

大項目	中項目	小項目	到達目標
1 人類遺伝学			
	a) 臨床遺伝に関連した人体の構造と機能	・細胞と組織 ・筋骨格系（歯含む） ・呼吸器系 ・消化器系 ・循環器系 ・泌尿器系 ・内分泌系 ・生殖器系 ・神経系 ・血液免疫系 ・感覚器系	a-2)
	b) ヒトゲノムと分子遺伝学	・ゲノムの構造 ・DNAの構造と機能 ・染色体の構造 ・ミトコンドリアゲノム ・コード領域 ・非コード領域 ・トランスポゾン ・遺伝子発現機構 ・遺伝子サイレンシング ・転写と翻訳 ・スプライシング ・選択的スプライシング ・RNAの構造と機能 ・DNAの複製と修復 ・新生変異 ・タンパク質の構造と機能 ・セントラルドグマ ・非コードRNA遺伝子	a-4)
	c) エピジェネティクス	・エピジェネティクスの機構 ・エピジェネティクスによる調節 ・ヒストン修飾 ・DNAのメチル化 ・クロマチンリモデリング ・不活化	a-4)
	d) バリエント	・1塩基バリエント ・挿入・欠失 ・逆位 ・転座 ・コピー数バリエント ・バリエントの表現型への影響 ・ナンセンスバリエント依存mRNA分解機構 ・スプライスバリエント ・機能喪失型バリエント ・機能獲得型バリエント ・バリエント記載法 ・核型記載法	a-4)
	e) 細胞遺伝学	・細胞の構造 ・体細胞分裂 ・減数分裂 ・染色体の基本構造 ・染色体異常の種類と発生機序 ・染色体脆弱部位 ・X染色体の不活化	a-3) b-1)
	f) メンデル遺伝	・常染色体遺伝 ・X連鎖遺伝 ・顕性遺伝、共顕性 ・潜性遺伝 ・アレル異質性 ・表現型異質性 ・臨床的異質性 ・表現促進現象	a-5)
	g) 非メンデル遺伝	・ミトコンドリア遺伝 ・ボトルネック効果 ・ヘテロプラスミー/ホモプラスミー ・閾値効果 ・多遺伝子形質 ・多因子疾患	a-6)

	h) 集団遺伝学	・アレル頻度 ・Hardy-Weinbergの法則 ・遺伝的流動 ・遺伝的浮動 ・創始者効果 ・生殖適応度 ・連鎖解析 ・連鎖不平衡 ・ハプロタイプ	a-7)
2 臨床遺伝学			
	a) 代表的な遺伝性疾患	・神経疾患 ・精神疾患 ・筋疾患 ・眼科疾患 ・遺伝性難聴 ・循環器疾患 ・呼吸器疾患 ・消化器疾患 ・腎・泌尿器疾患 ・骨・結合組織疾患 ・皮膚疾患 ・代謝疾患 ・内分泌疾患 ・血液疾患 ・免疫疾患 ・先天異常 ・形態異常 ・遺伝性腫瘍	b-2)
	b) 染色体異常症	・数的異常 ・構造異常 ・マーカー染色体 ・ゲノム病(微細欠失・重複症候群) ・不均衡型転座および均衡型転座(Robertson型転座を含む) ・染色体逆位(腕間逆位、腕内逆位) ・片親性ダイソミー ・loss of heterozygosity (LOH) ・ゲノムインプリンティング ・性染色体異常症 ・モザイク	b-1)
	c) 単一遺伝子疾患の発生機序	・機能喪失型バリエント ・顕性阻害効果 ・ハプロ不全 ・機能獲得型バリエント ・遺伝子量効果 ・ゲノムインプリンティング ・生殖細胞系列モザイク	b-2)
	d) 腫瘍遺伝学	・遺伝性腫瘍の特性 ・腫瘍関連遺伝子 ・腫瘍の発生機序 ・2ヒット説 ・マイクロサテライト不安定性 ・体細胞モザイク ・体細胞変異	b-7) b-4)
	e) 周産期遺伝学	・非確定的出生前検査 ・確定的出生前検査 ・胎盤限局性モザイク ・胎児超音波検査 ・催奇形性因子	b-5)
	f) 生殖発生遺伝学	・不妊症 ・習慣流産・反復流産・不育症 ・胚の異数性 ・初期胚モザイク ・着床前遺伝学的検査 ・ヒトの発生	b-3)
	g) 遺伝生化学	・生体内分子の機能と代謝 ・遺伝生化学的検査 ・新生児マススクリーニング	b-6)
	h) 多因子遺伝	・遺伝率 ・双生児研究 ・量的形質 ・閾値理論 ・易罹患性 ・ゲノムワイド関連解析 ・個別化医療 ・環境要因と遺伝要因の相互作用	a-6) b-8)

i) リスク推定	・理論的再発率 ・経験的再発率 ・浸透率 ・近交係数 ・遺伝型-表現型相関 ・Bayesの定理 ・Polygenic Risk Score (PRS) ・相対リスク ・オッズ比	a-5) j-5)
j) ゲノム解析	・ゲノム構造解析 ・多遺伝子パネル検査 (MGPT) ・全ゲノム解析 (WGS) ・エクソーム解析 (WES) ・マルチオミックス解析 ・コピー数解析 (CNV解析) ・遺伝子発現解析 (RNA解析) ・エピゲノム解析	a-4)
k) 分子遺伝学的検査の手法と原理	・Sanger法 ・PCR法 ・MLPA法 ・ロングリードシーケンス法 ・質量分析法 ・制限酵素断片長多型 (RFLP) ・Southernブロット法 ・ウエスタンブロット法	a-4)
l) 染色体分析法	・染色体分染法 ・FISH法 ・マイクロアレイ解析 ・SNPアレイ	a-3)
m) 遺伝学的検査の基礎	・分析的妥当性 ・臨床的妥当性 ・臨床的有用性 ・検査精度 (感度・特異度/偽陽性・偽陰性/陽性的中率・陰性的中率) ・非確定的検査 ・確定的検査 ・衛生検査所 ・二次的所見 ・発症前遺伝学的検査 ・保因者検査 ・カスケード ・易罹患性検査 ・消費者直販型遺伝子検査	b-8) c-1,2)
n) バリエントの解釈	・ACMG/AMPによるバリエント分類 ・機能予測ツール ・バリエントデータベース	a-4)
o) 遺伝情報基盤・集積基盤	・GeneReviews/GeneReviews Japan ・OMIM ・ClinGen ・Decipher ・MGeND ・C-CAT ・バイオバンク	b-2) k-1) o-2)
p) 診療における指針・ガイドライン	- 臨床遺伝に関連する国内ガイドライン例) ・個人情報保護委員会・厚生労働省「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」 ・日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」 ・日本産科婦人科学会「出生前に行われる遺伝学的検査に関する見解」 ・日本産科婦人科学会「不妊症および不育症を対象とした着床前遺伝学的検査に関する見解」 ・日本産婦人科学会「重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査 (PGT-M) に関する見解/細則」	c-6)
q) 医学的マネジメント	・遺伝情報に基づく治療 ・サーベイランス ・予防的対応	b-1-8) i-2)
r) 遺伝子治療	・遺伝子治療の原理 ・遺伝子導入 ・ベクター ・安全管理	b)
s) 医学的エビデンス	・クリニカルエッセション ・エビデンスレベル ・エビデンスに基づく医療 (EBM) ・エキスパートパネル	k-3)
t) 薬理遺伝学・薬物応答	・コンパニオン診断 ・薬剤代謝関連遺伝子検査	b-7,8)

3 遺伝カウンセリングの理論と実践

a) プロフェッショナリズム	・認定遺伝カウンセラー倫理要綱 ・守秘義務 ・専門職としての態度 (倫理観・責任感・誠実さ・自己規律) ・COI ・内省的実践者 ・メタ認知 ・自己認識 (self-awareness) ・感情労働 ・バーンアウト ・生涯教育 ・成人教育理論 ・スーパービジョン ・リーダーシップ ・メンターシップ	p-3,4) q-1-5) r-1-7) s-1-3)
	・対人関係 ・ノンテクニカルスキル ・医療接遇	f-1-6)
	・医療者教育 ・一般啓発活動	n-1-7)
b) 定義と歴史	・遺伝カウンセリングの定義	d-2)
	・遺伝情報の特性 (不変性/共有性/予測性/あいまい性) ・遺伝学的差別	h-2)
	・遺伝学史 ・優生思想 ・遺伝子例外主義 ・人権の尊重(アドボカシー)	a-1) d-1)
c) 心理学的理論	・防衛機制 ・家族力動 ・家族システム理論 ・対処モデル ・悲嘆のプロセス ・病氣認知 ・危機理論 ・危機介入 ・来談者中心療法 ・認知行動療法	d-3) g-5)
	・転移 ・逆転移(連想・投影) ・抵抗	e-5)
d) クライアントの対処メカニズム	・意思決定に関わる因子 ・自己コントロール感 ・不確実性耐性 ・認知バイアス ・コーピング ・学習プロセス ・発達段階とライフステージ ・遺伝リテラシー/ヘルスリテラシー ・悲嘆反応 ・グリーフ/喪失体験 ・クライアントのレジリエンス	e-3)
e) 遺伝カウンセリング理論	・遺伝カウンセリング実践モデル (医療モデル/相互関与モデル/心理教育モデル) ・遺伝カウンセリングモデルの理論的変遷 (優生学モデル/医学/予防モデル/意思決定モデル/精神療法モデル) ・成人教育理論	d-1)
f) 遺伝カウンセリングの準備	・遺伝カウンセリングの情報収集 (クライアント、疾患、遺伝学的検査、最新の研究、社会資源) ・収集した情報の評価・統合	c-3-5) k-1-3) l-1)
	・遺伝カウンセリングの計画立案 ・遺伝カウンセリングセッションの準備 ・遺伝カウンセリングの環境整備	i-1,2)
	・遺伝カウンセリングツール	l-4)
g) 特別な配慮を要する遺伝カウンセリング	・遠隔遺伝カウンセリング ・難聴者・視覚障害者に対する遺伝カウンセリング ・外国語話者に対する遺伝カウンセリング ・同意能力を有さないクライアントに対する遺伝カウンセリング (未成年者含む)	m-1-3)
h) 家系図の聴取・作成	・家系情報の聴取と評価 ・心理社会的情報の収集 ・家族関係の評価 ・家族形態の多様性 ・標準的記載法 (Bennet et al., 2008, 2022)	j-1-6)

i) 遺伝カウンセリングの実践	・遺伝カウンセリング実施に関するガイダンス ・遺伝カウンセリングのプロセス ・導入・チェックイン ・アイスブレイキング ・立場の異なるクライアントへの対応 ・セッションの終結 ・短期的フォローアップ ・長期的フォローアップ(ライフステージ)	d-2) i-3)
	・作業同盟 ・課題解決志向 ・ニーズの把握 ・アジェンダセッティング ・アジェンダの確認・修正	e-2) g-4) i-3-5) l-3)
	・情報提供 ・インフォームド・コンセント ・インフォームド・アセント	l-4-7)
	・リスクコミュニケーション ・フレーミング効果 ・リスク認知 ・不確実性の提示	l-8)
	・アセスメント (医学的・遺伝学的評価/心理・社会的評価) ・クライアントの認知 ・遺伝学的評価 (遺伝的/医学的/社会的/リスクとベネフィット)	c-4) l-2,3)
	・文化的多様性 ・言語への配慮 ・マイノリティ	l-7)
	・フォローアップ ・適応反応 ・不適応反応 ・再通知・再接触プロセス ・虐待・自傷・ドメスティック・バイオレンスへの対応における連携 ・家族への通知	g-6)
	・スティグマへの対応 ・差別・偏見への対応 ・サバイバーズギルト	h-1-10)
	・医療的マネジメント ・心理社会的マネジメント ・ライフコース ・ライフイベント	i-6)
	・遺伝カウンセリングの記録	i-7)
j) 心理実践技術	・遺伝カウンセリングの基本的態度(積極的傾聴/受容/自己一致/共感的理解) ・アサーション ・中立的態度 ・双方向性コミュニケーション	e-2)
	・言語的コミュニケーション ・非言語的コミュニケーション	e-4)
	・質問法(中立的質問/開かれた質問/閉ざされた質問) ・Teach-back法 ・リフレクション(反映技法) ・言い換えと要約 ・明確化 ・リダイレクト ・沈黙 ・心理学的ノーマライゼーション ・アテンディングスキル	e-1)
	・インフォームド・チョイス ・シェアード・デシジョン・メイキング ・葛藤/ジレンマ ・アンティシパトリーガイダンス ・意思決定支援ツール ・非指示性 ・医学的推奨事項	g-1-8) i-9)
k) 地域・分野横断的連携	・多職種連携・多職種協働 ・チーム医療 ・コンサルテーション ・地域連携 ・がんゲノム医療における連携 ・出生前検査における連携 ・難病連携 ・移行期医療 ・研究への参加	f-1-6) i-8,10)

	l) 医療安全・安全管理	・情報管理 ・医療連携 ・個人情報保護 ・診療記録 ・リスクマネジメント	p-1)
4 遺伝カウンセリング研究			
	a) 遺伝カウンセリング研究	・研究の手順 ・多機関共同研究 ・探索的研究 ・質的研究 ・仮説検証型研究 ・量的研究 ・統計解析法	k-2) o-1~3)
	b) 研究倫理	・研究倫理審査 ・研究不正 ・好ましくない研究活動 ・ヘルシンキ宣言 ・人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 ・研究におけるインフォームド・コンセント ・個人情報保護 ・研究における侵襲 ・患者・市民参画 (PPI)	o-4) p-4)
5 遺伝カウンセリングと社会			
	a) 遺伝カウンセリングと関連する法律	・医療法 ・医師法 ・保健師助産師看護師法 ・母体保護法 ・国民健康保険法 ・個人情報の保護に関する法律 ・難病の患者に対する医療等に関する法律 ・がん対策基本法 ・児童福祉法 ・ゲノム医療推進法※	p-4)
	b) 医療制度・社会保障制度・社会資源	・国民皆保険制度 ・医療保険制度 ・診療報酬制度 ・遺伝カウンセリング加算 ・自由受診制度 ・混合診療の禁止 ・指定難病制度 ・小児慢性特定疾病医療費助成制度 ・障害年金 ・障害福祉サービス、障害者手帳 ・福祉制度 ・保健福祉専門職 ・患者・当事者・支援団体	i-8) p-2)
	c) 臨床倫理	・医療者におけるジレンマ ・利益相反 ・臨床倫理の検討方法 ・倫理的・法的・社会的課題 ・医療倫理の原則 (自律尊重・善行・無危害・正義) ・知る権利と知らないでいる権利	h-1)

※正式名称：良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための総合的かつ計画的な推進に関する法律