

# 医学部卒前遺伝医学教育 モデルカリキュラム

2013年1月

日本医学会

全国遺伝子医療部門連絡会議

日本人類遺伝学会

日本遺伝カウンセリング学会

## 「医学部卒前遺伝医学教育 モデルカリキュラム」 について

疾患発症機序とヒトの多様性の理解は、遺伝子解析技術の進歩により急速に進行している。多くの疾患で遺伝要因の関与が明らかにされ、個人の治療には多様性に基づく薬物の選択、副作用の回避が現実となり、あらゆる診療分野において遺伝情報が一般診療に不可欠な情報となりつつある。これにともない、すべての医療者は基本的な遺伝医学・遺伝医療の知識を持ち合わせる必要があり、将来の医学・医療の担い手となる医学部学生の卒前遺伝医学教育の充実および標準化は喫緊の課題である。

近年の遺伝医学の進歩に則した卒前遺伝医学教育のあり方が世界各国で模索されている。たとえば米国や英国では、国内の人類遺伝学会(Society of Human Genetics)が中心となって遺伝医学教育のカリキュラムを提唱している。

医学教育、あるいは医学全体における遺伝医学の位置づけは国によって大きな差があり、わが国においては遺伝医学、特に臨床遺伝医学に特化した講座を有する医学部・医科大学はごく少数に過ぎないのが現状である。また、わが国では卒前医学教育において修得すべき基本的事項をまとめた教育内容ガイドラインとして「医学教育モデル・コア・カリキュラム」(コアカリ)が示されているが、コアカリで取り上げられている遺伝医学の内容は基礎医学的内容が中心であり、臨床遺伝医学的内容は十分には取り上げられていない。こうした状況では、十分な遺伝医学、特に臨床遺伝医学の知識が不十分なまま医師となる学生が生まれる可能性がある。

遺伝に関する正確な知識はすべての医療者に必要とされるものであり、医学教育の中で臨床遺伝医学をどう位置づけ、教育していくべきか、早急な体系づくりが求められる。こうした状況にかんがみ、日本医学会、全国遺伝子医療部門連絡会議、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、わが国のすべての医学部学生が、卒業までに修得すべき遺伝医学・遺伝医療の内容をまとめた「医学部卒前遺伝医学教育 モデルカリキュラム」を提示することとした。全国の医学部・医科大学においては、本カリキュラムを参考に、卒前遺伝医学教育を充実させていくことを期待する。また、本カリキュラムに提示した内容は、コアカリの今後の改訂に反映させていくことが必要と考えられる。

日本医学会  
全国遺伝子医療部門連絡会議  
日本人類遺伝学会  
日本遺伝カウンセリング学会

## 「医学部卒前遺伝医学教育 モデルカリキュラム」の内容

「医学部卒前遺伝医学教育 モデルカリキュラム」は、1. 遺伝医学モデルカリキュラム と 2. 家系図の書き方 の2部から構成される。

### 1. 遺伝医学モデルカリキュラム

1. 遺伝医学モデルカリキュラムは、医学部学生が修得すべき内容を一般目標、到達目標によって示している。全体は大きく3つの内容に分けることができる。

「(1) ゲノムと遺伝子」は個体におけるゲノム、遺伝子、染色体等の細胞遺伝学的ならびに生化学的内容を記載しており、おもに基礎医学教育の中で履修することが想定される。ここに示した内容の大部分は、平成22年度改訂版コアカリにおいても記載されている。また、近年の遺伝医学においてエピジェネティクスの理解が深まり、臨床にも直結する内容であること、またミトコンドリア遺伝子については現行のコアカリでは疾患のみが記載され、正常のミトコンドリア遺伝子の特性の理解が不十分になるおそれがあることから新たに項目を追加した。

「(2) ゲノムの多様性と疾患」は、ゲノムの多様性をもとに個体の多様性が存在し、その一側面として疾患があるという連続的なたらえ方を習得させることを目指したものである。現行のコアカリでこの内容に最も近いのは、C 医学一般/4 病因と病態/(1) 遺伝子異常と疾患・発生発達異常 の項であるが、遺伝子の多様性、個体の多様性が「正常」対「異常」という二項対立的な構図でとらえられているきらいがある。このため、現行のコアカリの到達目標とほぼ同様の内容であっても、到達目標の表現を必要に応じて修正した。また薬理遺伝学的知識は臨床現場において今後重要度を増すと考えられ、新たな項目として記載した。

「(3) 臨床における遺伝情報の活用」は、現在のわが国の医学教育において明らかに不足している領域であり、現行のコアカリでは取り上げられていない。遺伝情報を的確に収集し、遺伝情報の特性を十分に理解した上で適切な医療につなげる能力はこれからの臨床医に求められる必須事項である。

### 2. 家系図の書き方

遺伝性疾患に限らず、的確な家系情報を収集し、適切に解釈することは患者自身の診療のためにきわめて重要であることは論をまたないが、現行のコアカリでは家系図を適切に作成する能力は到達目標として求められていない。またわが国の臨床現場においては、独自の記号や様式による家系図記載が行われているという現状がある。共通のルールに基づかない家系図や家系情報は、誤った情報として共有され、患者や血縁者の不利益を招く危険もある。

ここでは家系図および家系情報から何を読み取るべきか、また家系図の基本的な記号の記載法について例示した。

## 1. 遺伝医学モデルカリキュラム

一般目標	遺伝子からタンパク質への流れにもとづいて生命現象を学び、遺伝子工学の手法と応用やヒトゲノムの解析、ゲノムの多様性に基づく個体の多様性を理解する。遺伝子変異・染色体異常と疾患の発生との関連を理解する。		
項目	到達目標	キーワード	平成 22 年度改訂コアカリ
(1) ゲノムと遺伝子	1) 細胞周期、細胞分裂、遺伝子と染色体の関係を説明できる。	体細胞分裂、減数分裂	C-1-(2) 細胞分裂の過程を図示し、説明できる。 C-1-(2) 細胞周期の各過程、周期の調節を概説できる。 C-1-(2) 減数分裂を説明できる。 C-1-(2) 遺伝的多様性を減数分裂の過程から説明できる。 C-2-(1) 細胞分裂について説明できる。 C-2-(1) 細胞周期の各期とその調節を概説できる。 C-2-(1) 減数分裂の過程とその意義を説明できる。 C-2-(6) 遺伝子と染色体の構造を説明できる。
	2) ゲノムと遺伝子の関係が説明できる。		C-2-(6) ゲノムと遺伝子の関係が説明できる。
	3) 染色体の構造を説明できる。	発生学の基本、減数分裂、体細胞分裂、転座	C-1-(2) 染色体を概説し、減数分裂における染色体の挙動を説明できる。 C-1-(2) 性染色体による性の決定と伴性遺伝を説明できる。
	4) DNA の合成、複製と損傷、修復を説明できる。	放射線、紫外線、活性酸素	C-1-(2) DNA の複製過程と修復機構を説明できる。 C-2-(6) DNA の合成、複製と修復を説明できる。 C-3-(3) 放射線の遺伝子、細胞への作用と放射線による細胞死の機序、局所的・全身的障害を説明できる。
	5) DNA から RNA を経てタンパク質合成に至る遺伝情報の変換過程を説明できる。		C-1-(2) セントラルドグマを説明できる。 C-1-(2) 転写と翻訳の過程を説明できる。 C-2-(6) DNA から RNA を経て蛋白質合成に至る遺伝情報の変換過程を説明できる。
	6) プロモーター、転写因子、クロマチン構造による遺伝子発現の調節を説明できる。		C-2-(6) プロモーター、転写因子等による遺伝子発現の調節を説明できる。
	7) エピジェネティクスの概念について説明できる。	メチル化、ヒストン修飾	
	8) ミトコンドリアゲノムの特徴が説明できる。		
	9) 遺伝子解析技術の概要を説明できる。		C-2-(6) PCR の原理とその方法を説明できる。

(2) ゲノムの多 様性と疾患	1) ゲノムの多様性の分子機構 について説明できる.	SNP, VNTR, CNV など	
	2) ゲノムの多様性に基づく個 体の多様性について説明で きる.	遺伝型と表現型	C-2-(6) ゲノム解析に基づく DNA レベ ルの個人差を説明できる.
	3) 遺伝要因と環境要因の関連 について説明できる.	発生異常, 多因子疾 患	C-4-(1) 個体の発達異常における遺伝 因子と環境因子の関係を概説 できる.
	4) 生殖細胞系列変異と体細胞 変異の相違点を説明できる.	腫瘍遺伝学, 薬理遺 伝学, モザイク	C-4-(1) 胚<生殖>細胞と体細胞, それぞ れにおける遺伝子異常が引き 起こす疾患の相違点を説明で きる.
	5) Mendel(メンデル)遺伝の3つ の様式を説明でき, 代表的な 遺伝性疾患を列挙できる.	メンデル遺伝の法則 を乱す要因:浸透率, トリプレットリピート, 浸透度, 表現度, 表現促進	C-1-(2) Mendel(メンデル)の法則を説 明できる. C-4-(1) Mendel(メンデル)遺伝の3つ の様式を説明でき, 代表的な遺伝 疾患を列挙できる.
	6) 非メンデル遺伝の形式をと る主な疾患についてその機 序を概説できる.	ミトコンドリア遺伝 子変異と母系遺伝, エピジェネティック な機序による疾患	C-4-(1) ミトコンドリア遺伝子の変異 による疾患を例示できる.
	7) 染色体異常による疾患の中 で主なものを挙げ, 概説でき る.	数的異常, 構造異常	C-4-(1) 染色体異常による疾患の中 で主なものを挙げ, 概説できる.
	8) 多因子遺伝による疾患・体質 を列挙し, その特徴を説明で きる.	遺伝子多型, 疾患感 受性遺伝子	C-4-(1) 多因子遺伝が病因となる疾患 を列挙し, その特徴を説明でき る.
	9) 薬の有効性や安全性とゲノ ムの多様性との関係を概説 できる.	薬理遺伝学	注: F-2-(1) 薬物治療の基本原理解には薬 理遺伝学に関する項目なし
	10) 集団遺伝学の基礎について 概説できる	Hardy-Weinberg (ハ ーディー-ワインバ ーグ) の法則	
(3) 臨床におけ る遺伝情報 の活用	1) 家系図を作成できる.	家系図の解釈, Bayes(ベイズ)の定 理, リスク評価	
	2) 遺伝学的検査の目的と意義 を概説できる.		注: F-2-(2) 臨床検査には遺伝学的検査 に関する項目なし
	3) 遺伝医療における倫理的・法 的・社会的配慮について説明 できる.	医学会ガイドライ ン, 各種指針	
	4) 遺伝カウンセリングの意義 と方法を説明できる.	心理・社会的支援	
	5) 遺伝医学関連情報へのアク セスができる.	OMIM, GeneTests な ど	
	6) 遺伝情報に基づく適切な治 療法について概説できる.		

## 2. 家系図の書き方

家系図の記載にあたっては、以下の点に注意する。

### i. 基本的な家系図記号を理解する。

### ii. 少なくとも三世代にわたり、以下の情報を含む家族歴を聴取する。

まず、以下を明らかにする

- a. 患者
- b. 情報提供者 この人物は患者であることもそれ以外の人（たとえば親）のこともある。

次いで以下の情報を入手する

- c. 患者の一度、二度、三度近親者
- d. 父方もしくは母方家系の情報
- e. 罹患および非罹患血縁者
- f. 情報を得た（更新した）年月日

### iii. 家族歴から臨床的に必要な情報を引き出す




















- a. 生年月日、現在の年齢
- b. 必要であれば検査結果を含めた関連健康情報
- c. 診断病名と診断時年齢
- d. 死亡時年齢または出生/死亡年
- e. 死因
- f. 近親婚
- g. 妊娠歴
- h. 流産、死産、子どもがいない場合不妊か避妊か\*、異所性妊娠\*、妊娠中絶\*、早産\*、妊娠高血圧、出血/止血障害などの妊娠合併症（週数の情報も含めて）\*

\*これらの項目は聴取されるべき内容であるが、家系図上での記号での表記を求めるものではない。必要に応じて家系図上に追記として記載する。

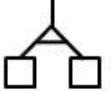
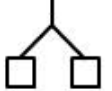
### iv. 基本的な遺伝様式を認識する



- a. 単一遺伝子疾患（常染色体優性遺伝、常染色体劣性遺伝、X連鎖遺伝）
- b. ミトコンドリア遺伝子変異による疾患（母系遺伝）
- c. 染色体異常；染色体の数的異常、大規模な欠失、構造異常（転座など）
- d. 多因子疾患

a. 基本的な個体記号

	男性	女性	性別不明	コメント
家系員	 65y	 35y	 1y6m	年齢は記号の外に記載する。
罹患者				塗りつぶしまたは密な斜線などを用いる
死亡者	 d. 65y	 d. 35y	 d. 1y6m	十字は使用しない
来談者				遺伝カウンセリングもしくは遺伝学的検査を希望している家系員
発端者				来談理由となった，家系図の中の罹患者
死産児	 SB 12w	 SB 30w	 SB	死産時の妊娠週数がわかれば記載 SB:stillbirth (死産)
妊娠中				妊娠週数がわかれば記載

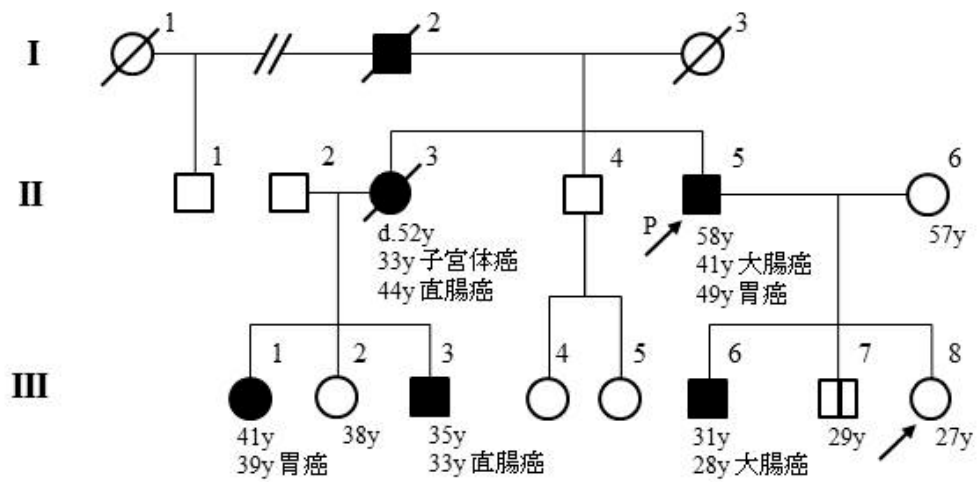
分娩に至らなかった妊娠	罹患	非罹患	コメント
自然流産			妊娠週数，性別が判明していれば記載

多胎	一卵性双胎	二卵性双胎	コメント
多胎			卵性不明の時は一卵性双胎の水平線の代わりに"?"と記載する

その他		コメント
保因者		遺伝形式に関係なく，生涯にわたって疾患が発現しないと考えられる変異保有者
未発症者		将来発症する可能性が高い変異保有者

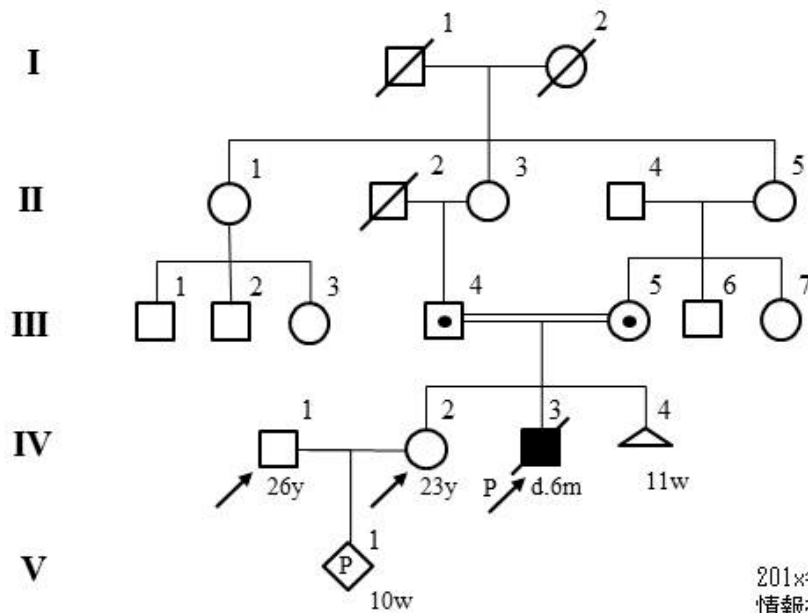
b. 基本的な家系図の例

(1)



201×年×月×日作成  
情報提供：II-5

(2)



201×年×月×日作成  
情報提供：IV-2



## 解説

1. 家系図の左側にローマ数字で世代番号を記載する。個体番号を世代ごとに原則として左から順にアラビア数字で個体記号の右上に記載する。個人は世代番号と個体番号により，I-2，III-4 のようにあらわす。
2. 原則として夫婦は夫を左，妻を右に書く。同胞は原則として年長者を左に書く。
3. 当該の疾患に無関係の場合，配偶者を省略しても構わない【例：家系図(1) II-4，家系図(2) II-1】。
4. 夫婦を結ぶ婚姻線の斜線による中断は離婚を表す【家系図(1) I-1 と I-2】。子が一方の親に養育されている場合は養育していない親の側に中断線を入れる。
5. 死亡した個人は死因を問わず斜線を入れて表記する。
6. 来談者（クライアント）および発端者を示す矢印は左下から個体記号に向かって記載する。
7. 関連疾患の診断時年齢がわかれば記載する【家系図(1)】。
8. 近親婚にあたる夫婦は二重線で結ぶ【家系図(2) III-4 と III-5】。
9. 家系図の情報は時間経過とともに変化し，年齢も変わるので，必ず作成日を記載する。

## 参考資料

平成 22 年度改訂版 医学教育モデル・コア・カリキュラム (関連部分の抜粋)

### C 医学一般

#### 1 生命現象の科学

##### (2) 生命の最小単位 - 細胞

一般目標：

細胞の構造とそのさまざまなはたらきを学ぶ。

##### 【細胞の単位と構造】

到達目標：

- 1) 細胞の観察法を説明できる。
- 2) 細胞の全体像を図示できる。
- 3) 核とリボソームの構造と機能を説明できる。
- 4) 小胞体，ゴルジ体，リソソーム等の細胞内膜系の構造と機能を説明できる。
- 5) ミトコンドリア，葉緑体の構造と機能を説明できる。
- 6) 細胞骨格の種類とその構造と機能を概説できる。
- 7) 細胞膜の構造と機能，細胞同士の接着と結合様式を説明できる。
- 8) 原核細胞と真核細胞の特徴を説明できる。

##### 【細胞内の代謝と細胞呼吸】

到達目標：

- 1) 酵素の構造，機能と代謝調節（律速段階，アロステリック効果）を説明できる。
- 2) ATP の加水分解により自由エネルギーが放出されることを説明できる。
- 3) 解糖，TCA 回路，電子伝達系，酸化的リン酸化による ATP の産生を説明できる。

##### 【細胞周期】

到達目標：

- 1) 細胞分裂の過程を図示し，説明できる。
- 2) 細胞周期の各過程，周期の調節を概説できる。

##### 【減数分裂】

到達目標：

- 1) 減数分裂を説明できる。
- 2) 遺伝的多様性を減数分裂の過程から説明できる。

##### 【遺伝子と染色体】

到達目標：

- 1) Mendel（メンデル）の法則を説明できる。
- 2) 遺伝子型と表現型の関係を説明できる。
- 3) 染色体を概説し，減数分裂における染色体の挙動を説明できる。
- 4) 性染色体による性の決定と伴性遺伝を説明できる。

##### 【DNA と蛋白質】

到達目標：

- 1) DNA の複製過程と修復機構を説明できる。
- 2) セントラルドグマを説明できる。
- 3) 転写と翻訳の過程を説明できる。

#### 2 個体の構成と機能

##### (1) 細胞の構成と機能

一般目標：

細胞の微細構造と機能を理解する。

【細胞膜】

【細胞骨格と細胞運動】

略

【細胞の増殖】

到達目標：

- 1) 細胞分裂について説明できる。
- 2) 細胞周期の各期とその調節を概説できる。
- 3) 減数分裂の過程をその意義を説明できる。

## (6) 遺伝と遺伝子

一般目標：

遺伝子から蛋白質への流れに基づいて生命現象を学び、遺伝子工学の手法と応用やヒトゲノムの解析を理解する。

到達目標

- 1) 遺伝子と染色体の構造を説明できる。
- 2) ゲノムと遺伝子の関係が説明できる。
- 3) DNA の合成、複製と修復を説明できる。
- 4) DNA から RNA を経て蛋白質合成に至る遺伝情報の変換過程を説明できる。
- 5) プロモーター、転写因子等による遺伝子発現の調節を説明できる。
- 6) PCR の原理とその方法を概説できる。
- 7) ゲノム解析に基づく DNA レベルの個人差を説明できる。

## 3 個体の反応

略

## 4 病因と病態

### (1) 遺伝子異常と疾患・発生発達異常

一般目標：

遺伝子・染色体異常と発生発達異常や疾患の発生との関連を理解する。

到達目標：

- 1) 胚<生殖>細胞と体細胞、それぞれにおける遺伝子異常が引き起こす疾患の相違点を説明できる。
- 2) Mendel (メンデル) 遺伝の 3 つの様式を説明し、代表的な遺伝性疾患を列挙できる。
- 3) 多因子遺伝が病因となる疾患を列挙し、その特徴を説明できる。
- 4) 染色体異常による疾患の中で主なものを挙げ、概説できる。
- 5) 個体の発達異常における遺伝因子と環境因子の関係を概説できる。
- 6) ミトコンドリア遺伝子の変異による疾患を例示できる。

## G 臨床実習

### 1 診療の基本

一般目標：

患者情報の収集、記録、診断、治療計画について学ぶ。

【医療面接】

到達目標：

- 1) 適切な身だしなみ、言葉遣い、礼儀正しい態度で患者に接することができる。
- 2) 医療面接における基本的コミュニケーション技法を用いることができる。
- 3) 病歴（主訴、現病歴、既往歴、家族歴、社会歴、システムレビュー）を聴き取り、情報を取捨選択し整理できる。
- 4) 診察で得た所見、診断、必要な検査を説明、報告できる。