

## 人類遺伝学

科目到達目標: ヒトにおける遺伝的バリエーション、病気における遺伝の関与、さらにその診断や治療への応用が理解できる。

科目責任者(所属教室): 難波 栄二(非常勤講師) 連絡先: 難波栄二: E-mail enanba@tottori-u.ac.jp

前垣義弘、斎藤義郎、岡崎哲也、成田綾: 研究室 TEL: 0859-38-6777 へ伝言してください

| 回数 | 月日      | 時限 | 講義室 | 授業内容           | 担当者   | 講座<br>分野・診療科           | 到達目標                        | 授業のキーワード                                       |
|----|---------|----|-----|----------------|-------|------------------------|-----------------------------|------------------------------------------------|
| 1  | 4/4(木)  | 2  | 323 | 医学における遺伝学      | 難波 栄二 | 研究推進機構研究戦略室<br>(非常勤講師) | 遺伝学の重要性を理解する。               | 遺伝と環境、遺伝学の歴史、ヒトゲノム計画、遺伝子解析技術の進歩                |
| 2  | 4/11(木) | 2  | 323 | 細胞分裂と染色体       | 難波 栄二 | 研究推進機構研究戦略室<br>(非常勤講師) | 細胞分裂と染色体を理解する。              | 生殖細胞系列、体細胞系列、染色体の構造、体細胞分裂、減数分裂、受精              |
| 補講 | 5/9(木)  | 1  | 323 | 遺伝子の構造と機能      | 難波 栄二 | 研究推進機構研究戦略室<br>(非常勤講師) | ヒトゲノムの構造と機能を理解する。           | ヒトゲノム構造、非コードRNA、遺伝子発現、転写、翻訳、スプライシング、ミトコンドリアゲノム |
| 4  | 4/25(木) | 2  | 323 | 単一遺伝子疾患(1)     | 岡崎 哲也 | 脳神経小児科学                | 遺伝子変異と病気の関係を理解する(1)。        | メンデル遺伝、遺伝形式、遺伝子異常と病気                           |
| 5  | 5/9(木)  | 2  | 323 | 染色体異常症         | 難波 栄二 | 研究推進機構研究戦略室<br>(非常勤講師) | 細胞遺伝学の技術と染色体異常を理解する。        | 染色体の検出法、マイクロアレイ技術、染色体異常症、不分離、ダウン症              |
| 6  | 5/16(木) | 2  | 323 | 遺伝的バリエーションと家系図 | 難波 栄二 | 研究推進機構研究戦略室<br>(非常勤講師) | 遺伝子のバリエーションと病気の関係を理解する。     | アレル、多型、変異、表現型、遺伝型、ハプロタイプ、家系図                   |
| 補講 | 6/24(月) | 3  | 323 | 薬理遺伝学          | 難波 栄二 | 研究推進機構研究戦略室<br>(非常勤講師) | 薬理遺伝学について理解する。              | 薬理遺伝学、ゲノム薬理学、個人差                               |
| 8  | 5/23(木) | 2  | 323 | 出生前診断          | 難波 栄二 | 研究推進機構研究戦略室<br>(非常勤講師) | 出生前診断について理解する。              | 絨毛採取、羊水穿刺、着床前診断、新型出生前診断                        |
| 9  | 6/6(木)  | 2  | 323 | 単一遺伝子疾患(2)     | 岡崎 哲也 | 脳神経小児科学                | 遺伝子変異と病気の関係を理解する(2)。        | ゲノム刷り込み、ミトコンドリア遺伝、三塩基繰り返し配列異常                  |
| 10 | 6/13(木) | 2  | 323 | 多因子疾患          | 岡崎 哲也 | 脳神経小児科学                | 多因子疾患の遺伝を理解する。              | ポリジーン効果、相対リスク、双生児研究、量的形質                       |
| 11 | 6/20(木) | 2  | 323 | 遺伝カウンセリングと倫理問題 | 難波 栄二 | 研究推進機構研究戦略室<br>(非常勤講師) | 遺伝カウンセリングと関連ガイドラインについて理解する。 | 遺伝カウンセリング、関連ガイドライン                             |
| 12 | 6/27(木) | 2  | 323 | 腫瘍遺伝学          | 岡崎 哲也 | 脳神経小児科学                | 家族性腫瘍とがんゲノム医療について理解する。      | がん遺伝子、がん抑制遺伝子、ヘテロ接合性喪失                         |
| 13 | 7/4(木)  | 2  | 323 | 遺伝学的診断         | 前垣 義弘 | 脳神経小児科学                | 遺伝病の診断を理解する。                | 生化学診断、遺伝子診断、新生児スクリーニング                         |
| 14 | 7/11(木) | 2  | 323 | 遺伝病の原因遺伝子の同定   | 岡崎 哲也 | 脳神経小児科学                | 遺伝病の原因遺伝子を探求する方法を理解する。      | 遺伝子マッピング、ゲノムワイド関連解析、ポジショナルクローニング               |
| 15 | 7/18(木) | 2  | 323 | 遺伝性疾患の治療       | 成田 綾  | 脳神経小児科                 | 遺伝病の治療法について理解する。            | 酵素補充療法、遺伝子治療、細胞治療、移植治療、低分子治療                   |

教育ブランドデザインとの関連: 1、2、5

※到達目標・授業のキーワードを確認の上、予習・復習してください。

学位授与の方針との関連: 1、3、4

授業のレベル: 3

評価: 定期試験100%

実務経験との関連: 遺伝カウンセリングや遺伝学的診断などの経験をもつ教員が、人の遺伝の基礎知識から遺伝カウンセリングや遺伝学的診断などのゲノム医療の知識を講義する。

教科書: 遺伝医学やさしい系統講義18講、メディカルサイエンス・インターナショナル 監修 福島義光 2013年

参考書: トンプソン&トンプソン 遺伝医学 第2版、メディカル・サイエンス・インターナショナル 監訳 福島義光 2017年