

# 先天代謝異常学・臨床遺伝学

## Clinical Genetics

単位数：2単位

- 並河 徹 教授：病態病理学  
長井 篤 教授：内科学講座（内科学第三）  
福田誠司 教授：医療安全管理部 臨床遺伝診療部  
磯村 実 教授：人間科学部（医学部兼務）  
大原浩貴 学内講師：病態病理学

### 1. 科目の教育方針

遺伝と疾患の関わりについて理解することを目標に、単因子遺伝性疾患における遺伝様式、先天代謝異常をはじめとする遺伝子異常の分類、病因、病態、早期診断、発症予防、治療とその研究法、生活習慣病と遺伝因子の関連とその研究法について概説する。特に質量分析を中心とした臨床診断法、代謝障害に基づく病態の解析法について詳しく学ばせる。

### 2. 教育目標

一般目標 general instructional objectives

- 1) 遺伝子と疾患の関わりを理解する。
- 2) 遺伝性疾患の診断法を理解する。

行動目標

- 1) 遺伝性疾患の遺伝様式を説明できる。
- 2) 先天性代謝異常の検査法を説明できる。
- 3) 遺伝性疾患の診断における遺伝カウンセリングの意義を説明できる。
- 4) 遺伝-環境相互作用と生活習慣病発症について説明できる。

### 3. 教育の方法、進め方

オムニバス形式を基本とする。

講義は主としてオンラインで行うこととし、Teams 等によるライブ配信を中心にオンデマンドを併用する。講義方法に変更（オンライン⇒対面等）がある場合には都度、連絡を行う。

### 4. 成績評価の方法

すべての講義と演習が終わった後、規定の出席率（2/3 以上）を満たした学生に対し、課題を呈示し、レポートの提出等を指示する。そのレポート等を行動目標の達成度を主眼に評価する。

### 5. 使用テキスト・参考文献

- ・ヒトの分子遺伝学 4版 村松正實、木南凌監修 MEDSI
- ・遺伝医学やさしい系統講義 18講 日本人類遺伝学会第55回大会事務局 MEDSI
- ・トンプソン&トンプソン 遺伝医学 福嶋義光 MEDSI

## 6. 教育内容

- 1) 遺伝と疾患の関わりについて単因子遺伝性疾患を中心に解説し、さらに、生活習慣病における遺伝因子のかかわりについて、および、そのような遺伝因子を同定するための方法論について概説する。
- 2) 先天性有機酸代謝異常、ミトコンドリアβ酸化異常症を中心に、生化学診断法、酵素診断法、遺伝子解析法を修得させる。
- 3) 生活習慣病（脳血管障害や虚血性心疾患、癌など）の疫学調査の結果からその危険因子を理解させ、予防に至るため危険因子のうちで、遺伝因子の占める意義を学ばせる。
- 4) 遺伝子検査、遺伝子診断の特殊性を理解し、遺伝カウンセリングの重要性を学ばせる。

回	授業内容	担 当
1	遺伝学概論 1	並河 徹
2	遺伝学概論 2	並河 徹
3	心血管疾患遺伝子特論	大原浩貴
4	遺伝性疾患の分子機構 1	福田誠司
5	遺伝性疾患の分子機構 2	福田誠司
6	遺伝性疾患の分子機構 3	福田誠司
7	神経変性疾患と遺伝子異常 1	長井 篤
8	神経変性疾患と遺伝子異常 2	長井 篤
9	脳血管障害と遺伝子異常	長井 篤
10	がんと遺伝子 1	磯村 実
11	がんと遺伝子 2	磯村 実
12	生活習慣病と遺伝子 1	磯村 実
13	生活習慣病と遺伝子 2	磯村 実
14	小児遺伝性疾患最近とトピックス	福田誠司
15	遺伝子治療最近のトピックス	長井 篤