

授業科目名 <英訳>	基礎人類遺伝学 Introduction to Human Genetics				担当者所属・ 職名・氏名	医学研究科 教授 小杉 眞司					
配当 学年	専門職	単位数	2	開講年度・ 開講期	2018・ 前期	曜時限	水3	授業 形態	講義	使用 言語	日本語

### [授業の概要・目的]

#### 【基本情報】

授業日時：水曜3限を原則とする（例外予定にご注意ください）

教室：G棟3階演習室

レベル：基礎

担当者：小杉眞司・和田敬仁・山田崇弘

#### 【コースの概要】

遺伝カウンセラーとしてあるいは遺伝医学・遺伝医療を志す者として最も基本的な事項について理解するための講義である。今後、遺伝情報を治療に役立てていくテーラーメイド医療のためにも重要である。細胞遺伝学、分子遺伝学、メンデル遺伝学、非メンデル遺伝、集団遺伝学などについて系統的な講義を行う。

### [到達目標]

ヒト遺伝学の基本的事項について完全に理解し、専門家でない人にもわかりやすく説明できる。

### [授業計画と内容]

【第1回】4/11<和田>「メンデル遺伝総論・家系図の描き方」メンデル遺伝と非メンデル遺伝総論・常染色体と性染色体・対立遺伝子の概念・遺伝性疾患の概念の理解・家系図の描き方

【第2回】4/11(4限)<山田>「細胞遺伝学(1)」染色体と細胞分裂・分染法による染色体分析・染色体の核型記載方法・染色体異常概論4

【第3回】4/18<小杉>「常染色体優性遺伝」常染色体優性遺伝 疾患の概念・特徴・浸透度・表現度・遺伝性と新生突然変異・anticipation（次世代の表現促進現象）

【第4回】4/18(4限)<小杉>「常染色体劣性遺伝」常染色体劣性遺伝 疾患の概念・特徴・保因者の概念

【第5回】4/18(5限)<小杉>「X連鎖性遺伝」X連鎖性遺伝の概念・X染色体とY染色体の特異性・性の決定機構・X連鎖性遺伝を示す具体的疾患

【第6回】4/25<山田>「細胞遺伝学(2)」染色体数的異常の概念と発生機構・染色体構造異常の概念と発生機構・保因者の概念と次世代への影響

【第7回】4/25(4限)<和田>「遺伝的リスクの推定」再発確率の推定、ベイズの定理。近親婚に関する問題、先天代謝異常についても触れる

【第8回】5/9<小杉>「遺伝学的検査(1)」遺伝子変異の検索方法：シーケンス法、サザンブロット法

【第9回】5/16(第一臨床講堂)<小杉>「薬理遺伝学」既にはじまりつつあるテーラーメイド医療で最も重要な領域であるpharmacogenetics/pharmacogenomicsの基本を正確に理解する

【第10回】5/23<小杉>「遺伝学的検査(2)」変異のスクリーニング方法、変異と多型、変異の種類

【第11回】5/30<和田>「多因子遺伝、集団遺伝」多因子遺伝の概念、量的形質と易罹病性、薬理遺伝学とオーダーメイド医療、遺伝と環境因子、ハーディー ワインバーグの法則

【第12回】6/6<小杉>「遺伝学的検査(3)」代表的な疾患の遺伝子検査のストラタジー、疾患の原因としての遺伝子の変化

【第13回】6/13<和田>「非メンデル遺伝(1)」ミトコンドリア遺伝、免疫遺伝学、形質遺伝学

【第14回】6/27<山田>「ヒトゲノムの基礎」ヒトゲノムの情報について学ぶ。遺伝子の構造、機能、遺伝学的多様性について知る

-----基礎人類遺伝学(2)へ続く-----

## 基礎人類遺伝学(2)

【第15回】7/4 <和田> 「非メンデル遺伝(2)」エピジェネティクス, ゲノム刷り込み現象, 片親性ダイソミー

【第16回】7/11 <和田> 「筆記試験」

【第17回】8/1 <山田> 「再試験」

### 【履修要件】

遺伝カウンセラーコース1回生必修科目

選択科目として履修する場合は、「遺伝医療と倫理・社会」ととも履修することをお勧めします  
人間健康科学系専攻学生の受講可否：要事前連絡

### 【成績評価の方法・観点及び達成度】

試験、レポート、発表、出席等を総合的に評価する

### 【教科書】

トンプソン&トンプソン 『遺伝医学(第2版)』 (メディカルサイエンスインターナショナル)  
ISBN:978-4-89592-875-5 (2017年4月発行)

福嶋義光編 『遺伝カウンセリングマニュアル』 (南江堂) ISBN:978-4-524-26667-8

### 【参考書等】

(参考書)

新川詔夫 『遺伝医学への招待(改定5版)』 (南江堂) ISBN:978-4-524-26562-6

『症例でわかる新しい臨床遺伝学』 ISBN:978-4-89592-574-7

(関連URL)

[http://www.geneclinics.org/\(GeneReviews\)](http://www.geneclinics.org/(GeneReviews))

### 【授業外学習(予習・復習)等】

適宜指示する

(その他(オフィスアワー等))

講義日程、講師、内容については、多少の変更がある可能性があります

オフィスアワーの詳細については、KULASISで確認してください。