

# 遺伝子と医学

科目責任者 菱 沼 昭

学年・学期 4 学年・前期

## I. 前 文

「遺伝子」と言えば今や研究室から出て臨床の現場に必要な不可欠となっている。40年前の医学教育では遺伝子の講義は生化学で行なわれ臨床科目では全く語られず、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日本人類遺伝学会専門医と日本遺伝カウンセリング学会遺伝相談認定医師カウンセラーを統合する形で始まったのが2001年のことである。現在、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上げられることになっている。

「遺伝子と医学」の講義は、より臨床現場に当てはめた観点より遺伝子教育を行なうものであり、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ている。

当該授業科目は卒業認定・学位授与方針の到達目標 基本的技術として修得するものの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

試験に関しては、正解を公表するとともに、質問や問題の適切性に関して学生からのフィードバックを受け付ける。

## 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。

遺伝子解析を元に、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: 反転授業形式(事前学習用動画等の教材を前もって配付する。原則として授業中に事前学習の内容に関する小テストを行い知識の確認を行う。)

2: ディスカッション 3: グループワーク 4: 実習 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<br>ラーニング |
|----|---|----|----|----|---------------------------------------|------------------------|----------------|
| 1  | 4 | 16 | 金  | 4  | イントロダクション                             | 感染制御・臨床検査医学<br>菱 沼 昭   | 1              |
| 2  |   | 22 | 木  | 4  | 分子遺伝学 基本 (DNAの構造, 転写, 翻訳, 修復)         | 感染制御・臨床検査医学<br>小 飼 貴 彦 | 1              |
| 3  | 5 | 17 | 月  | 2  | 細胞遺伝学, 染色体異常                          | 小 児 科 学<br>鈴 村 宏       | 1              |
| 4  |   | 17 | 月  | 6  | 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) | 感染制御・臨床検査医学<br>小 飼 貴 彦 | 1              |
| 5  |   | 21 | 金  | 5  | 分子遺伝学 腫瘍と遺伝                           | 日光医療センター<br>山 口 悟      |                |
| 6  | 6 | 22 | 火  | 1  | 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<br>小 橋 元         | 1              |
| 7  |   | 30 | 水  | 2  | 倫理, 法, 社会的側面                          | 公衆衛生学<br>小 橋 元         | 1              |
| 8  | 7 | 5  | 月  | 6  | 遺伝カウンセリング                             | 小 児 科 学<br>今 高 城 治     |                |
| 9  |   | 6  | 火  | 3  | バイオインフォマティクス, ファーマコジェネティクス<br>個人識別    | 精神神経医学<br>古 郡 規 雄      |                |
| 10 |   | 9  | 金  | 6  | 分子遺伝学 生殖と遺伝 (NIPTを含む)                 | 総合周産期母子医療センター<br>宮 下 進 |                |

#### VI. 評価基準 (成績評価の方法・基準)

客観テストで60%以上。

#### 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。

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無い場合、要点を確認しておくこと。（所要時間目安20分）

## XII. コアカリ記号・番号

シラバス別冊参照。