

ジェネティックエキスパート到達目標

20240920 ver5

大項目	中項目	小項目	通し番号	小項目A（行動目標）	小項目B（知識）
1	遺伝医学の基礎知識	A	倫理とガイドライン	1 1 遺伝学における用語を理解し、情報を正しく伝達できる。	生物学と遺伝学、医学と遺伝学、分子生物学と分子遺伝学、発生学と遺伝学
				2 2 倫理を理解し、実践に役立てることができる。	遺伝医学に関わる生命倫理、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、遺伝学的検査の倫理的課題、出生前診断の倫理的背景、原理・原則主義的倫理解釈
				3 3 ガイドラインを理解し、実践に役立てることができる。	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改）、遺伝学的検査受託に関する倫理指針（日本衛生検査所協会2022改）、遺伝学的検査の実施に関する指針（日本衛生検査所協会、日本小児科学会、日本神経学会、日本人類遺伝学会 2016）、個人情報の保護に関する法律、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2017）、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、米国遺伝情報差別禁止法（The Genetic Information. Nondiscrimination Act of 2008: GINA）、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施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律、遺伝子関連検査に関する日本版ベストプラクティス・ガイドライン解説版（JCCLS版）、ファーマコゲノミクス検査の運用指針（日本臨床検査医学会・日本人類遺伝学会・日本臨床検査標準協議会2012）
		B	疫学	1 4 単一遺伝を理解し、実践に役立てることができる。	分離の法則、分離比、独立の法則、連鎖の法則、顕性遺伝（優性遺伝）、潜性遺伝（劣性遺伝）、Hardy-Weinberg平衡、座位、遺伝子、野生型遺伝子、変異遺伝子、アレル、複アレル、遺伝型、表現型、ハプロタイプ、アレルタイプ、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
				2 5 常染色体顕性遺伝（優性遺伝）、不完全優性、共優性、垂直伝達、常染色体潜性遺伝（劣性遺伝）、X連鎖遺伝、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、不完全浸透、多面発現、表現促進現象、表現型模写、エピソード、メンデル遺伝の例外、性腺モザイク、遺伝子量効果、ハプロ不全（haploinsufficiency）、優性障害（dominant negative）効果	
				3 6 多因子遺伝を理解し、実践に役立てることができる。	多因子遺伝、ポリジェニック、量的形質、質的形質、連続形質、2項分布、標準曲線、標準偏差、易罹性、しきい値、致死効果、適応度、家系集積性(Ar)、遺伝的浮動、遺伝子流動、創始者効果
				4 7 細胞質遺伝を理解し、実践に役立てることができる。	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
				5 8 遺伝統計学を理解し、実践に役立てることができる。	感度、特異度、陽性適中率、陰性適中率、オッズ比、信頼区間、有病率<検査前確率>、罹患率、ロジスティックモデル、多重比較検定、ベイズの定理
		C	細胞遺伝学	1 9 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
				2 10 染色体の構造・種類について説明できる。	DNA、ヒストン、ヌクレオソーム、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、ユークロマチン、染色分体、姉妹染色分体、姉妹染色分体交換、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、X染色体不活性化、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
				3 11 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）、CNV（copy number variations）、LOH、cnLOH（copy-neutral loss of heterozygosity）、組換え染色体、マーカー染色体、染色体不分離、核外喪失、後期遅滞（anaphase lag）、クロモソリスミス、染色分体早期分離、片親性ダイソミー、非アレル間相同組み換え（NAHR）、非同相末端結合（NHEJ）、fork stalling and template switching（FoTeS）、microhomology-mediated break-induced replication（MMBIR）、モザイク、キメラ
				4 12 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、高精度分染法、蛍光in situハイブリダイゼーション（FISH）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
		D	分子遺伝学	1 13 ゲノム、DNA、RNA、遺伝子について説明できる。	ゲノム、核酸、DNA、RNA、DNA&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Aテール、ポリA付加シグナル、ドメイン、ホモ接合体、ヘテロ接合体、ヘミ接合体、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、転写因子、転写、プロセッシング、スプライシング、スプライスナー／スプライスアセプター部位、選択的スプライシング、翻訳、翻訳開始点、リボソーム、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、不定期DNA合成、テロメラーゼ、塩基損傷
				2 14 遺伝子の多様性について説明できる。	バリエーション、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、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、インフレーム、ナンセンス、nonsynonymous、synonymous、機能獲得型、機能喪失型、優性障害（dominant negative）効果、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、SNV（single nucleotide variant）、JSNP、LDブロック、連鎖平衡、連鎖不平衡、D'、R ² 、ハプロタイプ、ハップマッププロジェクト、Tag SNP、Minor allele frequency
		E	生殖細胞系列の遺伝学	1 15 生殖細胞系列の遺伝学的検査について説明できる。	遺伝性腫瘍、希少遺伝性疾患、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、出生前診断（羊水検査、絨毛検査、母体血清マーカー検査、胎児血検査、母体血中胎児細胞分離法、NIPT）、着床前診断（PGT-M、PGT-SR、PGT-A）、発症前診断

ジェネティックエキスパート到達目標

20240920 ver5

大項目		中項目	小項目	通し番号	小項目A（行動目標）	小項目B（知識）
		F	体細胞の遺伝学	1	16	癌関連遺伝子について説明できる。
				2	17	腫瘍の発生機構を遺伝学的に説明できる。
		G	エピジェネティクス	1	18	エピジェネティックな変化を説明できる。
						がん（原）遺伝子の活性化、がん抑制遺伝子のバリエーション、DNA修復遺伝子、細胞分裂のチェックポイント遺伝子、ドライバー遺伝子、パッセンジャー遺伝子、遺伝性腫瘍、高発癌性疾患、がん抑制遺伝子の異常、ASCO分類
		H	免疫遺伝学	1	19	免疫応答の遺伝について説明できる。
				2	20	組織適合性とその遺伝、および移植における重要性について説明できる。
				3	21	抗原識別分子の多様性の獲得機構について説明できる。
		I	生化学遺伝学	1	22	先天代謝異常症の概念を理解するとともに生化学遺伝学で用いられる手法について説明できる。
						がん（原）遺伝子の活性化、がん抑制遺伝子のバリエーション、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、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、体細胞コピー数変化（SCNA）、MSI
						免疫グロブリン、T細胞レセプター、B細胞レセプター、可変領域、定常領域、遺伝子再構成、レパトア、多重遺伝子族
2	遺伝医学の実践	A	遺伝子解析の総論	1	23	核酸の抽出法を説明および実践できる。
				2	24	DNAの増幅法を説明および実践できる。
				3	25	バリエーションの検出法を説明および実践できる。
				4	26	染色体構造異常の検出法を説明できる。
				5	27	遺伝子の発現解析について説明できる。
				6	28	ゲノムブラウザやゲノムビューアを用いて原因遺伝子候補のゲノム上の位置・機能情報を取得できる。
		B	遺伝子解析の各論	1	29	単一遺伝を理解し、実践に役立てることができる。
				2	30	単一遺伝を理解し、実践に役立てることができる。
				3	31	連鎖解析、罹患同胞対法（sib-pair解析）、伝達不平衡解析（TDT）
				4	32	多因子遺伝を理解し、実践に役立てることができる。
				5	33	関連解析（association解析、case-control study）、候補遺伝子検索法、GWAS（genome wide association study）、メタ解析
				6	34	細胞質遺伝を理解し、実践に役立てることができる。
				7	35	エピジェネティクスを理解し、実践に役立てることができる。（遺伝子と対象疾患の関連を理解し説明できる）
				8	36	ファーマコジェネティクスを理解し、実践に役立てることができる。（遺伝子と対象薬剤の関連を理解し説明できる）
		C	精度管理	1	37	精度管理について説明できる。
				2	38	検体の品質管理ができる。
						検体の採取法（材料別、目的別）、検体の保存方法、材料別DNA抽出法、RNA抽出法（フェノールクロロホルム法・グアニジン法、カラム精製法、磁気ビーズ法、塩析法）、cell-free DNA（cfDNA）、リキッドバイオロジー
						PCR、PCR-RFLP、PCR-rSSO、PCR-SBT、PCR-SSP、PCR-SSCP、PCR-PHFA、サンガー法、ダイレクトシーケンス、Luminex（蛍光ビーズ）、TaqMAN、Hybprobe、Snapshot、Cycleave、gFCS、Invader、LAMP、ICAN、SMAF、PNA、MLPA、cDNAマイクロアレイ、染色体マイクロアレイ（CGHアレイ、SNPアレイ）、サザンブロット、ノザンブロット、次世代シーケンス解析（全ゲノム、全エクソーム、遺伝子パネル）、SBS（Sequencing by Synthesis）ブリッジPCR、エマルジョンPCR、NGS-SBT
						CGH法、染色体マイクロアレイ（CGHアレイ、SNPアレイ）、全エクソーム解析、全ゲノム解析
						ノザンブロット、RT-PCR、マイクロアレイ、リアルタイムPCR、RNA Seq
						NCBI、UCSC genome browser、Ensembl
						Duchenne/Becker型筋ジストロフィー（DMD）、福山型筋ジストロフィー（FKTN）、筋強直性ジストロフィー（DMPK）、脊髄小脳変性症、球脊髄性筋萎縮症（AR）、Huntington病（HTT）、脊髄性筋萎縮症（SMN1）、Rett症候群（MECP2）
						家族性大腸腺腫症（APC）、Cowden病（PTEN）、VHL病（VHL）、多発性内分泌腺腫症2型、MEN2（RET）、多発性内分泌腺腫症1型（MEN1）、Li-Fraumeni症候群（TP53）、Lynch症候群（MLH1、MSH2、MSH6、PMS2）、遺伝性乳癌卵巣癌（BRCA1、BRCA2）
						先天性血栓症（F5）、高脂血症（APOE、LRP1）、脂質代謝（ADRB2、ADRB3、UCP1）、アルコール代謝（ALDH2）
						ミトコンドリア病；MELAS、MERRF、Leber病、Leigh脳症
						Prader-Willi症候群、Angelman症候群、メチレーションPCR、Beckwith-Wiedemann症候群
						PGx、PGt、バリエーションと薬剤感受性（UGT1A1-イリリネカン、VKORC1-ワルファリン、CYP2C9-シボニドモドナル酸、CYP3A5-タクロリムス、IL28B-C型肝炎治療薬）、遺伝子バリエーションと薬剤感受性、分子標的治療薬、コンパニオン診断薬（EGFR-ゲフィチニブ他、BRAF-ダブラフェニブ他、ALK-アレクチニブ他、KRAS-セツキシマブ他、BCR-ABL1-イマチニブ他、BRCA1/2-オラパリブ他、ERBB2-トラスツズマブ、ROS1-クリゾチニブ他、MET-テボチニブ他、NTRK-エストラクトニブ他、その他遺伝子）
						精度の確保に係る責任者と研修の実施、第三者認定、ISO15189、内部精度管理、外部精度評価（EQA）、標準操作手順書（SOP）、妥当性確認、検証、検査前プロセス、検査プロセス、検査後プロセス、機材管理、試薬管理
						「遺伝子関連検査検体品質管理マニュアル」（JCCLS）、「遺伝子関連検査検体品質管理マニュアル（パート2）新規測定技術・解析試料の品質管理承認文書」（JCCLS）、「ゲノム診療用病理組織検体取り扱い規程」（日本病理学会）、がん遺伝子パネル検査の品質・精度の確保に関する基本的考え方（第2.0版）（臨床検査振興協議会）、ゲノム医療における検体検査の品質確保に関する提言（日本臨床検査医学会）

ジェネティックエキスパート到達目標

20240920 ver5

大項目	中項目	小項目	通し番号	小項目A（行動目標）	小項目B（知識）	
	D	難病、稀少疾患の遺伝学的検査を理解し、解析結果を解釈できる	1	39	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ことができる。	OMIM、GeneReviews、GeneReviews Japan、MedGen、UR-DBMS、PubCaseFinder
			2	40	当該遺伝子に報告された病的バリエントを検索できる。	HGMD (Human Gene Mutation Database)、ClinVar、ClinGen、PubMed、OMIM、MGenD、Leiden Open Variation Database、DECIPHER
			3	41	バリエントの一般集団でのアレル頻度を検索できる。	jMorp (Japanese Multi Omics Reference Panel)、gnomAD、dbSNP、IGSR (The International Genome Sample Resource)、1000 Genomes Project、Human Genetic Variation Database、TOGOvar
			4	42	コピー数変化の一般集団での頻度や患者での報告の有無を検索できる	DECIPHER、gnomAD、dbVar、Database of Genomic Variants
			5	43	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）	PolyPhen-2、etc
			6	44	ACMG-AMPガイドラインに沿った分類ができる。	ACMG-AMPガイドライン、ClinGen、VarSome、InterVar
	E	がんゲノム医療を理解し、解析結果を解釈できる	1	45	保険収載されている体細胞遺伝子検査やがん遺伝子パネル検査の体制や保険制度を説明できる。	検査報告までの流れ、各種検査の検体提出条件、コンパニオン診断薬の関係、保険点数、エキスパートパネル、次世代シークエンサー等を用いた遺伝子パネル検査に基づくがん診療ガイドライン改定 第2.1版（日本臨床腫瘍学会・日本癌治療学会・日本癌学会）、がんゲノム中核拠点病院、がんゲノム拠点病院、がんゲノム連携病院、FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル、OncoGuide™、NCCオンコパネルシステム、C-CAT、エキスパートパネル、コンパニオン診断薬、保険点数、血漿CGP検査、組織CGP検査
			2	46	QCLレポートから全体の解析妥当性、個々のバリエントにおける正確性について理解・判断できる。	腫瘍率、核酸量、ΔΔCq、カバレッジ、Uniformity、Phred Score、Q30、on target、インサートサイズ
			3	47	各種解析レポート結果の理解ができる。	遺伝子バリエント、遺伝子増幅、欠損、融合遺伝子、TMB、MSI、コピー数比、エビデンスタイプ、エビデンスレベル
			4	48	解析レポートに使用される代表的なデータベースを理解できる。	COSMIC、CIViC、OncoKB、PubMed、ClinVar、gnomAD、1000 Genomes Project、dbSNP、ESP6500
			5	49	2次的所見の対応を理解する。	がん遺伝子パネル検査二次的所見患者開示推奨度別リスト
			6	50	治験薬情報について説明ができる。	臨床治験情報ポータルサイト、jRCT、UMIN-CTR、Clinical trials gov
	F	遺伝医療	1	51	遺伝医療を理解でき、実践できる。	各種疾患の遺伝学的発症機構、遺伝子診断法、解析可能な施設（受託先）
			2	52	家系図を理解することができる。	家系、発端者、保因者、罹患者、近親婚、常染色体遺伝、X連鎖遺伝、顕性遺伝（優性遺伝）、潜性遺伝（劣性遺伝）、ミトコンドリア遺伝、浸透率、多胎
			3	53	報告書の情報を理解できる。	Sequence Variant Nomenclature（HGVS）、ACMG-AMPガイドライン、Mutalyzer、VariantValidator、MANE Select、MANE Plus Clinical、稀少遺伝性疾患の分子遺伝学的検査を実施する際のベストプラクティス・ガイドライン、日本人類遺伝学会 遺伝学的検査標準化準備委員会（平成22年9月16日）
			4	54	遺伝学的検査に関するコンサルトに対応できる。	解析対象遺伝子の臨床的意義、解析法の選択、解析結果の解説、医療・福祉に関する法律、検査コスト、解析可能な施設（受託先）