

科目ナンバリング		P-PUB01 8H168 LB90			
授業科目名 <英訳>	遺伝サービス情報学 Genetic service informatics	担当者所属・ 職名・氏名	医学研究科 附属病院 医学研究科 医学研究科	特定講師 川崎 秀徳 特定准教授 小川 昌宣 特定助教 鳥嶋 雅子 特定助教 吉田 晶子	
配当学年	専門職	単位数	1	開講年度・開講期	2024・前期集中
曜時限	水・6	授業形態	講義（対面授業科目）	使用言語	日本語及び英語
【授業の概要・目的】					
【基本情報】 授業日時：前期水曜6限（集中講義） 教室：G棟3階演習室 レベル：応用 担当者：川崎秀徳（科目責任者）、小川昌宣、和田敬仁					
【コースの概要】 遺伝医療に従事する者にとって、遺伝関連情報の収集・評価は必要不可欠な技術に現在なっている。本コースでは、一般的な医療情報のデータベースならびにガイドライン検索に加えて、遺伝子と遺伝性疾患に関連するデータベースの利用方法、バリエーションの評価方法を体系的に学習し、遺伝医療におけるEBM（根拠に基づく医療）の実践のために必要な知識・技術を学ぶ。					
【到達目標】					
・EBMの考え方を理解した上で、臨床的疑問に即した文献を適切に検索・管理できる技術を身につける ・遺伝性疾患や遺伝情報のデータベースをその目的に応じて適切に使い分けるとともに、必要な情報を収集することができる ・希少疾患の診断支援システムの概要を知る					
【授業計画と内容】					
【第1回】5月8日 <川崎1> 「文献管理法」 EndNoteやMendeley、Zotero、RefWorks等の文献管理ツールについて学ぶ 【第2回】5月15日 <小川1> 「文献検索法」 PubMedや医中誌等を用いた文献検索の概要に関して学ぶ 【第3回】5月22日 <和田1> 「遺伝性疾患の情報検索」 OMIMやGeneReviews等の遺伝性疾患のデータベースの使い方について学ぶ 【第4回】5月29日 <川崎2> 「EBMの実践」 EBMの基本的な考え方を学び、その実践のために必要なプロセスを整理する 【第5回】6月5日 <小川2> 「診療ガイドライン、システマティック・レビュー」 診療ガイドラインやシステマティック・レビューの概要について学び、活用の仕方を知る 【第6回】6月12日 <和田2> 「Genome Browser」 UCSC Genome Browserを用いて、ゲノム情報の検索を行う 【第7回】6月19日 <川崎3> 「バリエーションの評価」 ACMGガイドラインをもとにしたバリエーションの評価方法について学ぶ 【第8回】6月26日 <川崎4> 「疾患支援システム」 希少疾患の診断支援システムの利活用について学ぶ					
----- 遺伝サービス情報学(2)へ続く -----					

遺伝サービス情報学(2)

【履修要件】

遺伝医療と倫理・社会、基礎人類遺伝学の先修が推奨される

【成績評価の方法・観点】

レポート、発表、出席等を総合的に評価する。

【教科書】

福嶋義光 『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、2017）ISBN:978-4-89592-875-5

中山智祥 『医療に役立つ 遺伝子関連Web情報検索 第2版 手とり足とり教えますガイド』（メディカルサイエンスインターナショナル、2020）ISBN:978-4815701970

【参考書等】

（参考書）

坊農秀雅 『バリエーションデータ検索&活用 変異・多型情報を使いこなす達人レシピ』（羊土社、2020）ISBN:978-4758122450

水谷修紀 『症例でわかる新しい臨床遺伝学』（MEDSI、2008）ISBN:978-4-89592-574-7

（関連URL）

[https://togotv.dbcls.jp/\(TogoTV\)](https://togotv.dbcls.jp/(TogoTV))

[https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/\(PubMed\)](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/(PubMed))

[https://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/\(OMIM\)](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/(OMIM))

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

[https://genome.ucsc.edu/\(UCSC Genome Browser\)](https://genome.ucsc.edu/(UCSC Genome Browser))

【授業外学修（予習・復習）等】

講義・演習形式

（その他（オフィスアワー等））

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。