

**臨床遺伝専門医到達目標（各論）**  
(2001年10月4日制定, 2006年10月18日一部改定)

2018	中項目	小項目A(行動目)	小項目B(知識)	
I. 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	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
			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	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	3. ヒメンデル遺伝の特徴を理解できる	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, 多発発現, 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,	
		1. 多因子遺伝を説明できる	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, しい値, 致死効果, 適応度	
		2. 細胞質遺伝を説明できる	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	
	4. 分子遺伝学	3. エピジェネティックスを説明できる	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), 片親性ダイノミー, DNAメチル化, 遺伝子サイレンシング	
		1. ゲノム・DNA・RNA・遺伝子の構造を説明できる	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, キャップ構造, ポリアテール, ポリア付加シグナル, ドメイン	
		2. DNAの複製と修復を説明できる	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, ピリミジン2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	
		3. 転写, 翻訳, 遺伝子と蛋白質合成, 遺伝子発現の関係を説明できる	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, スプライスドナー/スプライスアクセプター部位, 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, シャペロン	
		4. 遺伝子変異について説明できる	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	
		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), JSNP, LDブロック	
5. 細胞遺伝学	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, パルスフィールドゲル電気泳動法, SSCP法, PTT法, dHPLC法, プライマー-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), 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, サンガー法, 間接診断法, プローブ, ゲノム多様性, ジーンターゲットング, トランスジェニックマウス, ノックアウトマウス, モノクローナル抗体, ディファレンシャルディスプレイ, サブトラクション法, invader法, DNAチップ		
	1. 細胞分裂と染色体分離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I型分離, 隣接II型分離, 3:1分離, 組換え染色体, 染色体不分離		
	2. 染色体の構造・種類について説明できる	DNA, ヒストン, ヌクレオゾーム, 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, 性染色質, Xクロマチン, Yクロマチン, ライオンゼーション, 遺伝子量補償, 相同染色体, 対合, 核型, テロメア		
	3. 染色体異常の種類と発生機構について説明できる	異数性異常(トリソミー, モノソミー), 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, 逆位, 挿入, 環状染色体, イソ染色体), 片親性ダイノミー, 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	4. 染色体分析法について説明できる	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		
	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	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	2. 家系解析法を理解し説明できる	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		
	1. 免疫応答の遺伝について説明できる	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)		

	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	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uffy血液型
	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	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, 同種移植片, 同系移植片, 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
	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	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
8. 遺伝生化学	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	タンパク, アイソザイム, アイソフォーム, 酵素, 細胞外マトリックス, 成長因子, 増殖因子, ホルモン, 細胞骨格, 細胞内小器官, 糖質代謝, 脂質代謝, アミノ酸代謝, 有機酸代謝, リソソーム, ペルオキシソーム, リポ蛋白, ボルフィリン, ビルビン酸代謝, 金属代謝, プリン・ピリミジン代謝, ビルビン代謝, 膜輸送系, ヘモグロビン血液凝固系, 電子伝達系, シグナル伝達系, 酸化還元系, 電解質代謝, ビタミン
9. 腫瘍遺伝学	1.がん関連遺伝子を説明できる	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
	2.腫瘍の発生機構を遺伝学的に説明できる	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, MSI
	3.遺伝性腫瘍について説明できる	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
10. 体細胞遺伝学	1.体細胞遺伝学について説明することができる	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, 組換えDNA
11. 生殖・発生遺伝学	1.生殖の機構を理解し, その異常を説明できる	減数(成熟, 還元)分裂, 生殖, 生殖細胞, 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
	2.発生異常の発症機序を理解し説明できる	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
	3.発生の分子機構について理解できる	形態形成遺伝子, 動物モデル, ジーンターゲットティング, 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, ホメオティック遺伝子, 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, キメラ胚, キメラマウス, 核移植, 生殖系, 全能性
12. ゲノム医学	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	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, 疾患地図, コンティグ, 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, シンテニーマップ, 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, HapMapプロジェクト
	2.連鎖解析の方法を説明できる	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, ロッド得点, 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(TDT)
	3. 遺伝子情報をコンピュータで扱うことができる	DNAデータベース, ESTデータベース, データベースサーチ, ホモロジーサーチ, OMIM, GeneTests, いでんネット, GENETOPIA, GeneReviews, GENEReviews Japan
II. 遺伝医療の実践	1. 臨床遺伝学的診察	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
	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	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
	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	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
	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	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
	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	各種遺伝性腫瘍の診断法, 治療法, 家族検索法, 生命倫理
	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	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

7.先天奇形・精神遅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	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、コンピ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
8.アレルギー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	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
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	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
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	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、受容体異常症、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、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
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	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
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	遺伝子変異、浸透率、表現度、保因者、軽症患者
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	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
14.生殖異常の患者または配偶者、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	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
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	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、胎児血検査法、母体血中胎児細胞分離法)、発症前診断法
16.遺伝子治療法の原理と適応を説明できる	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
2. 遺伝カウンセリング	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 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・福祉に関する法律、協力的医療
	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 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
	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 家系図作成、遺伝予後(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
	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 非指示的カウンセリング、行動変容理論、教育原理、自立的決定の援助、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
	5. 遺伝カウンセリングで遭遇する生命倫理的な課題について基本的知識を持ち、倫理的判断を行うための基本的プロセスについて説明 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、遺伝学的検査に関するガイドライン(10学会)(2003)、ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針(日本衛生検査所協会2004改)、医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン(厚生労働省2004)、経済産業分野のうち個人遺伝情報をういた事業分野における個人情報保護ガイドライン(経済産業省2004)、
3. 遺伝医療と社会	6. 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 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

		1.臨床遺伝学における生命倫理の重要性について理解し、実践に役立てることができる	医療・福祉関係の法律, 政令, 省令, 判例, 国際関係, WHO, 地域医療行政, 福祉事務所, 児童相談所, 保健所業務, 母体保護法, 家族計画, 優生学, 人工妊娠中絶, 逆淘汰, 予知医学, 患者(支援)団体, 遺伝子検査と社会
		2.種々の遺伝性疾患に対するメディカルケアを理解し、実践できる	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, デイケアセンター, 療育センター, 患者団体および患者支援団体の役割
		3.教育・啓発活動	一般啓発活動, 後進の指導
		4.研究における倫理を理解し実践できる	ヘルシンキ宣言(2002年修正), WHO「Proposed international guidelines on ethical issues in medical genetics and genetic services」(1998), 「Review of Ethical Issues in Medical Genetics」(2003), 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省庁合同「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」(2004改)
到達目標以外の出題分野	薬理遺伝学		この領域は2006年に作成された現在の到達目標には記載されていませんが、最近著しい進歩を遂げ、一部は保険収載もされていることから、基本的知識を問うことにします。
	ガイドライン		新たに制定され、日本医学会から公表された遺伝学的検査に関するガイドラインなど、遺伝医療に関する最新の考え方を知っておくことは必須であり、この領域からも出題することになります。