

目的 (Goals)	達成目標(Objectives)	目標細目	キーワード
1. 基本的態度：遺伝医療の意義，必要性を認識し，その認識に基づいた実践ができる。			
	A) 人間の持つ多様性に配慮した医療および啓発活動が行える。		多様性の尊重，生命倫理
	B) 遺伝学的診察，検査について体系的に理解し，実施ができる。		臨床遺伝学的診察，遺伝学的検査，遺伝学的診断，他診療科との連携，当該疾患の遺伝学的発症機構，予後判定，対応法・治療法の選択，家族・家系解析法，家系図作成，保因者診断，自然歴，遺伝学的説明，生命倫理，インフォームド・コンセント，インフォームド・アセント
	C) クライアントとその家族の自律的決定をサポートするための遺伝カウンセリングができる。		遺伝カウンセリングの定義，遺伝カウンセリングの目的，対象となる事例，メディカルスタッフとの協力関係，医療・福祉に関係する制度・法律，協力的医療 非指示的カウンセリング，行動変容理論，患者教育，自律的意思決定の支援，遺伝カウンセリング担当者の基本的姿勢，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，EBM (evidence based medicine) ，NBM (narrative based medicine) ，差別的用語を用いない，精神医学の基礎，臨床心理学の基礎

目的 (Goals)	達成目標(Objectives)	目標細目	キーワード
2. 臨床遺伝学的知識：十分な臨床遺伝学的知識を有している。			
	A) 以下の項目について専門的知識を提示できる。	① メンデル遺伝	<p>顕性遺伝（優性遺伝），潜性遺伝（劣性遺伝），分離比，独立の法則，<u>優劣の法則</u>，分離の法則</p> <p>座位，遺伝子，バリエーション，野生型遺伝子，変異遺伝子，アレル，遺伝型，表現型，ハプロタイプ，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</p> <p>生殖細胞系列，生殖細胞系列病的バリエーション，常染色体顕性遺伝（優性遺伝），<u>不完全優性</u>，共優性，垂直伝達，常染色体潜性遺伝（劣性遺伝），X連鎖顕性遺伝（優性遺伝），X連鎖潜性遺伝（劣性遺伝），男-男伝達，Y連鎖遺伝，保因者，症候性保因者，家族例，孤発例，新生変異，遺伝的異質性，座位異質性，アレル異質性，表現度，浸透率，多面発現，表現促進現象，メンデル遺伝の例外，生殖細胞系列モザイク，体細胞病的バリエーション、体細胞モザイク，遺伝的距離，遺伝子量効果，ハプロ不全（haploinsufficiency），<u>優性阻害</u>（dominant negative）効果，2ヒット（2段階）仮説</p>
		② 非メンデル遺伝	<p>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，相加モデル、致死効果，適応度、遺伝率，相対危険度，オッズ比，疾患感受性遺伝子</p> <p>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、核内遺伝子</p>

目的 (Goals)	達成目標(Objectives)	目標細目	キーワード
		③ 細胞遺伝学	<p>細胞分裂, 分裂前期, 中期, 後期, 染色体の複製, 体細胞分裂, 減数分裂, 二倍体, 一倍(半数)体, 相同染色体, 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, 染色体不分離</p> <p>DNA, ヒストン, ヌクレオゾーム, クロマチンファイバー, 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, sister chromatid exchange), セントロメア, 動原体, 常染色体, 性染色体, X染色体, Y染色体, 偽常染色体領域, X染色体不活性化(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, 染色体脆弱部位</p> <p>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, 均衡型転座, 不均衡型転座, Robertson型転座, 欠失, 重複, 腕内逆位, 腕間逆位, 挿入), 環状染色体, 同腕染色体, マーカー染色体, 染色体異形, 片親性ダイソミー, アイソダイソミー, ヘテロダイソミー, モザイク, キメラ</p> <p>分染法, 染色体バンド, 染色体領域, G分染法, Q分染法, 高精度分染法, FISH (fluorescence in situ hybridization) 法, アレイCGH法, 国際ヒト染色体命名規約 (ISCN, An International System for Human Cytogenomic Nomenclature), 細胞培養法, 染色体標本作製法</p>

目的 (Goals)	達成目標(Objectives)	目標細目	キーワード
			<p>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, 遺伝子の構造, パリンドローム, UTR (untranslated region), 5'UTR, 3'UTR, コドン, プロモーター, エクソン, イントロン, ORF (open reading frame), 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</p> <p>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, 除去修復, 組換え修復, テロメラーゼ, 塩基損傷</p> <p>mRNA, rRNA, tRNA, hnRNA, miRNA, siRNA, RNA修飾, cDNA, セントラルドグマ, 遺伝子発現機構, トリプレットリピート, 転写因子, 転写, プロセシング, 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, トランスクリプトバリエント, 翻訳, 翻訳開始点, リボソーム, シャペロン</p> <p>バリエント, 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, 反復配列の伸長, フレームシフト, インフレーム, アウトオブフレーム, ナンセンス, nonsynonymous (ミスセンス), synonymous (サイレント), 機能獲得型バリエント, 機能喪失型バリエント, 優性阻害 (dominant negative) 効果</p>

目的 (Goals)	達成目標(Objectives)	目標細目	キーワード
		④ 分子遺伝学	<p>バリエーションの定義, RFLP (restriction fragment length polymorphism) , SNP (single nucleotide polymorphism) , SNV (single nucleotide variation) , ミニサテライト多型, VNTR (variable numbers of tandem repeats), 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) , CNV (copy number variation) , 多型マーカー, DNA多型の応用, 連鎖不平衡 (LD, linkage disequilibrium) ブロック, ハプロタイプ, major allele frequency, MAF (minor allele frequency)</p> <p>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) , プライマー-DNA, 制限酵素, 逆転写酵素, ハイブリダイゼーション, 組み換えDNA技術, 組み換え体DNA, ベクター, プラスミド</p> <p>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, サンガー法, プローブ, ゲノム多様性, ジーンターゲットング, invader法, DNAチップ, ゲノム編集</p> <p>ゲノム構造, ヒトゲノム計画, 塩基配列決定, 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, エクソントラッピング, エクソン結合法, ホモロジー検索, 機能解析, DNAチップ, DNAマイクロアレイ, 発現プロファイル, HapMapプロジェクト, 次世代シーケンサー, 大規模並行シーケンシング, レファレンスゲノム</p>

目的 (Goals)	達成目標(Objectives)	目標細目	キーワード
		⑤ 集団遺伝学	<p>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, Hardy-Weinbergの法則, 近親婚, 選択交配, 致死遺伝子, 優性致死, 劣性致死, 新生変異, 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, 変異原性物質, 遺伝的距離, 遺伝率, 遺伝分散, 環境分散</p> <p>関連解析 (association study) , ポリジェニックリスクスコア (polygenic risk score) , 双生児研究, 親子相関, 罹患同胞対法, 発端者, 分離比分析</p> <p>連鎖, 組み換え, 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, 遺伝的距離, 連鎖解析法, 相関解析, 多重検定補正</p>

目的 (Goals)	達成目標(Objectives)	目標細目	キーワード
		⑥エピジェネティクス	エピゲノム, エピジェネティック変異, ゲノムインプリンティング (刷込み), インプリント遺伝子, DMR (Differential methylated resion)、インプリンティングセンター、片親性ダイソミー、DNAメチル化、ヒストン修飾、遺伝子サイレンシング、オープンクロマチン構造
		⑦腫瘍遺伝学	<p>がん遺伝子, 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, ドライバー変異, パッセンジャー変異</p> <p>がん遺伝子の活性化, 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, 多段階仮説, ヘテロ接合性の喪失 (LOH, loss of heterozygosity), 刷込みの喪失 (LOI, loss of imprinting), 融合遺伝子, 遺伝子増幅, 放射線発癌, 腫瘍ウイルス, 化学発癌, 発癌物質, 塩基類似体, 機能獲得型バリエーション, 機能喪失型バリエーション, 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, マイクロサテライト不安定性 (MSI, microsatellite instability), 遺伝子変異量 (TMB, tumor mutation burden), コンパニオン診断, がんゲノムプロファイリング, 分子標的薬, 合成致死</p> <p>遺伝性腫瘍, 家族性腫瘍, 腫瘍易罹患性症候群 (tumor predisposition syndrome), 高発癌性疾患, 染色体脆弱症候群, 予防的介入</p>
		⑧遺伝生化学	タンパク質, 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, ポルフィリン, 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, 新生児マススクリーニング, 酵素補充療法, シャペロン

目的 (Goals)	達成目標(Objectives)	目標細目	キーワード
		⑨生殖・発生遺伝学	第1減数分裂, 第2減数分裂, 極体, 胚(胎芽), 生殖, 生殖細胞, 生殖細胞系, 配偶子, 精子, 卵子, 受精, 接合子, 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, 不育症, 習慣流産, 胎児染色体異常, 生殖補助医療, モザイク, 胎盤性モザイク 先天異常の定義, 先天異常の発症機序, 催奇性, 胎児毒性, 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, モニタリング
	B) 臨床遺伝学におけるエビデンスについて理解している。	① 分析的妥当性	感度、特異度、偽陽性、偽陰性、精度管理、内部精度管理
		② 臨床的妥当性	感度, 特異度, 有病率(検査前確率), 陽性適中率, 陰性適中率, 罹患率, 遺伝型表現型相関, ROC曲線(receiver operating characteristic curve), 受信者動作特性曲線
		③ 臨床的有用性	疾患の自然歴, 介入方法, 予防法, 治療法, モニタリング, サーベイランス, 費用対効果, ガイドライン
	C) 自分自身の知識や見解の限界に気づき, それを提示できる。		自己学習, 自己研鑽
	D) 医療情報の収集にあたり, 専門家やさまざまな文献, ゲノムデータベース, 表現型データベース, バイオインフォマティクスツールが利用できる。		データベースサーチ, NCBI, ClinVar, HGMD, UCSCゲノムブラウザー, COSMIC, dbSNP, GTR, gnomAD, jMorp, OMIM, PubMed, GeneReviews, GeneReviews Japan
	E) 医療制度, 福祉制度, 当事者・当事者支援団体, 家族会, サポートグループなどの社会資源についての情報収集ができる。		指定難病, 小児慢性特定疾病, 医療費助成, 介護保険, 障害福祉サービス, 身体障害者手帳

目的 (Goals)	達成目標(Objectives)	目標細目	キーワード
3. 臨床遺伝学的診察：遺伝学的診察およびケアを適切に提供できる。			
	A) 家系情報，社会的環境，心理状況の聴取および解釈を含めた，医療面接が行える。		臨床遺伝学的診察，当該疾患の遺伝学的検査法，診断，他診療科との連携，当該疾患の遺伝学的発症機構，予後推定，対応法・治療法の選択，家族・家系解析法，家系図作成，保因者遺伝学的検査，当該疾患の自然歴，遺伝学的説明，生命倫理，インフォームド・コンセント，インフォームド・アセント メンデル遺伝病，非メンデル遺伝病，染色体疾患，遺伝性腫瘍，家族性腫瘍，成人期発症遺伝性疾患，精神疾患，感覚器障害，出生前遺伝学的検査，非侵襲性出生前遺伝学的検査（NIPT, non-invasive prenatal genetic testing），発症前遺伝学的検査，予備的ガイダンス（anticipatory guidance）
		① クライアント及び発端者の臨床所見に基づいて，病歴，心理社会的状況の聴取ができる。	医療面接，遺伝カウンセリング
		② 少なくとも3世代以上の家系情報が聴取できる。	家族・家系解析法，家系図作成，罹患者，保因者，バリエント保持未発症者，at risk者，発端者，近親婚
		③ 聴取した内容から，正しい家系図を作成できる。	家系図作成
	B) 問診および身体所見，検査所見から，遺伝学的な診断ができる。	① 診察に必要な関連診療科および医療スタッフと連携ができる。	dysmorphology(異常形態学)，phenotype(表現型)
	C) 数量的なリスク判定ができる。数量的判定が困難な場合であっても適切な情報提供が行える。	① 収集した情報から遺伝形式，関連する遺伝学的現象，数量的なリスク判定ができる。数量的判定が困難な場合であっても適切な情報提供が行える。	遺伝予後（再発リスク）の推定，Hardy-Weinbergの法則，新生変異，Bayesの定理
	D) 遺伝診察における適切な診療記録を作成することができる。		診療記録，個人情報保護

目的 (Goals)	達成目標(Objectives)	目標細目	キーワード
4. 遺伝学的検査：適切な遺伝学的検査の実施について管理できる。			
	A) エビデンスに基づいた適切な遺伝学的検査を選択できる。		遺伝学的検査（分子遺伝学的診断法，生化学的診断法，細胞遺伝学的診断法），網羅的遺伝子解析（マイクロアレイ，全エクソン解析，全ゲノム解析），出生前遺伝学的検査，確定的検査（羊水検査，絨毛検査，胎児血検査），非確定的検査（母体血清マーカー検査，胎児精密超音波検査，非侵襲性出生前遺伝学的検査（NIPT, non-invasive prenatal genetic testing），着床前遺伝学的検査（PGT, preimplantation genetic testing），発症前遺伝学的検査
	B) 各種遺伝学的検査の原理，方法を理解し，それらの検査における分析的妥当性，臨床的妥当性，臨床的有用性を説明できる。	① 遺伝子関連検査の分類について説明できる。	遺伝子関連検査，遺伝学的検査，体細胞遺伝子検査
		② 遺伝学的検査の分析的妥当性，臨床的妥当性，臨床的有用性を説明できる。	医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン（日本医学会2022），精度管理，内部精度管理，外部精度管理調査，遺伝子関連・染色体検査，感度，特異度，有病率（検査前確率），陽性適中率，陰性適中率，罹患率，遺伝型表現型関係，予防法と治療法，サーベイランス，エキスパートパネル，ゲノム医療におけるコミュニケーションプロセスに関するガイドライン（2021），生命倫理，ELSI (ethical, legal and social issues), 分析的妥当性，臨床的妥当性，臨床的有用性
		③ 臨床的有用性の確立している検査と研究を目的とした検査の差異を認識できる。	人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針（文部科学省，厚生労働省，経済産業省，2022）

目的 (Goals)	達成目標(Objectives)	目標細目	キーワード
		④ 確定診断, 出生前遺伝学的検査, 着床前遺伝学的検査, 保因者遺伝学的検査, 発症前遺伝学的検査, 多因子病におけるリスク評価, ファーマコゲノミクス検査のそれぞれの遺伝学的検査における特徴を理解し, 適切に実施できる。	遺伝学的検査(分子遺伝学的診断法, 生化学的診断法, 細胞遺伝学的診断法), 出生前遺伝学的検査, 確定的検査(羊水検査, 絨毛検査, 胎児血検査), 非確定的検査(母体血清マーカー検査, 胎児精密超音波検査, 非侵襲性出生前遺伝学的検査(NIPT, non-invasive prenatal genetic testing)), 着床前遺伝学的検査(PGT, preimplantation genetic testing) PGT-A (PGT for Aneuploidy), PGT-SR (PGT for Structural Rearrangement), PGT-M (PGT for Monogenic), 発症前遺伝学的検査, ゲノム薬理学(ファーマコゲノミクス), 薬理遺伝学(ファーマコジェネティクス)
		⑤ 全ゲノム解析, 全エクソン解析, アレイCGHなどの網羅的遺伝子関連検査と, 遺伝子パネル検査における意義と限界, 問題点を説明できる。	次世代シーケンサー, 全ゲノム解析, 全エクソン解析, 遺伝子パネル, 短鎖DNAシーケンサー, 長鎖DNAシーケンサー, ゲノムアセンブル, ターゲットシーケンス, VAF (variant allele frequency), VCF (variant call format), VUS (variant of uncertain significance), 二次的所見マイクロアレイ染色体検査, アレイCGH法, SNPアレイ, 網羅的遺伝子関連検査, 網羅的遺伝学的検査
C) クライアントの遺伝学的, 心理社会的, 経済的状況に応じて, 遺伝学的検査の管理ができる。		① 検査手順や費用など, 検査における必要事項を説明できる。	遺伝子関連・染色体検査, 遺伝子関連検査, 遺伝学的検査, 体細胞遺伝子検査, 医療法, 診療報酬
		② 複数の検査法が利用できる場合, それぞれの利点と限界を理解し, 選択する理由を説明できる。検査実施施設と円滑に連携することができる。	医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン(日本医学会2022), 精度管理, 内部精度管理, 外部精度管理調査, 遺伝子関連・染色体検査, 遺伝子関連検査, 遺伝学的検査, 体細胞遺伝子検査, 医療法
D) クライアントの遺伝学的, 心理社会的, 経済的状況に応じて, 得られた遺伝学的検査の結果についての診断もしくは解釈を行い, クライアントのマネジメント(治療もしくは健康管理目標の設定)ができる。		① 遺伝学的検査結果の標準的記載法を理解しており, 正確に解釈できる。	国際ヒト染色体命名規約(ISCN, An International System for Human Cytogenomic Nomenclature), 遺伝学的検査結果の標準的記載法(HGVS, Human Genome Variation Society), 遺伝子名の標準的記載法(HGNC, HUGO Gene Nomenclature Comittee)

20221201臨床遺伝専門医行動目標

目的 (Goals)	達成目標(Objectives)	目標細目	キーワード
		② 疾患の原因とならないバリエーションと疾患原因となるaffects function, および意義不明のバリエーション, それぞれにおける意義を理解できる。	NCBI, ClinVar, HGMD, COSMIC, dbSNP, HGVS, gnomAD, jMorp, GTR, OMIM, PubMed,
		③ 遺伝学的検査の結果からマネジメントの方針を立てることができる。	臨床遺伝学的診察, 当該疾患の遺伝学的検査法, 診断, 他診療科との連携, 当該疾患の遺伝学的発症機構, 予後判定, 対応法・治療法の選択, 家族・家系解析法, 家系図作成, 保因者診断, 当該疾患の自然歴, 生命倫理, 多職種協働アプローチ, エキスパートパネル
		④ 結果をわかりやすく, 正確かつ中立的に, クライアントに説明することができる。	非指示的カウンセリング, 行動変容理論, 教育原理, 自律的決定の援助, 遺伝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, EBM (evidence based medicine), NBM (narrative based medicine), 差別的用語を用いない, 精神医学の基礎, 臨床心理学の基礎, 遺伝学的説明, 生命倫理, インフォームド・コンセント, インフォームド・アセント
	E) 疾患感受性遺伝子検査および体質検査における, 検査の意義, 限界を理解し, 情報を共有することができる。		医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン (日本医学会2022), 精度管理, 内部精度管理, 外部精度管理調査, 遺伝子関連・染色体検査, 遺伝子関連検査, 遺伝学的検査, 体細胞遺伝子検査, 医療法, DTC (direct to consumer)

目的 (Goals)	達成目標(Objectives)	目標細目	キーワード
5. 遺伝学的マネジメント：遺伝学的診療におけるマネジメント計画を立てることができる。			
	A) 遺伝学的マネジメント計画を立て、クライアントおよびその家族が必要な自己マネジメントを行なうための十分なクライアント情報、医学的情報、福祉に関わる情報を収集・共有し、自己決定を支援し、有害事象発生を防止するための必要なケアや対応を提案できる。		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・データの検索、メディカルスタッフとの協力関係、医療・福祉に関係する制度・法律、他診療科との連携、多職種協働
	B) 当事者団体や家族会、サポートグループを適切に紹介できる。		当事者団体や家族会、サポートグループ、患者（支援）団体、遺伝子検査と社会、ソーシャルワーキング、地域医療との協力、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
	C) 治療的介入の評価、有害作用の有無について、継続的なモニタリングと関係部門への報告ができる。		対応法・治療法の選択、当該疾患の自然歴、人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針（文部科学省、厚生労働省、経済産業省、2022）
	D) 遺伝子治療の可能性、意義、限界について理解できる。		遺伝子治療、遺伝子導入、遺伝子相同組み換え、ベクター、エクソスキップ、エクソリードスルー、核酸薬品、ゲノム編集、iPS細胞、再生医療、原理と方法、適応と限界、生命倫理、インフォームド・コンセント、インフォームド・アセント
	E) 発達段階、ライフイベントに合わせた対応ができる。小児期から成人期にかけての円滑な移行について、計画立案ができる。		移行期医療
	F) 易罹患性検査および体質検査におけるリスク評価ができる。		多因子疾患、DTC (direct to consumer)

目的 (Goals)	達成目標(Objectives)	目標細目	キーワード
6. 遺伝診療における倫理：遺伝医学の持つ倫理的側面を意識し、実践できる。			
	A) 様々な患者背景，性別，年齢，文化，人種，宗教，障害，性的指向，死生観など，人間の多様性を理解し，尊重する。		生命倫理，優生学，人工妊娠中絶，逆淘汰，患者（支援）団体，遺伝子関連検査と社会，家族計画
	B) 遺伝医療の関する関連ガイドラインや学会見解を遵守し，診療に関わる必要な倫理申請やインフォームド・コンセント、インフォームドアセントについて理解する。		遺伝医療の倫理的背景，知る権利と知らないでいる権利，ヒトゲノムと人権に関する宣言（ユネスコ，2003），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，医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン（日本医学会，2022），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，2014），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ダンス（厚生労働省，2020），経済産業分野のうち個人遺伝情報を 用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，2022）
	C) 関連法規を理解し，遵守する。		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
	D) クライアントのプライバシーを尊重し，配慮できる。		個人情報保護，個人情報保護法（2022）
	E) 利益相反，商業行為などに倫理規範をもって対応できる。		利益相反，DTC (direct to consumer)
	F) 遺伝学的差別について理解する。		遺伝学的差別，米国の遺伝子情報差別禁止法（GINA法）

目的 (Goals)	達成目標(Objectives)	目標細目	キーワード
7. 遺伝学的研究：遺伝学的研究，トランスレーショナルリサーチに関与できる。			
	A) 文献や研究結果の正確な評価ができる。		データベースサーチ, NCBI, ClinVar, HGMD, UCSCゲノムブラウザー, COSMIC, dbSNP, GTR, gnomAD, jMorp, DECIPHER, ClinGen, OMIM, PubMed, GeneReviews, GeneReviews Japan
	B) 関連ガイドラインや学会見解を遵守し, 研究に関わる必要な倫理申請やインフォームド・コンセント、インフォームドアセントについて理解する。		人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針（文部科学省, 厚生労働省, 経済産業省, 2022）
	C) 遺伝学的研究やゲノム研究における特有の倫理的問題を理解している。	① さまざまな指針・ガイドラインを理解できる	人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針（文部科学省, 厚生労働省, 経済産業省, 2022）, ヘルシンキ宣言(2013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), ゲノム医療におけるコミュニケーションプロセスに関するガイドライン（2021）
		② 結果の開示	遺伝カウンセリング, 人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針（文部科学省, 厚生労働省, 経済産業省, 2022）
		③ 遺伝学的データのプライバシー	個人情報保護法
		④ 想定していなかった家族関係の判明	家族解析, トリオ解析, non paternity
		⑤ 臨床的に意義がある偶発的所見・二次的所見の発見	二次的所見
		⑥ 次世代以降の子孫に関する影響	遺伝学的リスク推定, Bayesの定理

目的 (Goals)	達成目標(Objectives)	目標細目	キーワード
8. 遺伝教育：遺伝教育に積極的に関与できる。			
	A) 遺伝学に関する研修プログラムに自発的に参加し、教育プログラムの策定、運営に協力できる。		成人学習理論, 到達目標, 学習方略, 学習者評価、アドミッション・ポリシー (AP, admission policy) , カリキュラム・ポリシー (CP, curriculum policy) , ディプロマ・ポリシー (DP, Diploma policy)
	B) 医学生, 研修医, その他の医療従事者を対象とした遺伝教育に協力できる。		学習方略, 学習のピラミッド (Learning pyramid) , 教育目標分類 (タクソノミー: taxonomy) , 学習者支援
	C) 当事者または家族会などを対象とした教育に協力できる。		患者団体および患者支援団体の役割, NBM (narrative based medicine) , 病の語り, 緩和医療 (palliative medicine)
	D) 一般啓発のために情報発信ができる。		「社会における個人遺伝情報利用の実態と <u>ゲノムリテラシー</u> に関する調査研究」. (厚労省特別研究事業) , 社会人の <u>遺伝学リテラシー</u> 及び 大学と高校の生物学教育について (学術会議資料)

目的 (Goals)	達成目標(Objectives)	目標細目	キーワード
9. コミュニケーション能力：遺伝医療の実践に必要なコミュニケーション能力を有している。			
	A) 共感的態度をもったコミュニケーションができる。社会的、経済的、文化的背景に関わらず、効果的かつ適切なコミュニケーションができる。		非指示的カウンセリング、行動変容理論、教育原理、自律的決定の援助、遺伝カウンセリングの基本的姿勢、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、EBM (evidence based medicine)、NBM (narrative based medicine)、差別的用語を用いない、精神医学の基礎、臨床心理学の基礎
	B) チーム医療のメンバーまたはリーダーとして、他の医師や医療スタッフとの相互のコンサルテーションに対応できる。		メディカルスタッフとの協力、認定遺伝カウンセラー、臨床検査技師、薬剤師、看護師、治験コーディネーター、ソーシャルワーキング、地域医療との協力、患者団体および患者支援団体の役割
10. 医療システムにおける遺伝医学：医療システムと遺伝医学の関係を理解している。			
	A) 所属施設や地域、国内、諸外国といった、様々なレベルにおける遺伝医療システムについての情報に関心を持ち、理解する。遺伝医療に関わる関連法制、行政機構について理解し、必要に応じて問題提起ができる。		医学管理指針、発症予防法、メディカルスタッフとの協力、認定遺伝カウンセラー、臨床検査技師、薬剤師、看護師、ソーシャルワーキング、地域医療との協力、訪問看護ステーション、ケアマネージャー、患者団体および患者支援団体の役割、難病支援センター、性と健康の相談センター、子育て包括支援センター、市区町村母子保健窓口、道府県・指定都市・中核市母子保健部、療育センター、デイケアセンター、がんゲノム医療中核拠点病院・拠点病院・連携病院
	B) 医療経済を理解し、コストに基づく適切な運用について理解できる。		医療経済、診療報酬、保険収載された遺伝学的検査、施設基準（経験年数、常勤医師、地方厚生局への届出）、遺伝カウンセリング加算、保険外診療
	C) 医療安全の意識をもち、システムや業務改善に関与できる。		医療安全、危機管理