

科目ナンバリング		P-PUB01 8N021 LJ90			
授業科目名 <英訳>	臨床遺伝学・遺伝カウンセリング Clinical Genetics and Genetic Counseling	担当者所属・ 職名・氏名	附属病院 医学研究科 医学研究科 医学研究科	特定准教授 特定講師 特定助教 特定助教	小川 昌宣 川崎 秀徳 鳥嶋 雅子 吉田 晶子
配当学年	専門職	単位数	3	開講年度・開講期	2024・前期
曜時限	水4-5-6	授業形態	講義（対面授業科目）	使用言語	日本語
【授業の概要・目的】					
<p>【基本情報】授業日時：水曜4限、5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・状況によりオンライン授業を実施することがある、レベル：基礎 担当者：小川昌宣（科目責任者）・和田敬仁・中島健・川崎秀徳・小杉眞司・高橋政代・山崎博司 【コースの概要】遺伝カウンセリングの基本的な考え方、モデル、現状などの総論的な講義を行う。 また、代表的な疾患について、チーム医療としての遺伝医療に参加することのできるレベルの知識 と考え方を身につけ、遺伝医療の現場で行われている問題を解決するため、臨床遺伝学の講義を行 うとともに家族関係やチーム医療としての遺伝カウンセリングにもフォーカスをおく。各論として、 単一遺伝性疾患、染色体異常、多発奇形、習慣性流産、家族性腫瘍、神経変性疾患、多因子疾患な どについて講義する。</p>					
【到達目標】					
<p>主要な遺伝性疾患の病態、原因、遺伝形式、遺伝的問題について説明できる。また、それらの疾患 に関わる遺伝カウンセリングの基本的な考え方、主な留意点について説明できる。</p>					
【授業計画と内容】					
<p>【第1回】4月24日4限<中島>「遺伝性腫瘍（1）総論」遺伝性腫瘍の概念・体細胞系列変異 と生殖細胞系列変異、癌抑制遺伝子と癌遺伝子、発症前診断について学ぶ 【第2回】4月24日5限<中島>「遺伝性腫瘍（2）：家族性大腸がん」家族性腫瘍の代表疾患 としての家族性大腸ポリポーシスとLynch症候群、それらの遺伝カウンセリングについて学ぶ 【第3回】5月1日4限<小杉>「遺伝性腫瘍（3）」多発性内分泌腫瘍症他」遺伝性腫瘍の具体 的疾患として、多発性内分泌腺腫1型、2型およびフォン・ヒッペル・リンドウ病を中心にとりあ げ、概念・病態・遺伝形式・診断・治療、及び遺伝カウンセリングについて概説する 【第4回】5月1日5限<小川>「不妊症・生殖補助医療」不妊の原因と治療、加齢による影響、 生殖補助医療の手法とその特徴、社会的意義や遺伝カウンセリングについて学ぶ 【第5回】5月8日4限<和田>「先天異常症候群」先天奇形症候群の診断・療育や遺伝カウンス リングを学ぶ 【第6回】5月8日5限<和田>「常染色体異常（1）」常染色体の数的異常と構造異常による疾 患の遺伝カウンセリングを学ぶ 【第7回】5月15日4限<中島>「遺伝性腫瘍（4）：家族性乳がん・卵巣がん」最も頻度の高 い遺伝性乳癌卵巣癌の遺伝医療について知る。保険医療と自費医療の区別。リスク低減手術、サー ベイランスについて学ぶ 【第8回】5月15日5限<中島>「遺伝性腫瘍（5）：リー・フラウメニ症候群」最もがんの浸 透率の高いリー・フラウメニ症候群について、古典的診断基準、遺伝学的検査推奨基準、ガイドラ インについて学ぶ 【第9回】5月22日4限<和田>「常染色体異常（2）」微細欠失症候群やクロマチン病の診断 ・治療と療育を学ぶ 【第10回】5月22日5限<和田>「性染色体異常」ターナー症候群やクラインフェルター症候</p>					
臨床遺伝学・遺伝カウンセリング(2)へ続く					

臨床遺伝学・遺伝カウンセリング(2)

群、X連鎖性疾患の遺伝カウンセリング、性スペクトラムを学ぶ

【第11回】5月29日5限<中島>「遺伝性腫瘍(6):比較的稀な遺伝性腫瘍」FAP以外のポリポーシス症候群、網膜芽細胞腫、BHD症候群等比較的稀な遺伝性腫瘍について学ぶ

【第12回】6月5日4限<川崎>「遺伝性循環器疾患」Long QT症候群、マルファン症候群などの遺伝性循環器疾患の遺伝カウンセリングを学ぶ

【第13回】6月5日5限<小川>「不育症と着床前診断」習慣流産の概念・病態・原因・治療、転座保因者における生殖への影響と遺伝カウンセリング、着床前診断について学ぶ

【第14回】6月12日4限<和田>「遺伝性神経疾患(1)」トリプレットリピート病やファブリー病などの遺伝カウンセリングを学ぶ

【第15回】6月12日5限<和田>「遺伝性神経疾患(2)」神経皮膚症候群や脊髄筋萎縮症などの遺伝カウンセリングを学ぶ

【第16回】6月19日4限<小川>「出生前診断」出生前診断の現状・具体的技術・法的規制・倫理問題について学ぶとともに、遺伝カウンセリングの実際について学ぶ

【第17回】6月19日5限<小川>「周産期医療」胎児情報をもとに実施される産科周産期管理について学ぶ

【第18回】6月26日4限<和田>「筋ジストロフィー」ドゥシャンヌ/ベッカー型筋ジストロフィーの遺伝カウンセリングを学ぶ

【第19回】6月26日5限<川崎>「難病」難病と医療費助成・福祉制度について学ぶ

【第20回】7月3日4限<小川>「遺伝診療と医療システム」臨床遺伝の医療システムについて学ぶ

【第21回】7月3日5限<高橋政代>「遺伝性網膜疾患と再生医療」網膜色素変性・加齢黄斑変性 概念・病態・遺伝形式・診断・遺伝的異質性・治療・再生医療について学ぶ

【第22回】7月10日4限<川崎>「先天代謝異常症」先天代謝異常症の疾患概要と遺伝カウンセリングを学ぶ

【第23回】7月10日5限<山崎>「遺伝性難聴」遺伝性難聴 概念・病態・遺伝形式・診断(症候性難聴と非症候性難聴) 遺伝的異質性・治療と療育、遺伝カウンセリングについて学ぶ

【第24回】7月17日4限<川崎>「本試験」筆記試験

【第25回】7月31日4限<川崎>「再試験」筆記試験

【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、「基礎人類遺伝学」とともに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(基礎人類遺伝学とあわせて履修する必要あり)

【成績評価の方法・観点】

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

『遺伝カウンセリングマニュアル 改定第3版』(南江堂) ISBN:978-4-524-26667-8

臨床遺伝専門医制度委員会監修 『臨床遺伝学 各論1生殖・周産期領域 臨床遺伝専門医テキスト』(診断と治療社) ISBN:978-4-787-82514-8

臨床遺伝専門医制度委員会監修 『臨床遺伝学 各論2小児領域』(診断と治療社) ISBN:978-4-787-82515-5

臨床遺伝学・遺伝カウンセリング(3)へ続く

臨床遺伝学・遺伝カウンセリング(3)

臨床遺伝専門医制度委員会監修 『臨床遺伝学 各論3成人領域』 (診断と治療社) ISBN:978-4-787-82516-2

臨床遺伝専門医制度委員会監修 『臨床遺伝学 各論4腫瘍領域』 (診断と治療社) ISBN:978-4-787-82517-9

「基礎人類遺伝学」参照

[参考書等]

(参考書)

『遺伝医学への招待 改定第6版』 (南江堂) ISBN:978-4-524-24931-2

(関連URL)

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

[授業外学修(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。