

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		医学研究科 教授 小杉 眞司				
配当 学年	専門職	単位数	3	開講年度・ 開講期	2017・ 前期集中	曜時限	集中講義	授業 形態	講義	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（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・澤井英明（兵庫医科大学）・高橋政代（理化学研究所）・藤村聡（京都府医師会）</p> <p>【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26日4限&lt;和田&gt;「先天異常症候群」主要な先天奇形症候群の診断・療育や遺伝カウンセリングを学ぶ</p> <p>【第2回】4月26日5限&lt;和田&gt;「常染色体異常(1)」概念・病態・診断 数的異常と構造異常、遺伝カウンセリング、13,18,21トリソミーの診断治療と療育を学ぶ</p> <p>【第3回】4月26日6限&lt;和田&gt;「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</p> <p>【第4回】5月10日4限&lt;和田&gt;「性染色体異常」病態・診断 具体的疾患：ターナー女性とクラインフェルター男性・病態・診断・治療と療育・生殖医療、遺伝カウンセリング</p> <p>【第5回】5月10日5限&lt;澤井&gt;「出生前診断」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</p> <p>【第6回】5月10日6限&lt;澤井&gt;「不妊症・生殖補助医療」歴史的背景・現状・具体的技術・法的規制・倫理問題とガイドライン常染色体異常症、遺伝カウンセリング</p> <p>【第7回】5月17日4限(臨床第一講堂)&lt;小杉&gt;「家族性腫瘍(1)総論」家族性腫瘍の概念・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</p> <p>【第8回】5月24日4限&lt;小杉&gt;「家族性腫瘍(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シスと遺伝性非腺腫性大腸癌、それらの遺伝カウンセリングについて学ぶ</p> <p>【第9回】5月24日6限&lt;澤井&gt;「不育症(習慣流産)」不妊症と習慣流産 概念・病態・原因・治療・乏精子症による造精機能障害と転座型保因者における染色体異常妊娠等の遺伝学的要因の関与と遺伝カウンセリング</p> <p>【第10回】5月31日4限&lt;和田&gt;「遺伝性神経疾患(1)」遺伝性神経疾患 概念・病態・診断 :トリプレットリピート病の病態・診断・療育、遺伝カウンセリング</p> <p>【第11回】6月7日4限&lt;小杉&gt;「家族性腫瘍(3)」多発性内分泌腫瘍症他 家族性腫瘍の具体的疾患として、多発性内分泌腺腫1型および2型を中心にとりあげ、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</p> <p>【第12回】6月14日4限&lt;藤村聡&gt;「遺伝性難聴」遺伝性難聴 概念・病態・遺伝形式・診断(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)

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

【第13回】6月14日5限<小杉>「家族性腫瘍(4)」家族性乳がん・卵巣がん

【第14回】6月14日6限<和田>「PC情報検索(1)」ネットセキュリティ

【第15回】6月21日4限<藤村聡>「内科系疾患」突然死、高血圧、糖尿病などの臨床遺伝学と遺伝カウンセリング

【第16回】6月28日4限<和田>「遺伝性神経疾患(2)」X連鎖精神遅滞症候群、結節性硬化症、神経線維腫症などの遺伝カウンセリング

【第17回】6月28日5限<和田>「遺伝診療と医療システム」日本の医療システムの概要と遺伝診療との関係について学ぶ

【第18回】6月28日6限<和田>「PC情報検索(2)」検索エンジンの使い方

【第19回】7月5日4限<和田>「筋ジストロフィー」概念・病態・診断 ドウシャンヌ型筋ジストロフィー、筋緊張性ジストロフィー、福山型筋ジストロフィーの遺伝カウンセリング

【第20回】7月12日2限<和田>「PC情報検索(3)」データベース, webツール, 患者会情報

【第21回】7月12日4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

【第22回】(未定)

【第23回】(未定)

【第24回】7月19日4限「筆記試験」

【第25回】8月2日4限<和田>「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、「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】

「基礎人類遺伝学」参照

### 【参考書等】

(参考書)

### 【授業外学習(予習・復習)等】

(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。