

科目ナンバリング		P-PUB01 8H040 LJ90					
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	附属病院	特定准教授	小川 昌宣
					医学研究科	特定講師	川崎 秀徳
				医学研究科	特定助教	鳥嶋 雅子	
				医学研究科	特定助教	吉田 晶子	
配当学年	専門職	単位数	2	開講年度・開講期	2024・前期		
曜時限	水3・その他開講日注意	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】							
【基本情報】 授業日時：水曜日 3時限を原則とする（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 担当教員：小川昌宣（科目責任者）・和田敬仁・小杉眞司・中島健・川崎秀徳							
【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精密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月10日4限<和田>「メンデル遺伝総論」メンデル遺伝総論；遺伝形式、ヒトゲノム構造、標準的家系図の記載法							
【第2回】4月10日5限<小杉>「常染色体顕性遺伝/潜性遺伝」常染色体顕性遺伝 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）/常染色体潜性遺伝 疾患の概念・特徴・保因者の概念							
【第3回】4月17日<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4回】4月17日4限<小川>「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							
【第5回】4月17日5限<小川>「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6回】4月24日<和田>「分子遺伝学の基礎」遺伝子発現調節と分子病理学							
【第7回】5月1日<小杉>「薬理遺伝学」遺伝薬理学とゲノム薬理学の基本を正確に理解する							
【第8回】5月8日<和田>「遺伝的リスクの推定」再発率の推定、ベイズの定理							
【第9回】5月15日<川崎>「遺伝学的検査（1）」PCR法、シーケンス法、サザンブロット法、CGHマイクロアレイ法							
【第10回】5月22日<和田>「多因子遺伝、集団遺伝」多因子遺伝の概念，量的形質と質的形質、ハーディー・ワインバーグの法則、アレル頻度、近親交配							
【第11回】5月29日<中島>「腫瘍遺伝学の基礎」体細胞バリエントと生殖細胞系列バリエント，がん遺伝子とがん抑制遺伝子，遺伝性がん症候群							
-----基礎人類遺伝学(2)へ続く-----							

## 基礎人類遺伝学(2)

【第12回】6月5日<川崎>「遺伝学的検査(2)」バリエーションのスクリーニング方法、正常多型、バリエーションの種類

【第13回】6月12日<和田>「非メンデル遺伝(1)」ミトコンドリア遺伝を学ぶ;母系遺伝、ヘテロプラスミー、ホモプラスミー、ミトコンドリア病

【第14回】6月19日<中島>遺伝的多様性とDNA修復遺伝的多様性、遺伝継承されるDNAのバリエーションと多型、DNA修復

【第15回】6月26日<和田>「非メンデル遺伝(2)」エピジェネティクスを学ぶ;刷り込み遺伝子、DNAメチル化、ヒストン修飾、クロマチンリモデリング、片親性ダイソミー

【第16回】7月3日<鳥嶋>「本試験」筆記試験

【第17回】7月24日<小川>「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(医療系出身者)必修科目、非医療系出身者は医学基礎「基礎人類遺伝学」(H164000)を履修下さい。

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】

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(改定第3版)』(南江堂 2016) ISBN:978-4-524-26667-8

978-4-815-70166-6『新 遺伝医学やさしい系統講義19講』(メディカルサイエンスインターナショナル 2019)

臨床遺伝専門医制度委員会『臨床遺伝専門医テキスト1 臨床遺伝学総論』(診断と治療社 2021)  
ISBN:978-4-787-82367-0

### 【参考書等】

(参考書)

新川詔夫『遺伝医学への招待(改定6版)』(南江堂 2020) ISBN:978-4-524-24931-2

戸田達史『臨床遺伝専門医制度委員会』(MEDSI 2021) ISBN:978-4815730321

(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

基礎人類遺伝学(3)へ続く

基礎人類遺伝学(3)

(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。