

第5章 補 則

(規則の改正)

第 18 条 この規則は、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の議を経て、改正することができる。

(その他の基準)

第 19 条 研修施設の基準、研修内容の基準及び経過措置その他必要なことについては、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の了承を得て、専門医制度委員会が定める。

[附 則]

(施行期日)

1 この規則は、2002 年4月1日から施行する。

臨床遺伝専門医制度施行細則（2001年10月4日制定）

第1条 この細則は、臨床遺伝専門医制度規則（以下「規則」という。）の施行について必要な事項を定める。

第2条 規則第10条に定める専門医制度委員会（以下「委員会」という。）の委員は、日本人類遺伝学会から推薦された委員6名（うち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4名及び委員会が必要と認めた委員若干名とする。

第3条 委員会の事務は、委員会事務局において行う。

第4条 委員会は、すべて非公開とする。

第5条 認定等に要する手数料は、次の各号に掲げるとおりとする。

- (1) 研修開始届受付手数料 5,000 円
- (2) 認定試験受験手数料 30,000 円
- (3) 認定手数料 10,000 円

2 受理した手数料は、返還しない。

第6条 規則第4条第4号の症例要約は、申請者が遺伝医療を行った30症例のリスト及びそのうち5症例についての要約とする。ただし、5症例のうち、少なくとも3症例は申請者自身が遺伝カウンセリングを行った症例とする。

2 規則第3条第3号に定める学術活動の評価のために必要とする書類は、遺伝医学に関係した筆頭者としての論文2編以上の論文リストとする。ただし、臨床遺伝関連学会において臨床遺伝に関する発表（共同演者を除く）を2回行った場合には、論文1編とみなす。

3 規則第3条第5号の委員会が定める専門医（認定医）は、専門医認定制協議会の定める基本的領域の学会（日本内科学会、日本小児科学会、日本皮膚科学会、日本精神神経学会、日本外科学会、日本整形外科学会、日本産科婦人科学会、日本眼科学会、日本耳鼻咽喉科学会、日本泌尿器科学会、日本脳神経外科学会、日本医学放射線学会、日本麻酔学会、日本病理学会、日本臨床検査医学会）の専門医（認定医）以外で、日本神経学会専門医、精神保健指定医、日本形成外科学会認定医等とする。

第7条 国外において臨床遺伝学の研修を受けた者又は臨床遺伝学の専門医として認定を受けた者は、申請により審査し、適格と認めた場合はその経歴又は資格を認定する。

2 研修施設以外の施設に在籍する医師の研修は、次の各号に該当した場合に規則第3条第1号を適用できるものとする。

(1) 研修開始届の受付をもって研修を開始し、3年間の研修期間中に少なくとも1回は日本人類遺伝学会又は日本遺伝カウンセリング学会の学術集会に出席すること。

(2) 日本人類遺伝学会の遺伝医学セミナー及び日本遺伝カウンセリング学会の遺伝相談（医師）カウンセラー研修会による研修単位を30単位以上取得すること。（日本人類遺伝学会の遺伝医学セミナー

は1年1回(3日間)で10単位, 日本遺伝カウンセリング学会の遺伝相談(医師)カウンセラー研修会は1
コース

(4日間)で15単位)

(3) 委員会の定める遺伝カウンセリング研修プログラム(遺伝医学セミナー又は遺伝相談(医師)カウ
ンセラー研修会における遺伝カウンセリングロールプレイ等)に参加すること。

(4) 対面指導可能な指導医を指定し, その指導医の指導を受けて, 遺伝カウンセリングを含む遺伝医
療を30症例以上実践すること。

第8条 規則第9条に定める専門医の認定更新は, 次の各号により5年毎に行うものとする。

(1) 5年間に取得すべき総単位数は100単位以上とする。ただし, 適切な遺伝医療の実践30単位
は必須とする。

(2) 単位取得の対象となる学会出席, 専門誌への論文掲載及び遺伝カウンセリングの実践について
は原則として, 以下のとおりとする。

	単位数
日本人類遺伝学会及び日本遺伝カウンセリング学会出席	10 (各学会毎)
日本医学会出席	8 (各大会毎)
委員会が認めた関連学会出席	8 (各学会毎)
その他臨床遺伝関連諸学会出席	5 (各学会毎)
委員会が認めた国際的関連学会出席	8 (各学会毎)
その他国際的臨床遺伝関連学会	5 (各学会毎)
(各学会で臨床遺伝に関する演題を発表した場合はそれぞれ5単位を加算できる。)	
日本人類遺伝学会・遺伝医学セミナー受講	10 (各セミナー毎)
日本遺伝カウンセリング学会・遺伝相談(医師)カウンセラー研修会参加	15 (各コース毎)
日本遺伝カウンセリング学会・再研修会参加	8 (各研修会毎)
委員会が認めた研修会参加	8 (各研修会毎)
その他の臨床遺伝関連研修会参加	5 (各研修会毎)
臨床遺伝関連学会での特別講演, 教育講演, セミナー, 研修会等の講師	8 (各行事毎)
臨床遺伝関連専門誌への論文掲載 筆頭者	10 (各論文毎)
臨床遺伝関連専門誌への論文掲載 その他の著者	3 (各論文毎)
遺伝カウンセリングの実践(各症例の要約提出, 各症例につき2単位) 最大	20
適切な遺伝医療の実践 30(必須)	
(適切な遺伝医療の実践の評価のために遺伝医療を行った15症例のリスト及び申請者自身が行った 遺伝カウンセリング3症例の要約を提出すること。)	

(3) 専門医の認定更新をしようとする者は, 認定更新申請書に研修記録簿一式及び認定手数料

10,000 円分の郵便振替払込金受領証のコピーを添えて委員会事務局に提出しなければならない。

(4) 専門医であって 65 歳に達した者又は 65 歳に達した日以降に専門医の認定を受けた者は、更新免除申請書を委員会に提出することにより、規則第 9 条の適用を受けないものとする。

第 9 条 規則第 15 条に定める研修施設の認定更新は、次の各号に掲げる事項を記載した申請書を提出することにより 5 年毎に行うものとする。

- (1) 研修施設において研修した又は研修中の医師の名簿
- (2) 5 年間における臨床遺伝外来の診療実績
- (3) 勤務する専門医の名簿及び研修におけるそれぞれの専門医の役割
- (4) 実施した研修プログラム
- (5) 教育的行事の詳細

2 委員会は、研修施設が次の各号の一に該当するときは、認定期間内であっても研修施設の認定を取り消すことができる。

- (1) 認定を辞退したとき。
- (2) 研修施設として不相当と認められたとき。
- (3) 指導医が引き続き 6 ヶ月以上不在のとき。

第 10 条 規則第 16 条第 2 号により必要とする書類は、申請者が遺伝医療を行った 50 症例のリスト及び申請者自身が遺伝カウンセリングを行った 5 症例の要約とする。

2 規則第 16 条第 3 号に定める学術活動の評価のために必要とする書類は、遺伝医学に関係した筆頭者としての論文 5 編以上の論文リストとする。ただし、共著者としての論文は 2 編で筆頭者としての論文 1 編とみなす。また臨床遺伝関連学会において臨床遺伝に関係する発表(共同演者を除く)を 2 回行った場合には、筆頭者としての論文 1 編とみなす。

第 11 条 規則第 17 条に定める指導医の認定更新は、次の各号に掲げる事項を記載した申請書を提出することにより 5 年毎に行うものとする。

- (1) 5 年間の指導医認定期間中に指導した又は指導中の研修者のリスト
- (2) 現在行っている臨床遺伝医療の内容(研修者の指導が可能であることを記載すること。)
- (3) 遺伝医学に関係した学術活動

第 12 条 この細則は、委員会の議を経て、改正することができる。

附 則

この細則は、2002(平成 14)年 4 月 1 日から施行する。

臨床遺伝専門医到達目標

総論

1. 臨床遺伝専門医制度の目的

臨床遺伝学研究の飛躍的な発展に伴い、さまざまな疾病や病態に遺伝・遺伝子情報が広範囲に関与することが明らかとなった。遺伝性疾患の患者・家族のみならず国民のニーズに応じた臨床遺伝医療と情報を提供し、臨床遺伝学のさらなる発展を図るために必要な専門医の養成・認定を行うことが本制度の目的である。

2. 臨床遺伝専門医の役割

臨床遺伝専門医は、臨床遺伝学の専門家として、遺伝性疾患の患者やその血縁者を全人的にかつ家族、地域社会の一員として理解・把握し、彼(女)らの健康保持・増進、ノーマライゼーションおよび疾病の予防・早期発見・治療・療養等の役割を担う。また臨床遺伝学の研究と社会に対する臨床遺伝学の正しい知識の普及を通して、国民の健康増進と福祉の発展に寄与する。

3. 臨床遺伝専門医の責任

(1) 医の倫理

医師としての社会的・職業的責任と医の倫理に立脚し、法に従ってその業務を遂行する。生命の尊厳とその固有性・多様性を尊重し、障害や遺伝性疾患を持つ人あるいはその血縁者を擁護する。個人の自律的意志決定を、他に害を及ぼさないこと、公正さや調和が保たれることを前提として尊重し、自律的意志決定のための援助を行う。さらに遺伝情報は患者・家族にとどまらず血縁者に共有されることから、関係者の人権や自律的意志決定の権利、知る権利・知らない権利を十分に尊重しつつ、厳格にプライバシーを守る。患者・他の医師・コメディカルスタッフ・社会などからの多様な意見に耳を傾けるとともに、種々の倫理指針を遵守し必要に応じて倫理委員会などの判断を仰ぐ。

(2) 患者・家族に対する態度

患者の医学的状況のみならず、家族的・社会的背景や心理的側面を含めた理解に努める。理解と自律性(オートノミー)の尊重を通して患者・家族と好ましい信頼関係を作る。遺伝学的検査や治療の選択にあたり、根拠(エビデンス)に基づく情報を平易かつ十分に説明し、患者・家族や血縁者が自律的意志決定を行えるように支援する。特に致死性あるいは永続的障害の原因となる遺伝的要因を有する患者と血縁者については、真摯な態度で接し、心理的支援を行う。

(3) 患者・家族に対する説明

患者・家族に、遺伝性疾患の症状、遺伝学的発症機構、病態生理、自然歴、経過、予後、治療法のみならず、遺伝や発生異常の集団としての意味、生活に及ぼす影響など、自律的意志決定を行うに必要と考えられるすべての情報を平易に説明する。根拠に基づいた、倫理的・法的に許容されるすべての情報が開示されるべきである。正確で分かりやすい言葉を用い差別的な用語を避けるとともに、先入観を与えるような説明を避ける、さまざまな側面からの説明を行う等の注意を払う。また、文書による説明を併用する。

(4) 遺伝カウンセリングの実践

遺伝は個人のアイデンティティに深く係わる。患者や血縁者は、家族や社会との関係について適切な関係の構築を求められるだけでなく、自分自身の中でも新しい生活スタイルの確立や価値観の再構築が求められることも多く、遺伝カウンセリングの果たす役割は大きい。臨床遺伝専門医は、遺伝カウンセリングの意義・目的とその重要性を理解し、自ら遺伝カウンセリングを行う。

(5) 医療関係者との協力

臨床遺伝専門医はチーム医療を行う。他診療科の医師、遺伝カウンセリングに関係するコメディカルスタッフおよび他の医療機関等と協力する。また、主治医の要請に応じて臨床遺伝学の立場から適切な助言を行う。診療録や紹介状の記載は、プライバシーを厳格に守りつつ、コメディカルスタッフが必要な情報を共有できるようにする。また、遺伝カウンセリングに協力するコメディカルスタッフの養成に努める。

(6) 地域医療

遺伝性疾患の保健・医療・福祉に関する国内外の地域計画に参加し、貢献する。地域医療に従事する他の医師・コメディカルスタッフの臨床遺伝学に係わる教育に協力するとともに、地域住民に対して遺伝に関する正しい知識の普及に努める。

(7) 医療、社会資源の活用および医療経済

医療・福祉関係の法律、政令、条例や医療保険、公費負担制度を理解し、これを活用する。特に障害や慢性疾患を有する患者の場合は地域医師会・保健所などの医療保健機関、福祉事務所・児童相談所などの福祉関係機関、デイケアセンター・リハビリテーションセンター・職業訓練所・学校等と協力して、患者のノーマライゼーションに役立つ適切な援助・助言を行う。医療行為の費用や、費用－効果関係を認識し、最適の医療を提供するように努める。当事者団体や支援団体等の現状や意義を理解し、望ましい協力関係の構築・維持に努めるとともに、これを患者・家族のノーマライゼーションのために活用する。

(8) 遺伝医学に対する貢献

臨床遺伝学に関する研究を行い、遺伝医学の進歩に貢献する。あるいは、遺伝医学の進歩に資する研究に協力する。

(9) 自己研鑽

常に積極的に自己研鑽に励み、臨床遺伝学に関係する最新の医学・医療・医療技術情報のみならず社会的動向や倫理問題についての情報の吸収・統合に努め、さらに臨床遺伝の場においても患者・家族とのコミュニケーション能力、遺伝性疾患の正確な診断能力、最適の対応・治療法を選択する能力を培う。また、第三者の評価を受け入れるように努める

4. 臨床遺伝に関する診療能力

(1) インフォームド・コンセントの実践

問診、診察、検査、診断、対処法の選択等、診療のすべての場面において、患者に敬意を持って接し、インフォームド・コンセントの考えと具体的方法を十分に理解し、これを実践できる。

(2) 病歴、家族歴の聴取および病歴の記載

十分な問診を行うことによって患者の遺伝性疾患の診断や対応・治療に有用な病歴・家族歴を聴取し、問題解決志向型で整理された診療録の記載ができる。診療録は他の医療従事者と共有可能なものでなくてはならない。

(3) 診察

患者に不安感・不快感・痛みなどを与えることなく診察や検査を行い、適切に診療録に記載あるいは報告できる。常に全身を包括的に観察できる。

(4) 診断

患者に生じている身体的・心理的問題を正しく把握し、病歴・家族歴・診察所見より、必要かつ最小限で、負担の少ない検査を選択し、得られた情報を総合して、適切な遺伝学的診断(鑑別診断を含む)と対処法に到達できる。さらに、診察・検査所見をもって、他の医師や医療関係者に紹介できる。

(5) 対応・治療・療養・療育・予防

遺伝性疾患や遺伝が関与する障害に対応する選択肢のうち、患者・家族の自律的意志決定を尊重しつつ個々の状況と特殊性を踏まえた上で、もっとも適切な治療・支援・予防を選択し、具体的に実施できる。

(6) 血縁者の遺伝的素因や疾患への配慮

関係者の自律的意志決定を尊重した上で、家系内の発端者と同じ遺伝的素因を有する者の疾病の予防・早期発見・治療・療養等を、十分な倫理的配慮の下で実施できる。

(7) ノーマライゼーションへの配慮

疾患を有する患者のノーマライゼーションについて特に配慮する。できるだけ日常生活の機会が損なわれることなく、社会復帰や社会参加が可能になるよう、すなわち就学や就業が円滑にできるように配慮できる。

5. 遺伝カウンセリングの能力

臨床遺伝専門医は、臨床遺伝学に関する知識および診療能力とともに、カウンセリングの能力も有していなければならない。

(1) カウンセリングにおいて、患者・家族と良好な関係を形成し、個人が抱える問題やその背景を正確に把握することができる。

カウンセリング理論の基本を理解し、それをカウンセリングに生かすことができる。来談者とのコミュニケーションの取り方を理解しており、カウンセリングに応用できる。遺伝カウンセリングに訪れた理由、既往歴、家族歴、心理状態、家族や社会からの支援の状態の把握ができる。来談者が抱える問題を、生育歴、家族、社会などの背景を踏まえて、統合的に把握できる。当該疾患の原因、病態、遺伝、診断、治療、自然歴、予後、社会的サポートについて、理解し、カウンセリングに応用できる。

(2) 来談者がもつ問題やその背景について適切な分析と評価ができる。

来談者が抱える問題を分析、整理して来談者に提示できる。可能な選択肢について、医学的、遺伝学的視点からの評価だけでなく、選択の結果として起こりうる状況や来談者におよぼす影響を予測、評価できる。

(3) 最新かつ正確な知識を来談者に対し分かりやすく説明できる。

来談者が理解しやすい説明を行うことができる。また、説明の補助となる説明資料・パンフレット等を作ることができる。来談者に応じた言葉で説明ができる。違った言葉、さまざまな側面から説明ができる。

(4) 来談者が必要とする援助を適切に行うことができる。

来談者に応じた最適のカウンセリング方法を選択できる。来談者の自律的意志決定を尊重し、支援できる。他の医師、コメディカルスタッフ、行政等と協力できる。当事者団体や支援団体等と協力して援助を行うことができる。

(5) 倫理的、法的な視点を踏まえてカウンセリングを行うことができる。

遺伝カウンセリングのもつ倫理的、法的な側面を理解し、問題の発生を防ぐための努力ができる。選択肢がもつ倫理的、法的な問題を評価し、来談者に分かりやすく説明できる。倫理的、法的な問題が生じた場合に、それを解決する方法(例えば、各医療施設の倫理委員会への提起、倫理専門家との相談など)を理解し、応用できる。

(6) 自らの能力の範囲を理解し、それを超える場合は、適切な情報収集や他の専門家、コメディカルスタッフとの連携の下に対応できる。

臨床遺伝専門医到達目標(各論)

大項目	中項目	小項目A(行動目標)	小項目B(知識)
1. 遺伝医学の基礎知識	1. 遺伝学史	1. 遺伝医学の歴史を知り、臨床遺伝学の実践に役立てることができる	生物学と遺伝学、医学と遺伝学、分子生物学と分子遺伝学、遺伝医学に関わる生命倫理
	2. メンデル遺伝	1. メンデルの法則を説明できる 2. 接合性、遺伝子変異、遺伝子型と表現型の関係を説明できる 3. ヒトメンデル遺伝の特徴を理解できる	分離の法則、分離比、独立の法則、優劣の法則、連鎖の法則、優性、劣性、戻し交配 遺伝子座、遺伝子、野生型遺伝子、変異遺伝子、対立遺伝子(アレル)、複対立遺伝子、遺伝子型、表現型、ハプロタイプ、アレロタイプ、ホモ接合、ヘテロ接合、複合ヘテロ接合、ヘミ接合、ナリ接合、遺伝形質
	3. 非メンデル遺伝	1. 多因子遺伝を説明できる	常染色体優性遺伝、不完全優性、共優性、垂直伝達、常染色体劣性遺伝、X連鎖優性遺伝、X連鎖劣性遺伝、男-男伝達、Y連鎖遺伝、保因者、家族例、孤発例、新生突然変異、遺伝的異質性、表現度、浸透率、多面発現、遺伝的表現促進、表現型模写、エピスタシス、メンデル遺伝の例外、性腺モザイク、遺伝的隔離、遺伝子量効果、ハプロ不全(haploinsufficiency)、優性阻害(dominant negative)効果、
	4. 分子遺伝学	1. DNA・DNA・RNA・遺伝子の構造を説明できる 2. DNAの複製と修復を説明できる 3. 転写、翻訳、遺伝子と蛋白質生合成、遺伝子発現の関係を説明できる 4. 遺伝子変異について説明できる	多因子遺伝、ポリジーン、量的形質、連続形質、2項分布、標準曲線、標準偏差、易罹病性、しきい値、致死効果、適応度 ミトコンドリア(母系)遺伝、細胞質遺伝、ヘテロプラスミー、ホモプラスミー、閾値効果、ミトコンドリアDNA異常、組織特異性、遺伝子欠失、遺伝子重複、点変異、ミトコンドリアDNA欠乏、電子伝達系酵素複合体 エピジェネティック変異、エピジェネシス、ゲノムインプリンティング(刷込み)、片親性ダイアミー、DNAメチル化、遺伝子サイレンシング ゲノム、核酸、DNA、RNA、DNAとRNAの構造、塩基対、相補性、反復配列、ユニーク配列、CpGアイルランド、構造遺伝子、遺伝子の構造、プロモーター、エクソン、イントロン、open reading frame (ORF)、エンハンサー、遺伝子ファミリー、ホモログ、ハウスキーピング遺伝子、偽遺伝子、転写開始点、キヤップ構造、ポリAテール、ポリA付加シグナル、ドメイン DNAポリメラーゼ、半保存的複製、DNAヘリカーゼ、DNA修復、ミスマッチ修復、修復酵素、ヒリミジン量体、除去修復、組換え修復、不定期DNA合成、テロメラーゼ、塩基損傷 RNA、mRNA、rRNA、tRNA、hnRNA、cDNA、セントラルドグマ、遺伝子発現機構、転写鎖と非転写鎖、トリプレット、転写因子、転写、プロセッシング、スプライシング、スプライストナー/スプライスアセクセプター部位、選択的スプライシング、翻訳、翻訳開始点、リボソーム、ポリペプチド、シヤペロン 塩基置換、トランジション、トランスバージョン、塩基欠失、塩基挿入、遺伝子変換、点変異、3塩基反復配列の伸長、メチル化酵素の異常、フレームシフト、リードスルー変異、インフレーム変異、ナンセンス変異、ミスセンス変異、サイレント変異、機能獲得型変異、機能喪失型変異、優性阻害(dominant negative)効果

臨床遺伝専門医到達目標(各論)

	5. DNA多型について説明できる	多型の定義, RFLP (restriction fragment length polymorphism), ミニサテライト多型, VNTR, マイクロサテライト多型, 2塩基反復配列多型, 3塩基反復配列(トリプレットリピート)多型, DNAフィンガープリント, 多型マーカー, DNA多型の応用, SNP (single nucleotide polymorphism)
	6. DNA診断・研究技術について説明できる	ゲノムDNAライブラリー, cDNAライブラリー, クローン化DNA, サザンブロット解析, ノザンブロット解析, PCR (ポリメラーゼ連鎖反応), ASO法, オリゴヌクレオチド, バルスファイナルドゲル電気泳動法, SSCP法, フライマーDNA, 制限酵素, パリンドローム, 制限酵素地図, 逆転写酵素, ハイブリダイゼーション, 組み換えDNA技術, DNAリガーゼ, 組み換え体DNA, ベクター, プラスミド, バクテリオファージ, コスミド, 大腸菌人工染色体 (BAC, PAC)
5. 細胞遺伝学	1. 細胞分裂と染色体分離について説明できる	酵母人工染色体 (YAC), 遺伝子移入, トランスフェクション, 形質転換, バイオハザード, DNA診断法, 直接診断法, 間接診断法, プローブ, ゲノム多様性, ジーンターゲットイング, トランスジェネティックマウス, ノックアウトマウス, モノクローナル抗体, ディアアレンシヤルディスプレイ, サブトラクション法
	2. 染色体の構造・種類について説明できる	分裂前期, 中期, 染色体の複製, 成熟分裂, 二倍体, 一倍(半数)体, キアズマ, 染色体交叉, 不均等交叉, 細胞周期, 四価染色体, 交互分離, 隣接II型分離, 隣接I型分離, 3:1分離, 組換え染色体, 染色体不分離
	3. 染色体異常の種類と発生機構について説明できる	DNA, ヒストン, ヌクレオソーム, クロマチンファイバー, スカフォールド, 中部着糸型染色体, 次中部着糸型染色体, 端部着糸型染色体, クロマチン, ヘテロクロマチン, 染色体分体, 姉妹染色分体, 姉妹染色分体交換 SCE, セントロメア, 動原体, 付随体, 常染色体, 性染色体, X染色体, Y染色体, 偽常染色体領域, 性染色体質, Xクロマチン, Yクロマチン, ライオニゼーション, 遺伝子量補償, 相同染色体, 対合, 核型, テロメア
	4. 染色体分析法について説明できる	異数性異常(トリソミー, モソミー), 倍数性異常(三倍体), 構造異常(転座, 均衡転座, 不均衡転座, ロバートソン転座, 欠失, 重複, 挿入, 環状染色体, イン染色体), 片親性ダイソミー, 核外喪失, 後期遅滞 (anaphase lag), モザイク, キメラ
6. 集団遺伝学と遺伝疫学, 家系解析	1. 集団遺伝学の臨床遺伝学における重要性を理解できる	分染法, バンド, 染色体領域, G分染法, Q分染法, 高精度分染法, 蛍光 in situ ハイブリダイゼーション (FISH)法, CGH法, SKY (24色FISH)法, 核型表記法 (ISCN), 細胞培養法, 染色体標本作製法
	2. 家系解析法を理解し説明できる	近縁係数, 近交係数, メンデル集団, 遺伝子プール, 遺伝子頻度, 遺伝疫学, ハーディー・ワインベルグの法則, 近親婚, 選択交配, 近交弱勢, 致死遺伝子, 優性致死, 劣性致死, 遺伝的荷重, 突然変異, 突然変異率, 適応度, 自然淘汰, 遺伝的浮動, ボトルネック効果, 創始者(入植者)効果, 遺伝的隔離, 近親婚率, 突然変異原, 遺伝距離, 遺伝率, 遺伝分散, 環境分散
7. 免疫遺伝学	1. 免疫応答の遺伝について説明できる	関連 (association)法, 双生児法, 親子相関, 同胞相関, 発端者, 完全確認, 単独確認, 不完全確認, 分離比分析
		主要組織適合遺伝子複合体 (MHC), 免疫応答遺伝子, 免疫抑制遺伝子, HLA遺伝子, 遺伝子重複, 多重遺伝子族, 免疫学的寛容(トレランス)

臨床遺伝専門医到達目標(各論)

	<p>各種血液型遺伝、血液不適合、血液不適合の予防・治療法、ABO血液型、ABO不適合移植、Rh赤血球型、MN赤血球型、ダンプAI血液型</p> <p>主要組織適合性抗原、マイナー組織適合性抗原、MHC・HLAの種類・機能、クラスII/III抗原と遺伝、HLAと疾患感受性、白血球抗原、臓器移植、骨髄移植、同系移植、H-Y抗原、アロタイプ、DNAタイピング、臓器移植、同種・異系移植、自己移植、アロ抗原、アロ(免疫)反応、混合リンパ球培養反応、組織適合性試験、移植片対宿主(GVH)反応、輸血後GVH反応、宿主対移植片反応、細胞性免疫、ハプロタイプ</p> <p>免疫グロブリン、T細胞レセプター、可変領域、定常領域、遺伝子再構成、ゲノム遺伝子の多様性、多重遺伝子族</p>
8. 遺伝生化学	<p>2. 血液型の遺伝について重要性を遺伝医学の立場から説明できる</p> <p>3. 組織適合性とその遺伝、および臓器移植における重要性について説明できる</p> <p>4. 抗原識別分子の多様性の獲得機構について説明できる</p> <p>1. 生体内分子の機能と代謝を理解し、遺伝医学的に説明することができる</p>
9. 腫瘍遺伝学	<p>1. がん関連遺伝子を説明できる</p> <p>2. 腫瘍の発生機構を遺伝学的に説明できる</p> <p>3. 遺伝性腫瘍について説明できる</p>
10. 体細胞遺伝学	<p>1. 体細胞遺伝学について説明することができる</p>
11. 生殖・発生遺伝学	<p>1. 生殖の機構を理解し、その異常を説明できる</p> <p>2. 発生異常の発症機序を理解し説明できる</p> <p>3. 発生の分子機構について理解できる</p>
	<p>がん(原)遺伝子、がん抑制遺伝子、DNA修復遺伝子、細胞分裂のチェックポイント遺伝子</p> <p>がん(原)遺伝子の活性化、がん抑制遺伝子の変異、DNA修復異常、発癌のステップ、2ヒット(2段階)仮説、ヘテロ接合性の喪失(LOH)、刷り込みの喪失(LOI)、融合遺伝子、遺伝子増幅、放射線発癌、発癌性ウイルス、がんウイルス、化学発癌、発癌物質、塩基類似体、機能獲得型変異、機能喪失型変異、優性阻害(dominant negative)効果、遺伝子変異、ミスマッチ修復遺伝子、複製エラー、転写因子、細胞接着因子、染色体異常</p> <p>遺伝性腫瘍、高発癌性疾患、染色体脆弱症候群、がん抑制遺伝子の異常、ASCO分類</p> <p>細胞融合、ヘテロカリオン、細胞雑種、(細胞の)相補性、相補性群、相補性テスト、遺伝子マッピング、放射線雑種細胞(radiation hybrid)、2重ヘテロ接合、遺伝子操作、組織えDNA</p> <p>減数(成熟、還元)分裂、生殖、生殖細胞系、配偶子、精子、卵子、受精、接合体、有性生殖、双(多)胎、単為生殖、雄核発生、生殖腺、性決定機構、形態発生、生殖の異常、不妊、不育、習慣流産</p> <p>発生異常の定義、発生異常の発症機序、奇形の定義、奇形の発症機序、催奇形、環境因子、内分泌攪乱化学物質、母体疾患の影響、放射線の影響、薬剤の影響、ウイルス感染の影響</p> <p>形態形成遺伝子、動物モデル、ジーンターゲティング、トランスジェニックマウス、ノックアウトマウス、クローン個体、初期胚、ES細胞、体外受精、ホモオテティック遺伝子、パターン形成、転写制御、転写因子、胚葉誘導、遺伝子発現、発現制御、細胞分化、分化誘導、細胞周期、細胞移動、細胞接着、軸形成、体節形成、極性、細胞骨格、細胞外基質、レチノイン酸、受容体、胚培養、キメラマウス、核移植、生殖系、全能性</p>

臨床遺伝専門医到達目標(各論)

12. ゲノム医学	<p>1. ヒトゲノム計画の発展を理解し、遺伝医学との関係を理解することができる</p> <p>2. 連鎖解析の方法を説明できる</p> <p>3. 遺伝子情報をコンピュータで扱うことができる</p>	<p>ゲノム構造、ヒトゲノム計画、遺伝的地図、物理的地図、染色体地図、コンテイング、疾患地図、塩基配列決定、STS(配列タグ部位)、EST(発現配列タグ)、ゲノムデータベース、責任遺伝子、ポジショナルクローニング、候補遺伝子、ゲノムサーチ、エクソントラッピング、エクソン結合法、遺伝子マッピング、大規模シーケンシング、ホモロジー検索、機能解析、シグナチャーマップ、DNAチップ、DNAマイクロアレイ、発現プロファイル、プライマー歩行</p> <p>連鎖、組み換え、組み換え型、非組み換え型、モルガン単位、センチモルガン、連鎖群、ハプロタイプ、連鎖不平衡、ロット得点、相引、相反、主遺伝子、遺伝的距離、連鎖解析法、罹患同胞対法、相関解析、ホモ接合マッピング、伝達不平衡試験(IDT)</p> <p>DNAデータベース、ESTデータベース、ゲノムデータベースサーチ、ホモロジーサーチ、OMIM、GeneTest、遺伝子ネット、GENETOPIA、GeneClinics</p>
II. 遺伝医療の実践	<p>1. 臨床遺伝学的診察</p> <p>2. メンデル遺伝病患者または血縁者を診察し、適切に対応することができる</p> <p>3. 多因子遺伝病、common disease、および精神疾患の患者または血縁者を診察し、適切に対応することができる</p> <p>4. 染色体異常症の患者を診察し、適切に対応することができる</p> <p>5. 遺伝性腫瘍の患者を臨床遺伝学的に診察し、適切に対応することができる</p> <p>6. ミトコンドリア遺伝病の患者または血縁者を診察し、適切に対応することができる</p> <p>7. 先天奇形・精神運滞の患者または血縁者を診察し、適切に対応することができる</p> <p>8. アレルギ一の患者または血縁者を診察し、適切に対応することができる</p> <p>9. 免疫異常症の患者または血縁者を診察し、適切に対応することができる</p>	<p>臨床遺伝学的診察、診断、他専門医との連携、予後判定、対応法・治療法の選択、フォローアップ、家系図作成、保因者診断、当該遺伝病の自然歴、遺伝学的説明</p> <p>各種疾患の遺伝学的発症機構、家族性遺伝病への臨床的アプローチ法、遺伝子診断法</p> <p>臨床遺伝学的診察、診断、対応・治療法の選択、家族・家系解析法、予防医学的アプローチ</p> <p>各種染色体異常症の臨床診断法、細胞遺伝学的診断法、核型分析・判定、隣接遺伝子症候群</p> <p>各種遺伝性腫瘍の診断法、治療法、家族検索法、生命倫理</p> <p>代表的ミトコンドリア遺伝病、ミトコンドリア遺伝病の診断法、治療法</p> <p>発生異常、環境危険因子、モニタリング、各種症候群の診断法、コンビュータデータベースの利用法、催奇形因子、突然変異原、放射線、ウイルス、薬剤、化学物質、ホルモン、ビタミン、アルコール、化学発癌、発癌物質、遺伝毒性、胎児毒性、放射線防御法、臨界(感受)期</p> <p>アレルギー、全身性アナフィラキシー、即時型過敏症、アトピー性疾患</p> <p>原発性免疫不全症、重症混合型免疫不全症、各種免疫不全症、自己免疫疾患、骨髄移植、遺伝子治療</p>

臨床遺伝専門医到達目標(各論)

		<p>10. 各種の生化学的異常の患者または血縁者を診察し、適切に対応することができる</p> <p>11. 遺伝性神経筋疾患患者または血縁者を診察し、適切に対応することができる</p> <p>12. 遺伝性感覚器疾患患者または血縁者を診察し、適切に対応することができる</p> <p>13. 代表的な薬理遺伝学的異常形質について原因、診断、予防、治療などを説明できる</p> <p>14. 生殖障害の患者と配偶者、または異常妊娠の患者を診察し、適切に対応することができる</p> <p>15. 種々の遺伝医学的診断法を理解し、実践することができる</p> <p>16. 遺伝子治療法の原理と適応を説明できる</p>	<p>先天代謝異常症、糖代謝異常症、糖尿病、アミノ酸代謝異常症、脂質リポ蛋白代謝異常症、有機酸代謝異常症、核酸代謝異常症、金属代謝異常症、膜輸送障害、空容体異常症、ヘモグロビン異常症、血液凝固系異常症、生化学的診断法、酵素診断法、アミノ酸分析、尿中有機酸分析、遺伝子診断法、複合ヘテロ接合、保因者、肝移植、骨髄移植、遺伝子治療</p> <p>遺伝子変異、浸透率、遅発性遺伝病、3塩基反復配列の伸長、表現促進、親の性依存性の表現促進、遺伝子診断法</p> <p>遺伝子変異、浸透率、表現度、保因者、軽症患者</p> <p>発症機構、異常形質、検査・診断・治療・予防法、代表的薬理遺伝学的異常形質、G6PD欠損症、血清コリンエステラーゼ遺伝的変異型、悪性高熱、チトクロームP450遺伝子多型と薬剤感受性</p> <p>生殖、生殖細胞、配偶子、精子、卵子、受精、接合体、有性生殖、双(多)胎、奇胎、性決定機構、形態発生、生殖内分泌学、生殖免疫学、生殖細胞遺伝学、出生前診断法、不妊、体外受精-胚移植、顕微受精、出生前治療、生殖医学倫理</p> <p>DNA診断法、遺伝子診断、生化学的診断法、細胞学的診断法、細胞遺伝学的診断法、遺伝病診断法、出生前診断法(羊水診断法、絨毛診断法、母体血清マーカー検査法、着床前診断法、胎児血液検査法、母体血中胎児細胞分離法)、発症前診断法</p> <p>原理と方法、遺伝子導入、遺伝子相同組み換え、ベクター、適応と限界、ヘルパー細胞、適応疾患、先天異常症の遺伝子治療、腫瘍性疾患の遺伝子治療、代謝疾患の遺伝子治療、体細胞遺伝子治療と生殖細胞遺伝子治療、遺伝子補充治療、遺伝子修正治療、生命倫理、インフォームドコンセント</p> <p>定義、目的、一般原則、扱う事例、コメディカルスタッフとの協力関係、医療・福祉に関係する法律、協力的医療</p> <p>環境危険因子、遺伝子頻度、浸透率、染色体異常の頻度、理論的再発率、経験的再発率、多因子遺伝病における再発率、臨床遺伝学文献・データのサーチ</p> <p>家系図作成、遺伝子後(再発リスク)の推定、ハーディワインベルグの法則、突然変異、ベイズの確率理論、保因者同定法、遺伝子診断法、出生前診断法</p> <p>非指示的カウンセリング、行動変容理論、教育原理、自律的決定の援助、カウンセラーの基本的姿勢、コーピングメカニズム、危機介入、面接スキル、家族論、情報の伝達法、根拠に基づく医療(Evidence based medicine)、差別的用語の不使用、精神医学の基礎、臨床心理学の基礎</p> <p>メンデル遺伝病、非メンデル遺伝病、染色体異常症、腫瘍性疾患、遅発性神経疾患、X連鎖劣性遺伝病、精神疾患、感覚器障害、出生前診断、発症前診断</p>
2. 遺伝カウンセリング	<p>1. 遺伝カウンセリングの目的や、カウンセリングに際して配慮すべき事項を理解し、説明できる</p> <p>2. 遺伝カウンセリングに必要な基本的遺伝学情報を収集できる</p> <p>3. クライアントの遺伝情報を整理し、アセスメントを行うことができる</p> <p>4. カウンセリングの理論と面接スキルの基本的事項を説明できる</p> <p>5. 主な遺伝病における特殊性を理解し、カウンセリングを行うことができる</p>		

臨床遺伝専門医到達目標(各論)

3. 遺伝医療と社会	<p>1. 一般社会における倫理的・法的・社会的規範とその構成を理解している</p> <p>2. 遺伝医療および遺伝カウンセリングに関する倫理的・法的・社会的問題(ELSI)を理解し、実践できる</p> <p>3. 医学および臨床遺伝学研究における倫理と指針を理解し、実践できる</p> <p>4. 種々の遺伝性疾患に対するメデイカルケアを理解し、福祉・社会資源の活用ができる</p> <p>5. 教育・啓発活動ができる</p>	<p>日本国憲法(第25条), WHO憲章, 医師法, 医療・福祉関係の法律, 政令, 省令, 地域保健・医療行政, 保健所, 市町村保健センター, 福祉関係機関, 福祉事務所, 児童相談所, 患者(支援)団体, NPO, 医療訴訟, 判例, 遺伝学的検査と社会, 予知医学</p> <p>遺伝医療の倫理的背景, 遺伝医療における倫理ガイドライン, 知る権利と知らないでいる権利, ゲノム宣言(ユネスコ), 関係学会の会告・指針, 遺伝子診断の倫理的背景, 出生前診断の倫理的背景, 原理・原則主義的倫理解釈, 母体保護法, 家族計画, 優生学, 人工妊娠中絶, 逆淘汰</p> <p>ヘルシンキ宣言(2000年修正), WHO「Proposed international guidelines on ethical issues in medical genetics and genetic services」(1998), 科学技術会議生命倫理委員会「ヒトゲノム研究に関する基本原則について」(2000), 3省合同「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」(2001)</p> <p>対応・療育法, 発症予防法, コ・メディカルスタッフとの協力, ソーシャルワーキング, 地域医療との協力, 社会復帰の方法, テイクアセーター, 療育センター, 患者団体および患者支援団体の役割</p> <p>一般に対する啓発活動, 後進の指導</p>
------------	--	---

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：遺伝カウンセラー（非医師）制度に関する研究

分担研究者：千代 豪昭 大阪府立看護大学教授

研究協力者：安藤広子（岩手県立大学看護学部助教授），有森直子（聖路加看護大学母性看護・助産学講師），玉井真理子（信州大学医療技術短期大学部助教授），塚原正人（山口大学医学部保健学科教授），月野隆一（有田市立病院小児科副院長），恒松由記子（国立成育医療センター特殊診療部小児腫瘍科（血液科）医長），溝口満子（東海大学健康科学部教授），武田祐子（慶応義塾大学看護医療学部助教授）

研究要旨

わが国の遺伝医療を支えるマンパワーとして臨床遺伝専門医と遺伝カウンセラーが重要な役割を担う。遺伝カウンセラーは常に患者サイドに立ち、専門情報の提供や心理学的介入など各種の援助を行うことにより患者の自律的決定を援助する専門職であり、その役割の上からは今後、医師以外のマンパワーを広く遺伝カウンセラーとして養成していくことが考えられる。この場合、遺伝カウンセラーの養成は欧米先進国の水準にあわせて、わが国でも大学院修士レベルの教育が必要であるとの結論から、養成カリキュラムを検討し、その履修科目と到達目標を作成し遺伝カウンセラーの養成のための基本的方針をまとめた。

A. 研究目的

平成10～11年度厚生科学研究班「遺伝医療システムの構築に関する研究」（代表古山順一）における研究報告のなかで、遺伝医療システムを支えるマンパワーとして臨床遺伝専門医と遺伝カウンセラーを養成することが重要であると提言された。特に遺伝カウンセラーについては医師以外の職種の参入を含めた新しい専門職の確立が求められている。本分担班は、前回の研究報告を受けて研究を開始し、中間報告（平成13年3月）におい

て、遺伝カウンセラー（非医師）の要件と養成における到達目標を報告した。とくに、平成13年に本研究班において臨床遺伝専門医の養成と資格認定の方向性が定まったことにより、本分担班がめざす非医師遺伝カウンセラーの役割を明確に定めることができるようになった。すなわち、遺伝カウンセラーは1) 人類遺伝学や臨床遺伝学の基礎知識とクライアントの心理社会的支援に関わる専門知識をもち、2) 遺伝カウンセリングを行うた

めの専門技術を持つとともに、3) 遺伝医療のなかで臨床遺伝専門医をはじめとする他の専門職と協働することができる専門職でなくてはならない。

このような観点から平成13年3月に報告した中間報告を見直し、非医師遺伝カウンセラーの養成と資格認定に関わる基本的な方針をまとめた。

B. 研究方法

これまで遺伝カウンセラーの養成や、人類遺伝学教育、遺伝看護学の研究に携わってきた専門家に研究協力者として参加して頂き、下記の内容についてワーキング作業を行った。ワーキングの内容についてはそのつど全体会議で報告し、他分担班と意見の調整に努めた。

- 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

C. 研究結果

1. 遺伝カウンセラーの役割と要件

1) 遺伝カウンセラーは遺伝医療を必要としている患者や家族に適切な遺伝情報や社会の支援体制等を含むさまざまな情報提供を行い、心理的、社会的サポートを通して当事者の自律的な意思決定を支援する保健医療専門職である。

2) 遺伝カウンセラーは医療技術を提供したり、研究を行う立場とは一線を画し、独立

した立場から患者を援助することが求められる。

3) 遺伝カウンセラーは、遺伝カウンセリングについて一定の実地修練を積んだ後に資格認定された専門職で、下記の要件を満たす必要がある

- ・最新の遺伝医学の知識を持つ
- ・専門的なカウンセリング技術を身につけている
- ・倫理的、法的、社会的課題 (Ethical-Legal-Social Issues) に対応できる
- ・常に患者サイドにたつが、主治医や他の診療部門との協力関係を維持できる

遺伝カウンセラーとなりうる職種としては看護師、保健師、助産師などのメディカルスタッフや、臨床心理士、社会福祉士、薬剤師、栄養士、臨床検査技師などのコメディカル・スタッフ、また生物学・生化学などの遺伝医学研究者やその他の人文・社会福祉系などの専門職が考えられる。

2. 遺伝カウンセラー養成の基本方針

1) 高度な発達をとげつつある遺伝医療の現場のニーズに対応でき、欧米先進国の遺伝カウンセラーの水準に合わせた専門職を養成するには医療系教育機関の大学院（修士課程）に専門コースを設置することが理想的である。

2) わが国でも近い将来には医学・保健・看護系大学の大学院に専門コースが設置される可能性があるが、その数が増え、遺伝カウンセラー養成の態勢が整うのはしばらく先のことであろう。

3) 遺伝カウンセラーが不足している現状に対応するためには、遺伝関連学会の協力の

もとに遺伝カウンセラーの養成と資格認定を考えるのが実務的であろう。

4) しかし将来、遺伝カウンセラーの資格認定が国家認定に移行することを視野にいれておかねばならず、遺伝カウンセラーの資格を一本化するとともに、学会における養成と資格認定は大学院修士レベルにふさわしいレベルを担保し、認定基準を設けることが必要である。

5) これらの観点から、関連学会の協力のもとに（仮称）遺伝カウンセラー資格認定協議会（以下、（仮称）認定協議会とする）を設置し、（1）大学院修士課程の遺伝カウンセラー養成コース等修了者を含めた遺伝カウンセラーの資格認定（以下、認定遺伝カウンセラー資格という）を行うとともに、（2）養成研修の位置づけと内容について検討する必要がある。

3. 遺伝カウンセラーの養成カリキュラム

遺伝カウンセラーの養成にあたる基本的な目標は大学院修士課程の遺伝カウンセラー養成コースにおいても養成研修においても変わるものではなく、下記のとおりである。到達目標については、それぞれの目標レベルに応じた履修科目をリストアップし、その履修目標をまとめた（添付資料1）。また、到達目標を達成するための履修方略（LS）のひとつとしてコースの種類と時間数に関するモデルを示した（添付資料2）。

（1）一般目標（GI0）

遺伝医療の現場において臨床遺伝専門医や他の医療スタッフと協力して相談に訪れたクライアント（来訪者）に臨床的で科学的な情

報を提供し、クライアントが遺伝子診断、遺伝子治療を含む医療や生殖行動など日常生活の場において自らの意志によりこれらの情報を有効に活用して自分や家族のQOLを向上できるように援助するために必要な臨床遺伝学、カウンセリングに関する基本的な知識、技術、態度を学ぶ。

（2）到達目標（SB0）

1) 知識レベル：

人類遺伝学の基本知識、代表的な疾患の臨床像、自然歴、診断法、治療法に関する基本的知識を持ち、発症予防、医学的管理、社会的資源の活用法などを知っている。遺伝子診断の基礎を理解し、発見された遺伝子異常についてクライアントへの情報提供やカウンセリングをおこなうための基本的知識を修得している。遺伝カウンセラーとして活動するためにわが国の医療・福祉システムや制度、倫理および法的背景について必要な知識を修得している。

2) 技術レベル：

遺伝医療のニーズにあった家系情報を収集し、家系図にまとめることができる。クライアントが持つ問題の遺伝学的リスクを正しく推定できる。クライアントと好ましい人間関係をつくるためのコミュニケーション技術を持っている。クライアントに共感的理解と受容的態度を示しながら非指示的カウンセリングを行うことができる。クライアントの心理的課題に遺伝カウンセラーの立場から介入でき、家族等周囲との人間関係を調整し、患者や家族のQOLを向上させるための指導技術を持っている。遺伝医学の最新情報、専門医療

情報，社会資源情報，患者の支援団体情報を収集し，その情報をクライアント自身が活用できる形で提供したり，臨床遺伝専門医との連絡，専門医療機関や地域行政機関と連絡調整をおこない，クライアントが最良の遺伝医療を受けることができるよう調整する技術を持っている。専門職として常に最新の遺伝医学情報にアクセスしたり，臨床遺伝専門医とのミーティング，研修会への出席，学会活動など自己学習の手段を修得している。

3) 態度レベル：

遺伝カウンセラーは遺伝医療を支える医療スタッフの一員であると同時に，医療技術を提供する主治医の立場からではなく，クライアントの側に立って最良の選択を行えるよう援助することが求められていることを自覚し，臨床遺伝専門医，主治医，他の医療・福祉スタッフとの間で好ましい人間関係を作り出すための調整技術と態度を身につけている。また，医療スタッフの一員として，ジュネーブ宣言とヘルシンキ宣言の主旨を遵守したうえで，クライアントの利益に深い配慮を払いながら活動する態度を身につけている。クライアントに対してはカウンセリング・マインドを基本とし，社会通念や倫理規範にも十分に配慮しながら科学的なカウンセリングを行う態度を修得している。

4. 認定遺伝カウンセラーの資格認定

認定遺伝カウンセラーの資格認定の基本的な流れは，(1) 大学院修士課程の遺伝カウンセラー養成コース等修了者が資格取得を希望する場合は，(仮称) 認定協議会に資格申請を行い，資格試験を受験し，合格者に(仮称)

認定協議会が発行する認定遺伝カウンセラー資格を授与する，(2) 遺伝カウンセラー養成研修については今後の検討課題であるが，養成研修修了者がただちに認定遺伝カウンセラー資格を授与されるのではなく，大学院修士課程に相当する修業成果を審査した上で資格試験の受験資格を与え，合格者に(1)と同等な(仮称) 認定協議会が発行する認定遺伝カウンセラー資格を授与するのが適当であろう。

大学院修士課程の遺伝カウンセラー専門コース等修了者の資格認定については，現時点でわが国に次の専門コースが開設されることが予測できる。

- (1) 医学系研究科修士課程に開設される遺伝カウンセラー養成を目指した専門コース
- (2) 保健・看護系大学大学院修士課程に開設される遺伝カウンセラーや遺伝専門看護師の養成をめざした専門コース

遺伝カウンセラーの資格取得をめざす者の大学教育(学部レベル)における専門性については枠を設けず，一定の要件を満たしている者には資格取得のための門戸を開くことが，本研究班における基本的な合意である。しかし，遺伝カウンセラーの専門性を明確にするとともに当該専門職が行う遺伝カウンセリングの質を一定の水準に保ち，将来の国家資格への移行をめざすためには，専門教育の修業年数や習得科目について一定の基準を設ける必要がある。大学院修士課程に遺伝カウンセラーの資格取得を目指すコースをあらたに開設するにあたっては，その教育カリキュラム

については本分担班が作成した「遺伝カウンセラー養成のための到達目標」を遵守したカリキュラムを作成することを要望していく必要がある。認定協議会がそれぞれの大学院のカリキュラムを審査し、当該カリキュラムが遺伝カウンセラー養成カリキュラムの到達目標を満たしていない場合には、養成研修の活用などにより不足内容を補填して資格審査申請できるようにすることが必要であろう。

D. 考察

遺伝カウンセラーの養成は大学院修士課程に設置された遺伝カウンセラー専門コースでおこない、当面は関連学会による（認定）協議会が、将来的には国家資格として認定していくことがわが国の遺伝カウンセラーの恒久的な制度化としてあるべき姿であることをまとめた。しかし、十分な人数の大学院修士課程の専門コースの修了者が遺伝カウンセラー資格を認定され、遺伝医療の現場のニーズに対応できるようになるのは当分先のことだろう。関連学会の協力により養成研修を行い、修了者にたいして資格認定していくことは遺伝医療の現場のニーズに対応していく現実的な方法であるが、安易な資格認定は遺伝カウンセリングの質を低下したり、将来に国家資格へ移行する際に混乱の原因にならないかという懸念がある。わが国の遺伝医療の将来のためにも養成研修の位置づけと養成研修の内容、資格認定の考え方はさらなる慎重な議論が必要という結論になった。ただし、養成研修を実施する場合の組織と要件についてはおおむね下記のようなことになるだろう。

a. 養成研修会

養成研修会は関連学会の代表委員が組織する研修委員会（仮称）が企画運営することになるであろう。しかし、学会のみで独立した研修会を運営するには多くの困難が予想される。臨床遺伝専門医の専門研修やその他の既存の遺伝関連研修会と単位互換による相互協力が必要であり、養成カリキュラムについては本分担班が作成した「遺伝カウンセラー養成のための到達目標」を遵守することにより、カリキュラムの一貫性を持たせることが重要な課題となろう。また遺伝カウンセラー資格は修士レベルの教育を目標にするという本研究班の基本的な方針にあわせて作成した養成研修カリキュラムを受講するためには、養成研修受講者は大学卒業者と同等以上の基礎教育を前提としなければならない。養成研修に受講資格を設けることもひとつの方法であろう。また、（仮称）認定協議会が遺伝カウンセラー資格を認定するためには専門教育の修業年数や習得科目について一定の基準を設ける必要がある。

b. 実地研修

養成研修会では講義や実習による教育が中心となるが、遺伝カウンセリングは臨床現場での実地の訓練がきわめて重要である。養成研修を受講し一定の科目の修了試験を合格した後などに、実地研修の機会を設けることも必要になるであろう。実地研修のあり方としては、当面は臨床遺伝専門医制度による指導医等の協力のもとに遺伝カウンセリングを行い、定められた件数について必要な書式にまとめることなどが考えられる。

当面の課題としては、(仮称)認定協議会を立ち上げて資格認定のための基準をつくり、資格条件を満たした大学院修士課程等修了者に対応できるようにする。また、認定遺伝カウンセラーの数が現場に充足するまでの期間に対する対応も考える必要があり、養成研修による遺伝カウンセラーの養成、臨床遺伝専門医の遺伝カウンセリング研修の充実などの議論を開始する。最後に、わが国ではこれまで遺伝カウンセリングは医療行為として認知されてこなかった。資格認定を受けた認定遺伝カウンセラーが現場で働く職場がないというのでは、遺伝カウンセラー養成の意味がないだけでなく、わが国民にとって大きな不幸である。遺伝カウンセラーを医療システムのなかで医療を担う専門職として処遇し、医療制度のなかに組みこむことは遺伝カウンセラー制度の根幹をなすきわめて重要な課題である。研究班全体の課題であるが、遺伝医療システムをどう構築していくか、全体的な流れの中で解決を急ぐ必要がある。

E. 研究発表

1. 論文発表

- 1) 千代豪昭：遺伝カウンセラー面接の理論と技術。医学書院，2000
- 2) 千代豪昭：小児科領域の遺伝カウンセリング。現代のエスプリ「遺伝カウンセリング」，至文堂，(147-160)，2001
- 3) 千代豪昭：出生前診断における遺伝カウンセリングシステム—新しい時代を迎えて—：産科と婦人科，68(3)：304-311，2001

- 4) 千代豪昭：遺伝子検査時代の遺伝カウンセリング。小児科診療，：1562-1570，2001
- 5) 千代豪昭：遺伝カウンセリングにおける面接技法の理論学習。ゲノム医学，1：201-208，2001
- 6) リー・DH，ジェンキンス・J F，フランコマーノ・CA(溝口満子，安藤広子監訳)：遺伝看護の実践，日本看護協会出版会，2001
- 7) 安藤広子，塚原正人，溝口満子：遺伝看護，医歯薬出版，2001