

遺伝子と医学

科目責任者 小 橋 元
学年・学期 4 学年・前期

I. 前 文

「遺伝子」は今や臨床の現場に必要な不可欠である。遺伝子の講義は40年前の医学教育では生化学で行なわれていた。しかし、今は遺伝子は臨床と切り離して考えることができない重要な領域である。希少疾患の原因遺伝子の同定論文が約30年前から出始め、臨床遺伝専門医制度が始まったのが2001年のことである。現在は、次世代シーケンサーを使えば全工程1週間以内でヒト1人の全エクソンの解析が可能であり、クリニカルシーケンシングの名のもと臨床現場での遺伝子解析は国策の一つになっている。平成28年度に改訂された医学モデル・コア・カリキュラムでも、遺伝医学は「医学一般」だけでなく、「病因と病態」や「全身に及ぶ生理的变化、病態、診断、治療」という臨床的カリキュラムの中でも取り上げられる。

「遺伝子と医学」の講義は、より臨床現場に即した観点から遺伝子教育を行ない、集団遺伝学や遺伝病の分子遺伝学的解析の他、バイオインフォマティクス、倫理・法・社会的側面、遺伝カウンセリングを含めた広い範囲の遺伝教育を網羅し、以下に示す卒業認定・学位授与方針の到達目標、遺伝医療に必要な不可欠な知識、技能を提供する。

- 1) 基本的な診療技術を修得すると共に、正常と異常とを判断できる能力
- 2) 問題点を総合的に判断して、その解決を図る能力
- 3) 医療面接および診察により情報を得て、正確な診断と病態を把握し、それを患者およびその家族に十分説明できる能力

II. 担当教員

臨床遺伝診療室を中心とし遺伝診療に携わっている教員（詳細は講義計画表参照）

III. 一般学習目標

遺伝医療に関して、基礎的、臨床的側面を理解する。

遺伝子解析をもとに、患者の診断、治療に役立て、遺伝カウンセリングを実施することができる。

IV. 学修の到達目標

家系図を作成しリスク評価をすることが出来る。

染色体異常症を説明できる。

代表的な遺伝子疾患について遺伝子診断法を説明できる。

バイオインフォマティクス等を用い遺伝子解析結果を評価できる。

遺伝子解析に関して法的、倫理的規制に従うことができる。

遺伝カウンセリングを実施できる。

V. 授業計画及び方法 * () 内はアクティブラーニングの番号と種類

(1：反転授業の要素を含む授業（知識習得の要素を教室外で済ませ、知識確認等の要素を教室で行う授業形態）

2：ディスカッション、ディベート 3：グループワーク 4：実習、フィールドワーク 5：プレゼンテーション

6：その他)

回数	月	日	曜日	時限	講 義 テ ー マ	担 当 者	アクティブラーニング
1	5	29	月	5	基本的知識の確認／イントロダクション	公衆衛生学 小橋元	1

回数	月	日	曜日	時限	講 義 テ ー マ	担 当 者	アクティブ ラーニング
2	6	1	木	1	分子遺伝学-遺伝病（診断技術，エピゲノム，ミトコンドリア遺伝を含む）	ゲノム診断・臨床検査医学 小 飼 貴 彦	1
3		1	木	2	集団遺伝学（メンデル，非メンデル），家系図，リスク評価	公衆衛生学 小 橋 元	1
4		5	月	3	細胞遺伝学，染色体異常	小 児 科 学 鈴 村 宏	1
5		8	木	1	分子遺伝学 生殖と遺伝（NIPTを含む）	産科婦人科学 成 瀬 勝 彦	1
6		13	火	4	分子遺伝学 腫瘍と遺伝	ゲノム診断・臨床検査医学 小 飼 貴 彦	1
7		13	火	5	遺伝カウンセリング	小 児 科 学 今 高 城 治	1
8,9		20	火	5,6	遺伝カウンセリングロールプレイ実習 （オリエンテーション）	小 飼 貴 彦 今 高 城 治 須 坂 洋 子	1, 3
10-14		29	木	1-5	遺伝カウンセリングロールプレイ実習	小 橋，小 飼， 成 瀬，鈴 村， 今 高，林， 須 坂，河 原 井	1, 3
15	7	4	火	4	バイオインフォマティクス，ファーマコジェネティクス，個人識別	精神神経医学 古 郡 規 雄	1

VI. 評価基準（成績評価の方法・基準）

原則として，定期試験（80%），試問・レポート・出席状況・態様等（20%）によって総合評価する。

VII. 教科書・参考図書・AV資料

特定の書籍を教科書としては指定しない。参考図書を挙げる。

診断と治療社：臨床遺伝学総論，臨床遺伝専門医制度委員会 編集（※特にお薦めのテキスト）

診断と治療社：コアカリ準拠 臨床遺伝学テキストノート 日本人類遺伝学会 監修（※特にお薦めのテキスト）

丸善出版：コルフ臨床遺伝医学 原書4版 櫻井晃洋 監訳

羊土社：診療・研究にダイレクトにつながる 遺伝医学，渡邊淳 著

メディカル・サイエンス・インターナショナル：一目でわかる臨床遺伝学，古関明彦 監訳

メディカル・サイエンス・インターナショナル：遺伝医学やさしい系統講義，福嶋義光 監修

メディカルドゥ：いまさら聞けない『遺伝医学』，斎藤加代子 近藤恵里 編集

南江堂：遺伝医学への招待，新川詔夫 太田 亨 共著

南江堂：遺伝カウンセリングマニュアル，福嶋義光 監修

金原出版：遺伝性乳癌卵巣癌症候群（HBOC）診療の手引き，厚生労働科学研究がん対策 推進総合研究事業「わが国における遺伝性乳癌卵巣癌の臨床遺伝学的特徴の解明と遺伝子情報を用いた生命予後の改善に関する研究」班 編

Gerland Science, HUMAN MOLECULAR GENETICS, Strachan T

ELSEVIER, GENETICS IN MEDICINE, Nussbaum McInnes Willard

VIII. 質問への対応方法

随時受け付ける。担当教官に直接連絡すること。

IX. 卒業認定・学位授与の方針と当該授業科目の関連

*◎：最も重点を置く DP ○：重点を置く DP

ディプロマ・ポリシー（卒業認定・学位授与の方針）		
医学知識	人体の構造と機能、種々の疾患の原因や病態などに関する正しい知識に基づいて臨床推論を行い、他者に説明することができる。	◎
	種々の疾患の診断や治療、予防について原理や特徴を含めて理解し、他者に説明することができる。	◎
臨床能力	卒後臨床研修において求められる診療技能を身に付け、正しく実践することができる。	◎
	医療安全や感染防止に配慮した診療を実践することができる。	
プロフェッショナリズム	医師としての良識と倫理観を身に付け、患者やその家族に対して誠意と思いやりのある医療を実践することができる。	○
	医師としてのコミュニケーション能力と協調性を身に付け、患者やその家族、あるいは他の医療従事者と適切な人間関係を構築することができる。	○
能動的学修能力	医師としての内発的モチベーションに基づいて自己研鑽や生涯学修に努めることができる。	
	書籍や種々の資料、情報通信技術（ICT）などの利用法を理解し、自らの学修に活用することができる。	○
リサーチ・マインド	最新の医学情報や医療技術に関心を持ち、専門的議論に参加することができる。	
	自らも医学や医療の進歩に寄与しようとする意欲を持ち、実践することができる。	
社会的視野	保健医療行政の動向や医師に対する社会ニーズを理解し、自らの行動に反映させることができる。	○
	医学や医療をグローバルな視点で捉える国際性を身に付け、自らの行動に反映させることができる。	
人間性	医師に求められる幅広い教養を身に付け、他者との関係においてそれを活かすことができる。	
	多様な価値観に対応できる豊かな人間性を身に付け、他者との関係においてそれを活かすことができる。	

X. 課題（試験やレポート等）に対するフィードバックの方法

授業中のショートクエスチョンや試験の正答の公開。

XI. 求められる事前学習、事後学習およびそれに必要な時間

シラバス別冊参照。なお、シラバス別冊に記載がない場合、要点を確認しておくこと。（所要時間の目安 20 分）

XII. コアカリ記号・番号

シラバス別冊参照。