

総論

1. 臨床遺伝専門医制度の目的

臨床遺伝学研究の飛躍的な発展に伴い、さまざまな疾病や病態に遺伝・遺伝子情報が広範囲に関与することが明らかとなった。遺伝性疾患の患者・家族のみならず国民のニーズに応じた臨床遺伝医療と情報を提供し、臨床遺伝学のさらなる発展を図るために必要な専門医の養成・認定を行うことが本制度の目的である。

2. 臨床遺伝専門医の役割

臨床遺伝専門医は、臨床遺伝学の専門家として、遺伝性疾患の患者やその血縁者を全人的にかつ家族、地域社会の一員として理解・把握し、彼（女）らの健康保持・増進、ノーマライゼーションおよび疾病の予防・早期発見・治療・療養等の役割を担う。また臨床遺伝学の研究と社会に対する臨床遺伝学の正しい知識の普及を通して、国民の健康増進と福祉の発展に寄与する。

3. 臨床遺伝専門医の責任

(1) 医の倫理

医師としての社会的・職業的責任と医の倫理に立脚し、法に従ってその業務を遂行する。生命の尊厳とその固有性・多様性を尊重し、障害や遺伝性疾患を持つ人あるいはその血縁者を擁護する。個人の自律的意志決定を、他に害を及ぼさないこと、公正さや調和が保たれることを前提として尊重し、自律的意志決定のための援助を行う。さらに遺伝情報は患者・家族にとどまらず血縁者に共有されることから、関係者の人権や自律的意志決定の権利、知る権利・知らない権利を十分に尊重しつつ、厳格にプライバシーを守る。患者・他の医師・コメディカルスタッフ・社会などからの多様な意見に耳を傾けるとともに、種々の倫理指針を遵守し必要に応じて倫理委員会などの判断を仰ぐ。

(2) 患者・家族に対する態度

患者の医学的状況のみならず、家族的・社会的背景や心理的側面を含めた理解に努める。理解と自律性（オートノミー）の尊重を通して患者・家族と好ましい信頼関係を作る。遺伝学的検査や治療の選択にあたり、根拠（エビデンス）に基づく情報を平易かつ十分に説明し、患者・家族や血縁者が自律的意志決定を行えるように支援する。特に致死性あるいは永続的障害の原因となる遺伝的要因を有する患者と血縁者については、真摯な態度で接し、心理的支援を行う。

(3) 患者・家族に対する説明

患者・家族に、遺伝性疾患の症状、遺伝学的発症機構、病態生理、自然歴、経過、予後、治療法のみならず、遺伝や発生異常の集団としての意味、生活に及ぼす影響など、自律的

意志決定を行うに必要と考えられるすべての情報を平易に説明する。根拠に基づいた、倫理的・法的に許容されるすべての情報が開示されるべきである。正確で分かりやすい言葉を用い差別的な用語を避けるとともに、先入観を与えるような説明を避ける、さまざまな側面からの説明を行う等の注意を払う。また、文書による説明を併用する。

(4) 遺伝カウンセリングの実践

遺伝は個人のアイデンティティに深く係わる。患者や血縁者は、家族や社会との関係について適切な関係の構築を求められるだけでなく、自分自身の中でも新しい生活スタイルの確立や価値観の再構築が求められることも多く、遺伝カウンセリングの果たす役割は大きい。臨床遺伝専門医は、遺伝カウンセリングの意義・目的とその重要性を理解し、自ら遺伝カウンセリングを行う。

(5) 医療関係者との協力

臨床遺伝専門医はチーム医療を行う。他診療科の医師、遺伝カウンセリングに関係するコメディカルスタッフおよび他の医療機関等と協力する。また、主治医の要請に応じて臨床遺伝学の立場から適切な助言を行う。診療録や紹介状の記載は、プライバシーを厳格に守りつつ、コメディカルスタッフが必要な情報を共有できるようにする。また、遺伝カウンセリングに協力するコメディカルスタッフの養成に努める。

(6) 地域医療

遺伝性疾患の保健・医療・福祉に関する国内外の地域計画に参加し、貢献する。地域医療に従事する他の医師・コメディカルスタッフの臨床遺伝学に係わる教育に協力するとともに、地域住民に対して遺伝に関する正しい知識の普及に努める。

(7) 医療，社会資源の活用および医療経済

医療・福祉関係の法律，政令，条例や医療保険，公費負担制度を理解し，これを活用する。特に障害や慢性疾患を有する患者の場合は地域医師会・保健所などの医療保健機関，福祉事務所・児童相談所などの福祉関係機関，デイケアセンター・リハビリテーションセンター・職業訓練所・学校等と協力して，患者のノーマライゼーションに役立つ適切な援助・助言を行う。医療行為の費用や，費用 - 効果関係を認識し，最適の医療を提供するように努める。当事者団体や支援団体等の現状や意義を理解し，望ましい協力関係の構築・維持に努めるとともに，これを患者・家族のノーマライゼーションのために活用する。

(8) 遺伝医学に対する貢献

臨床遺伝学に関する研究を行い，遺伝医学の進歩に貢献する。あるいは，遺伝医学の進歩に資する研究に協力する。

(9) 自己研鑽

常に積極的に自己研鑽に励み，臨床遺伝学に係る最新の医学・医療・医療技術情報のみならず社会的動向や倫理問題についての情報の吸収・統合に努め，さらに臨床遺伝の場においても患者・家族とのコミュニケーション能力，遺伝性疾患の正確な診断能力，最適の対応・治療法を選択する能力を培う。また，第三者の評価を受け入れるように努める。

4．臨床遺伝に関する診療能力

(1) インフォームド・コンセントの実践

問診，診察，検査，診断，対処法の選択等，診療のすべての場面において，患者に敬意を持って接し，インフォームド・コンセントの考えと具体的方法を十分に理解し，これを実践できる。

(2) 病歴，家族歴の聴取および病歴の記載

十分な問診を行うことによって患者の遺伝性疾患の診断や対応・治療に有用な病歴・家族歴を聴取し，問題解決志向型で整理された診療録の記載ができる。診療録は他の医療従事者と共有可能なものでなくてはならない。

(3) 診察

患者に不安感・不快感・痛みなどを与えることなく診察や検査を行い，適切に診療録に記載あるいは報告できる。常に全身を包括的に観察できる。

(4) 診断

患者に生じている身体的・心理的問題を正しく把握し，病歴・家族歴・診察所見より，必要かつ最小限で，負担の少ない検査を選択し，得られた情報を総合して，適切な遺伝学的診断（鑑別診断を含む）と対処法に到達できる。さらに，診察・検査所見をもって，他の医師や医療関係者に紹介できる。

(5) 対応・治療・療養・療育・予防

遺伝性疾患や遺伝が関与する障害に対応する選択肢のうち，患者・家族の自律的意志決定を尊重しつつ個々の状況と特殊性を踏まえた上で，もっとも適切な治療・支援・予防を選択し，具体的に実施できる。

(6) 血縁者の遺伝的素因や疾患への配慮

関係者の自律的意志決定を尊重した上で，家系内の発端者と同じ遺伝的素因を有する者の疾病の予防・早期発見・治療・療養等を，十分な倫理的配慮の下で実施できる。

(7) ノーマライゼーションへの配慮

疾患を有する患者のノーマライゼーションについて特に配慮する。できるだけ日常生活の機会が損なわれることなく，社会復帰や社会参加が可能になるよう，すなわち就学や就業が円滑にできるように配慮できる。

5．遺伝カウンセリングの能力

臨床遺伝専門医は，臨床遺伝学に関する知識および診療能力とともに，カウンセリングの能力も有していなければならない。

(1) カウンセリングにおいて，患者・家族と良好な関係を形成し，個人が抱える問題やその背景を正確に把握することができる。

カウンセリング理論の基本を理解し，それをカウンセリングに生かすことができる。来

談者とのコミュニケーションの取り方を理解しており、カウンセリングに応用できる。遺伝カウンセリングに訪れた理由、既往歴、家族歴、心理状態、家族や社会からの支援の状態の把握ができる。来談者が抱える問題を、生育歴、家族、社会などの背景を踏まえて、統合的に把握できる。当該疾患の原因、病態、遺伝、診断、治療、自然歴、予後、社会的サポートについて、理解し、カウンセリングに応用できる。

(2) 来談者がもつ問題やその背景について適切な分析と評価ができる。

来談者が抱える問題を分析、整理して来談者に提示できる。可能な選択肢について、医学的、遺伝学的視点からの評価だけでなく、選択の結果として起こりうる状況や来談者におよぼす影響を予測、評価できる。

(3) 最新かつ正確な知識を来談者に対し分かりやすく説明できる。

来談者が理解しやすい説明を行うことができる。また、説明の補助となる説明資料・パンフレット等を作ることができる。来談者に応じた言葉で説明ができる。違った言葉、さまざまな側面から説明ができる。

(4) 来談者が必要とする援助を適切に行うことができる。

来談者に応じた最適のカウンセリング方法を選択できる。来談者の自律的意志決定を尊重し、支援できる。他の医師、コメディカルスタッフ、行政等と協力できる。当事者団体や支援団体等と協力して援助を行うことができる。

(5) 倫理的、法的な視点を踏まえてカウンセリングを行うことができる。

遺伝カウンセリングのもつ倫理的、法的な側面を理解し、問題の発生を防ぐための努力ができる。選択肢がもつ倫理的、法的な問題を評価し、来談者に分かりやすく説明できる。倫理的、法的な問題が生じた場合に、それを解決する方法（例えば、各医療施設の倫理委員会への提起、倫理専門家との相談など）を理解し、応用できる。

(6) 自らの能力の範囲を理解し、それを超える場合は、適切な情報収集や他の専門家、コメディカルスタッフとの連携の下に対応できる。