

厚生科学研究
(子ども家庭総合研究事業)

遺伝子カウンセリング体制の構築に関する研究

平成13年度研究報告書

平成14年3月

主任研究者 古山 順一

目 次

I. 総括研究報告	
遺伝カウンセリング体制の構築に関する研究	543
古 山 順 一	
II. 分担研究報告	
1. 臨床遺伝専門医制度に関する研究	550
古 山 順 一	
(資料)「日本人類遺伝学会・臨床遺伝学認定医制度」および「日本遺伝カウンセ リング学会・遺伝相談認定医師カウンセラー制度」から「臨床遺伝専門医 制度」への移行措置、臨床遺伝専門医制度規則(2001年10月4日制定)、 臨床遺伝専門医制度施行細則(2001年10月4日制定)、臨床遺伝専門 医到達目標(総論・各論)	
2. 遺伝カウンセラー(非医師)制度に関する研究	575
千 代 豪 昭	
(資料) 遺伝カウンセラーの養成カリキュラム	
3. 遺伝カウンセリングに必要な情報システムに関する研究	589
藤 田 潤	
(資料) 2001年 国内の遺伝子治療臨床研究開発状況調査	
4. 地域遺伝カウンセリングシステムの構築に関する研究	595
黒 木 良 和	
5. 遺伝カウンセリングのガイドラインに関する研究	621
福 嶋 義 光	
(資料) アメリカ人類遺伝学会(ASHG)の遺伝カウンセリングの定義(1975)	
6. 周産期遺伝カウンセリングシステム構築に関する研究	629
一産科診療における遺伝カウンセリング— 左 合 治 彦	
(資料) 出生前診断検査(母体血清マーカー、羊水検査、絨毛検査、胎児血検査 の実態調査のお願い)	
III. 総合研究報告	
遺伝カウンセリング体制の構築に関する研究	642
古 山 順 一	

遺伝カウンセリング体制の構築に関する研究

主任研究者 古山 順一 兵庫医科大学教授

研究要旨

臨床遺伝専門医制度に関する研究と地域遺伝カウンセリングシステムの構築に関する研究は終了し、前者は本年 4 月 1 日より制度が施行されるにいたった。後者はわが国にふさわしい地域遺伝カウンセリングシステムのあり方が提案された。遺伝カウンセリングに必要な情報システムに関する研究については研究の性格上終焉はないが、毎年着々と情報量を増加させると共に新たな情報項目が追加されていて本邦唯一の遺伝カウンセリングに必要な情報を提供するシステム機能している。ホームページの URL を <http://iden.jp> と簡略化した。遺伝カウンセラー(非医師)制度に関する研究では遺伝カウンセラーの養成は欧米先進国の水準にあわせ大学院修士レベルが妥当であると結論され、その養成カリキュラムを検討し、その履修科目とその到達目標が作成され、検討の段階から制度の創立に向けた胎動が始まっている。遺伝カウンセリングのガイドラインに関する研究ではアンケート調査を行った結果を分析し、それに基づいた我国における遺伝カウンセリングのガイドラインの目次を作成した。周産期遺伝カウンセリングシステムの構築に関する研究では、出生前診断検査(母体血清マーカー、羊水検査、絨毛検査、胎児血検査)の実態調査から、母体血清マーカー検査は年々著明に減少していることが明らかとなった。これを平成 11 年に厚生科学審議会先端医療技術評価部会・出生前診断に関する専門委員会が出した母体血清マーカー検査に対する見解(報告)を反映していると解釈している。

研究分担者

黒木良和(神奈川県立こども医療センター所長)、左合治彦(国立成育医療センター医長)、千代豪昭(大阪府立看護大学教授)、福嶋義光(信州大学教授)、藤田 潤(京都大学大学院医学研究科教授)、古山順一(兵庫医科大学教授)

A. 研究目的

平成 12 年度本研究班の黒木は遺伝病の理論的頻度からの需要予測と医療センターでの実績に基づく需要を勘案して、日本全国で年間 3.2 万件の遺伝カウンセリングの需要が見込まれ、対象を遺伝性疾患から腫瘍や生活習慣病に拡大す

ると年間 30 万～100 万件になると予測した。これに加えて医療をとりまく技術の急速な進歩による出生前診断や遺伝子診断において、遺伝性疾患にかかわる知見が得られた際の遺伝カウンセリングの必要性がそれぞれのガイドラインの中で明記されるようになり、さらに新たな需要が高まっている。遺伝カウンセリングを担当する人的資源の養成と供給、地域・中央遺伝カウンセリングセンターのあり方の提示、遺伝カウンセリングを支える情報の充実・提供、ガイドラインの制定は急務である。

B. 研究方法

1. 臨床遺伝専門医制度に関する研究：研究協力者を臨床遺伝専門医の到達目標と制度規則の二つのワーキンググループ(6名づつ)に分け、それぞれ世話人(到達目標は中堀 豊研究協力者、制度規則は月野隆一研究協力者)を指名した。認定医制度における到達目標の総論・各論、制度規則・同施行細則を下敷きにして、臨床遺伝専門医の到達目標の総論・各論、研修カリキュラム、制度規則・同施行細則および認定医から専門医への移行措置についてのたたき台を作成し、これをそれぞれの研究協力者に送付して意見を求め、たたき台を修正し、これを班構成員全員が集合する全体会議に提示し、意見を求め改訂する作業を繰り返しながら最終案を作成し、最後に班全体会議で最終合意案とする方式を採用した。平成13年度の最終の全体会議には、日本神経学会の要望で同学会員3名の研究協力者が討論に参加した。

2. 遺伝カウンセラー(非医師)制度に関する研究：研究協力者は遺伝カウンセラーの養成、人類遺伝学の教育、遺伝看護学の教育・研究に従事する専門家に参加を求め、研究協力者を下記の内容についてのワーキンググループに分け、ワーキングの内容を分担班で討論した。その内容は全体会議に逐次報告し、他分担班との意見の調整も行った。

- 1) 遺伝カウンセラーの役割と要件
- 2) 遺伝カウンセラー養成方法
- 3) 遺伝カウンセラー養成カリキュラムの作成(履修科目とその到達目標)
- 4) 遺伝カウンセラーの資格認定に関する基本方針

3. 遺伝カウンセリングに必要な情報システムに関する研究：遺伝相談施設情報、遺伝子検査、遺伝子治療情報を調査により収集し、遺伝医療

情報のデータベースとして整備した。それらのデータは平成10年度にオープンしたインターネットのサイト、いでんネット

(<http://www.kuhp.kyoto-u.ac.jp/idennnet/>)において公開する準備作業を行った。genetopia(<http://genetopia.md.shinshu-u.ac.jp/>)に公開している各種遺伝性疾患に関する説明、患者サポートグループ情報、遺伝カウンセリング事例集の改定追加作業を行った。また、各地域における遺伝相談担当医師間の情報交換および全国レベルでの情報交換を、いでんネットやメーリングリストを利用しやすいようつとめた。

4. 地域遺伝カウンセリングシステムの構築に関する研究：分担研究班会議およびインターネット利用によるオンライン会議を通して、地域遺伝カウンセリングシステムのあり方を検討した。システム全体については昨年度センター-サテライト方式を原則とすることを述べた。本年度は地域遺伝センター、サテライト、中央遺伝センターに分けてそれぞれの機能、望まれる設置基準をまとめた。

5. 遺伝カウンセリングのガイドラインに関する研究：平成12年度報告書に示した質問表を用いて調査を行った。主な質問事項は、1) 回答者のバックグラウンド、2) 遺伝医学教育の実態、3) 現状の遺伝カウンセリングの実態、4) 平成11年度厚生省「遺伝医療システムの構築と運用に関する研究」班の分担研究報告書「わが国における遺伝カウンセリングのあり方についての提言」についての感想、5) 遺伝子解析研究との関係、6) 「臨床遺伝専門医」制度のあるべき姿、などである。この質問表を日本人類遺伝学会臨床遺伝学認定医および旧臨床遺伝学会遺伝相談認定医師カウンセラー、計465名に郵送した。

6. 周産期遺伝カウンセリングシステムの構築に

関する研究：聞き取り調査などにより、母体血清マーカー検査、羊水検査、絨毛検査、胎児血検査のいずれかの検査解析を行なっていると思われる54施設（臨床検査会社、大学、病院など）を選定し、調査対象とした。各施設にアンケート用紙（資料1）を郵送し、平成10年（1月1日から12月31日）、平成11年（同）、平成12年（同）の3年間の出生前診断検査（母体血清マーカー、羊水検査、絨毛検査、胎児血検査）の実態について回答を依頼した。

倫理面への配慮については、臨床遺伝専門医制度および遺伝カウンセラー制度の到達目標、研修カリキュラムにおける医の倫理の積極的な導入、遺伝カウンセリングに関するガイドラインを作成する際に倫理面での配慮を十分に行うよう研究分担者に要請した。本研究は直接、医療を受ける人やその家族を対象とした研究ではないが、医師を対象としたアンケートの際にも倫理面での配慮を忘れずに実施するよう努めた。

C. 研究結果と考察

1. 臨床遺伝専門医制度に関する研究：平成13年度は到達目標の総論・各論の最終案、制度規則・同施行細則の最終案、認定医から専門医への移行措置最終案を8月末には完成し、9月上旬日本人類遺伝学会および日本遺伝カウンセリング学会の両理事会に提出し、検討の上承認され、案の取れた到達目標、制度規則等（分担研究報告書の資料として添付）は日本人類遺伝学会のホームページおよび機関紙、日本遺伝カウンセリング学会のニュースレターおよび機関紙に掲載し所属学会会員に公表され平成14年4月1日から臨床遺伝専門医制度は発足する運びとなった。本制度の特質は、「1）複数の遺伝医療関連学会から選出（日本人類遺伝学会；

6名、日本遺伝カウンセリング学会；4名、家族性腫瘍研究会・神経学会・先天代謝異常学会より各1名）された臨床遺伝学専門医制度委員会が認定試験に合格し、所定の認定料を納付した者を日本人類遺伝学会および日本遺伝カウンセリング学会に推薦し、両学会の理事長が専門医と認定すること。2）恒久制度の申請資格に専門医認定協議会の定める基本的領域の学会の専門医（認定医）、あるいは専門医制度委員会が認める専門医（認定医）である者および継続して申請3年以上、日本人類遺伝学会あるいは日本遺伝カウンセリング学会会員である者。」と規則に規定されていて、他の単独学会が認定する専門医制度とは異なる。また本来臨床遺伝専門医は医師を対象としたものであるが、歯科医師で日本人類遺伝学会・臨床遺伝学認定医あるいは日本遺伝カウンセリング学会・遺伝相談認定医カウンセラーとなっている者には臨床遺伝専門歯科医の称号を与え、認定証を交付する。新たに臨床遺伝専門歯科医となることを希望する歯科医師については臨床遺伝専門医制度と同等の研修を行うことにより臨床遺伝専門医認定試験の受験資格を得ることができ、合格した場合には臨床遺伝専門歯科医の認定証を交付する。

認定医から専門医への移行措置により、日本人類遺伝学会が認定している臨床遺伝学認定医424名（平成14年1月30日現在）と日本遺伝カウンセリング学会が認定している遺伝相談認定医師カウンセラー76名（平成14年1月30日現在）の計500名が臨床遺伝専門医に移行する。

制度規則等が日本人類遺伝学会および日本遺伝カウンセラー学会で承認された後、両学会共有の制度として両学会から専門医制度委員会委員が推薦され、委員会が必要と認めた委員の参加を得て臨床遺伝専門医制度準備委員会は

すでに発足し、4月1日からの制度施行に向けた作業が開始され、3月末まで2回の会合をもち、専門医制度を施行する際当面必要な書類一式が整備された。

2. 遺伝カウンセラー(非医師)制度に関する研究: 平成13年度は1)遺伝カウンセラーの役割と要件, 2)遺伝カウンセラー養成の基本方針, 3)遺伝カウンセラーの養成カリキュラム, 4)認定遺伝カウンセラーの資格認定について検討し、報告書にはその検討結果と共に1)遺伝カウンセラーの養成カリキュラムの改訂版, 2)同受講資格科目案, 3)同単位数案を添付した。日本人類遺伝学会の遺伝カウンセラー制度検討委員会での検討から数えるとおおよそ10年近く遺伝カウンセラー制度は研究されてきた。本研究班で千代豪昭が分担研究者となりメンバーを一新し、再検討を開始してから2年を経過した。本邦には存在しない資格制度の研究であるため慎重の上にもさらに慎重を期す必要があるが、時代の要請に応える為には検討から制度を発足させる体制に移行しなければならない。

3. 遺伝カウンセリングに必要な情報システムに関する研究: 平成13年度遺伝相談施設データベースおよび遺伝子検査施設データベースをさらに充実した。新たに家族性腫瘍の診療拠点病院を公開することにし、そのモデルを公開した。遺伝子治療施設情報は遺伝子治療学会と共同でアンケート調査を行い集計中であるが、患者・臨床関係者に必要な情報の一部を公開した。その他 genetopia の内容の改訂、事例を追加した。表紙ページの URL を <http://iden.jp> と簡略化した。遺伝相談施設データベースは登録者が画面上の内容を更新できるようにしているが、未更新が数多く見られる。電話等で最新の状況を確認する必要があるようだ。遺伝子検査の情報も登録者が内容の更新を可能にしてあり、こちら方は、

かなり更新が進んでいる。

4. 地域遺伝カウンセリングシステムの構築に関する研究: 平成13年度は本分担研究の最終年と位置づけ、地域遺伝カウンセリングシステムのあり方は地域遺伝センター、サテライト、中央遺伝センターのネットワークシステムが望ましいと提案し、それぞれの機能、設置基準をまとめた。本研究においてはわが国にふさわしい地域遺伝カウンセリングシステムのあり方を検討し提言したが、今後の遺伝相談事業の展開に向けた行政側の理解と実行が現実のものとなるよう働きかける必要がある。

5. 遺伝カウンセリングのガイドラインに関する研究: 平成13年度はアンケート調査結果を詳しく分析し、我国における遺伝カウンセリングのガイドラインに求められる骨格としての目次を作成した。わが国にふさわしい地域遺伝カウンセリングシステムのあり方を検討し提言したが、今後の遺伝相談事業の展開に向けた行政側の理解と実行が現実のものとなるよう働きかける必要がある。

6. 周産期遺伝カウンセリングシステムの構築に関する研究: 平成13年度は前年度に行った出生前診断検査(母体血清マーカー検査, 羊水検査, 絨毛検査, 胎児血検査)の実態調査の解析結果から母体血清マーカーの年間検査数は平成10年が21,708件, 平成11年が18,312件, 平成12年が15,927件と漸次減少している。これに対して侵襲的出生前診断検査(羊水検査, 絨毛検査, 胎児血検査)は微増の傾向を示した。母体血清マーカー検査は、平成6年から導入され、その後急速に普及し社会問題となり、平成11年に厚生科学審議会先端医療技術評価部会・出生前診断に関する専門委員会(委員長: 古山順一)より「母体血清マーカー検査に対する見解(報告)」がなされた。平成10年の検査数は

21,708 件であったが、見解が出された後の平成 12 年には 15,927 件に減少した。

D. 結語

臨床遺伝専門医制度に関する研究および地域遺伝カウンセリングシステムに関する研究は終了した。前者は本年4月1日から制度が発足するという画期的な成果で終了し、後者はわが国にふさわしい地域遺伝カウンセリングシステムのあり方を提言した。遺伝カウンセリングに必要な情報システムに関する研究は研究の性質上終局はないが、年々着実に情報の内容を増やし、本邦では唯一つの遺伝医療情報の発信基地としての価値を高めている。遺伝カウンセラー（非医師）制度に関する研究はあり方の検討段階は終了し、制度発足に向けた具体案の作成過程に到達しつつある。遺伝カウンセリングのガイドラインに関する研究および周産期遺伝カウンセリングシステムの構築に関する研究は調査段階を終了し具体案作成の発射信号が焚かれた。今後の成果が期待される。

E. 研究発表

■ 著書 ■

田村和朗, 宇都宮護二, 古山順一 (2001) 家族性腺腫性ポリポーシス. year note 2002 (別冊) 主要病態・主要疾患の論文集, (医学情報科学研究所 編), MEDIC MEDIA, 東京, 109-118

■ 学術論文 ■

[総説]

田村和朗, 指尾宏子, 古山順一, 下山孝 (2001) 炎症性腸疾患の疾患感受性遺伝子: 潰瘍性大腸炎, クロウン病の候補遺伝子多型との association study. 炎症と免疫, 9, 399-407.

田村和朗, 山村武平, 古山順一, 下山孝 (2001) 家族性腺腫性ポリポーシスの分子生物学的情報の医療への活用法. 小児外科, 33, 781-785.

[原著]

高 穎, 玉置(橋本)知子, 家本敦子, 島博基, 古山順一 (2001) Histone deacetylase 阻害剤の肝癌細胞の増殖阻止と p21^{waf1} 遺伝子発現に対する効果. 兵庫医大医学会誌, in press.

Yoshikawa, R., Kusunoki, M., Yanagi, H., Noda, M., Furuyama, J., Yamamura, T. and Hashimoto -Tamaoki, T. (2001) Dual antitumor effects of 5-fluorouracil on the cell cycle in colorectal carcinoma cells: a novel target mechanism concept for pharmacokinetic modulating chemotherapy. *Cancer Res.*, 61, 1029-1037.

Kishimoto, H., Urade, M., Hashimoto-Tamaoki, T. and Furuyama, J. (2001) Overexpression of SCC antigen and cyclins in an adenoid squamous carcinoma cell line derived from the maxillary sinus. *Int. J. Oncol.*, 18, 297-303.

Tamura, S., Saheki, K., Takatsuka, H., Wada, H., Fujimori, Y., Okamoto, T., Takemoto, Y., Hashimoto-Tamaoki, T., Furuyama, J. and Kakishita, E. (2001) Early detection of relapse and evaluation of treatment for mixed chimerism using fluorescence in situ hybridization following allogeneic hematopoietic cell transplant for hematological malignancies. *Ann. Hematol.*, 79, 622-6.

Hirano, T., Kaneko, S., Kaneda, Y., Saito, I., Tamaoki, T., Furuyama, J., Tamaoki, T., Kobayashi, K., Ueki, T. and Fujimoto, J. (2001) HVJ-liposome-mediated transfection

- of HSVtk gene driven by AFP promoter inhibits hepatic tumor growth of hepatocellular carcinoma in SCID mice, *Gene Ther.*, 8, 80-83.
- Tsuji, Y., Tamaoki, T. H., Hasegawa, A., Kashiwamura, S. I., Iemoto, A., Ueda, H., Muranaka, J., Adachi, S., Furuyama, J., Okamura, H. and Koyama, K. (2001) Expression of interleukin -18 and its receptor in mouse ovary. *Am. J. Reprod. Immunol.*, 46, 349-357.
- [研究報告]
- 古山順一 (2001) 総括研究報告 遺伝カウンセリング体制の構築に関する研究. 平成 12 年度厚生科学研究(子ども家庭総合研究事業) 報告書(第 2/7), 645-649.
- 古山順一 (2001) 分担研究報告 臨床遺伝専門医制度に関する研究. 平成 12 年度厚生科学研究(子ども家庭総合研究事業) 報告書(第 2/7), 650-657.
- 田村和朗, 指尾宏子, 古山順一 (2001) 炎症性腸疾患と TNF- α , TNFR2, IL-18 遺伝子多型の相関. 厚生科学研究費補助金特定疾患対策研究事業「難治性炎症性腸管障害に関する調査研究」班平成 12 年度研究報告書, 25-29.
- 学会発表■
- [シンポジウム等]
- 田村和朗, 山田貴裕, 権藤延久, 西脇学, 中川一彦, 蘆田寛, 山村武平, 宇都宮譲二, 指尾宏子, 山本義弘, 古山順一, 里見匡迪, 下山孝 (2001) 消化管ポリポーシス症候群の治療. (シンポジウム) 第 7 回家族性腫瘍研究会学術集会, 6.14-16, 宇都宮. (家族性腫瘍, 1, A21, 2001.)
- [一般講演]
- Furuyama, J., Tamura, S. A., Sasaki, K., Senoh, J., Hashimoto-Tamaoki, T. (2001) Expression and Role of p27^{kip1} in Neuronal Differentiation of Embryonal Carcinoma Cells. 10th International Congress of Human Genetics, 5.15-19, Vienna. (*European Journal of Human Genetics*, 425, 2001)
- 古山順一, 黒木良和, 藤田 潤, 福嶋義光, 千代豪昭, 佐合治彦 (2001) 遺伝カウンセリング体制の構築に関する研究. 日本遺伝カウンセリング学会第 25 回学術集会, 5.25-26, 東京. (日本遺伝カウンセリング学会第 25 回学術集会抄録集, 34, 2001)
- 玉置(橋本)知子, 家本敦子, 古山順一, 岡村春樹, 柏村信一郎, 上田春康, 辻 芳之, 玉置大器 (2001) 胚性癌細胞の神経分化と IL-18 遺伝子の発現. 第 60 回日本癌学会総会, 9.26-28, 横浜. (*Jpn. J. Cancer Res.* 92 (Supplement), 137, 2001)
- 黒田純子, 岸本裕充, 野口一馬, 櫻井一成, 浦出雅裕, 玉置(橋本)知子, 古山順一 (2001) 舌癌細胞株 SCC25 を用いた分化誘導剤による COX-2 発現抑制. 第 60 回癌学会総会, 9.26-28, 横浜. (*Jpn. J. Cancer Res.* 92 (Supplement), 582, 2001)
- 武田直久, 田村和朗, 指尾宏子, 古山順一, 下山孝 (2001) 潰瘍性大腸炎に合併する colitic cancer・dysplasia の遺伝子異常とその意義. 第 60 回日本癌学会総会, 9.26-28, 横浜. (*Jpn. J. Cancer Res.* 92 (Supplement), 313, 2001)
- 田村和朗, 宇都宮譲二, 権藤延久, 指尾宏子, 武田直久, 古山順一, 下山孝 (2001) 遺伝性大腸がんのマネージメントと遺伝子情報の意義. 第 60 回日本癌学会総会, 9.26-28, 横浜. (*Jpn. J. Cancer Res.* 92 (Supplement), 155,

2001)
澤井英明, 玉置(橋本)知子, 妹尾純子, 古山順一, 菅原由恵, 三村博子, 霞 弘之, 伊田昌功, 小森慎二, 香山浩二 (2001)顕微受精による妊娠で反復して異なった De novo の染色
古山順一, 黒木良和, 藤田 潤, 福嶋義光, 千代豪昭, 佐合治彦 (2001)遺伝カウンセリング体制の構築に関する研究. 日本人類遺伝学会第46回大会, 10. 3-5, 埼玉. (日本人類遺伝学会第46回大会プログラム・抄録集, 112, 2001)
西上隆之, 田村和朗, 指尾宏子, 古山順一 (2001)Li-Fraumeni 症候群 2 家系の検討. 日本人類遺伝学会第46回大会, 10.3-5, 埼玉. (日本人類遺伝学会第46回大会プログラム・抄録集, 115, 2001)
武田直久, 福井信, 坂上隆, 里見匡迪, 下山孝, 指尾宏子, 古山順一, 田村和朗 (2001)潰瘍性大腸炎に合併する colitic cancer・dysplasia の遺伝子異常とその応用. 第19回日本大腸検査学会総会, 11.10-11, 淡路. (第19回日本大腸検査学会総会プログラム・抄録集, 97, 2001)
指尾宏子, 古山順一, 武田直久, 福井信, 坂上隆, 里見匡迪, 下山孝, 西上隆之, 津田祥美, 田村和朗 (2001)多発大腸癌患者にいける遺伝子異常とその応用. 第19回日本大腸検査学会総会, 11.10-11, 淡路. (第19回日本大腸検査学会総会プログラム・抄録集, 99, 2001)
[その他]
古山順一 (2001)遺伝学の基礎. 第8回臨床細胞遺伝学セミナー, 9.1-9.2, 神奈川.

体構造異常を認めた1症例—SKY 法と FISH 法による解析を中心に—. 日本人類遺伝学会第46回大会, 10. 3-5, 埼玉. (日本人類遺伝学会第46回大会プログラム・抄録集, 113, 2001)

平成 13 年度厚生科学研究費補助金(子ども家庭総合研究事業)

分担研究報告書

遺伝カウンセリング体制の構築に関する研究

分担研究課題:臨床遺伝専門医制度に関する研究

分担研究者 古山 順一 兵庫医科大学教授

研究協力者:糸山泰人(東北大学大学院教授), 江見 充(日本医科大学老人病研教授), 黒木良和(神奈川県立こども医療センター長), 佐藤孝道(聖路加国際病院部長), 玉置知子(兵庫医科大学助教授), 田村和朗(兵庫医科大学先端医学研究所助教授), 千代豪昭(大阪府看護大教授), 月野隆一(有田市立病院副院長), 辻省 次(新潟大学脳研究所教授), 恒松由起子(国立成育医療センター医長), 富和清隆(大阪市立総合医療センター部長), 中堀 豊(徳島大学教授), 新川詔夫(長崎大学教授), 福嶋義光(信州大学教授), 吉岡 章(奈良県立医科大学教授)

研究要旨

日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会によって別々に認定されている臨床遺伝学認定医と遺伝相談認定医師カウンセラーの二つの認定医を統合して臨床遺伝専門医とする制度規則案, 同細則案, 認定医から専門医への移行措置案, 臨床遺伝専門医の到達目標の総論・各論案が平成 13 年度の本研究分担班で最終的に纏まり, それらの案は日本人類遺伝学会理事会および日本遺伝カウンセリング学会理事会で審議された結果, 臨床遺伝専門医制度は平成14年4月1日より施行されることになり, 制度規則に則り臨床遺伝専門医制度準備委員会委員が選出され, 旧制度(認定医制度)から新制度(専門医制度)への移行に向けた作業が開始されている。

A. 研究目的

平成 10・11 年度の厚生科学研究『遺伝医療システムの構築と運用に関する研究』班における日本人類遺伝学会が認定する臨床遺伝学認定医と日本遺伝カウンセリング学会が認定する遺伝相談認定医師カウンセラーを臨床遺伝専門医に統合する合意をうけて, 本研究分担班では, 臨床遺伝専門医制度を研究事業予定年度(平成 12・13 年度の 2 年間)内に発足させる準備の全てを完了することにある。

B. 研究方法

日本人類遺伝学会および日本遺伝カウンセリング学会推薦の研究協力者各 5 名, 家族性腫瘍研究会推薦の研究協力者 2 名, 計 12 名の研究協力者を臨床遺伝専門医の到達目標と研修カリキュラム, 制度規則と経過措置の二つのワーキンググループ(6 名ずつ)に分け, それぞれ世話人(到達目標と研修カリキュラムは中堀 豊研究協力者, 制度規則と経過措置は月野隆一研究協力者)を指名した。日本人類遺伝学会および日

本遺伝カウンセリング学会の認定医制度におけるそれぞれの到達目標の総論・各論，制度規則・同施行細則を下敷きにして，臨床遺伝専門医の到達目標の総論・各論，研修カリキュラム，制度規則・同施行細則および認定医から専門医への移行措置についてのたたき台を中堀，月野両世話人が作成し，これをそれぞれ6名ずつの研究協力者に送付して意見を求め，たたき台を修正し，これを班構成員全員が集合する全体会議に提示し，意見を求め改訂する作業を繰り返しながら最終案を作成し，最後に班全体会議で最終合意案とする方式を採った。平成13年度の最終の全体会議には，神経学会の要望で同学会員3名の研究協力者が討論に参加した。

倫理面への配慮については，臨床遺伝専門医制度および遺伝カウンセラー制度の到達目標，研修カリキュラムにおける医の倫理の積極的な導入に努めた。

C. 研究結果

(1) 到達目標:

到達目標の総論は1. 臨床遺伝専門医制度の目的 2. 臨床遺伝専門医の役割 3. 臨床遺伝専門医の責任 4. 臨床遺伝に関する診療能力 5. 遺伝カウンセリングの能力 と5つの柱を据え，3. 臨床遺伝専門医の責任と 4. 臨床遺伝に関する診療能力 については内容を明確にするためそれぞれ9項目と7項目に分けた。3 の内訳は 1) 医の倫理 2) 患者・家族に対する態度 3) 患者・家族に対する説明 4) 遺伝カウンセリングの実践 5) 医療関係者との協力 6) 地域医療 7) 医療・社会資源の活用および医療経済 8) 遺伝医学に対する貢献 9) 自己研鑽の項目，4 の

内訳は 1) インフォームド・コンセントの実践 2) 病歴，家族歴の聴取および病歴の記載 3) 診察 4) 診断 5) 対応・治療・療養・療育・予防 (6) 血縁者の遺伝的素因や疾患への配慮 (7) ノーマライゼーションの項目を掲げた。

到達目標の各論(添付)は，大項目，中項目および小項目A(行動目標)，小項目B(知識)に分類した。大項目はⅠ. 遺伝医学の基礎知識，Ⅱ. 遺伝医療の実践に大別し，Ⅰ. 遺伝医学の基礎知識の中項目は1. 遺伝学史 2. メンデル遺伝 3. 非メンデル遺伝 4. 分子遺伝学 5. 細胞遺伝学 6. 集団遺伝学と遺伝疫学，家系解析 7. 免疫遺伝学 8. 遺伝生化学 9. 腫瘍遺伝学 10. 体細胞遺伝学 11. 生殖・発生遺伝学 12. ゲノム医学の12項目に，Ⅱ. 遺伝医療の実践は1. 臨床遺伝学的診療 2. 遺伝カウンセリング 3. 遺伝医療と社会に分類，中項目はさらに小項目A(行動目標)と小項目B(知識)に分けて分類記載した。小項目については末尾の各論の表中に呈示したので省略した。

(2) 研修カリキュラム:

日本人類遺伝学会の遺伝医学セミナーおよび遺伝カウンセリング学会が支援している家族計画協会主催の医師を対象とした遺伝相談医師カウンセラー研修会のカリキュラム内容および研修時間(日数)を資料として詳細に検討し，専門医制度規則・同施行細則の単位数を定めた。

(3) 臨床遺伝専門医制度規則(添付)・同施行細則(添付):

臨床遺伝専門医制度規則案のたたき台を福岡研究協力者が作成し，全体会議に提出された。このたたき台は，全体会議および後の持ち回り分担研究会議の議を経て臨床遺伝専門医制

度規則案となり、日本人類遺伝学会理事会および日本遺伝カウンセリング学会理事会の承認を経て臨床遺伝専門医規則・同施行細則となり平成14年4月1日に施行されることが決定した。本規則の特質は、1. 複数の遺伝医療関連学会から選出(日本人類遺伝学会;6名, 日本遺伝カウンセリング学会;4名, 家族性腫瘍研究会・神経学会・先天代謝異常学会より各1名)された臨床遺伝学専門医制度委員会が認定試験に合格し、所定の認定料を納付した者を日本人類遺伝学会および日本遺伝カウンセリング学会に推薦し、両学会の理事長が専門医と認定すること。2. 恒久制度の申請資格に専門医認定協議会の定める基本的領域の学会の専門医(認定医), あるいは専門医制度委員会が認める専門医(認定医)である者および継続して申請3年以上, 日本人類遺伝学会あるいは日本遺伝カウンセリング学会会員である者等が他の単独学会が認定する専門医制度とは異なる。

(4) 移行措置(添付):

日本人類遺伝学会が認定している臨床遺伝学認定医424名(平成14年1月30日現在)と日本遺伝カウンセリング学会が認定している遺伝相談認定医師カウンセラー76名(平成14年1月30日現在)の計500名が臨床遺伝専門医に移行するための措置が日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会間で合意された。

移行措置は次のようにした。

1. 臨床遺伝専門医制度を2002年4月1日より開始する。
2. 2002年3月31日までに日本人類遺伝学会・臨床遺伝学認定医あるいは日本遺伝カウンセリング学会・遺伝相談認定医師カウンセラーとなり、

資格を継続している者は認定申請書を提出し、更新手続きを行うことにより、臨床遺伝専門医と認定し、認定証を交付する。その認定期間は2007年3月31日までとする。

3. 2002年3月31日までに日本人類遺伝学会・臨床遺伝学認定医指導医あるいは日本遺伝カウンセリング学会・遺伝相談認定医師カウンセラー指導医となった者は臨床遺伝専門医指導医と認定し、認定証を交付する。その認定期間は2007年3月31日までとする。

4. 2002年3月31日までに日本人類遺伝学会・臨床遺伝学認定医取得のために研修を開始した者についてはその研修期間を臨床遺伝専門医制度の研修期間と認め、計3年間の研修期間終了後にその他の要件を満たしていれば臨床遺伝専門医認定試験の受験資格与える。

5. 2002年3月31日までに日本遺伝カウンセリング学会・遺伝相談認定医師カウンセラー取得のために研修を開始した者についてはその研修期間を臨床遺伝専門医制度の研修期間と認め、計3年間の研修期間終了後にその他の要件を満たしていれば臨床遺伝専門医認定試験の受験資格与える。例外的に2003年3月31日までに3年間の研修期間を終了する者については日本遺伝カウンセリング学会・遺伝相談認定医師カウンセラー制度の判定基準により審査し、適切と認められた者は臨床遺伝専門医と認定しする。

6. 今後、研修を開始する者を受け入れる研修施設は、臨床遺伝専門医制度規則に定められた研修施設の条件を満たしている必要がある。臨床遺伝専門医制度研修施設となるためには、新たに申請書を提出し、臨床遺伝専門医制度委員会の認定を受ける必要がある。但し、現在の「日

本人類遺伝学会・臨床遺伝学認定医制度研修施設」および「日本遺伝カウンセリング学会・遺伝相談認定医師カウンセラー制度研修施設」は2005年3月31日まで臨床遺伝専門医制度暫定研修施設として存続させる。しかし、臨床遺伝専門医制度暫定研修施設では、2005年4月1日以降に研修を開始する者を受け入れる事はできなくなるので、それまでに申請書を提出し、新たに臨床遺伝専門医制度研修施設としての認定を受ける必要がある。

7. 臨床遺伝専門医は医師を対象としたものである。歯科医師で本人類遺伝学会・臨床遺伝学認定医あるいは日本遺伝カウンセリング学会・遺伝相談認定医カウンセラーとなっている者には臨床遺伝専門歯科医の称号を与え、認定証を交付する。新たに臨床遺伝専門歯科医となることを希望する歯科医師については臨床遺伝専門医制度と同等の研修を行うことにより臨床遺伝専門医認定試験の受験資格を得ることができ、合格した場合には臨床遺伝専門歯科医の認定証を交付する。

D. 考察

3年半の歳月を費やして2つの学会が別々に認定していた認定医が専門医として一本化された。画期的な事であると考えられる。いわゆる3者懇談会を形成する日本医学会、日本医師会、学会認定医制協議会のひとつ学会認定医制協議会が社会的容認の整備のため平成13年4月1日から学会認定医制協議会を専門医認定制協議会にする機構改革を行ったことは、2つの認定医の専門医への一本化へ追い風となった。臨床遺伝専門医の申請資格に専門医認定制協議会に

加盟するI群の基本的領域の14学会の認定する専門医(認定医)であること、あるいは臨床遺伝学専門医制度の専門医制度委員会が認める専門医(認定医)であることが要求されている。臨床遺伝専門医制度をもつ本人類遺伝学会は専門医認定制協議会のI群の基本的領域の学会の認定に上積み研修方式の認定制学会(II群の subspeciality の学会)ではなく、区分がこれから協議されるI・II学会に分類されている。すなわち、今後の作業として、本臨床遺伝専門医制度を専門医認定制協議会に加盟するI群の基本的領域の14学会のうちの関連学会に認知してもらう必要がある。

研修カリキュラムについては本人類遺伝学会の遺伝医学セミナーと日本遺伝カウンセリング学会が全面的に支援している家族計画協会主催の遺伝相談医師カウンセラー研修会は当分従来通り別個に開催し、統合されたカリキュラムに移行するに至っていない。今後は、本制度の専門医制度委員会を中心に話し合いがもたれ、本人類遺伝学会の遺伝医学セミナー実行委員会および日本遺伝カウンセリング学会の研修委員会の実務者の意向を尊重しながら無理をせず統合された研修会がもてるかどうかを検討することになる。

E. 結語

ともあれ、臨床遺伝専門医制度が本年4月1日より発足する事になった。研究班での臨床遺伝専門医制度に関わる討議は全体会議の中で進められ、多くの異論を調整しつつ、一つ一つ合意に向けた作業が進められた。道程は苦渋に満ちた険しい道であったがこうして完結してみるとじ

っくり討論して置いて良かったと感慨無量である。研究分担者および大勢の研究協力者のご協力に衷心より感謝申し上げます。

F. 研究発表

■ 著書 ■

田村和朗, 宇都宮譲二, 古山順一 (2001) 家族性腺腫性ポリポーシス. year note 2002 (別冊) 主要病態・主要疾患の論文集, (医学情報科学研究所 編), MEDIC MEDIA, 東京, 109-118

■ 学術論文 ■

[総説]

田村和朗, 指尾宏子, 古山順一, 下山孝 (2001) 炎症性腸疾患の疾患感受性遺伝子: 潰瘍性大腸炎, クローン病の候補遺伝子多型との association study. 炎症と免疫, 9, 399-407.

田村和朗, 山村武平, 古山順一, 下山孝 (2001) 家族性腺腫性ポリポーシスの分子生物学的情報の医療への活用法. 小児外科, 33, 781-785.

[原著]

高 穎, 玉置(橋本)知子, 家本敦子, 島博基, 古山順一 (2001) Histone deacetylase 阻害剤の肝癌細胞の増殖阻止と p21^{waf} 遺伝子発現に対する効果. 兵庫医大医会誌, in press.

Yoshikawa, R., Kusunoki, M., Yanagi, H., Noda, M., Furuyama, J., Yamamura, T. and Hashimoto-Tamaoki, T. (2001) Dual antitumor effects of 5-fluorouracil on the cell cycle in colorectal carcinoma cells: a novel target mechanism concept for pharmacokinetic modulating chemotherapy.

Cancer Res., 61, 1029-1037.

Kishimoto, H., Urade, M., Hashimoto-Tamaoki, T. and Furuyama, J. (2001) Overexpression of SCC antigen and cyclins in an adenoid squamous carcinoma cell line derived from the maxillary sinus. Int. J. Oncol., 18, 297-303.

Tamura, S., Saheki, K., Takatsuka, H., Wada, H., Fujimori, Y., Okamoto, T., Takemoto, Y., Hashimoto-Tamaoki, T., Furuyama, J. and Kakishita, E. (2001) Early detection of relapse and evaluation of treatment for mixed chimerism using fluorescence in situ hybridization following allogeneic hematopoietic cell transplant for hematological malignancies. Ann. Hematol., 79, 622-6.

Hirano, T., Kaneko, S., Kaneda, Y., Saito, I., Tamaoki, T., Furuyama, J., Tamaoki, T., Kobayashi, K., Ueki, T. and Fujimoto, J. (2001) HVJ-liposome-mediated transfection of HSVtk gene driven by AFP promoter inhibits hepatic tumor growth of hepatocellular carcinoma in SCID mice, Gene Ther., 8, 80-83.

Tsujii, Y., Tamaoki, T. H., Hasegawa, A., Kashiwamura, S. I., Iemoto, A., Ueda, H., Muranaka, J., Adachi, S., Furuyama, J., Okamura, H. and Koyama, K. (2001) Expression of interleukin-18 and its receptor in mouse ovary. Am. J. Reprod. Immunol., 46, 349-357.

Sashio, H., Tamura, K., Yamamoto, Y., Banba, H., Kosaka, T., Fukui, S., Sawada, K.,

Fukuda, Y., Tamura, K., Satomi, M., Shimoyama, T. and Furuyama, J. Polymorphisms of TNF gene and TNF receptor superfamily, member 1B gene are associated with susceptibility to ulcerative colitis and Crohn's disease, respectively. Immunogenetics, in press.

[研究報告]

古山順一(2001)総括研究報告 遺伝カウンセリング体制の構築に関する研究. 平成12年度厚生科学研究(子ども家庭総合研究事業)報告書(第2/7), 645-649.

古山順一(2001)分担研究報告 臨床遺伝専門医制度に関する研究. 平成12年度厚生科学研究(子ども家庭総合研究事業)報告書(第2/7), 650-657.

田村和朗, 指尾宏子, 古山順一(2001)炎症性腸疾患と TNF- α , TNFR2, IL-18 遺伝子多型の相関. 厚生科学研究費補助金特定疾患対策研究事業「難治性炎症性腸管障害に関する調査研究」班平成12年度研究報告書, 25-29.

■学会発表■

[シンポジウム等]

田村和朗, 山田貴裕, 権藤延久, 西脇学, 中川一彦, 蘆田寛, 山村武平, 宇都宮譲二, 指尾宏子, 山本義弘, 古山順一, 里見匡迪, 下山孝(2001)消化管ポリポーシス症候群の治療. (シンポジウム)第7回家族性腫瘍研究会学術集会, 6.14-16, 宇都宮. (家族性腫瘍, 1, A21, 2001.)

[一般講演]

Furuyama, J., Tamura, S. A., Sasaki, K.,

Senoh, J., Hashimoto-Tamaoki, T. (2001) Expression and Role of p27^{kip1} in Neuronal Differentiation of Embryonal Carcinoma Cells. 10th International Congress of Human Genetics, 5.15-19, Vienna. (European Journal of Human Genetics, 425, 2001)

古山順一, 黒木良和, 藤田潤, 福嶋義光, 千代豪昭, 佐合治彦(2001)遺伝カウンセリング体制の構築に関する研究. 日本遺伝カウンセリング学会第25回学術集会, 5.25-26, 東京. (日本遺伝カウンセリング学会第25回学術集会抄録集, 34, 2001)

玉置(橋本)知子, 家本敦子, 古山順一, 岡村春樹, 柏村信一郎, 上田春康, 辻芳之, 玉置大器(2001)胚性癌細胞の神経分化と IL-18 遺伝子の発現. 第60回日本癌学会総会, 9.26-28, 横浜. (Jpn. J. Cancer Res. 92 (Supplement), 137, 2001)

黒田純子, 岸本裕充, 野口一馬, 櫻井一成, 浦出雅裕, 玉置(橋本)知子, 古山順一(2001)舌癌細胞株 SCC25 を用いた分化誘導剤による COX-2 発現抑制. 第60回癌学会総会, 9.26-28, 横浜. (Jpn. J. Cancer Res. 92 (Supplement), 582, 2001)

武田直久, 田村和朗, 指尾宏子, 古山順一, 下山孝(2001)潰瘍性大腸炎に合併する colitic cancer-dysplasia の遺伝子異常とその意義. 第60回日本癌学会総会, 9.26-28, 横浜. (Jpn. J. Cancer Res. 92 (Supplement), 313, 2001)

田村和朗, 宇都宮譲二, 権藤延久, 指尾宏子, 武田直久, 古山順一, 下山孝(2001)遺伝性大腸がんのマネジメントと遺伝子情報の意

- 義. 第 60 回日本癌学会総会, 9.26-28, 横浜.
(Jpn. J. Cancer Res. 92 (Supplement), 155,
2001)
- 澤井英明, 玉置(橋本)知子, 妹尾純子, 古山順
一, 菅原由恵, 三村博子, 霞 弘之, 伊田昌
功, 小森慎二, 香山浩二(2001)顕微受精に
よる妊娠で反復して異なった De novo の染色
体構造異常を認めた1症例—SKY 法と FISH
法による解析を中心に—. 日本人類遺伝学
会第 46 回大会, 10. 3-5, 埼玉. (日本人類遺
伝学会第 46 回大会プログラム・抄録集, 113,
2001)
- 古山順一, 黒木良和, 藤田 潤, 福嶋義光, 千
代豪昭, 佐合治彦(2001)遺伝カウンセリング
体制の構築に関する研究. 日本人類遺伝学
会第 46 回大会, 10. 3-5, 埼玉. (日本人類遺
伝学会第 46 回大会プログラム・抄録集, 112,
2001)
- 西上隆之, 田村和朗, 指尾宏子, 古山順一
(2001)Li-Fraumeni 症候群 2 家系の検討. 日
本人類遺伝学会第 46 回大会, 10.3-5, 埼玉.
(日本人類遺伝学会第 46 回大会プログラム・
抄録集, 115, 2001)
- 武田直久, 福井信, 坂上隆, 里見匡迪, 下山孝,
指尾宏子, 古山順一, 田村和朗(2001)潰瘍
性大腸炎に合併する colitic cancer・dysplasia
の遺伝子異常とその応用. 第 19 回日本大腸
検査学会総会, 11.10-11, 淡路. (第 19 回日
本大腸検査学会総会プログラム・抄録集, 97,
2001)
- 指尾宏子, 古山順一, 武田直久, 福井信, 坂上
隆, 里見匡迪, 下山孝, 西上隆之, 津田祥美,
田村和朗(2001)多発大腸癌患者にいける遺
伝子異常とその応用. 第 19 回日本大腸検査
学会総会, 11.10-11, 淡路. (第 19 回日本大
腸検査学会総会プログラム・抄録集, 99,
2001)
- [その他]
- 古山順一(2001)遺伝学の基礎. 第 8 回臨床細
胞遺伝学セミナー, 9.1-9.2, 神奈川.

「日本人類遺伝学会・臨床遺伝学認定医制度」および「日本遺伝カウンセリング学会・遺伝相談認定医師カウンセラー制度」から「臨床遺伝専門医制度」への移行措置

1. 臨床遺伝専門医制度を2002年4月1日より開始する。
2. 2002年3月31日までに日本人類遺伝学会・臨床遺伝学認定医あるいは日本遺伝カウンセリング学会・遺伝相談認定医師カウンセラーとなり、資格を継続している者は認定申請書を提出し、更新手続きを行うことにより、臨床遺伝専門医と認定し、認定証を交付する。その認定期間は2007年3月31日までとする。
3. 2002年3月31日までに日本人類遺伝学会・臨床遺伝学認定医指導医あるいは日本遺伝カウンセリング学会・遺伝相談認定医師カウンセラー指導医となった者は臨床遺伝専門医指導医と認定し、認定証を交付する。その認定期間は2007年3月31日までとする。
4. 2002年3月31日までに日本人類遺伝学会・臨床遺伝学認定医取得のために研修を開始した者についてはその研修期間を臨床遺伝専門医制度の研修期間と認め、計3年間の研修期間終了後にその他の要件を満たしていれば臨床遺伝専門医認定試験の受験資格を与える。
5. 2002年3月31日までに日本遺伝カウンセリング学会・遺伝相談認定医師カウンセラー取得のために研修を開始した者についてはその研修期間を臨床遺伝専門医制度の研修期間と認め、計3年間の研修期間終了後にその他の要件を満たしていれば臨床遺伝専門医認定試験の受験資格を与える。例外的に2003年3月31日までに3年間の研修期間を終了する者については日本遺伝カウンセリング学会・遺伝相談認定医師カウンセラー制度の判定基準により審査し、適切と認められた者は臨床遺伝専門医と認定する。
6. 今後、研修を開始する者を受け入れる研修施設は臨床遺伝専門医制度規則に定められた研修施設の条件を満たしている必要がある。臨床遺伝専門医制度研修施設となるためには、新たに申請書を提出し、臨床遺伝専門医制度委員会の認定を受ける必要がある。但し、現在の「日本人類遺伝学会・臨床遺伝学認定医制度研修施設」及び「日本遺伝カウンセリング学会・遺伝相談認定医師カウンセラー制度研修施設」は2005年3月31日まで臨床遺伝専門医制度暫定研修施設として存続させる。しかし、臨床遺伝専門医制度暫定研修施設では、2005年4月1日以降に研修を開始する者を受け入れることはできなくなるので、それまでに申請書を提出し、新たに臨床遺伝専門医制度研修施設としての認定を受ける必要がある。
7. 臨床遺伝専門医制度は医師を対象としたものである。歯科医師で日本人類遺伝学会・臨床遺伝学認定医あるいは日本遺伝カウンセリング学会・遺伝相談認定医師カウンセラーとなっている者には臨床遺伝専門歯科医の称号を与え、認定証を交付する。新たに臨床遺伝専門歯科医となることを希望する歯科医師については臨床遺伝専門医制度と同等の研修を行うことにより臨床遺伝専門医認定試験の受験資格を得ることができ、合格した場合には臨床遺伝専門歯科医の認定証を交付する。

臨床遺伝専門医制度規則（2001年10月4日制定）

第1章 総 則

（目的）

第1条 この制度は、質の高い臨床遺伝医療を提供し、臨床遺伝学の一層の発展を図る専門家としての臨床遺伝専門医を養成・認定することを目的とする。

（専門医制度）

第2条 日本人類遺伝学会および日本遺伝カウンセリング学会は、前条の目的を達成するために、臨床遺伝専門医制度を設ける。

第2章 臨床遺伝専門医

（専門医の申請資格）

第3条 臨床遺伝専門医（以下専門医という）として認定を受けようとする者は、次の各号に掲げるすべてに該当し、かつ専門医制度委員会の実施する専門医認定試験（以下認定試験という）に合格しなければならない。

(1) 専門医制度委員会が認定した研修施設において、臨床遺伝学の研修を3年以上行い、研修施設に所属する指導医の指導を受けながら、遺伝カウンセリングを含む遺伝医療を実践した者。申請に必要な症例数については別に定める。研修開始届けの受付をもって研修開始とする。研修施設以外の施設に在籍する医師の研修については別に定める。

(2) 継続して3年以上、日本人類遺伝学会あるいは日本遺伝カウンセリング学会の会員である者

(3) 遺伝医学に関係した学術活動（論文発表、学会発表等）を行っている者。詳細については別に定める。

(4) 臨床遺伝専門医到達目標（以下到達目標という）に記載されている能力を有する者。到達目標については別に定める。

(5) 専門医認定制協議会の定める基本的領域の学会の専門医（認定医）、あるいは専門医制度委員会が認める専門医（認定医）である者。専門医制度委員会が認める専門医（認定医）については別に定める。

（認定試験の受験手続）

第4条 認定試験を受けようとする者は、次の各号に掲げる書類に所定の受験料を添えて、所定の期日までに、専門医制度委員会に提出しなければならない。

(1) 専門医認定申請書

(2) 履歴書

(3) 研修記録

(4) 症例要約

(5) その他必要書類一式

(認定試験の実施)

第5条 認定試験は、毎年1回実施する。

2 認定試験は、臨床遺伝学に関する筆記試験および面接試験で行う。

3 認定試験の期日、その他の認定試験の実施について必要な事項は、毎年度当初に公示する。

(専門医の認定)

第6条 専門医制度委員会は、認定試験に合格し、所定の認定料を納入した者を日本人類遺伝学会および日本遺伝カウンセリング学会に推薦し、両学会理事長が専門医に認定する。

(専門医認定証)

第7条 専門医と認定された者は、専門医認定証の交付を受けることができる。

(専門医の取り消し)

第8条 専門医制度委員会は、専門医として認定された者が次の各号の一に該当するときは、認定を取り消すことができる。

(1) 裁判所において失踪宣告を受けたとき。

(2) 第4条各号における文書の記載事項に事実と重大な相違があり、専門医としての資格に欠けるものがあると認められるとき。

(3) 医師の資格を喪失したとき。

(4) 日本人類遺伝学会および日本遺伝カウンセリング学会のいずれの学会員でもなくなったとき。

(5) 臨床遺伝専門医として体面を汚すような行為のあったとき。

(専門医資格の更新)

第9条 専門医の認定期間は5年とし、5年毎に認定を更新する。資格の更新の条件及び手続きは、別に定める。

第3章 専門医制度委員会

(専門医制度を運用する機関)

第10条 日本人類遺伝学会および日本遺伝カウンセリング学会は共同で、本制度の運用のため専門医制度委員会を設置する。

(議事)

第11条 専門医制度委員会は、次の各号に掲げる事項を審議する。

(1) 認定試験受験者の受験資格の審査に関すること。

(2) 認定試験の問題作成及び実施に関すること。

(3) 専門医の登録及び認定証の交付に関すること。

(4) その他専門医の認定に関すること。

(5) 研修施設の認定に関すること。

(6) 指導医の認定に関すること。

(委員)

第 12 条 専門医制度委員会は、日本人類遺伝学会から推薦された委員(内1名は同学会理事)、日本遺伝カウンセリング学会から推薦された委員、および専門医制度委員会が必要と認めた委員をもって構成する。それぞれの委員の人数については別に定める。

2 委員の任期は2年とし、再任を妨げない。

3 委員に欠員が生じたときは、それぞれの学会の推薦により補充する。但し、補充された委員の任期は、前任者の残任期間とする。

4 専門医制度委員会に委員長を置き、委員の互選により定める。

(会議)

第 13 条 専門医制度委員会は委員の3分の2以上の出席がなければ開くことができない。

第4章 研修施設と指導医

(研修施設の認定)

第 14 条 専門医制度委員会は、施設の長からの申請により、次の各号に掲げる条件を満たした施設を研修施設として認定する。

(1) 専門外来として臨床遺伝医療に関する外来を開設していること。

(2) 複数の専門医が勤務する独立した臨床遺伝医療部門があり、専門医のうち、少なくとも1名は指導医であること。

(3) 到達目標に掲げる能力が取得でき、臨床遺伝医療に関する臨床研修が可能であること。

(4) 臨床遺伝に関する教育的行事を定期的に開催していること。

(研修施設認定の期間)

第 15 条 研修施設の認定期間は5年とし、5年毎に認定を更新する。

2 研修施設認定の更新の条件及び手続きは、別に定める。

(指導医の認定)

第 16 条 次の各号に掲げる基準をすべて満たす者を指導医として認定する。

(1) 認定申請時に5年以上専門医として臨床遺伝医療に携わっている者。

(2) 十分な症例数について臨床遺伝医療(遺伝カウンセリングを含む)を実践した経験のある者。詳細については別に定める。

(3) 遺伝医学に関係した学術活動(論文発表、学会発表等)を行っている者。詳細については別に定める。

(4) 医籍登録後 10 年以上の者。

(指導医の認定期間)

第 17 条 指導医の認定期間は5年とし、5年毎に認定を更新する。

2 認定の更新の条件及び手続きは、別に定める。