

遺伝子検査

一般的に用いられている「遺伝子検査（遺伝子に関連する検査）」は、特定非営利活動法人日本臨床検査標準協議会に設置された「遺伝子関連検査標準化専門委員会」の提言に基づき、次のように分類・定義されます。

1) 病原体遺伝子検査（病原体核酸検査）

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

2) ヒト体細胞遺伝子検査

癌細胞のみにみられる遺伝子の構造の変化や遺伝子の発現などを調べる検査、病変部・組織で病状とともに変化することがある、一時的な遺伝子の情報を明らかにする検査

3) ヒト遺伝学的検査

その人が生まれつき持っていて、生涯にわたって変化することがない遺伝学的情報（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

【例】 単一遺伝子疾患，多因子疾患，薬物等の効果・副作用・代謝，個人の識別に関わる遺伝学的な検査等

1)～3)を総称して「遺伝子関連検査」と呼びますが、一般的にはそれぞれ、1)病原体遺伝子検査，2)体細胞遺伝子検査，3)遺伝学的検査の用語を用いて区別します。