

授業科目名 <英訳>	統計遺伝学基礎 I I Introductory Genetics-Statistics II				担当者所属・ 職名・氏名	医学研究科 教授 山田 亮					
配当 学年	専門職	単位数	2	開講年度・ 開講期	2017・ 後期不定	曜時限	月 6	授業 形態	講義	使用 言語	日本語及び英語

[授業の概要・目的]

遺伝情報を用いたパーソナライズド・メディシン、プレジジョン・メディシンでは、色々な場面でゲノム・オミクス研究成果を活用しようとしています。遺伝情報の活用にあたっては、遺伝子検査を行います。本講義では、到達目標の項に示す4つの場面を取り上げ、遺伝子検査を実臨床に用いること・リスク情報提供することを念頭に置き、そのような検査の妥当性がどのようにして得られるのか、その妥当性に照らしてどのように検査結果を解釈するのか、ということを理解するための統計学的背景の理解を目指します。

また、それらをよく理解することは大事ですが、遺伝子検査領域は進展が著しいので、今後の進展に自力でついていくための統計学的基礎力を身に着けることも重要です。その基礎力として有用なスキルの一つは、自身でデータをシミュレーション作成し、統計解析を試みるというものです。本講義では講義資料の大半を統計用コンピュータ言語である『R』にて記述することを通じて、このスキルの体得も目指します。

なお、統計遺伝学分野が提供する講義は、本講義「統計遺伝学基礎II」、昨年度の講義「統計遺伝学I II」、来年度の講義「統計遺伝学のための数学II」等となりますが、本講義がもっとも初心者向けの内容です。

また、本科目は研究科横断型教育プログラムのひとつであり、他研究科学生の履修・聴講が可能です。

[到達目標]

以下に示す4つの場面([A]場面)について、オミクス時代の特徴([B]留意事項)を留意して、遺伝子検査結果解釈のための統計学的な背景を理解し、他人に自分の言葉で説明できるようになることを目標とします。

[A]場面

メンデル遺伝
(BRCA1/2のような)Cancer syndromes
(SNPを中心とした)複合遺伝性疾患
発現プロファイルでの疾患サブタイプ分け

[B]留意事項

古典的な遺伝子診断とNGS時代の遺伝子診断の異同
予防的乳腺摘出など、遺伝情報活用が「強烈な」決断を迫ること
23&me等のDTC(Direct-To-Consumer)遺伝子キットの結果解釈
バイオマーカー選定とその臨床活用のバリデーション

[授業計画と内容]

統計遺伝学基礎I(前期)と統計遺伝学基礎II(後期)とに分かれる。

以下の内容を、前後期で実施する。1, 2を前期で3, 4を後期で実施する予定であるが、年度ご

統計遺伝学基礎 I I (2)へ続く

統計遺伝学基礎 II (2)

とに、受講者の習得速度がばらつくため、実際の進め方は、上記を原則として、適宜調整する予定。後期 統計遺伝学基礎IIの内容を先取りする可能性もあり、統計遺伝学基礎Iの内容を後期に繰り延べにする可能性もある。

- 1 メンデル遺伝
家系図
メンデル遺伝のジェノタイプとフェノタイプ
NGSと疾患責任変異
- 2 Cancer syndromes
その基礎
リスク評価
決断支援ツール
- 3 複合遺伝性疾患
遺伝モデル
集団・コホート
2 × 3 表の関連検定
多座位モデル
- 4 トランスクリプトーム、発現プロファイルによる癌のサブタイピング
予後のための癌の分子プロファイリング
Differential expression analysis
クラスタリングとヒートマップ
教師ありクラスタリング
バリデーション

【履修要件】

生物学・遺伝学の基礎を習得していることが望ましいが、意欲があれば必須ではない。無線LAN接続の可能なノートパソコンを持参すること。計算機・プログラミングの知識は要求しないが、初学者は復習が必須となる。前期・後期併せての受講が望ましいが、必須ではない。

【成績評価の方法・観点及び達成度】

授業中の質疑応答の発言を評価する。
宿題の提出内容を評価する。
最終日に試験を実施する。

【教科書】

ryamada 『StatGenet2017Text: Use of Genetic Data in Clinics (English Edition)』 (Kindle) ISBN: B01MRQM1CG (B01MRQM1CG)

統計遺伝学基礎 I I (3)

[参考書等]

(参考書)

山田 亮 『遺伝統計学の基礎』(オーム社) ISBN:978-4-274-06822-5

(関連URL)

<http://www.genome.med.kyoto-u.ac.jp/StatGenetCourse/course/view.php?id=33>(担当教員を通じて受講登録をするまでは、login as a guestボタンをクリックしてアクセスすること)

[授業外学習(予習・復習)等]

フリーソフトウェアRに習熟するには講義時間のみでは十分でないことが多い。日常のデータ処理などに積極的に活用するなど、使用機会を各自確保することが望まれる。宿題が出ます。

(その他(オフィスアワー等))

英語を基本に、日本語も使います。

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。