

## 臨床遺伝専門医制度施行細則

(目的)

第1条 この細則は、臨床遺伝専門医制度規則（以下「規則」という。）の施行について必要な事項を定める。

(委員)

第2条 規則第10条に定める専門医制度委員会（以下「委員会」という。）の委員は、以下の構成とする。

- ・ 日本人類遺伝学会から推薦された者
- ・ 日本遺伝カウンセリング学会から推薦された者
- ・ 委員会が必要と認めた者

(手数料)

第3条 認定等に要する費用は、次の各号に掲げるとおりとする。

- |     |          |        |                                 |
|-----|----------|--------|---------------------------------|
| (1) | 研修開始届手数料 | 5,000  | 円                               |
| (2) | 認定試験受験料  | 30,000 | 円                               |
| (3) | 認定手数料    | 10,000 | 円                               |
| (4) | 専門医維持料   | 35,000 | 円/5年(7,000円/年)(専門医認定時および更新時に徴収) |

\* 一旦受領した費用は、返還しない。

(専門医の申請資格)

第4条 指導（責任）医による受入証明書の受付をもって、研修を開始した医師（以下「専攻医」とする。）は、3年間以上の研修期間中に少なくとも2回は日本人類遺伝学会または日本遺伝カウンセリング学会の学術集会に出席しなくてはならない。学術集会出席に学会所属の有無は問わない。

- (1) 研修開始には一般社団法人日本専門医機構が定める基本領域（19領域）の専門医資格を保持していなければならない。

第5条 研修施設に在籍する専攻医は、指導責任医に研修指導を依頼し、承諾の上、研修開始届に必要な事項の記載を得ること。3年間以上の研修期間中に、以下の研修をおこなわなければならない。

- (1) 3年間以上の研修期間中に遺伝カウンセリングを20例以上担当もしくは陪席すること。この20例の遺伝カウンセリングには、周産期、小児期、成人期、腫瘍の各遺伝医療領域を含み、各領域の症例数は少なくとも3症例を要する。20症例のうち5症例は詳記を記載し、詳記の5症例には周産期、小児期、成人期、腫瘍の各領域を含むこと。更に詳記の5症例のうち少なくとも3症例は申請者自身が遺伝カウンセリングを担当すること。
- (2) 所属する施設で上記研修領域を網羅できない場合は、3年間以上の研修期間中にロールプレイ実習のある以下の研修会に参加、不足領域のロールプレイに1回以上参加し、参加証明を添付した申請書に研修内容を記載する。すなわち、各領域の症例数が不足する場合には不足している当該領域1症例をロールプレイの同領域受講1回で補填することができる。ただしロールプレイの事例は20症例、5例詳記に加えることはできない。20症例、5例詳記はあくまで専攻医自身が遺伝カウンセリングを担当もしくは陪席したことが必須要件である。

- ・ 日本遺伝カウンセリング学会

遺伝カウンセリングロールプレイ（GCRP）研修会

- (3) 定期的開催される症例検討会および教育的行事に参加する。

第6条 研修施設以外の施設に在籍する専攻医は、指導医資格をもった臨床遺伝専門医に研修指導を依頼し、承諾の上、指導医による受入証明書に必要事項の記載を得ること。3年間以上の研修期間中に次の各号すべてに該当した場合に規則第3条第1項を適用できるものとする。

- (1) 3年間以上の研修期間中に以下の研修会に参加し研修単位を20単位以上取得すること。
  - ・ 日本人類遺伝学会  
遺伝医学セミナー：10単位
  - ・ 日本遺伝カウンセリング学会  
遺伝カウンセリングロールプレイ（GCRP）研修会：5単位
- (2) 上記研修会におけるロールプレイ実習に合計6回以上参加し参加証明を取得し、参加証明を添付した申請書に研修内容を記載する。
- (3) 3年間以上の研修期間中に遺伝カウンセリングを20例以上担当もしくは陪席し、指導医の対面指導を受けること。この20例の遺伝カウンセリングには、周産期、小児期、成人期、腫瘍の各遺伝医療領域を含み、各領域の症例数は少なくとも3症例を要する。20症例のうち5症例は詳記を記載し、詳記の5症例には周産期、小児期、成人期、腫瘍の各領域を含むこと。更に詳記の5症例のうち少なくとも3症例は申請者自身が遺伝カウンセリングを担当すること。なお、複数の指導医による対面指導を合計することができる。
- (4) 上記研修領域を網羅できない場合は、3年間以上の研修期間中に(2)の研修会の不足領域のロールプレイに1回以上参加し、参加証明を添付した申請書に研修内容を記載する。すなわち、各領域の症例数が不足する場合には不足している当該領域1症例をロールプレイの同領域受講1回で補填することができる。ただしロールプレイの事例は20症例、5例詳記に加えることはできない。20症例、5例詳記はあくまで専攻医自身がカウンセリングを担当もしくは陪席したことが必須要件である。

第7条 国外の臨床遺伝学の専門医資格を有する医師は、申請により適格と認めた場合は認定する。

（専門医認定試験受験の手続き）

第8条 規則第3条第3項に定める学術活動の評価のために必要とする書類は、研修期間中に発表したものだけでなく、研修期間外に発表したものを含め、遺伝医学に関係した原著論文（症例報告を含む）または総説2編以上のリストとする。ただし、臨床遺伝に関する学会発表を2回行った場合には、論文1編とみなす。論文、学会発表ともに共著者、共同演者を含む。

- 2 規則第3条第5項の委員会が定める専門医は、一般社団法人日本専門医機構の定める基本領域専門医（日本内科学会、日本小児科学会、日本皮膚科学会、日本精神神経学会、日本外科学会、日本整形外科学会、日本産科婦人科学会、日本眼科学会、日本耳鼻咽喉科学会、日本泌尿器科学会、日本脳神経外科学会、日本医学放射線学会、日本麻酔学会、日本病理学会、日本臨床検査医学会、日本救急医学会、日本形成外科学会、日本リハビリテーション医学会、総合診療専門医）、内科 Subspecialty 領域専門医（日本消化器病学会、日本循環器学会、日本呼吸器学会、日本血液学会、日本内分泌学会、日本糖尿病学会、日本腎臓学会、日本肝臓学会、日本アレルギー学会、日本感染症学会、日本老年医学会、日本神経内科学会、日本リウマチ学会、日本臨床腫瘍学会、日本消化器

内視鏡学会)、日本外科学会認定登録医とする。

- 3 規則第3条に記載されている定められた期間は以下の通りとする。ただし、海外留学、病気療養、あるいはその他特殊な事情のためにこの期間に受験できなかった場合には臨床遺伝専門医認定試験受験資格期間延長願を提出し、制度委員会が認めた場合には受験が可能なものとする。

(1) 研修開始時期について

各年の4月以降から8月末日までに研修開始届が提出された場合にはその年の4月開始とする。その年の9月～翌年3月に提出された場合にあってはその月からの開始とする。

例) 2022年5月に提出した場合は2022年4月開始。2022年10月に提出した場合には2022年10月開始とする。

(2) 研修の完了日について

研修開始日から満3年を経過した時以降で認定試験の出願前とする。ただし、認定試験に合格しなかった場合などの場合には再受験の出願前を研修の完了日とする。

例) 2022年4月に研修を開始した場合は2025年3月研修完了。2022年10月に提出した場合には2025年9月以降の認定試験の出願前である2026年3月研修完了とする。

(3) 受験可能時期について

研修完了後、最初の4月以降受験が可能となり、その時点から3年以内に受験を完了する必要がある。

例) 2025年3月に研修を完了した場合は2025年4月～2028年3月までに受験を完了する必要がある。2025年9月に研修を完了した場合は2026年4月～2029年3月までに受験を完了する必要がある。ただし、臨床遺伝専門医認定試験受験資格期間延長願の提出を行い、臨床遺伝専門医制度委員会において認められた場合には受験資格期間の延長ができる。

- 4 規則第4条第4項の症例要約は、3年間以上の研修期間中に専攻医が担当もしくは陪席した20症例の要約およびそのうちの5症例についての詳記とする。ただし、症例は認定試験の出願から遡って過去5年間の症例に限る。詳記の5症例には周産期、小児期、成人期、腫瘍の各領域を含むこと。なお5症例のうち少なくとも3症例は、専攻医自身が遺伝カウンセリングを担当した症例とする。

(専門医資格更新)

第9条 規則第9条に定める専門医の認定更新は、次の各号により行うものとする。

- (1) 第4条(1)に定められた一般社団法人日本専門医機構が定める基本領域(19領域)の専門医資格を保持していること。
- (2) 更新の申請時において4年以上引き続き臨床遺伝専門医であること。
- (3) 5年間に取得すべき総単位数は100単位以上とする。ただし、適切な遺伝医療の実践30単位、および日本人類遺伝学会または日本遺伝カウンセリング学会の学術集会への計3回以上の参加(30単位以上)の合計60単位を必須とする。活動実績は、認定日から認定最終年度の11月末日までに経験したものとする。例外として既に3回以上の専門医更新を済ませた専門医の次回以降の更新に際しては適切な遺伝医療の実践30単位は必須とせず、5年間に取得すべき総単位数はそれを除いた70単位以上とする。
- (4) 単位取得の対象となる学会参加と発表、専門誌への論文掲載、教育活動への貢献および遺伝カウンセリングの実践については原則として、以下のとおりとする。

参加によるもの

単位

日本人類遺伝学会および日本遺伝カウンセリング学会の学術集会	10
日本医学会の学術集会	8
委員会が認めた臨床遺伝関連学会（対象学会は別に定める）の学術集会	5
その他臨床遺伝関連諸学会（臨床遺伝関連のセッションに参加の上、裏付け資料提出）	2
委員会が認めた国際的臨床遺伝関連学会	8
その他の国際的臨床遺伝関連学会	5
日本人類遺伝学会あるいは日本遺伝カウンセリング学会の学術集会において臨床遺伝専門医制度委員会が企画した専門医の教育に資する講演	1*
臨床細胞遺伝学セミナー	5
日本遺伝カウンセリング学会・遺伝カウンセリング研修会（1日につき）	5
日本遺伝カウンセリング学会・遺伝カウンセリングアドバンスセミナー	10
遺伝性腫瘍セミナー	5
委員会が認めた研修会	1～3

\* 1学術集会あたりの認定単位は合計2単位まで。

#### 発表等によるもの

日本人類遺伝学会および日本遺伝カウンセリング学会での一般演題の筆頭演者および corresponding author（両学会の演題登録時に corresponding author を記載する事になっている）ただし、指導医資格のない専門医は筆頭演者のみとする。	3
日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会および臨床遺伝関連学会（単位一覧表に記載のある）での特別講演・教育講演・シンポジウム・セミナー・研修会等の筆頭演者および corresponding author。ただし、指導医資格のない専門医は筆頭演者のみとする。	5
他学会での遺伝医学に関連する一般演題の筆頭演者および corresponding author（学会プログラム・演題抄録のコピーを添付し、演題ごとに委員会で審査し、適切と認められた場合に単位を認定する。（例：日本小児科学会、日本産科婦人科学会、日本神経学会で遺伝医学に関する演題を発表する場合等））ただし、指導医資格のない専門医は筆頭演者のみとする。	3
査読制度のある学術専門誌へ筆頭著者あるいは corresponding author として遺伝医学関連論文が掲載されること	8
査読制度のある学術専門誌へ筆頭著者や corresponding author 以外のその他の著者として遺伝医学関連論文が掲載されること	3

#### 教育・学会・社会活動への貢献によるもの

以下の各種 WG および指定の臨床遺伝専門職への教育アクティビティの1項目ごと 1\*

- 臨床遺伝専門医認定試験の筆記試験問題作成（委嘱状提出）
- 臨床遺伝専門医認定試験の筆記試験問題作成 WG（委嘱状提出）
- 臨床遺伝専門医認定試験の筆記試験監督
- 臨床遺伝専門医認定試験の実技試験評価者（委嘱状提出）
- 臨床遺伝専門医認定試験の実技試験 WG（委嘱状提出）

- 臨床遺伝専門医行動目標（改定、見直し）WG（委嘱状提出）
- 臨床遺伝専門医研修者（特に施設外）の研修環境整備WG（委嘱状提出）
- 臨床遺伝専門医テキスト（コアカリ準拠・臨床遺伝専門医テキスト）専門WG（委嘱状提出）
- 臨床遺伝専門医制度委員会ホームページWG（委嘱状提出）
- 日本遺伝カウンセリング学会研修委員会のGCRP研修WG（委嘱状提出）
- 日本遺伝カウンセリング学会研修委員会の生涯教育RP研修WG（委嘱状提出）
- 遺伝カウンセリング研修会・遺伝カウンセリングロールプレイ（GCRP）研修会・遺伝カウンセリングアドバンスセミナーでのロールプレイファシリテーター（委嘱状提出）
- 遺伝カウンセリング研修会・遺伝カウンセリングロールプレイ（GCRP）研修会・遺伝カウンセリングアドバンスセミナーのロールプレイシナリオ原案作成（委嘱状提出）

地域・学校等で人類遺伝関連の市民啓発目的の講演（60分につき）（講演プログラム等のコピー提出）	1**
地域・学校等で人類遺伝関連の講演会の座長・司会（講演プログラム等のコピー提出）	1**
JSHG-WebCastのコンテンツ原案作成（委嘱状提出）	1**
Journal of Human Geneticsの査読（査読依頼と完了画面の提出）	1***
Human Genome Variationの査読（査読依頼と完了画面の提出）	1***
日本遺伝カウンセリング学会誌の査読（査読依頼と完了画面の提出）	1***

\* 単年度につき1単位

\*\* 1件につき1単位

\*\*\* 論文1件につき1単位

適切な遺伝医療の実践によるもの（3回目の更新までは30単位取得は必須。最大50単位まで認める）

遺伝カウンセリング15症例の要約とそのうち3症例の詳細を提出し、委員会で承認された場合  
30

遺伝カウンセリングの実践（追加症例最大10症例の詳細提出、1症例2単位）  
最大20

（専門医認定期間の延長・専門医資格の停止・専門医資格の返上）

第10条 海外留学、病気療養、あるいはその他特殊な事情のために専門医認定期間に第9条に定める資格更新のための活動をする事ができなかった場合に理由を添えて認定期間の延長・専門医資格の停止・専門医資格の返上を申請できるものとする。

1. 認定期間の延長は以下の条件とする

- (1) 2回まで申請可能で、認められる期間は最長で3年とする。  
（初回1年・2回目1～2年、もしくは初回2年・2回目1年）
- (2) 延長期間中は臨床遺伝専門医を標榜でき、臨床遺伝専門医としての活動ができる。

- (3) 期間中は制度維持費（7000 円／年）を納めなければならない。
- (4) 期間中の学会セミナー参加単位、遺伝カウンセリングは更新の対象と認める。
- (5) 延長期間が過ぎた時点で事務局から「更新手続き」の案内が送られる。

初回の延長で更新手続きができない場合には（１）２回目の延長願、（２）資格返上願、のどちらかを提出する。２回目の延長で更新手続きができない場合には資格返上願を提出する。なお本人から初回の延長期間終了時に（１）（２）の届が無い場合、あるいは２回目の延長期間終了時に資格返上願の届が無い場合には、制度委員会が資格を取り消す。

## 2. 専門医資格の停止は以下の条件とする

- (1) 2回まで申請可能で、認められる期間は最長で3年とする。  
（初回1年・2回目1～2年、もしくは初回2年・2回目1年）  
なお、特段の配慮が必要な場合においては、本人からの申し出により臨床遺伝専門医制度委員会において検討するものとする。
- (2) 停止期間中は臨床遺伝専門医を標榜できず、臨床遺伝専門医としての活動もできない。
- (3) 期間中は制度維持費（7000 円／年）を免除とする。
- (4) 期間中の学会セミナー参加単位、遺伝カウンセリングは更新の対象には認めない。
- (5) 停止期間が終了した時点で本人から臨床遺伝専門医制度委員会に「再開届」を提出する。
- (6) 専門医資格の認定期間は資格停止前と資格再開後の合計とする。

3. 臨床遺伝専門医資格返上後に再度、専門医取得を希望する場合には臨床遺伝専門医認定試験を改めて受験して合格することが必要となる。その場合、専門医資格をかつて保有していたことを研修期間とみなし、専攻医としての研修期間は免除される。

### （研修施設認定更新）

第11条 規則第15条に定める認定研修施設の認定更新は、次の各号に掲げる事項を記載した申請書を提出することにより5年毎に行うものとする（）内が認定更新基準。

- (1) 認定期間中に研修施設において研修開始した専攻医および専門医を取得した医師の名簿
- (2) 5年間における周産期、小児期、成人期、腫瘍の各遺伝医療領域全ての臨床遺伝外来の診療実績\*  
（診療実績総数 年間20症例以上）。なお、特定の領域において診療実績がない場合には当該領域の診療実績のある近隣の施設と連携し、協定書を提出すること。
- (3) 勤務する専門医の名簿および研修におけるそれぞれの専門医の役割\*
- (4) 実施した研修プログラム（月1回以上）
- (5) 教育的行事の詳細（月1回以上）

\*診療、研修は周産期・小児期・成人期・腫瘍の領域において行われる遺伝医療を含む事。不足する場合は各セミナー受講などのカリキュラムが必要

### （研修施設認定取消）

第12条 委員会は、認定研修施設が次の各号の一に該当するときは、期間内であっても認定を取り消すこ

とができる。

- (1) 認定を辞退したとき。
- (2) 研修施設として不適当と認められたとき。
- (3) 指導医が引き続き6ヶ月以上不在のとき。

#### (指導医の申請資格)

第13条 規則第16条第2項により必要とする書類は、申請者が臨床遺伝専門医取得後に経験した遺伝カウンセリング35症例（周産期、小児期、成人期、腫瘍の各遺伝医療領域を含み、各領域の症例数は少なくとも8症例を要する。）の要約および申請者自身が遺伝カウンセリングを行った5症例の詳細とする。詳細の5症例には周産期、小児期、成人期、腫瘍の各遺伝医療領域をそれぞれ1例以上含むこと。

2 規則第16条第3項に定める学術活動の評価のために必要とする書類は、申請者が臨床遺伝専門医取得後、査読制度のある学術専門誌へ掲載された遺伝医学に関係した筆頭著者あるいはcorresponding authorである5編以上の原著論文（症例報告を含む）と以下に示した活動のうちいずれか1回以上のリストとする。ただし、共著者としての論文は2編で筆頭著者としての論文1編とみなす。また臨床遺伝関連学会において臨床遺伝に関係する発表（主演者のみとし共同演者は除く）を2回行った場合には、筆頭著者としての論文1編とみなす。ただし筆頭著者あるいはcorresponding authorとしての論文1編は必須とする。

- 臨床遺伝関連学会における臨床遺伝に関係する発表（主演者のみとし共同演者は除く）（講演プログラム等のコピー提出）
- 臨床遺伝専門医制度委員会の6つのWGいずれかへの参画（委嘱状提出）
- 遺伝カウンセリング研修会・遺伝カウンセリングロールプレイ（GCRP）研修会・遺伝カウンセリングアドバンストセミナーでのロールプレイファシリテーター（委嘱状提出）
- 遺伝カウンセリング研修会・遺伝カウンセリングロールプレイ（GCRP）研修会・遺伝カウンセリングアドバンストセミナーのロールプレイシナリオ原案作成（委嘱状提出）
- 地域・学校等で人類遺伝関連の市民啓発目的の講演（講演プログラム等のコピー提出）
- 地域・学校等で人類遺伝関連の講演会の座長・司会（講演プログラム等のコピー提出）
- JSHG-WebCastのコンテンツ原案作成（委嘱状提出）
- Journal of Human Geneticsの査読（査読依頼と完了画面の提出）
- Human Genome Variationの査読（査読依頼と完了画面の提出）
- 日本遺伝カウンセリング学会誌の査読（査読依頼と完了画面の提出）

3 指導医の初回認定審査は、6月、11月の年2回とし、申請書類の提出期限は4月、9月末日とする。

#### (指導医資格の更新)

第14条 規則第17条に定める指導医の更新は、次の各号に掲げる事項を記載した申請書を提出することにより5年毎に行うものとする。

- (1) 5年間の指導医認定期間中に指導したまたは指導中の専攻医のリスト
- (2) 現在行っている遺伝医療および研修指導の内容

(3) 遺伝医学に関係した学術活動

(指導医認定期間の延長・指導医資格の停止・指導医資格の返上)

第15条 海外留学、病気療養、あるいはその他特殊な事情のために指導医認定期間に第14条に定める資格更新のための活動をすることができなかつた場合に理由を添えて認定期間の延長・指導医資格の停止・指導医資格の返上を申請できるものとする。

1. 認定期間の延長は以下の条件とする

- (1) 2回まで申請可能で、認められる期間は最長で3年とする。  
(初回1年・2回目1年、もしくは初回2年・2回目1年)
- (2) 延長期間中は臨床遺伝指導医を標榜でき、臨床遺伝指導医としての活動ができる。
- (3) 期間中の資格更新のための活動は更新の対象と認める。
- (4) 延長期間が過ぎた時点で事務局から「更新手続き」の案内が送られる。  
初回の延長で更新手続きができない場合には(1)2回目の延長願、(2)資格返上願、のどちらかを提出する。2回目の延長で更新手続きができない場合には資格返上願を提出する。なお本人から初回の延長期間終了時に(1)(2)の届が無い場合、あるいは2回目の延長期間終了時に資格返上願の届が無い場合には、制度委員会が資格を取り消す。

2. 指導医資格の停止は以下の条件とする。

- (1) 2回まで申請可能で、認められる期間は最長で3年とする。  
(初回1年・2回目1～2年、もしくは初回2年・2回目1年)  
なお、特段の配慮が必要な場合においては、本人からの申し出により臨床遺伝専門医制度委員会において検討し判断する。
- (2) 停止期間中は臨床遺伝指導医を標榜できず、臨床遺伝指導医としての活動もできない。
- (3) 期間中の資格更新のための活動は更新の対象には認めない。
- (4) 停止が終了した時点で本人から臨床遺伝専門医制度委員会に「再開届」を提出する。
- (5) 指導医資格の認定期間は資格停止前と資格再開後の合計とする。

3. 臨床遺伝指導医資格返上後に再度、指導医取得を希望する場合には第13条に定める指導医の申請を改めて行うことが必要となる。

第16条 この細則は、委員会の議を経て、改定することができる。

附則

2001年10月 4日 制定  
2003年10月22日 改定  
2006年10月18日 改定  
2008年11月 3日 改定



2010年 5月30日 改定  
2012年 6月 8日 改定  
2012年11月24日 改定  
2013年 2月27日 改定  
2015年 6月25日 改定  
2019年11月 8日 改定  
2020年 7月 2日 改定  
2020年11月16日 改定  
2021年 2月22日 改定  
2021年10月11日 改定  
2022年 9月 1日 改定  
2022年12月 1日 改定  
2023年 1月11日 改定  
2023年 6月 1日 改定  
2024年 8月 1日 改定