

大 項 目	中 項 目	小 項 目
1 遺伝子検査の基礎知識	A 遺伝子分析科学認定士制度	
	B 遺伝子検査総論	a 遺伝子検査の歴史と現状 b EBM
	C 遺伝子関連検査と分類	
	D 遺伝子の基礎	a 遺伝子の構造と機能 b 遺伝子の発現と制御 c 蛋白質プロセッシング d 遺伝子変異 e 修復・多型 f エピジェネティクス g microRNA h siRNA
	E 染色体の基礎	a 染色体の構造 b 細胞周期 c 遺伝子染色体 d 細胞分裂
2 遺伝子検査前の基礎技術	A 検体の取扱い	a サンプルング b 保存と運搬 c バイオ(リソース)バンク
	B 特殊検体	a FFPE(ホルマリン固定パラフィン包埋) b リキッドバイオプシー c LBC(液状化細胞診) d セルブロック
	C 検査試薬・検査機器の取扱い	a 遺伝子検査に用いる酵素
	D 品質保証	a 検体の品質保証 b 核酸の品質保証 c 測定に関わる品質保証
3 核酸抽出	A 検体の前処理	
	B DNA・RNA抽出(動物・植物・ヒト)	a ゲノムDNAの抽出と精製 b プラスミドDNAの抽出と精製 c 培養細胞からのRNA抽出法 d 核酸の保存方法 e DNA・RNAの酵素処理法
4 遺伝子増幅	A 意義と原理	
	B PCR法	a PCR法 b コロニーダイレクトPCR法 c ロングPCR法 d RT-PCR法 e 競合PCR f Real Time PCR g デジタルPCR
	C その他の遺伝子増幅技術	a LAMP法 b NASBA法 c TMA法 d LCR法 e TRC法 f PALSAR法 g SDA法 h bDNA法 i ICAN法 j インベーター法

大 項 目	中 項 目	小 項 目
5 検出技術	A DNA・RNA解析	a DNAプローブ法 b サザンブロット法 c DNAマイクロアレイ法 d CGH法 e マイクロサテライト法 f ノザンブロット法
	B その他の検出技術	a 一塩基多型解析 (SNP) b バイオチップ c 変異スクリーニング法 (SSCP法、HD法) d シークエンス解析 e タンパク質解析法 f パルスフィールドゲル電気泳動 g rep-PCR h 遺伝子検査自動化技術 i Massively parallel genome sequencing (MPS) 大規模並列シークエンシング j メタゲノム解析 k がん遺伝子パネル検査
6 先端技術	A ゲノミクス	
	B プロテオミクス	a プロテオーム解析 b 疾患プロテオミクス c その他
	C 再生医療	a 臓器・組織の機能再生 b リコンビナント製剤 c 体性幹細胞 d 胚性幹細胞 e クローン技術 f iPS
	D バイオインフォマティクス	a データベース b 遺伝子多型情報 c 統計解析 d 遺伝子発現データ解析 e 遺伝子ネットワーク解析 f 比較ゲノミクス
7 その他の遺伝子検査の技術	A 動物の遺伝子解析	a 検体の採取 b 遺伝モニタリング c トランスジェニック動物 d ノックアウトマウス
	B 植物の遺伝子解析	a 検体の採取 b 機能解析
8 遺伝子検査に基づく診療の実践	A ゲノム多様性と疾患	a ゲノム多様性の種類
	B 遺伝子診断	a データ解析と評価 b 統計的処理 c 発症前診断 d 保因者診断 e 出生前診断
	C 遺伝子治療	a 細胞への遺伝子導入 b ウイルスベクターによる遺伝子導入 c オーダーメイド医療 d ゲノム編集
	D 遺伝カウンセリング	a コミュニケーション b クライアント c カウンセリングマインド

一級 遺伝子分析科学認定士 出題基準

2025年一級遺伝子

大 項 目	中 項 目	小 項 目
9 遺伝子検査結果の評価	E 遺伝情報	a 施設間連携 b 国内外の情報ソースとネットワーク c 統合データベース d 解析ツールの種類と利用法 e 国際表記法
	F 倫理	a 遺伝子検査の目的 b 遺伝倫理 c インフォームドコンセント d 遺伝情報管理 e 偶発的・二次的所見 f ゲノムと個人情報
	A 感染症	a 結核症 b 抗菌剤耐性細菌感染症 c インフルエンザ d 血流感染症 e 食品媒介感染症 f HIV感染症 g B、C型肝炎ウイルス h ヘルペス属(CMV、EBV等) i ヒトパピローマウイルス j ノロウイルス k STD(クラミジア、淋菌) l 炭疽菌 m プリオン n Q熱コクシエラ o 真菌 p 人獣共通感染症 q 輸入感染症 r その他
	B 血液疾患	a 白血病 b 悪性リンパ腫 c 先天性溶血性貧血 d 先天性血血液凝固異常症 e 先天性血栓性疾患 f 血小板無力症
	C 固形腫瘍	a 家族性腫瘍 b 大腸癌 c 乳癌 d 肝細胞癌 e 胃癌 f 膵臓癌 g 肺癌 h 悪性黒色腫
	D 遺伝性疾患	a 神経疾患 b 代謝内分泌疾患 c 呼吸器疾患 d 腎疾患 e 眼疾患 f 難聴 g ミトコンドリア病 h 自己免疫疾患 i アルツハイマー病 j 精神疾患
	E 生活習慣病	a 高血圧 b 糖尿病 c 骨粗鬆症 d 高脂血症 e 肥満

一級 遺伝子分析科学認定士 出題基準

2025年一級遺伝子

大 項 目	中 項 目	小 項 目
10 染色体検査の実践	F 個人識別	a 血液型 b 臓器移植 c 法医学 d 親子鑑定
	G ファーマコゲノミクス	a 薬物代謝酵素 b 薬物トランスポータ c 薬剤応答性 d 薬理遺伝学 e バイオマーカー f 遺伝子タイピング g オーダーメイド医療 h コンパニオン診断検査 i ゲノム創薬 j 免疫チェックポイント阻害薬
	A 細胞培養法	a 培養準備 b 末梢リンパ球培養 c 皮膚線維芽細胞培養 d 骨髄細胞培養 e リンパ球細胞株の樹立 f 羊水細胞培養 g 絨毛細胞培養 h 固形腫瘍細胞培養 i 高精度分染用の培養
	B 標本作製	a 低張処理 b 固定 c 展開 d 保存
	C 分染法	a Qバンド染色法 b Gバンド染色法 c Rバンド染色法 d Cバンド染色法 e Nバンド染色法 f 性染色体の染色法 g NOR法 h 姉妹染色分体分染法 i 高精度染色体分染法
	D 核型分析	a 顕微鏡観察 b 写真撮影 c 核型分析 d 染色体異常の記載法 e 自動解析装置
	E 蛍光 <i>in situ</i> ハイブリダイゼーション (FISH法)	a FISH法 b 染色体ペインティング法 (SKY法、Rx-FISH法) c 染色体特異的領域のDNAプローブを用いた FISH法 d RNA-FISH法
	F マイクロアレイ染色体検査	
	A 染色体異常の種類	a 常染色体異常 b 性染色体異常 c 片親性ダイソミー d 隣接遺伝子症候群 e 染色体不安定症候群 f 数的異常 g 構造異常 h モザイクとキメラ i 一時的構造異常 (gap、breakage、interchange、fragile site)
	B 腫瘍と染色体異常	a 白血病・リンパ腫 b 固形腫瘍
11 染色体検査結果の評価	C 環境変異原と染色体異常	a 放射線 b 化学物質 c ウイルス

# 一級 遺伝子分析科学認定士 出題基準

2025年一級遺伝子

大 項 目	中 項 目	小 項 目
12 遺伝子・染色体検査業務	D 倫理	<ul style="list-style-type: none"> <li>a 染色体検査の目的</li> <li>b 染色体検査の倫理</li> <li>c インフォームドコンセント</li> <li>d 情報管理</li> </ul>
	A 業務管理	<ul style="list-style-type: none"> <li>a 遺伝子検査室の設計、設備</li> <li>b 人材配置</li> </ul>
	B コンサルテーション	
	C 教育とトレーニング	<ul style="list-style-type: none"> <li>a コミュニケーション力</li> <li>b 研究能力</li> <li>c プレゼンテーション力</li> </ul>
	D マネジメント	<ul style="list-style-type: none"> <li>a リーダーシップ</li> <li>b 問題解決力</li> <li>c チームワーク</li> <li>d 品質マネジメント</li> <li>e リスクマネジメント</li> <li>f 施設第三者評価</li> </ul>
	E 安全管理	<ul style="list-style-type: none"> <li>a トラブルとその対策</li> <li>b バイオ安全管理</li> <li>c バイオハザード</li> <li>d 感染性物質暴露後の対応</li> <li>e 施設内ガイドライン</li> <li>f 廃棄物・実験廃液</li> <li>g 災害時の対応</li> </ul>
	F 精度管理	<ul style="list-style-type: none"> <li>a 内部精度管理</li> <li>b 標準物質・精度管理物質</li> <li>c 外部精度管理</li> <li>d 調査・技能試験</li> <li>e 遺伝子検査の精度保証</li> <li>f IVD(体外診断用医薬品)とLDT(自家調製検査)</li> <li>g 分析的妥当性と臨床的妥当性</li> <li>h 妥当性確認(validation)と検証(verification)</li> </ul>
	G 遺伝子検査ビジネス	
	H 臨床治験	<ul style="list-style-type: none"> <li>a I－Ⅲphase study</li> </ul>
	I 検査診断薬の開発	
	J ガイドライン	<ul style="list-style-type: none"> <li>a ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針</li> <li>b 医療・介護関係事業者における個人情報の取扱いのためのガイドライン</li> <li>c 遺伝学的検査に関するガイドライン</li> <li>d ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針</li> <li>e 遺伝子治療研究に関する指針</li> <li>f 臨床検査を終了した検体の業務、教育、研究のための使用について</li> <li>g ゲノム薬理学を利用した治験について</li> <li>h 分子遺伝学的検査における質保証に関するOECDガイドライン</li> <li>i ファーマゲノミクス検査の運用指針</li> </ul>

2009年6月21日制定  
 2013年1月26日改定  
 2018年1月20日改定  
 2020年3月28日改定  
 2024年1月27日改定