

人材育成体制の検討

研究分担者：小杉眞司 国立大学法人京都大学大学院 医学研究科

研究要旨

次世代ゲノム医療を推進するために重要な臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー、ゲノムインフォマティシャンなどの人材養成の現状と今後のあり方について検討した。

臨床遺伝専門医は人口比では米国より多い数が認定されていたが、19 基本診療科の専門医とはなっておらず、臨床遺伝専門医の資格をとるには、基本診療科の専門医をまず取得する必要がある、メインの業務として遺伝医療に携わっている臨床遺伝専門医は少ないと考えられた。

認定遺伝カウンセラーの人材養成は、厚生労働科学研究による制度設計で、2005 年より認定が始まったが、養成を加速させるためには、養成校へのサポートが重要と考えられた。修士レベルの人材養成サポートには、短期間の補助金事業では困難と考えられた。

ヒトゲノムを取り扱うバイオインフォマティシャンとして、最も有望な「ジェネティックエキスパート」は「臨床」という観点から、臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラーなどの遺伝医療専門職、臨床検査技師や薬剤師などがバイオインフォマテックスのスキルアップする資格として考えるのが適切と考えられた。

A.研究目的

- (1) 次世代ゲノム医療を推進するための専門的人材の養成状況について調査する。
- (2) 特に重要なゲノムインフォマティシャン養成のための教育内容を具体的に列挙する。

B.研究方法

各関連学会における遺伝子関連検査に関わる資格を調べた。

(倫理面への配慮) 特記すべきものなし

C.研究結果

(1) 各関連学会における遺伝子関連検査に関わる資格を調べたところ、表 1 の情報が得られた。

これらの中心となる「臨床遺伝専門医」については、1998 年からの厚生（労働）科学研究（主任研究者：古山順一兵庫医科大学教授）で制度設計され、従来日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会が別々に認定していたものを統合し、2002 年より発足した。2021 年 3 月現在、1560 名が認定されていることが明らかとなった。「臨床遺伝専門医」に相当する米国の資格は Medical Geneticist であり、2019 年現在で 2235 名となっており、人口比では我が国の方が多。米国では専門医機構に相当する AMBG が認定する基本 24 領域の一つの専門医となっているのに対し、我が国では、専門医機構の 19 基本診療科の専門医とはなっておらず、臨床遺伝専門医の資格をとるには、基本診療科の専門医をまず取得する必要がある、メインの業務として遺伝医療に携わっている臨床

遺伝専門医は少ないと考えられた。臨床遺伝専門医制度委員会では、新しいゲノム医療の時代に必要な到達目標を新たに定めており、毎年の受験者数も 100 名以上と増えてきている。また、臨床遺伝専門医制度委員会では専門医のための新たなテキストを総力を挙げて作成中であり、次年度には利用可能となるため、順調な人材養成がなされていると判断された。

「認定遺伝カウンセラー」については、上記厚生（労働）科学研究の中で 1998 年-2004 年まで 7 年間の検討により制度設計され、2005 年より認定試験が開始されている。国民から信頼される高い専門性を必要とするため、米国と同様に修士課程での教育を基本とし、遺伝医学の知識レベルでは臨床遺伝専門医と同等の水準を求めている。2021 年 3 月現在、289 名が認定されている。1982 年から認定を始めている米国では既に 4800 人の CGC（認定遺伝カウンセラー）がいる。我国における認定遺伝カウンセラー養成校は 2021 年度には 23 校に増えることが明らかとなった。

(2) 「バイオインフォマティシャン」について求められるのは、ヒトの疾患臨床像とゲノム解析で生みだされるデータとそこから得られたバリエーションの評価を結びつけることである。Wet の技術はあってもよいが必須ではない。表 1 の資格の中では、多くは実験系の Wet の技術が中心となるものや、ヒト疾患の臨床とは必ずしもむすびつきにくいものが大半であった。

「ジェネティックエキスパート」に限らず、ヒト疾患ゲノム解析のインフォマティシャン（ゲノムインフォマティシャン）に必要とされる教育カリ

キュラムを研究協力者である中山智祥教授（日本大学）、才津浩智教授（浜松医科大学）とともに検討し、表2のカリキュラム案を作成した。

また、日本遺伝診療学会の協力で上記カリキュラムの最重要事項を教材として作成し、第16回臨床遺伝情報検索講習会でも使用した動画をDVDとして提供を受けたので、関係者で共有し、評価を行う予定である。

D. 考察

(1) 認定遺伝カウンセラーの養成のためには、マンツーマンの指導が必要なことから1校での養成可能数は多くなく、さらに養成校を増やす必要があるが、1校毎年4-5名ずつの養成をすると、年間100名程度の養成はできることになるため、15年後には2000名程度となり、米国レベルに達する。ゲノム医療時代の到達目標の設定、共通して利用できる教材の作成などが必要で、厚労科研三宅班（難病ゲノム医療に対応した遺伝カウンセリングの実態調査と教育システムの構築に資する研究）での検討と協力しながら進めていく必要がある。遺伝カウンセラー教育の卒前、卒後教育においてゲノム医療の現場でのOn the jobトレーニングは重要であり、実際にIRUD研究においても業務に関わった間（つまり認定遺伝カウンセラー養成校卒業後）に認定遺伝カウンセラーの資格を取得したものが50名にも達することが明らかとなった。しかし、On the jobトレーニングだけで専門性の高い認定遺伝カウンセラーを最初から養成することは不可能である。

(2) バイオインフォマティクスと関連する資格のなかで、医療におけるヒトゲノムを対象とした遺伝子関連検査の解釈などを中心のスキルとするヒトゲノムインフォマティクスの条件に対応するのは「ジェネティックエキスパート」などと考えられた。2010年より認定が始まり、認定数も58名とまだ少ない。

E. 結論

認定遺伝カウンセラーの人材養成を加速させるためには、養成校へのサポートが重要と考えられた。修士レベルの人材養成サポートには、短期間の補助金事業では困難と考えられる。

「ジェネティックエキスパート」は「臨床」という観点から、臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラーなどの遺伝医療専門職、臨床検査技師や薬剤師などがバイオインフォマテクスのスキルアップする資格として考えるのが適切と考えられた。

F. 健康危険情報

特記事項なし

G. 研究発表

1. 論文発表

1. Tabara Y, Yamanaka M, Setoh K, Segawa H, Kawaguchi T, Kosugi S, Nakayama T, Matsuda F, Nagahama Study Group. Advanced Glycation End Product Accumulation is Associated with Lower Cognitive Performance in an Older General Population: The Nagahama Study. *J Alzheimers Dis.* 74(3):741-746, 2020.
2. Tabara Y, Ikezoe T, Setoh K, Sugimoto K, KawaNagahama study group guchi T, Kosugi S, Nakayama T, Ichihashi N, Tsuboyama T, Matsuda F,. Comparison of diagnostic significance of the initial versus revised diagnostic algorithm for sarcopenia from the Asian Working Group for Sarcopenia. *Arch Gerontol Geriatr.* 89:104071, 2020.
3. Kawasaki H, Yamada T, Wada T, Kosugi S. Current status and legal/ethical problems in the research use of the tissues of aborted human fetuses in Japan. *Congenit Anom (Kyoto).* 60(6):166-174, 2020.
4. Takahashi N, Takahashi Y, Tabara Y, Kawaguchi T, Kuriyama A, Ueshima K, Kosugi S, Sekine A, Yamada R, Matsuda F, Nakayama T, Nagahama Study Group. Descriptive epidemiology of high frequency component based on heart rate variability from 10-second ECG data and daily physical activity among community adult residents: the Nagahama Study. *Biosci Trends.* 14(4):241-247, 2020.
5. Kawasaki H, Yamada T, Takahashi Y, Nakayama T, Wada T, Kosugi S, Neonatal Research Network of Japan. Epidemiology of Birth Defects in Very Low Birth Weight Infants in Japan. *J Pediatr.* S0022-3476(20)30855-6, 2020.
6. Tsuchiya M, Yamada T, Akaishi R, Hamanoue H, Hirasawa A, Hyodo M, Imoto I, Kosho T, Kurosawa K, Murakami H, Nakatani K, Nomura F, Sasaki A, Shimizu K, Tamai M, Umemura H, Watanabe A, Yoshida A, Yoshihashi H, Yotsumoto J, Kosugi S. Attitudes toward and current status of disclosure of secondary findings from next-generation sequencing: a nation-wide survey of clinical genetics professionals in Japan. *J Hum Genet.* 65(12):1045-1053, 2020.
7. Tabara Y, Matsumoto T, Murase K, Setoh K, Kawaguchi T, Kosugi S, Nakayama T, Hirai T, Wakamura T, Chin K, Matsuda F, Nagahama study group. Home device-monitored sleep blood pressure reflects large artery stiffness: the Nagahama study. *J Hypertens.* 38(12):2459-2464, 2020.
8. Hosoda Y, Miyake M, Meguro A, Tabara Y, Iwai S, Ueda-Arakawa N, Nakano E, Mori Y, Yoshikawa M, Nakanishi H, Khor CC, Saw SM, Yamada R, Matsuda F, Cheng CY, Mizuki N, Tsujikawa A, Yamashiro K; Nagahama Study Group. Keratoconus-susceptibility gene identification by corneal thickness genome-wide association study and artificial intelligence IBM Watson. *Commun Biol.* 3(1):410, 2020.
9. Kawasaki H, Yamada T, Takahashi Y, Nakayama T, Wada T, Kosugi S & on behalf of the Neonatal

- Research Network of Japan. The short-term mortality and morbidity of very low birth weight infants with trisomy 18 or trisomy 13 in Japan. *J Hum Genet.* 66(3):273-285, 2020.
10. Akiyama N, Shimura M, Yamazaki T, Harashima H, Fushimi T, Tsuruoka T, Ebihara T, Ichimoto K, Matsunaga A, Saito-Tsuruoka M, Yatsuka Y, Kishita Y, Kohda M, Namba A, Kamei Y, Okazaki Y, Kosugi S, Ohtake A, Murayama K. Prenatal diagnosis of severe mitochondrial diseases caused by nuclear gene defects: a study in Japan. *Sci Rep.* 11(1):3531, 2021.
 11. Fukuhara S, Asai K, Kakeno A, Umebachi C, Yamanaka S, Watanabe T, Yamazaki T, Nakao K, Setoh K, Kawaguchi T, Morita S, Nakayama T, Matsuda F, Bessho K; Nagahama Study Group. Association of Education and Depressive Symptoms with Tooth Loss. *J Dent Res.* 100(4):361-368, 2021.
 12. Truncating Variants Contribute to Hearing Loss and Severe Retinopathy in USH2A-Associated Retinitis Pigmentosa in Japanese Patients. Inaba A, Maeda A, Yoshida A, Kawai K, Hiramami Y, Kurimoto Y, Kosugi S, Takahashi M. *Int J Mol Sci.* 22:21(21):7817, 2020.
 13. Hamada S, Tabara Y, Murase K, Matsumoto T, Setoh K, Wakamura T, Kawaguchi T, Kosugi S, Nakayama T, Hirai T, Matsuda F, Chin K; Nagahama Study Group. Night-time frequency of urination as a manifestation of sleep-disordered breathing: the Nagahama study. *Sleep Med.* 2021 Jan;77:288-294.
 14. Nakao SY, Miyake M, Hosoda Y, Nakano E, Mori Y, Takahashi A, Ooto S, Tamura H, Tabara Y, Yamashiro K, Matsuda F, Tsujikawa A; of the Nagahama Study Group. Myopia Prevalence and Ocular Biometry Features in a General Japanese Population: The Nagahama Study. *Ophthalmology.* 128(4):522-531, 2021.
 15. 稲葉慧, 松川愛未, 小杉眞司. 欧米諸国における網膜色素変性の遺伝カウンセリングと遺伝学的検査の実施状況—海外視察報告— *日本遺伝カウンセリング学会誌.* 41(1):25-32, 2020.
 16. 松川愛未, 高嶺恵理子, 平岡弓枝, 小杉眞司. がんゲノム医療における米国認定遺伝カウンセラーの役割. *日本遺伝カウンセリング学会誌.* 41(1):33-38, 2020.
 17. 小杉眞司. 拠点病院・高度協力病院・協力病院. *医学のあゆみ.* 273(7):561-565, 2020.
 18. 山村 幸, 山口 建, 本田 明夏, 堀江 昭史, 山田 崇弘, 濱西 潤三, 小杉 眞司, 万代 昌紀. 遺伝性乳がん卵巣がん症候群に対するリスク低減卵管卵巣摘出術の後方視的検討. *産婦人科の進歩.* 72(3):230-236, 2020.
 19. 高折 恭一, 森実 千種, 北野 雅之, 肱岡 範, 谷内田 真一, 松林 宏行, 和田 慶太, 鳥嶋 雅子, 小杉 眞司, 川口 喬久, 増井 俊彦. 【遺伝性腫瘍とゲノム医療を学ぶ】 遺伝性腫瘍 家族性腓腸. *臨床外科.* 75(8):927-930, 2020.
 20. 小杉眞司. 遺伝学的検査の実施と依頼にかかわる倫理的配慮. *小児内科.* 52:1018-1024, 2020.
 21. 小杉眞司. がんゲノム医療の診療体制の整備：二次的所見への対応. *がんと化学療法.* 47:1153-1157, 2020.
 22. 北野雅之, 森実千種, 肱岡範, 松林宏行, 蘆田玲子, 北浦司, 伊藤鉄英, 神澤輝実, 川口喬久, 河邊頤, 小杉眞司, 児玉裕三, 清水京子, 高橋秀明, 谷内田真一, 寺島健志, 鳥嶋雅子, 花田敬士, 古川徹, 古川正幸, 古瀬純司, 真口宏介, 眞島喜幸, 水野伸匡, 水間正道, 水本雅己, 吉田岳市, 和田慶太, 高折恭一. 家族性腓腸高危険群のサーバイランス法 (エキスパート・コンセンサス) —本腓腸学会家族性腓腸レジストリ委員会・家族性腓腸に関する小班会議—. *腓腸.* 35(4):322-330, 2020.
 23. 洪本加奈, 山田崇弘, 小杉眞司. 新生児マスキングで子の遺伝性疾患が見つかった親の感情：自身が保因者である可能性と再発率の告知について. *日本遺伝カウンセリング学会誌.* 41(3):107-114, 2020.
 24. 秋山奈々, 稲葉慧, 松川愛未, 高嶺恵理子, 小杉眞司. 全エクソーム解析／全ゲノム解析における二次的所見への対応—海外視察報告—. *日本遺伝カウンセリング学会誌.* 41(3):115-122, 2020.
 25. 秋山奈々, 松川愛未, 稲葉慧, 高嶺恵理子, 平岡弓枝, 小杉眞司. 米国におけるLaboratory Genetic Counselorの役割と現状. *日本遺伝カウンセリング学会誌.* 41(3):123-127, 2020.
 26. 高嶺恵理子, 松川愛未, 稲葉慧, 平岡弓枝, 小杉眞司. 米国における遺伝性腫瘍の遺伝カウンセリング—実践報告—. *日本遺伝カウンセリング学会誌.* 41(3):129-137, 2020.
 27. 平岡弓枝, 松川愛未, 高嶺恵理子, 中川奈保子, 村上裕美, 小杉眞司. Memorial Sloan Kettering Cancer Center (MSKCC)における遺伝カウンセリングとがんゲノム医療. *日本遺伝カウンセリング学会誌.* 41(3):145-152, 2020.
- 2.学会発表
1. 小杉眞司. セカンダリーファインディング. 第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会. 教育講演, 2020.7.3.
 2. 佐々木佑菜, 山田崇弘, 小杉眞司. ビスホスホネート製剤導入が骨形成不全症罹患児の両親に与えた影響 文献調査. 第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会. ポスター, 2020.7.3.
 3. 小池佳菜子, 西垣昌和, 和田敬仁, 小杉眞司. 若年心臓突然死者への遺伝学的剖検に関する課題 専門職者に対するフォーカス・グループを用いた探索的質的研究. 第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会. ポスター, 2020.7.3.
 4. 吉岡正博, 村上裕美, 谷口美玲, 岡野高之, 山田崇弘, 小杉眞司. 先天性難聴の一例 遺伝学的検査結果開示時の印象的な語りの紹介. 第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会. ポスター, 2020.7.3.
 5. 近藤知大, 山田崇弘, 吉岡正博, 西垣昌和, 山本佳宏, 金井雅史, 武藤学, 小杉眞司. がん遺伝子パネル検査での二次的所見疑い症例における生殖細胞系列の確認検査実施の促進要因と阻害要因. 第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会. ポスター, 2020.7.3.
 6. 小林明理, 山田崇弘, 本田明夏, 鳥嶋雅子, 村上裕美, 西垣昌和, 近藤知大, 吉岡正博, 金井雅史, 武藤学, 小杉眞司. がん遺伝子パネル検査実施後、二次的所見について遺伝カウンセリ

- ングを行った7家系9症例. 第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, ポスター, 2020.7.3.
7. 山内建, 川崎秀徳, 山田崇弘, 洪本加奈, 鳥嶋雅子, 友滝清一, 谷洋彦, 近藤英治, 河昌彦, 小杉眞司. 羊水染色体G分染法で不均衡型と診断されていた均衡型転座の1例. 第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, ポスター, 2020.7.3.
 8. 洪本加奈, 山田崇弘, 小杉眞司. 新生児マススクリーニングで見つかった遺伝性疾患をもつ子の親が次の挙児検討時に考える要素の質的探索的研究. 第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, ポスター, 2020.7.3.
 9. 島田咲, 山田崇弘, 小杉眞司. ゲノム解析における二次的所見の開示に影響する要素の文献調査. 第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, ポスター, 2020.7.3.
 10. 土屋実央, 山田崇弘, 赤石理奈, 井本逸勢, 梅村啓史, 清水健司, 浜之上はるか, 平沢晃, 吉田晶子, 吉橋博史, 四元淳子, 渡邊淳, 小杉眞司. ゲノム医療における二次的所見の取り扱いに関する実態調査. 遺伝医療専門家を対象とした質問票調査より倫理問題検討委員会報告. 第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, ポスター, 2020.7.3.
 11. 横田恵梨, 鳥嶋雅子, 本田明夏, 小杉眞司. 遺伝性腫瘍のクライアントへのフォローアップに対する認定遺伝カウンセラーの経験と考察. 第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, ポスター, 2020.7.3.
 12. 幅野愛理, 松川 未, 太宰 子, 小杉眞司. リスク低減卵管卵巣摘出術と性生活への思い. HBOC女性とパートナーを対象とした質的探索的研究. 第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, ポスター, 2020.7.3.
 13. 小杉眞司. がん遺伝子パネル検査における開示対象のGermline所見とその取り扱い. 口演, 第13回遺伝カウンセリングアドバンスセミナー, 2020.7.23.
 14. 高折恭一, 鳥嶋雅子, 小杉眞司. 家族性膵癌登録制度の現状と将来. ワークショップ(口演): 遺伝性腫瘍登録制度の現状と将来. 第26回日本遺伝性腫瘍学会学術集会, 2020.8.22.
 15. 松川愛未, 幅野愛理, 太宰牧子, 小杉眞司. BRCA1/2キャリア女性とパートナーを対象とした質問紙調査 - RRSOの性生活への影響. 口演, 第26回日本遺伝性腫瘍学会学術集会, 2020.8.22.
 16. 小杉眞司. がんゲノム医療における二次的所見への対応. 第27回日本遺伝子診療学会大会教育講演. 2020.9.11.
 17. 小杉眞司. がんゲノム医療と遺伝医療の連携. 第46回京都医学会シンポジウム. 2020.9.27.
 18. 小杉眞司. Proposal concerning the information transmission process in genomic medicine Part 1: Focusing on comprehensive tumor genomic profiling analysis. 第79回日本癌学会学術集会. 2020.10.3.
 19. 小杉眞司. ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言. 第65回人類遺伝学会教育講演. 2020.11.18.
 20. 佐々木佑菜, 山田崇弘, 田中司朗, 関沢明彦, 廣瀬達子, 佐村修, 鈴木信宏, 三浦清徳, 澤井英明, 平原史樹, 室. 淳, 亀井良政, 小杉眞司, 佐合治彦, NIPT コンソーシアム. 単一検査所による無侵襲的出生前遺伝学的検査 (NIPT) の精度解析. 第65回人類遺伝学会大会. 口演, 2020.11.18.
 21. 洪本加奈, 山田崇弘, 西垣昌和, 小杉眞司. 新生児マススクリーニングで見つかった遺伝性疾患をもつ子の親の生殖意思決定の複雑さと支援. 第65回人類遺伝学会大会. 口演, 2020.11.18.
 22. 下山京子, 四本由郁, 三成善光, 山田崇弘, 小杉眞司, 玉置知子. BRCA コンパニオン診断によりBRCA1 inconclusive と判断された症例への対応の問題点. 第65回人類遺伝学会大会. ポスター, 2020.11.18.
 23. 小澤瑛依子, 川崎秀徳, 三島清香, 中溝聡, 坂本昭夫, 三宅正裕, 馬場志郎, 尾野亘, 坂本和久, 湊谷謙司, 鳥嶋雅子, 村上裕美, 山田崇弘, 和田敬仁, 小杉眞司. 京大病院マルファンユニット開設後の遺伝性結合組織疾患に対する遺伝カウンセリングの現状と課題. 第65回人類遺伝学会大会. ポスター, 2020.11.18.
 24. 三宅秀彦, 小杉眞司, 櫻井晃洋, 川目裕, 松尾真理, 佐々木元子, 由良敬, 高島響子, 李怡然, 松川愛未. 病診療施設における難病遺伝カウンセリングの提供体制の現状調査. 第65回人類遺伝学会大会. ポスター, 2020.11.18.
 25. 島田咲, 山田崇弘, 小杉眞司. ゲノム解析における二次的所見の開示希望に影響する要素の文献レビュー: 肯定・否定的に働く要素に着目して. 第65回人類遺伝学会大会. ポスター, 2020.11.18.
 26. 小林明理, 山田崇弘, 吉岡正博, 近藤知大, 金井雅史, 木下一郎, 青木洋子, 織田克利, 植木有紗, 森川真紀, 佐藤友紀, 小川昌宣, 東川智美, 武藤学, 平沢晃, 小杉眞司. 保険収載されたがん遺伝子パネル検査における実施状況と、生殖細胞系列バリエーションへの対応状況に関する現状調査と課題提起. 第65回人類遺伝学会大会. ポスター, 2020.11.18.
 27. 小杉眞司. ゲノム検査と倫理. 第50回日本腎臓学会西部学術大会. 2020.10.16.
 28. 小杉眞司. がんゲノム医療と遺伝医療の連携. 第6回日本産科婦人科遺伝診療学会専門医講習(医療倫理), 2020.12.9.
 29. 小杉眞司. 拠点病院. 第4回IRUD班会議. 2020.12.18.
 30. 小杉眞司. ゲノム検査と倫理. 第82回耳鼻咽喉科臨床学会. 2020.12.25.

H.知的財産権の出願・登録状況

1.特許取得 なし

2.実用新案登録 なし

3.その他 なし

表1 遺伝子関連検査に係る資格

認定組織	資格
一般社団法人日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会	臨床遺伝専門医・指導医
	認定遺伝カウンセラー
一般社団法人日本人類遺伝学会	臨床細胞遺伝学認定士・指導士
	ゲノムメディカルリサーチコーディネーター
日本遺伝子診療学会	ジェネティックエキスパート
一般社団法人日本遺伝性腫瘍学会	遺伝性腫瘍専門医
公益社団法人日本人間ドック学会	遺伝学的検査アドバイザー
日本遺伝看護学会	遺伝看護専門看護師
公益社団法人日本看護協会	遺伝看護
一般社団法人日本臨床衛生検査技師会、日本染色体遺伝子検査学会	認定臨床染色体遺伝子検査師（遺伝子分野）
	認定臨床染色体遺伝子検査師（染色体分野）
公益社団法人日本臨床検査同学院	初級遺伝子分析科学認定士
	一級遺伝子分析科学認定士
特定非営利活動法人日本バイオ技術教育学会	初級バイオ技術者
	中級バイオ技術者
	上級バイオ技術者
特定非営利活動法人日本バイオインフォマティクス学会	バイオインフォマティクス技術者
公益社団法人日本技術士会	生物工学部門技術士
	生物工学部門技術士補
	生物工学部門技術士修習技術者

表2 ヒトゲノムインフォマティクスの教育カリキュラム

中項目	小項目A	小項目B
難病、稀少疾患の次世代シーケンサー解析によって出た原因バリエーション候補を検証できる		
	1 依頼症例の臨床症状、臨床検査データ、画像診断など表現型から考えられる原因遺伝子を挙げるができる。	
	OMIM	
	GeneReview	
	GeneReviews Japan	
	PubCase Finder	
	2 次世代シーケンサーを用いたゲノム解析が適切かどうか判断できる(発注者にアドバイスができる)。	
	3 次世代シーケンサーからのデータの遺伝子に報告されたバリエーションの種類を検索できる。	
		当該既知遺伝子にこれまでどの種類のバリエーションが報告されているか(ミスセンスの報告もあるのか、LOFバリエーションのみなのか。これはミスセンス変異が見つかった時に重要になる)
	HGMD (Human Gene Mutation Database)	
	PubMed	
		nonsynonymous、synonymous、機能獲得型、機能喪失型、nullバリエーション、特にnonsynonymousがあるか、機能喪失型のみなのか。
	4 アレル頻度を検索できる。	
	jMorp (Japanese Multi Omics Reference Panel)	東北大学東北メディカル・メガバンク機構 (ToMMo) による約4千7百人の全ゲノム解析データを全ゲノムリファレンスパネル4.7KJPNとした。2019年9月リリース。ToMMo 4.7KJPN
	gnomAD	米国ブロード研究所 (Broad Institute) が提供する、様々な研究で調べられたヒトのエキソームやゲノムのデータを集計・調整したデータベース。ExACからgnomAD (ノマド) へ移行した。
	dbSNP	NCBIの中にある。ヒトゲノムの1から数塩基のバリエーションに関するデータベースである。
	IGSR (The International Genome Sample Resource) 1000 Genomes Project	2008年1月に始まった国際研究協力の一つで、ヒトの遺伝的多様性に関するカタログを確立するためのゲノムプロジェクト。人口の1%以上に現れるゲノム全体に存在するバリエーションや、人口の0.5%以下に現れる遺伝子内に存在するバリエーションなどを含むカタログを作成することを目標とした。
	Human Genetic Variation Database	京都大学が管理する。日本人健康者のゲノム配列を解析したデータベースである。
	5 バリエーションが過去に報告されているかどうかを検索できる。	
	ClinVar	遺伝子の配列バリエーションが機能に影響をもたらすかどうかの情報のデータベースである。
	OMIM	代表的なヒト遺伝子・遺伝性疾患データベース
	MGeND	日本人でのバリエーション情報と臨床的特徴の統合した情報を提供。2018年3月からデータが公開されている。京都大学の日本医療研究開発機構 (AMED) による。
	HGMD (Human Gene Mutation Database)	ヒト遺伝性疾患関連遺伝子のバリエーションを収集したデータベースである。
	Leiden Open Variation Database	LOVDは、世界で検証処理されたバリエーションデータベースの最大のネットワークの原動力となっているソフトウェア。
	6 コンピュータソフトウェアを用いた機能予測ができる(特にnonsynonymous、スプライシングに影響を及ぼすもの)。	
	● nonsynonymousの機能予測	
	PolyPhen-2	
	CADD	
	MutationTaster	
	SIFT	
	PROVEAN	
	FATHMMなど	
	全16記載あり	
	● splice siteの機能予測	
	Human Splicing Finder	
	NetGene2	
	ESEfinderなど	
	全6記載あり	
	● nucleotide conservationの予測	
	全3記載あり	
	7 ACMG-AMPガイドラインにそった分類ができる。	
	Varsome	BA1, BS1-BS4, BP1-BP7, PP1-PP5, PM1-PM6, PS1-PS4, PVS1について評価が出来る。
	Intervar	ACMG-AMP 2015ガイドラインによるバリエーションの臨床解釈ができるソフトウェア
	8 報告されたバリエーションが疾患の原因に関係するかどうか報告書が書ける。	