード・パーティ業者らによる誤診は、そのユーザーに多大な精神的、時間的、そして金銭的な負担をかけることになる。

これは一部の例外的な事象ではなく、サード・パーティ業者による（DNAデータの）解析レポート一般に見られる傾向のようだ。実際、それを示唆する研究成果も報告されている<sup>2</sup>。

この報告によれば、（Prometheaseなど）サード・パーティ業者によって遺伝子解析された49人分のサンプル（DNAデータ）において、「何らかの病気を引き起こす遺伝子変異」と判定されたケースの40%は「擬陽性」であったという。

49人というサンプル数は科学的な調査としては非常に少ないので、この研究成果だけから「サード・パーティ業者による遺伝子解析の擬陽性率は40%に達する」と結論付けることはできない。が、少なくとも、これら業者による解析レポートは、その精度に大きな問題があることは、ほぼ間違いない。

<sup>1</sup> <https://www.nytimes.com/2018/07/02/health/gene-testing-disease-nyt.html>

<sup>2</sup> <https://www.nature.com/articles/gim201838>

その一因はDTC業者が提供する生のDNAデータにある。たとえば23andMeでは(前述の) キャリア・ステイタスや10種類余りの病気に関する遺伝子は入念に検査しているが、それ以外の領域は同社のPGS(健康・医療サービス)の範囲外なので、それほど厳密に検査していない。結果的に測定エラーが多くなるが、サード・パーティ業者はこの測定エラーの多い領域を解析しているので、必然的に解析エラーも多くなるのだ。

もちろん、逆にDTC業者が提供するDNAデータが正確でも、サード・パーティ業者による解析結果が間違っている場合もある。両者が相まって、解析レポートのエラー率に高さに結びついているようだ。

## 5 DTCの本領はエンターテイメント

以上の点から見て、ユーザーがサード・パーティ業者から病気の疾患リスク情報(health risk)を得ることには十分なメリットがない。むしろユーザーが要らぬ心配を抱くなど、マイナス面の方が目立っている。

一方、23andMeのようなDTC業者が提供するヘルスケア情報は、乳がんの原因となるBRCA遺伝子をはじめ10種類程度の病気に関する遺伝子情報と、劣性メンデル性疾患など希少疾患のキャリア・ステイタスだけである。つまり本来、ユーザーにとって重大な意味を持つヘルスケア情報に関して、DTCは極めて限定的なサービスしか提供できていない。

では、何故、そうした問題や限界を抱えながらも(サード・パーティ業者も含めた広義の)DTCの利用者は増加しているのだろうか? 前述のようにユーザーが遺伝子検査を受ける最大の動機は自らのルーツ探しだが、これも含めてユーザーの多くは、ある種のエンターテイメントとしてDTCを利用しているようだ。

たとえば(DTCサービスの一環である)身体的・精神的特徴(traits)には「目」や「髪」の色などが代表的な項目として用意されているが、これらは敢えて遺伝子検査を受けなくてもユーザー本人が既に承知していることだ。しかし自らの遺伝子検査レポートで、それらを改めて指摘されると「あー、当たっている。やはり遺伝子から分かるんだな」という一種の満足感が得られる。ちょうど(日本で盛んな)血液型による性格判定や、星占いのような面白さを感じることができるのだ。

他にも変わったところでは、「高所恐怖法」や「ミソフォニア(misophonía)」などがDTCの検査項目に含まれている。因みに「ミソフォニア」とは、他人が発する音を異常に嫌がる性質のことだ(筆者もその一人で、「他人が食物を口の中で噛むときに出すピチャピチャという唾液の音」が異常に気になる)。

果たして、これらの性質が本当に遺伝子検査から(正確に)判明するのかわかるとは怪しいが、ユーザーにとっては偶々当たっているだけでも、やはり一種の驚きと満足感を与えてくれる。こうした点から見ても、DTCの本領はエンターテイメントと見ることができるだろう。

## 6 警察の捜査にも導入

一方、思いがけない用途にもDTC（から得られたDNAデータ）が使われるようになってきた。それは米国における犯罪捜査だ。

その端緒となったのが、2018年4月、カリフォルニア州で40年以上も未解決だった性犯罪事件が解決されたこと。その決め手となったのは、23andMeなどDTCから（間接的に）得られた一般人のDNAデータベースだ。州警察がこれを捜査に導入すると、それから僅か4か月後に容疑者が逮捕され、全米の注目を浴びた。これを契機に、その後、半年余りの間に同じ捜査手法で、迷宮入りとなっていた殺人・性的暴行事件が15件も速やかに解決された。

そこで使われたのが、「GEDmatch」と呼ばれる無料のDNAデータベース（冒頭の図1にも示されている）である。

GEDmatchは数名のボランティアが運営するサイトだが、それ自体は（23andMeなどDTC業者が実施している）「ユーザーから提供された唾液を検査して、そこに含まれるDNAを測定する」作業は行っていない。つまり一種のサード・パーティだが、有料サービスを提供する「業者」ではなく、無料でサービスを提供しているNPOだ。

GEDmatchはDTC業者によって測定されたDNAデータを、その顧客である多数のユーザーから集め、これら大量のデータをコンピュータで改めて解析することにより、多数の家系図情報が相互に関係したデータベースを作成する。

ユーザーは自ら提供したDNAデータと、GEDmatchの家系図データベースを照合することで、自分がそのどこに位置しているかを知ることができる。つまりユーザーの「親族」や「ルーツ」探しを主な目的とするボランティア・サイトだ。

前述のように、DTC業者が（ユーザーの唾液から）測定したDNAデータの所有権は基本的にユーザーにあるので、それをどう扱うかはユーザーの自由に任される。

そしてユーザーの多くが、自らのDNAデータを進んでGEDmatchに提供している（2018年9月時点で、約100万人分のDNAデータがGEDmatchに寄せられている）。その目的は、自らの家系図情報（先祖情報）を、より広く、深く知ることにある。

もちろん「23andMe」などDTC業者も、ユーザーに「先祖情報」など家系図データを提供している。しかし各業者のユーザーから見れば、自分のDNAデータをGEDmatchにも提供すれば、他の業者から提供されたDNAデータと組み合わせで見ることができる。

これにより、特定のDTC業者のサービスだけでは見つけることができなかった「血縁関係」や「先祖」なども、（GEDmatchを利用すれば）探し当てることができるかもしれないのだ。

## 7 サード・パーティは管理体制が緩い

このGEDmatchに目を付けたのが、カリフォルニア州の警察だ。同州では1976～86年にかけて、同一犯によって少なくとも50人の女性が性的暴行を受け、それに伴い12人の男女が殺害されるという凶悪な連続事件が発生し、その後、ずっと未解決のままだった。

これは（カリフォルニア州の別名に由来する）「黄金州の殺人犯（Golden State Killer）」事件と呼ばれていた。

しかし2017年末、一人の警官の提案から、民間の遺伝子検査サービスのDNAデータを、この事件の捜査に導入することになった。

ただし23andMeのような遺伝子検査サービスでは、仮に警察が彼ら業者のDNAデータベースにアクセスしようとする場合には、捜査令状が必要となる。また23andMeは、それまで何度か（今回の事件とは別に）警察から捜査への協力を要請されてきたが、いずれも断っていた。

これに対しGEDmatchのようなボランティア・サービスでは、営利業者ほど厳格なデータ管理体制を敷いているわけではない。

それでも念のため州警察が（法医学コンサルティング会社を介して）GEDmatchの管理者に問い合わせたところ、返ってきたのは、「（警察に）利用許可を与えることはできないが、かと言って（警察が捜査に利用することを）止めることもできない」という曖昧な答えだった。

「それならOKという意味だろう」と判断し、警官らは2017年末、GEDmatch上にユーザー・アカウントを作って、ここに過去の事件現場から採取された中でも、最も保存状態の良かった犯人のDNAサンプルの測定データを登録した。これをGEDmatchの家系図データベースと照合することで、1800年代に生存していた、犯人の5代前に当たる先祖（great-great-great grandparent）を探し出した。

ここから警官達は「家系図専門家（genealogist）」の助けを借りながら、この先祖を始まりとする多数の子孫たちを風漙しに探索していった。その過程で過去の新聞記事、国勢調査、住民の死亡記録など、多種多様なデータと照合しながら候補を絞り込み、ついに今年4月、容疑者と、その現住所を探し当てた。この容疑者はJoseph DeAngeloという72歳の男だった。

DeAngelo容疑者の自宅近くに張り込んだ警官らは、彼が出した生活ゴミの中から、その体液（恐らく唾液）を採取。これをDNA鑑定したところ、「黄金州の殺人犯」のDNAサンプルにピタリと一致した。これを受け、4月末にDeAngelo容疑者は逮捕された。

これを契機に、その後、同様の捜査手法があちこちで導入され始めた。カリフォルニアやフロリダなど各州の警察は、やはりGEDmatchのDNAデータベースと家系図専門家らのノウハウを借りて、過去の迷宮入り事件を次々と解決していった。その数は2018年10月までに15件に達した。

## 8 政府主導のDNAデータベースは挫折

しかしGEDmatchのような一般人のDNAデータベースを警察の捜査に導入することには「プライバシー侵害」との批判が聞かれる。今回は最初に偶々「黄金州の殺人犯」が逮捕されたこともあり、物議をかもしに至らなかったが、仮に逮捕されなかったとしたら、一般人のDNAデータを犯罪捜査に利用することには厳しい非難が浴びせられた可能性もある。

実際、米国以外の国々では、過去に一般人のDNAデータを、犯罪やテロ事件などの捜査に導入しようとする試みがあったが、概ね挫折している。

たとえば中東のクウェートでは2015年、モスクの金曜礼拝中に起きた自爆テロ事件で多数の死傷者を出した後、治安強化策として290万人の国民全員から採取したDNAサンプルをデータベース化し、これを警察の捜査に導入するための法制化が図られた。仮に法制化された場合、DNAサンプルの提出を拒否する国民には、最高で禁固1年と（米ドル換算で）3万3000ドルの罰金が科せられる予定だった。

しかし法制化の動きがメディアで報じられると国民の大反対を招き、政府はこの案を引っ込めざるを得なかった。つまりクウェートでは、一般国民のDNAデータベースは実現しなかったのである。

これに対し中国では今、政府主導で一般国民のDNAデータベースが着々と構築されつつある。

Wall Street Journal (WSJ) の報道によれば<sup>1</sup>、中国の四川省・犍為県やイスラム系住民の多い寧夏回族自治区、あるいは経済特区の深圳市や北朝鮮との国境近くにある白山市など各地で、警察が住民の唾液や血液などからDNAを採取しており、その多くは、地元高校の教室に警察の関係者が突如訪れ、理由も言わずに生徒のDNAを採取したり、出稼ぎ労働者らがたむろしている広場で同様のDNA採取が行われるなど、人権侵害のケースが目立つという。

このことを中国の一部メディアが報じた際、国民の間で反発の感情が見られたが、中国政府は有無を言わず計画を前進させ、2020年までに1億人分のDNAデータを集める予定としている。これに対し、米カリフォルニア大学バークレイ校で教鞭をとる中国系の非常勤講師は「中国共産党は国民のDNAデータと（今、中国全土に展開中の）顔認識システムを組み合わせ、中国全土をカバーするデジタル全体主義国家を建設するつもりだ」と見ているとWSJは報じている。

1

<https://www.wsj.com/articles/china-snares-innocent-and-guilty-alike-to-build-worlds-biggest-dna-database-1514310353>



## 9 まとめ

米国民のルーツ探しに対する関心をベースに、DTCはここ数年で急激にユーザー数を伸ばし、今や国民の約20人に1人が同サービスを利用している。しかしエンターテイメント的な面はさておき、病気の疾患リスクなど健康に関わる重大な情報では、（大学や病院などで実施される）専門的な遺伝子検査に比べて未だ信頼性に疑問符がつく。

特にサード・パーティ業者（ユーザーから依頼されてデータ解析のみを行う）においては、それが提供する疾患リスク情報は誤りが多く、ユーザーに不要な心配や金銭、時間面での負担をもたらす等、少なからぬ問題が見られる。

他方、DTCにより測定されたDNAデータを（ユーザーを介して）サード・パーティ業者に開放することは、それが警察捜査に導入されて迷宮入り事件を次々と解決するなど想定外の効用ももたらしつつあるが、プライバシー侵害の懸念も指摘されている。

今後、日本でもDTCは徐々に普及していくと見られるが、こうした米国あるいは中国などの事例を見ると、ビジネスを広げていくには、国民のプライバシーにも十分配慮しながら、慎重に進める事が望まれる。

### 【執筆者プロフィール】

氏名：小林 雅一（こばやし まさかず）

所属：KDDI総研

専門：ITやバイオなど先端技術の調査研究

経歴：東京大学大学院理学系研究科を終了後、雑誌記者などを経てアメリカに留学。ボストン大学でマスコミ論を専攻し、ニューヨークで新聞社勤務。慶應義塾大学メディア・コミュニケーション研究所などで教鞭をとった後、現職。

主な著書：

『ゲノム編集からはじまる新世界 超先端バイオ技術がヒトとビジネスを変える』（朝日新聞出版）

『AIが人間を殺す日 車、医療、兵器に組み込まれる人工知能』（集英社新書）

『ゲノム編集とは何か 「DNAのメス」 クリスパーの衝撃』（講談社現代新書）

『AIの衝撃 人工知能は人類の敵か』（講談社現代新書）

『クラウドからAIへ アップル、グーグル、フェイスブックの次なる主戦場』（朝日新書）、ほか多数。